



РЕСПУБЛИКАНСКАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА

Информационно-библиографический отдел



Международный день редких заболеваний

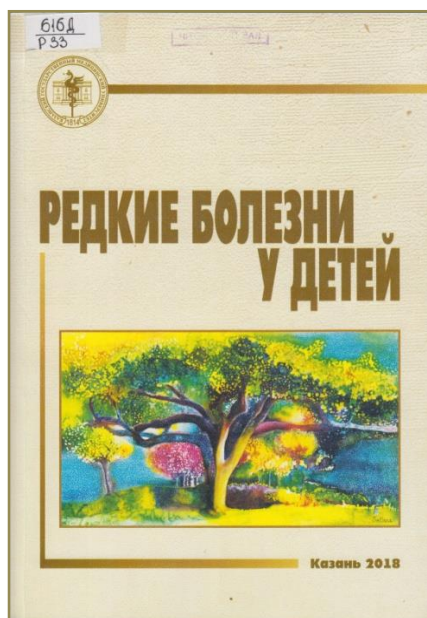
28.02.2021 г.

Информационный бюллетень

Вероятно, неспроста самая редкая дата – 29 (28) февраля – соответствует Международному дню редких (орфанных) заболеваний. Орфанными считаются заболевания, встречающиеся у небольшого количества людей относительно общей численности населения. В каждой стране разные пропорции. К примеру, в Европе редким принято считать заболевание с распространенностью 1 человек на 2000 населения, в США – если затрагивают не менее 2000 человек, в России – не более 10 человек на 100 000 населения.

По данным Европейской организации по редким заболеваниям (EURORDIS), в мире существует от 6000 до 8000 редких заболеваний. Они связаны с нарушением двигательной, психической деятельности или функций органов чувств, для некоторых заболеваний характерны выраженные внешние изменения. Около 80% из них носят наследственный характер – генные или хромосомные мутации, остальные – это редкие формы рака, вирусных или бактериальных инфекций.

Данные профильных некоммерческих организаций России указывают на то, что в стране живут от 1 до 1,5 миллиона человек с орфанными заболеваниями. Точной статистики нет, как и нет точных методов диагностики некоторых заболеваний, их лечения и препаратов. Хотя редких заболеваний много, а пациентов – мало, их можно и нужно лечить.



1.

616 Д

Р 33

Редкие болезни у детей / С. Я. Волгина, И. Ю. Юров, М. Б. Белогурова [и др.] ; Казан. гос. мед. ун-т. – Казань : Медицина, 2018. – 203 с.

Монография посвящена актуальным проблемам диагностики и лечения редких заболеваний детей. Освещены клинические проявления, ранняя диагностика, современные и эффективные методы лечения болезней, профилактика возникающих осложнений.

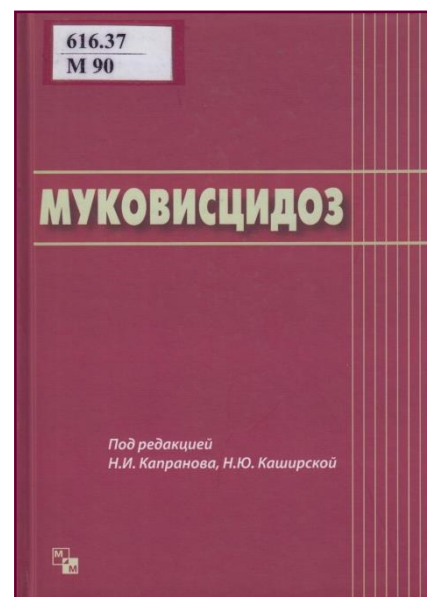
2.

616.37

М 90

Муковисцидоз / под ред. Н. И. Капранова, Н. Ю. Каширской. – М. : Медпрактика-М, 2014. – 671 с.

В монографии изложены современные представления о молекулярно-генетических аспектах муковисцидоза, диагностике, включая неонатальный скрининг, микробиологии и эпидемиологии инфекционных осложнений, патогенезе и клиническом течении, а также современные лечебно-реабилитационные подходы, особенности заболевания у взрослых и др.



3. **Болезнь паучьих пальцев** : [синдром Марфана] // Участковый врач. – 2015. – № 9. – С. 30-31.

4. **Болезнь Эрдгейма-Честера**. Обзор литературы и клинический случай / А. С. Крылов, М. Б. Долгушин, А. Д. Рыжков [и др.] // Онкогематология. – 2020. – Т. 15, № 2. – С. 61-75.

5. **Воинова, В. Ю.** Ресурсы оказания медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями в различных странах / В. Ю. Воинова, М. А. Школьников, Н. Б. Найговзина // Доктор.Ру. – 2018. – № 4 : Кардиология. Терапия. – С. 6-13.

6. **Голяновский, О. В.** Ведение беременности и родоразрешение пациенток с синдромом Марфана / О. В. Голяновский, А. М. Рубинштейн, К. В. Страшевич // Здоровье женщины. – 2016. – № 6. – С. 62-65.

7. **Запруднов, А. М.** Орфанные болезни органов пищеварения у детей / А. М. Запруднов, К. И. Григорьев К., Т. М. Юдина // Медицинская сестра. – 2017. – № 4. – С. 31-37.

8. **Муковисцидоз** – актуальная проблема медицины / Э. М. Эседов, Г. А. Гаджимирзаев, Ф. Д. Ахмедова [и др.] // Вестник оториноларингологии. – 2016. – Т. 81, № 5. – С. 15-18.

9. **Муковисцидоз**: некоторые вопросы эпидемиологии и генетики / С. А. Красовский, Т. А. Адян, Е. Л. Амелина [и др.] // Практическая пульмонология. – 2019. – № 4. – С. 45-50.

10. **Муковисцидоз** в подростковом возрасте / Н. И. Капранов, Е. И. Кондратьева, В. Д. Шерман [и др.] // Педиатрия. – 2014. – Т. 93, № 4. – С. 198-199.
11. **Охлопков, В. А.** Синдром туберозного склероза : типичный случай редкого заболевания / В. А. Охлопков, Е. А. Зыкова, О. В. Правдина // Вестник дерматологии и венерологии. – 2018. – Т. 94, № 4. – С. 49-54.
12. **Первые результаты** функционирования Регистра больных туберозным склерозом / М. Ю. Дорофеева, Е. Д. Белоусова, А. М. Пивоварова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2015. – Т. 60, № 5. – С. 113-120.
13. **Пинегина, Ю. С.** Выбор продуктов специализированного питания у детей с муковисцидозом, перенесших критические состояния в раннем возрасте / Ю. С. Пинегина // Лечащий врач. – 2020. – № 8. – С. 26-28.
14. **Пинегина, Ю. С.** Опыт использования специализированного питания у детей с муковисцидозом / Ю. С. Пинегина // Лечащий врач. – 2020. – № 6. – С. 58-61.
15. **Подклетнова, Т. В.** Болезнь Фабри у детей и подростков [Электронный ресурс] / Т. В. Подклетнова // Эффективная фармакотерапия. – 2015. – № 3: Педиатрия. – №1. – С. 16-23.
16. **Поляков, Д. П.** Хронический риносинусит у детей с муковисцидозом: современные тенденции диагностики и лечения / Д. П. Поляков, О. В. Кареева, П. И. Белавина // Российская ринология. – 2018. – Т. 26, № 4. – С. 17-25.
17. **Проблемы детей** с редкими болезнями: этические, социальные, психологические и медицинские аспекты / С. Я. Волгина, Е. А. Николаева, А. А. Соколов [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2019. – Т. 64, № 5. – С. 149-154.
18. **Редкие кистозные** заболевания легких (на примерах клинических случаев) / М. А. Макарова, С. Н. Авдеев, А. Л. Черняев [и др.] // Практическая пульмонология. – 2017. – № 2. – С. 85-92.
19. **Рыкова, О. В.** Акромегалия: редкое или своевременно не выявленное заболевание? Репродуктивные аспекты патологии / О. В. Рыкова // Медицинские аспекты здоровья мужчины. – 2016. – № 1. – С. 66-70.
20. **Салтовская, Т. Э.** Апластическая анемия / Т. Э. Салтовская, В. В. Скворцов, А. А. Чернышова // Медицинская сестра. – 2017. – № 4. – С. 17-21.
21. **Семейный случай** острой перемежающейся порфирии [Электронный ресурс] / А. Б. Кривошеев, М. А. Кондратова, Л. Я. Куприянова [и др.] // Медицинский алфавит – 2018. – № 30 : Практическая гастроэнтерология. – Т. № 3. – С. 22-24.
22. **Синдром Билса** (врожденная контрактурная арахнодактилия) у детей: клиническая симптоматика, диагностика, лечение и профилактика / А. Н. Семячкина, Е. А. Близнец, В. Ю. Воинова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2016. – Т. 61, № 5. – С. 47-51.
23. **Синдром Ретта.** Обзор литературы, собственное наблюдение / Б. И. Кривущев, С. Я. Ярошенко, В. Б. Висягин, О. В. Горбунова, В. В. Кундель // Университетская клиника. – 2016. – Т. 12, № 2. – С. 83-88.
24. **Студеникин, В. М.** Гидроксикинуруениурия: о синдроме Кнаппа-Комровера у детей [Электронный ресурс] / В. М. Студеникин // Эффективная фармакотерапия. – 2015. – № 3: Педиатрия. – №1. – С. 32-36.
25. **Туберозный склероз** / К. Н. Монахов, О. Л. Романова, П. О. Амелина [и др.] // Вестник дерматологии и венерологии. – 2017. – № 5. – С. 82-88.
26. **Тяжелое поражение** сердечно-сосудистой системы у больного с синдромом Марфана / О. С. Грознова, Е. П. Калачанова, И. В. Леонтьева, П. Е. Ржевская // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2015. – Т. 60, № 2. – С. 95-99.

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;

– однократно 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.

Составители:

Петросова А. Ю., Ладвинская А. А.

Ответственный за выпуск:

Черная Н. А.

Донецк

2021 г.