位基因频率在JME组显著高于CON组，差异有统计学意义($P<0.05$)。且携A等位基因者患JME的相对危险度(OR)是1.792，95%可信区间(CI)为1.195～2.688($P<0.05$)。结果提示A/A基因型可能与JME相关，且A等位基因可能为中国汉族人群JME的易感基因，与JME的发生发展可能存在着一定的联系。

我们的结果显示JME与GABBR1基因G1465A多态相关，其原因可能是G1465A多态可引起Gly489Ser氨基酸改变，即在489位上由非极性的藏于蛋白质分子内部的甘氨酸突变为极性的位于蛋白质分子表面的丝氨酸，且第489位氨基酸位点位于GABBR1的N-末端细胞外区域，而此N-末端细胞外区域正是受体要结合相应配体所必需的结构。因此，G1465A的多态对GABBR1的结构和空间构象改变产生影响，使GABA功能不能正常发挥，可能是导致JME的发生发展的机制之一。

但对于GABBR1基因到底是通过具体哪些调控途径来影响JME的发生发展，目前尚不明了。进一步的研究尚有待于对GABBR1基因结构及表达调控进行深入的了解，以探寻JME的发病机制，为基因水平治疗JME及研制相关药物等方面奠定基础。

参考文献：

[1] Izzi C, Barbon A, Toliat M R, *et al*. Candidate gene analysis of the human metabotropic glutamate receptor type 4(GRM4) in patients with juvenile myoclonic epilepsy[J]. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet, 2003, 123(1): 59-63.

[2] Cossette P, Liu L, Brisebois K, *et al*. Mutation of GABRA1 in an autosomal dominant form of juvenile myoclonic epilepsy[J]. Nat Genet, 2002, 31(2): 184-189.

[3] Prosser H M, Gill C H, Hirst W D, *et al*. Epileptogenesis and enhanced prepulse inhibition in GABA(B1)-deficient mice[J]. Mol Cell Neurosci, 2001, 17(6): 1059-1070.

[4] Hou Y, Prinz M, Staak M. Comparision of different tests for deviation from Hardy-Weinberg equilibrium of AMFLP population data[M]//Bar W, Fiori A, Rossi U. Advances in forensic haemogenetics 5. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1994:511-514.

[5] Calver A R, Medhurst A D, Robbins M J, *et al*. The expression of GABA(B1) and GABA(B2) receptor subunits in the cNS differs from that in peripheral tissues[J]. Neuroscience, 2000, 100(1): 155-170.

[6] Billinton A, Baird V H, Thom M, *et al*. GABA(B) receptor autoradiography in hippocampal sclerosis associated with human temporal lobe epilepsy[J]. Br J Pharmacol, 2001, 132(2): 475-480.

[7] Elmslie F V, Williamson M P, Rees M, *et al*. Linkage analysis of juvenile myoclonic epilepsy and microsatellite loci spanning 61 cM of human chromosome 6p in 19 nuclear pedigrees provides no evidence for a susceptibility locus in this region[J]. Am J Hum Genet, 1996, 59(3): 653-663.

[8] Winterer G, Smolka M, Samochowiec J, *et al*. Association of EEG coherence and exonic GABA(B)R1 gene polymorphism[J]. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet, 2003, 117(1): 51-56.

[9] Gambardella A, Manna I, Labate A, *et al*. GABA(B) receptor I polymorphism (G1465A) is associated with temporal lobe epilepsy[J]. Neurology, 2003, 60(4): 560-563.

（编辑 栾 嘉）

中华临床医师杂志(电子版)征稿启事

中华临床医师杂志(电子版)是新闻出版总署“十一五”国家重点出版规划立项的电子出版物之一(新出音[2006]817号)，由中华人民共和国卫生部主管，中华医学会主办，中华医学电子音像出版社出版(新出音[2006]74号)面向国内外公开发行。

中华临床医师杂志(电子版)以CD-ROM光盘附导读形式出版具有形式新颖、报道信息容量大的特点。本刊不仅可以传递文字信息和图形信息，还可以传递视频课件，具有很强的互动性。主要栏目有：述评、临床研究、实验研究、短篇论著、综述、专家讲座(视频形式)、临床经验、病例报告、疑难病例分析、会议报道和继续医学教育课堂等。

著名医学专家郭应禄院士、谌贻璞教授担任本刊总编，与全国80余位各医学学科的知名专家组成了期刊编委会。在编委会的集体领导下，本刊将以科学的流程，给予作者投稿及时处理，分科送审，快速回复，在最短时间内将专家意见反馈给作者，信守科研、编辑道德，以使作者的科研成果、临床经验第一时间得以传播，同时为读者提供最新的医学信息，从中获得科研实践的借鉴。

欢迎医学界同行积极投稿并订阅杂志。

地 址：北京市100035-50信箱《中华临床医师杂志》(电子版)编辑部 **邮 编**：100035

电 话：(010)62219211 **传 真**：(010)62234701 E-mail：Lcdoctor@163.com

网 址：www.clinicmed.net & www.clinicmed.cn