

**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 |

|  |  |
| --- | --- |
|  | Утвержден приказом Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 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