



СУМСЬКА ОБЛАСНА РАДА
УПРАВЛІННЯ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я СУМСЬКОЇ
ОБЛАСНОЇ ДЕРЖАВНОЇ АДМІНІСТРАЦІЇ
ОБЛАСНИЙ КОМУНАЛЬНИЙ ЗАКЛАД
СУМСЬКА ОБЛАСНА НАУКОВА
МЕДИЧНА БІБЛІОТЕКА

Рідкісні (орфанні) хвороби

Бібліографічний список



Суми–2020

***Відповідальний за
випуск:***

Пономаренко О.І., директор

***Матеріал підго-
тувала:***

**Савицька М.В., бібліотекар відділу
комплектування, бібліотечної обробки
літератури та каталогізації**

***Комп'ютерний
набір та верстка:***

Савицька М.В.

Щороку в останній день лютого у світі відзначають День рідкісних захворювань. У 2008 році Україна стала однією з перших країн, яка підтримала цю подію та досі продовжує бути офіційним партнером європейської організації EURORDIS.

Орфанні хвороби - це вроджені або набуті захворювання, які трапляються вкрай рідко - рідше ніж один випадок на 2000 населення країни. 80% цих захворювань генетично обумовлені. Вони не лише мають тяжкий і хронічний перебіг, але й супроводжуються зниженням якості та скороченням тривалості життя пацієнтів. Такі люди зазвичай потребують дорогоартісного, безперервного та позитивного лікування. Більшість орфанних захворювань діагностують у ранньому віці, у 35% випадків вони стають причиною смерті малюків до року, у 10% - дітей у віці до 5 років, у 12% - у віці від 5 до 15 років.

Європейський комітет експертів із рідкісних захворювань у світі визнає до 8 тисяч нозологій, однак лише 250 з них мають свій шифр у Міжнародній класифікації хвороб. В Україні затверджено 275 нозологій.

Відповідно до ухваленого Верховною Радою України Закону «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» Міністерству охорони здоров'я України доручено затвердити перелік орфанних захворювань та створити і вести державний реєстр громадян, які страждають на ці захворювання.

Рекомендаційний список створено з метою інформаційної підтримки спеціалістів первинної ланки.

Даний рекомендаційний список є оглядом книжкових видань та публікацій.

Матеріал подається в алфавітному порядку авторів або назв.

1. Беловол А. Н. О диагностике мезентериального панникулита / А. Н. Беловол, И. И. Князькова, А. И. Корчевская // Здоров'я України. – Сер. «Гастроентерологія. Гепатологія. Колопроктологія». – 2019. – № 2. – С. 20.

В статье рассмотрен клинический случай пациента с относительно редкой патологией – мезентериальным панникулитом.

2. Габрук О. Антисинтеазний синдром: підходи до діагностики та лікування / О. Габрук, І. Габрук // Журнал заступника головного лікаря. – 2019. – № 5. – С. 20-24.

У статті наведені підходи до діагностики та лікування антисинтеазного синдрому – відносно рідкісного симптомокомплексу невідомої етіології, який є найтяжчим підтипом поліміозиту/дерматоміозиту.

3. Головач І. Ю. Ідіопатичні запальні міопатії: складнощі діагностики / І. Ю. Головач, Є. Д. Єгудіна // Український терапевтичний журнал. – 2019. – № 3. – С. 72-86.

Даний клінічний огляд присвячений диференційній діагностиці різних клінічних форм ідіопатичних запальних міопатій.

4. Клінічні випадки дитячої прогерії / В. Є. Ткач, О. Д. Александрук, М. С. Волошинович [та ін.] // Український журнал дерматології, венерології, косметології. – 2019. – № 1. – С. 104-108.

У статті повідомляється про двох пацієнтів з діагнозом дитячої прогерії – надзвичайно рідкісної хвороби.

5. Кочарян Г. С. Редкий клинический случай синдрома тревожного ожидания сексуальной неудачи / Г. С.

Кочарян
63.

// Здоровье мужчины. – 2019. – № 1. – С. 60-

В статье приведен очень редкий клинический случай, когда синдром тревожного ожидания сексуальной неудачи у больного выражался главным образом боязнью снижения полового влечения, которая и вызывала его ослабление. Описано лечение этого пациента с использованием некоторых психотерапевтических методов и медикаментозной терапии.

6. Ніколаєва О. Д. Гістоплазмоз у ВІЛ-інфікованого. Клінічний випадок / О. Д. Ніколаєва // Туберкульоз, легеневі хвороби, ВІЛ-інфекція. – 2019. – № 1. – С. 40-45.

У статті описано випадок розвитку гістоплазмозу у ВІЛ-інфікованого хворого та можливості діагностики і лікування.

7. Орфанні захворювання : мультидисциплінарний погляд на державно-приватне партнерство // Здоров'я України. – 2019. - № 21. – С. 45-46.

У статті розповідається про форум «Гуманітарна допомога пацієнтам з орфанними захворюваннями: ефективна модель партнерства держави та приватного сектора», який відбувся 10 жовтня 2019 року в Києві.

8. Права орфанних хворих на державну допомогу та порядок отримання станом на 14 квітня 2015 року. – Київ : ТОВ «Видавничий дім «Калита». – 52 с.

Посібник висвітлює основні юридичні питання та практичні рекомендації щодо захисту прав хворих на рідкісні захворювання. Містить правові поради для отримання соціальної допомоги, відпусток, санаторного лікування, медичних препаратів та реабілітаційних заходів для орфанних хворих. Також роз'яснено

методи захисту та надано зразки звернень до державних органів, у тому числі МОЗ, Уповноваженого Верховної Ради з прав людини.

9. Простий у використанні алгоритм забезпечить можливість швидшого діагностування мукополісахаридозу I типу й дозволить розпочати лікування пацієнтів раніше // Здоровье ребенка. – 2019. – № 6. – С. 25-33.

У статті розміщено алгоритм, який сприяє виявленню клінічної підозри на мукополісахаридоз I типу, застосування якого може сприяти швидшому встановленню остаточного діагнозу й дати можливість раніше розпочати лікування пацієнта.

10. Редкий случай эпителиоидной гемангиоэндотелиомы легких: клиническое наблюдение / В. К. Гаврисюк, И. В. Лискина, Н. С. Опанасенко [и др.] // Український пульмонологічний журнал. – 2019. – № 2. – С. 43-47.

В статтє описан случай эпителиоидной гемангиоэндотелиомы, который отличается от описанных в литературе тотальным характером поражения легких.

11. Рідкісні захворювання: як не пропустити тяжку патологію // Здоров'я України. – Сер. «Педіатрія». – 2019. – № 2. – С. 30.

У статті наведено інформацію про конференцію на тему «Останні досягнення генетики людини. Орфанні метаболічні захворювання». Розміщено найкращі доповіді вітчизняних та іноземних фахівців у цій сфері.

12. Русин В. І. Лікування синдрому Міріззі / В. І. Русин, К. Є. Румянцев, Ф. М. Павук // Шпитальна хірургія. – 2019. – № 2. – С. 5-10.

У статті визначається спосіб лікування спонтанних внутрішніх біліарних нориць при синдромі Міріззі.

13. Синдром врожденной центральной гиповентиляции («синдром проклятия Ундины») / Е. М. Толстова, Н. С. Зайцева, О. В. Зайцева // Здоров'я України. – Сер. «Педіатрія». – 2019. – № 1. – С. 52-53.

В статье приводится интересное клиническое наблюдение синдрома врожденной центральной гиповентиляции у двойни.

14. Сорокман Т. В. Синдром Мак-Кьюна-Олбрайта-Брайцева (огляд літератури та клінічний випадок) / Т. В. Сорокман, О. В. Макарова, Н. О. Попелюк // Міжнародний ендокринологічний журнал. – 2019. – № 1. – С. 81-88.

У статті наведені результати огляду літератури щодо синдрому Мак-Кьюна-Олбрайта-Брайцева й описаний клінічний випадок даного синдрому.

15. Сучасні погляди експертів на особливості діагностики орфанних захворювань, нові генетичні варіанти спадкової патології // Здоров'я України. – Сер. «Педіатрія». – 2019. – № 3. – С. 54-55.

У статті надана інформація про щорічний симпозиум з медичної генетики з міжнародною участю «Мутації та варіації при первинних та вторинних мітохондріальних дисфункціях і рідкісній спадковій патології», розміщені найцікавіші доповіді.

Відгуки та пропозиції просимо надсилати за адресою:

**40030, м. Суми,
вул. Петропавлівська, 105
Сумська обласна наукова медична бібліотека
Тел/факс: 655-106
Тел: 62-23-5
Електронна адреса: sumy_mb@ukr.net**