

Рецензия

На реферат ординатора первого года обучения кафедры нервных болезней с
курсом ПО

Верхотуровой Татьяны Владимировны

Тема: «Болезнь Гентингтона»

Болезнь Гентингтона — это наследственное неуклонно прогрессирующее нейродегенеративное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования и полной пенетрантностью, развивающееся вследствие экспансии тринуклеотидных повторов CAG в первом экзоне гена HTT, локализованного на коротком плече четвёртой хромосомы и кодирующего белок гентингтин. Клиническая картина болезни Гентингтона характеризуется развитием двигательных (хорея, атетоз, дистония, постуральные нарушения, миоклонии, брадикинезия, мышечная ригидность, окуломоторные расстройства и пр.), психических (депрессия, обсессивно-компульсивные расстройства, тревога, раздражительность, апатия, психотические расстройства, гиперсексуальность и пр.) и когнитивных нарушениях, а также ряда других (потеря массы тела вплоть до кахексии, нарушение сна и пр.) расстройств.

В данной работе подробно рассмотрены этиология заболевания, патогенез, клиника и клинические формы, диагностика и дифференциальная диагностика, а также лечение болезни Гентингтона. Реферат информативен, структурирован и содержателен, соответствует требованиям, предъявляемым данному виду работ.

Ассистент кафедры нервных
болезней с курсом ПО
Субочева С.А. *Суб*