ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ «САМАРСКИЙ ОБЛАСТНОЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР»

ОБЛАСТНАЯ НАУЧНАЯ МЕДИЦИНСКАЯ БИБЛИОТЕКА

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ ПО ТЕМЕ: «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

Февраль

1. **Артамонов, Р. Г.** Редкие болезни в педиатрии: дифференциально-диагностические алгоритмы : учеб. пособие / Р. Г. Артамонов. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 128 с. : табл.

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 и оригинальный логико-интуитивный алгоритм клинической диагностики. Пособие предназначено для студентов старших курсов медицинских вузов, интернов, ординаторов, врачей-неонатологов, врачей-педиатров и врачей смежных специальностей.

2. **Грин,** Д. Геморрагические заболевания и синдромы = Fast Facts Bleeding Disorders / Д. Грин, К. А. Ладлем; пер. с англ. под ред. О. В. Сомоновой. - Москва: Практическая медицина, 2014. - 132 с.

Книга представляет собой краткий справочник по геморрагическим заболеваниям и синдромам. Для быстрого устранения кровотечений врач должен иметь под рукой надежный источник информации о разных геморрагических состояниях. В начале книги рассмотрены общие вопросы свертывания крови и обследование больных с кровоточивостью. В последующих главах описаны диагностика и лечение отдельных состояний, таких как гемофилия, геморрагические васкулиты, тромбоцитарные нарушения и др. Включены сведения о шкалах, позволяющих количественно оценивать тяжесть кровоточивости, и балльная система оценки ДВС-синдрома. Обсуждаются нарушения свертывания при почечной и печеночной недостаточности, беременности, в периоперационном периоде. Отдельные главы посвящены гемостатическим средствам и антикоагулянтам. В заключении каждой главы авторы приводят перечень ключевых фактов и основных публикаций по проблеме. Всё это наряду с наглядными иллюстрациями облегчает восприятие текста. Для врачей-клиницистов.

3. **Клинические разборы трудных и редких случаев внутренней патологии** : практ. пособие / под ред. А. В. Клеменова, И. В. Долбина. - 2-е изд., доп. - Н. Новгород : Изд-во НижГМА, 2015. - 252 с. : ил.

Практическое пособие отражает богатый врачебный опыт сотрудников кафедры внутренних болезней и призвано дополнить теоретические сведения, приводимые в учебниках и учебных пособиях. Материалы издания позволят расширить медицинский кругозор читателя сведениями о терапевтических или смежных проблемах, редко встречающихся в клинической практике, а потому малоизвестных или недостаточно освещенных в специальной литературе. Выбранный авторами стиль клинического разбора превратит изучение пособия в интересное и увлекательное занятие, а многочисленные оригинальные фотографии помогут наглядно представить клинические и инструментальные проявления обсуждаемой патологии. Для врачей терапевтических специальностей и слушателей циклов профессиональной переподготовки и повышения квалификации по терапии, кардиологии, пульмонологии и гастроэнтерологии.

4. **Моисеев В. С.** Кардиомиопатии и миокардиты / В. С. Моисеев, Г. К. Киякбаев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 352 с. : ил.

В руководстве представлены современные классификации кардиомиопатии и миокардитов с оценкой их преимуществ и недостатков. В соответствии с новыми определением и классификацией этих заболеваний, разработанных экспертами Американской ассоциации сердца, дана подробная информация об этиологии, патогенезе, клинико-прогностическом значении и современных методах лечения поражения миокарда различного происхождения. Особое внимание уделено новым формам, связанным с генетически обусловленными нарушениями электрической активности сердца, а также трудностям дифференциальной диагностики приобретенных кардиомиопатии и заболеваний смешанного происхождения. Детально описана обширная группа вторичных поражений миокарда, в том

числе редких, в рамках инфильтративных, воспалительных, аутоиммунных, эндокринных и нервно-мышечных заболеваний, а также при болезнях накопления, недостаточном питании, токсических поражениях и электролитном дисбалансе. Руководство предназначено для врачей-кардиологов, терапевтов и студентов медицинских вузов.

5. **Муковисцидоз. Ранняя диагностика и лечение** / Н. И. Капранов, Н. Ю. Каширская, В. Д. Толстова [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 104 с. : табл.

В данном издании основное внимание уделено доступным в любой стране методам лечения. Методы терапии, требующие самых современных технологий и больших финансовых затрат, а также средства лечения, не прошедшие стадии экспериментальных исследований, изложены предельно кратко. В разработке данной монографии использованы материалы ВОЗ, Международной организации помощи больным муковисцидозом, Европейской ассоциации муковисцидоза, а также многолетний опыт работы Российского центра муковисцидоза научно-клинического отдела муковисцидоза ГУ "МГНЦ РАМН". Предназначено педиатрам, врачам общего профиля и другим специалистам в области здравоохранения, осуществляющим диагностику и терапию муковисцидоза.

6. Редкие болезни, клинические синдромы и симптомы заболеваний органов пищеварения / В. А. Максимов, К. К. Делидович, А. М. Федорчук [и др.]; М-во образования и науки РФ, Федеральное агенство по образованию, РУДН, Межотраслевое науч.-техн. об-ние "Гранит". - Москва: АдамантЪ, 2007. - 384 с.

В книге приведено описание 35 редких болезней, 561 синдрома и 528 симптомов заболеваний органов пищеварения. Приведена большая библиография. Книга состоит из 17 глав, включая рассмотрение общих синдромов или симптомов сопровождающих заболевание внутренних органов, а также описание редких заболеваний, синдромов и симптомов всех органов и систем пищеварения. Книга представляет собой наиболее полное современное справочное пособие по клинической синдромологии и симптомологии заболеваний органов пищеварения. Монография предназначена для практикующих врачей, научных работников, аспирантов и студентов медицинских вузо

7. **Редкие гематологические болезни и синдромы** / под ред. М. А. Волковой. - Москва : Практическая медицина, 2011. - 384 с.

Книга содержит описание гематологических болезней и синдромов, редко встречающихся в практике гематолога и представляющих непростую задачу для врача, впервые столкнувшегося с такими больными в своей практике. Приводятся схемы диагностики и лечения некоторых заболеваний. В первой части описываются редкие формы анемий, тромбоцитопений, эозинофилий, острого лейкоза, лимфом и некоторые другие. Во второй части рассматриваются редкие синдромальные проявления гематологических болезней - синдром Рихтера, РОЕМЅ-синдром, пневмонит и другие. Для гематологов, онкологов и специалистов по диагностике.

8. Шмидт, Т. Е. Рассеянный склероз: руководство для врачей / Т. Е. Шмидт, Н. Н. Яхно. - 6-е изд. - Москва: МЕДпресс-информ, 2017. - 288 с.

В книге авторы попытались осветить состояние проблемы рассеянного склероза на современном этапе. Практически во все разделы внесены дополнения и изменения, но наиболее существенно изменены главы, в которых рассматриваются вопросы патогенеза рассеянного склероза. Более подробно представлены эмоционально-аффективные и когнитивные нарушения. Существенно расширен раздел, посвященный клинике острого рассеянного энцефаломиелита. Рассмотрены разнообразные новые подходы к лечению, часть из которых уже внедряется в повседневную практику. В данное издание включена глава, посвященная рассеянному склерозу у детей и его дифференциальной диагностике. Книга предназначена для практикующих врачей-неврологов.

9. **Ягудина, Р. И**. Редкие заболевания и орфанные лекарственные средства / Р. И. Ягудина, Н. И. Королева. - Москва : МИА, 2015. - 776 с. : табл.

В издании представлен обзор законодательства, диагностики, эпидемиологии, клинических проявлений и экономического бремени редких болезней. Продемонстрированы законодательные акты Российской Федерации, касающиеся редких заболеваний, а также рассмотрены вопросы нормативно-правового регулирования в сфере редких заболеваний и

орфанных лекарственных средств в США и ЕС. Отдельная глава посвящена общественным организациям России, которые занимаются редкими болезнями или группами заболеваний. Приведены перечни орфанных препаратов, дана характеристика и перспективы развития мирового рынка орфанных лекарственных средств. Показана важность и перспективы оценки технологий здравоохранения при внедрении и использовании орфанных лекарственных средств (продуктов) в клинической практике. Для врачей, сталкивающихся с проблемой редких болезней, организаторов здравоохранения, работников фарминдустрии, общественных деятелей.

Статьи из периодических изданий

- 10. **Ананченкова, П. И.** Аптечный туризм. Часть 1. Анализ состояния лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями / П. И. Ананченкова, В. В. Тонконог, Т. Н. Тимченко. DOI 10.32687/0869-866X-2023-31-1-33-43 // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2023. Т. 31, № 1. С. 33-43.
- 11. **Бурд, С. Г.** Эпилептические синдромы, ассоциированные со снижением слуха / С. Г. Бурд // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. 2023. Т. 123, № 1. С. 28-33.
- 12. **Гайдук, А. Я.** Применение современных технологий в программах ранней диагностики орфанных болезней в России и за рубежом / А. Я. Гайдук, Я. В. Власов, Д. А. Смирнова. DOI 10.17116/jnevro202212206130 // Журнал неврологии и психиатрии им. С. С. Корсакова. 2022. Т. 122, № 6. С. 30-39.
- 13. Гистиоцитоз из клеток Лангерганса височных костей: клинический случай / А. Диаб, Н. А. Дайхес, В. А. Сайдулаев [и др.] // Врач. 2022. № 1. С. 78-80.
- 14. **Комаров, И. А.** Особенности формирования ограничительных перечней лекарственных препаратов. Место орфанных лекарственных препаратов / И. А. Комаров. DOI 10/32687/0869-866X-2022-30-6-1328-1330 // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2022. № 6. С. 1328-1330.
- 15. **Комаров, И. А.** Редкие заболевания и орфанные лекарственные препараты: место в здравоохранении Российской Федерации / И. А. Комаров. DOI 10.32687/0869-866X-2023-31-1-16-19 // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2023. Т. 31, № 1. С. 16-19.
- 16. Оказание специализированной медицинской помощи детям с редкими заболеваниями / И. А. Комаров, А. А. Соколов, О. Ю. Александрова [и др.]. DOI 10.32687/0869-866X-2022-30-1-134-137 // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2022. № 1. С. 134-137.
- 17. Орфанные заболевания: синдром Шиммельпеннинга Фейерштейна Мимса / Д. В. Заславский [и др.] // Вестник дерматологии и венерологии. 2022. Т. 98, № 3. С. 80-88.
- 18. **Промежуточные итоги передачи на федеральный уровень обязательств по лекарственному обеспечению пациентов с редкими болезнями в 2019-2020** гг / И. А. Комаров [и др.] // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2022. № 2. С. 207-210.