

РЕЦЕНЗИЯ

На реферативную работу Парамоновой Анастасии Ивановны
Подострая некротизирующая энцефаломиелопатия (синдром Лея).

Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиелопатия) – редкое наследственное прогрессирующее метаболическое заболевание младенческого и детского возраста, возникающее в результате мутаций в генах, кодирующих полипептиды комплексов дыхательной цепи митохондрий и белки, принимающие участие в их сборке на внутренней митохондриальной мембране. Характерна манифестация клиники в первые годы жизни ребенка с потерей приобретенных психомоторных навыков, экстрапирамидных и мозжечковых нарушений, глазодвигательных расстройств и эпилептических приступов. При нейровизуализации в режиме T2W и FLAIR выявляются гиперинтенсивные очаги в области таламуса, базальных ганглиев, моста, продолговатого мозга, мозжечка и спинного мозга. Для окончательного подтверждения диагноза необходимо проведение молекулярно-генетического исследования. Патогенетической терапии на сегодняшний день не разработано, прогноз заболевания неблагоприятный с неуклонным, часто стремительным прогрессированием и летальным исходом в течение 2-3 лет при классическом течении заболевания.

Выполненная реферативная работа структурирована, написана грамотным, научным языком, полностью отвечает требованиям, предъявляемым к данному виду работы.

Сотрудник кафедры нервных болезней

с курсом ПО

асс. Субочева С.А.

Суб-