



## 神经学组

### 儿童良性癫痫伴中央颞区棘波临床发作生物节律的初步探讨

谭婉文, 李宏

南方医科大学珠江医院

#### 【摘要】

**目的:** 通过对儿童良性癫痫伴中央颞区棘波 (BECT) 临床发作的生物节律进行研究, 并按不同临床特征进行分组分析各组中癫痫发作次数在四季中的分布特点, 从而对癫痫的发病机制、诊断、发作的预测和治疗提供新的思路。

**方法:** 收集 2016 年 3 月至 2021 年 2 月在南方医科大学珠江医院儿科中心住院部或门诊就诊且符合本研究中纳入及排除标准的 BECT 患儿相关临床资料。以 BECT 患儿临床发作次数作为主要研究对象, 分析癫痫发作次数在四季中的分布特点。并根据患儿性别、脑电图间期放电、治疗情况和年发作频率进行分组, 对各组中癫痫发作次数在不同季节中分布特点进行分析。

**结果:** 1. 本研究共纳入 BECT 患儿 57 例, 共有临床发作 172 次, 男女比例为 1.85:1; 脑电图提示单侧放电的患儿占 63.2%, 双侧放电的有 36.8%; 21.1% 的患儿未予抗癫痫药物治疗, 单药治疗的占 70.2%, 两种药物治疗的有 8.8%。2. BECT 患儿在夏季发作次数最多, 冬季次之 ( $P=0.001$ )。3. 男性 BECT 患儿发作高峰季节为夏季 ( $P=0.001$ ), 女性患儿发作次数在四季分布中无统计学差异 ( $P=0.301$ ); 脑电图提示双侧放电的患儿癫痫发作的多发季节为夏季 ( $P=0.005$ ), 而单侧放电发作次数的分布中无季节节律的分布特点 ( $P=0.084$ ); 在未予抗癫痫药物治疗组及首药治疗后无发作组的 BECT 患儿所有的发作次数在不同季节的分布中无统计学差异 ( $P>0.05$ ), 首药治疗后有发作组的 BECT 患儿的高发季节为夏季 ( $P=0.004$ ); 年发作频率低 (约 1~2 次/年) 的患儿发作次数在四季中的分布无统计学差异 ( $P>0.05$ ), 发作频率  $\geq 3$  次/年的患儿更倾向于在夏季多发 ( $P=0.004$ )。

**结论:** BECT 患儿临床发作具有夏季多发的特点。性别、脑电图间期放电、治疗情况和年发作频率可影响癫痫发作的季节节律分布特点, BECT 患儿在发作阈值较低时更有季节节律的特点。对癫痫患儿临床发作的生物节律研究, 可能对癫痫的发病机制、诊断、预测和治疗提供新思路。



## GABRA2 基因变异致早发性癫痫性脑病临床特征与遗传学分析

邱炜凤 石港安 张宇昕 翟琼香 陈志红

广东省人民医院

### 【摘要】

**目的：**探讨 GABRA2 基因变异致 1 例早发性癫痫性脑病（EIEE）患儿的临床特征、基因突变特点、诊断、治疗及预后。

**方法：**收集 2022 年就诊广东省人民医院小儿神经内科的 1 例 GABRA2 基因突变致早发性癫痫性脑病患者临床资料，总结其临床特征。对患儿及其父母进行全外显子组测序，并对基因突变特点分析。

**结果：**患儿，男性，3 岁，反复抽搐 3 年，临床表现为癫痫发作、智力障碍、精神与运动发育迟滞。头颅磁共振成像示未见异常；视频脑电图示醒睡各期双侧枕区少量中-高波谱棘慢波、尖慢波散发。监测中患儿有 2 次临床发作，同期脑电图有异常放电，提示局灶性发作。核心家系全外显子组基因测序发现，先证者 GABRA2 基因存在一新发杂合错义突变，c.995C>.T (p.Ala332Val)，父母亲未检测到此变异。根据 2015 年美国遗传学和基因组学学会指南判断该变异为可能致病突变。先后给予患儿多种抗癫痫药物及 1 年余生酮饮食治疗，癫痫仍反复发作，精神运动发育显著落后。检索到 GABRA2 基因文献报道 4 篇共 8 例，国内未见报道，涉及 7 个位点，且均为错义突变，癫痫以早期癫痫性脑病最常见。

**结论：**GABRA2 基因杂合变异是该患儿癫痫性脑病的致病性变异；GABRA2 基因引起的早发性癫痫性脑病非常罕见，所引起的癫痫为药物难治性，且严重影响精神运动发育。

**【关键词】** GABRA2 基因；癫痫；发育障碍；癫痫性脑病





## 10 例 GATOR1 复合物基因变异的遗传局灶性癫痫的临床分析

张曼霞 何素丽

汕头潮南民生医院

### 【摘要】

**目的：**研究 GATOR1 复合物基因突变所致遗传局灶性癫痫的临床及遗传学特点。

**方法：**收集 2009 年至 2022 年 4 月份在汕头潮南民生医院就诊的遗传性局灶性癫痫患者，并通过采集外周血进行癫痫相关基因检测，最终确诊为 GATOR1 复合物基因变异的家系 5 个，对病史采集、家系分析、影像学、脑电图、治疗方案等资料进行分析。

**结果：**5 个家系 9 例患儿，发作形式为起源于额叶、颞叶、中央顶、枕叶或多灶性的局灶性癫痫，8 例患儿头颅 MR 均未见明显异常，1 例提示胼胝体发育不全，小脑扁桃体下疝畸形。3 例为 DEPDC5 基因变异，1 例为 NPRL2 基因变异，5 例为 NPRL3 基因变异；9 例均为遗传变异。基因变异类型：错义突变 1 种，移码变异 3 种，拷贝数变异 1 种。患儿的临床表型与基因变异的类型、来源无明确关系。随访 2 个月至 16 年，7 例发作控制，2 例为药物难治性癫痫；3 例合并精神发育迟滞。

**结论：**GATOR1 复合物基因变异可导致遗传学局灶性癫痫，家系中各个成员有不同的癫痫表型，脑电图多为局灶性痫样放电，没有特定的异常放电灶，影像学常无结构性病灶，部分受累个体呈药物难治性癫痫，部分合并精神发育迟滞。

**【关键词】** GATOR1 复合物；局灶性癫痫；DEPDC5 基因；NPRL2 基因；NPRL3 基因



## 儿童抗 N-甲基-D-天冬氨酸受体脑炎认知障碍的临床随访研究

吴文晓

广州市妇女儿童医疗中心

### 【摘要】

**目的：**对南方地区儿童抗 NMDAR 脑炎恢复期及以后的认知功能随访评估。

**方法：**随访并分析 2016 至 2021 年广州市妇女儿童医疗中心神经内科诊治的抗 NMDAR 脑炎患儿的临床资料及韦氏智力测试结果。

**结果：**共 33 例符合入组标准，首次发作起病年龄  $7.2 \pm 3.0$  岁。男:女为 15:18，急性期起病出院后共随访 12 (4, 33) 月，末次随访时总智商： $82.4 \pm 12.1$ ；言语理解指数： $85.6 \pm 16.7$ ；工作记忆指数： $84.7 \pm 13.5$ ；加工速度指数： $83.5 \pm 11.0$ ；患儿总智商及各分测验均低于平常水平。急性期  $mRS > 3$  分组与  $mRS \leq 3$  分组，在末次随访时，总智商分别为  $80.5 \pm 12.8$  vs  $87.4 \pm 8.6$ ；言语理解指数  $83.1 \pm 17.7$  vs  $92.2 \pm 12.7$ ；工作记忆指数  $84.5 \pm 14.1$  vs  $85.4 \pm 12.8$ ；加工速度指数  $83.1 \pm 12.3$  vs  $84.4 \pm 6$ ；两组间无明显差异。10 例患儿完成了两次测试，第 1 次 (3 (1.0, 5.7) 月) 及第 2 次 (21.0 (15.5, 28.0) 月) 总智商分别为  $78.3 \pm 12.3$ ,  $88.9 \pm 14.3$ ；言语理解指数为  $77.6 \pm 15.4$ ,  $92.6 \pm 20.0$ ，两次测试结果有明显差异。

**结论：**虽然儿童抗 NMDAR 脑炎最终预后良好，但可能存在慢性的认知障碍，因此建议所有患儿均应在恢复期动态进行认知障碍的评估。



## 癫痫持续状态后 CD147 的水平及其与血脑屏障关系初探

唐丹霞 李栋方 李春艳 李宇 吴若豪 罗向阳

中山大学孙逸仙纪念医院

### 【摘要】

**目的:** 通过建立氯化锂-匹罗卡品癫痫持续状态模型, 了解癫痫持续状态后血脑屏障功能改变的情况及外周血白细胞上 CD147 的表达变化, 初步探讨 CD147 参与癫痫持续状态后血脑屏障破坏的机制, 旨在为进一步干预处理及癫痫的治疗提供实验依据。

**方法:** 1、建立氯化锂-匹罗卡品癫痫持续状态小鼠模型: 6~8 周雄性 C576J/BL 小鼠, 体重 18~24g, 82 只, 随机分成对照组 (n=10) 和癫痫组 (n=72), 进一步细分为癫痫 0h (n=12)、癫痫 4h (n=12)、癫痫 6h (n=12)、癫痫 1d (n=12)、癫痫 3d (n=12)、癫痫 7d (n=12)。腹腔注射氯化锂 10mmol/kg、匹罗卡品 100mg/kg (首次剂量)、15mg/kg (追加剂量, 最多追加 4 次), 根据 Racine 分级, 小鼠达到 VI 级及以上发并持续 1 小时, 判定建模成功, 用于后续实验。对照组用等量生理盐水代替匹罗卡品, 余步骤均与癫痫组相同。2、电镜检测血脑屏障超微结构 3、荧光素钠检测血脑屏障通透性: 腹腔注射 2% 的荧光素钠溶液 2ml/kg, 常规取材制作冰冻切片, 脑切片厚 10 $\mu$ m, 隔五取一原则, 每张小鼠取 10 张脑片, 倒置荧光显微镜观察 4、流式细胞术测外周血白细胞上 CD147 的表达 5、ELISA 法测外周血清 MMP-9 的含量

**结果:** 1、氯化锂-匹罗卡品癫痫持续状态模型建立: 本研究实验动物共致痫 72 只, 成功 67 只, 成功率 93.1%, 其中诱导失败率 6.9%; 建模过程中, 6 级发作死亡及建模





# 广东省医学会儿科学分会专业学组优秀论文展示

后 7 天内死亡的共 9 只，7 天内死亡率为 13.4%。故纳入统计癫痫组共 58 只，其中癫痫 0h 组、4h 组、6h 组、1 天组、3 天组分别为 10 只，7 天组 8 只。

2、电镜示癫痫持续状态后存在血脑屏障损伤：电镜示血脑屏障各结构在癫痫 0h 存在损伤（细胞毒性水肿、基膜模糊），4h 最重（细胞毒性水肿与血管源性水肿并存），1 天开始恢复，7 天基本恢复正常。

3、小分子示踪剂荧光素钠示癫痫持续状态后血脑屏障通透性增高：小分子荧光素钠示踪显示血脑屏障在 0 时、4 时开放最明显（ $P < 0.001$ ），余无明显变化。

4、癫痫持续状态后外周血白细胞上 CD147 表达增高：癫痫持续状态后，白细胞表达 CD147+增高，其中 4h、6h 与对照组有统计学差异（ $P < 0.001$ ），T 淋巴细胞、B 淋巴细胞的表达均有增高，以 T 细胞为主。T 淋巴细胞亚群中，以辅助性 T 细胞 CD3+CD4+增高幅度最大。

5、癫痫持续状态后，血清 MMP-9 在 0 时明显增高（ $P < 0.001$ ），并持续至 1d 后逐渐下降。

**结论：**1、癫痫持续状态后存在血脑屏障的损伤，可以持续 3 天，其中 4 时损伤最重。  
2、癫痫持续状态后外周白细胞活化，表达 CD147+增高，诱导 MMP-9 分泌增高，可能参与血脑屏障的破坏。

**关键词：**CD147、癫痫持续状态、血脑屏障



## 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眠期向浅睡眠期转换(3 例)或出现弥漫性  $\theta$ 、 $\delta$  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 期向浅睡眠期转换(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  $\theta$  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。