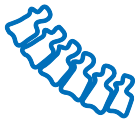




Белок SMN

*История
не только о ЦНС*



Что такое спинальная мышечная атрофия (СМА)?¹

- СМА представляет собой генетическое заболевание всего организма, вызывающее мышечную слабость по всему телу
- Оно часто ограничивает продолжительность жизни маленьких детей
- Существует три основных типа СМА. Все три типа вызваны повреждением гена выживаемости мотонейронов (SMN1). Этот ген помогает клеткам организма вырабатывать белок SMN, который необходим для сохранения здоровых мотонейронов
- Мотонейроны представляют собой особые клетки, которые передают сообщения от мозга к мышцам, помогая контролировать движения всего тела. Эти нервные клетки являются самыми длинными клетками в организме человека



Ген выживаемости мотонейронов (SMN)

- Организм имеет две очень похожие копии гена SMN, SMN1 и SMN2³
- Ген SMN1 при правильном функционировании способен производить достаточное количество белка SMN, который необходим организму. У людей, живущих со СМА, ген SMN1 нефункционирующий, и ген «резервного копирования», именуемый SMN2, производит только очень небольшое количество функционального белка⁴



Белок выживаемости мотонейронов (SMN)

- Низкий уровень белка SMN вызывает снижение количества мотонейронов, что приводит к мышечной слабости⁴
- В результате мышечная слабость может стать настолько тяжелой, что это будет воздействовать на способность двигаться, принимать пищу и с течением времени дышать самостоятельно⁴
- Белок SMN содержится в клетках всего тела, а не только в мотонейронах, от скелетных мышц до сердечно-сосудистой системы³
- Недавние исследования показали, что он играет важную роль в различных клетках и что для надлежащей жизнедеятельности разных типов клеток могут потребоваться разные уровни белка SMN⁵
- Научные исследования на животных моделях показали, что повышение уровня белка SMN во всем организме, а не только в центральной нервной системе (ЦНС), может способствовать изменению прогрессирования СМА⁶

С целью создания терапии ученые пытаются понять, как именно клетки и ткани организма вовлекаются в патологический процесс при СМА, какие эффекты оказывает это заболевание с течением времени⁷. При разработке патогенетической терапии необходимо учитывать, что СМА – это заболевание, затрагивающее весь организм.

Ссылки на источники:

1. SMA Europe. About SMA. Доступно на сайте: www.sma-europe.eu/essentials/. Последний доступ: Март 2019 г.
2. Biology Dictionary - Exon. Веб-сайт Доступно на сайте: <https://biologydictionary.net/exon/>. Последний доступ: Март 2019 г.
3. Treat NMD - Handbook on SMA genetics. Веб-сайт Доступно на сайте: http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/registries_tool-kit/handbook_on_sma_genetics_dec2009.pdf. Последний доступ: Март 2019 г.
4. Bowerman M et al. Dis Model Mech. 2017; 10(8):943-954
5. Chaytow H et al. Cell Mol Life Sci. 2018;75(21):3877-3894
6. Hua Y et al. Nature. 2011;478(7367):123-126
7. Simone C et al. Call Mol Life Sci. 2016;73(5):1003-1020