

Краткий отчет об определении динамики SMN протеина.

Было обследовано 11 больных, у 9 протеин определялся в динамике при приёме вальпроевой к-ты (до и после начала приёма или отмены). Для оценки надёжности тестов уровень протеина был определён у 4х отцов, 4х матерей и 1го ребенка с 1м типом СМА (однократно).

Результаты. В целом, результаты продемонстрировали сопоставимость с данными публикаций других исследователей. Также, при проведении теста удалось зарегистрировать достоверную разницу уровней SMN-протеина при изменении режима приёма вальпроевой кислоты (ВК). Как и в сообщениях других исследователей, были выявлены больные слабо реагирующие на приём ВК – повышение уровней SMN на 30% и менее, и больные с выраженной реакцией – более 100%. Сопоставление уровней SMN родителей и детей демонстрирует наличие корреляции, что дополнительно указывает на корректность выполнения тестов.

Перспективы. Накоплен большой опыт экспериментальных (на животных) исследований значения SMN в патогенезе СМА, продолжают появляться новые данные о его ключевой роли, причем не только для сохранения мотонейронов спинного мозга. Однако мировой опыт определения уровней SMN-протеина у реальных больных в различных клинических ситуациях очень мал и не даёт ответов на многие вопросы. Например, известно, что уровни SMN-протеина, при приёме ВК, сильно колеблются (даже могут снижаться ниже исходных). Чем обусловлены эти колебания – неизвестно. Также не существует общепринятой нормы абсолютных показателей уровня SMN-протеина в крови – у больных находящихся в одинаковом состоянии уровень SMN-протеина может отличаться в разы. Очевидно, что существует много неизвестных, но важных факторов, которые в настоящий момент не учтены.

Выводы. При поддержке Фонда и спонсора исследований впервые в Украине на базе ГУ "Ин-т неврологии, психиатрии и наркологии НАМН Украины" освоена методика определения уровня SMN-протеина мононуклеарных клеток крови. Для повышения информативности/диагностической ценности данного исследования необходимо продолжение исследований и накопление данных об уровнях SMN-протеина у разных больных в разный период времени в разных клинических ситуациях. Для решения организационных вопросов особо важным является разработка методов транспортировки и хранения образцов крови без визита больного в клинику.