



新闻动态

前沿资讯

影像专区

国际舞台

我的研究

廖卫平教授研究团队联合美国范德堡大学康静琼教授发现儿童癫痫性脑病新的致病分子机制

儿童癫痫性脑病是临床最为常见的难治性癫痫，以Lennox-Gastaut综合征（LGS）为代表类型。然而，LGS的病因及发病机制至今未明。近年，广州医科大学附属第二医院廖卫平教授研究团队联合美国范德堡大学康静琼教授共同致力于LGS的致病基因和发病机制研究，发现了LGS患者的GABRB3基因新突变位点，并展开深入分子机制探讨，研究结果近期在神经科学领域的顶级期刊《Brain》（IF: 11.81, DOI: [10.1093/brain/awz250](https://doi.org/10.1093/brain/awz250)）发表。广州医科大学附属第二医院神经科学研究所石奕武教授为该论文第一作者，廖卫平教授和康静琼教授为共同通讯作者，癫痫专科汪洁博士及神经内科易咏红教授为文章的共同作者。

众所周知，GABAA受体是神经系统重要的抑制性受体，是大脑兴奋的重要决定因素。GABRB3基因编码GABAA受体β3亚基。既往研究发现GABRB3基因突变可导致轻型的癫痫类型，如失神性癫痫。课题组在严重癫痫脑病（LGS）的患者中进行全外显子组测序的筛查，获得GABRB3基因的新突变位点，通过一系列的临床确证及基因致病性分析，发现该位点具有明显的致病性。课题组通过体外神经细胞转染及在体动物实验，进一步证实该突变降低GABAA受体的抑制功能，同时引发β3亚基在神经细胞内聚集，产生毒性作用，导致LGS疾病的发生。这项研究不但揭示GABRB3基因突变导致儿童严重癫痫表型的分子机制，也阐释了GABA受体功能与严重癫痫脑病的内在联系，对LGS的诊断与治疗具有重要的价值。



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

