

РЕЦЕНЗИЯ

На реферативную работу Храмченко Марии Анатольевны

«Синдром MELAS».

Синдром MELAS (англ. Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes – «митохондриальная энцефаломиопатия, лактатацидоз, инсультоподобные эпизоды») – прогрессирующее нейродегенеративное заболевание, характеризующееся проявлениями, перечисленными в названии, и сопровождается полиморфной симптоматикой – диабетом, судорогами, снижением слуха, сердечными заболеваниями, низким ростом, эндокринопатиями, непереносимостью физических нагрузок и нейропсихиатрическими отклонениями. Данное заболевание относится к митохондриальным болезням (МБ), которые обусловлены генетическими и структурно-биохимическими дефектами митохондрий и сопровождающиеся нарушением тканевого дыхания и, как следствие, системным дефектом энергетического метаболизма, вследствие чего поражаются в различной комбинации наиболее энергозависимые ткани и органы-мишени: головной мозг, скелетные мышцы и миокард, поджелудочная железа, орган зрения, почки, печень. В каждом конкретном случае совокупность симптомов и их тяжесть может отличаться, поскольку синдром связан с мутациями во многих генах: MTTL1, MTTQ, MTTN, MTTK, MTTS1, MTND1, MTND5, MTND6, MTTS2. В реферате освещены вопросы этиологии и патогенеза, клиники, диагностики и особенностей лечения пациентов с синдромом MELAS. Выполненная реферативная работа структурирована, написана грамотным, научным языком, полностью отвечает требованиям, предъявляемым к данному виду работы.

Ассистент кафедры нервных
болезней с курсом ПО
Субочева С.А.

Суб-