

Государственное автономное учреждение Чувашской Республики дополнительного профессионального образования «Институт усовершенствования врачей» Министерства здравоохранения Чувашской Республики
Республиканская научно-медицинская библиотека

Орфанные заболевания

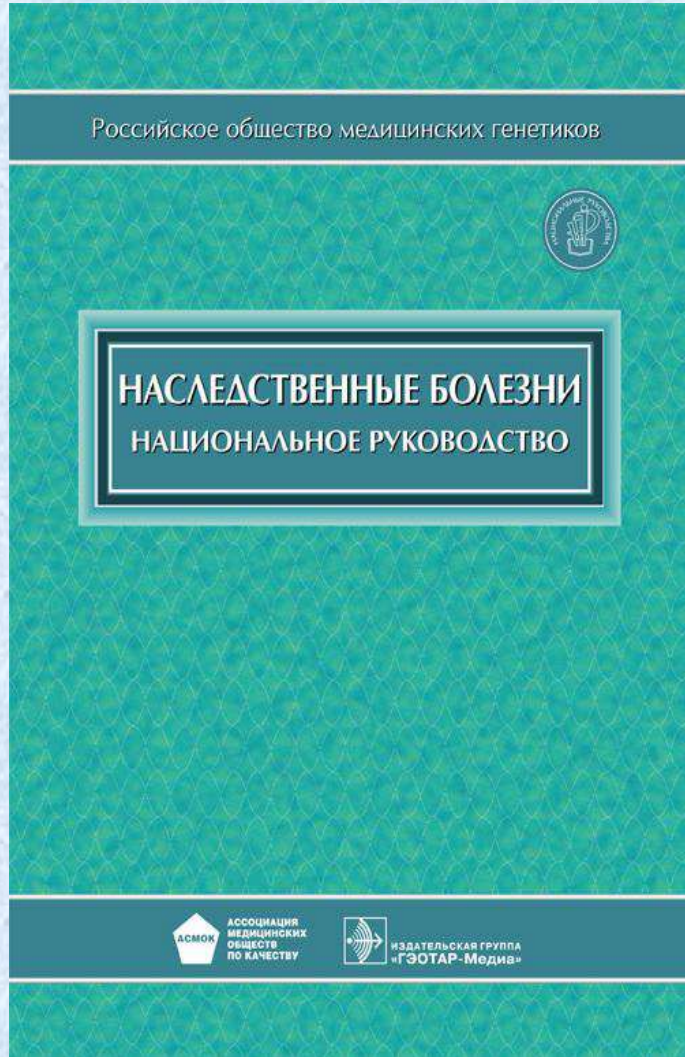
виртуальная книжная выставка



Чебоксары, 2023

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Наследственные болезни : национальное руководство / гл. ред.: Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с.

Национальное руководство содержит актуальную, современную информацию о геноме человека, общих вопросах медицинской генетики, клинической генетике. В первой части представлены новейшие данные по теоретическим вопросам медицинской генетики. Сведения об организации и функциях генома, генов и хромосом изложены в понятной для врачей форме, но без излишнего упрощения. Во второй части представлены вопросы клинической генетики, а именно методы диагностики наследственных болезней, принципов лечения и профилактики отдельных нозологических форм. Приложение на компакт-диске включает дополнительную главу, генетические термины, перечень наследственных болезней, описанных в других руководствах, фармакологический справочник.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Наследственные болезни : национальное руководство : [краткое издание] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>

В книге описаны основные типы наследственных болезней, начиная с моногенных и заканчивая многофакторными и тератогенно обусловленными, представлены основные принципы лабораторной диагностики наследственных болезней обмена веществ и других классов наследственных болезней, а также пренатальной и предимплантационной генетической диагностики. Освещены вопросы лечения наследственных болезней, генной терапии, медико-генетического консультирования, неонатального скрининга, социальной значимости груза наследственных болезней и этических проблем медицинской генетики.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

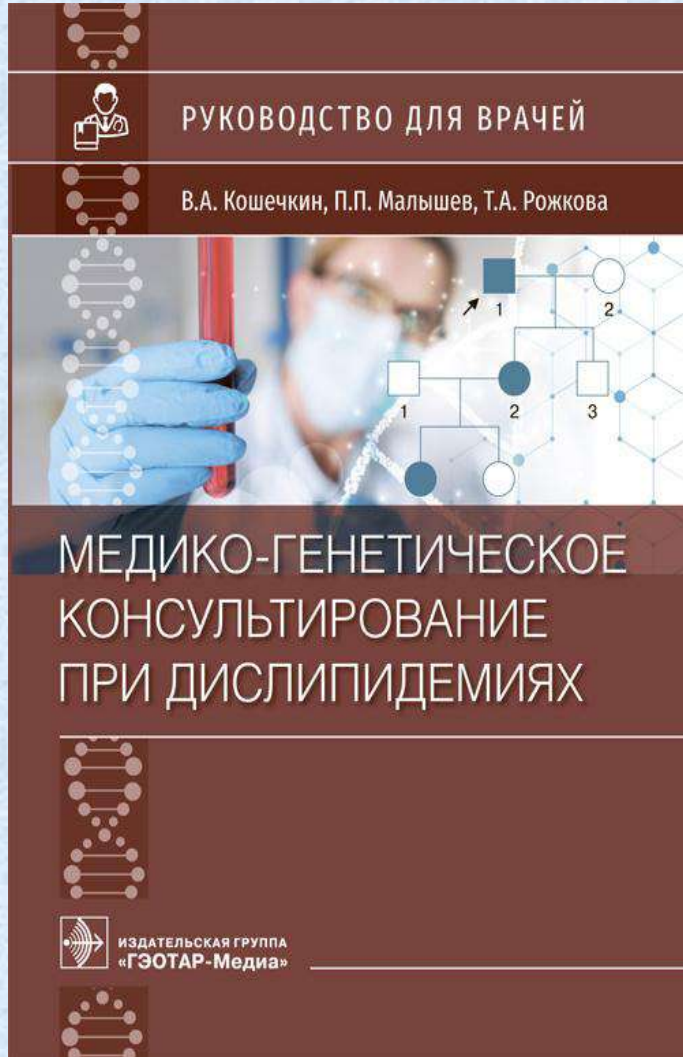
Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - (Серия "Национальные руководства") - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html>

В книге описаны современные представления об основных классах наследственных болезней: моногенных, включая популяционную генетику моногенных заболеваний, наследственных болезнях обмена веществ, митохондриальных заболеваниях, патологиях, обусловленных расширением зоны тандемных тринуклеотидных повторов, хромосомных болезнях, включая те, что обусловлены микрохромосомными перестройками, заболеваниях, связанных с геномным импринтингом, многофакторных болезнях, врожденных пороках развития и тератогенных синдромах. Отдельная часть руководства посвящена лечению и профилактике наследственных болезней, рассмотрена проблема генной терапии, в том числе с использованием методов редактирования генома, которые многими исследователями рассматриваются как наиболее перспективные в генотерапии заболеваний человека.



Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

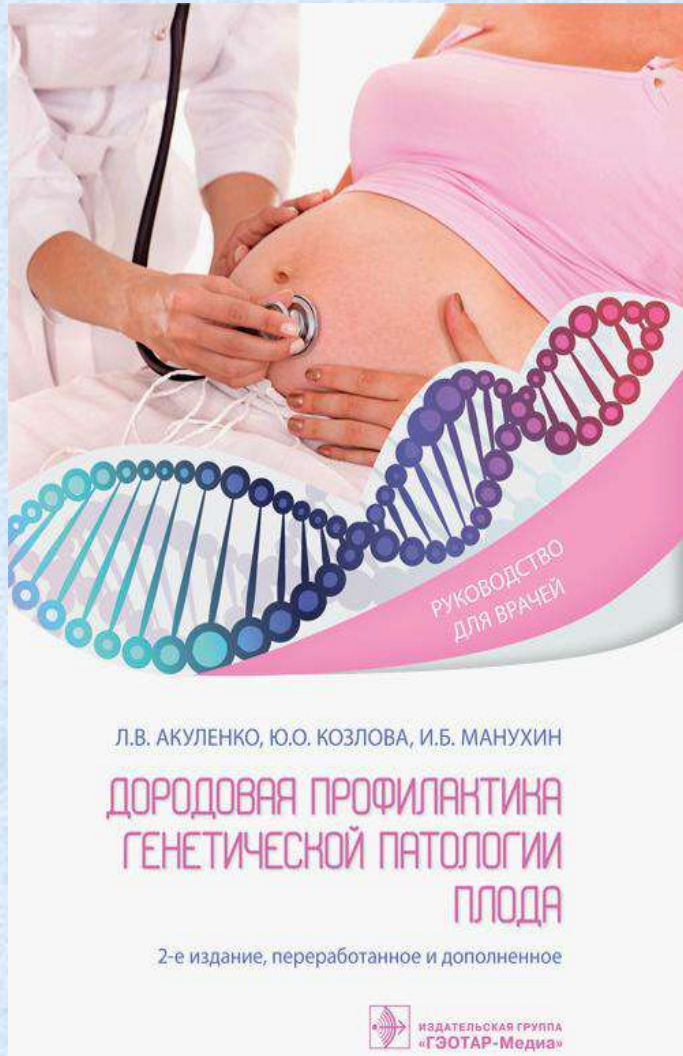


Кошечкин В. А. Медико-генетическое консультирование при дислипидемиях : руководство для врачей / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 264 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970461914.html>

Медико-генетическое консультирование при дислипидемиях является актуальной задачей практической медицины. Среди нарушений обмена липидов и липопротеидов особое значение имеют гиперлипидемии, характеризующиеся повышением содержания холестерина в липопротеидах плазмы крови. В последние годы выявлены многочисленные генетические механизмы, детерминирующие нарушения метаболизма липидов. Практическое применение накопленных знаний в области диагностики, диетической и медикаментозной коррекции дислипидемий может быть реализовано с использованием методов медико-генетического консультирования в семьях с наследственными дефектами метаболизма липидов.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Акуленко Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство для врачей / Л. В. Акуленко, Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html>

Руководство содержит подробные сведения о наиболее распространенных врожденных и наследственных болезнях и освещает все аспекты их дородовой диагностики с применением самых современных генетических технологий. Особое внимание уделено организации профилактической помощи беременным женщинам и семьям, планирующим беременность.

Второе издание книги дополнено новейшими сведениями относительно неинвазивного пренатального тестирования по клеткам плода в крови матери и дородовой диагностики генетической патологии плода в программах вспомогательных репродуктивных технологий. Добавлено описание одного из распространенных хромосомных синдромов - синдрома делеции 22q11.2.

Орфанные заболевания

ВИРТУАЛЬНАЯ КНИЖНАЯ ВЫСТАВКА

Орфанные болезни: прошлое, настоящее, будущее : материалы Первой Всероссийской научно-практической конференции с международным участием. - Москва, 2022. – 88 с. - URL : [elibrary_48369175_52746102.pdf](#)

В сборнике представлены оригинальные работы и описание клинических случаев молодых учёных и специалистов . Представленные работы отражают актуальность многих вопросов: генетические аспекты орфанных заболеваний, использование современных технологий в диагностике орфанных болезней, различные подходы к терапии орфанных заболеваний, возможность персонифицированного подхода, а также способы реабилитации, этические аспекты и особенности медико-генетического консультирования. Особого внимания заслуживает разбор сложных клинических случаев из врачебной практики.



федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(Сеченовский Университет)

ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ: ПРОШЛОЕ, НАСТОЯЩЕЕ, БУДУЩЕЕ

**МАТЕРИАЛЫ I ВСЕРОССИЙСКОЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЙ
КОНФЕРЕНЦИИ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ**

28 февраля — 1 марта 2022 года

Издательство Сеченовского Университета

Москва
2022

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Орфанные заболевания и связанные с ними проблемы / В. А. Шашель, В. В. Фирсова, В. Г. Назаретян, М. М. Трубилина, Н. А. Фирсов // Российский педиатрический журнал. - 2022. - Т. 3. № 1. - С. 348. - URL : elibrary_49179629_52887551.pdf

Проблема орфанных или редких заболеваний имеет высокую социальную значимость и актуальность, поскольку, несмотря на редкость каждой нозологической формы, их суммарное число очень велико, и более 5% населения планеты страдает данной патологией. Как следует из названия, несмотря на невысокую распространенность, они негативно влияют на качество жизни человека, способны стать причиной смерти, требуют дорогого медикаментозного сопровождения и, соответственно, государственной помощи. Цель исследования. Изучить основные аспекты оказания помощи детям с орфанными заболеваниями в Российской Федерации

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

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 // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. - 2022. - Т. 122. № 6. - С. 30-39.

Орфанные заболевания (ОЗ) встречаются в среднем у одного пациента на 10 тыс. населения в РФ и на 1,5-2 тыс. в странах Европы, Австралии и США. В статье обсуждается проблема качества программ ранней диагностики ОЗ. Задачи работы - как выявление проблем диагностики ОЗ на уровне национального здравоохранения, так и обсуждение способов их регулирования с учетом международного опыта, основное внимание уделено вопросам современных методов скрининга и диагностики. Приводятся данные исследований российских и зарубежных проектов, обсуждаются актуальные молекулярно-генетические и другие диагностические технологии - таргетное, полноэкзомное и полногеномное секвенирование с использованием технологий секвенирования следующего поколения и тандемной масс-спектрометрии. Определены наиболее эффективные мероприятия, ориентированные на повышение качества диагностики ОЗ, в частности расширение программы неонатального скрининга, создание сети экспертных центров ОЗ, централизованное ведение пациентских регистров.



Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Оказание специализированной медицинской помощи детям с редкими заболеваниями / И. А. Комаров, А. А. Соколов, О. Ю. Александрова, Р. А. Зинченко, С. И. Куцев // Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. - 2022. - Т. 30. № 1. - С. 134-137. – URL : elibrary_47960053_98296792.pdf

Проведен анализ направлений для оказания специализированной медицинской помощи детям с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) болезнями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Рассмотрены возможности лекарственного обеспечения детей с редкими заболеваниями. Создание системы маршрутизации, исходя из особенностей конкретного заболевания и возможностей отдельных субъектов РФ, является одним из важнейших направлений совершенствования оказания необходимой медицинской помощи.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

Руководство для врачей



Е.Ю. Захарова, Г.В. Байдакова, С.В. Михайлова,
С.Н. Пчелина, К.Д. Краснопольская

ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

Лизосомные болезни накопления : руководство для врачей / Е. Ю. Захарова, Г. В. Байдакова, С. В. Михайлова [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 424 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463215.html>

В последнее десятилетие значительно возрос интерес к наследственным болезням обмена веществ. Данное издание посвящено лизосомным болезням накопления. Руководство является первой частью переработанной авторами монографии К.Д. Краснопольской "Наследственные болезни обмена веществ". В него включены три дополнительные главы, а также обновлены разделы, касающиеся лечения и диагностики лизосомных заболеваний. С современных позиций отражены эпидемиология, патогенез, профилактика лизосомных болезней накопления, приведены детальные описания отдельных нозологических форм, а также клинические примеры, которые помогут врачам получить представление о динамике формирования клинических фенотипов этой группы наследственных болезней.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

В.А. КОШЕЧКИН, П.П. МАЛЫШЕВ, Т.А. РОЖКОВА

ПРАКТИЧЕСКАЯ ЛИПИДОЛОГИЯ С МЕТОДАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

РУКОВОДСТВО

2-е издание, переработанное и дополненное



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

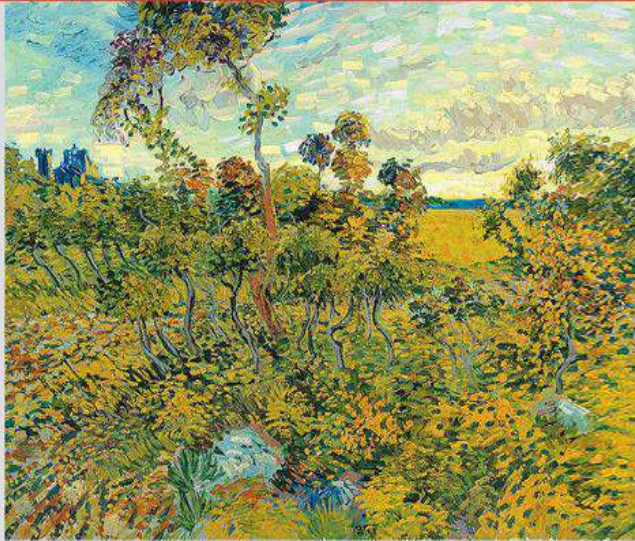
Кошечкин В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 112 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970450598.html>

Изучение основных принципов метаболизма липидов является главной задачей липидологии — науки о нарушениях обмена липидов и липопротеидов в плазме крови. Среди нарушений обмена липидов и липопротеидов особое значение имеют гиперлипидемии, характеризующиеся повышением содержания холестерина в липопротеидах плазмы крови. В последние годы выявлены многочисленные генетические механизмы, детерминирующие нарушения метаболизма липидов. Практическое применение накопленных знаний в области генетики может быть реализовано с использованием методов медико-генетического консультирования в семьях с наследственными дефектами метаболизма липидов.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

ПРАКТИЧЕСКИЕ РУКОВОДСТВА



С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин

**НЕЙРОМЕТАБОЛИЧЕСКИЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ**
Диагностика и подходы к лечению

2-е издание, переработанное и дополненное

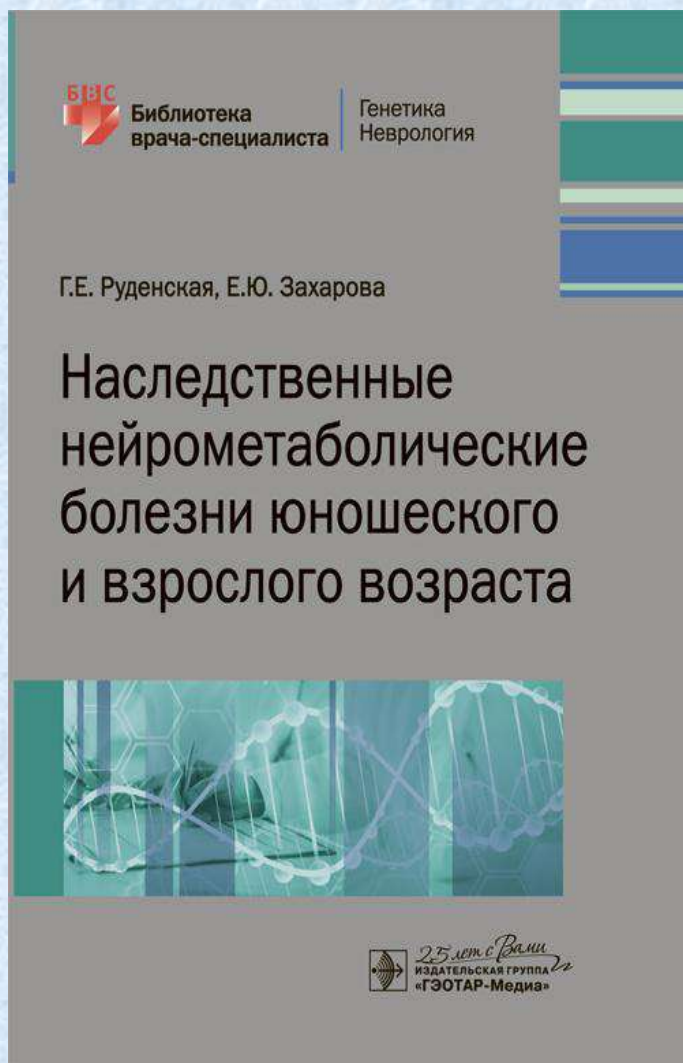


Михайлова С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : Литтерра, 2017. - 368 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html>

Книга посвящена редкой патологии из группы нарушений метаболизма, или наследственных болезней обмена веществ, протекающих с преимущественным поражением нервной системы у детей. Отдельные формы наследственных метаболических заболеваний у детей встречаются достаточно редко, хотя их общая распространенность в мире составляет 1 на 3000-5000 живых новорожденных. Наследственные метаболические заболевания обусловлены мутациями в генах, которые приводят к синтезу дефектных белков, что в свою очередь проявляется различными клиническими симптомами. В книге изложены основные сведения о патогенезе, клинической картине, нейрорадиологических, биохимических и молекулярно-генетических данных наследственных болезней обмена веществ, приведены рекомендации по лабораторной диагностике и лечению этой болезни.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Руденская Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html>

Книга посвящена нейрометаболическим болезням - наследственным болезням обмена веществ с избирательным или ведущим поражением нервной системы. Значительную долю этой патологии составляют поздние формы с началом в юношеском и взрослом возрасте. Поздние нейрометаболические болезни, отличающиеся особым клиническим многообразием, диагностическими трудностями и неполным выявлением, недостаточно известны врачам, как и современные возможности генетической диагностики. Авторы обобщили данные литературы и большой собственный опыт клинико-лабораторной диагностики широкого круга поздних нейрометаболических болезней.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

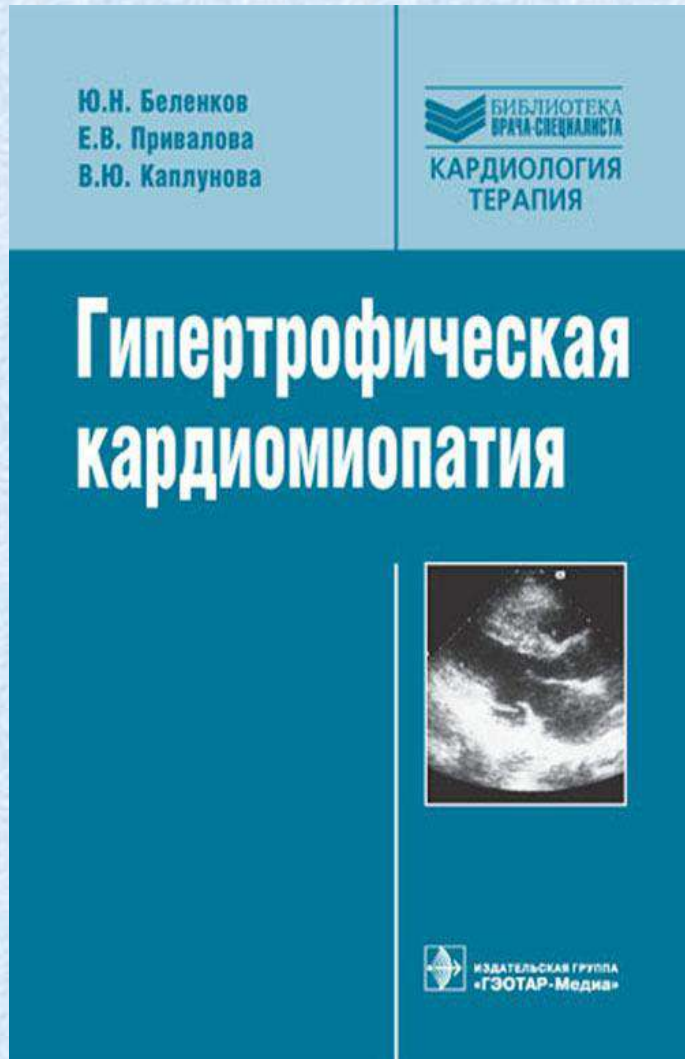


Лукина Е. А. Болезнь Гоше : руководство / Е. А. Лукина. - Москва : Литтерра, 2014. - 56 с.

Болезнь Гоше относится к системным заболеваниям неопухолевой природы, в основе которых лежат наследственные дефекты метаболизма, приводящие к накоплению в органах и тканях нерасщепленных продуктов нормального обмена веществ. В случае болезни Гоше дефектом метаболизма является дефицит фермента, ответственного за метаболизм липидов.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка



Беленков Ю. Н. Гипертрофическая кардиомиопатия / Ю. Н. Беленков, Е. В. Привалова, В. Ю. Каплунова - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 392 с.

В руководстве представлен современный взгляд на такое часто встречающееся наследственное заболевание миокарда, как гипертрофическая кардиомиопатия. Рассмотрены основные проблемы эпидемиологии, патофизиологии, генетики и диагностики этого заболевания. Большое внимание уделено принципам ведения больных, алгоритмам стратификации риска внезапной сердечной смерти (ВСС), а также современным возможностям фармакотерапевтической, интервенционной и хирургической модификации течения этого заболевания.

Орфанные заболевания

виртуальная книжная выставка

Бабенко Ю. Д. Особенности этиологии и патогенеза редких наследственных заболеваний крови / Ю. Д. Бабенко, Е. Г. Димитрова, Е. Н. Мокашева // Научное обозрение. Медицинские науки. - 2022. - № 3. - С. 31-35. – URL : elibrary_49023013_89433572.pdf

Наследственные заболевания крови часто вызывают формирование тяжелых патологий, приводящих к инвалидности еще в детском возрасте. Необходимо повышать уровень осведомленности врачей о данных болезнях, более подробно изучать вопросы этиологии и патогенеза. В основе механизмов болезни Виллебранда лежит генетический дефект синтеза фактора Виллебранда, отвечающего за адгезию тромбоцитов и стабилизацию VIII фактора свертывания. У пациентов с болезнью Костманна отмечают следующие изменения: отсутствие экспрессии генов молекулы HAX1, мутация в гене ELANE. При синдроме Имерслунд - Гресбека, характеризующемся дефицитом кобаламина, определяются мутации в генах CUBN, AMN. Талассемия является результатом наследственных дефектов в генах, кодирующих α - и β - цепи глобина. Гемофилия возникает в результате нарушения синтеза в одном из следующих факторов свертывания: VIII, IX и XI - и проявляется кровоизлияниями и другими геморрагическими проявлениями. Образование эритроцитов сферической формы при болезни Минковского - Шоффара происходит в результате мутации в одном из генов, отвечающих за синтез β - и α -спектрина, анкирина, протеина 4.1 и 4.2 и полосы 3.



Контактная информация:

Тел.: (8352) 70-92-42 (доб. 218# ; 219#)

Сайт Республиканской научно-медицинской библиотеки: [http:// giduv.com/lib/](http://giduv.com/lib/)

Сообщество ВКонтакте: <https://vk.com/club62305209>

