

SCN2A 관련 자폐 스펙트럼 장애

빠른 사실 체크

SCN2A 관련 뇌전증 증상

- 양성 가족성 유아 발작(유형 3)
- 조기 유아 간질성 뇌질환(유형 11)
- 오타하라 증후군
- 웨스트 증후군
- 레녹스-가스토 증후군
- 열성 경련을 동반한 전신 간질
- 유아기 이동성 부분 뇌전증
- 유아성 경련
- ASD를 동반한 늦게 발병하는 뇌전증



발작 유형은 아이마다 다르고 성장 및 발달의 다양한 단계에 걸쳐 변할 수 있습니다. 다른 중증 뇌전증에서와 같이, SUDEP으로 알려진 뇌전증 환자의 갑작스러운 예기치 못한 사망(Sudden Unexpected Death in Epilepsy) 위험이 상승합니다.

SCN2A에서의 기능 획득 및 나트륨 채널 차단제(SCB)

- SCN2A 관련 뇌전증을 가진 어린이에서의 발병 연령, SCB에 대한 반응 및 기능적 특성 간의 상관관계
- 조기 유아 뇌전증과 관련한 돌연변이는 기능 획득과 함께 나트륨 채널 활동의 활성화로 이어지는 경향이 있습니다.
- SCB는 종종 조기 유아 뇌전증을 앓고 있는 어린이에서의 임상적으로 관련성이 있는 발작의 감소 또는 소멸과 연관이 있는 반면 다른 항뇌전증 약물은 그 효과가 적었습니다.
- SCB는 늦게 발병하는(>3개월) 뇌전증에는 거의 효과를 보이지 않았고 때때로 발작의 악화를 유발했습니다.

출처: Wolff, et al. (2017). Genetic and phenotypic heterogeneity suggest therapeutic implications in SCN2A-related disorders. *Brain*, 140(5):1316-1336.

SCN2A는 얼마나 희귀한가요?

100,000명의 아이당 약 11건의 SCN2A 관련 사례가 있을 것으로 추정합니다.

매년 미국에서만 400명이 넘는 SCN2A 관련 장애를 가진 어린이가 태어납니다.

출처: Sanders, et al. (2018). Progress in understanding and treating SCN2A-mediated disorders. *Trends in Neuroscience*, 41(7):442-456.

나트륨 채널 차단제 예시

페니토인, 카바마제핀, 옥스카바마제핀, 라코사미드, 라모트리진, 조니사미드

