

Ovariální hyperstimulační syndrom (OHSS) je komplikací technik asistované reprodukce (ART), která potenciálně může ohrozit život pacientky. Je způsoben zvýšenou citlivostí ovarií na léčbu gonadotropiny při kontrolované hyperstimulaci ovarií (COH). Míru ovariální odezvy přitom mohou jemně regulovat polymorfizmy v genech pro gonadotropiny a jejich receptory. Cílem této studie je zjistit prevalenci polymorfizmů Asn291Ser (rs1470652), Ser312Asn (rs2293275) a insLQ (inzerce leucinu a glutaminu, rs58356637) v genu pro receptor luteinizačního hormonu a choriového gonadotropinu (LHCGR) u 102 českých fertálních mužů, 149 fertálních žen a u 58 pacientek, u kterých se rozvinul závažný stupeň OHSS. Polymorfizmy Asn291Ser a Ser312Asn byly detekovány pomocí TaqMan SNP Genotyping Assay, insLQ na kapilární elektroforéze s fluorescenčně značenými primery. Zjištěné prevalence studovaných polymorfizmů v české fertální populaci jsou ve shodě s většinou výsledů z ostatních evropských studií. Nebyl zjištěn rozdíl v jejich prevalenci mezi muži a ženami, stejně jako nebyl objeven žádný vztah těchto polymorfizmů k rozvoji OHSS. Na provedení haplotypové analýzy byl počet analyzovaných vzorků příliš nízký. Získaná data budou použita pro následné asociační studie v oblasti dysfertility, hormonálně dependentních onemocnění a nádorů ovarií a testes.