

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 "Эділет";
 - 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 <i>Bacillus anthracis</i>	Инфекционные болезни (бактериальные зоонозы)	A 22
2.	Крымская геморрагическая лихорадка*	Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго	Инфекционные болезни	A 98.0
3.	Малярия*	Малярия вызванная <i>Pl. Falciparum</i> , <i>Pl. malariae</i> , <i>Pl. vivax</i> , <i>Pl. malariae</i>	Инфекционные (протозойные) болезни	B 50 B 53
4.	Лейшманиоз*	Лейшманиоз	Инфекционные (протозойные) болезни	B 55
5.	Злокачественное новообразование носоглотки у детей	Злокачественное новообразование носоглотки (назофаренгиальная карцинома)	Новообразования	C 11
6.	Мезотелиома у детей	Мезотелиома плевры	Новообразования	C 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	C 80
10.	Болезнь Ходжкина (лимфогранулематоз) у взрослых	Болезнь Ходжкина	Новообразования	C 81
11.	Диффузная неходжкинская лимфома у взрослых	Диффузная неходжкинская лимфома	Новообразования	C 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	C 91.0
15.	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз) у взрослых	Хронический лимфоцитарный лейкоз	Новообразования	C 91.1
16.	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз) у взрослых	Волосатоклеточный лейкоз	Новообразования	C 91.4
17.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) *	Хронический миелоидный лейкоз	Новообразования	C 92.1
18.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)*	Острый миелоидный лейкоз у взрослых Острый промиелоцитарный лейкоз* Острый миеломоноцитарный лейкоз у взрослых	Новообразования	C 92.0 C 92.4 C 92.5
19.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Миелоидная саркома	Новообразования	C 92.3
20.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Моноцитарный лейкоз	Новообразования	C 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	E 53.1

30	Болезни накопления гликогена*	Болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Е 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	Е 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 В, С, D)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Е 76.0- Е 76.2
33	Порфирии*	Наследственная копропорфирия, порфирия острая перемежающаяся (печеночная)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Е 80.2
34	Нарушения обмена меди*	Болезнь Менкеса, болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Е 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	Е 85.0
37	Нарушения обмена белков плазмы*	Дефицит α -1-антитрипсина, бис-альбуминемия	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Е 88.0

38	Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного нейрона*	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 парieto-альвеолярные нарушения, альвеолярный протеиноз, легочный альвеолярный микролитиаз, диффузный легочный фиброз, фиброзирующий альвеолит криптогенный, синдром Хаммена-Рича, идиопатический легочный фиброз, лимфангиолейомиоматоз, 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 лимфодулярный 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	M 30.3 M 31.3 M 31.4 M 31.8 M 32.1 M 33 M 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 Кристиаса Гемофилия В		D 67
52	Болезнь Виллебранда	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	E 22.8
55	Гипопитуитаризм	Гипогонадотропный гипогонадизм. Недостаточность гормона роста.	Нарушения других эндокринных желез	E 23.0
56	Классическая фенилкетонурия	Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислоты фенилаланина	Нарушения обмена веществ	E 70.0
		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		G 71.0

57	Болезни нервно-мышечного синапса и мышц	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 71.3
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	C 71.0 – C 71.9
59	Лекарственно-устойчивый туберкулез	Туберкулез с множественной лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной л о к а л и з а ц и и Туберкулез с широкой лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации Туберкулез с преширокой лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации	Инфекционные болезни	A15.0 - A19.0

Примечание:

* заболеваемость детей и взрослых;

БДУ - без дополнительного уточнения;

МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра;

ЛАГ - легочная артериальная гипертензия.