

국제 SCN2A의 날

2월 24일



2월 24일에 국제 SCN2A 인식의
날을 기념하세요!

SCN2A는 2번 염색체의 24.3번 위
치의 긴 (q) 팔에 위치해 있기 때문
에 2월 24일(2/24)이 국제 SCN2A
인식의 날로 선택되었습니다.

모두와 함께하기

  @FAMILIESCN2A

  @FAMILIESCN2AFUNDATION

 @FAMILIESCN2A FOUNDATION

SCN2A-RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A[®]
FOUNDATION
WWW.SCN2A.ORG

P.O. BOX 82 EAST LONGMEADOW, MA 01028



SCN2A-RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A[®]
FOUNDATION
WWW.SCN2A.ORG

소개

FamilieSCN2A 재단은 SCN2A 유전자 변형
때문에 뇌전증과 자폐 스펙트럼 장애 진단을
받은 아이들의 부모님들이 조직한 501c3 등
록 비영리단체입니다.

비전

모든 SCN2A 관련 장애에 대한 효과적인 치
료법과 완치 방법이 존재하는 세계

목표

연구를 가속하고, 커뮤니티를 구축하고, 전 세
계 SCN2A 관련 장애의 영향을 받는 사람들
의 삶을 개선하는 것을 지지하는 것입니다.



SCN2A 관련 장애 환자들이 흔히 진료받는 전문의

- 복합 진료
- 발달 소아과 의사
- 내분비 전문의(빠 건강)
- 간질 전문의
- 위장병 전문의
- 유전학자
- 신경과 전문의
- 신경심리학자
- 안과 전문의
- 정형외과 전문의
- 고식적 의료
- 재활의학 전문의
- 흉부외과 전문의
- 비뇨기과 전문의
- 작업, 물리, 언어 및 시각치료사

SCN2A



SCN2A란 무엇인가요?

SCN2A는 2번 염색체에 있는 나트륨 채널 유전자입니다. 주로 뇌에서 발견되는 전위 의존성 나트륨 채널(Nav1.2)의 알파 서브유닛을 암호화합니다.

이 채널들은 세포의 전기 신호를 만들고 전송하는 능력의 핵심 역할을 맡고 있습니다. 해당 유전자가 변화하면 채널의 기능이 변화하고 신경 펄스가 전달되는 방식에 영향을 미칠 수 있습니다.

관련 의료 질환

- 자폐 스펙트럼 장애
- 자율신경계 조절 곤란
- 피질 시각장애
- 뇌전증
- 위장 기능 장애
- 지적 장애
- 운동 지연
- 운동장애
- 신경성 동통
- 정형외과적 문제
- 수면 장애
- 언어 장애
- 비뇨기과 장애

SCN2A 관련 장애는 어떻게 발현하나요

현재 출판된 논문은 유전자가 교란될 수 있는 두 가지 주요 방법을 제시합니다: 나트륨 채널의 기능 획득 (GoF) 또는 기능 상실 (LoF)입니다. 최근, 과학자들은 이 척도의 중간에 위치하며 이 두 방법의 혼합 또는 기능의 변화를 보이는 다양한 변이를 발견했습니다.

GoF 변이는 채널을 더 흥분시키기 쉽게 하며, 일반적으로 조기 유아기에 시작되는 발작을 유발합니다.

LoF 변종은 흥분성을 감소시키거나 채널 기능을 완전히 파괴하여 일반적으로 자폐 스펙트럼 장애 및/또는 지적 장애를 유발합니다. 이러한 환자의 약 30%가 늦게 발병하는 뇌전증을 앓을 수 있습니다.

유아 간질성 뇌질환 양성 (가족성) 유아 발작 자폐 스펙트럼 장애 / 지적 장애

유아기에 시작되는 발작이 특징, 이후 신경 발달 지연으로 이어짐

만 2세경 자연 치유되는 유아기에 시작되는 발작이 특징

전체적 발달 지연이 특징, 특히 사회 및 언어의 주요 단계적 발달에 지연 발생, 발작 있거나 없음.

신경 흥분성

증가함

일반

감소함

유아 간질성 뇌질환 (IEE)

양성 (가족성) 유아 발작 (BISs)

자폐 스펙트럼 장애 (ASD) / 지적 장애 (ID)

관련 뇌전증 증후군

- 양성 가족성 유아 발작
- 조기 유아 간질성 뇌질환
- 오타하라 증후군
- 웨스트 증후군/유아성 경련
- 레녹스-가스토 증후군
- 유아기 이동성 부분 뇌전증
- 수면 중 지속적인 극-서파를 보이는 간질성 뇌병증 (EE-CSWS)

SCN2A 환자는 여러 전문의들을 만나 구체적인 의료적 어려움을 관리하고 종합적인 치료를 위한 여러 전문분야적 접근방식을 통해 이득을 볼 수 있습니다.

새롭게 진단받으셨나요?

아는 것이 힘입니다. 저희 웹사이트는 SCN2A에 대해 알기 원하는 가족들과 전문가들을 위한 자료로 가득합니다.

SCN2A의 최신 연구를 알아보고 글로벌 패밀리 네트워크(Global Family Network)에 참여하세요. SCN2A를 앓고 있는 환자의 가족들이 비슷한 환경에 처한 다른 이들의 지지와 안내를 받을 수 있는 커뮤니티입니다.

여러분은 혼자가 아닙니다.



WWW.SCN2A.ORG