



РЕСПУБЛИКАНСКАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА

Информационно-библиографический отдел



МЕЖДУНАРОДНЫЙ ДЕНЬ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

29.02.2020

Информационный бюллетень

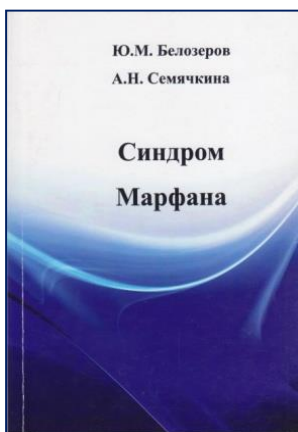
По инициативе европейской организации по изучению редких болезней EURORDIS самый редкий день в году – 29 февраля – официально получил статус **Международного дня редких (орфанных) заболеваний** (Rare Disease Day) (в невисокосные годы отмечается 28 февраля). Единого общепринятого на международном уровне определения для орфанных заболеваний не существует, как нет и единого критерия отнесения заболеваний к этой группе.

Несмотря на разные симптомы и последствия редких заболеваний, проблемы большинства больных, у которых они наблюдаются, схожи:

- недоступность правильной диагностики,
- запаздывание с постановкой диагноза,
- отсутствие качественной информации, а часто и научных знаний о заболевании,
- тяжелые условия социализации,
- отсутствие качественной медицинской помощи,
- трудности в получении лечения и ухода.

Редкие заболевания есть в каждой области медицины. По оценкам экспертов в мире их насчитывается около 8 тыс. Примерно 80 % из них имеют генетическую природу.

Главная цель этого дня – повысить понимание обществом редких заболеваний, их влияние на жизнь пациентов во всех аспектах, определить редкие заболевания одним из приоритетов для системы здравоохранения, привлечь внимание к развитию исследований, необходимых для безопасной и действенной поддерживающей терапии и лечения редких заболеваний, показать, что, несмотря на редкость таких пациентов, они имеют равное право на медицинскую помощь, обучение, доступ к общественной жизни.



616Д

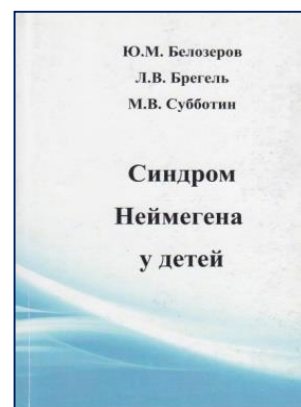
Б 43

Белозеров, Ю. М. Синдром Марфана / Ю. М. Белозеров, А. Н. Семячкина. – Ульяновск : Зебра, 2018. – 97с.

616Д

Б 43

Белозеров, Ю. М. Синдром Неймегена у детей / Ю. М. Белозеров, Л. В. Брегель, М. В. Субботин. – Ульяновск : Зебра, 2018. – 96с.



Аффективно-респираторные приступы у ребенка с фенилкетонурией : вопросы дифференциальной диагностики / Е. Ф. Лукушкина, Е. И. Карпович, Е. В. Колбасова [и др.] // Доктор.Ру. – 2018. – № 11 : Педиатрия. – С. 31-34.

Бокова, Т. А. Болезнь Гоше: орфанное заболевание в практике педиатра / Т. А. Бокова // Лечащий врач. – 2019. – № 9. – С. 21-23.

Выживаемость взрослых больных муковисцидозом с хронической инфекцией респираторного тракта, обусловленной микроорганизмами Burkholderia cepacia complex / М. В. Афанасьева, С. А. Красовский, Е. Л. Амелина [и др.] // Практическая пульмонология. – 2018. – № 1. – С. 60-64.

Дифференциальная диагностика лучевой картины туберкулезного сакроилеита и специфического поражения костной системы при болезни Гоше на примере клинического случая / А. А. Соловьева, Р. В. Пономарев, К. А. Лукина [и др.] // Терапевтический архив. – 2019. – Т. 91, № 1. – С. 84-88.

Идиопатический панкреатит и муковисцидоз / Н. Б. Губергриц, Н. Е. Моногарова, Н. В. Беяева [и др.] // Доктор.Ру. – 2019. – № 8: Гастроэнтерология. – С. 18-27.

Ильина, Н. А. Зигомикоз с поражением легких у детей / Н. А. Ильина, Р. О. Терентьева // Вестник рентгенологии и радиологии. – 2017. – № 2. – С. 92-96.

Инвазивный мукормикоз у онкогематологических больных (результаты проспективного исследования) / Н. Н. Климко, С. Н. Хостелиди, О. В. Шадривова [и др.] // Онкогематология. – 2017. – № 2. – С. 14-22.

Исследование адаптационных механизмов регуляции микроциркуляторного русла у больных гемофилией / И. Л. Давыдкин, Ю. А. Гергель, Д. А. Кудлай [и др.] // Российский журнал детской гематологии и онкологии. – 2019. – Т. 6, № 3. – С. 54-58.

- Клетенкова, Г. Р.** Управление качеством медицинской помощи детям с фенилкетонурией / Г. Р. Клетенкова, С. Я. Волгина, С. Ш. Яфарова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2018. – Т. 63, № 5. – С. 217-221.
- Малинина, Е. В.** Эпилепсия у детей с синдромом Ретта / Е. В. Малинина, И. В. Забозлаева // Доктор.Ру. – 2017. – № 8: Неврология. Психиатрия. – С. 18-21.
- Михайлин, Е. С.** Первичная диагностика синдрома Марфана у беременной в возрасте 16 лет: клинический случай / Е. С. Михайлин, Л. А. Иванова, М. М. Шило // Вопросы современной педиатрии. – 2019. – Т. 18, № 2. – С. 138-141.
- Муковисцидоз** / Д. С. Липов, В. В. Скворцов, М. А. Лукина [и др.] // Медицинская сестра. – 2017. – № 4. – С. 22-30.
- Неблагоприятный** исход мукомикоза у пациента с неходжкинской лимфомой / Е. А. Михайлова, С. А. Кулева, С. В. Иванова [и др.] // Российский журнал детской гематологии и онкологии. – 2019. – Т. 6, № 3. – С. 72-76.
- Носительство мутации** муковисцидоза сквозь призму ВРТ (современное состояние проблемы) / К. Краснопольская, И. Шугинин, Н. Сесина [и др.] // Врач. – 2018. – Т. 29, № 11. – С. 30-33.
- Опыт применения** ингаляционного тобрамицина у детей с муковисцидозом в условиях стационара / М. М. Чепурная, Е. Т. Ягубянц, Л. Е. Харахашьян [и др.] // Практическая пульмонология. – 2017. – № 1. – С. 42-44.
- Парциальная** красноклеточная аплазия костного мозга в сочетании с тимомой. Обзор литературы и собственные данные / А. А. Петренко, А. В. Пивник, Г. А. Дудина, М. Г. Дубницкая // Терапевтический архив. – 2019. – Т. 91, № 7. – С. 121-126
- Пономарев, Р. В.** Заместительная ферментная терапия у взрослых пациентов с болезнью Гоше I типа: история вопроса / Р. В. Пономарев, Е. А. Лукина // Терапевтический архив. – 2019. – Т. 91, № 7. – С. 127-131.
- Синдром Айкарди-Гутьерес** у детей с идиопатической эпилепсией / Н. О. Брюханова, С. С. Жилина, С. О. Айвазян [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2016. – Т. 61, № 2. – С. 68-75.
- Ситкали, И. В.** Синдром Гийена-Барре как междисциплинарная проблема / И. В. Ситкали, О. В. Колоколов // Лечащий врач. – 2019. – № 11. – С. 49-55.
- Соловьева, А. А.** Лучевая семиотика поражений костно-суставной системы при болезни Гоше I типа: современный взгляд / А. А. Соловьева, К. А. Лукина, Г. А. Яцык // Вестник рентгенологии и радиологии. – 2019. – Т. 100, № 1. – С. 15-26.
- Сочетание** инвазивного аспергиллеза и мукомикоза у онкогематологических больных / О. В. Шадринова, С. Н. Хостелиди, Ю. В. Борзова [и др.] // Онкогематология. – 2017. – Т. 12, № 4. – С. 8-17.
- Статус питания больных** муковисцидозом до и после трансплантации легких / М. Ш. Хубутя, М. Е. Ильинский, А. А. Рык, Ю. Н. Лященко // Трансплантология. – 2017. – Т. 9, № 2. – С. 125-136.
- Харитонов, В. И.** Синдром Айкарди / В. И. Харитонов, Ю. М. Винник // НейроNEWS. Психоневрология и нейропсихиатрия. – 2019. – № 5. – С. 20-23.
- Черняев, А. Л.** Бронхоэктазы: применим ли опыт лечения больных муковисцидозом у остальных пациентов? / А. Л. Черняев // Эффективная фармакотерапия. – 2017. – № 3: Пульмонология и оториноларингология. – № 1. – С. 38-45.
- Энтеральное зондовое** питание у взрослых больных муковисцидозом с дыхательной недостаточностью / Н. А. Крылова, Е. Л. Амелина, С. А. Красовский [и др.] // Терапевтический архив. – 2017. – Т. 89, № 12, вып.1. – С. 51-55.

Электронная доставка документов

Уважаемые пользователи!

Для улучшения качества обслуживания

РЕСПУБЛИКАНСКАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА ПРЕДЛАГАЕТ новую сервисную услугу – электронную доставку документов, при помощи которой у вас будет возможность заказывать и получать электронные копии документов из фондов нашей библиотеки

НА БЕСПЛАТНОЙ ОСНОВЕ!

Заказы принимаются от коллективных и индивидуальных пользователей. Возможность выполнения заказа в каждом конкретном случае определяется специалистом библиотеки. После получения заказа и проверки наличия необходимого документа в фонде, происходит создание электронной копии документа, которая и отправляется пользователю на указанный электронный адрес. При невозможности выполнения заказа, пользователю направляется сообщение о причинах отказа.

В зависимости от объема и сложности, заказ выполняется в течение 1-2 рабочих дней.

Наши ограничения:

- принимаются заказы на доставку электронных копий статей из периодических изданий и электронных копий информационных писем только из фондов РНМБ.
- одноразово от удаленного пользователя принимается не более 5 заказов общим объемом 30 страниц.

Для получения электронных копий документов из фондов библиотеки просим обращаться на электронный адрес: med_library_don@mail.ru, или в отдел обслуживания читателей по тел.: (062) 338-07-60, 071-418-92-25, 050-276-40-74.

Составитель:

Петросова, А. Ю., Ладвинская А. А.

Ответственный за выпуск:

Черная Н. А.

Донецк

2020