

· 论著 · 罕见病研究 ·

KCNA1基因变异致发作性共济失调1型合并癫痫一例报道并文献复习

吴莹¹ 魏翠洁¹ 武元¹ 王爽¹ 吴晔¹ 袁建华² 熊晖^{1,*}

1.北京大学第一医院儿科(北京 100034)

2.长治医学院附属和平医院儿科(山西 长治 046000)

【摘要】目的 总结KCNA1基因致病性变异致发作性共济失调1型合并癫痫的临床表型、基因型特点。**方法** 分析1例KCNA1基因致病性变异致发作性共济失调1型合并癫痫患儿的临床资料,并检索文献,对该组患儿进行总结。**结果** 本文研究中患儿女,自幼发育落后,半月龄起反复抽搐发作,发热易诱发癫痫持续状态,2岁7月龄出现发作性共济运动障碍,脑电图示醒睡各期大量弥漫性慢波,广泛性棘波、棘慢波;颅脑磁共振未见异常;行家系全外显子测序提示KCNA1基因c.1213C>T(p.P405S)新发杂合致病性变异。结合文献检索,发现位于KCNA1基因编码的Kv1.1 α 亚单位S6结构域的突变易合并癫痫。**结论** KCNA1基因变异的临床表型差异大,可仅表现为发作性共济失调,和/或药物难治性癫痫,有一定基因型-表型关系,因此当癫痫伴发育落后患者出现发作性共济失调时,需考虑到KCNA1基因致病性变异。发热时可能诱发癫痫持续状态,应注意避免感染等诱因。

【关键词】 KCNA1基因; 发作性共济失调1型; 癫痫**【中图分类号】** R742.1**【文献标识码】** A**DOI:**10.3969/j.issn.1009-3257.2025.6.001

Episodic Ataxia Type 1 Complicated with Epilepsy Caused by KCNA1 Gene Variation: A Case Report and Literature Review

WU Ying¹, WEI Cui-jie¹, WU Yuan¹, WANG Shuang¹, WU Ye¹, YUAN Jian-hua², XIONG Hui^{1,*}.

1.Department of Pediatrics, Peking University First Hospital, Beijing 100034, China

2.Department of Pediatrics, Heping Hospital Affiliated to Changzhi Medical College, Changzhi 046000, Shanxi Province, China

Abstract: Objective To summarize the clinical phenotype and genotype characteristics of episodic ataxia type 1 with epilepsy caused by KCNA1 gene variation. **Methods** The clinical data of one patient with episodic ataxia type 1 and epilepsy was retrospectively analyzed caused by KCNA1 gene mutation were analyzed. The literature was retrieved to summarize characters of these children. **Results** The patient was developmentally retarded from childhood. She had recurrent seizures from the age of half a month, and fever was prone to induce status epilepticus. She had episodic ataxia at the age of 2 years and 7 months. The electroencephalogram showed a large number of diffuse slow waves, generalized spike waves and spike slow waves in each phase of waking and sleeping. Craniocerebral magnetic resonance imaging showed no abnormality. The whole exon gene sequencing showed a de novo heterozygous variation in the KCNA1 gene C.1213C>T (p.p405S). Combined with literature, it was found that mutations in the S6 domain of KV1.1 α subunit encoded by KCNA1 gene were prone to epilepsy. **Conclusion** The clinical phenotypes of KCNA1 gene variants are different, which can be manifested as episodic ataxia and/or drug-resistant epilepsy. There is a certain genotype-phenotype relationship. Therefore, KCNA1 gene variants should be considered when patients with epilepsy and developmental delay develop episodic ataxia. Fever may induce status epilepticus, and care should be taken to avoid infection.

Keywords: KCNA1 Gene; Episodic Ataxia Type 1; Epilepsy

KCNA1基因定位于12p13(OMIM: 176260),编码电压门控钾离子通道Kv1.1 α 亚单位(potassium channel voltage-gated, shaker-related subfamily, member1, α -subunit),是1型发作性共济失调(episodic ataxia type 1, EA1, OMIM: 160120)的致病基因。EA1发病率约为1/50000^[1],以发作性小脑功能障碍和持续性神经肌强直为主要特点,部分可合并癫痫、发育迟缓、低镁血症等其他表现^[1-2]。据国外文献报道,不同的KCNA1基因变异位点影响 α 亚单位的不同跨膜结构域,与不同的临床表型相关^[3]。国内仅有1例EA1合并癫痫的病例报道^[4],现报道1例以新生儿期癫痫发作起病,后出现EA1临床表现,经证实为KCNA1基因致病性变异的病例,以期提高临床医生对此疾病的认识。

1 临床资料

病史:患儿女,3岁3月龄,因“间断抽搐伴发育迟缓3年余,发作性步态异常8月”于2021年11月入院。患儿出生后半

月龄起无明显诱因出现抽搐,表现为头向一侧偏斜,伴眨眼、四肢僵硬,持续十余秒,每日发作10~20次,发作间期脑电图、头颅CT(computed tomography, CT)平扫均未见异常,予丙戊酸钠治疗无效,2月10天龄后换用左乙拉西坦口服后发作频率减低,每月发作2~3次,持续1年余无明显变化,期间多次查发作间期脑电图均无异常。于1岁10月龄首次发现间期脑电图异常,可见Rolandic区棘慢波发放。2岁4月龄患儿在发热后出现癫痫持续状态,发作形式同前,持续约1小时自行缓解(期间未予特殊处理),先后加用丙戊酸钠、唑尼沙胺,拉莫三嗪、苯巴比妥,发作均无减少。2岁7月龄出现发作性共济运动障碍,表现为清醒期头及躯干发作性后仰一下,严重时可摔倒在地,伴走路不稳,宽基底步态,神志清楚,每次持续数秒,每月发作数天,3~4次/天,最长间隔半个月无发作,发热、情绪激动、癫痫发作后易诱发,行视频脑电图检查,监测到此发作同期脑电图未见异常。予停用苯巴比妥,发作性共济失调无好转。入院1月前患儿发热后再次出现癫痫持

【第一作者】 吴莹,女,硕士研究生,主要研究方向:儿童神经肌肉病。E-mail: VING125@163.com**【通讯作者】** 熊晖,女,主任医师,博士生导师,主要研究方向:儿童神经肌肉病。E-mail: xh_bjbj@163.com

续状态，表现同前，持续近40分钟缓解。为进一步诊治收入院，入院时口服左乙拉西坦、丙戊酸钠、唑尼沙胺、拉莫三嗪。患儿系第2胎第2产，足月顺产，出生体重3.6kg，6月龄抬头，15月龄独坐，1岁8个月独站，2岁独走，2岁6个月有意识叫“爸爸”“妈妈”，目前会说简单词语，可执行简单指令。父母非近亲结婚，家族中无癫痫及共济失调患者。入院体格检查：神清，反应可，头围48.5cm，心肺腹未见异常，神经系统查体：四肢肌力、肌张力正常，快走或快跑不稳，取物不稳，指鼻试验不配合，四肢深腱反射对称引出，双侧巴氏征(-)。住院后完善血常规、肝肾功能、电解质、血氨、血乳酸均正常。视频脑电图示广泛棘波、棘慢波、慢波发放，左侧为著

(图1)，未监测到癫痫发作；头颅磁共振(magnetic resonance imaging, MRI)未见异常；Griffiths发育评估量表提示全面发育迟缓(中度)，具体为：运动50，个人-社会46，听力和语言50，手眼协调42。行家系全外显子测序发现KCNA1基因新发杂合变异：c.1213C>T(p.P405S)，ACMG评级为致病，相关临床表型为发作性共济失调1型(图2)。

治疗及转归：患儿住院期间将左乙拉西坦加量，逐渐减停拉莫三嗪及丙戊酸钠，未再出现抽搐发作及发作性共济失调表现。随访半年患儿均未见抽搐发作及发作性共济失调，康复训练下运动、认知缓慢进步，现小跑较稳，可进行简单对话，完成日常指令。

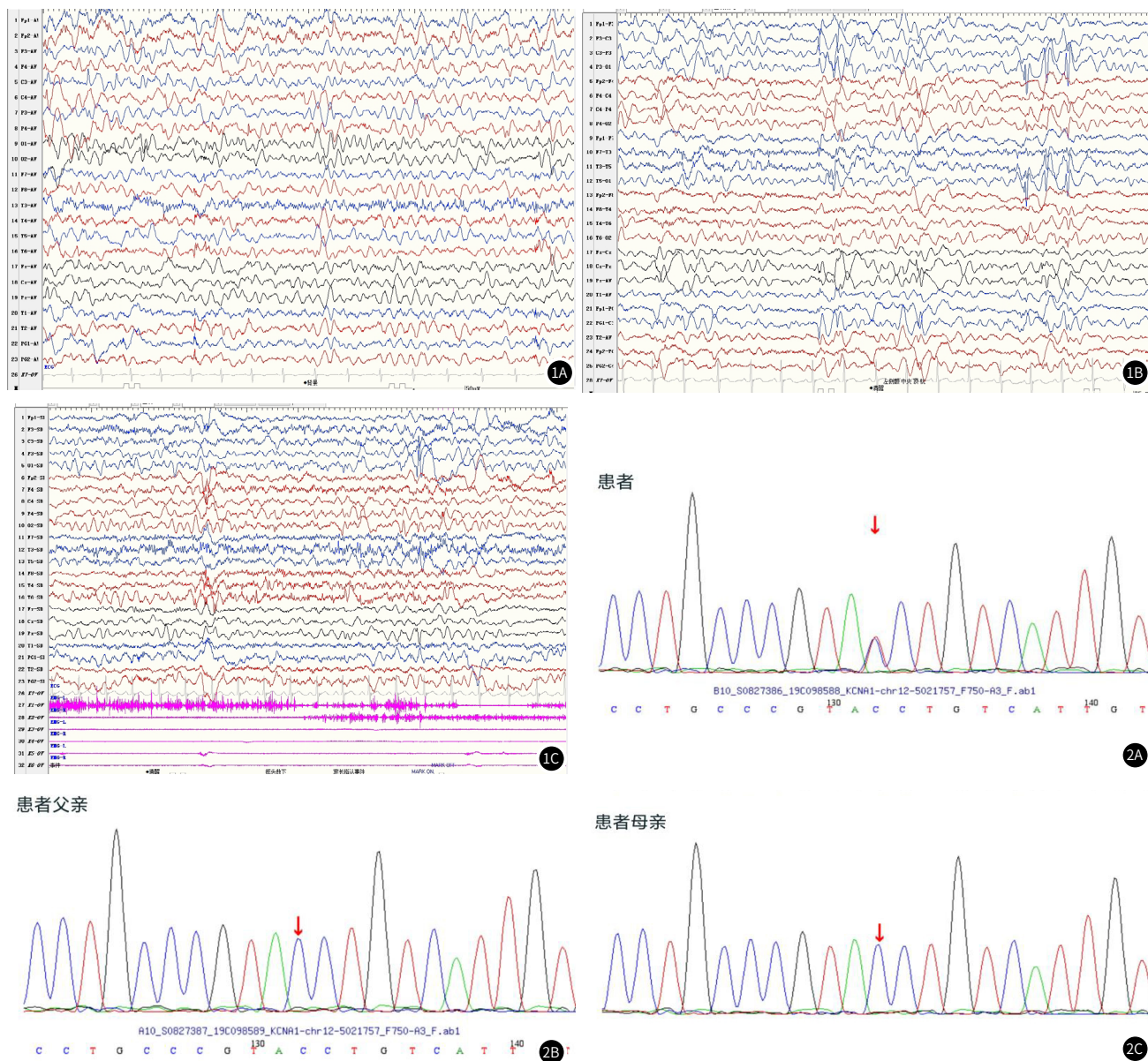


图1 视频脑电图。图1A：背景慢化；图1B：多灶性棘波、棘慢波、慢波发放；图1C：家长指认事件患儿表现为摇头数下，同期不伴发作期图形。图2A-图2C 患者及其父母基因测序结果。

2 文献复习

以“KCNA1”“癫痫”“发作性共济失调”为检索词检索中国期刊全文数据库、万方医学文献数据库，以“KCNA1”“episodic ataxia”“epilepsy”检索PubMed、Embase数据库，检索自建库至2022年8月的相关文献，共检索到中文文献1篇，英文文献12篇，报道15例KCNA1基因

相关癫痫伴发作性共济失调患者，加上本例，共16例患者(表1)。其中男8例，女8例。起病年龄多在生后6个月内(62.5%，10/16)，且集中在新生儿期(43.8%，7/16)。资料完整的所有患儿均以癫痫发作起病，后出现发作性共济失调，两种症状出现的间隔时间绝大多数超过1年(90.0%，9/10)，最长达4年6个月，最短为数月。共13例患者有癫痫发作形式描述，以局

表1 KCNA1基因相关癫痫伴发作性共济失调患者的临床特点

编号	性别	癫痫首次发作年龄	癫痫发作类型	发作性共济失调首次出现年龄	脑电图	影像学
1 ^[5]	女	1岁4个月	局灶性，GTCS	2岁6个月	后头部为主的尖波、棘慢复合波，广泛性快波	头颅MRI正常
2 ^[14]	男	6个月	局灶性，GTCS	5岁	-	-
3 ^[15]	男	<7周	局灶性	2岁	右颞叶为主的慢波、棘慢复合波	头颅CT正常
4 ^[15]	女	9岁	局灶性，GTCS	10岁	正常	头颅CT正常
5 ^[7]	男	4个月	典型失神发作，GTCS	2.5岁	背景慢化，多灶性痫样放电	头颅MRI正常
6 ^[7]	男	6个月	GTCS	-	-	-
7 ^[16]	女	2周	全身肌阵挛，癫痫持续状态(发热易诱发)	数月	双侧广泛不同步痫样放电	头颅MRI正常
8 ^[17]	女	5天	局灶性	13~15个月左右	双侧额颞区中高振幅尖波	头颅MRI正常
9 ^[18]	女	19天	局灶性，GTCS(发热易诱发)	3岁	枕部背景慢化且无序	头颅MRI正常
10 ^[19]	男	婴儿期	-	-	双侧痫样放电	头颅MRI正常
11 ^[19]	男	3周	-	-	右侧颞区节律性尖波	-
12 ^[19]	女	新生儿期	-	3岁	-	头颅MRI示小脑半球轻度广泛静止性萎缩
13 ^[20]	女	21岁	GTCS	5岁	正常	-
14 ^[21]	男	-	局灶性发作	-	-	-
15 ^[22]	男	-	GTCS(均在睡眠中出现)	-	-	-
16(本例)	女	15天	局灶性，癫痫持续状态(发热易诱发)	2岁7月	广泛棘波、棘慢波发放，左侧为著	头颅MRI正常

续表1

	发育迟缓	药物及效果	基因核苷酸改变	受累结构域
1 ^[5]	有	左乙拉西坦有效	c.877G>T	S4
2 ^[14]	-	卡马西平、拉莫三嗪无效，乙琥胺有效	c.1241T>C	S6胞内段
3 ^[15]	无	卡马西平有效	c.677C>G	S2
4 ^[15]	-	苯妥英钠、丙戊酸钠无效	c.677C>G	S3
5 ^[7]	有	丙戊酸、氨己烯酸、奥卡西平、拉莫三嗪、苯妥英钠和氯巴占等无效	c.1207C>T	S6
6 ^[7]	有	拉莫三嗪有效	c.1207C>T	S6
7 ^[16]	有	苯巴比妥、卡马西平、左乙拉西坦、苯妥英钠、拉莫三嗪、丙戊酸钠和氯巴占无效；ACTH有效	c.1214C>T	S6
8 ^[17]	有	左乙拉西坦、舒噻肟、托吡酯、丙戊酸钠、大麻二酚、奥卡西平和氯巴占及生酮饮食无效，乙琥胺和拉考沙胺有效	c.1207C>G	S6
9 ^[18]	有	苯巴比妥、丙戊酸钠无效，奥卡西平有效	c.1102G>C	S5-S6接头
10 ^[19]	有	卡马西平有效	c.1222G>T	S6
11 ^[19]	有	卡马西平有效	c.1222G>T	S6
12 ^[19]	有	苯妥英钠有效	c.1222G>T	S6
13 ^[20]	-	苯妥英钠有效	c.551T>G	S1
14 ^[21]	-	-	c.971G>C	S5
15 ^[22]	-	乙琥胺无效	c.1025G>T	S5
16(本例)	有	丙戊酸钠、拉莫三嗪、苯巴比妥无效，左乙拉西坦、唑尼沙胺有效	c.1213G>T	S6

注：a：Generalized Tonic-clonic Seizure，全面性强直阵挛发作；b：Magnetic Resonance Imaging，磁共振成像；C：Computed Tomography，电子计算机断层扫描。

灶性发作为主(61.5%，8/13)，全面强直-阵挛发作也较为多见(53.8%，7/13)，其中2例有癫痫持续状态，且均在发热状态下易诱发，1例典型失神发作。有脑电图记录的患者共10例，可见广泛或局灶性棘波、尖波发放。10例患者行颅脑影像学检查，除1例患者头颅磁共振检查发现小脑半球轻度广泛性静止性萎缩外，其余均未见异常。治疗上疗效不一，针对癫痫多数患者应用单药有效(60.0%，9/15)，其中卡马西平显示出一定优势(40%，4/10)，部分患者应用多种药物疗效不佳，1例患者应用ACTH(adreno-cortico-tropic-hormone，促肾上腺皮质激素)后癫痫发作得到控制。针对发作性共济失调，药物应用后均无明显缓解，避免疲劳、发热等诱因可能降低发作频率。共10/11例患者有发育迟缓。发育正常的病例3对卡马西平反应好，2岁时停用抗癫痫发作药物，3岁时复查脑电图已正常。

16例患者共报道11个致病性变异，均为错义变异(c.877G>T、c.677C>G、c.1207C>T、c.1214C>T、c.1207C>G、c.1102G>C、c.1222G>T、c.1213G>T、

c.551T>G、c.971G>C、c.1213G>T)，为新发变异或来自父母，涉及的结构域以S6为主(62.5%，10/16)，S2、S2、S3、S4结构域受累各1例，累及S5结构域2例。

3 讨 论

KCNA1基因编码电压门控钾离子通道振动物相关亚家族成员1中的α亚单位(Kv1.1α亚单位)。Kv1.1α亚单位在维持神经细胞膜的静息电位及动作电位复极化过程中发挥重要作用，能够抑制神经细胞的过度兴奋^[5]。该基因变异相关临床表型为1型发作性共济失调(EA1)。EA1多在20岁前起病，平均起病年龄7.9岁^[6]，以短暂性共济失调、发作间期肌纤维颤搐为典型临床表现。发作性症状每次大多仅持续数秒或数分钟，发作频率个体差异较大，频繁者可每天发作数十次，也有患者可数月发作1次，发热、情绪改变常为诱发因素。症状发作时，不同个体会出现不同表征，包括肢体或步态不协调、躯干不稳定、眩晕、视力模糊、动作笨拙、言语障碍等。本文中患儿在幼儿期出现发作性头及躯干后仰的表现，严重时伴运动协调能力和平衡能

力的丧失,每次持续数秒,每月发作数次,易在发热、情绪激动、癫痫发作后诱发,符合EA1的典型表现。发作间期也可见稍宽基底步态、快走或快跑不稳、取物不稳、手眼协调不足等共济失调表现,但未见肌肉不自主运动。

约50% KCNA1基因变异患者仅表现为典型的EA1,另50%可合并或表现为其他症状,其中癫痫较常见^[7]。且KCNA1合并癫痫的表型不一,可表现为局灶性发作,也可全面强直阵挛发作、失神发作。新生儿期起病及癫痫持续状态罕见报道。本文所报道的病例在新生儿期以癫痫发作起病,应用多种抗惊厥药物疗效不佳,发热状态容易诱发癫痫持续状态的发生,伴有发育迟缓,同国外所报道的同一基因变异位点的病例有类似临床表现^[8]。但国外所报道病例始终无发作性共济运动障碍出现,且相较之下,本患儿癫痫起病年龄更早,发育迟缓相对轻,早期发作虽频繁,但发作间期脑电图始终正常,易被误诊为婴儿良性癫痫,但患儿婴儿期即出现发育迟缓可鉴别。此外,患儿发作性症状以姿势不能维持为主要表现,需与癫痫失张力发作鉴别。鉴别要点为:患儿共济运动障碍发作时,无意识改变,且同期没有观察到单个或短暂的多棘慢波继之短程弥散性慢活动的失张力发作脑电图特点。对于婴儿期出现的反复抽搐发作,建议常规完善遗传学检查寻找病因,对随后出现发作性共济失调表现的患儿,应考虑到KCNA1基因变异。

虽然不同突变位点患者的表型不同,甚至同一家系具有相同变异位点的患者表型也不完全相同^[9],但KCNA1基因变异与临床表型体现出一定相关性。Kv1.1 α 亚单位由6个跨膜结构域组成(S1~S6),S1~S4形成电压感受区,S5~S6构成蛋白孔道。其中,S6包含高度保守Pro-Val-Pro(PVP)模体,对于调节离子选择性的灵敏程度至关重要^[10-11]。根据Kelsey Paulhus等分析47例KCNA1基因变异患者的临床资料结果表明:除典型EA1临床表现外,影响S1/S2及S6跨膜结构域的突变更易引起癫痫发作,发生在PVP模体上的变异与癫痫性脑病和智力发育迟缓关系紧密^[4]。与文献回顾中S6为主要涉及结构域一致。本研究报道病例KCNA1基因变异位点(c.1213C>T, p.P405S)位于PVP模体区域,可能是其以癫痫发作起病的重要原因。值得注意的是:同样发生在PVP模体区域的KCNA1基因变异,P403S、P405S、P405L患者都有癫痫表现,但相邻位点V404L仅表现出典型的发作性共济失调1型的临床特点^[4],考虑脯氨酸的变异在翻译水平上极大地提高了癫痫发生的风险。

治疗上,对于KCNA1基因变异所致癫痫,主要根据发作形式、脑电图特点选择并调整药物,但不同基因变异位点的药物治疗效果存在差异。有体外功能研究表明,目前发现的绝大多数KCNA1变异位点导致Kv1.1功能减弱或丧失,更易表现出对抗癫痫发作药物的无反应,以发生在PVP区域的严重功能丧失型变异为著。而Franceses等曾报道一例KCNA1基因功能获得性变异患者,其变异位点在p.A261T,表现出对钠离子通道抑制剂卡马西平的敏感性。考虑可能机制是功能获得性变异引起更快的动作电位复极,导致钠通道重新启动,增加放电频率和同步性,进而引起癫痫发作^[12]。本文报道病例的变异位点已经被证实为功能丧失型变异^[8],因此如果使用卡马西平等有可能会加重发作,这能够解释患者使用拉莫三嗪、苯巴比妥后发作无好转,而减停抑制钠离子通道的药物后发作有所减少。因此,明确基因诊断及突变体功能,对抗惊厥药物的精准选择至关重要。此外,针对KCNA1基因变异所致发作性共济

失调,有报道显示,碳酸酐酶抑制剂乙酰唑胺能改善发作性症状的频率和程度,但作用机制尚不清楚,可能因为乙酰唑胺能改变脑脊液的pH值,引起细胞膜的复极化^[13],从而降低神经元的兴奋性。考虑到本例患儿目前共济失调的发作频率并不频繁,未影响到日常生活,且乙酰唑胺疗效尚不确切,故未加用乙酰唑胺,选择加强平衡康复训练。

4 结 论

KCNA1基因变异和EA1密切相关,但该基因变异患者并不总是以典型的短暂性共济失调或持续性神经肌强直为主要表现。本文报道的KCNA1基因变异位点位于c.1213C>T(p.P405S),患者以发育迟缓、反复癫痫发作后出现发作性小脑功能障碍为临床特点,丰富了KCNA1基因变异的临床表型。提示我们癫痫伴发育落后患者出现阵发性共济失调且头颅影像学无异常时需考虑KCNA1基因变异的可能。

参考文献

- [1] Hasan SM, D' Adamo MC. Episodic Ataxia Type 1. 2010 Feb 9 [updated 2018 Nov 1]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al, editors. GeneReviews, [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993-2022.
- [2] Graves TD, Cha YH, Hahn AF, et al. Episodic ataxia type 1: clinical characterization, quality of life and genotype-phenotype correlation [J]. Brain, 2014, 137 (Pt 4): 1009-1018.
- [3] Paulhus K, Ammerman L, Glasscock E. Clinical spectrum of KCNA1 mutations: new insights into episodic ataxia and epilepsy comorbidity [J]. Int J Mol Sci, 2020, 21 (8): 2802.
- [4] 于程,阮毅燕,冯军坛,等.以癫痫为首发表现的KCNA1基因突变所致婴幼儿1型发作性共济失调1例并文献复习 [J]. 广西医学, 2022, 44 (1): 109-112.
- [5] Paulhus K, Ammerman L, Glasscock E. Clinical spectrum of KCNA1 mutations: new insights into episodic ataxia and epilepsy comorbidity [J]. Int J Mol Sci, 2020, 21 (8): 2802.
- [6] Burke D, Kiernan MC, Bostock H. Excitability of human axons [J]. Clin Neurophysiol, 2001, 112: 1575-1585.
- [7] Browne DL, Gancher ST, Nutt JG, et al. Episodic ataxia/myokymia syndrome is associated with point mutations in the human potassium channel gene, KCNA1 [J]. Nat Genet, 1994, 8 (2): 136-140.
- [8] Rogers A, Golumbek P, Cellini E, et al. De novo KCNA1 variants in the PVP motif cause infantile epileptic encephalopathy and cognitive impairment similar to recurrent KCNA2 variants [J]. Am J Med Genet A, 2018, 176 (8): 1748-1752.
- [9] Yuan H, Yuan H, Wang Q, et al. Two novel KCNA1 variants identified in two unrelated Chinese families affected by episodic ataxia type 1 and neurodevelopmental disorders [J]. Mol Genet Genomic Med, 2020, 8 (10): e1434.
- [10] Long SB, Campbell EB, Mackinnon R. Crystal structure of a mammalian voltage-dependent Shaker family K⁺ channel [J]. Science, 2005, 309 (5736): 897-903.
- [11] Ranjan R, Loquette E, Marani M, et al. A kinetic map of the homomeric voltage-gated potassium channel (Kv) family [J]. Front Cell Neurosci, 2019, 13: 358.
- [12] Miceli F, Guerrini R, Nappi M, et al. Distinct epilepsy phenotypes and response to drugs in KCNA1 gain-and loss-of function variants [J]. Epilepsia, 2022, 63 (1): e7-e14.
- [13] Herson PS, Virk M, Rustay NR, et al. A mouse model of episodic ataxia type-1 [J]. Nat Neurosci, 2003, 6 (4): 378-383.
- [14] Graves TD, Rajakulendran S, Zuberi SM, et al. Nongenetic factors influence severity of episodic ataxia type 1 in monozygotic twins [J]. Neurology, 2010, 75 (4): 367-372.
- [15] Zuberi SM, Eunson LH, Spauschus A, et al. A novel mutation in the human voltage-gated potassium channel gene (Kv1.1) associates with episodic ataxia type 1 and sometimes with partial epilepsy [J]. Brain, 1999, 122 (Pt 5): 817-825.
- [16] Russo A, Gobbi G, Pini A, et al. Encephalopathy related to status epilepticus during sleep due to a de novo KCNA1 variant in the Kv-specific Pro-Val-Pro motif: phenotypic description and remarkable electroclinical response to ACTH [J]. Epileptic Disord, 2020, 22 (6): 802-806.
- [17] Dinoi, Giorgia, et al. Clinical and Functional Study of a De Novo Variant in the PVP Motif of Kv1.1 Channel Associated with Epilepsy, Developmental Delay and Ataxia [J]. Int J Mol Sci, 2022, 23 (15): 8079.
- [18] Verdura E, Fons C, Schlüter A, et al. Complete loss of KCNA1 activity causes neonatal epileptic encephalopathy and dyskinesia [J]. J Med Genet, 2020, 57 (2): 132-137.
- [19] Demos MK, Macri V, Farrell K, et al. A novel KCNA1 mutation associated with global delay and persistent cerebellar dysfunction [J]. Mov Disord, 2009, 24 (5): 778-782.
- [20] VanDyke DH, Griggs RC, Murphy MJ, et al. Hereditary myokymia and periodic ataxia [J]. J Neurol Sci, 1975, 25 (1): 109-118.
- [21] Tristán-Clavijo E, Scholl FG, Macaya A, et al. Dominant-negative mutation p.Arg324Thr in KCNA1 impairs Kv1.1 channel function in episodic ataxia [J]. Mov Disord, 2016, 31 (11): 1743-1748.
- [22] Lee H, Wang H, Jen JC, et al. A novel mutation in KCNA1 causes episodic ataxia without myokymia [J]. Hum Mutat, 2004, 24 (6): 536.

(收稿日期: 2023-07-10)

(校对编辑: 韩敏求)