



动物所建立与人类卵巢早衰相关的FMR1前突变体小鼠模型

文章来源: 动物研究所

发布时间: 2012-08-27

【字号: 小 中 大】

原发性卵巢功能不全(POI), 也称作卵巢早衰(POF), 是卵巢功能衰竭导致提前闭经的现象。临床调查表明, 小于40岁的POF发生率为1%, 小于30岁的POF发生率为0.1%。遗传学上研究发现, 脆性X染色体综合症, 即X染色体长臂FMR1基因外显子1的5'非翻译区有55-199的CGG重复序列, 是导致POI的主要病因之一, 被称为FXPOI。然而, FMR1前突变序列是如何影响卵巢功能进而导致POI的分子机制还不是很清楚; FMR1 CGG重复是改变了FMRP的表达水平, 还是共同导致FXPOI仍然有待揭示。

8月21日, *Humn Molecular Genetics*杂志在线发表了中科院动物研究所陈大华实验室和美国埃默里大学金鹏实验室合作的最新研究成果。他们以携带人FMR1前突变序列的转基因小鼠为研究对象, 发现该小鼠卵巢中生长卵泡的数量减少, 而原始卵泡的数量不变; 血清中促性腺激素FSH和LH以及17 β 雌二醇水平发生改变, 这与人类疾病具有相同的表型。同时, LH诱导的排卵相关基因的表达水平也特异地发生改变。最后, 研究人员揭示了FMR1前突变序列能够导致磷酸化Akt及mTOR的下调。

这些研究结果表明FMR1前突变序列能够引起POI, Akt/mTOR信号通路可能成为FXPOI的治疗靶。这是人类在该疾病上的第一个小鼠遗传学模型。

[论文链接](#)

打印本页

关闭本页