

РЕЦЕНЗИЯ

На реферативную работу Храмченко Марии Анатольевны

«Атаксия Фридрейха».

Атаксия Фридрейха (FRDA) является наследственной нейродегенеративной патологией, классически характеризующейся прогрессирующей атаксией походки и конечностей, дизартрией, дисфагией, глазодвигательными нарушениями, потерей глубоких сухожильных рефлексов, пирамидными знаками, сколиозом, и в некоторых случаях, кардиомиопатией, сахарным диабетом, потерей зрения и нарушениями слуха. Данный вариант атаксии – это наиболее четко описанная и часто встречающаяся спиноцеребеллярная дегенерация. По информации всемирной медицинской статистики, таким заболеванием страдает в среднем 5-7 пациентов на 100 000 человек, а носителем мутации гена FXN, кодирующем белок фратаксин, (который играет важную роль в работе митохондрий посредством выведения железа из околomitохондриального пространства), является один человек среди 120. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В реферате подробно освещены вопросы этиологии и патогенеза, клиники, диагностики и особенностей лечения пациентов с болезнью Девика. 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-