

18.9 (02)

А86

**Р.Г. Артамонов**

---

# **РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В ПЕДИАТРИИ**

**ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ  
АЛГОРИТМЫ**

**Учебное пособие**



**Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»**

# СОДЕРЖАНИЕ

Предисловие .....	5
<b>Глава 1. Редкие болезни в педиатрии .....</b>	<b>6</b>
Алиментарная метгемоглобинемия (АМГ) .....	8
Синдром Бланда—Уайта—Гарланда (синдром БУГ) .....	9
Болезнь Бюргера—Грюнца .....	11
Болезнь Вильсона .....	12
Болезнь Волмана .....	13
Врожденная дисфункция коры надпочечников — сольтеряющая форма (ВДКН) .....	14
Врожденный нефротический синдром .....	16
Врожденная хлоридная диарея .....	17
Галактоземия .....	18
Гемолитико—уремический синдром .....	20
Болезнь Гиршпрунга .....	21
Гистиоцитоидная кардиомиопатия .....	23
Х—гистиоцитоз .....	24
Гистоплазмоз .....	26
Синдром Гоше (1) .....	28
Синдром ДиДжордже (DiGeorge) .....	29
Синдром Жена .....	30
Идиопатический первичный гемосидероз легких .....	31
Инстестинальная 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 Ниманна—Пика .....	43
Синдром Ослера—Рендю—Вебера .....	44
Синдром Педжета—Шреттера .....	45
Синдром Прадера—Вилли .....	46
Туберозный склероз .....	48
Феохромацитома .....	49
Фиброколангииокистоз .....	50
Фруктозурия .....	51
Синдром Холта—Орама .....	53

Целиакия . . . . .	54
Синдром Швахмана . . . . .	55
<b>Глава 2. Дифференциально-диагностические алгоритмы . . . . .</b>	<b>57</b>
Алиментарная метгемоглобинемия (АМГ) . . . . .	60
Синдром Бланда—Уайта—Гарланда (синдром БУГ) . . . . .	62
Болезнь Бюргера—Грютца . . . . .	64
Болезнь Вильсона . . . . .	65
Болезнь Волмана . . . . .	67
Врожденная дисфункция коры надпочечников — сольтеряющая форма (ВДКН) . . . . .	69
Врожденный нефротический синдром . . . . .	71
Врожденная хлоридная диарея . . . . .	73
Галактоземия . . . . .	76
Гемолитико—уремический синдром . . . . .	78
Болезнь Гиршпрунга . . . . .	80
Гистиоцитоидная кардиомиопатия . . . . .	82
Х-гистиоцитоз . . . . .	84
Гистоплазмоз . . . . .	88
Синдром ДиДжордже (DiGeorge) . . . . .	90
Синдром Жена . . . . .	92
Идиопатический первичный гемосидероз легких . . . . .	94
Инстестинальная лимфангиэктазия (ИЛЭ) . . . . .	96
Синдром Казабаха—Мерритта . . . . .	98
Синдром Криглера—Найяра . . . . .	99
Синдром Ландольта . . . . .	101
Синдром Леша—Нихана . . . . .	101
Болезнь Менетрие . . . . .	104
Синдром Менкеса . . . . .	106
Синдром Минковского—Шофара . . . . .	108
Мраморная болезнь . . . . .	110
Синдром Ослера—Рендю—Вебера . . . . .	112
Синдром Петджета—Шреттера . . . . .	112
Синдром Прадера—Вилли . . . . .	113
Туберозный склероз . . . . .	116
Фиброколангииокистоз . . . . .	118
Феохромоцитома . . . . .	120
Фруктозурия . . . . .	122
Синдром Холта—Орама . . . . .	124
Целиакия . . . . .	124
Синдром Швахмана . . . . .	126
<b>Список литературы . . . . .</b>	<b>128</b>