



神经学组

脆弱拟杆菌 BF839 辅助治疗儿童药物难治性癫痫 的随机双盲对照临床研究

陈鸿 邹东方 邹华芳 钟金花 乔晓颖 胡雁 廖建湘 操德智*

深圳市儿童医院

【摘要】

目的：评估脆弱拟杆菌 BF839 治疗儿童药物难治性癫痫的安全性和有效性；同时采用宏基因组全基因组检测，评估 BF839 干预儿童 DRE 前后的肠道菌群情况，初步探究 BF839 治疗儿童 DRE 可能的作用机制。

方法：采用随机、双盲、安慰剂、临床研究方法。将难治性癫痫儿童随机分为试验组或安慰剂对照组，给予 BF839 或安慰剂，疗程 3 月。疗程结束后统计干预前后的各项指标，主要包括癫痫发作频率及不良反应。同时采用宏基因组学检测 DRE 儿童（试验组与安慰剂组）干预前后的大便标本，分析其肠道菌群的多样性、物种组成及基因功能。

结果：

1. 一般资料：共纳入 70 例 DRE 患者，试验组 46 例，对照组 24 例。在人口学数据及基线发作频率方面，两组之间没有显著差异 ($P > 0.05$)。
2. 有效率：试验组有效率为 28.3%，安慰剂组有效率为 4.2%，试验组有效率明显高于安慰剂组，差异具有统计学意义 ($P < 0.05$)。
3. 不良反应：在研究期间有少部分患者出现腹痛、腹泻、便秘等症状，多数都是轻度的和暂时的，不影响继续治疗，安全可控。



广东省医学会儿科学分会专业学组优秀论文展示

4. BF839 辅助治疗儿童 DRE 在干预前后肠道菌群物种多样性有下降趋势，肠道菌群物种多样性下降可能有有益的抗癫痫作用。

5. DRE 儿童经 BF839 干预后肠道菌群物种丰度发生显著改变，其中双歧杆菌属、乳杆菌属两大类益生菌可能有潜在的癫痫保护作用。

6. BF839 辅助治疗儿童 DRE 在干预前后肠道菌群的基因功能注释存在显著差异，其中磷酸戊糖途径及甘氨酸、丝氨酸和苏氨酸的代谢存在显著差异且这些途径的破坏具有潜在的促惊厥作用，意味着 BF839 可能通过恢复这些通路的代谢功能来减少癫痫的发生。

结论：BF839 辅助治疗 DRE 疗效优于安慰剂，且安全可控。经 BF839 干预后，DRE 儿童的肠道菌群物种丰度、多样性及基因功能注释存在显著差异，可能是 BF839 治疗 DRE 的潜在机制。益生菌疗法可能在不久的将来成为 DRE 治疗方案的一种选择。





儿童抗 HMGCR 抗体相关性坏死性肌病 5 例临床及病理分析

路新国 刘丽琴 陈晓瑜 麦嘉卉

深圳市儿童医院神经内科

【摘要】

目的:抗 HMGCR 抗体相关性坏死性肌病在儿童期非常少见,也罕见文献报道。本文的目的在于通过总结 4 例儿童期抗 HMGCR 抗体相关性坏死性肌病的临床特点及病理表现,提高临床专科医生对该病的认识。

方法:收集我院诊治的抗 HMGCR 抗体相关性坏死性肌病的儿童患者 5 例,对其起病方式、临床表现、实验室检查、大腿肌肉 MRI、肌肉活检病理及治疗经过进行分析。

结果:5 例患儿年龄分布:2.9 岁~7.4 岁,平均年龄:4.5 岁;5 例患儿均为慢性或亚急性起病;肌无力是其最主要表现,病情轻重不一;1 例患儿早期可见皮疹;5 例肌酸激酶(CK)显著升高,3 例抗 HMGCR 抗体阳性,2 例强阳性;大腿 MRI 主要表现为肌肉水肿,其分布及严重性有个体差异;肌肉病理(股外侧肌)均可见肌纤维大小不一、坏死、再生及间质的增生,2 例可见肌束炎细胞浸润,5 例 MHC-1 部分肌纤维膜阳性表达;5 例患儿均应用丙种球蛋白联合皮质激素(醋酸泼尼松)治疗,用药时间 4 个月到 2.5 年,肌力均恢复良好、肌肉水肿改善明显,CK 水平明显降低,但无一例恢复正常。

结论:1. 儿童抗 HMGCR 抗体相关性坏死性肌病以肌无力为主要表现,轻重不一;2. CK 明显升高、肌肉水肿及抗 HMGCR 抗体阳性是本病诊断的重要依据;3. 肌肉病理为肌营养不良样改变,可以伴有或不伴有炎细胞的浸润,免疫组化染色也不具有特异性;4. 临床需和肌营养不良相鉴别;5. 皮质激素或联合应用 IVIG 治疗可有有效改善肌力及肌肉水肿,但疗程有待进一步观察。

关键词: 儿童 HMGCR 免疫介导坏死性肌病 丙种球蛋白 皮质激素



循环代谢物与癫痫风险的因果关系：一项孟德尔随机化研究

蔡佳濠

广州市妇女儿童医疗中心

【摘要】

目的：既往有研究报道，癫痫患者存在循环代谢紊乱。尽管如此，关于代谢物在促进或预防癫痫中的因果作用的证据仍然缺乏。系统性地研究血液代谢物与癫痫之间的因果关系将有助于为癫痫筛查和预防提供新的靶点。

方法：我们进行了两样本孟德尔随机化分析。486种血液代谢物的数据来自一项包含7,824名参与者的全基因组关联研究。癫痫的全基因组关联分析数据从国际抗癫痫联盟获得，用于初步分析；从FinnGen联盟获得癫痫的全基因组关联分析用于重复分析，将两个不同联盟的分析结果进行荟萃分析。利用敏感性分析以评估异质性和多效性。

结果：经过严格的遗传变异工具变量筛选，总共486种代谢物中的482种被纳入孟德尔随机化分析。经过逆方差加权方法分析和敏感性分析筛选后，从国际抗癫痫联盟中鉴定出六种对癫痫具有因果影响的代谢物。最终荟萃分析发现只有四种代谢物与癫痫具有显著相关性 [尿苷：优势比 = 2.34, 95%置信区间 = 1.48 - 3.71, $P = 0.0003$ ；2-羟基硬脂酸酯：优势比 = 1.61, 95%置信区间 = 1.19 - 2.18, $P = 0.002$ ；癸酰肉碱：优势比 = 0.82, 95%置信区间 = 0.72 - 0.94, $P = 0.004$ ；肌醇：优势比 = 0.77, 95%置信区间 = 0.62 - 0.96, $P = 0.02$]。

结论：上述四种代谢物与癫痫具有因果关系的证据，通过将基因组学与代谢相结合，为癫痫的潜在机制提供了新的见解，也对癫痫的筛查和预防具有重要意义。



有惊厥家族史热性惊厥患者临床特征分析

黄焕平 熊伟

广州医科大学附属第二医院

【摘要】

目的:分析有惊厥家族史热性惊厥患者的临床特征。

方法:针对 2011 年 1 月 1 日到 2020 年 12 月 31 日在广州医科大学附属第二医院住院的热性惊厥患儿。根据惊厥家族史情况,将患者分为有惊厥家族史组(177 例)和无惊厥家族史组(884 例)。收集并对比两组患者一般资料、惊厥发作特点及血清电解质水平。结果 有惊厥家族史组患儿既往有热性惊厥病史、惊厥发作在热程第一天、CFS 的比例、血清钠、血清镁高于无惊厥家族史组($P < 0.05$);有惊厥家族史组患儿惊厥前体温低于无惊厥家族史组($P < 0.05$)。

结论:有惊厥家族史的患者在发热时更容易出现热性惊厥;有惊厥家族史的热性惊厥患儿在惊厥发作时病情更容易表现为 CFS 或者复发。

关键词:热性惊厥;家族史;临床特征



Clinical Characteristics of Febrile Seizures with Family History of seizures

HuanPing Huang Wei Xiong

1 The Second Affiliated Hospital of Guangzhou Medical University

*Corresponding author: Wei Xiong, Chief Physician, E-mail: Gyeyxw@163.com

Abstract

Objective: To investigate the clinical characteristics of febrile seizures with family history of seizures.

Methods: We analyzed the clinical data of febrile seizures patients in The Second Affiliated Hospital of Guangzhou Medical University from January 2011 to December 2020. Patients were grouped with family history of seizures (177 cases) and without family history of seizures (884 cases). The General data, seizure characteristics, and serum electrolyte levels were collected and compared.

Results: A Higher proportion of the group with family history of seizures had history of febrile seizures, seizures occurring within first day of the fever and CFS($P<0.05$). The group with family history of seizures had higher serum sodium, magnesium ($P<0.05$), while had lower body temperature before seizures than the group without family history of seizures($P<0.05$).

Conclusion: Patients with family history of seizures are easy to have febrile seizures at fever. Febrile seizures with family history of seizures are more likely to be CFS or recurrence.

key words: Febrile seizures; Family history; Clinical characteristics



54 例儿童异态睡眠的脑电图及睡眠结构分析

朱建萍 李尖 刘楠 梁兰梅
中山市博爱医院

【摘要】

目的:探讨儿童异态睡眠（梦游、夜惊、梦魇、梦语、睡眠肌阵挛）的脑电图特征及睡眠结构。

方法:对 54 例诊断为异态睡眠的儿童连全夜多导睡眠脑电图续记录并进行统计分析。

结果:梦游 9 例监测到发作，均发生于 NREM3 期或 4 期，同期脑电图由高波幅慢波深睡期向浅睡期转换（3 例）或出现弥漫性 θ 、 δ 波（6 例），无痫样放电。多导睡眠图（PSG）显示睡眠结构紊乱，深睡眠时间减少，REM 睡眠时间减少。2 例发作间期出现局灶性尖波或棘波、棘慢波；1 例为双侧额区尖波，1 例为顶、颞区棘波、棘慢波。夜惊 7 例监测到发作同期脑电图从 NREM3 期或 4 期向浅睡期转换（5 例）或出现完全觉醒图形（2 例），无痫样放电。PSG 显示睡眠结构紊乱，深睡眠时间减少，REM 睡眠时间减少。2 例发作间期出现局灶性尖波、棘波；1 例为额区，1 例为枕区。梦魇 3 例监测到发作，同期脑电图 REM 睡眠期出现弥漫性 θ 节律，无痫样放电。PSG 示睡眠结构紊乱，REM 潜伏期缩短，REM 睡眠减少，浅睡眠增多。睡眠肌阵挛 11 例，同期脑电图未见异常，PSG 显示睡眠结构正常。梦语 3 例监测到发作，2 例 PSG 显示睡眠结构正常，1 例显示睡眠结构紊乱，深睡眠 63%，延长；REM 睡眠 9%，减少。

结论:不同异态睡眠脑电图特征差异明显，和睡眠分期密切相关，临床可以根据脑电图特征对患儿异态睡眠进行诊断，为准确的治疗和改善预后提供依据；部分患儿存在局灶性尖波/棘波，要注意与夜间发作性癫痫相鉴别。