

РЕЦЕНЗИЯ

На реферат Петряевой Ольги Владимировны

«Синдром Люскан-Люмиш»

Синдром Люскан-Люмиша - моногенное заболевание. Причиной является гетерозиготная мутация гена *SETD2* на хромосоме 3p21. Передается аутосомно доминантно.

Характеризуется данное заболевание макроцефалией, интеллектуальными нарушениями, задержкой речи, сниженной социализацией, поведенческими расстройствами. Впервые описан в 2014 и 2015 годах. Внесен в OMIM в 2016 году (OMIM:616831).

Ген *SETD2* имеет в своем составе 20 регулирующих элементов. Участвует в ангиогенезе, васкулогенезе, формировании нервной трубки в эмбриональном периоде, формировании иммунной системы, репарация ДНК, регуляция транскрипции, регуляция генной экспрессии, регуляция транспорта РНК в клетке, участвует в дифференциации клеток энтодермы и др.

Для реферата подобрана важная англоязычная литература.

Данное заболевание достаточно редкое, однако нельзя забывать о нем. Поэтому необходимо распространять хотя бы краткое описание данного синдрома среди неврологов на различных этапах.

Данный клинический случай описан подробно, четко, имеет логику повествования.

Кафедральный сотрудник

Суб-