

Один
из
тысяч



28 ФЕВРАЛЯ
МЕЖДУНАРОДНЫЙ ДЕНЬ
РЕДКИХ БОЛЕЗНЕЙ



В последний день февраля отмечается **Международный день редких заболеваний** (Rare Disease Day). Главной целью проведения Дня редких (или орфанных) заболеваний является повышение осведомленности людей о редких болезнях.

Редкие (орфанные) заболевания – любое заболевание, затрагивающее незначительную часть населения. Большинство редких заболеваний имеют генетическую природу, хотя их симптомы необязательно проявляются сразу после рождения.

В России, согласно закону "Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации", вступившему в силу 1 января 2012 года, орфанными заболеваниями принято считать те, которые встречаются не более чем у 10 человек на 100 тысяч населения.

В Европе болезнь или патологическое состояние относят к категории редких заболеваний, если уровень заболеваемости не превышает одного случая на 2 тысячи человек. Общее количество пациентов с редкими заболеваниями в Европе превышает 30 миллионов человек.



Постановление правительства РФ от 26 апреля 2012 года определило перечень из 24 жизнеугрожающих, хронических, редких заболеваний, согласно которому пациенты с этими заболеваниями должны быть обеспечены за счет государства необходимыми лекарственными препаратами и лечебным питанием.

В России на государственном уровне действует программа "Семь нозологий". За счет средств федерального бюджета централизованно закупаются лекарственные препараты для больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, а также пациентов, перенесших трансплантацию органов или тканей. Кроме того, лекарственное обеспечение детей с редкими заболеваниями осуществляется за счет средств регионов. Из этих "семи нозологий" четыре относятся к числу редких болезней: гемофилия, муковисцидоз, гипофизарный нанизм и болезнь Гоше.

Федеральный закон от 22 декабря 2014 г. N 429-ФЗ «О внесении изменений в Федеральный закон «Об обращении лекарственных средств» законодательно определил понятие орфанные лекарственные препараты - это лекарственные препараты, предназначенные исключительно для диагностики или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания) редких (орфанных) заболеваний.





Фенилкетонурия (болезнь Феллинга, фенилпировиноградная олигофрения) –

врожденная, генетически обусловленная патология, характеризующаяся нарушением гидроксилирования фенилаланина, накоплением аминокислоты и ее метаболитов в физиологических жидкостях и тканях с последующим тяжелым поражением ЦНС.

Встречается с частотой 1 случай на 10 000 новорожденных.

Волгина С. Я.

Фенилкетонурия у детей: современные аспекты патогенеза, клинических проявлений, лечения / С. Я. Волгина, С. Ш. Яфарова, Г. Р. Клетенкова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2017. - **№ 5**. - С. 111-118.

Касимов Д.А.

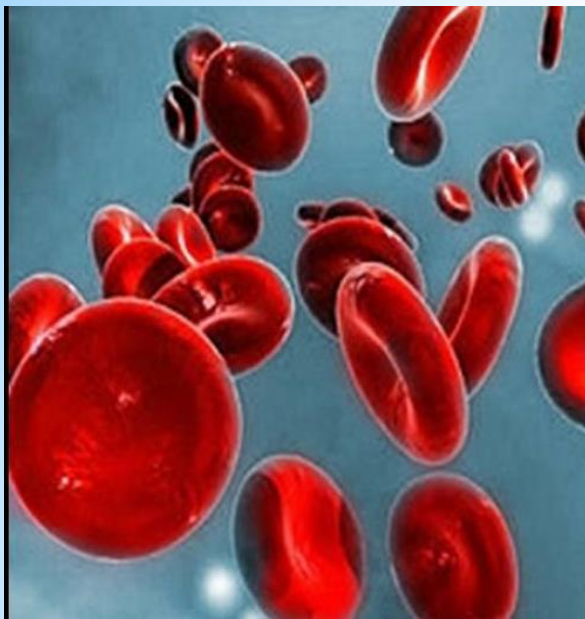
Этиология и эпидемиология фенилкетонурии на территории Дальнего Востока / Д. А. Касимов, Н. В. Сикора, В. А. Филонов // Дальневосточный медицинский журнал. - 2016. - **№ 1**. - С. 44-46.

Николаева Е.А.

Значение достижений медицинской генетики для решения проблем нарушения развития у детей / Е. А. Николаева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2016. - **№ 2**. - С. 5-11.

Яфарова С.Ш.

Профилактика фенилкетонурии как пример системы превентивных мероприятий при орфанных заболеваниях / С. Ш. Яфарова, Р. Ф. Шавалиев, С. Я. Волгина // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2017. - **№ 5**. - С. 124-129.



Гемофи́лия- редкое заболевание из группы наследственных коагулопатий, обусловленное дефицитом факторов свертывания плазмы крови и характеризующееся повышенной склонностью к гемorragиям.

Распространенность гемофилии А и В составляет 1 случай на 10000-50000 представителей мужского пола.

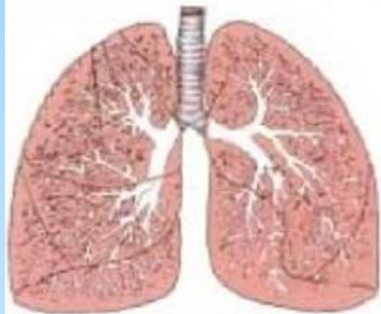
Аспекты ведения детей с гемофилией и сопутствующей хирургической патологией / И.В. Поддубный, И.И. Евстафьева, П. В. Свири́н [и др.] // *Хирург.* - 2012. - № 7. - С. 38-44.

Дмитриев В.В.

Профилактика кровотечений и фармакокинетика фактора свертывания крови VIII у детей с тяжелой гемофилией А / В.В. Дмитриев, Л.И. Волкова, Е.В. Дмитриев // *Вопросы гематологии/ онкологии и иммунопатологии в педиатрии.* - 2016. - № 3. - С. 19-22.

Иммунные нарушения и их коррекция у больных гемофилией / М.А. Кокорева, С.В. Игнатъев, Ф.С. Шерстнев [и др.] // *Тромбоз, гемостаз и реология.* - 2017. - № 1. - С. 41-44.

Опыт эндопротезирования в лечении гемофилической артропатии / В.Ю. Зоренко, Т.Ю. Полянская, Е.Е. Карпов [и др.] // *Гематология и трансфузиология.* - 2017. - № 2. - С. 70-74.



Здоровые легкие



Муковисцидоз

Муковисцидоз – тяжелое врожденное заболевание, проявляющееся поражением тканей и нарушением секреторной деятельности экзокринных желез, а также функциональными расстройствами, прежде всего, со стороны дыхательной и пищеварительной систем.

Муковисцидоз наследуется по аутосомно-рецессивному типу и регистрируется в большинстве стран Европы с частотой 1:2000 — 1:2500 новорождённых. В России в среднем частота болезни 1:10000 новорожденных

Баранова И.А.

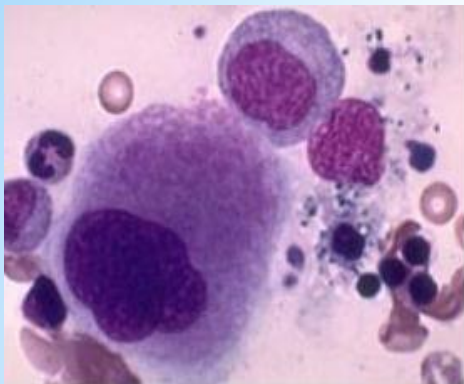
Остеопороз при муковисцидозе: меры профилактики и терапевтические возможности / И. А. Баранова, Е. И. Кондратьева, С. А. Красовский // *Пульмонология*. - 2017. - № 4. - С. 537-545.

Гордеева И.Г.

Проявление лактазной недостаточности у детей с муковисцидозом / И. Г. Гордеева // *Педиатрическая фармакология*. - 2017. - № 5. - С. 417.

Изучение показателей жесткости печени у детей с муковисцидозом методом эластографии сдвиговой волной / М. И. Пыков [и др.] // *Ультразвуковая и функциональная диагностика*. - 2017. - № 4. - С. 10-19.

Патогенетическое лечение муковисцидоза: первый клинический случай в России / Е.Л. Амелина, С.А. Красовский, М.В. Усачева [и др.] // *Пульмонология*. - 2017. - № 2. - С. 298-301.



Болезнь Гоше (Глюкозилцерамидный липидоз) — наследственное заболевание, является самой распространённой из лизосомных болезней накопления. Развивается в результате недостаточности фермента глюкоцереброзидазы, которая приводит к накоплению глюкоцереброзида во многих тканях, включая селезенку, печень, почки, легкие, мозг и костный мозг. Распространенность данного заболевания составляет 1 случай на 40-60 тысяч человек

Баранов А.А. Ведение детей с болезнью Гоше. Современные клинические рекомендации / А.А. Баранов, Л.С. Намазова-Баранова, О.С. Гундобина // *Педиатрическая фармакология*. - 2016. - № 3. - С. 244-250.

Мовсисян Г.Б. Российский педиатрический опыт по оценке эффективности применения имиглюцеразы для долгосрочной ферментной заместительной терапии болезни Гоше 1-го типа у детей / Г.Б. Мовсисян, Л.С. Намазова-Баранова, К.В. Савостьянов // *Вестник Российской академии медицинских наук*. - 2017. - № 5. - С. 383-392.

Пономарев Р.В. Прогрессирующая легочная гипертензия у пациента с болезнью Гоше I типа / Р.В. Пономарев, С.В. Модел, О.М. Авербух // *Терапевтический архив*. - 2017. - № 10. - С. 71-74.

Сметанина Н.С.

Гематологические проявления болезни Гоше (обзор литературы) / Н. С. Сметанина // *Вопросы гематологии/ онкологии и иммунопатологии в педиатрии*. - 2016. - № 2. - С. 53-58.



Гипофизарный нанизм - клинический синдром, обусловленный абсолютной или относительной соматотропной недостаточностью гипофиза (недостатком секреции соматотропного гормона или нарушением тканевой чувствительности к нему).

Гипофизарный нанизм встречается в популяции с частотой 1:15 000 - 1:20 000, несколько чаще среди мужчин.

Воронцова М.В.

Заболеваемость гипофизарным нанизмом в Российской Федерации по данным официальной медицинской статистики и Регистра пациентов с гипофизарным нанизмом / М.В. Воронцова // *Проблемы эндокринологии*. - 2016. - № 4. - С. 18-26.

Воронцова М.В.

Экономические и социальные аспекты лечения гипофизарного нанизма препаратами рекомбинантного гормона роста / М.В. Воронцова, Е.В. Нагаева, Н.Б. Найговзина // *Проблемы эндокринологии*. - 2017. - № 2. - С. 82-91.

Воронцова М.В.

Экономические и социальные аспекты терапии дефицита гормона роста: обзор литературы / М.В. Воронцова // *Проблемы эндокринологии*. - 2016. - № 2. - С. 61-68.

Лечение гипофизарного нанизма у детей и подростков в Ставропольском крае / Л.Я. Климов [и др.] // *Проблемы эндокринологии*. - 2016. - № 1. - С. 10-15.



Синдром Линча (наследственный неполипозный колоректальный рак) – генетически обусловленное заболевание, при котором наблюдается развитие злокачественных опухолей толстого кишечника.

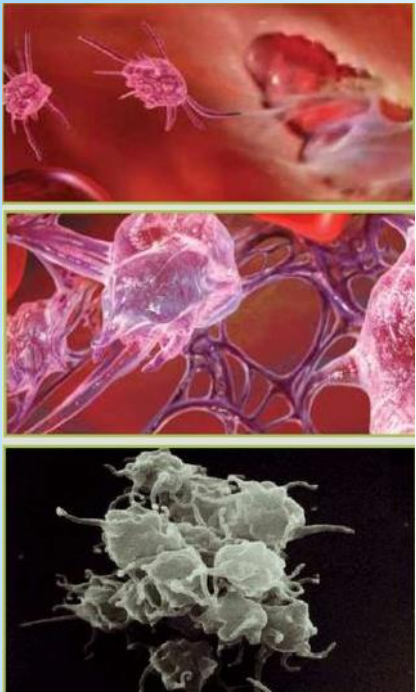
Неполипозный колоректальный рак встречается в 1 случае на 500 пациентов с различными типами колоректального рака.

Таким образом, встречаемость его определяется в пределах 2-3% от всех эпизодов колоректального рака.

Синдром Линча среди российских больных колоректальным раком с отягощенным анамнезом / Н.И. Поспехова [и др.] // *Вопросы биологической медицинской и фармацевтической химии*. - 2014. – № 1. - С. 59-64.

Цуканов А.С. Дифференциальный диагноз синдрома Линча от других форм неполипозного колоректального рака среди российских пациентов / А.С. Цуканов, Н.И. Поспехова, В.П. Шубин // *Российский журнал гастроэнтерологии, гепатологии, колопроктологии*. - 2014. - № 2. - С. 78-84.

Цуканов А.С. Клинико-генетические особенности российских пациентов с синдромом Линча / А.С. Цуканов, Н.И. Поспехова, В.М. Шубин // *Молекулярная медицина*. - 2015. - № 1. - С. 24-28.

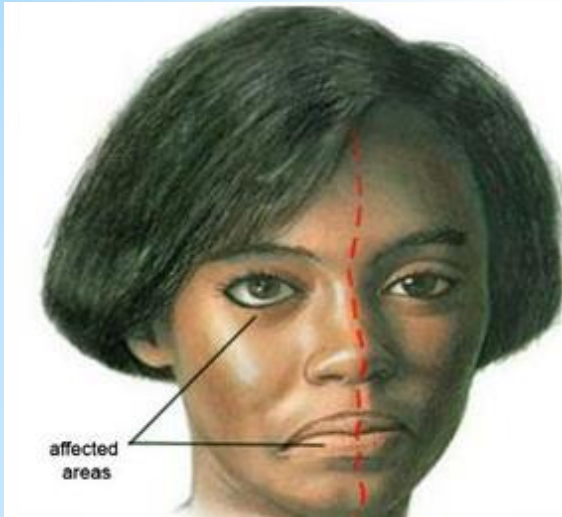


Гемолитико-уремический синдром (болезнь Гассера) – тяжелое полиэтиологическое расстройство, проявляющееся сочетанием неиммунной гемолитической анемии, тромбоцитопении и острой почечной недостаточности. Гемолитико-уремический синдром наблюдается преимущественно у детей грудного и младшего возраста (с 6 мес. до 4 лет), но также встречается у детей старшего возраста и редко у взрослых. Ежегодно в расчете на 100 тыс. детского населения регистрируются 2-3 случая гемолитико-уремического синдрома у детей до 5 лет и 1 случай у детей до 18 лет.

Малов В.А. Трудности диагностики гемолитико-уремического синдрома, ассоциированного с диареей, у взрослых / В.А. Малов, В.В. Малеев, Н.Л. Козловская // *Терапевтический архив*. - 2017. - № 11. - С. 69-78.

Митин Н.А. Атипичный гемолитико-уремический синдром: трудный диагноз? / Н.А. Митин, Е.Г. Батурина, Л.А. Сорокина // *Забайкальский медицинский журнал*. - 2016. - № 4. - С. 65-67.

Цыган А.Н. Федеральные клинические рекомендации по оказанию помощи детям с гемолитико-уремическим синдромом / А.Н. Цыгин, Т.В. Вашурина, Т.В. Маргиева // *Педиатрическая фармакология*. - 2015. - № 4. - С. 447-455.



Синдром Кабуки является редким непрогрессирующим генетическим заболеванием, которое характеризуется сочетанием фенотипических признаков. Основные симптомы включают в себя черты лица, напоминающие макияж актеров театра Кабуки, умственную отсталость, задержку психоречевого развития, постнатальную задержку роста, скелетные аномалии, особенности дерматоглифики, также могут сочетаться с расстройствами аутистического спектра. Встречается раз на 32000 новорожденных детей.

Кондратенко И.В. Синдром Кабуки / И.В. Кондратенко, Е.Н. Суспицын, С.С. Вахлярская // *Вопросы гематологии/ онкологии и иммунопатологии в педиатрии*. - 2017. - № 4. - С. 75-83.

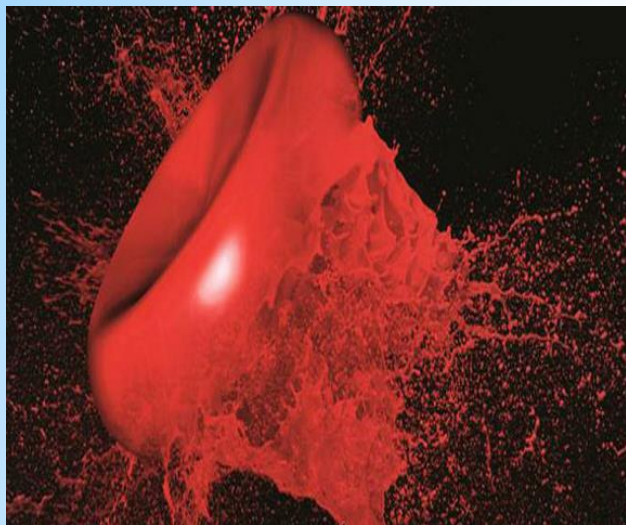
Коталевская Ю.Ю. Синдром Кабуки: случай из практики / Ю.Ю. Коталевская, Н.С. Демикова // *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. - 2010. - № 1. - С. 129-132.



Болезнь кленового сиропа (лейциноз) – наследственное заболевание из группы органических ацидемий, обусловленное дефицитом дегидрогеназы кетокислот с разветвленной цепью и нарушением метаболизма аминокислот лейцина, изолейцина, валина.

Заболевание встречается в различных популяциях. Частота среди новорожденных 1:185000.

Кравченко Л.В. Случай лейциноза у новорожденного ребенка / Л.В. Кравченко, Е.К. Тимолянова, А.В. Шокарев // *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. - 2015. - № 1. - С. 153-155.



Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (болезнь Маркиафавы-Микели) - заболевание, обусловленное приобретенным клональным расстройством гемопоэтических стволовых клеток и характеризующееся нестабильностью клеточных мембран клеток клона с повышенной их чувствительностью к комплементу, основным проявлением которого является хронический внутрисосудистый гемолиз с гемоглобинурией и развитием анемии.

Заболевание встречается с частотой 2 случая на 1 млн. человек.

Деженкова А.В. Внепеченочная портальная гипертензия у больного пароксизмальной ночной гемоглобинурией / А.В. Деженкова, О.Ф. Никулина, Н.В. Цветаева // *Доктор. Ру.* - 2016. - № 5. - С. 52-53.

Пароксизмальная ночная гемоглобинурия у детей (обзор литературы) / Г.А. Новичкова [и др.] // *Доктор. Ру.* - 2016. - № 5. - С. 15-21.

Фидарова З.Т. Динамика ПНГ-клона у больных апластической анемией в процессе иммуносупрессивной терапии / Е.А. Михайлова, И.В. Гальцева // *Клиническая лабораторная диагностика.* - 2016. - № 8. - С. 490-494.

В Российской Федерации проблема редких болезней становится все более актуальной, однако практические врачи мало знают о редких (орфанных) болезнях, заболевания не диагностируются или поздно диагностируются, проблема орфанных болезней мало обсуждается в научной и медицинской печати.

В фонде научной библиотеки ЧГМА Вы можете ознакомиться с книгами и журналами, где есть информация об орфанных болезнях. Надеемся, что эти издания Вас заинтересуют:

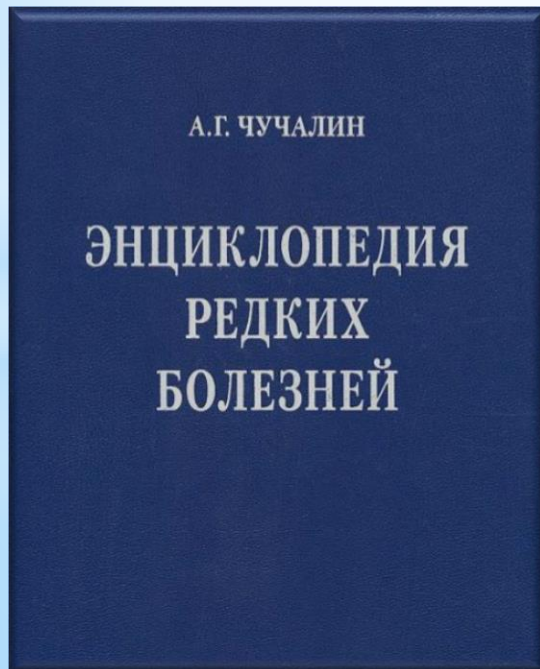
616-00(035)

Ч-96

Чучалин А.Г.

Энциклопедия редких болезней : энциклопедия / Чучалин А.Г. - М. : Литтерра, 2014. - 672 с.

Справочник является полным современным изданием по медицине, освещающим редкие (орфанные) болезни. Рассмотрены причины, сопутствующие, локальные, хронические симптомы болезней, методы диагностики и лечения.



РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В ПЕДИАТРИИ

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ
АЛГОРИТМЫ

Учебное пособие



Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»

618.94/98

А 86

Артамонов Р.Г.

Редкие болезни в педиатрии. Дифференциально-диагностические алгоритмы : учебное пособие / Р.Г. Артамонов. - М. : ГЭОТАР- Медиа, 2007. - 127 с.

Пособие посвящено редким болезням в педиатрии, состоит из двух глав. В первой главе дана информация о редких болезнях, в которой кратко излагаются их этиопатогенез, клиника, диагностика и лечение. Во второй главе описаны особенности диагностического процесса при каждой из болезней и проводятся дифференциально-диагностические алгоритмы: древо решения (decision tree) и оригинальный логико-интуитивный алгоритм клинической диагностики.

Пособие предназначено для студентов старших курсов медицинских вузов, интернов и ординаторов, врачей-неонатологов, врачей-педиатров и врачей смежных специальностей.

СОДЕРЖАНИЕ

Предисловие	5
Глава 1. Редкие болезни в педиатрии	6
Алиментарная метгемоглобинемия (АМГ)	8
Синдром Бланда—Уайта—Гарланда (синдром БУГ)	9
Болезнь Бюркера—Грютца	11
Болезнь Вильсона	12
Болезнь Волмана	13
Врожденная дисфункция коры надпочечников — сольтерияющая форма (ВДКН)	14
Врожденный нефротический синдром	16
Врожденная хлоридная диарея	17
Галактоземия	18
Гемолитико—уремический синдром	20
Болезнь Гиршпрунга	21
Гистиоцитозная кардиомиопатия	23
X—гистиоцитоз	24
Гистоплазмоз	26
Синдром Гоше (I)	28
Синдром ДиДжордже (DiGeorge)	29
Синдром Жена	30
Идиопатический первичный гемосидероз легких	31
Инстинктивная лимфангиэктазия (ИЛЭ)	32
Синдром Казабаха—Мерритта	33
Болезнь Менетрие	34
Синдром Криглера—Найяра	35
Синдром Ландольта	37
Синдром Леша—Нихана	38
Синдром Менкеса	40
Болезнь Минковского—Шоффара	41
Мраморная болезнь	42
Болезнь Нимана—Пика	43
Синдром Ослера—Рендю—Вебера	44
Синдром Пеллжета—Шреттера	45
Синдром Прадера—Вилли	46
Туберозный склероз	48
Феохромоцитома	49
Фиброхолоангиоктиоз	50
Фруктозурия	51
Синдром Холта—Орама	53

616.012.03

К 35

Кеннет Л. Джонс

Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас –
справочник / Джонс Кеннет Л. - М. : Практика, 2011. - 1024 с.

Эта книга - перевод одного из знаменитейших руководств по диагностике врожденных болезней, которое учит врача замечать внешние признаки нарушенного развития ребенка и складывать увиденное в целостную картину наследственного синдрома. В ней имеются общие главы, посвященные нормальному внутриутробному развитию человека, основам генетики, принципам медико-генетического консультирования, обзору малых аномалий развития и принципам дифференциальной диагностики. Приводятся диаграммы физического развития для проверки основных антропометрических показателей. Специальные главы охватывают около 300 врожденных болезней - как те, которые известны человечеству уже несколько веков, так и описанные всего 10-15 лет назад. Главы предваряются кратким историческим экскурсом, затем описываются симптомы болезни, ее прогноз, этиология и принципы диагностики. Тексту сопутствуют цветные фотографии больных и схемы патогенеза болезней.



Рисунок 1.2. Синдром Дауна. А—В. Плоское лицо, прямые волосы, высунутый язык и единственная стигматическая борозда на ладони.

А.Г. Румянцев
С.А. Румянцев
В.М. Чернов

НАЦИОНАЛЬНЫЙ
ЦЕНТР
ГЕМАТОЛОГИИ

Гемофилия в практике врачей различных специальностей



ГЭОТАР-Медиа

616.151.514

Р 86

Румянцев А.Г.

Гемофилия в практике врачей различных специальностей : рук. для студентов мед. вузов, ординаторов, аспирантов, врачей / А.Г. Румянцев, С.А. Румянцев, В.М. Чернов. - М. : ГЭОТАР- Медиа, 2013. – 136 с. : ил., табл. - (Библиотека врача - специалиста. Гематология).

Оглавление

Список сокращений

Глава 1. Общие вопросы гемофилии

Глава 2. Генетические основы гемофилии

Глава 3. Система свертывания крови и лабораторная диагностика гемофилии

Глава 4. Клинические проявления гемофилии

Глава 5. Препараты для лечения гемофилии

В руководстве приводятся сведения о генетических особенностях заболевания, диагностике, клинических проявлениях и современном лечении гемофилии. Хроническое течение болезни и необходимость пожизненной заместительной терапии факторами свертывания крови, особенности клинических проявлений, различия в лечении геморрагических эпизодов различных локализаций, необходимость проведения хирургических операций, в том числе ортопедических, развитие осложнений болезни и терапии делают проблему лечения гемофилии многогранной и требуют наблюдения больных врачами различных специальностей.

ББЗ.24
М 90



Министерство здравоохранения Российской Федерации
Государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Северо-Западный государственный медицинский
университет имени И. И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

А. В. Орлов, О. И. Симонова,
Е. А. Рославцева, Д. И. Шадрин

**МУКОВИСЦИДОЗ
(КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА,
ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ,
РЕАБИЛИТАЦИЯ,
ДИСПАНСЕРИЗАЦИЯ)**

Санкт-Петербург
2014

616.37-003

М 90

Муковисцидоз (клиническая картина, диагностика, лечение, реабилитация, диспансеризация) : учебное пособие для врачей / А.В. Орлов [и др.]. - 2-е изд., доп. и перераб. – СПб. : СГЗМУ им. И.И. Мечникова, 2014. - 160 с. : ил.

В пособии рассматривается современное состояние проблемы муковисцидоза, приводятся основные принципы лечения муковисцидоза, методы самоконтроля пациента. В приложениях представлены дозы лекарственных средств.

Учебное пособие предназначено для врачей, занимающихся проблемой муковисцидоза, инструкторов ЛФК, диетологов.



Витковская И.П.

Информированность врачей о редких (орфанных) болезнях и тактика при "трудном" диагнозе / И. П. Витковская // **Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского.** - 2017. - № 4. - С. 199-206.

Колбин А.С.

Современные проблемы обеспечения орфанными лекарственными средствами и пути их решения / А.С. Колбин, Р.А. Гапешин, С.М. Малышев // **Вопросы современной педиатрии.** - 2016. - № 4. - С. 344-351.

Косякова Н.В.

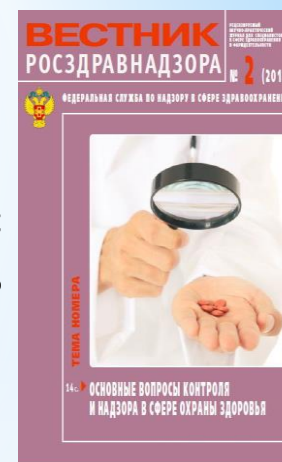
Организация оказания медицинской и лекарственной помощи пациентам с орфанными заболеваниями в Ростовской области / Н.В. Косякова // **Заместитель главного врача.** - 2016. - № 3. - С. 29-35.

Косякова Н.В.

Характеристика основных лекарственных препаратов и специализированных продуктов лечебного питания для терапии пациентов с редкими заболеваниями / Н.В. Косякова, Т.А. Полинская, Н.И. Гаврилина // **Вестник Росздравнадзора.** - 2017. - № 2. - С. 62-67.

Мизерницкий Ю.Л.

Редкие заболевания легких у детей - актуальная проблема современной пульмонологии / Ю.Л. Мизерницкий, Н.Н. Розина, Л.В. Соколова // **Российский вестник перинатологии и педиатрии.** - 2012. - № 4. - С. 44-49.



Новиков П.В.

Проблема редких (орфанных) заболеваний в Российской Федерации: Медицинские и нормативно-правовые аспекты ее решения / П.В. Новиков // **Терапевтический архив.** - 2014. - № 2. - С. 3-12.

Плавинский С.Л.

Экономическая оценка лекарств для редких заболеваний: должна ли она выполняться и, если да, каковы ее особенности? / С.Л. Плавинский // **Терапевтический архив.** - 2014. - № 2. - С. 13-18.

Соколов А.А.

Высокотехнологичная медицинская помощь больным редкими заболеваниями - проблемы организации и финансирования / А.А. Соколов, О.Ю. Александрова, Ф.Н. Кадыров // **Менеджер здравоохранения.** - 2016. - № 6. - С. 60-70.

Солдатов А.А.

Орфанные препараты для лечения редких заболеваний / А.А. Солдатов, Ж.И. Авдеева, Н.А. Алпатова // **Сибирский научный медицинский журнал.** - 2017. - № 2. - С. 27-35.

Шостак Н.А.

Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия и проблемы редкого и междисциплинарного заболевания / Н.А. Шостак, А.А. Клименко, Н.А. Демидова // **Рациональная фармакотерапия в кардиологии.** - 2014. - № 1. - С. 73-78.





*Спасибо за
внимание!*

*Составитель: зав. информационно-
библиографическим отделом Фаст М.Н.*