

# 科学家发现儿童神秘猝死线索

● 本报见习记者 辛雨

1997年的一天, Laura Gould 将 15 个月大的女儿 Maria 放到了床上, 希望她能好好睡上一觉。前一晚 Maria 发了高烧, 但第二天她似乎已经恢复了健康。然而 Gould 怎么也想不到, Maria 这一睡就再未醒来。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 名儿童发生不明原因的猝死(SUDC), 其中, 大约 1/4 被标记为婴儿猝死综合征(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、心律失常和神经发育障碍相关基因的突变有关。

SUDC 不是一种单一的疾病, 而是各种不同因素的“大杂烩”。未参与该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, 虽然不能断定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原因调查提供信息, 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,



图片来源: JODIE JOHNSON

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先天性心脏缺陷、代谢紊乱和中枢神经系统异常等。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病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, 并在先前发现的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。最终研究人员在 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。

相关研究结果近日发表于美国《国家科学院院刊》。

在其中 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。而 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相关基因 SCN1A 的突变。

Devinsky 认为, 原则上, 一些危险的变异可以纳入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。将儿童的死亡同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有发生心脏骤停的风险。他说, 纠正这些孩子心律失常的风险可能会导致更多的问题。

相关论文信息:

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

<https://doi.org/10.1016/j.jgim.2021.12.004>

## 吃肉最好每周不超 5 次

本报讯 一项新研究对近 50 万人的长期饮食行为进行分析后指出, 每周吃 5 次或更少的肉与较低的总体癌症风险相关。相关研究近日发表于《BMJ 医学》。

来自英国牛津大学的 Cody Watling 和同事分析了英国生物样本库 2006 至 2010 年招募的 47 万余名英国成年人数据, 调研饮食与癌症风险之间的关系。这些参与者年龄在 40 至 70 岁之间, 他们会报告自己吃肉和鱼的频率, 研究者则利用健康记录计算他们平均 11 年内新发癌症的发病率。

作者在研究中也考虑了糖尿病状况以及社会人口学、社会经济和生活方式的因素。有 247571 名(约 52%)参

与者每周吃肉 5 次以上, 205382 名(约 44%) 参与者每周吃肉 5 次或以下, 10696 名(约 2%) 参与者只吃鱼不吃肉, 还有 8685 名(约 2%) 参与者是普通素食者或严格素食者。参与者中有 54961 人(12%) 在研究期间罹患癌症。

研究人员发现, 与每周吃肉 5 次以上的人相比, 总体癌症风险在那些每周吃肉 5 次或以下的人中降低了 2%, 在那些吃鱼但不吃肉的人中降低 10%, 而在普通素食者和严格素食者中降低了 14%。

把特定癌症的发病率与参与者的饮食习惯相比较后, 作者发现, 每周吃肉 5 次或以下的人罹患结直肠癌的风险比每周吃肉 5 次以上的人降低了 9%。他们还发现, 与每周吃肉 5 次以上的男性相比,

前列腺癌的风险在只吃鱼不吃肉的男性中降低了 20%, 在普通素食男性中降低了 31%。遵循普通素食习惯的绝经后女性死于乳腺癌的风险比每周吃肉 5 次以上的女性低 18%。研究结果表明, 这是由于普通素食女性的身体质量指数(BMI)往往比吃肉女性低。

研究人员提醒, 由于这项研究的观察性质, 并不能在饮食和癌症风险之间得到因果关系的结论。另外, 英国生物样本库的饮食数据是在一个单一的时间点上收集的, 而非一个连续的时间段内收集, 因此可能无法代表参与者终生的饮食模式。 (冯丽妃)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1186/s12916-022-02256-w>

本报讯 由美国加州大学圣地亚哥分校赫伯特·韦特海姆公共卫生和人类长寿科学院的研究人员领导的一个多机构团队, 研究了日常生活中的运动对心血管疾病风险的影响。相关研究近日发表于《美国心脏协会杂志》网络版。

研究发现, 与每天日常活动不足 2 小时的女性相比, 那些每天至少 4 小时日常活动的女性患心血管疾病的风险降低了 43%, 患冠心病的风险降低了 43%, 患中风的风险降低了 30%, 而因心血管疾病死亡的风险甚至降低了 62%。

“这项研究表明, 所有的运动都有助于预防疾病。”第一作者、赫伯特·韦特海姆公共卫生学院博士后 Steve Nguyen 说, “在日常生活中花更多时间进行运动, 包括站立或离开椅子进行各种活动, 就会降低患心血管疾病的风险。”

研究人员使用一种机器学习算法, 将清醒时每分钟的活动分为 5 种: 坐着、坐在车里、站着不动、日常生活运动、走路或跑步。日常生活活动包括在房间或庭院中站立或行走时发生的活动, 如穿衣服、准备饭菜或园艺活动。

作为女性健康倡议目标体育活动和心血管健康研究的一部分, 研究人员测量了近 5416 名年龄在 63 岁至 97 岁之间的美国女性的身体活动。这些人在研究开始时并没有患心脏病。

参与者在长达 7 天的时间里佩戴研究级别的加速度计, 以准确测量她们花了多少时间在运动上。更重要的是, 常见日常生活行为不包括此前研究的轻度、中度至剧烈强度的体育活动。

“老年人从事的大部分运动与日常生活有关, 但可能不被视为体育活动。了解日常生活中运动的好处, 并将其添加到体育运动指南中, 可能会鼓励更多人进行运动。”资深作者、赫伯特·韦特海姆公共卫生学院流行病学教授 Andrea LaCroix 说。 (李木子)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1161/JAHA.121.023433>

刷牙也防心脏病