



新闻动态

新的癫痫致病基因-- CHD4基因

——中国癫痫基因1.0项目又一发现

前沿资讯

影像专区

国际舞台

我的研究

广州医科大学第二附属医院廖卫平教授团队通过全外显子测序的方法，在482例儿童特发性癫痫中发现了4个患者中存在CHD4基因的新变异。这4名患者均表型为儿童期起病的特发性癫痫，同时伴有心律失常，揭示了CHD4变异是导致儿童特发性癫痫合并心律失常的新的致病基因。该研究成果《CHD4 variants are associated with childhood idiopathic epilepsy with sinus arrhythmia》已在《CNS Neuroscience & Therapeutics》上正式发表（Xiao-Rong Liu, Ting-Ting Ye, Wen-Jun Zhang, Xuan Guo, Jie Wang, Shao-Ping Huang, Long-Shan Xie, Xing-Wang Song, Wei-Wen Deng, Bing-Mei Li, Na He, Qian-Yi Wu, Min-Zhi Zhuang, Meng Xu, Yi-Wu Shi, Tao Su, Yong-Hong Yi, Wei-Ping Liao (2021) CHD4 variants are associated with childhood idiopathic epilepsy with sinus arrhythmia. CNS Neurosci Ther. 2021 Jun 9. doi: 10.1111/cns.13692. Online ahead of print.）。这项研究得到了佛山市第一人民医院谢龙山主任和西安交大第二附属医院黄绍平教授大力支持，也是借助中国抗癫痫协会的中国癫痫基因1.0项目平台完成的又一新成果。

CHD4基因参与编码染色质解旋酶DNA结合蛋白4，是胎儿发育的重要基因。以往研究报道的CHD4基因多与Sifrim-Hitz-Weiss综合征(SIHIWES)有关，表现为不同程度的智力障碍及先天性心脏病、面部畸形、骨骼异常等多种发育缺陷。本研究共发现4个未见报道的CHD4杂合错义突变，其中包括2个新生突变(c. 1597A>G/p. K533E和c. 4936G>A/p. E1646K)和2个均遗传自母亲的错义突变(c. 856C>G/p. P286A 和c. 4977C>G/p. D1659E)，携带突变的8个患者中有7例均患有窦性心律失常。结合基因致病性分析，提示CHD4突变可能是癫痫伴窦性心律失常的候选致病基因之一。此外，发现位于SNF2和DUF1087区域之间的错义突变与多系统发育障碍相关，而与癫痫相关的突变则位于这段区域之外，揭示了基因错义突变的致病性与蛋白的亚分

子结构位置的相关性。这一发现，还为临床提供了新的思路——CHD4突变的患者不仅可能表现为BECTS/CAE等良性癫痫，还可能存在窦性心律失常，需要临床医生进行相关的健康咨询和检查。

文章链接：

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cns.13692>



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

