

KCNT1 如何呈现

患有 KCNT1 相关癫痫的儿童最初可能出现轻微发作，如一支抽搐、婴儿痉挛或睡眠期间癫痫发作，然后进展到从身体一侧移动到另一侧的连续发作。KCNT1 相关的癫痫通常与棘手的癫痫发作（每天 40-100 次）和发育迟缓有关。有些患者不学习走路，沟通能力极小。变异的后果可能包括皮质视觉障碍，胃食管反流，便秘，神经性膀胱和低音症和肌张力障碍。有些儿童会发展肺辅助物和心律失常，这会增加死亡的风险。儿童有癫痫突然意外死亡的风险（SUDEP）。有 300 例确诊病例，但据估计，世界上有 3,000 人患有 KCNT1 相关癫痫。

KCNT1 相关癫痫综合症

KCNT1 是影响大脑和心脏电流的通道。KCNT1 的突变导致通过这些钾通道的电流量增加。这主要导致大脑中的电活动问题，这可能导致癫痫发作。KCNT1 相关癫痫综合征包括：1) 早期发作，或婴儿期癫痫与迁移焦点发作 EIMFS，也称为迁移部分癫痫发作的婴儿 MPSI，或 2) 它可以导致癫痫脑病 EE。也有 3) KCNT1 相关癫痫的较晚发病形式，通常被称为自体占主导夜间前叶癫痫 ADNFLE，最近更名为自体占主导睡眠相关的超运动癫痫（SHE）。报告已经确认了出现多种表型症状的儿童，而有些人携带基因突变，但没有癫痫发作。与 KCNT1 相关的其他综合征可能包括大田原和西综合征。

KCNT1 在心脏和从心脏流出的血管中表达。这有时可能导致心律失常或形成异常血管称为主要主动脉辅助动脉（MAPCAs），从心脏到肺部。据认为，这些抵押品的形式，以弥补血液供应不良的血液供应到肺部由于不发达的本地肺动脉。据估计，10%的 KCNT1 突变患者有这种罕见的先天性心脏缺陷，可能危及生命。

EIMFS 或 MMPSI- 在 6 个月前启动

癫痫发作通常在 6 个月大之前开始，频率和严重程度增加，对神经发育产生负面影响，并经常导致退步和严重的发育障碍。其他名称：婴儿期癫痫与迁移焦点癫痫（EIMFS），早期婴儿癫痫脑病，MMPSI 或迁移部分癫痫的婴儿期。癫痫发作可能难以察觉，但孩子可能会打盹、停止呼吸、变蓝或中度出汗。EIMFS 中的癫痫发作对药物具有耐药性，可在 6 到 9 个月之前持续。这可能导致长期癫痫发作或状态癫痫。

阿德弗尔 - 6 个月后发病

KCNT1 突变可导致夜间发作集群，从简单的唤醒到非常物理的打击运动不等。这些癫痫发作发生在睡眠期间，可能被误认为是夜间恐怖。这种表型被称为自体显性夜间前叶癫痫（ADNFLE）癫痫发作通常比 EIMFS 晚开始。

诊断

诊断是在患有难治性癫痫的患者中建立的，并通过经过认证的实验室的基因测试，在 KCNT1 中识别异种致病变异。MMPSI 综合征患者最常发生 KCNT1 突变，大多数患有 ANDFLE 的患者是从父母一方遗传的。几家基因检测公司将 KCNT1 基因纳入癫痫小组。最好由美国医学遗传学和基因组学委员会进行基因测试认证。

治疗

KCNT1 相关癫痫的治疗最初侧重于减少或停止癫痫发作次数。不幸的是，许多传统的抗惊厥药物效果不是很好，所以你必须与你的医生合作，尝试不同的选择。这些儿童经历的癫痫发作类型是如此多变，手术干预不是一个选项，虽然有些患者有 Vagus 神经刺激 (VNS) 设备手术植入有限的成功。许多父母报告说，生酮饮食是减少癫痫发作的最有效方法之一，其次是表巴比妥，托巴福克斯特格雷托。奎尼丁已被用作标签外的抗惊厥剂，在一些患者中取得了成功，但由于可能对心脏产生负面影响，因此需要仔细监测。一些家长报告说，大麻二醇有一些改善，但在这方面没有足够的研究。

除了减少癫痫发作，治疗的重点是解决通常与低肌肉张力和药物的饱和的症状。这些可能会产生喂养和吞咽的问题，胃肠道困难，便秘，尿路问题。父母往往面临通过放置临时喂养管或更永久性的 G 管来补充孩子营养的决定。有些儿童的心脏和肺部有问题，特别是可能危险的血管的发展称为主动脉和肺抵押物，必须仔细监测，以确保他们不会破裂。在某些情况下，建议肺抵押品栓塞。呼吸问题和管理口腔分泌物也可能是一个问题。睡眠呼吸暂停和睡眠期间的癫痫发作需要使用不同的设备和警报进行监控。父母还必须考虑特殊的床，支撑椅和站立步行者，以帮助骨骼和肌肉的发展。有创造力的父母和治疗师已经调整了玩具、桌子和设备，以找到为孩子提供娱乐的方法，以及刺激认知和视觉发展的手段。照顾孩子的特殊需要需要付出很大的努力，但有一个协调的医疗团队和支持社区可以帮助父母情感地管理孩子的照顾。更多治疗信息可在 kcnt1epilepsy.org

正在开发的新疗法

几家制药公司正在测试 KCNT1 相关癫痫的潜在治疗方法。一种是传统的小分子药物，另一种是抗感性寡核苷酸 (ASO)，它会阻止 KCNT1 基因疾病部分的表达。几年后才能提供这些数据，但社区正在通过提供数据帮助记录这种罕见疾病症状的进展，帮助为临床试验做好准备。

联系 KCNT1 癫痫基金会

KCNT1 癫痫基金会美国非营利组织由被诊断为 KCNT1 基因突变的儿童的父母创建。我们的愿景是创建一个由父母、研究人员和受 KCNT1 相关癫痫患者影响的人的支持者组成的社区，并支持临床治疗研究。我们有一个 KCNT1 患者登记处，并希望在全球找到受 KCNT1 影响的人。我们可以与研究人员合作，利用这些信息找到治疗方法和治疗方法。更多信息请查看我们的网站：<https://kcnt1epilepsy.org> 或联系 info@kcnt1epilepsy.org

注册患者登记处

KCNT1 癫痫基金会为 KCNT1 基因中 "可能致病" 或 "致病突变" 的患者注册提供患者登记。注册时，您将看到所有数据都是私密和安全的。我们希望，社区能够收集到足够的信息，供 FDA 批准目前正在专门为 KCNT1 开发的几种药物。我们认识到参与需要时间和承诺，但您的信息将有助于推进研究！请访问

www.kcnt1epilepsy.org 注册表菜单。这将带您到 LunaDNA 网站，在那里您将为您的孩子创建一个未成年人或病房帐户。成人也可以创建帐户。

相关医疗条件

智力残疾 • 自闭症谱系障碍 • 脑瘫（痉挛、缺血） • 运动障碍（肌张力障碍、厌食症） • 皮质视觉障碍 • 胃食管功能障碍和消化不良 • 神经病痛 • 睡眠障碍 • 言语和语言缺陷 • 行为和情绪问题 • 泌尿科问题（保留、感染） • 呼吸问题

经常需要的专家

• 复杂的护理 • 发育儿科医生 • 内分泌学家 • 流行病学专家 • 胃肠病学家 • 遗传学家 • 神经学家 • 神经心理学家 • 职业治疗师 • 眼科医生 • 骨科医生 • 姑息治疗 • 心理学家 • 生理学家，物理治疗师 • 肺病学家 • 语言病理学家 • 泌尿科医生 • 视力治疗师 KCNT1 患者受益于多学科团队方法，涉及众多专家，以提供全面护理。

与医生讨论的内容

1. 要求一份基因报告，并讨论父母或兄弟姐妹是否应该接受检测。
2. 讨论您的孩子的癫痫发作类型和预期数量，以及癫痫发作期间和之后该怎么做。保存癫痫发作/药物日记。
3. 如果儿童有大量或异常强烈的癫痫发作，则制定家庭应急计划。
4. 要求与 EKG 进行心脏检查。
5. 要求给医院工作人员写信，以防您必须前往急诊室。
6. 讨论如何为喂养、呼吸、低肌肉张力、沟通、睡眠或社交行为等问题做好准备。
7. 询问生酮或相关饮食。
8. 讨论SUDEP（癫痫突然意外死亡）的风险以及如何监测。
9. 要求开出言语、职业、物理和视力治疗的处方。
10. 询问该地区是否有任何支助团体。
11. 在 KCNT1 注册处登记您的孩子。

更多建议和资源：<https://kcnt1epilepsy.org/parents-caregivers>

KCNT1是位于2号染色体上的钾离子通道基因。它编码位于大脑中的电压门钾通道的子组，但也以平滑的肌肉和身体的其他位置表示。这些通道有助于控制细胞生成和传输信号的能力。基因的变化可以改变通道的功能，影响神经元冲动的发生方式。KCNT1基因的功能增益突变会影响大脑发育并导致难以解决的癫痫。