

---

# 研究发现鱼鳞病全新致病基因EPHX3

作者：writer 来源：科学网

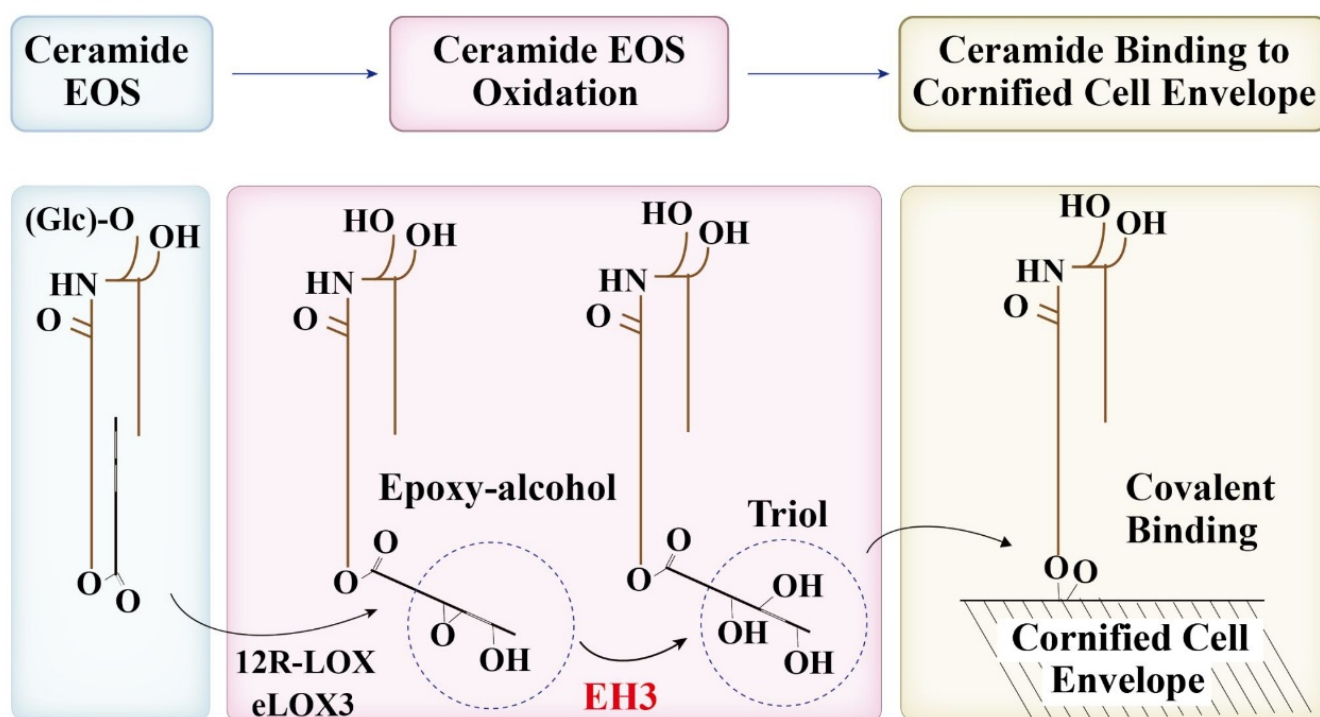
本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/40230.html>

*本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！*

**研究发现鱼鳞病全新致病基因EPHX3。**近日，南方医科大学皮肤病医院副研究员汪慧君、教授林志淼团队成功发现非综合征型鱼鳞病的全新致病基因EPHX3。相关研究成果发表于《英国皮肤病学杂志》（British Journal of Dermatology）。该项突破性研究丰富了非综合征型鱼鳞病的致病基因谱系与疾病分型体系，也为遗传性角化皮肤病的精准诊疗提供了全新方向。

非综合征型表皮分化障碍是临床常见的遗传性皮肤病，鱼鳞病即属于此类疾病。该病于婴幼儿时期发病，患者常伴有全身性皮肤干燥、鳞屑、红斑、角质剥脱等症状，严重影响日常生活。研究团队联合多国医疗机构，开展了跨国多中心专项研究，共纳入来自中国、巴基斯坦、俄罗斯的3个患病家系。团队运用全外显子组测序技术，筛查确诊患者共有的基因突变，最终锁定EPHX3基因双等位基因功能缺失变异是致病原因。

## Epidermal Permeability Barrier Formation



*EPHX3* LoF mutation → Decreased EH3 activity → Impaired CLE → Ichthyosis

相关研究机制示意图。研究团队供图

此前研究表明，*EPHX3*基因编码环氧化物水解酶3，参与人体表皮脂质代谢，但该基因从未被证实与人类遗传病相关。南方医科大学皮肤病医院团队发现，*EPHX3*基因突变会大幅降低酶活性，破坏皮肤脂质代谢平衡；同时导致角质层结构受损，扰乱表皮细胞的分化与增殖，最终诱发鱼鳞病。

本研究首次证实，环氧化物水解酶3所参与的水解过程是皮肤屏障形成的重要环节。*EPHX3*作为新致病基因的发现，是该院遗传性皮肤病研究领域的又一里程碑。截至目前，团队已累计发现16种遗传性皮肤病的全新致病基因，其中包括5类脂质代谢相关基因。这些新致病基因及其发病机制的揭示，充分彰显了南方医科大学皮肤病医院在罕见与遗传性皮肤病领域的科研实力与学术影响力。（来源：中国科学报 朱汉斌）

相关论文信息：<https://doi.org/10.1093/bjd/ljag213>

作者：汪慧君等 来源：《英国皮肤病学杂志》

更多科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

---

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](http://iikx.com)转发