

Mitofusin

Jak už jeho název napovídá, mitofusin se účastní fúze mitochondrií. Jde o membránový protein, který je zakotvený ve vnější membráně mitochondrie. Má svou specifickou strukturu rozdělenou na několik částí. Ve skutečnosti se jedná se o dva specifické proteiny – mitofusin 1 a 2. Gen pro **mitofusin 1** (<http://omim.org/entry/608506>) (MFN1) leží na 3. chromosomu, gen pro **mitofusin 2** (<http://omim.org/entry/608507>) (MFN2) na 1. chromosomu.

U lépe prostudovaného mitofusinu 2 byly jeho části nazvány v anglickém originále **paddle** (tip), **trunk**, **neck** a **terminální GTPasa**. Podle navrženého modelu se musí mitofusiny 2 dvou mitochondrií spojit, dojde k rozštěpení GTP, konformační změně a fúzi vnějších membrán. Vnitřní membrány mitochondrie splývají pravděpodobně díky proteinu **OPA1** (optic atrophy 1). OPA1 je rovněž GTPasa, která dostala jméno podle syndromu, který je způsoben mutací v jeho genu.

Díky této funkci může dojít k dynamické plasticitě mitochondrií uvnitř buňky, stejně tak k remodelaci mitochondriální sítě. Mutace genu pro mitofusin 2 způsobuje chorobu nazvanou Charcot-Marie-Tooth syndrom (typ CMT2A).



Projev CMT syndromu

Odkazy

Související články

- Charcot-Marie-Tooth syndrom

Externí odkazy

- **Databáze OMIM**
 - <http://omim.org/entry/608506> - MFN1
 - <http://omim.org/entry/608507> - MFN2
 - <http://omim.org/entry/605290> - OPA1
- Wikipedia. *MFN2* [online]. Poslední revize 2011-02-06, [cit. 2011-04-07]. <<https://en.wikipedia.org/wiki/MFN2>>.
- <https://en.wikipedia.org/wiki/MFN1>
- http://www.nature.com/nrn/journal/v9/n7/fig_tab/nrn2417_F2.html
- <https://en.wikipedia.org/wiki/OPA1>
- https://en.wikipedia.org/wiki/Charcot%E2%80%93Marie%E2%80%93Tooth_disease