SCN2A 관련 장애

SCN2A가 무엇인가요?

SCN2A는 2번 염색체에 위치한 나트륨 이온 채널 유전자입니다. SCN2A는 주로 뇌에 있는 전위 의존성 나트륨 통로(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.

S C N 2 A

- S → 나트륨
- C → 채널
- N → 2번
- 2A → 알파 서브유닛

관련 의료 질환

뇌전증, 자폐 스펙트럼 장애, 주의력 결핍 과잉 행동 장애, 전체적 발달 지연, 지적 장애, 운동 및 언어 능력 장애, 위장 및 비뇨기과 문제, 피질 시각 장애, 수면 문제, 자율 신경 장애, 근육 긴장 이상, 섭식 문제, 신경성 통증, 운동실조 및 뇌성마비

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

빠른 사실 체크

SCN2A는 신경 발달 장애 질환의 가장 흔한 원인 중 하나입니다. SCN2A 내에서 반복되는 변이에서도 그 발현은 다양할 수 있습니다.

SCN2A는 어떻게 발현되나요?

현재 출판된 논문은 두 가지 주요 발현을 제안합니다. 기능 획득 변이는 채널을 더 흥분시켜, 일반적으로 유아기에 시작되는 발작으로 이어집니다. 한편, 기능 상실 변이는 흥분성을 줄이거나 채널 기능을 완전히 파괴하며, 일반적으로 자폐 스펙트럼 장애 및/또는 지적 장애를 유발합니다.

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.

SCN2A RELATED AUTISM & EPILEPSY
FAMILIESCN2A FOUNDATION