孩子在睡梦中离奇死亡？遗传学家找到新线索

作者：writer 来源：爱科学

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/17457.html

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

孩子在睡梦中离奇死亡？遗传学家找到新线索。



图片来源：JODIE JOHNSON/SHUTTERSTOCK

1997年的一天，Laura Gould将她15个月大的女儿Maria放到了床上，希望她能好好地睡上一觉。前一晚Maria发了高烧，但第二天她似乎已经恢复了健康。Gould怎么也想不到的是，Maria这一睡就再也没有醒来。没有任何预兆，Maria在睡梦中猝然离世。随后的尸检和病理学检验也没有得到任何明确的结论，Maria的死因成了一个谜。

事实上，像Maria这样的案例不在少数。美国每年有约400名的儿童不明原因猝死（SUDC），其中，大约四分之一被标记为婴儿猝死综合症(SIDS)。最近的两项基因分析表明，至少一小部分病例的潜在原因与癫痫、心律失调和神经发育障碍相关的基因突变有关。

SUDC不是一种单一的疾病，而是各种不同因素的大杂烩。未参与新研究的爱荷华大学卡弗医学院神经病理学家Marco Hefti认为，该研究的数据很重要，虽然不能肯定地说基因突变是导致儿童死亡的原因，但这些发现为动物研究提供了基础，可以揭示基因变化是如何干扰人体重要功能的。他表示，相关数据还可能为未来的儿童死亡调查提供信息，甚至可能为预防死亡的筛查项目提供信息。

波士顿儿童医院医学遗传学家Ingrid Holm表示，从生物学上讲，SIDS和SUDC可能是一个谱系的一部分。在这两种情况下，死亡通常发生在睡眠中，研究人员怀疑导致死亡的原因包括未被发现的心脏缺陷、代谢紊乱和中枢神经系统异常。纽约大学朗格尼健康中心神经学家Orrin Devinsky指出，这些死亡的儿童有发热性癫痫史的可能性约为普通儿童的10倍。

2014年，纽约大学格罗斯曼医学院Orrin Devinsky团队对124个三人组的外显子进行了测序，并在先前与心脏功能障碍或癫痫有关的基因中寻找突变，每个三人组都由父母和一个在11个月至19岁之间突然死亡的孩子组成。结果研究人员在8个基因中发现了变异，他们认为这些变异导致了11人的死亡。相关研究结果发表于美国《国家科学院院刊》。

其中7个病例中，基因突变是新生的，其父母双方都没有携带这种基因突变。8个变异中的6种变异影响了与钙信号传导有关的基因，钙信号传导可调节包括心脏收缩和神经元放电在内的多种过程。

在第二项研究中，研究人员调查了352例婴儿或儿童的死亡病例，并在294个基因中寻找与神经系统疾病、心脏功能障碍以及影响新陈代谢或多器官系统疾病有关的突变。结果发现37例死亡病例中出现了可能导致死亡的变异。其中两种变异基因被发现与罕见的神经发育障碍有关，但与猝死无关，这表明这些神经发育障碍的潜在后果尚未被认识到。

值得一提的是，这两项研究都确认了癫痫有关基因SCN1A的突变。

Devinsky认为，原则上，一些危险的变异可以添加到新生儿的常规筛查中，这可能是该领域的发

展方向。但是，德国汉诺威医学院的法医病理学家Michael Klintschar指出，在许多情况下，基因突变的后果仍然不清楚。将儿童的死亡与一种与心律失常相关基因的罕见突变联系起来，并不代表携带这种基因突变的婴儿发生心脏骤停的风险。他举例，纠正这些孩子心律失常的风险可能会导致更多的问题。(来源：中国科学报辛雨)

相关论文信息：

https://doi.org/10.1073/pnas.2115140118

https://doi.org/10.1016/j.gim.2021.12.004

版权声明：凡本网注明来源：中国科学报、科学网、科学新闻杂志的所有作品，网站转载，请在正文上方注明来源和作者，且不得对内容作实质性改动；微信公众号、头条号等新媒体平台，转载请联系授权。邮箱：shouquan@stimes.cn。
作者：Orrin Devinsky 来源：《国家科学院院刊》

更多 科学进展 请访问 https://www.iikx.com/news/progress/

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，爱科学iikx.com转发