

**Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний**

***Утративший силу***

Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 30 июня 2015 года № 11511. Утратил силу приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 20 октября 2020 года № ҚР ДСМ - 142/2020 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования)

      Сноска. Утратил силу приказом Министра здравоохранения РК от 20.10.2020 № ҚР ДСМ - 142/2020 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

      В соответствии с подпунктом 110) пункта 1 статьи 7 Кодекса Республики Казахстан от 18 сентября 2009 года "О здоровье народа и системе здравоохранения" **ПРИКАЗЫВАЮ:**

      1. Утвердить Перечень орфанных (редких) заболеваний.

      2. Департаменту организации медицинской помощи Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан обеспечить:

      1) государственную регистрацию настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан;

      2) в течение десяти календарных дней после государственной регистрации настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан направление на официальное опубликование в периодических печатных изданиях и в информационно-правовой системе нормативно правовых актов Республики Казахстан "Әділет";

      3) размещение настоящего приказа на интернет-ресурсе Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан;

      4) в течение десяти рабочих дней после государственной регистрации настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан представление в Департамент юридической службы Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан сведений об исполнении мероприятий, предусмотренных подпунктами 1), 2) и 3) настоящего пункта.

      3. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на вице-министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан Цой А. В.

      4. Настоящий приказ вводится в действие после дня его первого официального опубликования.

|  |  |
| --- | --- |
|
Министр здравоохранения |
 |
|
и социального развития |
 |
|
Республики Казахстан |
Т. Дуйсенова |

|  |  |
| --- | --- |
|   | Утвержденприказом Министра здравоохраненияи социального развитияРеспублики Казахстанот 22 мая 2015 года № 370 |

 **Перечень орфанных (редких) заболеваний**

      Сноска. Перечень с изменениями, внесенными приказами Министра здравоохранения РК от 27.02.2018 № 79 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования); от 27.08.2019 № ҚР ДСМ-115 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования); от 27.02.2020 № ҚР ДСМ-13/2020 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|
№ |
Заболевание (группа) по международной классификации болезней 10 -го пересмотра - (далее - МКБ-10) |
Синонимы и названия редких болезней |
Категория |
Код по МКБ-10 |
|
1 |
2 |
3 |
4 |
5 |
|
1. |
Сибирская язва\* |
Сибирская язва вызванная Bacillus anthracis |
Инфекционные болезни (бактериальные зоонозы) |
А 22 |
|
2. |
Крымская геморрагическая лихорадка\* |
Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго |
Инфекционные болезни |
А 98.0 |
|
3. |
Малярия\* |
Малярия вызванная Pl. Falciparum,
Pl. ovale,
Pl.Vivax,
Pl. Malariae |
Инфекционные (протозойные) болезни |
В 50
В 53 |
|
4. |
Лейшманиоз\* |
Лейшманиоз |
Инфекционные (протозойные) болезни |
В 55 |
|
5. |
Злокачественное новообразование носоглотки у детей |
Злокачественное новообразование носоглотки (назофаренгиальная карцинома) |
Новообразования |
С 11 |
|
6. |
Мезотелиома у детей |
Мезотелиома плевры |
Новообразования |
С 45.0 |
|
7. |
Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки у детей |
Злокачественное новообразование сетчатки (ретинобластома) |
Новообразования |
C 69.2 |
|
8. |
Злокачественное новообразование надпочечника у детей |
Злокачественное новообразование коры надпочечника |
Новообразования |
C 74.0 |
|
9. |
Злокачественное новообразование без уточнения локализации у детей |
Карцинома |
Новообразования |
С 80 |
|
10. |
Болезнь Ходжкина (лимфогранулематоз) у взрослых |
Болезнь Ходжкина |
Новообразования |
С 81 |
|
11. |
Диффузная неходжкинская лимфома у взрослых |
Диффузная неходжкинская лимфома |
Новообразования |
С 83 |
|
12. |
Злокачественные иммунопролиферативные болезни у взрослых |
Макроглобулинемия Вальденстрема |
Новообразования |
C 88.0 |
|
13. |
Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования у взрослых |
Множественная миелома |
Новообразования |
C 90.0 |
|
14. |
Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)\* |
Острый лимфобластный лейкоз |
Новообразования |
С 91.0 |
|
15. |
Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз) у взрослых |
Хронический лимфоцитарный лейкоз |
Новообразования |
С 91.1 |
|
16. |
Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз) у взрослых |
Волосатоклеточный лейкоз |
Новообразования |
C 91.4 |
|
17. |
Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) \* |
Хронический миелоидный лейкоз |
Новообразования |
С 92.1 |
|
18. |
Миелоидный лейкоз
(миелолейкоз)\* |
Острый миелоидный лейкоз у взрослых Острый промиелоцитарный лейкоз\*
Острый миеломоноцитарный лейкоз у взрослых |
Новообразования |
С 92.0
C 92.4
С 92.5 |
|
19. |
Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых |
Миелоидная саркома |
Новообразования |
С 92.3 |
|
20. |
Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых |
Моноцитарный лейкоз |
Новообразования |
С 93 |
|
21. |
Миелодиспластические синдромы\* |
Ювенильный хронический миеломоноцитарный лейкоз, рефрактерная анемия, рефрактерная анемия с избытком бластов |
Новообразования |
D 46 |
|
22. |
Хроническая миелопролиферативная болезнь у взрослых |
Идиопатический миелофиброз |
Новообразования |
D 47.1 |
|
23. |
Гемолитические анемии у взрослых |
Альфа-талассемия, бета-талассемия, дельта-бета-талассемия, наследственное персистирование фетального гемоглобина Серповидно-клеточная анемия с кризом, hb-SS болезнь с кризом, серповидно-клеточная анемия без криза, двойные гетерозиготные серповидно-клеточные нарушения |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 56
D 56.0-
D 56.2
D 56.4
D 57
D 57.0-
D 57.2 |
|
24. |
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) \* |
Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 59.5 |
|
25. |
Апластические анемии\* |
Апластическая анемия |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 61.9 |
|
26. |
Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура\* |
Синдром Эванса |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 69.3 |
|
27. |
Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках у детей |
Гистиоцитоз |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 76.0 |
|
28. |
Отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм\* |
Первичные иммунодефициты |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 80-D 84 |
|
29. |
Недостаточность других витаминов группы В\* |
Недостаточность витамина В6 |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
Е 53.1 |
|
30. |
Болезни накопления гликогена\* |
Болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа) |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
E 74.0 |
|
31. |
Другие сфинголипидозы\* |
Болезнь Фабри (-Андерсон), болезнь Гаучера (болезнь Гоше), болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика (тип А, В, С),
синдром Фабера, метахроматическая лейкодистрофия, недостаточность сульфатазы (множественная сульфатазная недостаточность) |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
E 75.2 |
|
32. |
Мукополисахаридоз\* |
Мукополисахаридоз I тип: синдромы Гурлер, Гурлер-Шейе, Шейе, мукополисахаридоз II тип: синдром Гунтера, другие мукополисахаридозы: недостаточность бета-глюкуронидазы, мукополисахаридоз III, IV, VI, VII, синдромы: Марото-Лами (легкий, тяжелый), Моркио (моркиоподобный, классический), Санфилиппо (тип B, C, D) |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
E 76.0-
E 76.2 |
|
33. |
Порфирии\* |
Наследственная копропорфирия, порфирия острая перемежающаяся (печеночная) |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
E 80.2 |
|
34. |
Нарушения обмена меди\* |
Болезнь Менкеса, болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация) |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
E 83.0 |
|
35. |
Нарушение обмена веществ\* |
Кистозный фиброз комбинированная форма (муковисцидоз) |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
Е 84.8 |
|
36. |
Наследственный семейный амилоидоз без невропатии\* |
Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь), наследственная амилоидная нефропатия |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
E 85.0 |
|
37. |
Нарушения обмена белков плазмы\* |
Дефицит -1- антитрипсина, бис -альбуминемия
 |
Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ |
Е 88.0 |
|
38. |
Болезнь двигательного неврона.
Семейная болезнь двигательного неврона\* |
Боковой склероз амиотрофический, прогрессирующая спинальная мышечная атрофия |
Болезни нервной системы |
G 12.2 |
|
39. |
Рассеянный склероз |
Рассеянный склероз |
Демиелинизирующие болезни центральной нервной системы |
G 35 |
|
40. |
Синдром Драве у детей |
Синдром Драве |
Болезни нервной системы |
G 40.4 |
|
41. |
Синдром дефицита Glut 1 у детей |
Синдром дефицита транспортера глюкозы Glut I |
Болезни нервной системы |
G 93.4 |
|
42. |
Другие интерстициальные легочные болезни у взрослых |
Интерстициальная легочная болезнь, альвеолярные и парието-альвеолярные нарушения, альвеолярный протеиноз, легочный альвеолярный микролитиаз, диффузный легочный фиброз, фиброзирующий альвеолит криптогенный, синдром Хаммена-Рича, идиопатический легочный фиброз, лимфангиолейомио- матоз, интерстициальная пневмония уточненная, интерстициальная легочная болезнь неуточненная,интерстициальная пневмония без дополнительного уточнения (далее – БДУ) |
Болезни органов дыхания |
J 84
J 84.0
J 84.1
J 84.8
J 84.9 |
|
43. |
Первичная легочная гипертензия\* |
Идиопатическая легочная артериальная гипертензия (далее –ЛАГ), наследственная ЛАГ |
Болезни системы кровообращения |
I 27.0 |
|
44. |
Неинфекционный энтерит и колит\* |
Болезнь Крона, неспецифический язвенный колит |
Болезни органов пищеварения |
K 50
K 51 |
|
45. |
Буллезные нарушения\* |
Пузырчатка, болезнь Дюринга |
Болезни кожи и подкожной клетчатки |
L 10
L 13.0 |
|
46. |
Юношеский артрит с системным началом у детей |
Ювенильный идиопатический артрит системный вариант |
Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани |
M 08.2 |
|
47. |
Системные поражения соединительной ткани\* |
Слизисто-кожный лимфонодулярный синдром (Кавасаки) у детей Грануломатоз Вегенера\* Синдром дуги аорты (Такаясу)\* Микроскопический полиангиит\* Системная красная волчанка\* Дерматомиозит у детей
Полимиозит у детей
Болезнь Бехчета\* |
Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани |
М 30.3
М 31.3
M 31.4
М 31.8
М 32.1
М 33
М 33.2
M 35.2 |
|
48. |
Незавершенный остеогенез\* |
Незавершенный остеогенез |
Врожденные аномалии (пороки крови), деформации и хромосомные нарушения |
Q 78.0 |
|
49. |
Врожденный ихтиоз\* |
Врожденный ихтиоз (разные формы), CHILD синдром |
Врожденные аномалии (пороки крови), деформации и хромосомные нарушения |
Q 80 |
|
50. |
Буллезный эпидермолиз\* |
Буллезный эпидермолиз |
Врожденные аномалии (пороки развития) деформации и хромосомные нарушения |
Q 81 |
|
51. |
Наследственный дефицит фактора VIII |
Гемофилия А |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 66 |
|
Наследственный дефицит фактора IX |
Болезнь Кристмаса
Гемофилия В |
D 67 |
|
52. |
Болезнь Виллебрандта |
Ангиогемофилия
Дефицит фактора VIII с сосудистым нарушением
Сосудистая гемофилия |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 68.0 |
|
53. |
Наследственный дефицит других факторов свертывания |
Врожденная афибриногенемия,
дефицит фактора VII (стабильного)
дефицит фактора II (протромбина)
дефицит фактора X (Стюарта-Прауэра) |
Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм |
D 68.2 |
|
54. |
Другие состояния гиперфункции гипофиза |
Преждевременная половая зрелость центрального происхождения |
Нарушения других эндокринных желез |
Е 22.8 |
|
55. |
Гипопитуитаризм |
Гипогонадотропный гипогонадизм. Недостаточность гормона роста. |
Нарушения других эндокринных желез |
Е 23.0 |
|
56. |
Классическая фенилкетонурия |
Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислоты фенилаланина |
Нарушения обмена веществ |
Е 70.0 |
|
57. |
Болезни нервно-мышечного синапса и мышц |
Мышечная дистрофия: аутосомная рецессивная типа Дюшенна или Беккера, лопаточно-перонеальная с ранними контрактурами (Эмери-Дрейфуса), дистальная плечелопаточно-лицевая, конечностно-поясная, глазных мышц, глазоглоточная (окулофарингеальная).
Дистрофия миотоническая Штейнера. Миотония врожденная Томсена. Нейромиотония Исаакса. Парамиотония врожденная. Врожденная мышечная дистрофия: со специфическими морфологическими поражениями мышечного волокна. Болезнь центрального ядра, миниядерная, мультиядерная Диспропорция типов волокон. Миопатия миотубулярная (центроядерная), немалиновая (болезнь немалинового тела). Митохондриальная миопатия, не классифицированная в других рубриках |
Первичные мышечные нарушения |
G 71.0 –G 71.3 |
|
58. |
Глиальные опухоли высокой степени злокачественности |
Злокачественное новообразование большого мозга, кроме долей и желудочков. Злокачественное новообразование лобной доли. Злокачественное новообразование височной доли. Злокачественное новообразование теменной доли. Злокачественное новообразование желудочка мозга. Злокачественное новообразование мозжечка. Злокачественное новообразование ствола мозга. Поражение, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций головного мозга. Злокачественное новообразование головного мозга неуточненной локализации. |
Новообразования |
С 71.0 – С 71.9 |
|
59. |
Лекарственно-устойчивый туберкулез |
Туберкулез с множественной лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации
Туберкулез с широкой лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации
Туберкулез с преширокой лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации |
Инфекционные болезни |
А15.0-А19.0 |

      Примечание:

      \* заболеваемость детей и взрослых;

      БДУ - без дополнительного уточнения;

      МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра;

      ЛАГ - легочная артериальная гипертензия.

 © 2012. РГП на ПХВ «Институт законодательства и правовой информации Республики Казахстан» Министерства юстиции Республики Казахстан