

Об утверждении Стандарта организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан

Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 16 июля 2026 года № 78.
Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 20 июля 2026 года № 39349

В соответствии с подпунктом 32) статьи 7 и пунктом 3 статьи 138 Кодекса Республики Казахстан "О здоровье народа и системе здравоохранения" ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить прилагаемый стандарт организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан.
2. Департаменту охраны здоровья матери и ребенка Министерства здравоохранения Республики Казахстан в установленном законодательством Республики Казахстан порядке обеспечить:
 - 1) государственную регистрацию настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан;
 - 2) размещение настоящего приказа на интернет-ресурсе Министерства здравоохранения Республики Казахстан после его официального опубликования;
 - 3) в течение десяти рабочих дней после государственной регистрации настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан представление в Юридический департамент Министерства здравоохранения Республики Казахстан сведений об исполнении мероприятий, предусмотренных подпунктами 1) и 2) настоящего пункта.
3. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на курирующего вице-министра здравоохранения Республики Казахстан.
4. Настоящий приказ вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования.

*Министр здравоохранения
Республики Казахстан*

А. Альназарова

Приложение к приказу
Министр здравоохранения
Республики Казахстан
от 16 июля 2026 года № 78

Стандарт организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан

Глава 1. Общие положения

1. Настоящий стандарт организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан (далее – Стандарт) разработан в соответствии с подпунктом 32) статьи 7 и пунктом 3 статьи 138 Кодекса Республики Казахстан "О здоровье народа и системе здравоохранения" (далее – Кодекс) и устанавливает требования к процессам организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан.

2. Термины и определения, используемые в настоящем Стандарте:

1) уполномоченный орган в области здравоохранения (далее – уполномоченный орган) – центральный исполнительный орган, осуществляющий руководство и межотраслевую координацию в области охраны здоровья граждан Республики Казахстан, медицинской и фармацевтической науки, медицинского и фармацевтического образования, санитарно-эпидемиологического благополучия населения, обращения лекарственных средств и медицинских изделий, качества оказания медицинских услуг (помощи);

2) клинический протокол (далее – КП) – научно доказанные рекомендации по профилактике, диагностике, лечению, медицинской реабилитации и паллиативной медицинской помощи при определенном заболевании или состоянии пациента;

3) первичная медико-санитарная помощь – место первого доступа к медицинской помощи, ориентированной на нужды населения, включающей профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, оказываемых на уровне человека, семьи и общества;

4) мультидисциплинарная группа (далее – МДГ) – группа различных специалистов, формируемая в зависимости от характера нарушения функций и структур организма пациента, тяжести его клинического состояния;

5) регистр орфанных (редких) заболеваний (далее - Регистр) – цифровая система, предназначенная для учета пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями, планирования лекарственного обеспечения, мониторинга лекарственной терапии и ее эффективности, а также обеспечения прозрачности финансирования и контроля качества оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями.

3. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется медицинскими организациями в соответствии с постановлением Правительства Республики Казахстан от 16 октября 2020 года № 672 "Об утверждении перечня гарантированного объема бесплатной медицинской помощи и признании утратившими силу некоторых решений Правительства Республики Казахстан".

4. Медицинские организации обеспечивают реализацию мероприятий, направленных на раннюю диагностику, применение мультидисциплинарного подхода, лечение и динамическое наблюдение пациентов на всех этапах оказания медицинской помощи.

5. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями оказывается в соответствии с КП и стандартами организации оказания медицинской помощи по соответствующему профилю, при их отсутствии в соответствии с современными достижениями науки и практики с учетом принципов доказательной медицины.

6. Обеспечение пациентов лекарственными средствами осуществляется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 11 марта 2026 года № 29 "Об утверждении правил обеспечения лекарственными средствами для лечения орфанных заболеваний в рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи и за счет иных источников" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 38135).

7. Медицинские организации обеспечивают введение форм учетной документации в области здравоохранения в соответствии с приказом исполняющего обязанности Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № ҚР ДСМ-175/2020 "Об утверждении форм учетной документации в области здравоохранения, а также инструкций по их заполнению" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21579).

Глава 2. Структура организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями

8. На первичном уровне медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется медицинскими организациями первичной медико-санитарной помощи и консультативно-диагностической помощи в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 24 августа 2021 года № ҚР ДСМ-90 "Об утверждении Правил оказания первичной медико-санитарной помощи" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 24094).

9. На вторичном уровне медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется в профильных отделениях многопрофильных областных и (или) городских больниц.

10. На третичном уровне медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется в профильных отделениях медицинских организаций республиканского уровня.

11. Медицинская помощь в стационарозамещающих условиях осуществляется медицинскими организациями первичной медико-санитарной помощи, областными и городскими больницами, медицинскими организациями республиканского уровня в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 июня

2023 года № 106 "Об утверждении стандарта оказания медицинской помощи в стационарозамещающих условиях в Республике Казахстан" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 32740).

12. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями на уровне областей, городов республиканского значения и столицы координируется медицинской организацией, определяемой решением местного органа государственного управления здравоохранением области, города республиканского значения и столицы.

13. Координация оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется медицинской организацией республиканского уровня, определяемой уполномоченным органом (далее – Центр координации).

14. Центр координации осуществляет организационно-методическое сопровождение пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями, согласование заключений МДГ регионов в Регистре, обеспечение контроля эффективности и безопасности терапии пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями, формирование ежегодного аналитического отчета с последующим направлением в уполномоченный орган.

Глава 3. Основные задачи и направления деятельности организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями

15. Основными принципами оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями, являются:

1) своевременное проведение мероприятий, направленных на профилактику, диагностику, лечение, паллиативную помощь и медицинскую реабилитацию пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями;

2) проведение молекулярно-генетических исследований и медико-генетического консультирования для оценки наследственного риска;

3) обеспечение лекарственными средствами, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания в соответствии с КП по соответствующему профилю;

4) оказание паллиативной медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями по медицинским показаниям;

5) обеспечение взаимодействия с организациями образования, социальной защиты и другими заинтересованными ведомствами по вопросам комплексной помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями;

6) участие в научных исследованиях и международных проектах, направленных на внедрение новых технологий в области диагностики и лечения орфанных (редких) заболеваний.

Глава 4. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями

Параграф 1. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в амбулаторных условиях

16. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в амбулаторных условиях включает оказание первичной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи.

17. На уровне первичной медико-санитарной помощи оказывается медицинская помощь, включающая:

- 1) проведение клинического осмотра врачом;
- 2) проведение лабораторных и инструментальных обследований;
- 3) динамическое наблюдение, ведение и лечение пациента с учетом заключения МДГ;
- 4) мониторинг лабораторных показателей на фоне проводимой терапии;
- 5) проведение экспертизы временной нетрудоспособности в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 18 ноября 2020 года № ҚР ДСМ-198/2020 "Об утверждении правил проведения экспертизы временной нетрудоспособности, а также выдачи листа или справки о временной нетрудоспособности" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21660);
- 6) оформление заключений для направления на медико-социальную экспертизу в соответствии с приказом Заместителя Премьер-Министра - Министра труда и социальной защиты населения Республики Казахстан от 29 июня 2023 года № 260 "Об утверждении Правил проведения медико-социальной экспертизы" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 32922);
- 7) проведение информационно-разъяснительной работы среди населения;
- 8) оказание психологической и медико-социальной помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями;
- 9) оказание паллиативной медицинской помощи и медицинской реабилитации в соответствии с КП;
- 10) направление на госпитализацию для получения специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичных медицинских услуг.

Параграф 2. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в стационарных и стационарозамещающих условиях

18. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в стационарных условиях осуществляется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 24 марта 2022 года № ҚР ДСМ-27 "Об

утверждении Стандарта оказания медицинской помощи в стационарных условиях в Республике Казахстан" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 27218).

19. Госпитализация пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется в плановом порядке посредством портала "Бюро госпитализации" либо по экстренным показаниям.

20. Медицинские организации, оказывающие помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в стационарных и стационарозамещающих условиях, обеспечивают мультидисциплинарный подход, оказание специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи, а также комплексное сопровождение, направленное на повышение качества и продолжительности жизни пациентов.

21. Оказание стационарной помощи на вторичном и третичном уровне включает:

1) оказание специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи;

2) подтверждение клинического диагноза на основании результатов лабораторных и инструментальных исследований, включая молекулярно-генетические исследования при наличии показаний;

3) организацию дистанционных медицинских услуг с участием медицинских организаций республиканского уровня в сложных диагностических случаях.

22. Патогенетическая терапия и определения тактики осуществляется на основании результатов лабораторных исследований, проведенных в аккредитованных (сертифицированных) государственных медицинских организациях.

23. После завершения курса лечения пациент направляется в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту прикрепления пациента для динамического наблюдения на основании заключения МДГ.

24. Медицинская организация выносит на рассмотрение заседания МДГ выписной эпикриз из медицинской карты пациента и результаты лабораторно-инструментальных исследований.

25. МДГ осуществляет определение метода и тактики лечения с учетом персонализированного подхода, оценки состояния пациента, мониторинга эффективности проводимой терапии и выработки рекомендаций по применению методов лечения в соответствии с перечнем орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных), утвержденным приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 20 октября 2020 года № ҚР ДСМ - 142/2020 "Об утверждении перечня орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных)" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21479) (далее – Перечень).

26. В состав МДГ входят внештатные специалисты соответствующего профиля региона, по паллиативной помощи, медицинской реабилитации и медицинской

генетике, определяемые решением местных государственных органов управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы.

27. Заключение МДГ оформляется в Регистре по форме согласно приложению к настоящему Стандарту.

28. При отсутствии ответа на терапию, проводимую в соответствии с КП, развитии осложнений, препятствующих продолжению лечения, а также при наличии сложных клинических случаев, требующих комплексного подхода, Центром координации рассматривается возможность применения терапии, не предусмотренной КП с учетом международного опыта.

29. Центр координации привлекает профильных специалистов соответствующих специальностей на всех уровнях оказания медицинской помощи с использованием телемедицинских технологий, включая дистанционные консультации специалистов медицинских организаций республиканского уровня, с обязательной регистрацией результатов.

30. По результатам Центр координации направляет на рассмотрение экспертного совета заключение МДГ, не представленных в Перечне.

31. Экспертный совет является консультативно-совещательным органом при уполномоченном органе, в состав которого входят внештатные специалисты по паллиативной помощи, медицинской реабилитации, медицинской генетике, клинической фармакологии и профильные специалисты, определяемые решением уполномоченного органа.

32. Целью деятельности экспертного совета является обеспечение комплексного и индивидуального подхода к оказанию медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями.

Параграф 3. Порядок оказания скорой медицинской помощи, в том числе с привлечением медицинской авиации пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями

33. Скорая медицинская помощь, в том числе с привлечением медицинской авиации, пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями оказывается в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 ноября 2020 года № ҚР ДСМ-225/2020 "Об утверждении правил оказания скорой медицинской помощи, в том числе с привлечением медицинской авиации" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21713).

34. Транспортировка пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями при необходимости оказания им скорой медицинской помощи, в том числе с привлечением медицинской авиации, в медицинские организации республиканского уровня осуществляется:

1) фельдшерскими выездными бригадами скорой медицинской помощи, прошедшими соответствующую подготовку;

- 2) врачебными выездными бригадами скорой медицинской помощи;
- 3) специализированными выездными бригадами скорой медицинской помощи, прошедшими подготовку по профилю "скорая и неотложная медицинская помощь";
- 4) мобильными бригадами медицинской авиации.

35. Скорая медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями оказывается при:

- 1) наличии непосредственной угрозы жизни, при которой отсутствие своевременной медицинской помощи может привести к ухудшению состояния или летальному исходу;
- 2) наличии высокого риска возникновения непосредственной угрозы жизни в любое время.

36. Оказание скорой медицинской помощи осуществляется выездными бригадами, оснащенными необходимым лечебно-диагностическим оборудованием и лекарственными средствами, укомплектованными квалифицированным медицинским персоналом.

37. При транспортировке детей с орфанными (редкими) заболеваниями с использованием медицинской авиации проводится коррекция терапии, направленная на профилактику осложнений в период транспортировки.

Глава 5. Рекомендуемый штат работников организаций здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями

38. Рекомендуемые штатные нормативы определяется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 июня 2025 года № ҚР ДСМ-419 "Об утверждении типовых штатов и штатных нормативов для организаций здравоохранения и (или) их структурных подразделений".

39. Минимальные штатные нормативы отделений, оказывающих амбулаторную и стационарную помощь, устанавливаются из объема лечебно-диагностической работы и численности пациентов в соответствии со стандартами организации оказания медицинской помощи по соответствующему профилю.

Глава 6. Рекомендуемое оснащение медицинскими изделиями организаций здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями

40. Минимальное оснащение отделения, оказывающего амбулаторную и стационарную помощь, определяется в соответствии со стандартами организации оказания медицинской помощи в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 29 октября 2020 года № ҚР ДСМ-167/2020 "Об утверждении

минимальных стандартов оснащения организаций здравоохранения медицинскими изделиями" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21560).

Приложение к Стандарту
организации оказания
медицинской помощи
пациентам с орфанными
(редкими) заболеваниями
в Республике Казахстан
Форма

Заключение

мультидисциплинарной группы по орфанным (редким) заболеваниям

протокол № _____ от " _ " _____ " 202_ года

№	Наименования необходимых сведений	Данные
1.	Управление здравоохранения	
2.	Фактическое место проживания	
3.	Медицинская организация (прикрепления пациента)	
4.	Профиль заболевания	
5.	Дата первичного обращения	
6.	Номер протокола МДГ	
7.	Дата проведения МДГ	
8.	Фамилия, имя, отчество (при его наличии) пациента	
9.	Дата рождения	
10.	ИИН	
11.	Адрес проживания	
12.	Контактный телефон	
13.	Код МКБ-10, наименование диагноза	
14.	Код МКБ-10, наименование сопутствующего диагноза	
15.	Код МКБ-10 орфанного заболевания	
16.	Функциональный статус	
17.	Осложнения	
18.	Члены МДГ (председатель и специалисты)	
19.	Жалобы	
20.	Анамнез заболевания	
21.	Анамнез жизни	

22.	Функциональный статус пациента (описание, шкала оценки)	
23.	Наследственность	
24.	Результаты молекулярно-генетического исследования	
25.	Заключение: (указать выявленные патогенные варианты, гены, при наличии)	
26.	Лабораторные исследования	
27.	Инструментальные исследования	
28.	Проведенные лабораторно-диагностические генетическое исследования (копии прилагаются в Регистре орфанных (редких) заболеваний)	
29.	Дата проведение медико-генетическое консультирование семьи	
30.	Консультация репродуктолога (нуждается, не нуждается)	
31.	Обоснование диагноза и терапевтической тактики	
32.	Диагноз подтвержден на основании	
33.	Заключение генетика	
34.	Междисциплинарное обсуждение: (Обоснование, почему выбран данный метод лечения, роль каждого специалиста в ведении)	
35.	Оценка прогрессирования заболевания	
36.	Тип терапии: (патогенетическая, заместительная, таргетная, симптоматическая)	
37.	Получаемая ранее терапия	
38.	Обоснование жизненной необходимости	
39.	Наименование орфанного лекарственного средства - разовая доза, кратность приема в сутки, длительность одного курса лечения - количество дней приема в месяц, длительность приема в год - количество курсов в год, способ применения, введения	
40.	Уровень доказательности препарата	

41.	План динамического наблюдения (мониторинга)	
42.	Критерии эффективности (клинические, лабораторные, функциональные)	
43.	Критерии отмены терапии	
44.	Дата и №___ протокольного решения заседания экспертный совет уполномоченного органа (при повторном рассмотрении)	
45.	Информация о проводимой терапии	
46.	Критерии оценки эффективности терапии	
47.	Клинические индикаторы – стабилизация или улучшение состояния по шкалам заболевания, снижение выраженности симптомов, отсутствие прогрессирования, лабораторные и функциональные показатели (дыхательная и двигательная функция, когнитивные тесты)	
48.	Наличие индивидуальный программы абилитации и реабилитации (ИПАР) с указанием шкалы реабилитационной маршрутизации	
49.	Имеется заключение МДГ по оказанию паллиативной медицинской помощи с указанием категории заболевания и состояний	Да/нет
50.	Обучение родителей (законных представителей) по уходу за ребенком – по питанию и др.	
51.	Потребность в технических средствах реабилитации, кислородной, респираторной или нутритивной поддержке	

Подписывая данное заключение, председатель и члены МДГ несут ответственность за достоверность предоставленных данных

Председатель: _____

Участники: _____
