

РЕЦЕНЗИЯ

на реферативную работу Туник Марии Евгеньевны

«Болезнь Помпе»

Болезнь Помпе (генерализованный гликогеноз, гликогеноз II типа) — редкое наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным механизмом наследования, связанное с повреждением мышечных и нервных клеток по всему организму. Клиническая картина данной патологии обусловлена накоплением гликогена в лизосомах, вызванным недостаточностью лизосомного фермента — кислой α -1,4-глюкозидазы. Различают быстро прогрессирующую (классическую) и медленно прогрессирующую формы болезни Помпе. Несмотря на широкий спектр клинических проявлений гликогеноза II типа, в основе всех форм болезни лежит дефицит одного фермента, кодируемого геном GAA.

В реферате освещены вопросы этиологии, патогенеза, диагностики, а также лечения болезни Помпе. Выполненная реферативная работа структурирована, написана грамотным, научным языком, полностью отвечает требованиям, предъявляемым к данному виду работ.

Ассистент кафедры нервных болезней с курсом ПО

Субочева С.А.

