

SCN2A 관련 자폐 스펙트럼 장애

SCN2A 관련 자폐 스펙트럼 장애는 어떻게 다른가요?

SCN2A 관련 자폐 스펙트럼 장애는 뇌전증과 함께 또는 단독으로 모두 나타날 수 있습니다. SCN2A 관련 자폐 스펙트럼 장애와 함께 발견되는 특정한 표현형(또는 발현형)은 없습니다. 자폐 스펙트럼 장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)를 가진 인물은 다음의 특정 영역에서 어려움을 겪는 경향이 있습니다.

- 사회적 상호작용
- 커뮤니케이션
- 제한되고 반복하며 정형화된 행동 패턴

이 외에도 SCN2A 관련 자폐 스펙트럼 장애에서 운동 계획과 위장과 관련된 문제가 보고되었습니다.

SCN2A 장애 스펙트럼 환자의 1/3이 뇌전증을 앓는다고 추정합니다. 나트륨 채널 차단제는 SCN2A 자폐 스펙트럼 집단에서 전형적으로 보이는 후천적 뇌전증에서는 거의 효과를 보이지 않았습니다.

Source: 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.

기능 상실 사례의 발생 정도는 기능 획득 사례보다 약 5배 높을 것으로 예상하고 있습니다.

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

빠른 사실 체크

SCN2A에서의 기능 상실

발작의 원인이 되는 기능 획득 변이와는 대조적으로 ASD 관련 SCN2A 변이는 채널 기능을 약화하거나 무력화합니다.

- ASD 관련 변이는 나트륨 채널의 기능을 줄여 NaV1.2 채널의 전기적 특성에 영향을 줍니다.
- 기능 상실은 채널의 형성을 막는 것부터 채널이 기능하기 위해 나트륨이 통과해야 하는 구멍을 막는 것까지 다양한 유형이 있습니다.
- 기능 상실 변이와 ASD 사이에는 분명한 상관관계가 있습니다.

Ben-Shalom, et al. Opposing effects on NaV1.2 function underlie differences between SCN2A variants observed in individuals with autism spectrum disorder or infantile seizures. *Biological Psychiatry*, 2017



자폐증은 겪는 증상의 유형과 중증도에서의 다양한 차이로 인해 자폐 스펙트럼 장애(ASD)로 더 널리 알려져 있습니다. ASD는 뇌가 기능하는 방식의 차이가 원인이 되어 발생하는 발달 장애입니다.

