

РЕЦЕНЗИЯ

на реферативную работу Гуревича Владимира Александровича

«Лизосомальные болезни накопления. Часть I»

Лизосомальные болезни накопления – это группа орфанных, наследственных, мультисистемных заболеваний, которые развиваются в результате генетического дефекта лизосомальных ферментов, отвечающих за расщепление определенных макромолекул в клетке. Унаследованные дефекты лизосомальных ферментов могут привести к накоплению недеградированных метаболитов в клетке, что ведет к ее дисфункции и в последующем к гибели. Болезни накопления обычно группируют биохимически в зависимости от накапливаемого метаболита. Подгруппы включают мукополисахаридозы, сфинголипидозы, муколипидозы. Как правило, повреждаются ткани, наиболее богатые субстратами. Таким образом, головной мозг, который богат сфинголипидами, особенно страдает от сфинголипидозов, в то время как мукополисахаридозы поражают многие ткани, так как мукополисахариды присутствуют по всему телу.

В данной работе освещены основные моменты этиологии, патогенеза, клиники, диагностики и лечения, наиболее часто встречающихся мукополисахаридозов, муколипидозов, олигосахаридозов, лизосомальных транспортных дефектов и других лизосомальных нарушений. Более подробно освещены два наиболее часто встречающиеся заболевания из этой группы, проявляющиеся неврологической симптоматикой Болезнь Помпе и Болезнь Ниманна–Пика тип С.

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

Доцент кафедры нервных болезней
с курсом медицинской реабилитации ПО



Аброськина М.В.