

Статьи из периодических изданий по теме: «Редкие болезни»

1. **Аномалия органов мочевой системы у ребенка с редким моногенным синдромом STAR** / С. Л. Морозов, В. Ю. Воинова, Л. И. Шагам [и др.]. - Текст : непосредственный // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2019. - Т. 98, №2. - С. 263-268.
2. **Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика тирозинемии I типа у российских больных** / Н. Н. Мазанова [и др.] // Российский педиатрический журнал. - 2017. - Т. 20, №2. - С. 68-73.
3. **Блуждающая селезенка у ребенка (клиническое наблюдение)** / Е. Б. Ольхова [и др.] // Радиология - практика. - 2015. - №5. - С. 82-88.
4. **Болезнь Уиппла: описание клинического случая** / Л. М. Крумс [и др.] // Терапевтический архив. - 2017. - №2. - С. 102-104.
5. **Васильева, Т.Г.** Нарушение обмена веществ: от синдрома до редкого заболевания / Т. Г. Васильева // Тихоокеанский медицинский журнал. - 2017. - №1. - С. 95-97.
6. **Витковская, И.П.** Информированность врачей о редких (орфанных) болезнях и тактика при «трудном» диагнозе / И. П. Витковская // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2017. - Т. 96, №4. - С. 199-206.
7. **Врожденные пороки развития. Синдром Смита-Лемли-Опица** / О. А. Милованова [и др.] // Неврологический журнал. - 2013. - Т. 18, №3. - С. 32-37.
8. **Выбор тактики лечения пациентов детского возраста с синдромом Гийена-Барре с учетом фармакоэкономического анализа** / А. К. Шакарян [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. - 2018. - №3. - С. 39-45.
9. **Гаджимирзаев, Г.А.** Редкое наблюдение интраларингеального аберрантного зоба / Г. А. Гаджимирзаев, А. М. Шахназаров, Р. Г. Гаджимирзаева // Вестник оториноларингологии. - 2016. - Т. 81, №5. - С. 33.
10. **Гусина, А.А.** Метод мультиплексной амплификации лигированных зондов в диагностике синдрома Марфана / А. А. Гусина, С. О. Мясников, Н. Б. Гусина // Медицинская генетика. - 2018. - Т. 17, №4(189). - С. 37-41.
11. **ДНК-диагностика наследственного ангионевротического отека и клиническое значение вариантов гена SERPING1** / Е. А. Блинец [и др.] // Медицинская генетика. - 2018. - Т. 17, №7(192). - С. 11-20.
12. **Домбровская, Е.А.** Синдром Драва – тяжелая миоклоническая эпилепсия младенчества: опыт достижения 2 -летней ремиссии у ребенка 2 лет 7 месяцев / Е. А. Домбровская, К. А. Пуголовкин // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2016. - Т. 95, №5. - С. 168-171.
13. **Дутов, В.В.** Урологические аспекты болезни Фокса-Фордайса / В. В. Дутов, Д. В. Романов // Урология. - 2015. - №1. - С. 108-110.

14. **Желобов, Д.Н.** Ведение регионального сегмента федерального регистра лиц, страдающих орфанными заболеваниями / Д. Н. Желобов // Медицинская статистика и оргметодработа в учреждениях здравоохранения. - 2018. - №5. - С. 8-12.
15. **К вопросу о сложности диагностики синдрома Гудпасчера** / В. И. Подзолков, Г. К. Махнач, Т. И. Ишина [и др.]. - Текст : непосредственный // Терапевтический архив. - 2019. - Т. 91, №3. - С. 64-67.
16. **Киселева, Л.Г.** Клинический случай синдрома Гольденхара у новорожденного / Л. Г. Киселева, Л. П. Мокеева, Ю. С. Тишкова // Вятский медицинский вестник. - 2015. - №2. - С. 53-55.
17. **Клеменов, А.В.** Наследственные нарушения соединительной ткани: нерешенные вопросы и дискуссионные проблемы / А. В. Клеменов // Медицинский вестник Северного Кавказа. - 2016. - Т. 11, №2. - С. 358-363.
18. **Клеточные технологии в лечении мужского бесплодия, обусловленного необструктивной азооспермией** / М. В. Епифанова [и др.] // Урология. - 2017. - №4. - С. 103-106.
19. **Клинический случай интерферонопатии I типа: синдром Айкарди–Гутьерес** / А. Л. Козлова, Е. С. Романенко, В. И. Бурлаков [и др.]. - Текст : непосредственный // Педиатрия. Журнал им. Г. Н. Сперанского. - 2019. - Т. 98, №3. - С. 257-265.
20. **Клиническое наблюдение обширной хондромы рото- и гортаноглотки** / Г. О. Миненков [и др.] // Вестник оториноларингологии. - 2017. - Т. 82, №5. - С. 56-57.
21. **Козлова, О.И.** К вопросу о сроке установления пренатального диагноза неполной формы мальформации Денди-Уокера / О. И. Козлова // Пренатальная диагностика. - 2016. - Т. 15, №2. - С. 99-101.
22. **Концентрический склероз Бало** / А. С. Котов, С. Г. Долгова, М. С. Бунак [и др.]. - Текст : непосредственный // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. - 2019. - Т. 119, №6. - С. 107-112.
23. **Короткий, Н. Г.** Случай синдрома Олмстеда у ребенка 2 лет / Н. Г. Короткий, А. С. Боткина, А. А. Тихомиров. - Текст непосредственный // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2019. - Т. 98, №2. - С. 259-262.
24. **Косякова, Н.В.** Совершенствование организации лекарственного обеспечения больных с орфанными заболеваниями на основе результатов SWOT-анализа / Н. В. Косякова // Фармация. - 2018. - Т. 67, №3. - С. 41-45.
25. **Критерии определения подобия препаратов моноклональных антител, предназначенных для лечения орфанных заболеваний** / Ж. И. Авдеева, А. А. Солдатов, Н. В. Медуницин [и др.]. - Текст : непосредственный // Иммунология. - 2019. - Т. 40, №1. - С. 52-60.
26. **Левченко, О.К.** Интенсивная терапия желудочно-кишечных кровотечений у больных тромбастенией Гланцмана / О. К. Левченко, Е. М. Шулуток, В. М. Городецкий // Гематология и трансфузиология. - 2014. - №1. - С. 47-50.

27. **Легочно-почечный синдром у детей: клинические наблюдения гранулематоза с полиангиитом (Вегенера) и синдрома Гудпасчера** / Д. Ю. Овсянников [и др.] // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2015. - Т. 94, №4. - С. 43-51.
28. **Лечение синдрома Мириззи** / А. В. Пугаев, Ю. А. Гараев, С. Ф. Алекперов [и др.]. - Текст : непосредственный // Хирургия. Журнал им. Н.И. Пирогова. - 2019. - №3. - С. 42-47..
29. **Макацария, А.Д.** Современный взгляд на патогенез и профилактику угрожающих жизни осложнений при ведении беременности и родоразрешении у пациенток с мезенхимальными дисплазиями (синдромами Марфана, Элерса-Данло, Рендю-Вбера-Ослера) / А. Д. Макацария, Л. С. Радецкая // Акушерство и гинекология. - 2018. - №1. - С. 127-134.
30. **Малигнизированная гепатоцеллюлярная аденома у мужчины** / К. Х. Ломовцева [и др.] // Медицинская визуализация. - 2018. - Т. 22, №2. - С. 84-93.
31. **Мальшев А.В.** Множественный симметричный липоматоз (болезнь Маделунга): клинические наблюдения / А. В. Мальшев // Медицинская визуализация. - 2014. - №3. - С. 59-68.
32. **Мальформация Абернети у новорожденных. Эхографическая диагностика** / Е. Б. Ольхова [и др.] // Радиология - практика. - 2015. - №6. - С. 46-58.
33. **Моисеев, С.В.** Мукополисахаридоз IV типа (синдром Марото-Лами) / С. В. Моисеев, П. И. Новиков, А. Д. Мешков // Клиническая фармакология и терапия. - 2016. - №1. - С. 85-90.
34. **Муковидоз у ребенка с синдромом Дауна: редкое сочетание моногенного и хромосомного заболеваний** / Д. М. Москвина [и др.] // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2016. - Т. 95, №5. - С. 166-168.
35. **Мутации гена CFTR у мужчин с бесплодием** / Соловьева (Маркова) Е.В. [и др.] // Медицинская генетика. - 2018. - Т. 17, №5(190). - С. 28-38.
36. **Натхо, Р.Х.** Нужна единая стратегия оказания помощи при орфанных заболеваниях / Р. Х. Натхо // Здоровоохранение. - 2016. - №4. - С. 20-26.
37. **Никишина, Т.А.** Значение молекулярно-генетических методов исследования в диагностике синдрома Альпорта : тезисы XVI Российского конгресса «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с международным участием / Т. А. Никишина // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2017. - Т. 62, №4. - С. 187.
38. **О значении ранней диагностики синдрома Прадера-Вилли у ребёнка 4 месяцев** : тезисы XVII российского конгресса «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с межд. участием / Н. М. Лаптева [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2018. - Т. 63, №4. - С. 208.
39. **Пантотенаткиназа-ассоциированная нейродегенерация (болезнь Галлервордена – Шпатца)** / С. В. Копишинская [и др.] // Медицинский альманах. - 2013. - №1(25). - С. 150-152.
40. **Пилотное клинико-генетическое исследование российских пациентов с синдромом Пейтца-Егерса** / Ю. А. Шельгин [и др.] // Вопросы онкологии. - 2016. - №1. - С. 112-116.

41. **Полухов, Р.Ш.** Ближайшие и отдалённые результаты хирургического лечения болезни Гиршпрунга у детей / Р. Ш. Полухов // Казанский медицинский журнал. - 2018. - Т. ХСІХ, №2. - С. 230-234.
42. **Почечно-клеточный рак, ассоциированный с Хр11-транслокацией гена TFE3** / Е. А. Смирнова [и др.] // Архив патологии. - 2018. - Т. 80, №1. - С. 58-62.
43. **Пошаговая диагностика наследственной тирозинемии 1-го типа у детей** / Л. С. Намазова-Баранова [и др.] // Российский педиатрический журнал. - 2016. - Т. 19, №3. - С. 132-137.
44. **Правила ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента** // Медицинская статистика и оргметодработа в учреждениях здравоохранения. - 2019. - №2. - С. 20-22.
45. **Прошлякова, Т.Ю.** Сравнительная характеристика рахитоподобных заболеваний / Т. Ю. Прошлякова, Т. С. Короткая, С. Ю. Кузнецова // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2018. - Т. 63, №3. - С. 19-25.
46. **Рахманина, О.А.** Примеры гормональной терапии у детей с синдромом Леннокса-Гасто : тезисы XVI Российского конгресса «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с международным участием / О. А. Рахманина, Е. В. Левитина // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2017. - Т. 62, №4. - С. 196.
47. **Редкие геномные болезни: диагностика, молекулярные механизмы и возможности терапии** : тезисы XVI Российского конгресса «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с международным участием / И. Ю. Юров [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2017. - Т. 62, №4. - С. 172-173.
48. **Редкие наследственные синдромы, ассоциированные с полипозом и развитием злокачественных опухолей** / Т. П. Казубская [и др.] // Архив патологии. - 2016. - №2. - С. 10-18.
49. **Редкие наследственные синдромы, ассоциированные с полипозом и развитием злокачественных опухолей** / Т. П. Казубская [и др.] // Архив патологии. - 2016. - №2. - С. 10-18.
50. **Редкий вариант врожденной дисфункции коры надпочечников вследствие доминантно-негативной мутации в гене STAR** / Н. Ю. Калинин [и др.] // Проблемы эндокринологии. - 2018. - Т. 64, №3. - С. 157-159.
51. **Редкое клиническое наблюдение врожденной гипопроконвертинемии** / В. А. Ахмедов [и др.] // Клиническая медицина. - 2015. - Т. 93, №11. - С. 71-73.
52. **Результаты использования новой медицинской технологии комплексной ДНК-диагностики синдрома Сотоса** / И. В. Володин [и др.] // Медицинская генетика. - 2018. - №6. - С. 24-26.
53. **Сварич, В.Г.** Наш опыт лечения болезни Гиршпрунга у детей / В. Г. Сварич, И. В. Киргизов // Детская хирургия. - 2016. - №5. - С. 264-268.

54. Семейный случай болезни Фабри / Р. Иванова [и др.] // Врач. - 2017. - №6. - С. 81-85.
55. Семейный случай редкой наследственной моторно-сенсорной нейропатии типа 2Р, обусловленной мутацией гена LRSAM1 / О. А. Щагина [и др.] // Медицинская генетика. - 2018. - №8. - С. 38-42.
56. Синдром prune belly: компьютерно-томографические и атологоанатомические сопоставления / У. Н. Туманова [и др.] // Диагностическая и интервенционная радиология. - 2016. - №3. - С. 42-50.
57. Синдром Беквита-Видемана, или все ли просто в эпоху современных достижений / О. А. Грамматикова [и др.] // Пренатальная диагностика. - 2018. - Т. 17, №3. - С. 215-220.
58. Синдром Вильсона-Микити-редкое интерстициальное заболевание легких у новорожденных / Д. Ю. Овсянников [и др.] // Педиатрическая фармакология. - 2014. - Т. 11, №2. - С. 55-60.
59. Синдром Ди Джорджи в практике детского пульмонолога / С. Э. Дьякова [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2016. - Т. 61, №5. - С. 57-63.
60. Синдром Йохансона-Близзарда: аудиологические особенности и результаты кохlearной имплантации / Т. Н. Чугунова [и др.] // Вестник оториноларингологии. - 2014. - №2. - С. 90-92.
61. Синдром Корнелии де Ланге и стриктура пищевода у ребенка 9 лет / Р. Г. Артамонов [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2016. - Т. 61, №4. - С. 122-126.
62. Синдром Куррарино у детей / Д. А. Морозов, Е. С. Пименова, Д. Д. Зюзько [и др.]. - Текст : непосредственный // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. - 2019. - Т. 98, №2. - С. 198-203.
63. Синдром Санфилиппо / Л. А. Осипова [и др.] // Вестник Российской академии медицинских наук. - 2015. - Т.70, №4. - С. 419-427.
64. Случай наследственного заболевания в одной семье у нескольких детей, имеющих разных биологических отцов / М. Кузнецова [и др.] // Врач. - 2017. - №6. - С. 76-80.
65. Современная методика МР-исследования у пациентов с аномалией Арнольда-Киари, ассоциированной с сирингомиелией / О. Э. Карпов [и др.] // Медицинская визуализация. - 2017. - Т. 21, №6. - С. 6-12.
66. Сосудистая ветвистая опухоль ушной раковины / В. Ф. Антонив [и др.] // Вестник оториноларингологии. - 2017. - Т. 82, №6. - С. 70-71.
67. Туманова, Е.Л. Три наблюдения орфанного заболевания - дефицита лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ). : тезисы XVI Российского конгресса «Инновационные технологии в педиатрии и детской хирургии» с международным участием / Е. Л. Туманова, А. Н. Гришина // Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2017. - Т. 62, №4. - С. 172.
68. Ультразвуковая неинвазивная оценка паренхимы печени у детей с редкими метаболическими болезнями на стадии цирроза / И. В. Дворяковский [и др.] // Российский педиатрический журнал. - 2016. - Т. 19, №6. - С. 338-343.
69. Фаассен, М.В. RAS-патии: синдром Нунан и другие родственные заболевания. Обзор литературы / М. В. Фаассен // Проблемы эндокринологии. - 2014. - №6. - С. 45-52.

70. **Функциональное подтверждение патогенности варианта интронной последовательности гена PAX6** / А. Ю. Филатова [и др.] // Медицинская генетика. - 2018. - Т. 17, №4(189). - С. 42-46.
71. **Шавалиев, Р.Ф.** Профилактика редких болезней: современные аспекты и новые вызовы / Р. Ф. Шавалиев, С. Ш. Яфарова, С. Я. Волгина // Российский педиатрический журнал. - 2017. - Т. 20, №4. - С. 226-232.
72. **Эпилепсия на фоне редкой хромосомной патологии в детском возрасте** / Е. В. Левитина [и др.] // Уральский медицинский журнал. - 2017. - №10(154). - С. 34-37.
73. **Юкстагломерулярная опухоль почки: клиническое наблюдение и обзор литературы** / Ю. А. Степанова [и др.] // Радиология - практика. - 2016. - №3. - С. 50-63.