

# O QUE É AME E POR QUE ACONTECE

A AME é causada por uma mutação no gene *SMN1*, que resulta na produção de níveis reduzidos da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN).

A proteína SMN é encontrada em todo o corpo e desempenha um papel fundamental na função e sobrevivência dos neurônios motores.

No corpo, há dois genes muito similares que produzem a proteína SMN:

## SMN1

O *SMN1* produz a quantidade total de proteína SMN que precisamos para funcionar.

## SMN2

Já o *SMN2* produz apenas uma pequena fração da quantidade total de proteína SMN que precisamos para funcionar (cerca de 10%).

Os níveis reduzidos de proteína SMN funcional levam ao enfraquecimento e à perda progressiva dos neurônios motores que controlam os movimentos musculares.

Em indivíduos saudáveis, o gene *SMN1* é capaz de produzir a quantidade suficiente de proteína para que o corpo funcione normalmente.

Indivíduos com AME dependem do gene *SMN2*, que funciona como “backup”, e produz uma quantidade insuficiente de proteína SMN funcional.