

**Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан
от 22 мая 2015 года № 370
Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний**

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

№	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)	A 22

			зоонозы)	
2.	Крымская геморрагическая лихорадка*	Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго	Инфекционные болезни	A 98.0
3.	Малярия*	Малярия вызванная Pl. Falciparum, Pl. ovale, Pl. Vivax, Pl. Malariae	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	Хронический миелоидный лейкоз	Новообразования	C

	(миелолейкоз) *			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	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,	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 76.0- E 76.2

		тяжелый), Моркио (моркиоподобный, классический), Санфилиппо (тип В, С, D)		
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 <div style="border: 1px solid black; height: 150px; margin: 5px 0;">  </div> -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 у детей	Туберозный склерозный комплекс (SEGA)	Болезни 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 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	Q 78.0

			хромосомные нарушения	
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

Примечание:

* заболеваемость детей и взрослых;

БДУ - без дополнительного уточнения;

МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра;

ЛАГ - легочная артериальная гипертензия.