

# POLIMORFISMO N312S (G935A) LHCGR

## CATALOGO

REF: GEN-026-25  
 Test: 25 Reazioni: 31  
 REF: GEN-026-50  
 Test: 50 Reazioni: 62  
 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.



## INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE**. Determinazione del polimorfismo N312S (G935A) del gene LHCGR mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx.

## BASI SCIENTIFICHE

Le gonadotropine sono ormoni in grado di regolare l'attività delle gonadi o, più semplicemente, le funzioni degli organi riproduttivi maschili e femminili. Le gonadotropine più conosciute sono due, chiamate, rispettivamente, LH (ormone luteinizzante) e FSH (ormone follicolo stimolante) e sono secrete dalla adenopofisi. Quest'ultima è controllata dall'ipotalamo, attraverso un meccanismo regolato dall'ormone GnRH (gonadotropin-releasing hormone), che favorisce la liberazione di gonadotropine.

Una volta secreti, LH e FSH, sono trasportati dal sangue sino alle cellule bersaglio, su cui sono presenti specifici recettori di membrana. Interagendo con essi, innescano una serie di eventi biochimici e metabolici che si differenziano a seconda dell'organo interessato. Il gene LHCGR, recettore dell'ormone LH, è costituito da 11 esoni ed è localizzato sul cromosoma 2. Uno dei siti polimorfici più studiati del gene LHCGR è la variante c.935 G>A (AGT>AAT pS312N) (rs2293275) nell'esone 10. Nelle popolazioni caucasiche, circa il 18% è omozigote per N312, il 49% è eterozigote (N312S) e il 33% è omozigote per S312.

§ Association of Luteinizing Hormone Chorionic Gonadotropin Receptor Gene Polymorphism (rs2293275) with Polycystic Ovarian Syndrome. *GENETIC TESTING AND MOLECULAR BIOMARKERS* Volume 19, Number 3, 2015 DOI: 10.1089/gtmb.2014.0249

§ LHCG receptor polymorphisms in PCOS patients. *BIOTECHNOLOGY & BIOTECHNOLOGICAL EQUIPMENT*, 2018 VOL. 32, NO. 2, 427-432 <https://doi.org/10.1080/13102818.2017.1423246>

§ Gonadotropin receptor variants are linked to cumulative live birth rate after in vitro fertilization. *Journal of Assisted Reproduction and Genetics* (2019) 36:29-38 <https://doi.org/10.1007/s10815-018-1318-y>

§ Combined assessment of polymorphisms in the LHCGR and FSHR genes predict chance of pregnancy after in vitro fertilization. *Human Reproduction*, Vol.31, No.3 pp. 672-683, 2016 Advanced Access publication on January 14, 2016 doi:10.1093/humrep/dev342

§ Effect Modification of LHCGR Gene Variant (rs2293275) on Clinico-Biochemical Profile, and Levels of Luteinizing Hormone in Polycystic Ovary Syndrome Patients. *Biochemical Genetics* (2023) 61:1418-1432 <https://doi.org/10.1007/s10528-022-10327-z>

§ Genetic Variants of Gonadotropins and Their Receptors Could Influence Controlled Ovarian Stimulation: IVF Data from a Prospective Multicenter Study. *Genes* 2023, 14, 1269. <https://doi.org/10.3390/genes14061269>

§ A Comprehensive Overview of Common Polymorphic Variants in Genes Related to Polycystic Ovary Syndrome *Reprod. Sci.* (2021) 28:2399-2412

## SIGNIFICATO CLINICO

La variante LHCGR N312S non è stata esplorata nella stessa misura della variante FSHR N680S nel contesto della stimolazione ovarica controllata (COH) prima della fecondazione in vitro. Tuttavia, è stato recentemente dimostrato che soggetti omozigoti per S (omozigoti GG) in entrambi i polimorfismi (FSHR e LHCGR) hanno una probabilità quattro volte maggiore di ottenere una gravidanza dopo il primo ciclo di fecondazione in vitro, rispetto alle donne con altri genotipi.

Il polimorfismo rs2293275 del gene LHCGR, inoltre, è stato associato alla sindrome dell'ovaio policistico (PCOS), che è una malattia eterogenea molto comune caratterizzata da molteplici caratteristiche cliniche tra cui disturbi mestruali, infertilità, irsutismo, acne, resistenza all'insulina e maggiore rischio cardiovascolare. Rispetto ai soggetti omozigoti GG, è stato osservato un rischio maggiore di sviluppare PCOS nei soggetti portatori dei genotipi GA o AA.

# POLIMORFISMO N312S (G935A) LHCGR

## CATALOGO

REF: GEN-026-25  
 Test: 25 Reazioni: 31  
 REF: GEN-026-50  
 Test: 50 Reazioni: 62  
 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

## CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME		CONSERVAZIONE
		GEN-026-25	GEN-026-50	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix N312S LHCGR 10X	1 x 85 µl	1 x 170 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 2X	1 x 425 µl	1 x 850 µl	-20°C
H <sub>2</sub> O deionizzata	H <sub>2</sub> O deionizzata	2 x 1 ml	2 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 1	1 x 22 µl	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 2	1 x 22 µl	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control + 3	1 x 22 µl	1 x 22 µl	-20°C

## CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-026-25 / COD. GEN-026-50

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%