

Қазақстан Республикасында орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандартын бекіту туралы

Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2026 жылғы 16 шілдедегі № 78 бұйрығы. Қазақстан Республикасының Әділет министрлігінде 2026 жылғы 20 шілдеде № 39349 болып тіркелді

"Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы" Қазақстан Республикасының Кодексі 7-бабының 32) тармақшасына және 138-бабының 3-тармағына сәйкес БҰЙЫРАМЫН:

1. Қоса беріліп отырған Қазақстан Республикасында орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарты бекітілсін.

2. Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Ана мен бала денсаулығын сақтау департаменті Қазақстан Республикасының заңнамасында белгіленген тәртіппен:

1) осы бұйрықты Қазақстан Республикасының Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркеуді;

2) осы бұйрықты ресми жариялағаннан кейін оны Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің интернет-ресурсында орналастыруды;

3) осы бұйрықты Қазақстан Республикасының Әділет министрлігінде мемлекеттік тіркелгеннен кейін он жұмыс күні ішінде Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрлігінің Заң департаментіне осы тармақтың 1) және 2) тармақшаларында көзделген іс-шаралардың орындалуы туралы мәліметтерді ұсынуды қамтамасыз етсін.

3. Осы бұйрықтың орындалуын бақылау жетекшілік ететін Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау вице-министріне жүктелсін.

4. Осы бұйрық алғашқы ресми жарияланған күнінен кейін күнтізбелік он күн өткен соң қолданысқа енгізіледі.

Қазақстан Республикасының
Денсаулық сақтау министрі

А. Альназарова

Қазақстан Республикасының
Денсаулық сақтау министрі
2026 жылғы 16 шілдедегі
№ 78 Бұйрыққа
қосымша

Қазақстан Республикасында орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарты

1-тарау. Жалпы ережелер

1. Осы Қазақстан Республикасында орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарты (бұдан әрі – Стандарт) "Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы" Қазақстан Республикасының Кодексі 7-бабының 32) тармақшасына және 138-бабының 3-тармағына (бұдан әрі – Кодекс) сәйкес әзірленді және Қазақстан Республикасында орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру процестеріне қойылатын талаптарды белгілейді.

2. Осы Стандартта пайдаланылатын терминдер мен анықтамалар:

1) денсаулық сақтау саласындағы уәкілетті орган (бұдан әрі – уәкілетті орган) – Қазақстан Республикасы азаматтарының денсаулығын қорғау, Медициналық және фармацевтикалық ғылым, Медициналық және фармацевтикалық білім беру, халықтың санитариялық–эпидемиологиялық саламаттылығы, дәрілік заттар мен медициналық бұйымдардың айналысы, медициналық қызметтер көрсету (көмек) сапасы саласында басшылықты және салааралық үйлестіруді жүзеге асыратын орталық атқарушы орган;

2) клиникалық хаттама (бұдан әрі – КХ) – пациенттің белгілі бір ауруы немесе жай–күйі кезінде профилактика, диагностика, емдеу, медициналық оңалту және паллиативтік медициналық көмек бойынша ғылыми дәлелденген ұсынымдар;

3) медициналық–санитариялық алғашқы көмек – адам, отбасы және қоғам деңгейінде көрсетілетін, аурулар мен жай–күйлердің профилактикасын, диагностикасын, оларды емдеуді, халықтың мұқтажына бағдарланған медициналық көмекке алғашқы қол жеткізу орны;

4) мультипәндік топ (бұдан әрі – МПТ) – пациенттің ағзасының функциялары мен құрылымдарының бұзылу сипатына, оның клиникалық жай–күйінің ауырлығына қарай қалыптастырылатын әртүрлі мамандар тобы;

5) орфандық (сирек кездесетін) аурулардың тіркелімі (бұдан әрі – Тіркелім) – орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерді есепке алуға, дәрілік қамтамасыз етуді жоспарлауға, дәрілік терапияны және оның тиімділігін мониторингтеуге, сондай–ақ орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді қаржыландырудың ашықтығын қамтамасыз етуге және оның сапасын бақылауға арналған цифрлық жүйе.

3. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек "Тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлемінің тізбесін бекіту және Қазақстан Республикасы Үкіметінің кейбір шешімдерінің күші жойылды деп тану туралы" Қазақстан Республикасы Үкіметінің 2020 жылғы 16 қазандағы № 672 қаулысына сәйкес медициналық ұйымдармен жүзеге асырылады.

4. Медициналық ұйымдар медициналық көмек көрсетудің барлық кезеңдерінде пациенттерді ерте диагностикалауға, мультипәндік тәсілді қолдануға, емдеуге және динамикалық байқауға бағытталған іс–шараларды іске асыруды қамтамасыз етеді.

5. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек КХ және тиісті бейін бойынша медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарттарына сәйкес, олар болмаған кезде дәлелді медицина қағидаттарын ескере отырып, ғылым мен практиканың заманауи жетістіктеріне сәйкес көрсетіледі.

6. Пациенттерді дәрілік заттармен қамтамасыз ету "Тегін медициналық көмектің кепілдік берілген көлемі шеңберінде және өзге де көздер есебінен орфандық ауруларды емдеу үшін дәрілік заттармен қамтамасыз ету қағидаларын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2026 жылғы 11 наурыздағы № 29 бұйрығына сәйкес жүзеге асырылады (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 38135 тіркелді).

7. Медициналық ұйымдар "Денсаулық сақтау саласындағы есепке алу құжаттамасының нысандарын, сондай-ақ оларды толтыру жөніндегі нұсқаулықтарды бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің міндетін атқарушының 2020 жылғы 30 қазандағы № ҚР ДСМ–175/2020 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21579 тіркелді) сәйкес денсаулық сақтау саласындағы есепке алу құжаттамасының нысандарын енгізуді қамтамасыз етеді.

2-тарау. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсететін ұйымдардың құрылымы

8. Бірінші деңгейде орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек "Медициналық–санитариялық алғашқы көмек көрсету қағидаларын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2021 жылғы 24 тамыздағы № ҚР ДСМ–90 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 24094 тіркелді) сәйкес медициналық–санитариялық алғашқы көмек және консультациялық–диагностикалық көмек медициналық ұйымдарымен жүзеге асырылады.

9. Екінші деңгейде орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көп бейінді облыстық және (немесе) қалалық ауруханалардың бейінді бөлімшелерімен жүзеге асырылады.

10. Үшінші деңгейде орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек республикалық деңгейдегі медициналық ұйымдардың бейінді бөлімшелерімен жүзеге асырылады.

11. Стационарды алмастыратын жағдайларда медициналық көмек "Қазақстан Республикасында стационарды алмастыратын жағдайларда медициналық көмектің көрсету стандартын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2023 жылғы 7 маусымдағы № 106 бұйрығына сәйкес медициналық–санитариялық алғашқы көмектің медициналық ұйымдарымен, облыстық

және қалалық ауруханалармен, республикалық деңгейдегі медициналық ұйымдармен жүзеге асырылады (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 32740 тіркелді).

12. Облыстардың, республикалық маңызы бар қалалар мен астана деңгейінде орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек облыстың, республикалық маңызы бар қаланың және астананың денсаулық сақтауды мемлекеттік басқарудың жергілікті органының шешімімен айқындалатын медициналық ұйым үйлестіреді.

13. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуді үйлестіруді уәкілетті орган айқындайтын республикалық деңгейдегі медициналық ұйыммен (бұдан әрі – Үйлестіру орталығы) жүзеге асырылады.

14. Үйлестіру орталығы орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге ұйымдастырушылық-әдістемелік сүйемелдеуді, Тіркелімде өңірлердің МПТ қорытындыларды келісуді, орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттердің терапиясының тиімділігі мен қауіпсіздігін бақылауды қамтамасыз етуді, кейіннен уәкілетті органға жолдай отырып, жыл сайынғы талдамалық есепті қалыптастыруды жүзеге асырады.

3-тарау. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсететін ұйымдардың негізгі міндеттері мен қызмет бағыттары

15. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетудің негізгі қағидаттары:

1) орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттердің профилактикасына, диагностикасына, емделуіне, паллиативтік көмегіне және медициналық оңалтуына бағытталған іс-шараларды уақтылы жүргізу;

2) тұқым қуалайтын қауіпті бағалау үшін молекулалық-генетикалық зерттеулер және медициналық-генетикалық консультация жүргізу;

3) тиісті бейін бойынша КХ сәйкес дәрілік заттармен, медициналық бұйымдармен, арнайы емдік тағам өнімдерімен қамтамасыз ету;

4) медициналық көрсетілімдер бойынша орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге паллиативтік медициналық көмек көрсету;

5) орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге кешенді көмек көрсету мәселелері бойынша білім беру, әлеуметтік қорғау ұйымдарымен және басқа да мүдделі ведомстволармен өзара іс-қимылды қамтамасыз ету;

6) орфандық (сирек кездесетін) ауруларды диагностикалау және емдеу саласында жаңа технологияларды енгізуге бағытталған ғылыми зерттеулерге және халықаралық жобаларға қатысу болып табылады.

4-тарау. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсету тәртібі

1-параграф. Амбулаториялық жағдайларда орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсету тәртібі

16. Амбулаториялық жағдайларда орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек медициналық–санитариялық алғашқы көмек және мамандандырылған медициналық көмек көрсетуді қамтиды.

17. Медициналық–санитариялық алғашқы көмек деңгейінде:

1) дәрігердің клиникалық қарап–тексеруін жүргізуді;

2) зертханалық және аспаптық зерттеулер жүргізуді;

3) МПТ қорытындысын ескере отырып, пациентті динамикалық байқау, қадағалап–қарау және емдеуді;

4) жүргізілетін терапия аясында зертханалық көрсеткіштердің мониторингі;

5) "Еңбекке уақытша жарамсыздыққа сараптама жүргізу, сондай–ақ еңбекке уақытша жарамсыздық туралы парақ немесе анықтама беру қағидаларын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2020 жылғы 18 қарашадағы № ҚР ДСМ–198/2020 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21660 тіркелді) сәйкес еңбекке уақытша жарамсыздыққа сараптама жүргізуді;

6) "Медициналық–әлеуметтік сараптама жүргізу қағидаларын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Премьер–Министрінің орынбасары – Еңбек және халықты әлеуметтік қорғау министрінің 2023 жылғы 29 маусымдағы № 260 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 32922 тіркелді) сәйкес медициналық–әлеуметтік сараптамаға жіберу үшін қорытындыларды ресімдеуді ;

7) халық арасында ақпараттық–түсіндіру жұмыстарын жүргізуді;

8) орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге психологиялық және медициналық–әлеуметтік көмек көрсетуді;

9) КХ сәйкес паллиативтік медициналық көмек және медициналық оңалту көрсетуді ;

10) мамандандырылған медициналық көмек, оның ішінде жоғары технологиялық медициналық көрсетілетін қызметтерді алу үшін емдеуге жатқызуға жолдаманы қамтитын медициналық көмек көрсетіледі.

2-параграф. Стационарлық және стационарды алмастыратын жағдайларда орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсету тәртібі

18. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге стационарлық жағдайларда медициналық көмек "Қазақстан Республикасында стационарлық жағдайларда медициналық көмек көрсету стандартын бекіту туралы" Қазақстан

Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2022 жылғы 24 наурыздағы № ҚР ДСМ–27 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 27218 тіркелді) сәйкес жүзеге асырылады.

19. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерді емдеуге жатқызу жоспарлы тәртіппен "Емдеуге жатқызу бюросы" порталы арқылы не шұғыл көрсетілімдер бойынша жүзеге асырылады.

20. Стационарлық және стационарды алмастыратын жағдайларда орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге көмек көрсететін медициналық ұйымдар мультипәндік тәсілді, мамандандырылған және жоғары технологиялық медициналық көмек көрсетуді, сондай-ақ пациенттердің өмір сүру сапасы мен ұзақтығын арттыруға бағытталған кешенді сүйемелдеуді қамтамасыз етеді.

21. Екінші және үшінші деңгейлердегі стационарлық көмек мыналарды қамтиды:

1) мамандандырылған және жоғары технологиялық медициналық көмек көрсету;
2) көрсетілімдер болған кезде молекулалық–генетикалық зерттеулерді қоса алғанда, зертханалық және аспаптық зерттеулер нәтижелерінің негізінде клиникалық диагнозды растау;

3) күрделі диагностикалық жағдайларда республикалық деңгейдегі медициналық ұйымдардың қатысуымен қашықтықтан медициналық қызметтер көрсетуді ұйымдастыру.

22. Патологиялық-генетикалық терапия мен тактиканы анықтау аккредиттелген (сертификатталған) мемлекеттік медициналық ұйымдарда жүргізілген зертханалық зерттеулер нәтижелерінің негізінде жүзеге асырылады.

23. Емдеу курсы аяқталғаннан кейін пациент МПТ қорытындысының негізінде динамикалық байқау жүргізу үшін пациенттің бекітілген жері бойынша медициналық-санитариялық алғашқы көмек көрсететін медициналық ұйымға жіберіледі.

24. Медициналық ұйым пациенттің медициналық картасынан алынған шығару эпикризін және зертханалық-аспаптық зерттеулер нәтижелерін МПТ отырысының қарауына шығарады.

25. МПТ дербестендірілген тәсілді, пациенттің жай-күйін бағалауды, жүргізіліп жатқан терапияның тиімділігін мониторингтеуді ескере отырып, емдеу әдісі мен тактикасын айқындауды және "Орфандық аурулардың және оларды емдеуге арналған дәрілік заттардың (орфандық) тізбесін бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2020 жылғы 20 қазандағы № ҚР ДСМ-142/2020 бұйрығымен бекітілген (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21479 тіркелді) орфандық аурулар мен оларды емдеуге арналған дәрілік заттардың (орфандық) тізбесіне (бұдан әрі – Тізбе) сәйкес емдеу әдістерін қолдану жөніндегі ұсынымдарды дайындауды жүзеге асырады.

26. МПТ құрамына облыстардың, республикалық маңызы бар қалалардың және астананың денсаулық сақтауды мемлекеттік басқарудың жергілікті органдарының шешімімен айқындалатын паллиативтік көмек, медициналық оңалту және медициналық генетика бойынша өңірдің тиісті бейінінің штаттан тыс мамандары кіреді.

27. МПТ қорытындысы осы Стандартқа қосымшаға сәйкес нысан бойынша Тіркелімде ресімделеді.

28. КХ сәйкес жүргізілетін терапия тиімділігі болмаған, емді жалғастыруға кедергі келтіретін асқынулар дамыған, сондай-ақ кешенді тәсілді талап ететін күрделі клиникалық жағдайлар болған кезде Үйлестіру орталығымен халықаралық тәжірибені ескере отырып, КХ-да көзделмеген терапияны қолдану мүмкіндігі қарастырылады.

29. Үйлестіру орталығы нәтижелерін міндетті тіркей отырып, республикалық деңгейдегі медициналық ұйымдар мамандарының қашықтықтан консультацияларын қоса алғанда, телемедициналық технологияларды пайдалана отырып, медициналық көмектің барлық деңгейлерінде тиісті мамандықтардың бейінді мамандарын тартады.

30. Үйлестіру орталығы нәтижелері бойынша Тізбеде ұсынылмаған МПТ қорытындысын сараптамалық кеңестің қарауына жібереді.

31. Сараптамалық кеңес уәкілетті орган жанындағы консультативтік-кеңесші орган болып табылады, оның құрамына паллиативтік көмек, медициналық оңалту, медициналық генетика, клиникалық фармакология бойынша штаттан тыс мамандар және уәкілетті органның шешімімен айқындалатын өзге де бейінді мамандар кіреді.

32. Сараптамалық кеңес қызметінің мақсаты орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсетуде кешенді және жеке тәсілді қамтамасыз ету болып табылады.

3-параграф. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге жедел медициналық жәрдем, оның ішінде медициналық авиацияны тарта отырып көрсету тәртібі

33. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге жедел медициналық жәрдем, оның ішінде медициналық авиацияны тарта отырып көрсету "Жедел медициналық көмек көрсету қағидаларын бекіту туралы, оның ішінде медициналық авиацияны тарта отырып" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2020 жылғы 30 қарашадағы № ҚР ДСМ–225/2020 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21713 тіркелді) сәйкес көрсетіледі.

34. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге жедел медициналық жәрдем, оның ішінде медициналық авиацияны тарта отырып көрсету қажет болған кезде республикалық деңгейдегі медициналық ұйымдарға тасымалдау:

1) тиісті даярлықтан өткен жедел медициналық жәрдемнің фельдшерлік көшпелі бригадалары;

2) жедел медициналық жәрдемнің дәрігерлік көшпелі бригадалары;

3) "жедел және кезек күттірмейтін медициналық көмек" бейіні бойынша даярлықтан өткен мамандандырылған көшпелі жедел медициналық жәрдем бригадалары;

4) медициналық авиацияның мобильді бригадалары жүзеге асырады.

35. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге жедел медициналық жәрдем:

1) уақтылы медициналық көмектің болмауы жай-күйінің нашарлауына немесе өлімге әкеп соғуы мүмкін өмірге тікелей қатердің болуы;

2) кез келген уақытта өмірге тікелей қауіп төну қаупі жоғары болған кезде көрсетіледі.

36. Жедел медициналық жәрдем көрсетуді қажетті емдеу–диагностикалық жабдықтармен, дәрілік заттармен жарақтандырылған және білікті медициналық персоналымен жасақталған көшпелі бригадалар жүзеге асырады.

37. Медициналық авиацияны пайдалана отырып, орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар балаларды тасымалдау кезінде асқынулардың профилактикасына бағытталған терапияны түзету жүргізіледі.

5-тарау. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсететін денсаулық сақтау ұйымдары қызметкерлерінің ұсынылатын штаты

38. Ұсынылатын штаттық нормативтер "Денсаулық сақтау ұйымдары және (немесе) олардың құрылымдық бөлімшелері үшін үлгілік штаттар мен штаттық нормативтерді бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2025 жылғы 30 маусымдағы № ҚР ДСМ–419 бұйрығына сәйкес айқындалады.

39. Амбулаториялық және стационарлық көмек көрсететін бөлімшелердің ең төмен штаттық нормативтері тиісті бейін бойынша медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарттарына сәйкес емдеу–диагностикалық жұмыс көлемі мен пациенттер санына қарай белгіленеді.

6-тарау. Орфандық (сирек кездесетін) аурулары бар пациенттерге медициналық көмек көрсететін денсаулық сақтау ұйымдарын медициналық бұйымдармен ұсынылатын жарақтандыру

40. Амбулаториялық және стационарлық көмек көрсететін бөлімшенің ең төмен жарақтандырылуы "Денсаулық сақтау ұйымдарын медициналық бұйымдармен жарақтандырудың ең төменгі стандарттарын бекіту туралы" Қазақстан Республикасы Денсаулық сақтау министрінің 2020 жылғы 29 қазандағы № ҚР ДСМ–167/2020 бұйрығына (Нормативтік құқықтық актілерді мемлекеттік тіркеу тізілімінде № 21560 тіркелді) сәйкес медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру стандарттарына сәйкес айқындалады.

Қазақстан Республикасында
орфандық (сирек кездесетін)
аурулары бар пациенттерге
медициналық көмек көрсетуді

Орфандық (сирек кездесетін) аурулар жөніндегі мультипәндік тобының қорытындысы

Хаттаманың №_____ 202_ жылғы " _ " _____ "

№	Қажетті мәліметтердің атауы	Деректер
1.	Денсаулық сақтау басқармасы	
2.	Нақты тұрғылықты жері	
3.	Медициналық ұйым (пациентті бекіту)	
4.	Аурудың бейіні	
5.	Алғашқы жүгіну күні	
6.	МПП хаттамасының нөмірі	
7.	МПП өткізу күні	
8.	Пациенттің тегі, аты, әкесінің аты (ол болған жағдайда)	
9.	Туған күні	
10.	ЖСН	
11.	Тұрғылықты мекенжайы	
12.	Байланыс телефоны	
13.	АХЖ–10 коды, диагноздың атауы	
14.	АХЖ–10 коды, қосарласқан диагноздың атауы	
15.	Орфандық аурудың АХЖ – 10 коды	
16.	Функциялық мәртебесі	
17.	Асқынулары	
18.	МПП мүшелері (төраға және мамандар)	
19.	Шағымдары	
20.	Ауру анамнезі	
21.	Өмір анамнезі	
22.	Пациенттің функциялық мәртебесі (сипаттамасы, бағалау шкаласы)	
23.	Тұқым қуалаушылық	
24.	Молекулалық–генетикалық талдау нәтижелері	
25.	Қорытынды: (анықталған патогенді нұсқаларды, гендерді, болған жағдайда көрсету)	
26.	Зертханалық зерттеулер	
27.	Аспаптық зерттеулер	

28.	Жүргізілген зертханалық–диагностикалық генетикалық зерттеулер (көшірмелері Орфандық (сирек кездесетін) аурулар тіркелімінде қоса беріледі)	
29.	Отбасына медициналық–генетикалық консультация жүргізілген күні	
30.	Репродуктологтың консультациясы (қажет етеді, қажет етпейді)	
31.	Диагноз бен терапия тактикасының негіздемесі	
32.	Диагноз келесі негіздер бойынша расталды	
33.	Генетиктің қорытындысы	
34.	Пәнаралық талқылау: (негіздеме, неліктен аталған емдеу әдісі таңдалды, қадағалап қарауда әрбір маманның рөлі)	
35.	Аурудың өршуін бағалау	
36.	Терапия түрі: (патологиялық-генетикалық, алмастырушы, таргеттік, симптоматикалық)	
37.	Бұрын қабылдаған терапия	
38.	Өмірлік қажеттілік негіздемесі	
39.	Орфандық дәрілік заттың атауы – бір реттік дозасы, тәулігіне қабылдау жиілігі, бір емдеу курсының ұзақтығы-айына қабылдау күндерінің саны, жыл ішінде қабылдау ұзақтығы-жылына курстар саны, қолдану, енгізу тәсілі.	
40.	Препараттың дәлелділік деңгейі	
41.	Динамикалық байқау (мониторинг) жоспары	
42.	Тиімділік өлшемшарттары (клиникалық, зертханалық, функциялық)	
43.	Терапияны тоқтату өлшемшарттары	
44.	Уәкілетті органның сараптамалық кеңесі отырысының хаттамалық шешімінің күні және № ____ (қайта қарау кезінде).	

45.	Жүргізіліп жатқан терапия туралы ақпарат	
46.	Терапия тиімділігін бағалау өлшемшарттары	
47.	Клиникалық индикаторлар – ауру шкалалары бойынша жай-күйінің тұрақтануы немесе жақсаруы, симптомдардың айқындылығының төмендеуі, аурудың өршуінің болмауы, зертханалық және функциялық көрсеткіштер (тыныс алу және қозғалыс функциялары, когнитивтік тесттер)	
48.	Оңалту бағдарының шкаласы көрсетілген абилитация мен оңалтудың жеке бағдарламасының (АОЖБ) болуы	
49.	Аурудың және жай-күйінің санатын көрсете отырып, паллиативтік медициналық көмек көрсету бойынша МПТ қорытындысы бар	Иә/жоқ
50.	Ата-аналарды (заңды өкілдерін) бала күтімі бойынша оқыту – тамақтандыру және т.б.	
51.	Оңалтудың техникалық құралдарына, оттегімен респираторлық немесе нутритивті қолдауға қажеттілік	

Осы қорытындыға қол қоя отырып, МПТ төрағасы мен мүшелері ұсынылған деректердің дұрыстығына жауапты болады.

Төраға: _____

Қатысушылар: _____
