

T 156299

โรคไหลตาย หรือ Sudden Unexplained Death Syndrome (SUDS) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีการถ่ายทอดแบบ autosomal dominant ผู้ป่วยไหลตายมีคลื่นไฟฟ้าหัวใจแบบ right bundle branch block และ ST-segment elevation ใน lead V_1 - V_3 ที่นำไปสู่การเกิด ventricular fibrillation ซึ่งลักษณะคลื่นไฟฟ้าหัวใจดังกล่าวคล้ายคลึงกับผู้ป่วยกลุ่มอาการbrugada โดย 25% ของผู้ป่วยbrugada มีสาเหตุมาจากการกลายพันธุ์ของยีน *SCN5A* ซึ่งเป็นยีนของช่องโซเดียมของกล้ามเนื้อหัวใจ นอกจากนี้ยังมีรายงานพบว่า ST-segment elevation เกิดจาก transmural gradient ของกล้ามเนื้อหัวใจที่เป็นผลมาจาก I_o ที่เกิดจากกระแสที่ผ่านช่องโปตัสเซียมของกล้ามเนื้อหัวใจซึ่งอาจเป็นสาเหตุของโรคได้ จึงทำการศึกษายีนของช่องโปตัสเซียมของกล้ามเนื้อหัวใจที่เกี่ยวข้องกับ I_o โดยการตรวจการกลายพันธุ์ของยีน *KCND3* โดยวิธี direct sequencing ทั้ง 7 exon ในผู้รอดชีวิตจากไหลตาย 2 ราย จากครอบครัวไหลตายที่ทำการศึกษา linkage analysis แล้วไม่สามารถ exclude linkage ได้ ผลปรากฏว่าไม่พบการกลายพันธุ์ใน exon ที่ 2 ถึง 7 ในผู้รอดชีวิตทั้ง 2 ราย และทำการศึกษา linkage analysis ของยีน *KCNA4* และ *KCNA5* โดยวิธี microsatellite ในครอบครัวไหลตาย 3 ครอบครัว ปรากฏว่าไม่พบความสัมพันธ์ของการถ่ายทอดโครโมโซมในตำแหน่งใกล้เคียง *KCNA5* แต่พบว่าอาจมีการถ่ายทอดโครโมโซมในตำแหน่งใกล้เคียง *KCNA4* ซึ่งจากผลการศึกษาดังกล่าวจึงควรจะมีการศึกษายีน *KCNA4* ต่อไปว่าเป็นสาเหตุของโรคไหลตายหรือไม่ต่อไป

TE 156299

Lai-tai or Sudden Unexplained Death Syndrome (SUDS) is a genetic disorder with the mode of transmission of autosomal dominant. SUDS survivors share the same ECG pattern as Brugada syndrome (Right bundle branch block and ST-segment elevation in leads V_1 - V_3) that lead to ventricular fibrillation. About the twenty-five percentage of Brugada syndromes are caused by cardiac sodium channel gene (*SCN5A*) mutation. It has been suggested that potassium transient outward current (I_o) may responsible for the ST-segment elevation. In mutation screening, shows no mutation on exons 2 to 7 of *KCND3* gene in 2 SUDS survivors, which can not exclude linkage in linkage study. To determine whether cardiac potassium channel gene was the caused of the disorder, we performed linkage studies on 3 SUDS families with the Brugada phenotype in *KCNA4* and *KCNA5* gene by four polymorphic markers and found genetic linkage in *KCNA4* but not link in *KCNA5* gene. Future genetic studies in *KCNA4* and other cardiac potassium channel genes might elucidate the molecular basis of SUDS.