

# POLIMORFISMO N680S (A2039G) FSHR

## CATALOGO

REF: GEN-021-25 Codice RDM: 1730074/R  
 Test: 25 Reazioni: 31  
 Codice CND: W0106010499  
 Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

## CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da: reagenti per la  
 amplificazione in Real-Time PCR  
 \*non forniti nel kit i reagenti per la  
 estrazione di DNA genomico.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Determinazione del polimorfismo N680S (A2039G) del gene FSHR mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

## BASI SCIENTIFICHE

L'azione fisiologica dell'ormone FSH dipende dall'attivazione del suo recettore (FSHR). Il recettore FSH è codificato dal gene FSHR localizzato sul cromosoma 2p21-p16. Sono state descritte mutazioni inattivanti del gene FSHR, ma anche molteplici polimorfismi genici (circa 900). I più comuni sono i polimorfismi rs6165 e rs6166, che corrispondono alle sostituzioni FSHR Thr307Ala e Asn680Ser rispettivamente.

Tali polimorfismi sono stati ampiamente studiati e si è evidenziato che il genotipo FSHR relativo a tali SNPs sia predittivo della responsività ovarica al trattamento con FSH. L'analisi del genotipo del recettore dell'FSH permette, quindi, di modulare in maniera individuale la somministrazione di FSH e quindi di aumentare l'efficacia e la sicurezza della terapia.

Recentemente, inoltre, molti lavori scientifici sono stati pubblicati sulla correlazione tra i polimorfismi del recettore per l'FSH (FSHR) ed i rischi di una spermatogenesi non fisiologica correlandoli ad un deficit funzionale nel processo di spermatogenesi e quindi ad una possibile concausa nei fenomeni di oligospermia o azoospermia

*§ The susceptibility of FSHB -211G > T and FSHR G-29A, 919A > G, 2039A > G polymorphisms to men infertility: an association study and meta-analysis. BMC Med Genet. 2017 Aug 1;18(1):81.*

*§ FSH receptor gene p. Thr307Ala and p. Asn680Ser polymorphisms are associated with the risk of polycystic ovary syndrome. J Assist Reprod Genet. 2017 Aug;34(8):1087-1093. Epub 2017 May 25.*

*§ Follicle-Stimulating Hormone Receptor (FSHR): A Promising Tool in Oncology? Mol Diagn Ther. 2016 Dec;20(6):523-530. Review.*

## SIGNIFICATO CLINICO

L'ormone follicolo-stimolante (FSH) svolge la sua funzione ovarica attraverso importanti effetti sulla proliferazione delle cellule della granulosa, sulla maturazione degli ovociti e sulla sintesi degli estrogeni. Molteplici studi hanno evidenziato che una diminuzione della concentrazione di FSH seguita da un'alta concentrazione di estrogeni svolge un'importante funzione nella selezione del follicolo dominante. Nell'uomo, invece, l'FSH è importante per la regolazione delle funzioni metaboliche delle cellule del Sertoli, tappa essenziale per il mantenimento di una spermatogenesi normale dal punto di vista qualitativo e quantitativo.

# POLIMORFISMO N680S (A2039G) FSHR

## CATALOGO

REF: GEN-021-25 Codice RDM: 1730074/R  
 Test: 25 Reazioni: 31  
 Codice CND: W0106010499  
 Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

## CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da: reagenti per la  
 amplificazione in Real-Time PCR  
 \*non forniti nel kit i reagenti per la  
 estrazione di DNA genomico.

PER USO DIAGNOSTICO IN VITRO



## CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
		<b>GEN-021-25</b>	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix N680S FSHR 10X	1 x 85 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 425 µl	-20°C
H <sub>2</sub> O deionizzata	H <sub>2</sub> O deionizzata	2 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 1	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 2	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 3	1 x 22 µl	-20°C

## CARATTERISTICHE TECNICHE

### COD. GEN-021-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx
TECNOLOGIA	Real-time PCR; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX
TEMPO DI ESECUZIONE	85 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 95 °C (10 min); 45 cicli a 95 °C (15 sec) + 60 °C (60 sec)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 0,016 ng di DNA
SENSIBILITÀ ANALITICA: LIMIT OF BLANK (LOB)	0% NCN
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ DIAGNOSTICA/SENSIBILITÀ DIAGNOSTICA	100%/98%