

# **Генетические аспекты патогенеза спинальной мышечной атрофии**

*Дешиц Диана Николаевна*

*Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

*Научный(-е) руководитель(-и) - Григорович Виктор Васильевич, Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

## **Введение**

СМА — генетическое заболевание, поражающее область нервной системы, отвечающей за контроль движений произвольных (скелетных) мышц. Заболевание характеризуется аутосомно-рецессивным типом наследования и довольно частой встречаемостью. Проблема СМА состоит в том, что болезнь быстро прогрессирует и 50% детей не доживают до 2-х летнего возраста.

## **Цель исследования**

Изучить генетические причины, благодаря которым развивается СМА,

## **Материалы и методы**

Анализ данных научной и учебной литературы, а также статей по вопросам патогенеза СМА.

### **Результаты**

К возникновению СМА приводят мутации в теломерной копии гена SMN (SMN1), кодирующего белок выживаемости мотонейронов. Основным типом мутации в этом гене являются делеции экзонов 7 и/или 8, которые выявляются у 90% больных. Ген SMN1 имеет центромерную копию SMN2. Они демонстрируют беспрецедентный уровень гомологии — состоят из 9 экзонов (1, 2a, 2b, 3 - 8) и различаются всего лишь 5 нуклеотидами: 3 в интронах 6 и 7; 2 в экзонах 7, 8. Ген SMN2 только частично функционален и поэтому не может полностью компенсировать отсутствие гена SMN1. У больных с делецией экзонов 7 и/или 8 гена SMN1 в гомозиготном состоянии экспрессируется малая часть функционального FL-SMN-белка (full-length SMN), продуцируемого геном SMN2.

### **Выводы**

На уровне аминокислотного состава наблюдается полная гомология между генами SMN1 и SMN2. Вследствие различия в нуклеотидной последовательности основной транскрипт гена SMN1 является полноценным (full-length SMN) и состоит из всех 9 экзонов, в то время как транскрипт гена SMN2 не содержит экзона 7 и/или 8.