

BHD综合症的病理机制的研究突破

南京大学医学院高干教授、易龙副教授团队，最近在《Thorax》上发表文章（第一作者闵海燕博士），阐述了肺型BHD综合征（Birt-Hogg-Dubé Syndrome, BHDS）分子病理机制研究成果。

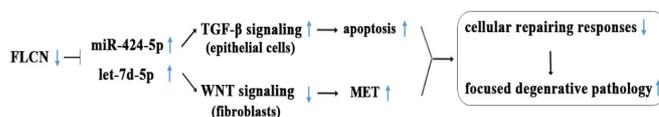
BHDS是一种常染色体显性遗传病，致病基因Folliculin (FLCN)。患者可发生肺大泡、皮肤毛囊纤维瘤及肾癌等退行性或增生性病理，机制不明。在我国，BHDS单纯肺损表型最为常见，且与其他表型相似的疾病混诊，亟需实现鉴别。

该团队经10余年努力，通过与省内外多家医院合作及广大农村社区遗传调查，建立了国内最大的BHDS样本库，发现了20余个新的突变位点，并帮助合作医院建立了BHDS中心，提出和发展了新的筛查策略和手段，发表了国内主要BHDS相关SCI论文，研究成果得到欧洲BHDS中心的关注。团队核心成员易龙副教授先后两次获得BHDS相关自然科学基金项目支持。



高干课题组BHD综合征研究团队主要成员

最新的研究揭示了FLCN基因突变通过肺上皮细胞特异性miR-424-5p和let-7d-5p表达，经外泌体作用，实现对肺上皮和肺间质TGF- β 和Wnt信号通路的差异性精细调控，使肺局部上皮凋亡增加，间质细胞上皮样转化，阻遏了相关细胞的损伤修复，最终形成灶性退行性肺大泡病理的机制。文章并阐述了上述miRNAs作为疾病标志物的高特异性和敏感性。



BHD综合征肺大泡病理形成模式图

最近更新

医学院附属金陵医院刘新峰教授团...
2022-03-14

南京市红十字会张敏常务副会长来...
2022-03-09

南京大学医学院蒋青教授团队在肝...
2022-03-02

辞旧迎新，如虎添翼——医学院师生...
2022-01-31

南京大学吴锦慧/胡一桥课题组提...
2022-01-22

