

国家自然科学基金资助项目批准通知

孙涛 先生/女士：

根据《国家自然科学基金条例》和专家评审意见，国家自然科学基金委员会（以下简称自然科学基金委）决定批准资助您的申请项目。项目批准号：81971085，项目名称：GABRG2突变导致遗传性癫痫伴热性惊厥附加症（GEFS+）的分子遗传学特征及机制研究，直接费用：55.00万元，项目起止年月：2020年01月至2023年12月，有关项目的评审意见及修改意见附后。

请尽早登录科学基金网络信息系统（<https://isisn.nsfc.gov.cn>），获取《国家自然科学基金资助项目计划书》（以下简称计划书）并按要求填写。对于有修改意见的项目，请按修改意见及时调整计划书相关内容；如对修改意见有异议，须在电子版计划书报送截止日期前向相关科学处提出。

电子版计划书通过科学基金网络信息系统（<https://isisn.nsfc.gov.cn>）上传，依托单位审核后提交至自然科学基金委进行审核。审核未通过者，返回修改后再行提交；审核通过者，打印纸质版计划书（一式两份，双面打印），依托单位审核并加盖单位公章后报送至自然科学基金委项目材料接收工作组。电子版和纸质版计划书内容应当保证一致。向自然科学基金委提交和报送计划书截止时间节点如下：

1. 提交电子版计划书截止时间为**2019年9月11日16点**（视为计划书正式提交时间）；
2. 提交电子修改版计划书截止时间为**2019年9月18日16点**；
3. 报送纸质版计划书截止时间为**2019年9月26日16点**。

请按照以上规定及时提交电子版计划书，并报送纸质版计划书，未说明理由且逾期不报计划书者，视为自动放弃接受资助。

附件：项目评审意见及修改意见表

国家自然科学基金委员会
2019年8月16日

附件：项目评审意见及修改意见表

项目批准号	81971085	项目负责人	孙涛	申请代码1	H0905
项目名称	GABRG2突变导致遗传性癫痫伴热性惊厥附加症（GEFS+）的分子遗传学特征及机制研究				
资助类别	面上项目		亚类说明		
附注说明					
依托单位	宁夏医科大学				
直接费用	55.00 万元		起止年月	2020年01月 至 2023年12月	
<p>通讯评审意见：</p> <p><1>具体评价意见：</p> <p>一、请针对创新点详细评述申请项目的创新性、科学价值以及对相关领域的潜在影响。 GABRG2突变与GEFS+发病关系密切，但GABRG2突变致病的分子机制未阐明，该项目前期采用GABRG2敲除的细胞系进行转录组测序和结果验证后提出科学假设，拟进一步构建GABRG2条件性敲除小鼠进行表型验证和致病分子机制的研究，该研究对阐明GABRG2突变致GEFS+的机制具有一定的科学价值。</p> <p>二、请结合申请项目的研究方案与申请人的研究基础评述项目的可行性。 研究方案合理、描述详细，申请人及其团队具备相关研究基础，项目具有可行性。</p> <p>三、其他建议 建议进一步凝炼GABRG2突变致病分子机制的科学假说并进行因果关系验证。</p> <p><2>具体评价意见：</p> <p>一、请针对创新点详细评述申请项目的创新性、科学价值以及对相关领域的潜在影响。 构建海马和皮层特异性GABRG2基因敲除C57小鼠，建立温度依赖型癫痫发作GABRG2基因敲除癫痫发作小鼠模型。分析海马苔藓纤维出芽变化及大脑皮质、海马中神经元数目的变化。细胞及离体脑片上检测神经电生理变化，分析皮层脑电。进一步采用基因芯片技术，研究性GABRG2基因敲除引起的相关基因变化、蛋白质-DNA互作改变、及功能变化。科学假设具有一定创新性，较好的科学价值。</p> <p>二、请结合申请项目的研究方案与申请人的研究基础评述项目的可行性。 主持人申请人长期研究颅脑疾病发病分子机制，有多年的科研。该项目研究方案详实、有良好的研究基础，申请书书写较好，项目实施具有可行性。</p> <p>三、其他建议</p> <p><3>具体评价意见：</p> <p>一、请针对创新点详细评述申请项目的创新性、科学价值以及对相关领域的潜在影响。 该项目旨在探讨GABRG2基因缺失导致GEFS+的分子遗传学特征，并从GABRG1、MMP、CACNA1A、CHRNA2和EFHC1等层面探讨其机制。该项目的科学问题较为明确，具有较高的创新性。</p> <p>二、请结合申请项目的研究方案与申请人的研究基础评述项目的可行性。 该项目研究内容分为四个方面，研究内容系统全面，各个部分能做到协调一致，有一定的逻辑</p>					

关系，对应了申请人所提出的科学问题，总体研究方案清晰，研究技术路线具体明确，有较强的可行性。该申请人具有较强的研究基础，从事了部分预实验。但GABRG2基因敲除小鼠尚未构建，其可行性及致死率未知。

三、其他建议

修改意见：

医学科学部

2019年8月16日