

位置: [首页](#) > [新闻动态](#) > [科研进展](#) [搜索](#)

## 许执恒实验室在小颅畸形症致病机制研究中取得重要进展

三年前WDR62基因突变被发现与小颅畸形症 (microcephaly, MCPH) 和智力低下密切相关。目前WDR62基因突变已被公认为是造成MCPH的第二大主因。但是, 有关WDR62的大脑发育过程中的功能和作用机制, 以及WDR62突变如何导致小颅畸形症的致病机制尚不清楚。

许执恒课题组探索了WDR62在大脑发育过程中的功能和相关机制。发现WDR62调控JNK信号通路并位于JNK1上游, WDR62通过调控JNK1 (而非JNK2 或 JNK3) 的活性参与脑发育过程中神经干细胞发育。敲降WDR62或JNK1的表达可导致非常类似的表型, 包括神经干细胞发育的提前分化、神经元谱系建立及神经元迁移异常。表达野生型人类WDR62或JNK1, 而非与MCPH相关的WDR62突变体, 可以挽救敲降WDR62造成的表型。进一步研究表明, WDR62和JNK1通过调控神经干细胞中纺锤体的形成, 进而影响神经干细胞的自我更新与对称性分裂。该研究为深入探索大脑发育及WDR62突变导致小颅畸形症发病的分子机制提供了坚实基础, 对治疗小颅畸形症亦有指导意义。

相关研究结果以Full Article的形式发表在Cell子刊—Cell Reports上 (<http://dx.doi.org/10.1016/j.celrep.2013.12.016>)。许执恒实验室的博士研究生徐丹是第一作者。该研究得到了中国科学院干细胞专项、科技部和国家自然科学基金委的资助。



©2008-2009 中国科学院遗传与发育生物学研究所 版权所有 京ICP备09063187号 京公网安备110402500012号

地址: 北京市朝阳区北辰西路1号院2号, 遗传与发育生物学研究所

邮编: 100101 邮件: [genetics@genetics.ac.cn](mailto:genetics@genetics.ac.cn)