



新闻动态

前沿资讯

影像专区

国际舞台

我的研究

中国癫痫基因1.0项目再发现新的癫痫致病基因-CELSR3

中国癫痫基因1.0项目在廖卫平教授的引领下，联合苏州儿童医院陈旭勤教授、重庆医科大学儿童医院钟敏教授、湘雅常德医院张晶教授和安徽医科大学第一附属医院朱静教授，再发现新的癫痫致病基因-CELSR3。广州医科大学附属第二医院廖卫平教授团队协同上述多家兄弟单位通过对462例热性惊厥及相关癫痫的患者进行三人组全外显子测序分析，在5个家系中发现了CELSR3基因突变。在这5个家系中，CELSR3基因变异的携带者均表现为幼儿期起病的热性惊厥或热性惊厥相关性癫痫，揭示了CELSR3基因突变是导致热性惊厥及相关癫痫的新致病基因。该研究成果《CELSR3 variants are associated with febrile seizures and epilepsy with antecedent febrile seizures》已在《CNS Neuroscience & Therapeutics》上正式发表（Jia Li, Si-Mei Lin, Jing-Da Qiao, Xiao-Rong Liu, Jie Wang, Mi Jiang, Jing Zhang, Min Zhong, Xu-Qin Chen, Jing Zhu, Na He, Tao Su, Yi-Wu Shi, Yong-Hong Yi, Wei-Ping Liao (2021) CELSR3 variants are associated with febrile seizures and epilepsy with antecedent febrile seizures. CNS Neurosci Ther. 2021 Dec 23. doi: org/10.1111/cns.13781. Online ahead of print.）。这项研究还得到了智因东方和赛福基因公司的支持。

CELSR3基因编码粘附G蛋白偶联受体的亚型之一——CELSR3，在神经轴突和树突生长发育及神经网络形成的过程中发挥重要作用。以往研究中，CELSR3突变在神经发育障碍性疾病中偶有报道，但该基因与神经疾病的相关性一直不明确。本研究团队首次在热性惊厥及相关癫痫患者中发现了CELSR3突变（包括2个新生突变和3个来自父亲/母亲的错义突变），以廖卫平教授提出的“基因的量依赖学说”为基础，应用团队创新性致病基因评估方法明确了CELSR3是热性惊厥及相关癫痫的致病基因。该评估方法通过三人组（先证者、父亲和母亲）全外显子测序技术，分析患者与父母基因的差别，根据基因依赖量的不同，设计出不同的分析模式进行致病基因筛查。对于发现的新的候选基因，再进一步从临床证据和基础研究来证实基因的致病性。新的癫痫致病基因CELSR3的发现，开拓了对热性惊厥及相关癫痫的病因学新认识，并为癫痫的临床精准治疗提供了新思路。

论文题目: CELSR3 variants are associated with febrile seizures and epilepsy with antecedent febrile seizures. CNS Neurosci Ther. 2021 Dec 23. doi: org/10.1111/cns.13781. Online ahead of print



中国抗癫痫协会 版权所有 京ICP备05042652号-1 office@caae.org.cn

