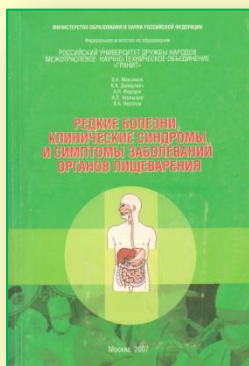


«Редкий диагноз – орфанные заболевания»
(Виртуальная выставка)

Редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения



**УДК 616.3
Р-34**

Редкие болезни, клинические синдромы и симптомы заболеваний органов пищеварения / В.А. Максимов [и др.]. - М.: АдамантЪ, 2007. – 384 с.

Аннотация: В книге приведено описание 35 редких болезней, 561 синдрома и 528 симптомов заболеваний органов пищеварения. Описание каждого синдрома и симптомов включает перечисление большинства синонимов, четкое определение синдрома или симптома, сведения об авторах, впервые выделивших этот синдром или симптом, современные данные о дифференциальной диагностике. Приведен список библиографии. Монография представляет собой наиболее полное современное справочное пособие по клинической синдромологии и симптомологии заболеваний органов пищеварения.

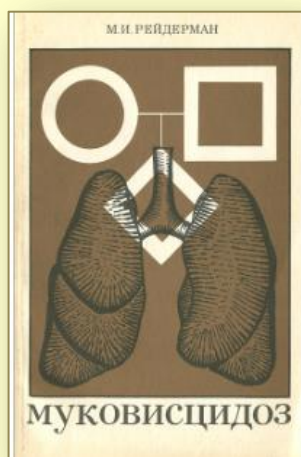


**УДК 616.24
И 73**

Интерстициальные и орфанные заболевания легких: руководство / под ред. М.М. Ильковича. - М.: ГЭОТАРМедиа, 2016. - 560 с.

Аннотация: В руководстве представлены основные заболевания и синдромы, проявляющиеся поражением

интерстициальной ткани легких и рентгенологическим синдромом легочной диссеминации, а также редко встречающиеся в клинической практике так называемые орфанные заболевания легких. В пульмонологии эти группы заболеваний являются наиболее сложными в диагностическом плане: ошибочный диагноз ставится в 80% случаев. Особое внимание уделено идиопатическому легочному фиброзу, другим идиопатическим интерстициальным пневмониям. Наряду с этим в книге нашли отражение лекарственные и профессиональные заболевания легких, легочные синдромы при диффузных болезнях соединительной ткани, системные васкулиты с поражением органов дыхания, легочные диссеминации опухолевой природы, болезни накопления.



УДК 616.24

Р-33

Рейдерман, М.И. Муковисцидоз: (Генетика, патогенез, клиника). – М.: Медицина, 1974. - 112 с.

Аннотация: Муковисцидоз — относительно недавно описанная нозологическая форма. Это одно из наиболее частых наследственных заболеваний человека, которое характеризуется системным поражением желез внешней секреции и в связи с этим — нарушением нормальной деятельности желудочно-кишечного тракта и легких. Муковисцидоз протекает в виде тяжелого, порой смертельного, заболевания у детей. В последние годы все чаще описываются стертые формы его у взрослых.

В книге подробно проанализирована отечественная и зарубежная литература, посвященная муковисцидозу. Большое внимание уделено проблемам клинической и лабораторной диагностики этого заболевания. С помощью современных методов популяционной генетики автором проведено изучение типа наследования патологического гена при муковисцидозе. Основные разделы посвящены проблеме муковисцидоза взрослых, а также взаимоотношению муковисцидоза с хроническими неспецифическими заболеваниями легких, диабетом, язвенной болезнью.

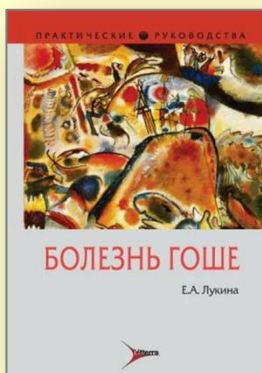


УДК 616.44

Э 64

Эндокринные заболевания / Г.А. Мельниченко, А.Ю. Токмакова, Д.Е. Колода, Н.В. Лаврищева. Справочник для практикующих врачей - М.: Литтерра, 2011. - 128 с.: ил. - (Серия «Алгоритмы диагностики и лечения»; Вып. IV)

Аннотация: В справочнике в краткой и лаконичной форме в виде таблиц и схем представлены современные подходы к диагностике и лечению некоторых заболеваний эндокринной системы. Простота и доступность изложения материала способствуют удобству использования издания на практике при выборе схемы лечения конкретного заболевания.



УДК 616-07

Л 24

Лукина Е.А. Болезнь Гоше / Е.А. Лукина. - М.: Литтерра. – 2012. – 64 с. – (Серия «Практическое руководство»)

Аннотация: 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.

Цель книги - познакомить врачей различных специальностей с основными клиническими проявлениями болезни Гоше, продемонстрировать исключительную вариабельность течения болезни на примере конкретных клинических случаев, показать характерные ошибки диагностики и ведения пациентов с болезнью Гоше. Помимо врачей, книга может быть полезной для образования самих пациентов и их родственников, так как некоторые особенности клинического течения заболевания напрямую связаны с социально-бытовыми аспектами: образом жизни, физической активностью, наличием бытовых интоксикаций и др.



УДК 616. 151.1

Д-30

Дементьева, И.И. Патология системы гемостаза / Дементьева И.И., Чарная М.А., Морозов Ю.А. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 288 с. (Серия «Библиотека врача-специалиста»)

Аннотация: В книге представлены современные сведения о системе гемостаза, лабораторных методах ее исследования, наследственных и приобретенных заболеваниях и синдромах, связанных с патологией данной системы.

Большое внимание уделено медикаментозной терапии геморрагических синдромов; обсуждаются вопросы сравнительной эффективности лекарственных препаратов, схем и режимов дозирования, а также побочные эффекты и нежелательные реакции. Также рассмотрены основные заболевания и синдромы, сопровождающиеся кровоточивостью или тромботическими осложнениями, и современные методы их лечения.

Издание предназначено для терапевтов, врачей общей практики, студентов медицинских учебных заведений, интернов и ординаторов



УДК 616. 61

Д-35

Диагностика и лечение болезней почек / Н.А. Мухин, И.Е. Тареева, Е.М., Шилов, Л.В. Козловская - 2. изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011 - 386 с.

Аннотация: В книге подробно рассмотрены вопросы диагностики и лечения болезней почек с учётом новых технологий и результатов современных научных исследований. Особый акцент сделан на проблемах дифференциальной диагностики нефрологических синдромов и нозологических форм.

Книга предназначена практикующим врачам различных специальностей.



УДК 616.8-053.2

М-69

Михайлова, С.В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин – М.: Литтерра, 2015. - 368 с. (Серия «Практические руководства»)

Аннотация: 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. Врачи практически любой специальности могут столкнуться с данной патологией, так как большинство наследственных болезней обмена веществ дебютируют в детском возрасте и в половине случаев сопровождаются поражением нервной системы. 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 редкой патологии.



УДК 616.69

А-66

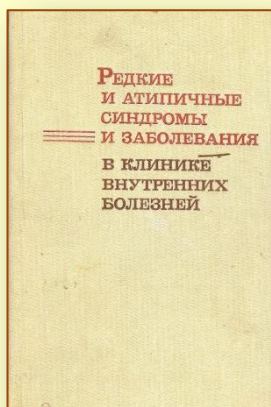
Андрология. Мужское здоровье и дисфункция репродуктивной системы / Э. Нишлаг, Г.М. Бере. - МИА (Медицинское информационное агентство). -2005. 554 с.

Аннотация: Книга освещает фундаментальные и практические аспекты андрологии - науки о репродуктивной функции мужчин в норме и при

патологии. Изложение основано на принципах доказательной медицины, формируя прочный научный фундамент андрологии как самостоятельной клинической дисциплины.

В диагностических разделах отражены самые последние рекомендации ВОЗ относительно анализа семенной жидкости, дополнены и расширены разделы, посвященные биопсии яичек, патофизиологические основы множества заболеваний излагаются в свете новых молекулярно-биологических и молекулярно-генетических знаний, подробным образом обсуждается метод ИЦИС и ее генетические последствия, на более современном уровне рассматриваются и другие лечебные мероприятия, в частности методы лечения варикозного расширения вен семенного канатика.

Наряду с вопросами точной диагностики, детально освещаются вопросы лечения эректильной дисфункции. В связи с растущим интересом к проблемам мужской контрацепции и нарушению половых функций у мужчин, соответствующие главы расширены.



УДК 616.1/9

Р-33

Редкие и атипичные синдромы и заболевания в клинике внутренних болезней / Ганджа И.М., Децик Ю.И., Пелешук А.П. и др. - К.: Здоровя, 1983. - 544 с.

Аннотация: В книге приведены сведения об атипичном течении болезней: ревматизма, симптоматической гипертензии, болезней легких, соединительной ткани и др. Описаны клиника, диагностика, в том числе дифференциальная, редких и атипичных синдромов и заболеваний. Для практических врачей.



**Книги находятся в фонде научно-медицинской библиотеки ГБУЗ
МИАЦ (г. Пенза, ул. Пионерская,2)**