

XVI Всероссийская научно-практическая
конференция РДО
г.Москва, ул. Русаковская ул., 24, Холидей ИНН
Сколько
20 ноября 2021

Орфанная нефрология – как не пропустить редкое заболевание с поражением почек

Захарова Елена Викторовна

к.м.н., доцент кафедры нефрологии и гемодиализа РМАНПО, доцент кафедры нефрологии МГМСУ
зав. отделением нефрологии ГКБ им. С.П. Боткина, г.Москва



Материал подготовлен в рамках осуществления научной деятельности при поддержке компании Санофи.
Информация предназначена исключительно для медицинских работников

- В Европе редкими считаются заболевания, поражающие менее 1:2000 в любой данный момент времени.
- В США редкими считаются заболевания, поражающие менее чем 200 000 человек в любой данный момент времени
- Согласно данным ВОЗ редкие заболевания встречаются с частотой от 1:15 000 до 1:1 000 000
- 80% редких заболеваний являются генетически-детерминированными
- 50% редких заболеваний встречаются у детей
- Основные проблемы**
 - Недостаток научных знаний и информации часто приводит к запоздалой диагностике
 - Большое разнообразие заболеваний при относительно «обычной» симптоматике, маскирующей основное заболевание, ведет к диагностическим ошибкам
 - Медицинская помощь для пациентов с редкими заболеваниями во многих регионах малодоступна, что создает социальные и финансовые проблемы в первую очередь для пациентов

Denis A et al. A comparative study of European rare disease and orphan drug markets. Health Pol 2010; 97: 173-179 USA Rare Disease Act 2002

Nguengang Wakap, S., et al., Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet, 2020. 28(2): p. 165-173.



Rare Disease Day

28 февраля 2021



Перечень редких (орфанных) заболеваний

Перечень, Минздрав России, 04 марта 2021

Перечень редких (орфанных) заболеваний от 4 марта 2021 года от 23 июня 2021 года



Перечень_орфанов_04.03.2021

XLSX, 51.2 КБ



Перечень_орфанных_заболеваний_23.06.2021

XLSX, 51.4 КБ

Опубликован 04 марта 2021, 15:40

Обновлён 29 июня 2021, 11:35

Категории:

1. Болезни кожи и подкожной клетчатки
2. Микозы
3. Новообразования
4. Злокачественные новообразования кожи
5. Злокачественные новообразования головного мозга
6. Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм
7. Нарушения свертываемости крови, пурпура и другие геморрагические состояния
8. Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ
9. Психические расстройства и расстройства поведения
10. Болезни нервной системы
11. Другие воспалительные полинейропатии
12. Болезни глаза и его придаточного аппарата
13. Другие болезни сердца
14. Болезни системы кровообращения
15. Болезни органов дыхания
16. Болезни органов пищеварения
17. Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани
18. Болезни мышц
- 19. Болезни мочеполовой системы**
20. Врожденные аномалии (пороки развития) переднего сегмента глаза
21. Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения
22. Хромосомные аномалии, не классифицированные в других рубриках
23. Злокачественная гипертермия, вызванная анестезией

Перечень редких (орфанных) заболеваний опубликованный на сайте МЗ РФ 23.06.2021 включает 267 заболеваний

Согласно МКБ-10 заболевания, относящиеся к категории «Болезни мочеполовой системы», кодируются литерой N, к этой категории относятся всего три нозологические формы/группы

Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Первичная гипероксалурия I типа	Оксалоз	Нозологическая форма	Болезни мочеполовой системы	N 20
Мужское бесплодие	Азооспермия наследственные формы	Группа	Болезни мочеполовой системы	N 46
Нефротический синдром	Болезнь плотного осадка (Мембранозно-пролиферативный гломерулонефрит, тип 2) С3 гломерулопатия (Мембранозно-пролиферативный гломерулонефрит, тип 1 и 3 или БДУ	Группа	Болезни мочеполовой системы	N 04



Доклад Захаровой Е.В.

XVI Общероссийская научно-практическая конференция РДО
19-20 ноября 2021

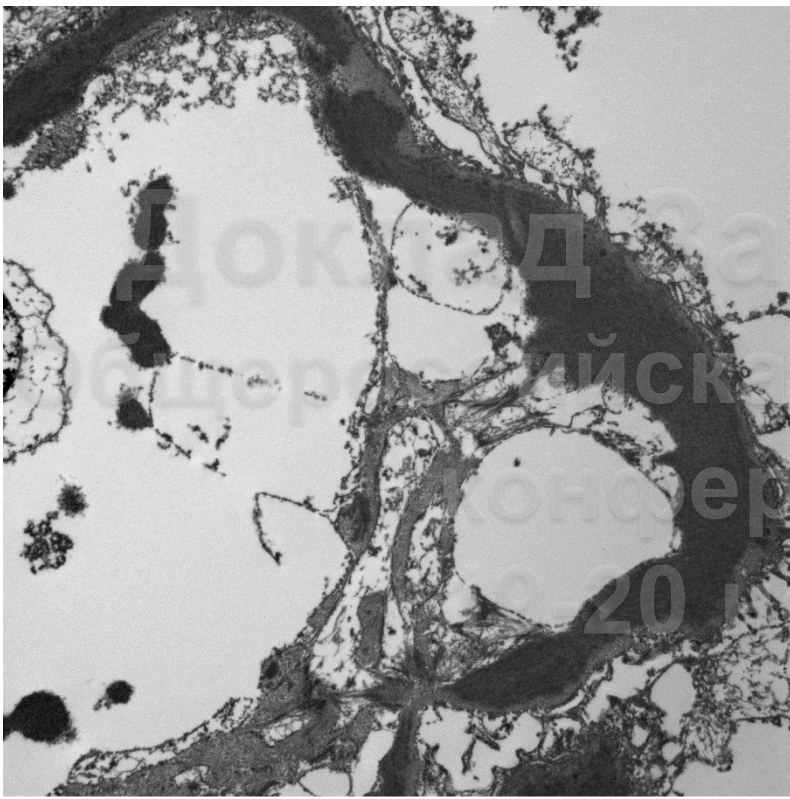
Доклад Захаровой Е.В.

XVI Общероссийская научно-практическая конференция РДО
19-20 ноября 2021

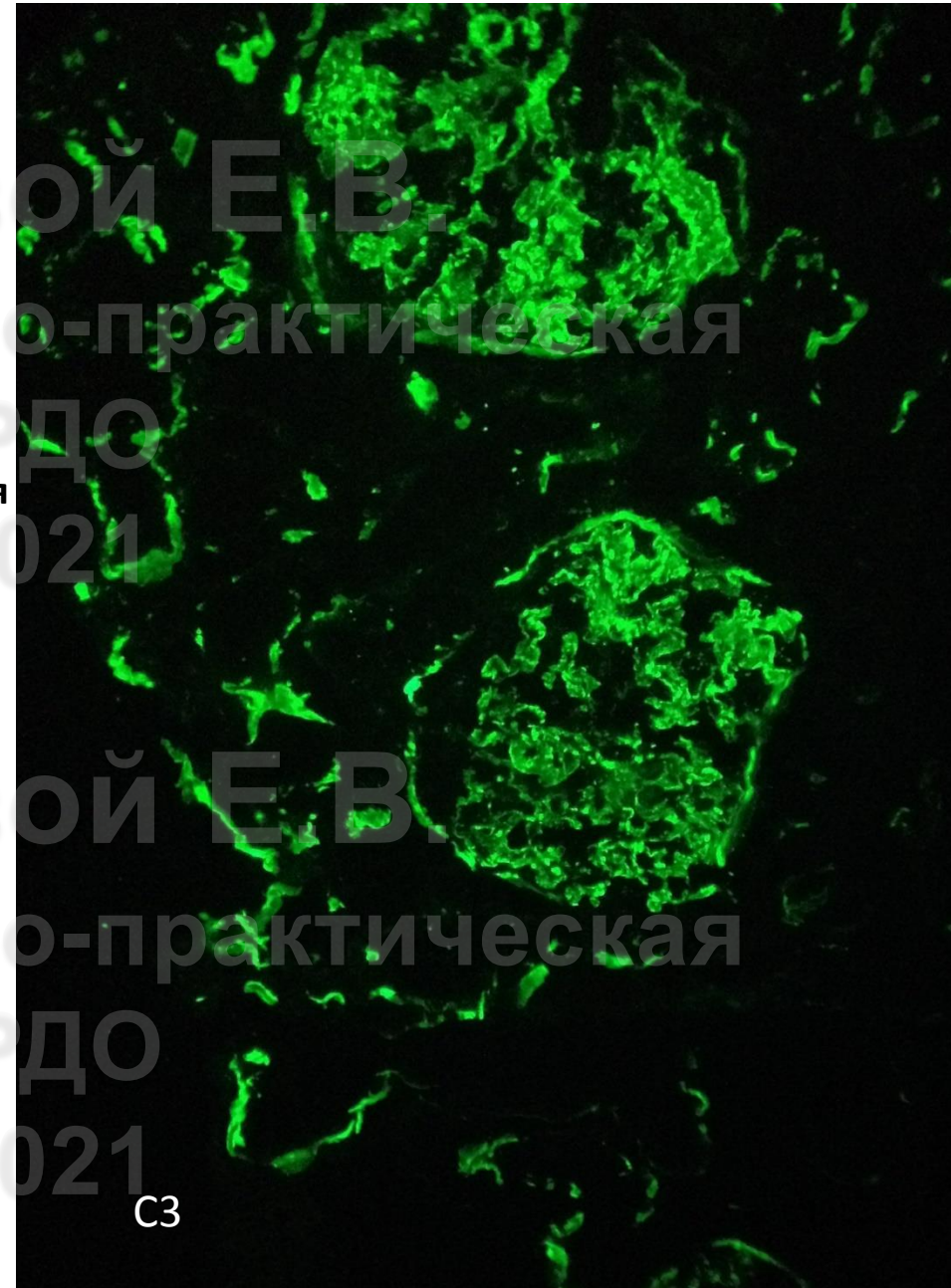
Оксалоз

Кристаллы оксалата кальция

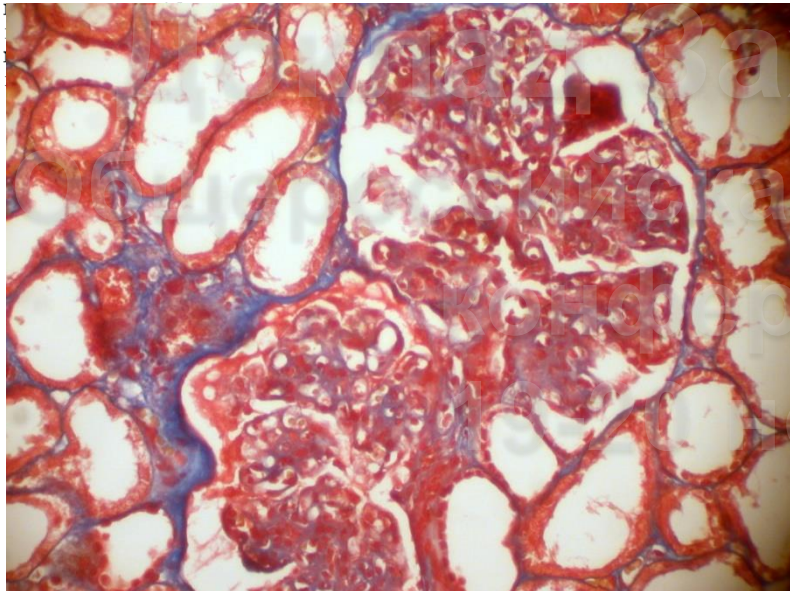
МПГН, болезнь
плотных депозитов



С3-гломерулопатия



С3

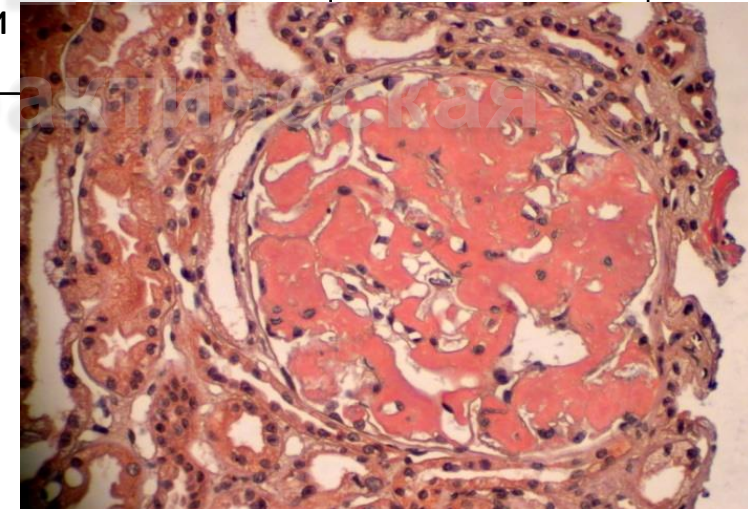


Фотографии из архива автора

И это все?

- Можно было бы сделать сообщение на тему СЗ гломерулонефрита, поскольку тема первичной гипероксалурии раскрыта на сессии по педиатрической нефрологии
- Но тогда и тема доклада должна была бы называться «СЗ гломерулопатии», как это было сделано на одной из предыдущих конференций, кроме того, тема «СЗ гломерулопатии у детей» также раскрыта на сессии по педиатрической нефрологии
- Поэтому предпримем расширенный поиск по списку названий заболеваний и групп, и постараемся выстроить логику
- Это оказалось нелегко...

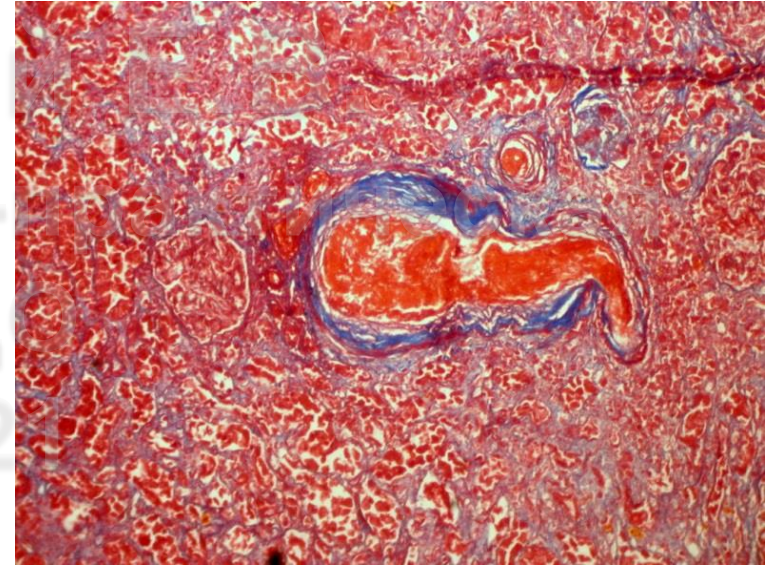
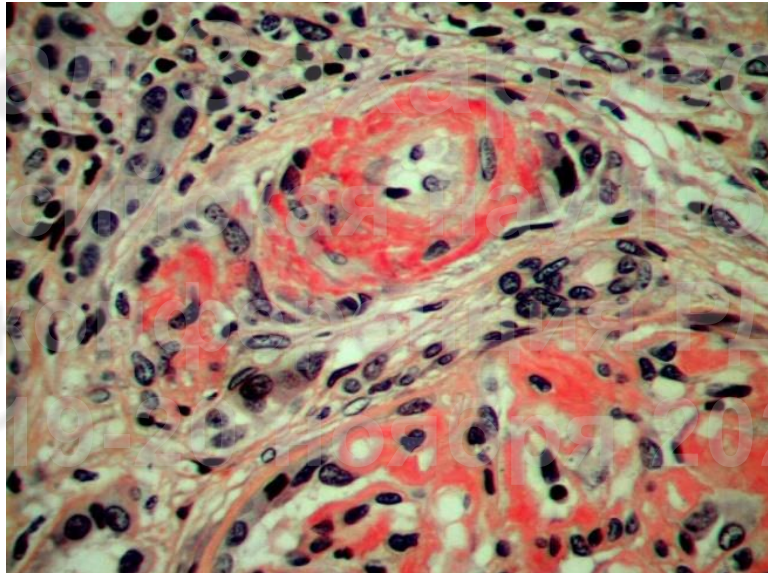
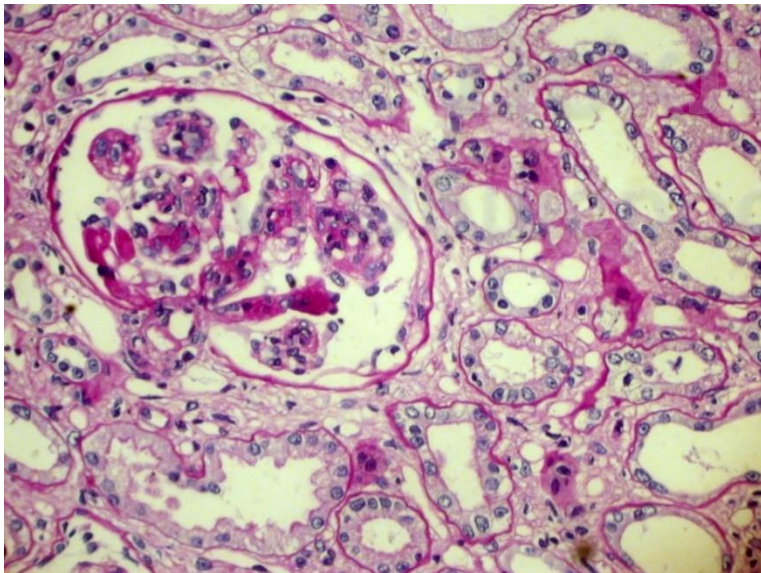
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ- 10
Амилоидоз	Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь), Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухолей (TRAPS – мутации TNFRSF1A).	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E85.0, E85.2, E85.4, E85.8, E85.9
Юношеский артрит с системным началом	Юношеский артрит с системным началом, а также CINCA Синдром (холодовая лихорадка, синдром Мукле- Велса)		Болезни костно- мышечной системы и соединительной ткани	M08.2



Дополненный перечень редких (орфанных) заболеваний, опубликованный на сайте МЗ РФ 23 июня 2021 г.

Фотография из архива автора

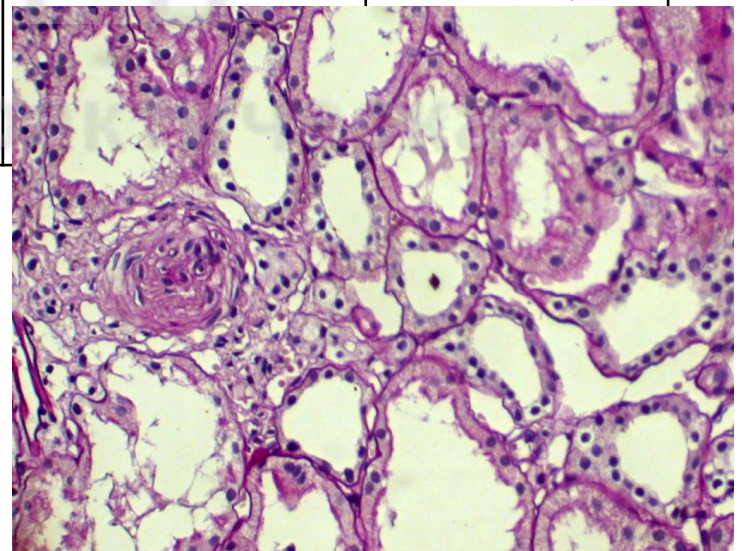
Заболевание/ группа по МКБ- 10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классиф в др. рубр:	Поликлональная гипергаммаглобулинемия, Криоглобулинемия, Гипергаммаглобулинемия неутонченная, Др. уточненные наруш. с вовлечением иммунного механизма, не классиф. в др. рубр., Нарушение вовлекающее иммунный механизм неутонченное, гипер IgD синдром, гипер IgM синдром. Катастрофический антифосфолипидный синдром	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D89 (D89.0, D89.1, D89.2, D89.8, D89.9)



Дополненный перечень редких (орфанных) заболеваний, опубликованный на сайте МЗ РФ 23 июня 2021 г.

Фотографии из архива автора

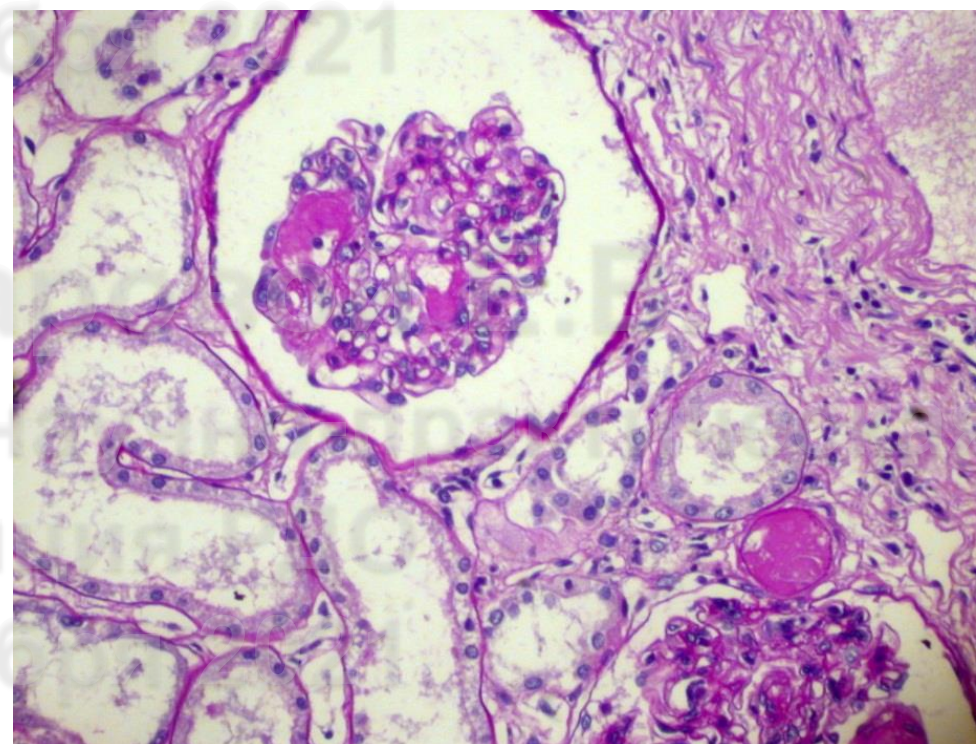
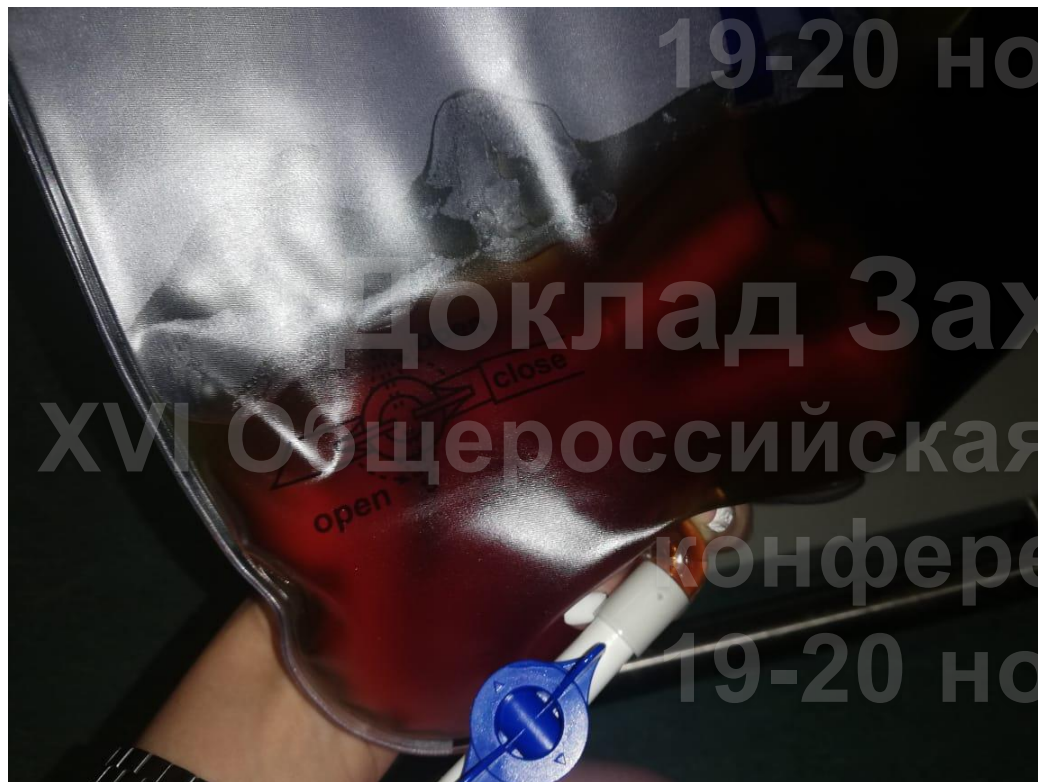
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ- 10
Атипичный гемолитико- уремический синдром	Атипичный гемолитико-уремический синдром	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D59.3
Приобретенная гемолитическая анемия:	Медикаментозная аутоиммунная гемолитическая анемия, Др. аутоиммунные гемолитические анемии, Медикаментозная неаутоиммунная гемолитическая анемия, Др. неаутоиммунные гемолитические анемии, Гемоглобинурия вследствие гемолиза, вызванного др. внешними причинами, гемолитико-уремический синдром, вызванный энтерогеморрагической E.coli, Болезнь (синдром) холодовой агглютинации, Др. приобретенные гемолитические анемии, Приобретенная гемолитическая anemia неуточненная	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D59 (D59.0, D59.1, D59.2, D59.3, D59.4, D59.6, D59.8, D59.9)



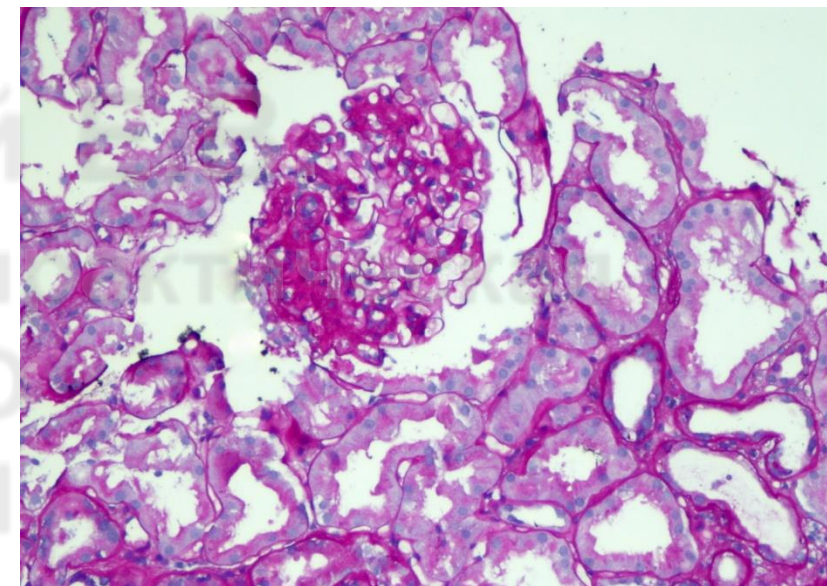
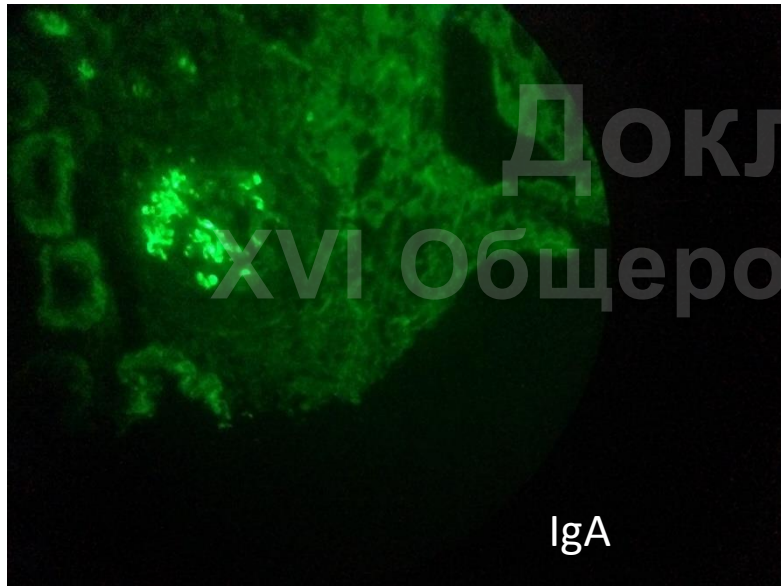
Дополненный перечень редких (орфанных) заболеваний, опубликованный на сайте МЗ РФ 23 июня 2021 г.

Фотография из архива автора

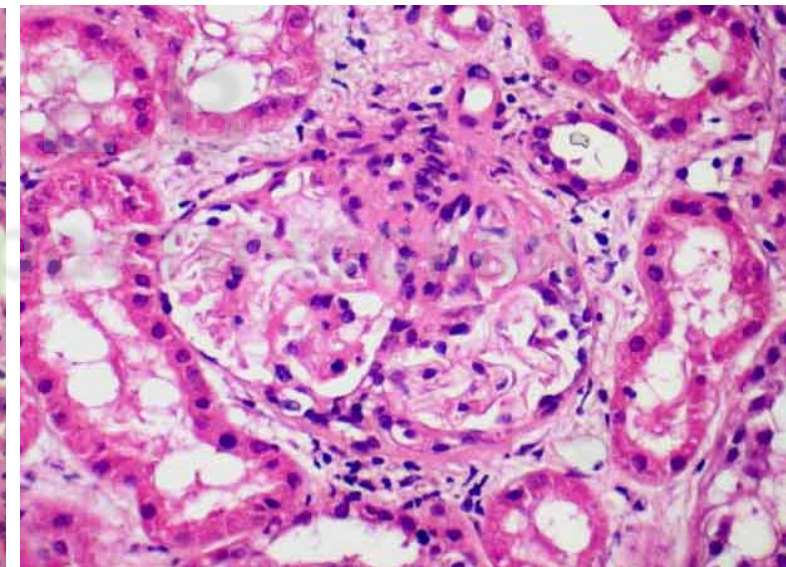
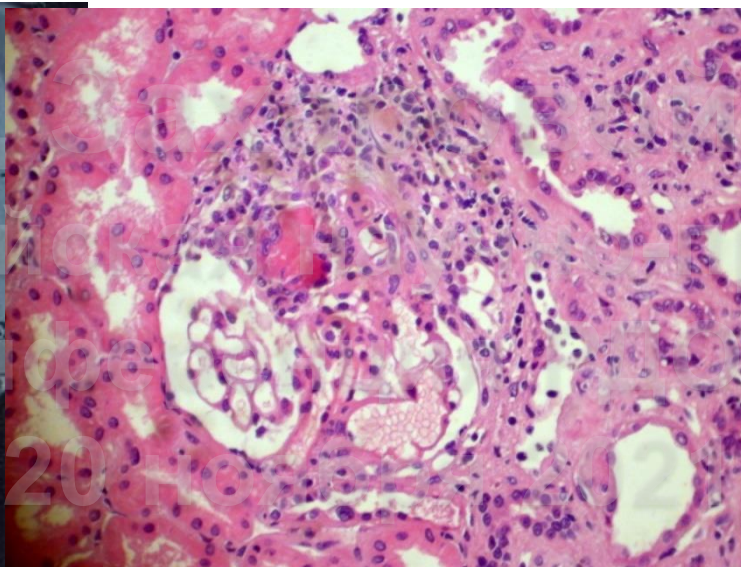
Заболевание/ группа по МКБ- 10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Тромботическая тромбоцитопени- ческая пурпура	Болезнь Мошковица, синдром Мошковица	Нозологическая форма	Болезни костно- мышечной системы и соединительной ткани	M31.1



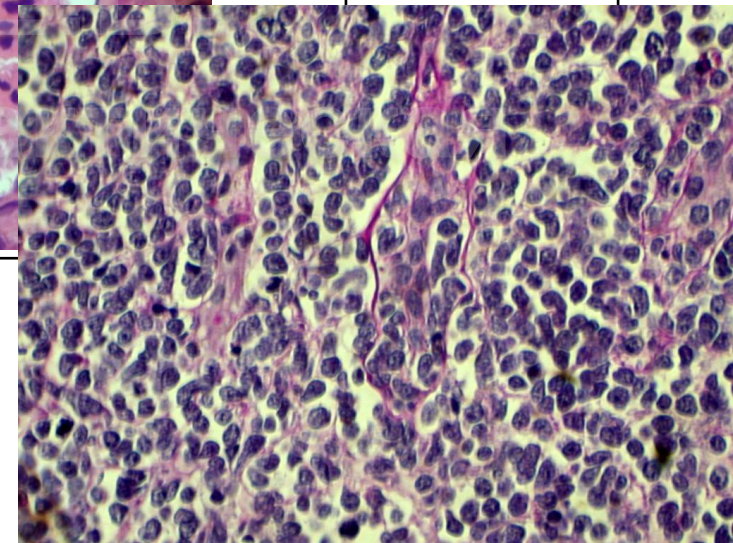
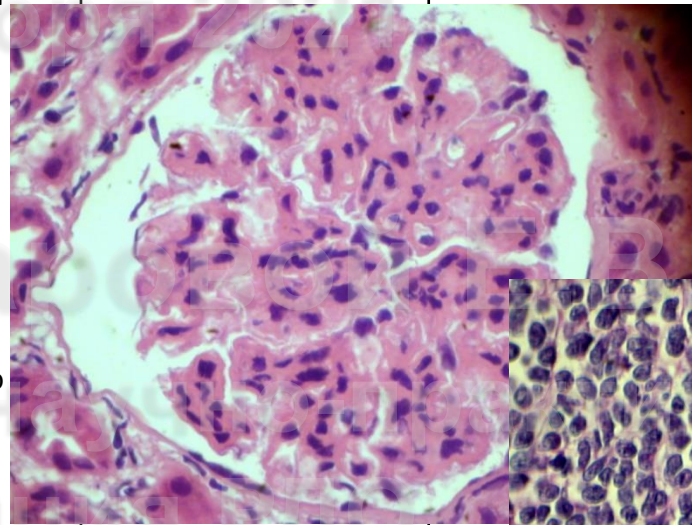
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Болезнь Бехчета	Болезнь Бехчета	Нозологическая форма	Болезни костно- мышечной системы и соединительной ткани	M35.2
Синдром дуги аорты	Синдром дуги аорты [Такаясу]	Нозологическая форма	Болезни костно- мышечной системы и соединительной ткани	M31.4



Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Гранулематоз Вегенера	Гранулематоз Вегенера	Нозологическая форма	Болезни органов дыхания	M31.3
Полиартериит с поражением легких [Черджа- Стросса].	Черджа-Стросса	Нозологическая форма	Болезни костно- мышечной системы и соединительной ткани	M30.1



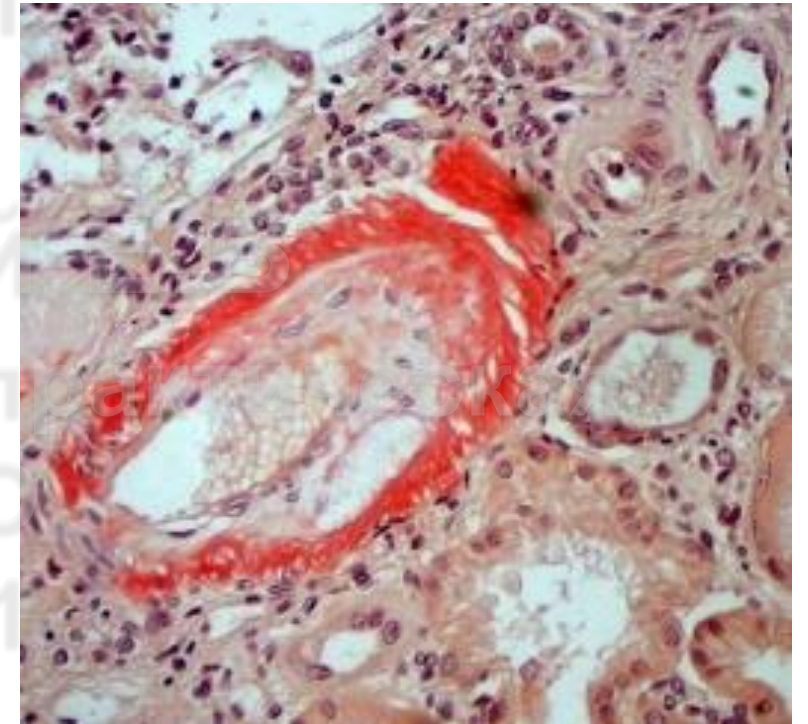
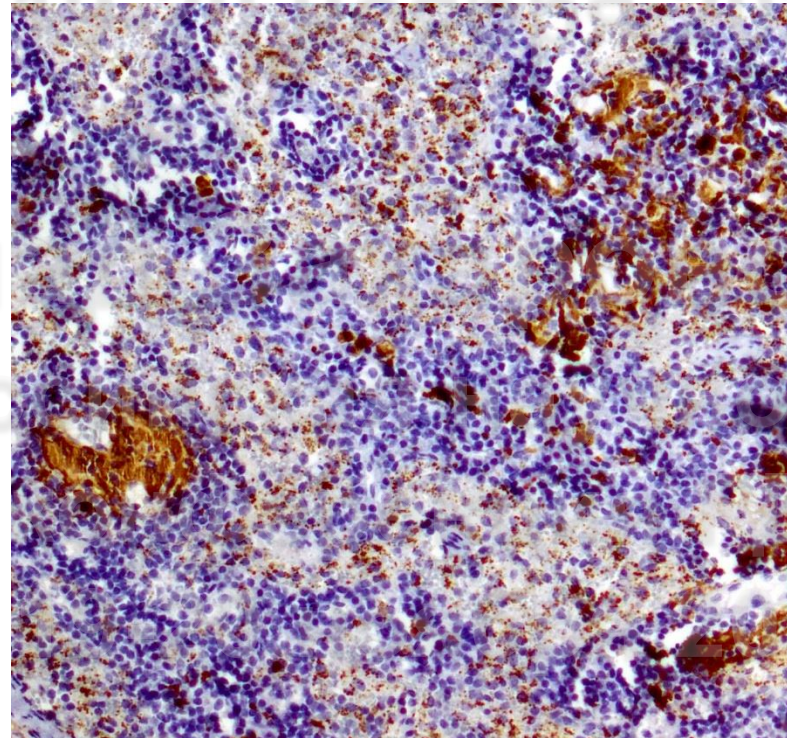
Заболевание/ группа по МКБ- 10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Диффузная неходжкинска я лимфома	Мелкоклеточная (диффузная), Мелкоклеточная с расщепленными ядрами (диффузная); Смешанная мелко- и крупноклеточная (диффузная); Крупноклеточная (диффузная) ретикулосаркома; Иммунобластная (диффузная); Лимфобластная (диффузная); Недифференцированная (диффузная); лимфома Беркита, Другие типы диффузных неходжкинских лимфом; Диффузная неходжкинская лимфома неуточненная	Группа	Новообразования	C83 (C83.0- C83.9)
Другие типы Т/НК- клеточной лимфомы	Экстранодальная НК/Т-клеточная лимфома исключая альфа- бета и гамма-дельта типы, Гепато-лиенальная Т-клеточная лимфома исключая альфа-бета и гамма-дельта типы, Т- клеточная лимфома кишки типа энтеропатии включая Т- клеточную лимфому, ассоциированную с энтеропатией, Панникулитоподобная Т-клеточная лимфома подкожной клетчатки, Бластная НК-клеточная лимфома, Ангиоиммунобластная Т-клеточная лимфома включая ангиоиммунобластную лимфаденопатию с диспротеинанемией (AILD), Первичные кожные CD30- позитивные Т-клеточные лимфопролиферативные заболевания включая лимфатоидный папулез, первичную кожную анапластическую крупноклеточную лимфому, первичную кожную CD30+ крупноклеточную Т-клеточную лимфому	Группа	Новообразования	C86 (C86.0- C86.6)



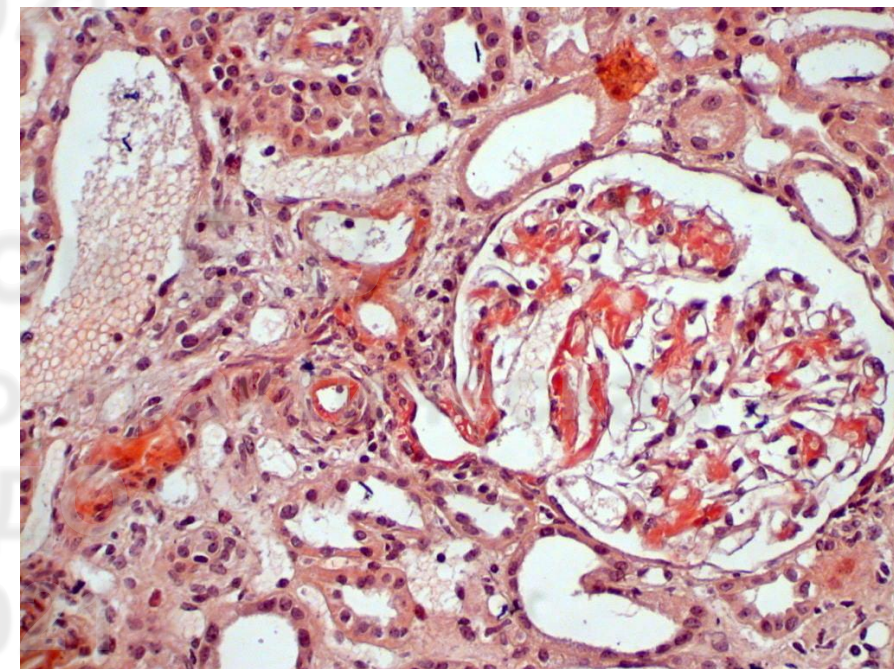
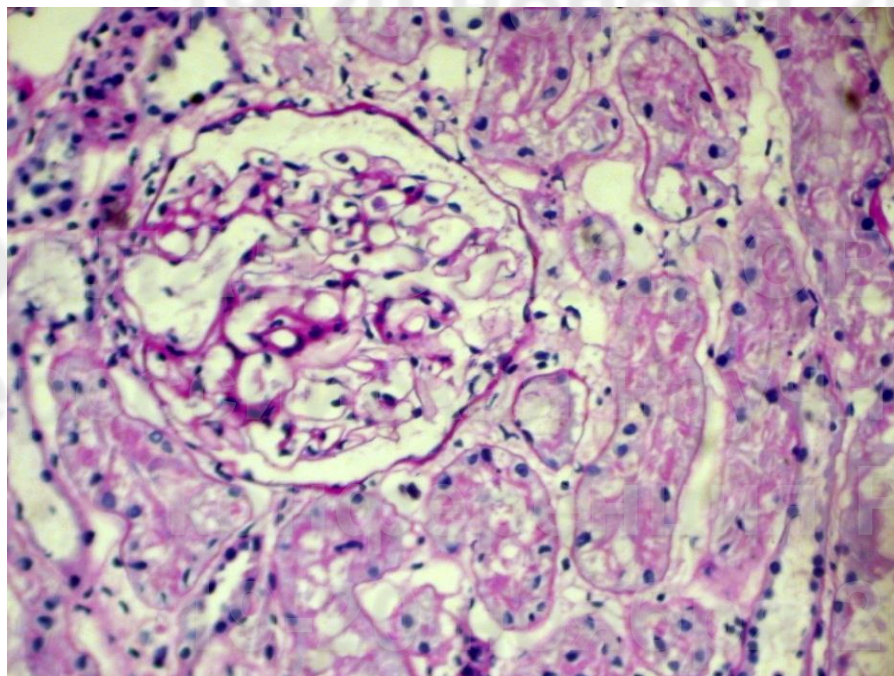
Дополненный перечень редких (орфанных) заболеваний, опубликованный на сайте МЗ РФ 23 июня 2021 г.

Фотографии из архива автора

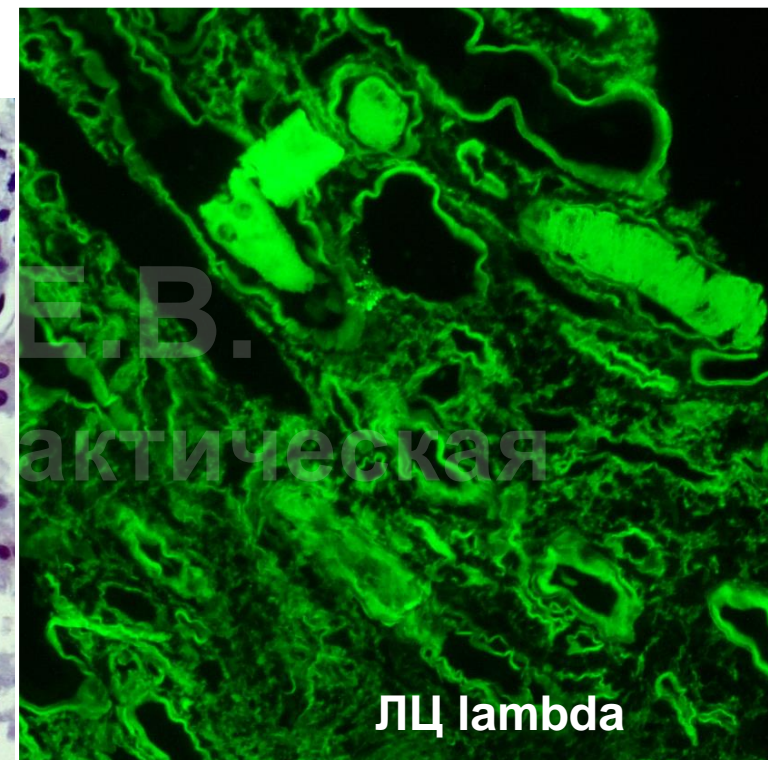
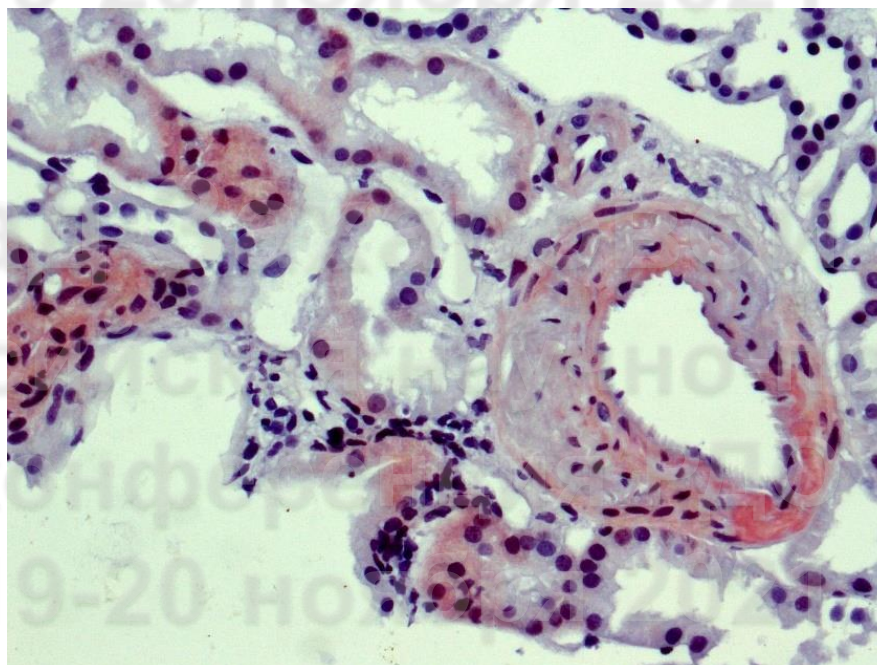
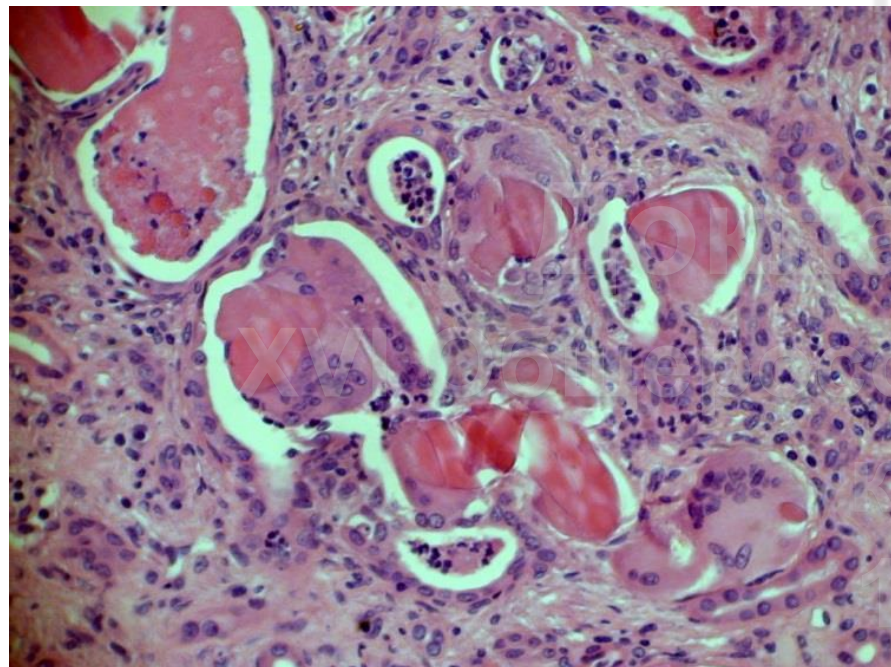
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Другие и неуточненный типы неходжкинской лимфомы	Лимфосаркома, В-клеточная лимфома неуточненная, Другие уточненные типы неходжкинской лимфомы, Неходжкинская лимфома неуточненная, болезнь Кастлемана	Группа	Новообразования	C85 (C85.0, C85.1, C85.7, C85.9)



Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Лимфома Ходжкина	Нодулярный склероз, Смешанно-клеточный вариант, Лимфоидное истощение, Другие формы лимфомы Ходжкина , лимфома Ходжкина неуточненная	Группа	Новообразования	C81 (C81.1, C81.2, C81.3, C81.7, C81.9)

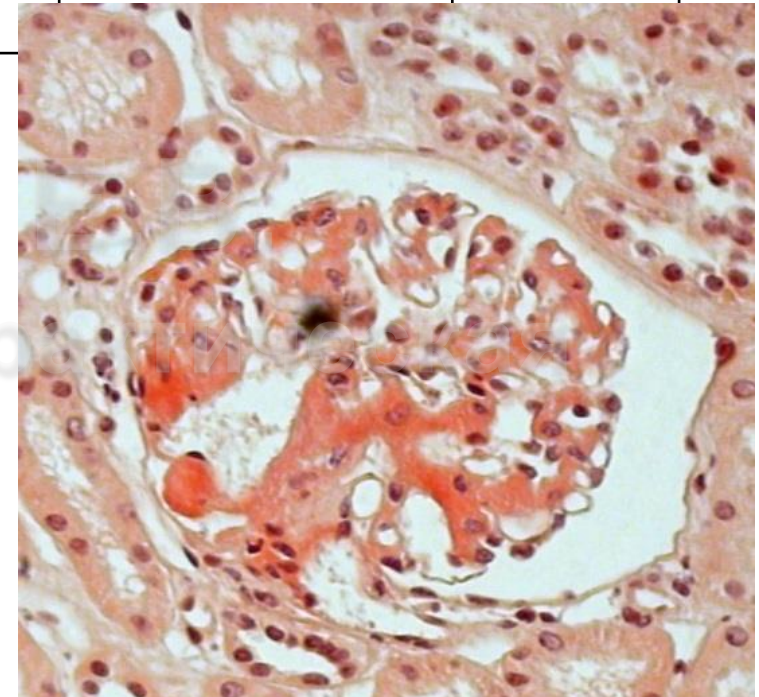
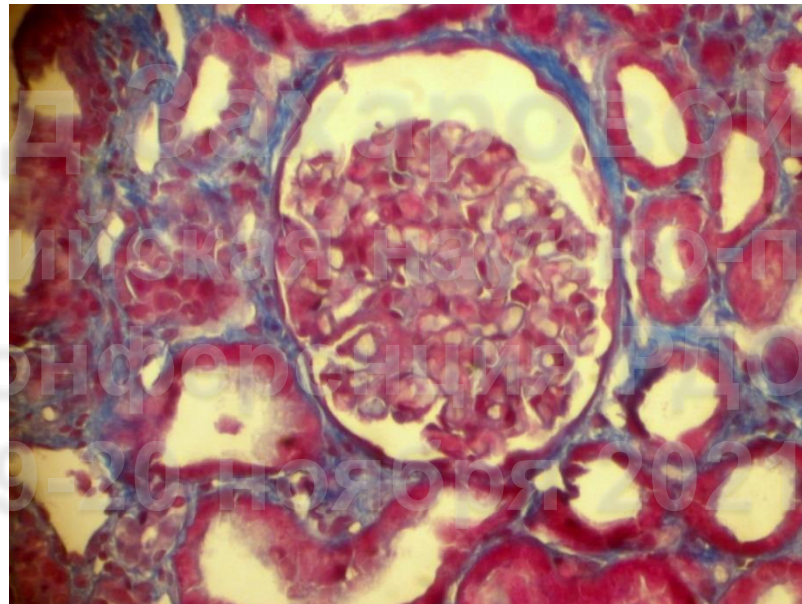
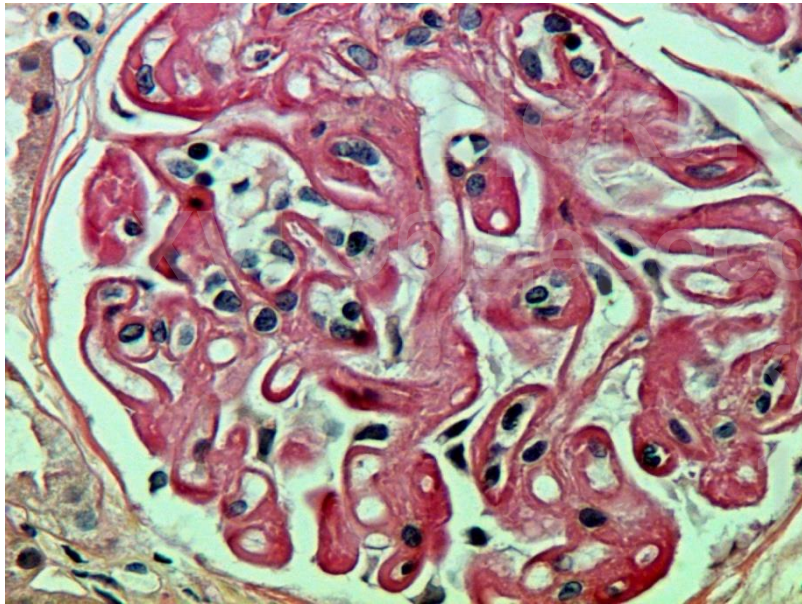


Заболевание/ группа по МКБ- 10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Множественная миелома и злокачественные плазмноклеточные новообразования:	Множественная миелома, Плазмноклеточный лейкоз, Плазмоцитома экстрamedуллярная	Группа	Новообразования	C90 (C90.0- C90.2)

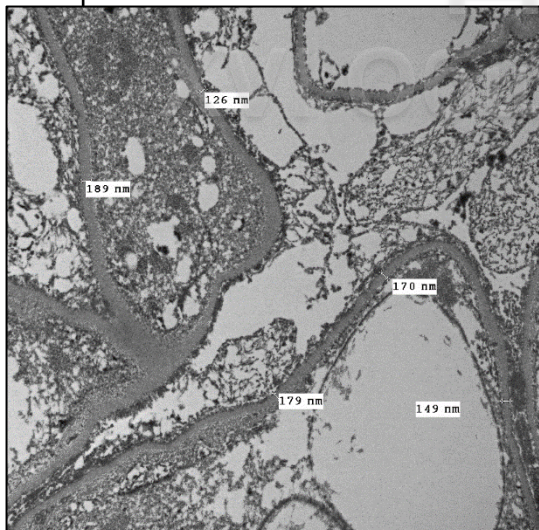


ЛЦ lambda

Заболевание/ группа по МКБ- 10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Злокачественные иммунопролифе- ративные болезни:	Макроглобулинемия Вальденстрема, Болезнь альфа-тяжелых цепей, Болезнь гамма-тяжелых цепей, Иммунопролиферативная болезнь тонкого кишечника, Другие злокачественные иммунопролиферативные болезни, Злокачественные иммунопролиферативные болезни неуточненные	Группа	Новообразования	С88 (С88.0, С88.2, С88.3, С88.4, С88.7, С88.9)



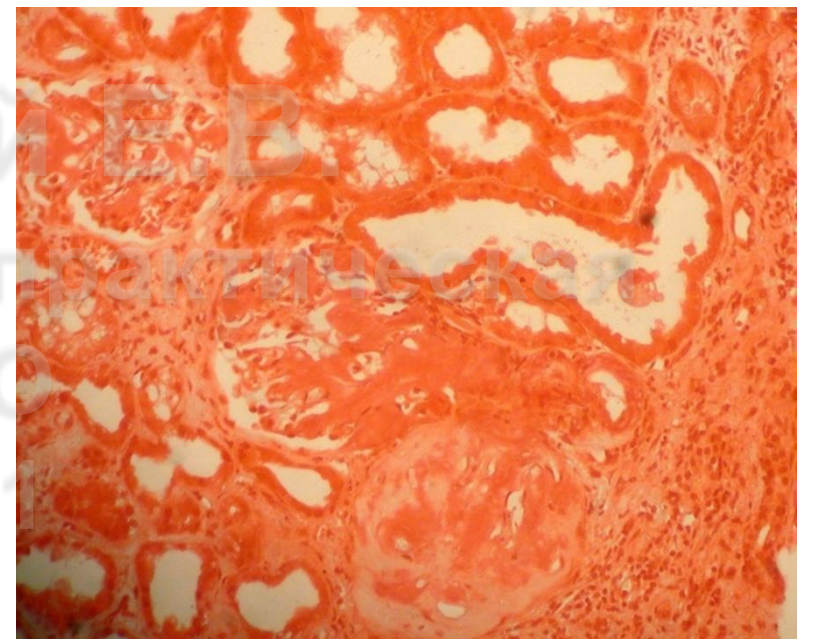
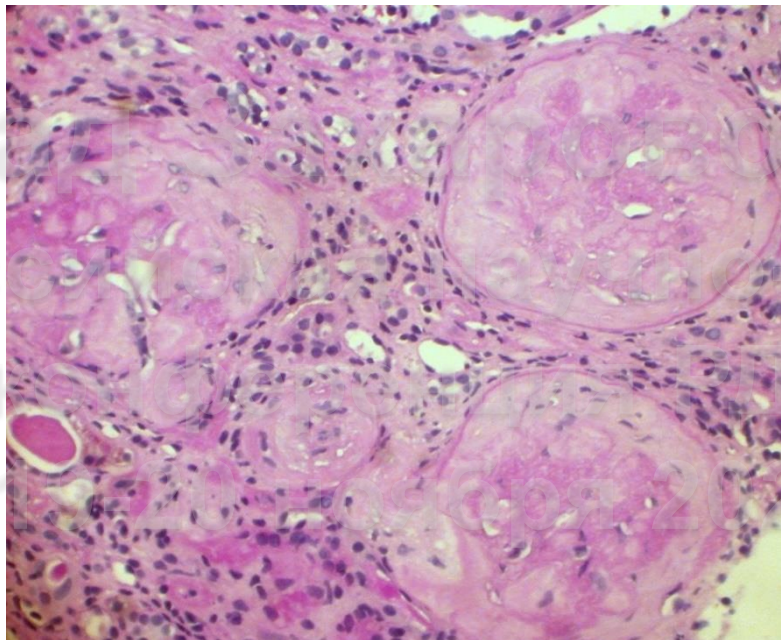
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках	Вильямса синдром, Синдром Стиклера, Синдром: • Альпорта • Лоренса-Муна-Бидля • Зелвегера (Цельвегера), а также синдром LEOPARD	Группа	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	Q87.8
Кистозная болезнь почек	Поликистоз почек рецессивный	Группа	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	Q61
Туберозный склероз	Туберозный склероз, Болезнь Бурневилля	Нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	Q85.1



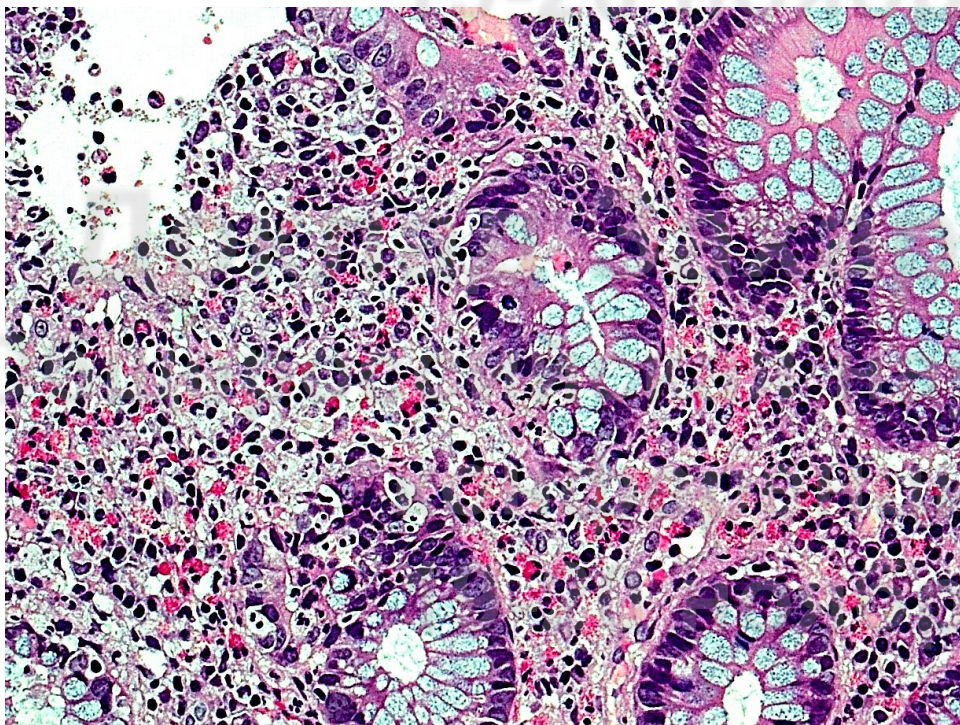
Дополненный перечень редких (орфанных) заболеваний, опубликованный на сайте МЗ РФ 23 июня 2021 г.

Фотография из архива автора

Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Кистозный фиброз	Муковисцидоз , Кистозный фиброз с легочными проявлениями Кистозный фиброз с кишечными проявлениями. Мекониевый илеус Кистозный фиброз с другими проявлениями. Кистозный фиброз с комбинированными проявлениями Кистозный фиброз неуточненный	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E84 E84.0 E84.1 (P75) E84.8 E84.9



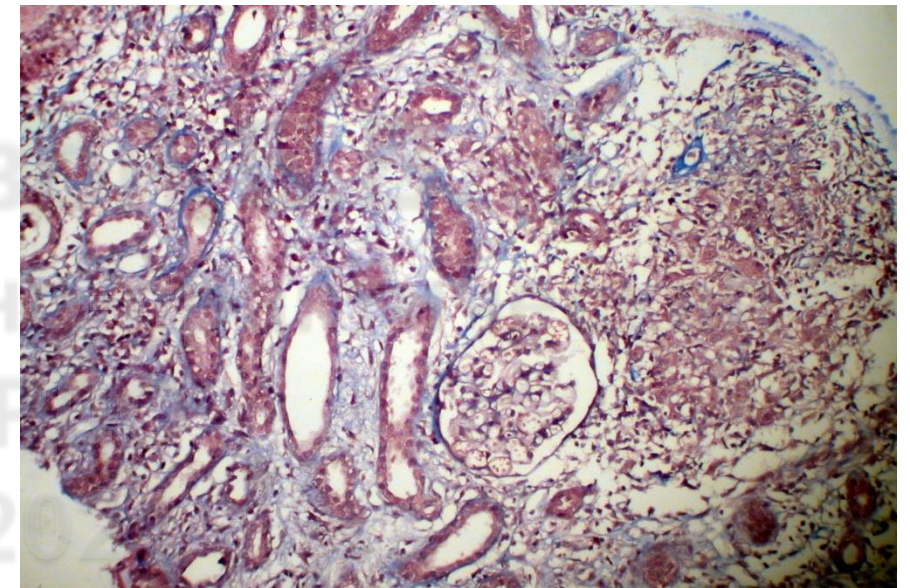
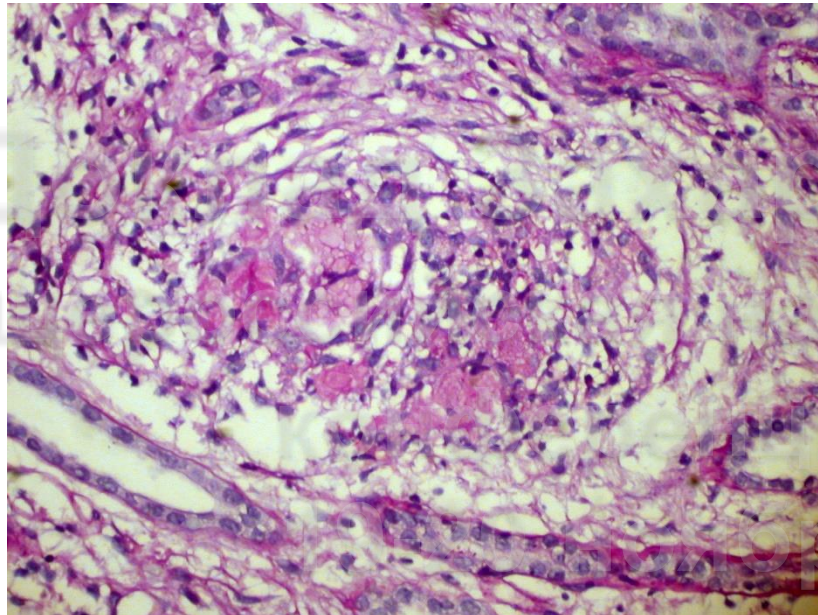
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Крона болезнь	Крона болезнь	Нозологическая форма	Болезни органов пищеварения	K50
Язвенный колит	Неспецифический язвенный колит	Нозологическая форма	Болезни органов пищеварения	K51



Дополненный перечень редких (орфанных) заболеваний, опубликованный на сайте МЗ РФ 23 июня 2021 г.

Фотографии из архива автора

Заболевание/ группа по МКБ- 10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Саркоидоз	Саркоидоз легких, Саркоидоз лимфатических узлов, Саркоидоз легких с саркоидозом лимфатических узлов, Саркоидоз кожи, Саркоидоз др. уточненных и комбинированных локализаций , Саркоидоз неуточненный	Группа	Новообразования	D86 (D86.0, D86.1, D86.2, D86.3, D86.8, D86.9)



Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ- 10
Болезни накопления гликогена	Гликогенозы. Болезнь Гирке (Гликогеноз 1а, 1в типов), болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа), Болезнь Кори и Болезнь Форбса (гликогеноз 3а, 3в типов) , Болезнь Андерсена (гликогеноз 4 типа) , болезнь Мак Ардля (гликогеноз 5 типа) , Болезнь Герса и Недостаточность фосфорилазы печени (гликогеноз 6), Болезнь Таури (гликогеноз тип 7). А также : недостаточность гликоген синтазы печеночная (Гликогеноз тип 0), гликогеноз тип 9, синдром Фанкони-Биккеля	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E74.0
Нарушения транспорта аминокислот.	Цистиноз. Цистинурия. Болезнь Хартнупа, Синдром де Тони-Дебре-Фанкони, Синдром Фанкони(-де Тони)(-Дебре). Болезнь Хартнапа. Синдром Лоу.	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E72.0

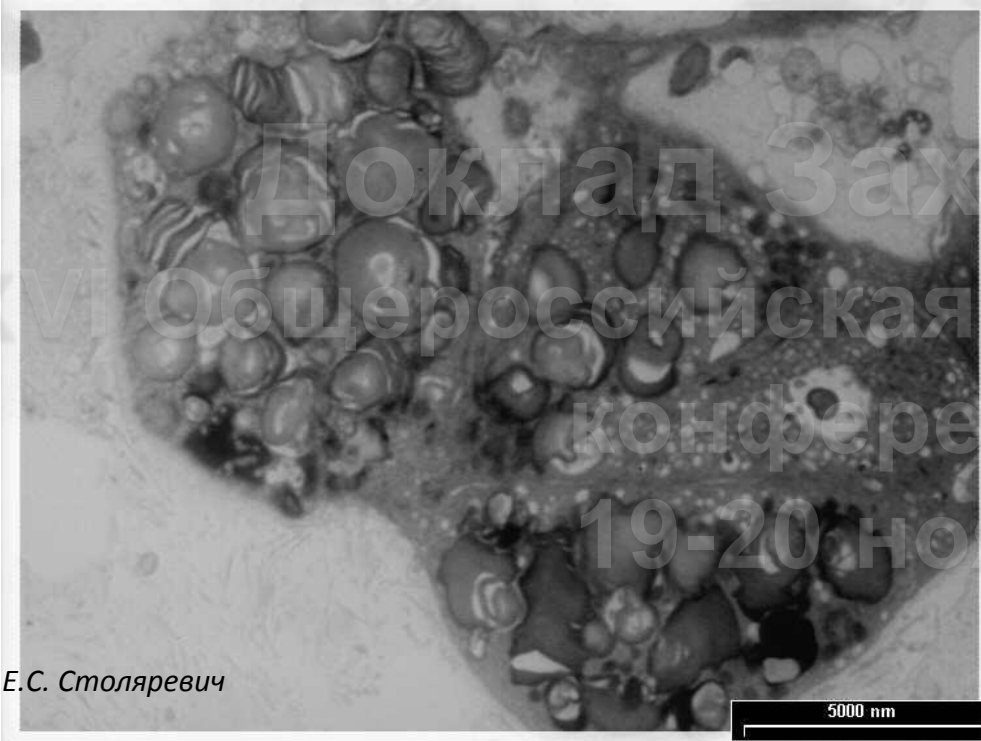
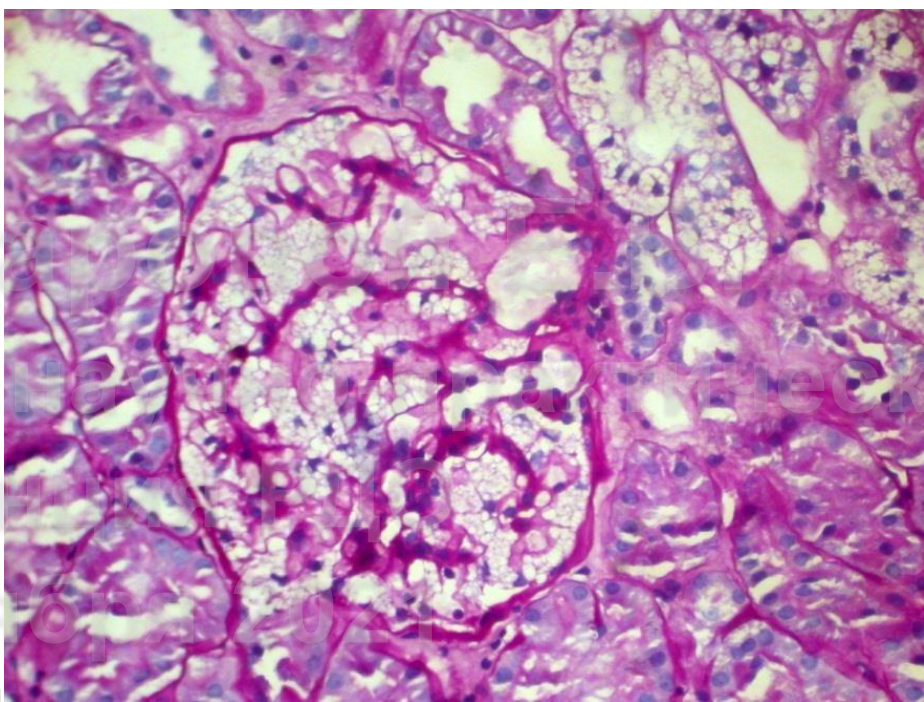
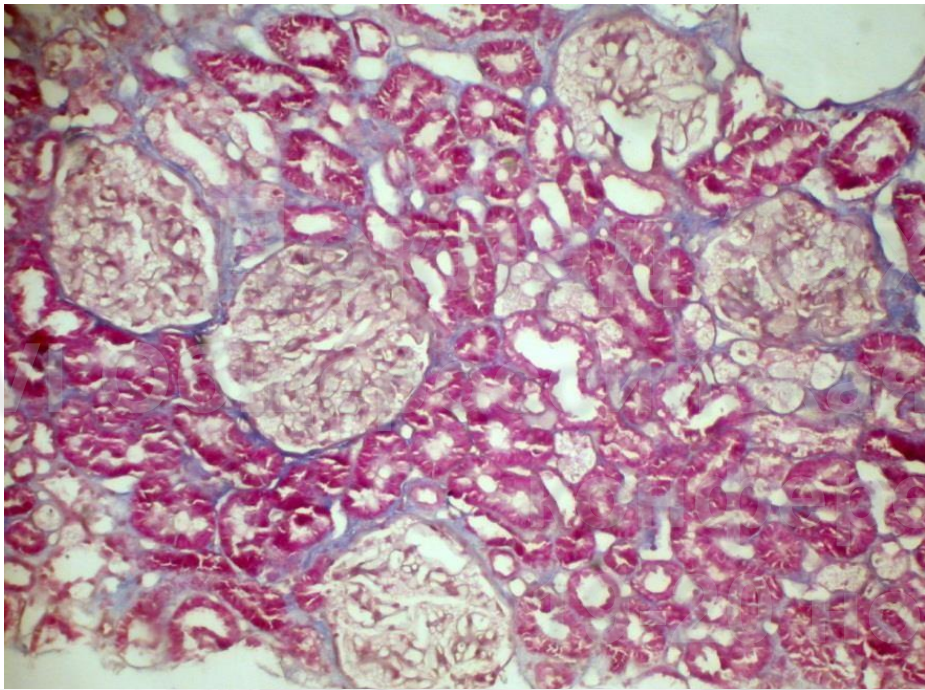
Заболевание/ группа по МКБ-10	Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Нозологическая форма/группа болезней	Категория	Код по МКБ-10
Болезнь Рефсума	Болезнь Рефсума классическая	Нозологическая форма	Болезни нервной системы	G60.1
Дефекты деградации гликопротеидов	альфа-маннозидоз, бета-маннозидоз, сиалидоз, галактосиалидоз, фукозидоз, аспартилглюкозаминурия	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E77.1
Другие сфинголипидозы	Болезнь Фабри(-Андерсон) , болезнь Гаучера (Болезнь Гоше), болезнь Краббе, болезнь Нимана- Пика (Болезнь Ниманна-Пика тип С, Болезнь Ниманна-Пика тип А/В), Синдром Фабера (Болезнь Фарбера), метахроматическая лейкодистрофия, недостаточность сульфатазы (множественная сульфатазная недостаточность).	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E75.2
Мукополисахаридоз, тип I.	Синдромы: . Гурлер . Гурлер-Шейе . Шейе	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E76.0
Мукополисахаридоз II типа	Синдром Хантера, Синдром Гунтера	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E76.1

Лизосомные болезни с поражением

Название	Состав депозитов	Локализация	Проявления
Болезнь Фабри (сфинголипидоз)	Гликосфинголипиды (глоботриаозилцерамид)	Клубочки, дистальные канальцы, интерстиций, сосуды	Протеинурия, нефротический синдром, тубулоинтерстициальный фиброз, синдром Фанкони, парпельвикальные кисты
Синдром Гурлера (мукополисахаридоз типа I H)	Мукополисахариды (гликозаминогликаны)	Клубочки	Протеинурия, нефротический синдром
I-клеточная болезнь (муколипидоз типа II)	Мукополисахариды (гликозаминогликаны) и сфинголипиды	Клубочки	Протеинурия, нефротический синдром
Болезнь Гоше (сфинголипидоз)	Гликолипиды (глюкоцереброзид)	Клубочки	Протеинурия, нефротический синдром
Сиалидоз (муколипидоз типа I)	Олигосахариды	Клубочки	Протеинурия, нефротический синдром
Болезнь Нимана-Пика типа A/B (сфинголипидоз)	Сфингомиелин	Клубочки	Протеинурия, нефротический синдром
Болезнь Помпе (гликогеноз типа II)	Гликоген	Проксимальные канальцы	Синдром Фанкони
Цистиноз	Цистин	Проксимальные канальцы, интерстиций, клубочки (редко)	Синдром Фанкони

Механизмы поражения почек при болезни Фабри

Накопление гликофинголипидов	Локализация депозитов	Следствие	Исход	ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ ХБП
Клубочки	Лизосомы подоцитов, клеток мезангия, эндотелиальных клеток и клеток париетального эпителия	Распластывание малых отростков подоцитов, подоцитурия, прогрессирующая протеинурия	Фокальный и глобальный гломерулосклероз	
Канальцы	Лизосомы клеток эпителия дистальных отделов канальцев	Нарушение концентрационной способности почек, полиурия полидипсия, ренальный тубулярный ацидоз, синдром Фанкони	Атрофия канальцев, фиброз интерстиция	
Артерии, вены, капилляры	Лизосомы эндотелиальных и гладкомышечных клеток	Артериальная гипертензия	Фиброз интерстиция	
Лимфатические сосуды	Лизосомы эндотелиальных клеток	Нарушение лимфооттока	Парапельвикальные кисты	



Фотографии Е.С. Столяревич

Скрининг при болезни Фабри : Клинические рекомендации

Рекомендуется проведения скрининга групп высокого риска с целью выявления пациентов с БФ:

- ранние инсульты
- **почечная недостаточность**
- гипертрофическая кардиомиопатия



Поражение почек при болезни Фабри : Клинические рекомендации

Рекомендовано вне зависимости от клинических проявлений:

- регулярное определение количества белка и альбумина в суточной моче (микроальбуминурии/протеинурии);
- проведение оценки уровня расчетной скорости клубочковой фильтрации (СКФ) исходно и далее не реже 1 раза в 6 месяцев

Для всех пациентам с установленным диагнозом БФ и бессимптомным пациентам, выявленным при семейном скрининге, для выявления патологии почек



Клинические рекомендации

Болезнь Фабри

МКБ 10: E75.2

Год утверждения (частота пересмотра): 2019

ID: 318

URL

Профессиональные ассоциации

• Ассоциация медицинских генетиков · Союз педиатров России

Одобрено Научно-практическим Советом Минздрава РФ

Заключение

- ❑ «Редкие» болезни с поражением почек на самом деле не так уж редки
- ❑ Диагноз строится на сочетании «обычных» симптомов поражения почек с экстаренальными проявлениями в «необычных» сочетаниях
- ❑ Биопсия почки играет ключевую роль в диагностике во многих, но далеко не во всех случаях
- ❑ Диагностика редких болезней требует от нефролога знаний далеко выходящих за пределы собственно болезней почек
- ❑ И диагностика и лечение редких болезней требуют мультидисциплинарного подхода с участием врачей многих специальностей
- ❑ Остались рамками сообщения остались порфирии, пароксизмальная ночная гемоглобинурия, большая группа анемий, болезнь Вильсона-Коновалова, миелопролиферативные заболевания, различные иммунодефицитные состояния, и многое другое...

Редкие болезни не потому редкие, что редко встречаются, а потому, что мы плохо умеем их диагностировать

В.Х. Василенко

**Благодарности:
Е.С. Столяревич
О.А. Воробьевой
Артуру Коэну
за морфологические иллюстрации**

Спасибо за внимание!