

ОТ РЕДАКЦИИ / FROM EDITION



В преддверии Нового года редакция журнала поздравляет вас, наших читателей, и открывает **новую рубрику**, где будут размещаться публикации, посвященные **редким заболеваниям**. Это многочисленная когорта болезней, нередко четко очерченных, но мало известных широкому кругу практических врачей.

Спектр этих заболеваний широк – от первичных иммунодефицитных состояний и метаболических нарушений до калечащей ортопедической патологии. Для многих из них уже известны основные патогенетические звенья развития болезни. Сердцевиной патологии, как правило, являются молекулярно-генетические нарушения (аномалии), которые могут быть выявлены и послужат основой разработки эффективных терапевтических воздействий. У детей в дебюте клинических проявлений первыми симптомами самых разных орфанных болезней служат изменения в анализах крови, часто в сочетании с лимфо- или миелопролиферативным синдромом, что обуславливает обращение пациента к онкогематологу. Правильная и своевременная диагностика может сохранить жизнь больного ребенка и определить качество его жизни, помочь избежать калечащих инвалидизирующих последствий неадекватной терапии. Независимо от биологической сути болезни незнание влечет фатальные для пациента ошибки в диагностике и лечении.

Первая публикация посвящена остеопетрозу или «мраморной болезни». Это название известно врачам со студенческой скамьи, но малоизвестно как реально существующая болезнь, а подавляющему большинству медицинской общественности совсем неизвестны молекулярно-генетическая суть, принципы терапии и прогноз этой редкой патологии.

Открывая эту рубрику, редакция рассчитывает на внимание читателей и ждет от авторов журнала новых материалов – как обзоров, так и особенно, описаний клинических случаев, относящихся к заявленной тематике. Параллельно мы начинаем публикацию образовательного цикла лекций по молекулярной генетике, без знания основ которой не может развиваться современная медицина.