

2011-06-10 08:37 CEST

Nageldefekt visar på mekanismer för hur organ kan bildas

Ett internationellt forskningssamarbete lett av forskare från Uppsala universitet har klarlagt orsaken till svåra avvikelser vid bildning av naglar hos människan. Avvikelsen beror på en störd signalering mellan celler i huden. Fynden presenteras i juni numret av American Journal of Human Genetics.

Naglar börjar bildas från vissa hudceller under fosterstadiet och via signaler från så kallade WNT-molekyler. I studien visas att signalen emot och vidarebefordras via ett protein kallat Frizzled 6 för att naglar skall formas och fästas vid nagelbädden på ett normalt sätt. Om Frizzled 6 saknas eller har nedsatt funktion tas inte signalen emot vilket leder till svåra avvikelser i nagelbildning som följd.

En forskargrupp ledd av Niklas Dahl vid Uppsala Universitet, har i samarbete med forskare i Pakistan och på Karolinska Institutet identifierat individer med denna specifika nageldefekt. Naglar hos patienterna är kraftigt förtjockade men sköra med en förminskad nagelbädd. Naglarna sitter löst och lossnar spontant vilket begränsar förmågan till manuellt arbete.

Nageldefekten är mycket ovanlig men visar på grundläggande mekanismer för hur organ kan bildas. Forskarna visar också att mekanismen är konserverad i djurriket. Möss med mutationer i genen för Frizzled 6 har defekta klor som lätt lossnar.

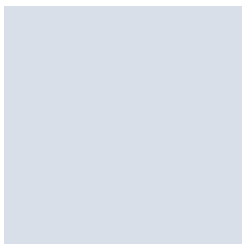
- Fynden tillför grundläggande kunskap för förståelsen av hur WNT-signalsystemet styr bildning och funktion av en specifik vävnad. Detta kan komma att få medicinska tillämpningar för behandling av vissa organ- eller cellspecifika sjukdomar, säger Niklas Dahl.

För mer information kontakta Niklas Dahl, tel: 018-611 2799, e-post:
niklas.dahl@igp.uu.se

"Mutations in Frizzled 6 Cause Isolated Autosomal-Recessive Nail Dysplasia",
Anne-Sophie Fröjmark, Jens Schuster, Maria Sobol, Miriam Entesarian,
Michaela B.C. Kilander, Dana Gabrikova, Sadia Nawaz, Shahid M. Baig, Gunnar
Schulte, Joakim Klar & Niklas Dahl, The American Journal of Human Genetics,
June 2011, doi:10.1016/j.ajhg.2011.05.013.

*Uppsala universitet - kvalitet, kunskap och kreativitet sedan 1477. Forskning i
världsklass och högklassig utbildning till global nytta för samhälle, näringsliv och
kultur. Uppsala universitet är ett av norra Europas högst rankade lärosäten.
www.uu.se*

Kontaktpersoner



Linda Koffmar

Presskontakt

biträdande presschef

Forskning, utbildning, övergripande

Linda.Koffmar@uadm.uu.se

018-471 1959

070-425 08 64