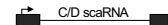
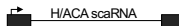


遺伝子発現部位

snRNA

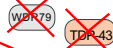
snRNA (U1, U2, U4, U5 etc.)



H/ACA scaRNA

UG-rich C/D scaRNA

KD



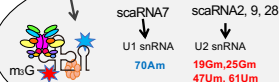
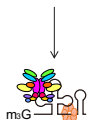
核小体への異常蓄積



修飾不全のsnRNAの出現



snRNAの構造的不安定化
スプライシング機能異常



snRNAの化学修飾反応

カハール体



pre-mRNAスプライシング

細胞質

核

- : SMN複合体
- : Sm Ring
- : 化学修飾