

Folliikuleid stimuleeriva hormooni beetaalaühiku (FSHB) c.-211G>T geenivariant

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487
www.kliinikum.ee/geneetika

Folliikuleid stimuleerivat hormooni (FSH) toodetakse hüpofüüsis ja see reguleerib gonaadide funktsiooni mõlemast soost imetajatel. Meestel aktiveerib FSH loote ja vastsündinu perioodis Sertoli rakkude proliferatsiooni ning indutseerib puberteedis spermatogoonide mitootilist aktiivsust. FSHB geeni 5` regulatoorses promotoraalas on leitud polümorfism rs10835638, **c.-211G>T**, mida seostatakse madalama FSH tasemega seerumis ning madalama FSH/LH (luteiniseeriv hormoon) suhtega. Kirjanduse andmetel erinevad keskmised FSH tasemed seerumis GG ja TT homosügootidel kuni 48,5%. Sama polümorfismi on seostatud ka testiste mahu ja vaba androgeeni indeksi olulise vähenemisega ning samas spermide mahu, suguhormooni siduva globuliini, seerumi testosterooni ja östradioli taseme suurenemisega. Infertiilsete meeste hulgas esineb -211T alleeli rohkem kui samaealiste meeste üldpopulatsioonis.

Uuritavad muutused

- FSHB geeni promotoraalas muutus c.-211G>T.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Folliikuleid stimuleeriva hormooni beeta-alaühiku (FSHB) c.-211G>T geenivariandi saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg 2–3 nädalat alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: polümeraasi ahelreaktsioon (PCR) ja restriksioonianalüüs

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Meeste infertiilsus, kui sellega kaasneb madal FSH tase seerumis.