

Департамент охорони здоров'я
Львівської обласної державної адміністрації
КЗ Львівської обласної ради
"Львівська обласна наукова медична бібліотека"
Довідково-бібліографічний відділ

**РІДКІСНІ (ОРФАННІ)
ЗАХВОРЮВАННЯ**

Рекомендований анотований список літератури

Львів – 2017

Укладач: Новицька І.М.

**Заходьте на нашу сторінку в інтернеті:
<http://www.lvonmb.narod.ru> або <http://lonmb13ucoz.ua>**

**Звертайтеся з запитаннями за електронною адресою:
lvivmedlibrary@yandex.ru**

РІДКІСНІ (ОРФАННІ) ЗАХВОРЮВАННЯ
Рекомендований анотований список літератури

2017 р.

м. Львів

1. Закон України "Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань від 15.04.2014 р. № 1213-VII.

2. Наказ МОЗ України № 778 від 27.10.2014 р. "Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань" //Збірник нормативно-директивних документів з охорони здоров'я. – 2014. – № 12 (167). – С. 71-79.

3. Абатуров А.Е., Петренко Л.Л., Агафонова Е.А., Абатурова Н.И. Патология сердечно-сосудистой системы у детей с синдромом Шерешевского-Тернера //Здоровье ребенка. – 2015. - № 2. – С. 23-28.

Стаття присвячена вивченню структури патології серцево-судинної системи в дітей із синдромом Шерешевського — Тернера. Результати роботи засновані на даних обстеження 42 хворих із синдромом Шерешевського — Тернера віком від 1,5 до 17 років. Показано, що у 80,9 % хворих із синдромом Шерешевського — Тернера визначаються патологічні зміни з боку серцево-судинної системи різного ступеня вираженості. Уроджені вади серця, які найбільш часто зустрічаються при синдромі Шерешевського — Тернера, це коарктація аорти, двостулковий аортальний клапан і дефект міжпередсердної перегородки. Синдром Шерешевського — Тернера в 35,6 % випадків асоційований із порушеннями електричної роботи серця, зокрема з синдромом подовженого інтервалу QT. Атерогенні зміни ліпідного профілю у хворих із синдромом Шерешевського — Тернера в 21,4 % випадків спостерігаються з дитинства.

4. Банадига Н.В. Рідкісні форми менінгококової інфекції у дітей (клінічні спостереження) //Здоровье ребенка. – 2013. - № 7. – С. 157-161.

У статті наведені два приклади рідкісних форм менінгококової інфекції – кардиту, поліартриту, пневмонії, що діагностовано у дітей на фоні генералізованих форм. Своєчасна діагностика рідкісних форм стала запорукою успішного лікування.

5. Большова О.В. Передчасний статевий розвиток (лекція) //Акушерство, гінекологія, генетика. – 2015. - № 1. – С. 57-66.

Лекція присвячена одному з найважливіших питань дитячої ендокринології та гінекології – передчасному статевому розвитку (ПСР). Наведені сучасні дані про етіологію, патогенез центрального та периферичного ПСР. Детально описана клінічна картина та перебіг різних форм ПСР. Висвітлені основні методи діагностики, диференціальної діагностики та лікування ПСР в залежності від форми захворювання.

6. Вроджена дисфункція кори наднирникових залоз у практиці неонатолога /Павлишин Г.А., Фурдела В.Б., Філюк А.П., Гарбуз Ю.А. та ін. //Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина. – 2012. – Т. 2. - № 1 (3). – С. 116-119.

У статті представлені дані огляду літератури та клінічний випадок новонародженого з дисфункцією кори наднирників. Дані рекомендації щодо підходів до ранньої діагностики та тактики ведення хворих.

7. Зелінська Н.Б. Акромегалія. Клінічні настанови Ендокринологічного товариства (2014 р.). Частина 1 //Український журнал дитячої ендокринології. – 2015. - № 3-4. – С. 48-58.

Мета - розробка практичних клінічних настанов з акромегалії. Настанови розроблені у співавторстві з Європейським ендокринологічним товариством. Ці настанови на основі фактичних даних розроблено з використанням принципу GRADE (Grading of Recommendations, Assessment, Development, and Evaluation). Висновки: використовуючи підхід на основі фактичних даних, ця настанова розв'язує важливі клінічні питання, що стосуються визначення та управління акромегалією, зокрема, відповідної біохімічної оцінки, терапевтичного алгоритму, як-то використання монотерапії або комбінованої терапії та ведення хворих під час вагітності.

8. Зелінська Н. Б. Акромегалія. Клінічні настанови Ендокринологічного товариства (2014 р.). Частина 2 // Український журнал дитячої ендокринології. - 2016. - № 1. – С. 50-59.

9. Зелінська Н.Б. Передчасний статевий розвиток //Український журнал дитячої ендокринології. – 2012. - № 3. – С. 35-43.

Статеве дозрівання - генетично детермінований процес, що забезпечує перехід морфофункціонального стану організму від дитинства до зрілості. На терміни початку і темпи статевого дозрівання впливають як генетичні, так і безліч різноманітних ендо- та екзогенних факторів. Раннє статеве дозрівання зустрічається у 0,5-10% дітей дошкільного віку. Останній показник, безумовно, значно перевершує дійсну поширеність цієї патології.

10. Кирилюк М.Л. Нецукровий діабет: сучасний погляд на етіопатогенез, діагностику та лікування //Клінічна ендокринологія та ендокринна хірургія. – 2014. - № 1. – С. 65-77.

В лекції представлені дані про епідеміологію, класифікацію, етіологію та патогенез, клініку, діагностику і сучасні методи лікування нецукрового діабету.

11. Кондратюк Є.В. Акромегалічна артропатія: епідеміологія, патогенез, клініка, діагностиката прогноз //Український ревматологічний журнал. – 2015. - № 1. – С. 99-104.

У лекції наведені дані щодо епідеміології, патогенезу, клініки, діагностики та прогнозу акромегалічної артропатії (АКА). АКА — найчастіший клінічний синдром, що може бути ознакою дебюту у більшості хворих на акромегалію. Тяжкість АКА визначається гормональною активністю пухлини гіпофізу і тривалістю патології. Необхідна рання діагностика АКА з метою зниження частоти і тяжкості суглобових порушень. Доцільно проводити більш агресивне лікування (хірургічне) хворих на акромегалію з метою запобігання прогресуванню порушень опорно-рухового апарату та розвитку інвалідності.

12. Левенец С.А. Преждевременное половое развитие у детей //Медицинские аспекты здоровья женщины. – 2012. - № 3. – С. 5-10.

У статті подано визначення поняття передчасного статевого дозрівання, його основні типи та причини формування, симптоми, діагностичні та терапевтичні можливості сучасної медицини.

13. Леженко Г.О., Абатуров О.Є., Пашкова О.Є., Пантюшенко Л.І. Патогенетичне значення антимікробних пептидів у реалізації антибактеріального захисту у дітей, хворих на муковісцидоз //Здоров'є ребенка. – 2013. - № 3. – С. 44-49.

*Встановлено, що дітям, хворим на муковісцидоз, притаманне підвищення вмісту в плазмі крові альфа-дефензинів 1-3, продукція яких адаптивно підвищувалась у відповідь на контамінацію дихальних шляхів *Ps.aeruginosa*. Високі концентрації дефензинів пригнічували фагоцитарну активність нейтрофілів, унаслідок чого компенсаторно-адаптаційна реакція, спрямована на подолання контамінації патогенну, набувала характеру патологічної і виступала додатковим фактором ураження дихальної системи. Внаслідок інфікування хворих на муковісцидоз *Ps.aeruginosa* відбувалось підвищення рівня NTproBNP у сироватці крові, що є компенсаторною реакцією і може виступати додатковим фактором підтримки хронічного запалення та ураження дихальної системи.*

14. Луценко Л.А. Преждевременное половое развитие у девочек: возможности лабораторной диагностики //Міжнародний ендокринологічний журнал. – 2015. - № 6. – С. 53-57.

Важливість своєчасного виявлення причин передчасного статевого розвитку обумовлена насамперед можливою наявністю пухлинного процесу, а також тими станами, які супроводжують прискорений пубертат. Ключову роль в діагностиці та контролі ефективності лікування передчасного статевого розвитку грають лабораторні методи дослідження.

15. Муковісцидоз. Діагностика, лікування, спостереження /Ред. Возниця Я. – Львів: Мс, 2004. – 39 с.

Шифр 616.37 /М-90

Дана монографія відображає сучасні підходи до діагностики та лікування муковісцидозу. Важливе місце відведено особливостям клінічної картини, методам параклінічної діагностики. Викладені принципи евакуації бронхіального секрету та боротьби з інфекцією дихальних шляхів, питання дієти та ферментотерапії з точки зору стратегії безперервного спостереження за хворими. Висвітлені проблеми медико-генетичного консультування. Призначена монографія для педіатрів, генетиків, пульмонологів, гастроентерологів, студентів медичних університетів, лікарів-інтернів, магістрів, клінічних ординаторів.

16. Муковісцидоз у дітей: помилки ранньої діагностики та їх аналіз /Охотнікова О.М., Гладуш Ю.І., Іванова Т.П. та ін. //Клінічна імунологія. Алергологія. Інфектологія. – 2013. - № 9-10. – С. 42-48.

Муковісцидоз (МВ) – універсальна генетично- детермінована екзокринопатія, яка проявляється переважним ураженням бронхолегеневої системи і травного каналу. Важливою проблемою є несвоєчасна прижиттєва діагностика МВ, що вимагає подальшого вивчення особливостей перебігу захворювання, причин смертності та патоморфозу. Проаналізовані клініко-анатомічні форми МВ відрізнялись значним поліморфізмом уражень внутрішніх органів, що у багатьох випадках утруднювало прижиттєву діагностику захворювання.

17. Орфанная патология: инфантильный системный гиалиноз /Поночевная Е.В., Охотникова Е.Н., Зарудняя О.Ф. и др. //Здоровье ребенка. – 2015. - № 4. – С. 111-117.

Інфантильний системний гіаліноз (infantile systemic hyalinosi) — одна з форм системного гіалінового фіброматозу — є рідкісним, фатально прогресуючим захворюванням, що наслідується за аутосомно-рецесивним типом і характеризується накопиченням гіалінової речовини в різних тканинах організму, у тому числі в шкірі, суглобах, кістках і внутрішніх органах. У статті наведено опис випадку інфантильного системного гіалінозу у хлопчика 1 року 11 місяців. Запідозрити цю патологію дозволили характерні особливості фенотипу: щільні утворення в області суглобів із гіперпігментацією над ними, прогресуючі контрактури суглобів, дифузний шкірний синдром, остеопороз, переломи кісток, низькорослість, постійна діарея, а також дані гістологічного дослідження фрагментів шкіри. Остаточний діагноз підтверджується результатами молекулярно-генетичного тестування. Специфічної терапії інфантильного системного гіалінозу не існує.

18. Орфанні захворювання в практиці дитячого інфекціоніста /Крамарьов С.О., Палатна Л.О., Виговська О.В. та ін. //Дитячий лікар. – 2016. - № 4. – С. 5-15.

Розглянуті клінічні випадки таких захворювань, як: гемофагоцитарний лімфогістіоцитоз, гомоцистинурія, природжена вірилізуюча гіперплазія наднирників або адреногенітальний синдром та муковісцидоз. Детально описані: анамнез хвороби, проведені обстеження, консультації спеціалістів, остаточний клінічний діагноз та проведене лікування.

19. Первичный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз у новорожденного ребенка /Кожемяка А.И., Клименко В.А., Кандыба В.П. и др. //Здоровье ребенка. – 2014. - № 5. – С. 105-108.

Представлені дані клінічного спостереження гемофагоцитарного лімфогістіоцитозу у новонародженої дитини, ускладненого спонтанним розривом селезінки. Обговорено питання діагностики відповідно до рекомендацій Міжнародного товариства з вивчення гістіоцитарних захворювань.

20. Поєднання цукрового та нецукрового діабету в лікарській практиці: диференційна діагностика та клінічний випадок /Ткаченко В.І., Кухарчук Х.М., Іщенко Н.Ю. та ін. //Ліки України. – 2015. - № 5. – С. 28-33.

Нецукровий діабет – це захворювання, яке хоч і не часто зустрічається в лікарській практиці, але потребує від лікаря високої пильності, знання діагностики та диференційної діагностики, особливо у випадках його поєднання з цукровим діабетом, що зустрічається у 4,8% пацієнтів. Поєднання нецукрового і цукрового діабету у хворого призводить до взаємного обтяження клінічних проявів і погіршенню прогнозу обох захворювань, раннього розвитку судинних ускладнень та передчасної втрати працездатності.

21. Поліщук Д.С., Поліщук С.Й., Комарніцька В.С. Орфанні захворювання в дерматології //Український журнал дерматології, венерології, косметології. – 2014. - № 4 (55). – С. 108-113.

Охарактеризовано стан проблеми орфанних захворювань. Наведено результати дерматологічних спостережень захворювань, які підпадають під критерії орфанних, 2-х випадків пігментної ксеродерми та трихоринофалангеального синдрому I типу.

22. Ризинчук М.О., Пішак В.П. Орфанні спадкові синдроми у практиці педіатра-ендокринолога //Здоровье ребенка. – 2015. – № 4. – С. 99-104.

У статті подана коротка фенотипово-генетична характеристика окремих орфанних ендокринних синдромів, а саме Перлмана, Протея, Сотоса 1, Сотоса 2 та Берардінеї, що супроводжуються гігантизмом.

23. Ризничук М.О., Пішак В.П. Синдром Шерешевського-Тернера: фенотипові варіабельність хромосомного поліморфізму //Здоровье ребенка. – 2015. - № 3. – С. 69-72.

Синдром Шерешевського - Тернера зустрічається з частотою близько 1: 2500 новонароджених дівчаток і являє собою поєднання серцево-

судинних, ендокринних, репродуктивних, психосоціальних порушень і вад розвитку. Основні завдання при веденні пацієнтів з даним захворюванням - своєчасне виявлення і корекція характерною для них патології. Згідно з рекомендаціями, прийнятим в 2006 р. на мультидисциплінарній конференції в США, спостереження при синдромі Шерешевського - Тернера має бути комплексним і проводитися з урахуванням потреб в різні вікові періоди. У статті також узагальнені дані щодо особливостей фенотипових проявів синдрому в залежності від варіанту хромосомної аномалії.

24. Роговик Н.В., Бобер Л.Й. Роль вітаміну А у хворих на муковісцидоз //Здоровье ребенка. – 2013. - № 7. – С. 104-106.

Муковісцидоз - це спадкове моногенне екзокринне захворювання. Що проявляється найчастіше ураженням бронхолегеневої та травної систем. Ураження останньої призводить до розвитку дефіциту жиророзчинних вітамінів А, D, Е та К в організмі хворого. Недостатність та надлишок вітаміну А при цьому захворюванні можуть сприяти виникненню ряду патологічних станів і погіршувати перебіг хвороби.

25. Рыкова О.В. Акромегалия: редкое или своевременно не выявленное заболевание? Репродуктивные аспекты патологии //Медицинские аспекты здоровья женщины. – 2016. - № 1. – С. 69-73.

У статті висвітлено питання діагностики акромегалії згідно керівництву Американської асоціації клінічних ендокринологів з обстеження та лікування пацієнтів з цією патологією (Medical guidelines for clinical practice for the diagnosis and treatment of acromegaly). З огляду на те, що репродуктивні порушення можуть бути першими клінічними проявами акромегалії, лікарі різних спеціальностей повинні бути інформовані про сучасні алгоритми її скринінгу і діагностики, включаючи лабораторне тестування.

26. Сенаторова А.С., Черненко Л.Н., Муратов Г.Р., Башкирова Н.В. Типичные и атипичные формы муковисцидоза у детей //Дитячий лікар. – 2014. - № 2. – С. 10-18.

У статті наведені сучасні дані літератури про етіологію, клінічні прояви, діагностику та лікування муковісцидозу у дітей. Представлено власне спостереження атипичного перебігу легеневої форми муковісцидозу у дитини 4 років.

27. Случай из практики: болезнь Гоше /Молошок А.А., Ерко И.П., Рудич Ю.В и др. //Український терапевтичний журнал. – 2015. - № 4. – С. 111-115.

Хвороба Гоше (ХГ) – рідкісне генетичне захворювання з недостатністю фермента глюкоцереброзидази і, як наслідок, надлишкове накопичення глюкоцереброзиду в клітинах мононуклеарних фагоцитів, які утворюють характерні клітини Гоше. У статті приведено два клінічні випадки ХГ, в одному – дифузна інфільтрація клітинами Гоше легеневої тканини, що призвело до дихальної недостатності і розвитку легеневого серця на фоні анемії та гепатоспленомегалії, в другому – анемія, ураження лімфовузлів та гепатоспленомегалія.

28. Сухарева Г.Э. Опухоли сердца у детей – редкая врожденная патология сердечно-сосудистой системы. Часть 1 //Здоровье ребенка. – 2012. - № 6. – С. 189-197.

У статті обговорюються історія вчення про новоутворення серця, класифікація, питання діагностики, зокрема пренатальної, і лікування пухлин серця в дітей. Простежено їх катамнез. Приведені власні спостереження, представлено розроблений авторами алгоритм ведення хворих з пухлинами серця.

29. Сухарева Г.Э. Опухоли сердца у детей – редкая врожденная патология сердечно-сосудистой системы. Часть 2 //Здоровье ребенка. – 2012. - № 7. – С. 138-141.

30. Тихонова Т.М. Роль імунних чинників в еволюції повільно прогресуючого автоімунного діабету дорослих // Acta medica Leopoliensa. – 2014. - № 3-4. – С. 39-45.

Метою дослідження було встановлення змін показників клітинного та гуморального імунітету у хворих на повільно прогресуючий автоімунний діабет дорослих з визначенням їх ролі в еволюції даної форми захворювання.

31. Томашевська Н.Я. Хвороба Гоше – клініка, діагностика, лікування // Acta medica Leopoliensa. – 2015. - № 2. – С. 57-62.

Хвороба Гоше - спадкове захворювання накопичувального характеру, яке є одним з найпоширеніших серед лізосомних патологій. Хвороба Гоше розвивається внаслідок недостатності глюкоцереброзидази, що стає результатом накопичення глюкоцереброзиду в тканинах і деяких органах. Дана хвороба відноситься до досить рідкісних захворювань. Вона може призвести до інвалідності або/і летального результату в ранньому віці, якщо своєчасно не буде розпочато відповідне лікування.

32. Третьякова О.С. Гемофилия у детей: этиопатогенез, клинические проявления, диагностические подходы //Дитячий лікар. – 2012. - № 3-4. – С. 26-35.

У статті визначено частоту захворюваності, генетичні аспекти, патогенез, клінічну картину, вікову еволюцію симптомів, ускладнення, діагноз та прогноз перебігу даного захворювання.

33. Уніфікований клінічний протокол медичної допомоги дітям із муковісцидозом //Дитячий лікар. – 2014. - № 1. – С. 60-62.

34. Фомин В. В., Пулин А.А., Мухин Н.А. Нефропатия при болезни Фабри: возможности радикального улучшения прогноза при орфанных заболеваниях // Терапевтический архив. - 2013. - Том 85, № 6. - С. 4-9.

Хвороба Фабрі (ХФ) - прогресуюче мультиорганне, мультисистемне, Х-зчеплене захворювання, що призводить до дисфункції і перебудови тканини, фіброзу, ішемії і важкого ураження органів-мішеней. Класичні фенотипні прояви хвороби спостерігаються у більшості осіб чоловічої статі і рідко - у осіб жіночої статі. Ранні ознаки захворювання - акропарестезії, ангіокератоми і різке зниження потовиділення - проявляються вже у дітей, в той час як в більш старшому віці розвиваються ускладнення у вигляді ураження нирок, серцево-судинної системи та центральної нервової системи.

35. Хіменко Т.М., Адаховська А.О. Синдром Прадера-Віллі в практиці лікаря-педіатра, сучасні підходи у діагностиці та лікуванні //Здоров'є ребенка. – 2015. - № 4. – С. 118-123.

Метою даної було ознайомлення лікарів із діагностичними критеріями та сучасним комплексним підходом до лікування дітей із синдромом Прадера — Віллі. Висвітлені питання лікування препаратами гормону росту, соціальної інтеграції пацієнтів, наведено клінічний випадок із практики. Проведено аналіз наукової літератури провідних зарубіжних та вітчизняних авторів. У статті наведені сучасні підходи до ранньої діагностики на підставі великих та малих діагностичних критеріїв вже на перших місяцях життя, показання до молекулярно-генетичного тестування FISH-методом для виявлення мікроделеції 15-ї хромосоми. Описаний випадок синдрому Прадера — Віллі демонструє типові клінічні прояви, необхідність міждисциплінарного підходу та постійного моніторингу стану пацієнтів.

36. Шкробанець І.Д., Ластівка І.В., Поліщук М.І., Годованець Ю.Д. Проблеми орфанних хвороб //Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина. – 2013. – Т. 3. - № 2 (8). – С. 19-24.

Охарактеризовано стан проблеми рідкісних (орфанних) хвороб у світі та в Україні, представлено їх характеристики, критерії включення захворювань у категорію рідкісних у різних країнах, проаналізовано підходи до формування переліку орфанних хвороб. Відображено проблеми рідкісних захворювань в Україні, шляхи створення переліку рідкісних захворювань, проблеми діагностики та лікування орфанних хвороб на теперішній час, а також медико-соціальні проблеми, що пов'язані з даною патологією.

37. Ювенільний ревматоїдний артрит, ендокринна артропатія чи гіпермобільний синдром? /Джус М.Б., Марушко Т.В., Івашківський О.І. та ін. //Клінічна ендокринологія та ендокринна хірургія. – 2015. - № 4. – С. 13-22.

У статті дається оцінка частоти виявлення різних супутніх захворювань, в тому числі ендокринної патології у хворих з ЮРА в анамнезі, що могли вплинути на формування суглобового синдрому в дорослому віці. Особливу увагу звернено на поєднання ревматологічних та ендокринних захворювань, що можуть супроводжуватись суглобовим синдромом. Виявлено, що у 12,5% пацієнтів з ЮРА в анамнезі спостерігається ендокринна патологія, причому в 4,7% - патологія гіпофіза, в тому числі аденома гіпофіза.

Підписано до друку 16.02.2017 р. Тираж 50 прим.
79008, м. Львів, вул. Руська, 20
КЗ ЛОР "Львівська обласна наукова медична бібліотека"
Довідково-бібліографічний відділ
Тел. 235-78-00, 235-61-39