

Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков « Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей» (путеводитель по клинической генетике). М., «Триада-Х», 2004 г., 560 с.

Документ скачан с сайта "[Медицинская книга](#)"

ISBN 5-8249-0107-4

Работа выполнена по заказу Министерства образования и науки Российской Федерации в соответствии с Федеральной программой «Здоровье населения России».

ISBN 5-8249-0107-4

- © Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков, 2004
- © Издательство «Триада-Х», 2004
- © Оформление — «Издательский дом «Успех», 2004

Подписано в печать 9.08.2004.

Формат 70х100/16.

Печать офсетная. Усл. п. л. 35

Тираж 2500 экз. Заказ № 10443

Отпечатано в полном соответствии с качеством предоставленных диапозитивов в ППП «Типография «Наука» 121099, Москва, Шубинский пер. 6

Аннотация

Эта книга посвящена актуальным проблемам клинической генетики. Она создана на основании исследований, проведенных в двух крупных научно-исследовательских коллективах: в Научном Центре акушерства, гинекологии и перинатологии Российской Академии медицинских наук и Московском научно-исследовательском институте педиатрии и детской хирургии Министерства здравоохранения Российской Федерации. Оба этих коллектива стояли у истоков зарождения клинической генетики в нашей стране.

Книга содержит обширные сведения о врожденных синдромах и наследственных заболеваниях, о существующих методах диагностики и дифференциальной диагностики.

Большое внимание уделено пренатальной диагностике, медико-генетическому консультированию, принципам лечения, организации медико-генетической помощи детям. В приложении читатель найдет информацию, регулирующую деятельность медико-генетических учреждений, адреса федеральных медико-генетических центров и консультаций, документы о социальной защите детей-инвалидов и перечней льгот, а также терминологический словарь.

Книга рассчитана на широкий круг читателей (педиатров, невропатологов, клинических генетиков, акушеров и др. специалистов). Она будет способствовать расширению знаний практических врачей в области клинической генетики, современной диагностики и активной профилактики врожденных и наследственных заболеваний у детей. Книга богато иллюстрирована, содержит перечень литературы, рекомендуемой для углубления знаний по актуальным разделам клинической генетики.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Аннотация.....	3
Авторы.....	4
Предисловие.....	8
Глава 1. Основы дифференциальной диагностики наследственных заболеваний у детей. <i>Ю.И. Барашнев.....</i>	13
Глава 2. Врожденные и наследственные пороки развития. <i>Ю.И. Барашнев.....</i>	39
Глава 3. Наследственные заболевания опорно-двигательной системы. <i>Ю.И. Барашнев.....</i>	89
Глава 4. Наследственные метаболические энцефалопатии. <i>Ю.И. Барашнев.....</i>	149
Глава 5. Клинический путь - от фенотипа больного к точному диагнозу. <i>Ю.И. Барашнев.....</i>	207
Глава 6. Медико-генетическое консультирование. <i>В.А. Бахарев.....</i>	333
Глава 7. Пренатальная диагностика. <i>В.А. Бахарев.....</i>	351
Глава 8. Методы диагностики наследственных болезней. <i>П.В.Новиков.....</i>	407
Глава 9. Принципы и тактика лечения наследственных болезней - существующие и перспективные методы. <i>П. В. Новиков.....</i>	467
Глава 10. Организация медико-генетической помощи детям в Российской Федерации. <i>П.В.Новиков.....</i>	487

Приложения	511
Приложение 1. Основные нормативные документы, регулирующие деятельность медико-генетических учреждений и использование в диагностических целях методов молекулярно-генетической диагностики	511
Приложение 2. Основные приказы Министерства здравоохранения, касающиеся деятельности медико-генетических учреждений.	
2.1 - Приказ Минздрава № 316	514
2.2 - Приказ Минздрава № 457	538
Приложение 3. Адреса Федеральных медико-генетических Центров и медико-генетических консультаций Российской Федерации	544
Приложение 4. Терминологический словарь по клинической и медицинской генетике	549
Приложение 5. Социальная защита детей-инвалидов; перечень основных льгот	554