

Интернет-проекты  
коммуникационных и  
информационных сайтов,  
посвященных орфанным  
заболеваниям

[Главная страница](#)

[Энциклопедия заболеваний](#)

[Новости](#)

[Документы](#)

[Эксперты и учреждения](#)

[О портале](#)

[Контактная связь](#)

Поиск по сайту



**Если Вы доктор,**

присоединяйтесь к крупнейшему профессиональному ресурсу для врачей — [MirVracha.ru](http://MirVracha.ru)

## О портале

«ОрфаМир» – информационный портал о редких заболеваниях для экспертов, практикующих врачей и пациентов.

Задачи портала:

1. Предоставление полной и всеобъемлющей информации о редких заболеваниях практикующим врачам и другой заинтересованной аудитории с позиций современного развития медицинской науки.
2. Создание «Виртуального Института Экспертов» - сети специалистов и учреждений, занимающихся редкими заболеваниями, что повлечет за собой развитие оперативного взаимодействия между экспертами и практикующими врачами в деле диагностики и лечения пациентов, а также ведения научной дискуссии.

Идея создания «ОрфаМир» принадлежит А.Г.Чучалину, академику РАМН. Он является научным руководителем проекта. Под его руководством команда «МирВрача» ([mirvracha.ru](http://mirvracha.ru) – профессиональный портал для врачей) выполняет функции редакции и администрации сайта.

Научный руководитель: А.Г. Чучалин (Академик РАМН)

Главный редактор: Н.Г. Мещерякова (КМН)

## Наши партнеры



ФГБНЦ Биомедицина  
РНИМУ им. Н.И.Пирогова



## Справка

На сегодняшний день в России редкими предлагается считать заболевания с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек.

По разным данным, в список орфанных болезней в России внесено около 90 заболеваний.

Количество россиян с этими болезнями оценивается примерно в 13 тысяч человек.

Также хотим обратить Ваше внимание на следующие документы, добавленные нами в соответствующие разделы нашей Энциклопедии:

по материалам сайта [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Гайдлайны и Рекомендации:

- 1) Совместное заключение относительно диагноза, лечения и наблюдения за пациентами с начальной

[Главная страница](#)

[Энциклопедия заболеваний](#)

[Новости](#)

[Документы](#)

[Эксперты и учреждения](#)

[Портале](#)

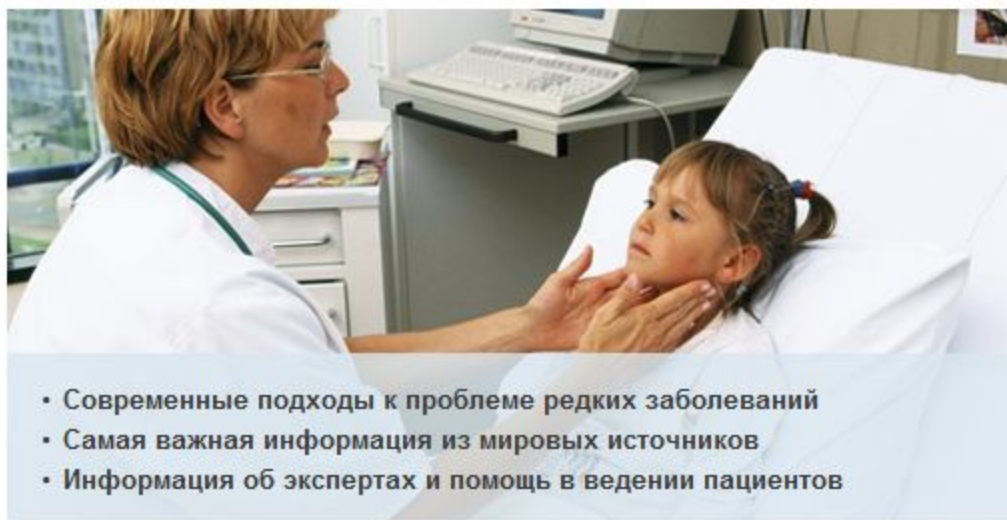
[Телесная связь](#)

Поиск по сайту



**Если Вы доктор,**

присоединяйтесь к крупнейшему профессиональному ресурсу для врачей — [МирВрача.ру](http://МирВрача.ру)



- Современные подходы к проблеме редких заболеваний
- Самая важная информация из мировых источников
- Информация об экспертах и помощь в ведении пациентов

## Добро пожаловать на «ОрфаМир»

«ОрфаМир» – информационный портал редких заболеваний для экспертов, всех практикующих врачей и пациентов. Редкие заболевания называются также орфанными от греческого слова *ὄρφανός* – сиротский.

По статистике, сегодня в мире порядка 7 тысяч редких заболеваний, которыми страдает 2% населения Земли. Подавляющая их часть – 8 из 10 заболеваний, обусловлена генетическими отклонениями. Эти хронические заболевания сопровождают человека в течение всей жизни. Некоторые из них остро развиваются и угрожают жизни больного: болезни крови и большинство злокачественных опухолей.

Каждый врач сталкивается с орфанными болезнями, иногда даже не подозревая об этом. Врач может посчитать, что некоторые необычные черты и симптомы заболевания являются индивидуальной особенностью пациента. Однако, развитие процесса, рано или поздно, приводит к неприятным последствиям.

Для того чтобы вы могли исполнить свой врачебный долг – выявить патологию и направить пациента для продолжения лечения в нужное учреждение, мы предоставим всеобъемлющую информацию о редких нозологических формах с точки зрения современной науки. А также мы дадим информацию о том, куда обратиться для диагностики, с кем из специалистов можно проконсультироваться, каков алгоритм ведения пациента и где находится ближайший (региональный)

## Справка

На сегодняшний день в России редкими предлагается считать заболевания с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек.

По разным данным, в список орфанных болезней в России внесено около 90 заболеваний.

Количество россиян с этими болезнями оценивается примерно в 13 тысяч человек.

Также хотим обратить Ваше внимание на следующие документы, добавленные нами в соответствующие разделы нашей Энциклопедии:

по материалам сайта [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Гайдлайны и Рекомендации:

1) Совместное заключение относительно диагноза, лечения и наблюдения за пациентами с начальной стадией недостаточности



[Главная страница](#)

[Энциклопедия заболеваний](#)

[Новости](#)

[Документы](#)

[Перспективы и учреждения](#)

[Портале](#)

[Важная связь](#)

Поиск по сайту



**Если Вы доктор,**

присоединяйтесь к крупнейшему профессиональному ресурсу для врачей — [MirVрача.ru](http://MirVрача.ru)

## Документы

[Лекарственное обеспечение](#) (2)

[Медико-социальная экспертиза, пенсионное обеспечение и реабилитация инвалидов](#) (2)

[Научные статьи и публикации](#) (4)

[Общие](#) (2)

[Оказание высокотехнологичной медицинской помощи](#) (2)

— Проект приказа Минздравсоцразвития России от 28 декабря 2011г. "Об утверждении перечня медицинских организаций, оказывающих в 2012 году высокотехнологичную медицинскую помощь гражданам Российской Федерации за счет бюджетных ассигнований..."

— Приказ Минздравсоцразвития России №212н от 11 марта 2012 г. "О формах статистического учета и отчетности об оказании высокотехнологичной медицинской помощи гражданам Российской Федерации за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном..."

[Организация и оказание медицинской помощи](#) (2)

— Приказ Минздравсоцразвития России № 514 от 5 мая 2012 г. "О Комиссии Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации по направлению граждан Российской Федерации на лечение за пределы территории Российской Федерации за счет..."

— Приказ Минздравсоцразвития России №1688н от 28 декабря 2011 г. "Об утверждении порядка организации направления граждан Российской Федерации на лечение за пределы территории Российской Федерации за счет средств федерального бюджета".

## Справка

На сегодняшний день в России редкими предлагается считать заболевания с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек.

По разным данным, в список орфанных болезней в России внесено около 90 заболеваний.

Количество россиян с этими болезнями оценивается примерно в 13 тысяч человек.

Также хотим обратить Ваше внимание на следующие документы, добавленные нами в соответствующие разделы нашей Энциклопедии:

по материалам сайта [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Гайдлайны и Рекомендации:

1) Совместное заключение относительно диагноза, лечения и наблюдения за пациентами с начальной



НАЦИОНАЛЬНАЯ ПРЕМИЯ В

ОБЛАСТИ РЕДКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

# «СИНЯЯ ПТИЦА»



МЕЖРЕГИОНАЛЬНАЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕСТВЕННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ИНВАЛИДОВ  
«СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ И ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ ПО РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ»

## [Медиа - Центр](#)

[doc](#) Пост-релиз - вручение премии  
СИНЯЯ ПТИЦА за 2013 год  
152.5 кб, 20 февраля в 23:15

[pdf](#) Пост-релиз - вручение премии  
СИНЯЯ ПТИЦА за 2013 год  
214.9 кб, 20 февраля в 23:14

## *Вручение премии за 2013 год*



«Синяя птица» - символ счастья и надежды из известной детской сказки вновь приземлилась в России. 14 февраля 2014 года в рамках открытия XVII Конгресса педиатров России III Евразийского форума по редким заболеваниям,

[О нас](#)

Проекты

[Советы Пациентам](#)

[Редкое творчество](#)

Поиск

Яндекс

Найти

**Подписаться на свежие  
новости РЕДКОГО сайта**

Представьте, пожалуйста

Введите адрес эл. почты

Подписаться

**Мы в социальных сетях**



[Все рубрики](#) / [Проекты](#)



[«РЕДКИЙ ЖУРНАЛ» -  
ПЕРВЫЙ РОССИЙСКИЙ  
ЖУРНАЛ О ЛЮДЯХ С  
РЕДКИМИ БОЛЕЗНЯМИ](#)



[НАЦИОНАЛЬНАЯ  
ОБЩЕСТВЕННАЯ  
ПРЕМИЯ в области ред-  
ких заболеваний  
«СИНЯЯ ПТИЦА»](#)



["Редкий, но Равный" -  
Благотворительный  
проект](#)



## О нас

[Все рубрики](#) / [О нас](#)

[Учредительные документы](#) 2

[Как вступить в организацию](#) 2

[Команда \[сотрудники\]](#) 10

[Отчеты](#) 3

## Проекты

[Советы Пациентам](#)

[Редкое творчество](#)

## Поиск

Яндекс

Найти

Подписаться на свежие  
новости РЕДКОГО сайта

Представьтесь, пожалуйста

Введите адрес эл. почты

Подписаться

### МИССИЯ:

Объединение и координация усилий пациентов с редкими заболеваниями, врачей, исследователей, государственных деятелей, общественных организаций и общества в целом для улучшения диагностики, обеспечения доступности лечения и сохранения жизни пациентов с редкими заболеваниями.

### ЦЕЛИ:

- Способствовать поиску методов диагностики и лечения редких заболеваний;
- Содействовать реализации конституционных прав пациентов с редкими заболеваниями в РФ;
- Оказать помощь пациентам с редкими заболеваниями.



[Учредительные документы](#)



[Как вступить в организацию](#)



[Команда \[сотрудники\]](#)



[Отчеты](#)

## [О нас](#)

[Все рубрики](#) / [О нас](#) / [Команда \[сотрудники\]](#)

Здесь можно познакомиться с теми, кто активно принимает участие в развитии и работе МРБООИ «СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ И ПАЦИЕНТСКИХ ОРГАНИЗАЦИЙ ПО РЕДКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ» - это сотрудники и волонтеры.

У нас большая и дружная команда, и много самых разных дел: надо покупать лекарства, организовывать донорские и благотворительные акции, набирать волонтеров, отчитываться жертвователям, разбирать просьбы о помощи и искать деньги, чтобы помочь. Делать все это надо быстро и согласованно.

- [Учредительные документы](#) 2
- [Как вступить в организацию](#) 2
- Команда [сотрудники] 10
- [Отчеты](#) 3

## [Проекты](#)

### [Советы Пациентам](#)

### [Редкое творчество](#)

## [Поиск](#)

Яндекс

Найти

**Подписаться на свежие  
новости РЕДКОГО сайта**

Представьтесь, пожалуйста

Введите адрес эл. почты

Подписаться



[Снежана МИТИНА -  
Президент](#)



[Елена МЕЩЕРЯКОВА -  
Вице-Президент](#)



[Денис Беляков - Испол-  
нительный директор](#)



[Татьяна Нестерова -  
Директор департамента  
развития](#)



[Надежда Владимировна  
Мазурова - Психолог](#)



[Юлия ФЕДУЛОВА -  
Представитель в Челя-  
бинской области](#)



[Наталья Шугаева -  
Представитель в Крас-  
нодарском крае](#)



[Татьяна Гертман -  
Представитель в Екате-  
ринбурге и Свердлов-](#)





Marfan syndrome is a genetic disorder that affects the body's connective tissue. Connective tissue helps to hold the body's cells, organs, and tissues together and also helps to control how the body grows and develops.

There are also several disorders related to Marfan syndrome that cause people to struggle with the same or similar physical problems, and anyone affected by these disorders needs an early and accurate diagnosis.

Marfan syndrome is a serious condition, and some complications can be potentially life-threatening. Although there is no cure for Marfan syndrome, advances in medical care are helping people live a normal lifespan. And that is why early and accurate diagnosis is so important, not only for people with Marfan syndrome, but also for those with related disorders.

Explore the links below to learn more about these disorders and how they are treated and cared for.

## MARFAN & RELATED DISORDERS

WHAT IS MARFAN SYNDROME?

WHAT ARE RELATED DISORDERS?

WHAT ARE THE SIGNS?

HOW IS THE BODY AFFECTED?

CURRENT RESEARCH

# WHAT ARE THE SIGNS?

## Knowing the signs of Marfan syndrome can save lives

People are born with Marfan syndrome and related disorders, but they may not notice any features until later in life. However, features of Marfan syndrome and related disorders can appear at any age. Some people have many features at birth or as young children. Other people develop features, including aortic enlargement, as teens or even as adults. Some features are progressive, meaning they can get worse as people age.

All of this makes it very important for people with Marfan syndrome and related disorders to have ongoing monitoring, especially for life-threatening aspects of the condition like aortic enlargement. An accurate and early diagnosis helps to ensure proper treatment. Some treatments can prevent symptoms from getting worse and ultimately save lives.

## Some signs are easy to see

Every person's experience with Marfan syndrome is slightly different. No one has every feature and people have different combinations of features. Some features of Marfan syndrome are easier to see than others. These include:

- Long arms, legs and fingers
- Tall and thin body type
- Curved spine
- Chest sinks in or sticks out
- Flexible joints
- Flat feet
- Crowded teeth
- Stretch marks on the skin that are not related to weight gain or loss

## Other signs are harder to detect

Harder-to-detect signs of Marfan syndrome include heart problems, especially those related to the aorta, the large blood vessel





Ask a Question

► **Find a Doctor**

Q&A Video Series

Patient Resources

Recursos Para Pacientes

Pregnancy

School Concerns

Healthcare Insurance and Disability

Annual Family Conference

Teen Space

Kids Corner

The Marfan Blog

Connective Issues

Store

Glossary

## FIND A DOCTOR

### Where can I find a doctor who knows about Marfan syndrome and related disorders?

A coordinated clinic is the best place to go for Marfan syndrome and related disorders care. A coordinated clinic provides expertise in all Marfan-related specialties: genetics, cardiology (heart), ophthalmology (eyes), and orthopedics (bones and joints).

If there is not a coordinated clinic in your area, we recommend making an appointment with a geneticist or cardiologist because they are usually the specialists with the most expertise in these conditions and can provide appropriate referrals to other necessary specialists.

### How can The Marfan Foundation help me find a doctor?

- Contact our help center at 800-8-MARFAN (800-862-7326) ext. 126 or [support@marfan.org](mailto:support@marfan.org)
- Download our [clinic directory](#), which is comprised of Marfan syndrome and related disorder clinics around the United States.
- Attend the Foundation's [annual family conference](#) which provides free patient health assessments by the nation's experts for diagnosis and specific Marfan syndrome and related disorder issues.

### What other resources are available?

- The American College of Medical Genetics has a [medical genetics database](#) you can use to find a knowledgeable geneticist in your area. Helpful search terms include: connective tissue, bone/skeletal disorders, cardiovascular/connective tissue, adult congenital heart disease, adult medical genetics, pediatric genetics, and genetics counseling.
- The cardiology or genetics department of a university medical center or teaching hospital may also be able to provide expertise.





## GET INVOLVED

GIVE

VOLUNTEER

RUN OR WALK FOR  
VICTORY

**PARTICIPATE IN A  
STUDY**

CONNECT WITH  
COMMUNITY

# PARTICIPATE IN A STUDY

A research study is a way that scientists and doctors find answers to difficult scientific or health questions that identify better ways to diagnose, treat, or cure a disease.

## Why should I participate in a research study?

Participation in a research study helps to:

- Find treatments for existing diseases to improve the health of both children and adults.
- Identify the best dose of medicines to prevent harmful effects or under-treatment.

## Will being in a study help me or my child?

It is very important to understand that research is conducted to gain information about a disease, condition, drug, or treatment that will benefit people in the future. Although, your family might not benefit from the results of the study, your participation will certainly help the greater community affected with the disorder, including future generations of your family.

## What are the benefits of participating in a study?

There are several benefits to participating in a research study. These include:

- Researchers test new drugs and treatments because they have reason to believe they might work better or be safer than the standard care. In a study, you or your child may have access to a treatment that is not available yet. If the drug or treatment is found to be helpful, you or your child may be among the first to benefit.
- Enrolling in a study may give you or your child a chance to see extra doctors or find out more facts about the medical condition. A study may connect you with other families going through the same medical challenges that you are experiencing.
- A study may offer closer monitoring or additional testing for you or your child, which may not be part of regular care. Sometimes a study asks patients to keep a diary or have more frequent medical exams. Everyone in a study is monitored closely.



## EARLY INVESTIGATOR GRANT PROGRAM

Our newest grant program provides financial support for early investigators studying any or all disciplines involved in Marfan syndrome or a related disorder. Three two-year grants for \$37,500 per year for a total of \$75,000 per grant are awarded for basic or clinical research.

Eligibility criteria:

- The principal investigator must hold an MD, DO, PhD, ScD, DDS, DVM, or equivalent degree.
- The investigator must have proven ability to pursue independent research as evidenced by original research publications in peer-reviewed journals.
- Applicants must have less than seven years experience in a faculty position and have never received an NIH R-01 grant award. Appointments associated with clinical house staff/fellowship training positions are excluded from the seven-year faculty limit.
- Award winners cannot hold concurrent NIH K award, or similar training grant.
- Work can be performed in the U.S. or internationally.

Grant awards are based on proposal evaluation by our Scientific Advisory Board and the approval of The Marfan Foundation Board of Directors. Applications must be submitted via our website.

Application Deadline: March 2, 2014

Award Announcement: May 15, 2014

Funds Available: July 1, 2014

[DOWNLOAD GRANT GUIDELINES](#)



## Заведливая ПОМОЩЬ

**Доброта спасет мир.**

Участники и гости форума! Огромная просьба ко всем - если располагаете возможными методами лечения и поддерживающей терапии при симптомах, почти всегда неизбежно сопровождающих синдром Марфана - сообщите!

[Перейти к форуму](#) | [Активные темы форума](#)

[Признаки синдрома Марфана.\(профессиональное описание\)](#)

[\(Только для зарегистрированных пользователей\)](#)

[Загрузить свою фотографию в фотоальбом \(краткая инструкция\) \(Только для зарегистрированных пользователей\)](#)

[Синдром Марфана" в Живом Журнале!](#)

[Marfan syndrome - Мы теперь и Вконтакте. Присоединяйтесь!](#)

[Синдроме Марфана](#)

[Перейти к форуму](#) | [Вернуться на главную страницу форума](#) | [Теги](#)

[Зарегистрируйтесь](#) или [войдите](#).

ана

### Чат

мой профиль | чат

Общий

**В** [Поделиться](#)

[ИГРЫ](#)

[Лотерея](#)

В чате 0 ч

- Заработок в интернете без вложений +50\$ в подарок
- [Добавьте новость чата](#)

К нам присоединяется **marfan**

**marfan:** Заменён чат в связи со спамом

**marfan:** Задавайте вопросы, если я в сети - обязательно отвечу

Нас покидает **marfan**

К нам присоединяется **marfan**

Нас покидает **marfan**, закрыв страницу

К нам присоединяется **marfan**

**marfan:** В этом чате регистрация обязательна. В предыдущем я задолбался спам удалять. Приношу свои извинения за доставленные неудобства)

Нас покидает **marfan**, закрыв страницу

Укажите свой ник:

[Войти в чат](#)

[Бесплатный чат для вашего сайта.](#)



2011-05-20 00:55:34

Господа, приветствую!

Насмотрелась ваших фотоальбомов, и прям "Гляжусь в тебя как в зеркало..." У всех такие знакомые характерные черты... В жизни просто не встречала себе подобных, потому прям какие-то двойки такие непонятные ощущения...

У меня вопрос. Начиталась инфы в инете про нас и пророчества насчет нашей продолжительности жизни. 35-40. А тут всего лишь 31 и жить. Ну так вот хотелось понять, самый главный наш риск, а именно расслоение и разрыв аорты может произойти абсолютно внезапно безо всяких предупреждающих симптомов и болей? Я например к кардиологу не обращалась лет с 16, как закончились все школьные диспансеризации. болело и никак себя не проявляло, я имею ввиду сердце. Ну за исключением естественной одышки и сердцебиения при даже небольшой физической нагрузке, но стараюсь себя этим не очень обременять. А так значит живешь себе живешь и АААППП в один прекрасный момент, в самом разгаре УСЕ??? И сделать ниче нельзя и предупредить тоже?

О, и еще, гордость берет за наших братьев по "счастью") Андерсонов, Де Голей, Иисусов и т.д. А вы чувствуете в себе задатки гениальности? Выплеснуть эту самую гениальность в какое-нить нужное (ну или не очень) русло? 😊

Заранее благодарю за развитие темы)



Светлана, 31, Москва, Алтуфьево.

[Поделиться](#)

2011-05-20 10:34:54

Добрый день, Светлана!

Приветствуем вас на форуме!!



И правда, все марфаны имеют схожие черты лица, ну а высокий рост и пальчики уж и говорить не стоит, это очевидно. Я бы все таки советовала вам обследовать сердце раз в пол года, потому что аневризма аорты может никак себя не проявлять. а если она

[Поделись](#)

ератор

2011-05-26 08:00:37

**Svetlana1979**, дай Бог чтоб у вас все было хорошо, как можно быстрее сдавайте анализы и оперируйтесь. Операция технически не сложна, мы тоже поставили протез аорты. Ничего не бойтесь, верьте лишь в то, что впереди у вас долгая и счастливая жизнь со здоровым сердцем. Всегда буду молить Бога за вас, чтоб дал вам сил.

Где будет операция?

обл. г. Галич  
09-02-25

1]

[Поделиться](#)

2011-05-28 12:28:18

Svetlana1979, приятных снов на операции! Мой сын очень любит наркоз!)))))) Главное, уже не случиться беды для родных и близких! Такие случаи бывают только хорошие врачи. Удачи-и-и-и!!!

09-09-01

7]

Нас мало, нас адски мало, но  
главное – что мы врозь...

- Объединить усилия врача и пациента в диагностике и лечении редких заболеваний.
- Помочь пациенту найти врача, а врачу – получить опыт работы с редкими заболеваниями.
- Обеспечить психологическую поддержку пациенту и информационную поддержку врачу



# Один больной

- Терапевт-кардиолог
- Офтальмолог
- Сосудистый хирург
- Торакальный хирург
- Травматолог-ортопед
- Медицинский генетик

# Менеджмент

- Информационные ресурсы и технологии
- Международное сотрудничество
- Волонтерство и поддержка
- Клиническая работа
- Научная работа

# What Does Marfan Syndrome Look Like?

ational Marfan Foundation

37

Photo

View all albums

Photos

