

[点击搜索](#)[高级搜索](#)

北大第一医院杨勇课题组成果在美国人类遗传学杂志上发表

日期：2012-10-22 信息来源：医学部新闻网

近日，北京大学第一医院皮肤科杨勇教授课题组与医科院基础所张学教授课题组合作，在遗传性皮肤病的病因学研究方面再获重要突破。课题组在国际上首次确定了纯发-甲型外胚叶发育不良的致病基因为HOXC13，揭示了HOXC13基因在人类皮肤附属器生长发育中的重要作用。该研究成果已于近期发表于《细胞》(Cell)子刊、国际著名的遗传学杂志《美国人类遗传学杂志》(The American Journal of Human Genetics, IF: 10.603)上。北大医院皮肤科杨勇教授及医科院基础所张学教授为文章的共同责任作者，北大医院皮肤科林志淼博士及陈荃博士为共同第一作者，并得到了两位德国同行的帮助。该研究得到了国家自然科学基金及北京大学-清华大学生命科学中心临床研究员项目的支持。

纯发-甲型外胚叶发育不良主要表现为患者自出生后全身毛发及甲完全缺失或甲营养不良，严重影响患者外观及手部精细活动功能。研究团队通过对一个近亲婚育的家系进行研究，利用外显子组测序方法对先证者家庭4位成员的全基因组功能编码区DNA进行检测，最后凭借扎实的遗传学背景知识和巧妙的数据过筛方法确定HOXC13为该病的致病基因。课题组进一步对患者头皮毛囊HOXC13及其调控的下游结构蛋白的表达及其mRNA转录情况进行研究，发现其表达明显减少直至完全缺失，从而导致了患者毛发及甲发育不良的临床表型。通过国际合作，课题组又在一例阿富汗患者中也发现了HOXC13基因的部分缺失，从而最终确定了纯发-甲型外胚叶发育不良为HOXC13基因的功能缺失性突变所导致。

HOX基因家族是动物发育过程中至关重要的调控基因。既往研究发现，HOXC13基因敲除后，小鼠出现无毛、甲发育不良和尾骨发育异常等表现。然而，HOXC13基因在人类发育过程中所发挥的功能一直不清楚。该课题组的研究首次揭示了HOXC13基因以及HOXC13-FOXP1-KRT85基因通路在人类毛发及甲发育过程中的核心作用。该研究也为人类毛发及甲疾病的发病机制和治疗方法研究提供了全新思路。文章得到了评阅人这样的评价：这是篇出色的、简单明了的文章，写得非常清晰，为遗传性毛发疾病领域增添了重要和令人惊喜的信息。这是杨勇课题组2012年度在该杂志上所发表的第二篇文章，也是该课题组继原发性红斑肢痛症、Olmsted综合征之后确定的第三种遗传性皮肤病的致病基因。

编辑：素馨

[\[打印页面\]](#) [\[关闭页面\]](#)

转载本网文章请注明出处

[友情链接](#)[合作伙伴](#)[我为党代会建言献策](#)[学生资助](#)[学雷锋在行动](#)[医学部
新闻](#)[北大招生网
www.golinku.cn](#)[北大学生就业信息网](#)[本网介绍](#) | [设为首页](#) | [加入收藏](#) | [校内电话](#) | [诚聘英才](#) | [新闻投稿](#)

投稿邮箱 E-mail: xinwenzx@pku.edu.cn 新闻热线: 010-62756381

北京大学新闻中心 版权所有 建议使用1024*768分辨率 技术支持: 方正电子