



科学家新发现: 婴儿猝死综合征可能与SCN4A基因突变相关联

日期: 2019年01月17日 来源: 科技部

婴儿猝死综合征(sudden infant death syndrome, SIDS),是指外表似乎完全健康的婴儿突然意外死亡。根据一项新的研究,其可能与编码钠离子通道Nav1.4的基因(即SCN4A)发生的罕见突变相关联。该钠离子通道蛋白在参与呼吸的骨骼肌收缩中发挥作用。

在美国,SIDS每年导致高达2400名婴儿死亡,而且尽管一些行为,如与父母睡在同一张床上,吸入香烟烟雾或面朝下躺着,与更高的SIDS风险相关联,但是大多数病例并没有明显合理的解释。

在这项新研究中,来自英国伦敦大学学院的研究人员分析了278名死于SIDS的婴儿和729名作为对照的健康人的DNA。这些研究人员发现4名SIDS婴儿在编码Nav1.4的基因SCN4A中发生罕见的突变,而没有1名健康人携带这种突变。

这些研究人员指出在正常情形下,这种突变的发生率为通常为1/20000。论文共同作者、伦敦大学学院临床神经科学家Michael Hann表示,“在我们研究的人群中,所获得的证据是强有力的,至少它是这些SIDS病例的一个风险因素。”他补充道,“这当然无法解释大多数SIDS病例。”

鉴于所研究的人群均为欧洲白种人的人种特殊性,这些研究结果可能难以推广到所有的人群。不过,美国哈佛医学院儿科医生Joel Bass表示这项研究增加了对仍然未得到充分了解的SIDS的一般认识。“每当我们发现其中的一种风险因素时,我们就会找出一种可能的原因,这会允许我们能够鉴定出更多有风险的婴儿,并提供可能对他们有帮助的解决方案。”

在我国,多项研究从先天性副肌强直家系病人,和家族性低钾性周期性麻痹病人中检出SCN4A基因突变,并对基因突变致病的病理机制进行了深入的研究;但是尚无针对特殊疾病人群的分析,我国人种是否存在这种疾病-基因变异的相关性还有待于进一步研究。

美国加州大学洛杉矶分校神经病学家Stephen Cannon表示,“这是一组非常令人信服的数据。在过去的四五年里,有些病例让人们认识到肌肉缺陷导致新生儿和幼儿出现呼吸困难,因此这是一种合乎逻辑的延伸:这可能继续进展为类似于SIDS的疾病。”

参考资料: Roope M, Ninkovic J, Leonie Wong, David J Tester et al. Dysfunction of Nav1.4, a skeletal muscle voltage-gated sodium channel, in sudden infant death syndrome: a case-control study. The Lancet, Published online: 28 March 2018, doi:10.1016/S0140-6736(18)30021-7

扫一扫在手机打开当前页

打印本页

关闭窗口