

РЕЦЕНЗИЯ
НА КНИГУ С.К. ЕВТУШЕНКО, М.Р. ШАЙМУРЗИНА,
О.С. ЕВТУШЕНКО, И.С. ЕВТУШЕНКО
«НЕЙРОМЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ»
(Донецк: Изд-во «Ноулидж»,
донецкое отделение, 2014. — 218 с.)

В настоящее время болезни нервной системы являются одной из главных причин детской инвалидности. Сегодня технологический диагностический потенциал (в том числе ДНК-диагностика) позволяет выявить заболевания на ранних или даже доклинических стадиях, с последующим выходом на дифференцированное патогенетическое лечение, направленное на коррекцию ключевых факторов патогенеза заболевания.

Рецензируемое издание является первой отечественной монографией, посвященной проблемам ранней диагностики, тактике ведения и лечения детей с наследственными нейромышечными заболеваниями.

Обширный и достаточно информативный материал изложен в 8 главах. Авторами справедливо подчеркивается, что достигнутый прогресс в понимании патогенеза, патоморфогенеза, биохимических процессов большинства описанных патологий позволил достаточно эффективно решить целый ряд спорных вопросов по тактике многоуровневого ведения пациентов на различных стадиях заболевания.

Авторы монографии на основании результатов многомерного анализа эпидемиологических исследований, мировой литературы, собственных исследований представили данные по современной популяционной частоте наиболее часто встречающихся генетически детерминированных форм нейромышечной патологии с учетом ее раритетных форм и вариантов, что и послужило основанием для обобщения накопленного клинического материала (с учетом результатов многомерного анализа нейрофизиологических показателей базисной электронейромиографии и электронейромиографического мониторинга).

В монографии с позиции современной доказательной медицины представлен мировой и собственный опыт лечения и реабилитации детей с нейромышечными заболеваниями.

Безусловной ценностью данной монографии является то, что авторы уделили достаточно много внимания молекулярно-генетическим основам описанных патологий, что свидетельствует о современном подходе к изучению данных заболеваний. Использование отечественными специалистами классификации нейромышечных патологий с учетом генетических детерминант заболеваний позволит выйти на современный международный уровень диагностики, лечения и профилактики. Гетерогенность симптомов, фенотипическая изменчивость, схожесть симптомокомплекса при многих болезнях нервной системы затрудняют постановку диагноза и не позволяют четко выделить нозологические формы. Развитие молекулярной генетики человека привело к определенным сдвигам в решении данной проблемы — картированию генов-кандидатов, а во многих случаях — и к выявлению конкретных мутаций. Это позволило уточнить классификацию заболеваний нервной системы, а также понять причину заболевания на молекулярном и биохимическом уровне. Понимание врачом генетической причины патологии дает возможность не только корректировать стратегию терапии, но и рассчитывать риск рождения больного ребенка при последующих беременностях у родителей пациента и других родственников, а также проводить пренатальную ДНК-диагностику в семьях высокого риска.

Подробно освещены разделы, посвященные актуальным проблемам наследственных про-

грессирующих мышечных дистрофий и амиотрофий, клинико-лабораторным особенностям митохондриальных энцефаломиопатий, включая конкретные нозологические заболевания (MELAS, MERRE, NARP, MNGIE, синдром Кернса — Сейра и др.), миотониям и миотоническим синдромам.

Монография хорошо иллюстрирована таблицами и рисунками. Особенно хотелось бы отметить важность иллюстративного материала для понимания практикующими врачами фенотипических, электромиографических, нейрофизиологических особенностей пациентов с редкими и раритетными формами нейромышечных заболеваний.

Без сомнения, книга будет полезна широкому кругу специалистов, но особенно детским неврологам,

педиатрам, семейным врачам, генетикам, а также врачам-интернам неврологам. Монография будет востребована и в учебном процессе при изложении основ неврологии, а также в последипломном образовании врачей (тематическое усовершенствование, предаттестационный цикл).

**Зав. отделом геномики человека
Института молекулярной биологии
и генетики НАН Украины,
д.б.н., профессор Л.А. ЛИВШИЦ**

Уважаемые коллеги! Монографию можно приобрести, сделав заявку по электронной почте: centerdcp@gmail.com; письменно по адресу: 83052, Донецк, пр. Ильича, 80а; по телефонам: +380505041879, +380661532873. ■