

Об утверждении перечня орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных)

Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 20 октября 2020 года № ҚР ДСМ - 142/2020. Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан 22 октября 2020 года № 21479

В соответствии с пунктом 3 статьи 177 Кодекса Республики Казахстан от 7 июля 2020 года "О здоровье народа и системе здравоохранения" ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить перечень орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных) согласно приложению 1 к настоящему приказу.

2. Признать утратившими силу некоторые приказы Министерства здравоохранения Республики Казахстан согласно приложению 2 к настоящему приказу.

3. Департаменту организации медицинской помощи Министерства здравоохранения Республики Казахстан в установленном законодательством порядке Республики Казахстан 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 предоставление в Юридический департамент Министерства здравоохранения Республики Казахстан сведений об исполнении мероприятий, предусмотренных подпунктами 1) и 2) настоящего пункта.

4. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на курирующего вице-министра здравоохранения Республики Казахстан.

5. Настоящий приказ вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования.

*Министр здравоохранения
Республики Казахстан*

А. Цой

Приложение 1 к приказу
Министр здравоохранения
Республики Казахстан
от 20 октября 2020 года
№ ҚР ДСМ - 142/2020

Перечень орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных)

Перечень орфанных заболеваний				
№	Заболевание (группа) по международной	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10

	классификации болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)			
1	2	3	4	5
1	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	A15.0- A19.0
2	Сибирская язва	Сибирская язва вызванная <i>Bacillus anthracis</i>	Инфекционные болезни (бактериальные зоонозы)	A 22
3	Крымская геморрагическая лихорадка	Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго	Инфекционные болезни	A 98.0
4	Малярия	Малярия вызванная <i>Pl. Falciparum</i> , <i>Pl. ovale</i> , <i>Pl. Vivax</i> , <i>Pl. Malariae</i>	Инфекционные (протозойные) болезни	B 50 B 53
5	Лейшманиоз	Лейшманиоз	Инфекционные (протозойные) болезни	B 55
6	Злокачественное новообразование носоглотки	Злокачественное новообразование носоглотки (назофаренгиальная карцинома)	Новообразования	C 11
7	Мезотелиома	Мезотелиома плевры	Новообразования	C 45.0
8	Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки	Злокачественное новообразование сетчатки (ретинобластома)	Новообразования	C 69.2
9	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	C71.0 C71.9
10	Злокачественное	Злокачественное новообразование коры	Новообразования	C 74.0

	новообразование надпочечника	надпочечника		
11	Злокачественное новообразование без уточнения локализации	Карцинома	Новообразования	C 80
12	Болезнь Ходжкина (лимфогранулематоз)	Болезнь Ходжкина	Новообразования	C 81
13	Диффузная неходжкинская лимфома	Диффузная неходжкинская лимфома	Новообразования	C 83
14	Злокачественные иммунопролиферативные болезни	Макроглобулинемия Вальденстрема	Новообразования	C 88.0
15	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования	Множественная миелома	Новообразования	C 90.0
16	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	Острый лимфобластный лейкоз	Новообразования	C 91.0
17	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	Хронический лимфоцитарный лейкоз	Новообразования	C 91.1
18	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	Волосатоклеточный лейкоз	Новообразования	C 91.4
19	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Хронический миелоидный лейкоз	Новообразования	C 92.1
20	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Острый миелоидный лейкоз Острый промиелоцитарный лейкоз Острый миеломоноцитарный лейкоз	Острый лейкоз Новообразования	C 92.0 C 92.4 C 92.5
21	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Миелоидная саркома	Новообразования	C 92.3
22	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Моноцитарный лейкоз	Новообразования	C 93
23	Миелодиспластические синдромы	Ювенильный хронический миеломоноцитарный лейкоз, рефрактерная анемия, рефрактерная анемия с избытком бластов	Новообразования	D 46
24	Хроническая миелопролиферативная болезнь	Идиопатический миелофиброз	Новообразования	D 47.1
25	Гемолитические анемии	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	D 56 D56.0-D56.2 D 56.4 D 57 D57.0-D57.2

			иммунный механизм	
26	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 59.5
27	Апластические анемии	Апластическая анемия	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 61.9
28	Наследственный дефицит фактора VIII	Гемофилия А	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 66
	Наследственный дефицит фактора IX	Болезнь Кристмаса Гемофилия В	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 67
29	Болезнь Виллебранда	Ангиогемофилия Дефицит фактора VIII с сосудистым нарушением Сосудистая гемофилия	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 68.0
30	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
31	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	Синдром Эванса	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 69.3
32	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках	Гистиоцитоз	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 76.0
33	Отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Первичные иммунодефициты	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D 80-D 84
34	Другие состояния	Преждевременная половая зрелость	Нарушения других	E 22.8

	гиперфункции гипофиза	центрального происхождения	эндокринных желез	
35	Гипопитуитаризм	Гипогонадотропный гипогонадизм. Недостаточность гормона роста.	Нарушения других эндокринных желез	E 23.0
36	Классическая фенилкетонурия	Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислоты фенилаланина	Нарушения обмена веществ	E 70.0
37	Недостаточность других витаминов группы В	Недостаточность витамина В6	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 53.1
38	Болезни накопления гликогена	Болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 74.0
39	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
40	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
41	Порфирии	Наследственная копропорфирия, порфирия острая перемежающаяся (печеночная)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 80.2
42	Нарушения обмена меди	Болезнь Менкеса, болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 83.0
43	Нарушение обмена веществ	Кистозный фиброз комбинированная форма (муковисцидоз)	Болезни эндокринной системы, расстройства	E 84.8

			питания и нарушения обмена веществ	
44	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
45	Нарушения обмена белков плазмы	Дефицит α_1 -антитрипсина, бис- α -альбуминемия	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 88.0
46	Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного нейрона	Боковой склероз амиотрофический, прогрессирующая спинальная мышечная атрофия	Болезни нервной системы	G 12.2
47	Рассеянный склероз	Рассеянный склероз	Демиелинизирующие болезни центральной нервной системы	G 35
48	Синдром Драве	Синдром Драве	Болезни нервной системы	G 40.4
49	Миастения	Врожденная или приобретенная миастения	Нервные болезни	G70.2
50	Болезни нервно-мышечного синапса и мышц	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. 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	Первичные мышечные нарушения	G71.0 G71.3
51	Синдром дефицита Glut 1	Синдром дефицита транспортера глюкозы Glut 1	Болезни нервной системы	G 93.4
52	Другие интерстициальные легочные болезни	Интерстициальная легочная болезнь, альвеолярные и парието-альвеолярные нарушения, альвеолярный протеиноз, легочный альвеолярный микролитиаз, диффузный	Болезни органов дыхания	J 84 J 84.0 J 84.1 J 84.8

		легочный фиброз, фиброзирующий альвеолит криптогенный, синдром Хаммена-Рича, идиопатический легочный фиброз, лимфангиолейомиоматоз, интерстициальная пневмония уточненная, интерстициальная легочная болезнь неуточненная, интерстициальная пневмония без дополнительного уточнения		J 84.9
53	Первичная легочная гипертензия	Идиопатическая легочная артериальная гипертензия, наследственная ЛАГ	Болезни системы кровообращения	I 27.0
54	Неинфекционный энтерит и колит	Болезнь Крона, неспецифический язвенный колит	Болезни органов пищеварения	K 50 K 51
55	Буллезные нарушения	Пузырчатка, болезнь Дюринга	Болезни кожи и подкожной клетчатки	L 10 L 13.0
56	Криопирин-ассоциированные периодические синдромы (CAPS)	Криопирин – связанные синдромы	Аутовоспалительные синдромы	M04.2
57	Болезнь Стилла	Болезнь Стилла, развившаяся у взрослых	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M06.1
58	Юношеский артрит с системным началом	Ювенильный идиопатический артрит системный вариант	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M 08.2
59	Системные поражения соединительной ткани	Слизисто-кожный лимфонулярный синдром (Кавасаки), Грануломатоз Вегенера, Синдром дуги аорты (Такаясу), Микроскопический полиангиит, Системная красная волчанка, Дерматомиозит у детей, Полимиозит, Прогрессирующий системный склероз, 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 34.0 M 35.2
60	Незавершенный остеогенез	Незавершенный остеогенез	Врожденные аномалии (пороки крови), деформации и хромосомные нарушения	Q 78.0
61	Врожденный ихтиоз	Врожденный ихтиоз (разные формы), CHILD синдром	Врожденные аномалии (пороки крови), деформации и хромосомные нарушения	Q 80
62	Буллезный эпидермолиз	Буллезный эпидермолиз	Врожденные аномалии (пороки развития) деформации и	Q 81

		хромосомные нарушения	
--	--	-----------------------	--

Лекарственные средства для лечения орфанных заболеваний			
№	АТХ код	Фармакологическая группа/ МНН	
1	A16AB02	Имиглюцераза	
2	A16AB03	Агалзидаза альфа	
3	A16AB04	Агалзидаза бета	
4	A16AB05	Ларонидаза	
5	A16AB07	Алглюкозидаза	
6	A16AB08	Галсульфаза	
7	A16AB09	Идурсульфаза	
8	A16AB10	Велаглюцераза альфа	
9	A16AB12	Элосульфаза альфа	
10	A16AX04	Нитизинон	
11	A16AX07	Сапроптерин	
12	B01AC11	Илопрост	
13	B01AC27	Селексипаг	
14	B02BX06	Эмицизумаб	
15	B06AC01	Ингибитор С1-эстеразы человеческий	
16	C02KX01	Бозентан	
17	C02KX04	Мацитентан	
18	D10BA01	Изотретиноин	
19	G04BE03	Силденафил	
20	H02AB04	Метилпреднизолон	
21	H02AB06	Преднизолон	
22	J01GB01	Тобрамицин	
23	J02AA01	Амфотерицин В	
24	J05AB04	Рибавирин	
25	J06BA01	Иммуноглобулин (для внесосудистого введения)	
26	J06BA02	Иммуноглобулин (для внутривенного введения)	
27	L01AA01	Циклофосфамид	
28	L01AA02	Хлорамбуцил	
29	L01AA03	Мелфалан	
30	L01AA06	Ифосфамид	
31	L01AA09	Бендамустин	
32	L01AB01	Бусульфан	
33	L01AB02	Треосульфан	

34	L01BA01	Метотрексат
35	L01BA04	Пеметрексед
36	L01BB02	Меркаптопурин
37	L01BB04	Кладрибин
38	L01BB05	Флударабин
39	L01BC01	Цитарабин
40	L01BC07	Азациитидин
41	L01BC08	Децитабин
42	L01CA01	Винбластин
43	L01CB01	Этопозид
44	L01DC03	Митомицин С
45	L01XA03	Оксалиплатин
46	L01XC02	Ритуксимаб
47	L01XC12	Брентуксимаб ведотин
48	L01XC24	Даратумумаб
49	L01XE01	Иматиниб
50	L01XE06	Дазатиниб
51	L01XE08	Нилотиниб
52	L01XE18	Руксолитиниб
53	L01XE27	Ибругиниб
54	L01XE31	Нинтеданиб
55	L01XX02	Аспарагиназа
56	L01XX14	Третиноин
57	L01XX24	Пэгаспаргиназа
58	L01XX32	Бортезомиб
59	L01XX35	Анагрелид
60	L01XX52	Венетоклакс
61	L03AA02	Филграстим
62	L03AA13	Пэгфилграстим
63	L03AB05	Интерферон альфа-2b
64	L03AB13	Пэгинтерферон бета-1a
65	L04AA04	Иммуноглобулин антитимоцитарный (кроличий)
66	L04AA06	Микофеноловая кислота
67	L04AA23	Натализумаб
68	L04AA25	Экулизумаб
69	L04AA26	Белимумаб
70	L04AA36	Окрелизумаб
71	L04AB01	Этанерцепт
72	L04AB02	Инфликсимаб
73	L04AB04	Адалимумаб
74	L04AC03	Анакинра

75	L04AC07	Тоцилизумаб
76	L04AC08	Канакинумаб
77	L04AD01	Циклоспорин
78	L04AD02	Такролимус
79	L04AX02	Талидомид
80	L04AX04	Леналидомид
81	L04AX05	Пирфенидон
82	M01CC01	Пеницилламин
83	M09AX03	Аталурен
84	M09AX07	Нусинерсен
85	M05BA06	Ибандроновая кислота
86	M09AX06	Этеплирсен
87	N07XX09	Диметилфумарат
88	N07XX02	Рилузол
89	R05CB01	Ацетилцистеин
90	R05CB13	Дорназа альфа
91	V03AC03	Деферазирокс
92	V03AF01	Месна

Примечание:

БДУ - без дополнительного уточнения;

МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра;

ЛАГ - легочная артериальная гипертензия.

Приложение 2 к приказу
Министр здравоохранения
Республики Казахстан
от 20 октября 2020 года
№ ҚР ДСМ - 142/2020

Перечень приказов Министерства здравоохранения Республики Казахстан, признаваемых утратившими силу

1. Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 "Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 11511, опубликован 15 июля 2015 года в информационно-правовой системе "Әділет");

2. Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 29 мая 2015 года № 432 "Об утверждении Перечня орфанных препаратов" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 11494, опубликован 10 июля 2015 года в информационно-правовой системе "Әділет");

3. Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 27 февраля 2018 года № 79 "О внесении изменения и дополнений в приказ Министра

здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 "Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 16627, опубликован 29 марта 2018 года в Эталонном контрольном банке нормативных правовых актов Республики Казахстан);

4. Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 27 августа 2019 года № ҚР ДСМ-115 "О внесении дополнения в приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 "Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 19304, опубликован 3 сентября 2019 года в Эталонном контрольном банке нормативных правовых актов Республики Казахстан);

5. Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 27 февраля 2020 года № ҚР ДСМ-13/2020 "О внесении дополнений в приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 "Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 20084, опубликован 3 марта 2020 года в Эталонном контрольном банке нормативных правовых актов Республики Казахстан).