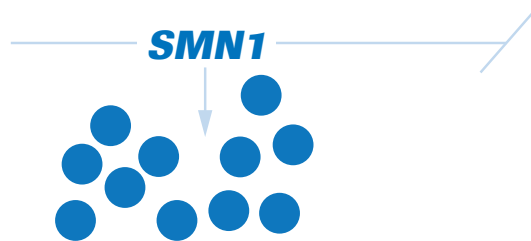
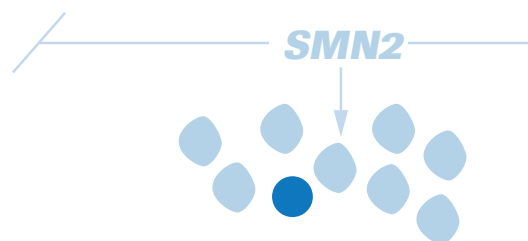


SMN протеинот се наоѓа во секоја клетка

Два гена, *SMN1* и *SMN2*, се вклучени во производство на SMN протеин^{1,2}



Функционален SMN протеин



Недоволно функционален SMN протеин

SMN протеинот има клучна улога кај СМА

СМА е последица на мутација во *SMN1* генот која води кон недоволни нивоа на функционален SMN протеин низ телото¹

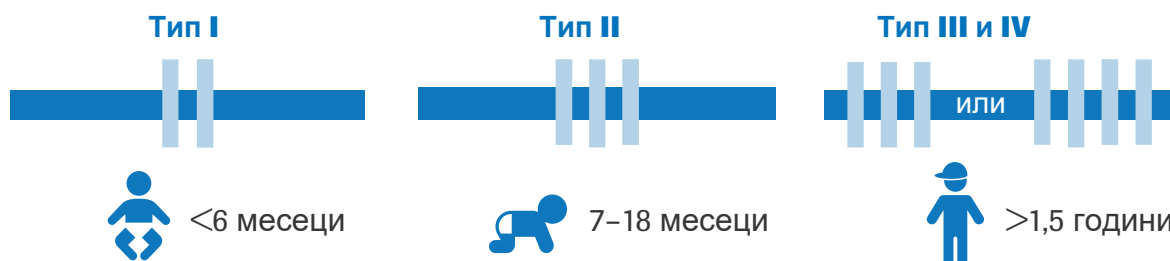


Намаленото ниво на SMN во ЦНС предизвикува уништување на моторните неврони¹



Намаленото ниво на SMN во периферните ткива може да предизвика мултисистемски ефекти³⁻⁵

Историски, СМА била класифицирана според возраста при појава на првиот симптом и моторните достигнувања...



...како и да е, постои развој кон класификација според функционалниот статус, на пр. неседат, седат и одат



СМА има разновиден спектар на фенотипови на моторно нарушување и придружни коморбидитети. За ефективен и ефикасен менаџмент на лицата со СМА потребен е мултидисциплинарен пристап кон грижата со цел да се одговори на моменталните и очекуваните потреби во иднина.^{6,7}

СМА, спинална мускулна атрофија; SMN, survival motor neuron.

1. Hamilton G and Gillingwater TH. *Trends Mol Med* 2013;19:40-50; 2. Nash LA et al. *Curr Mol Med* 2016;16:779-792; 3. Shishikura K et al. *Acta Neuropathol* 1983;60:99-106; 4. Wijngaarde CA et al. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:67; 5. Szunyogova E et al. *Sci Rep* 2016;6:34635; 6. Mercuri E et al. *Neuromuscul Disord* 2018;28:103-115; 7. Finkel RS et al. *Neuromuscul Disord* 2018;28:197-207.

ZINC MK/NEUR/2006/0007 | Датум на подготовка: јуни 2020 г.

