

РЕЦЕНЗИЯ

На реферативную работу Парамоновой Анастасии Ивановны

«Гликогеноз II типа (болезнь Помпе).»

Гликогеноз II типа (болезнь Помпе) – редкое инвалидизирующее наследственное аутосомно-рецессивное лизосомное заболевание с широким возрастным диапазоном дебюта, характеризующееся мультисистемным поражением с прогрессирующей дегенерацией мышечной ткани, обусловленное мутацией гена GAA, обуславливающей снижение активности фермента кислой альфа-глюкозидазы. Клинические проявления болезни Помпе variabelьны и прямо коррелируют с выраженностью дефицита фермента и возрастом манифестации заболевания. В педиатрической практике с учетом патогенеза и времени дебюта заболевания различают две нозологические формы: младенческую (инфантильную) болезнь Помпе (МБП), манифестирующую в период новорожденности или младенческом возрасте, и болезнь Помпе с поздним началом (БППН). В реферате освещены вопросы этиологии и патогенеза, клиники, диагностики, особенностей лечения и прогноза пациентов с гликогенозом II типа.

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-