

Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау және әлеуметтік даму министрлігі
(ҚР Президентінің 25.01.2017 ж. N 412 Жарлығымен қайта құрылу жолымен ҚР Денсаулық сақтау министрлігі және ҚР Еңбек және халықты әлеуметтік қорғау министрлігі болып қайта ұйымдастырылды)

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)

Министерство здравоохранения и социального развития Республики Казахстан

Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний

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 «Әділет»;



QR-код содержит данные ЭЦП должностного лица РГП на ПХВ «ИЗПИ»



QR-код содержит ссылку на данный документ в ЭКБ НПА РК

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

Утратил силу

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)	A 22
2.	Крымская геморрагическая лихорадка*	Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго	Инфекционные болезни	A 98.0
3.	Малярия*	Малярия вызванная Pl. Falciparum,	Инфекционные (протозойные) болезни	B 50 B 53

		Pl. ovale, Pl. Vivax, Pl. Malariae		
4.	Лейшманиоз*	Лейшманиоз	Инфекционные (протозойные) болезни	В 55
5.	Злокачественное новообразование носоглотки у детей	Злокачественное новообразование носоглотки (назофарингиальная 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	С 69.2
8.	Злокачественное новообразование надпочечника у детей	Злокачественное новообразование коры надпочечника	Новообразования	С 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	С 88.0
13.	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования у взрослых	Множественная миелома	Новообразования	С 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	С 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 С 92.4 С 92.5
19.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Миелоидная саркома	Новообразования	С 92.3
20.		Моноцитарный лейкоз	Новообразования	С 93

	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых			
21.	Миелодиспластический 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	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 лейкодисτροφия, 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 В, С, 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	E 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 α -1-антитрипсина, бис-альбуминемия	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и	E 88.0

			нарушения обмена веществ	
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 1	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 лимфнодулярный синдром (Кавасаки) у детей	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M 30.3 M 31.3 M 31.4

		Грануломатоз Вегенера* Синдром дуги аорты (Такаясу)* Микроскопический полиангиит* Системная красная волчанка* Дерматомиозит у детей Полимиозит у детей Болезнь Бехчета*		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 Наследственный дефицит фактора IX	Гемофилия А Болезнь Кристмаса Гемофилия В	Болезни крови, кровеносных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 66 D 67
52.	Болезнь Виллебранда	Ангиогемофилия Дефицит фактора VIII с сосудистым нарушением Сосудистая гемофилия	Болезни крови, кровеносных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 68.0
53.	Наследственный дефицит других факторов свертывания	Врожденная афибриногения, дефицит фактора VII (стабильного) дефицит фактора II (протромбина) дефицит фактора X (Стюарта-Прауэра)	Болезни крови, кровеносных 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

57.	Болезни нервно-мышечного синапса и мышц	<p>Мышечная дистрофия: аутосомная рецессивная типа Дюшенна или Беккера, лопаточно-перонеальная с ранними контрактурами (Эмери-Дрейфуса), дистальная плечелопаточно-лицевая, конечностно-поясная, глазных мышц, глазоглоточная (окулофарингеальная).</p> <p>Дистрофия миотоническая Штейнера. Миотония врожденная Томсена. Нейромиотония Исаакса. Парамииотония 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</p>	Первичные мышечные нарушения	G 71.0 –G 71.3
58.	Глиальные опухоли высокой степени злокачественности	<p>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.</p>	Новообразования	C 71.0 – C 71.9
59.				A15.0-A19.0

	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	
--	------------------------------------	--	----------------------	--

Примечание:

* заболеваемость детей и взрослых;

БДУ - без дополнительного уточнения;

МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра;

ЛАГ - легочная артериальная гипертензия.