

[点击搜索](#)[高级搜索](#)

## 杨勇教授课题组研究成果在《研究性皮肤病学杂志》上发表

日期：2013-08-29 信息来源：北大医院

近日，北大医院皮肤病科杨勇教授带领的遗传组有了新的研究成果——发现了掌跖角化症的一种全新致病基因及发病机理，论文于近期发表于皮肤科专业顶级杂志——《研究性皮肤病学杂志》（Journal of Investigative Dermatology, IF: 6.192）上。北大医院皮肤病科林志淼博士为论文的责任作者，博士后曹旭及研究生尹菁华为共同第一作者。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。

Bothnia型掌跖角化症是一种罕见的遗传性皮肤病，多见于瑞典的波斯尼亚湾地区，患者的临床表现为弥漫性手足皮肤增厚，皮肤角质平坦、光滑，边缘脱屑，遇水后迅速发白，患者通常还伴有明显的掌跖多汗。

研究组在临床上收集到一个Bothnia型掌跖角化症的大家系，通过二代基因测序技术结合既往的连锁分析研究结果，首次在国际上确定该病的致病基因为水通道蛋白AQP5基因。在此基础上，研究组通过免疫组化、细胞肿胀实验及电生理学实验证实，AQP5基因突变后可导致水通道蛋白5功能学增强，导致其水通透性增强，并且对外周低渗刺激变得更加敏感。这一研究结果揭示了患者出现掌跖多汗及皮肤角质遇水迅速发白等临床表现的发病机理。

AQP5是一种主要表达于唾液腺及皮肤小汗腺的水通道蛋白，主要介导水分子跨细胞膜通透转运。既往基因敲除小鼠研究认为，AQP5蛋白可能与小鼠足跖出汗有关。研究组的工作进一步证实了AQP5通道的通透性增强可以导致人体的掌跖多汗及表皮角化过度，该发现将为人群中普遍存在的手足多汗现象的治疗提供了全新的药物分子靶点。

值得一提的是，该研究是在杨勇教授的指导和支持下，由林志淼博士带领几位年轻研究成员独立选题、设计、操作、分析及撰写完成的，这标志着我院皮肤病学科创新性团队的人才建设正在不断加强，对疑难重症性皮肤病的诊断能力也在不断提高，已经得到国内外同行的一致认可。

编辑：碧荷



[北京大学新闻中心官方微博](#)

[\[打印页面\]](#) [\[关闭页面\]](#)

转载本网文章请注明出处

[友情链接](#)[合作伙伴](#)



[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](mailto: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