

Министерство здравоохранения и социального развития Республики Казахстан
РГП «Республиканский центр развития здравоохранения»
Лекарственный информационно – аналитический центр

ОРФАННЫЕ ПРЕПАРАТЫ И РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

АСТАНА 2015



WWW.DRUGINFO.KZ

ГЛАВНАЯ О ЦЕНТРЕ РЕГИОНАЛЬНЫЕ ОТДЕЛЫ ВОПРОС-ОТВЕТ НАСЕЛЕНИЕ О НАС ЧАСТО ЗАДАВАЕМЫЕ ВОПРОСЫ САЙТ РИРС



Права граждан на бесплатные лекарства
Узнать подробнее...



Порядок лекарственного обеспечения
Узнать подробнее...

- АНОНС
- НОВОСТИ
- КОНТАКТЫ
- ДЛЯ НАСЕЛЕНИЯ
 - Call-служба
 - Полезная информация
 - Выступления на радио
 - Выступления на ТВ
 - Статьи
 - Конкурсы

Международный форум по качеству и безопасности в области здравоохранения



С 28 сентября по 30 сентября 2015 года в Гонконге (КНР) прошел первый Азиатский международный форум по качеству и безопасности в области здравоохранения, где приняли участие заместители руководителей Лекарственного информационно-аналитического центра РПТ на ПХБ «РИРС» МЗСР РК Жусупова Г.К. и менеджер отдела рационального использования лекарственных средств ЛИАЦ Есинажова Д.Б.

Подробнее: [Международный форум по качеству и безопасности в области здравоохранения](#)

Встреча по разработке и внедрению Казахстанского национального лекарственного формуляра (КНЛФ) с международными и отечественными экспертами



09 октября 2015 года на базе РПТ на ПХБ «Республиканский центр развития здравоохранения» Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан прошла неформальная встреча по разработке и внедрению Казахстанского национального лекарственного формуляра (КНЛФ) с международными и отечественными экспертами: Данканом Энрайтом, Нилалей Чаболарено, Талгатом Нурджигиным, Александром Гуляевым, Бакыткуль Ермебаевой и руководителем Лекарственного информационно-аналитического центра Ларисой Масалиной.

Подробнее: [Встреча по разработке и внедрению Казахстанского национального лекарственного формуляра \(КНЛФ\)...](#)

ВАЖНО



• Вы можете **скачать справочник** на сайте Лекарственного информационно-аналитического центра: www.drugInfo.kz



• Ждем Ваши предложения и рекомендации по электронной почте: drugInfo-kz@mail.ru



• По всем интересующим Вас вопросам звоните по номеру: **8 800 080 88 87** (звонок по Казахстану бесплатный)



Будьте в курсе последних новостей и обновлений справочников и методических рекомендаций на сайте ЛИАЦ: www.drugInfo.kz

Лекарственный информационно-аналитический центр



Лекарственный информационно-аналитический центр функционирует с 2009 года под руководством МЗСР РК с целью внедрения принципов рационального использования лекарственных средств путем развития формулярной системы, обеспечения объективной и достоверной информацией пациентов и медицинских работников.

Развитие формулярной системы

- Экспертиза ЛС по включению/исключению в Перечни ГОБМП
- Анализ функционирования формулярной системы в РК
- Анализ формулярных перечней УЗО и МО
- Содействие повышению эффективности использованием и управлением ЛС
- Предоставление экспертных заключений по доказанной клинической эффективности ЛС

Рациональное использование лекарственных средств

- Разработка методологии проведения исследований по применению ЛС
- Разработка и выпуск Справочников ЛС, методических рекомендаций
- Разработка и внедрение индикаторов управления использованием ЛС в практику МО
- Проведение обучения медицинских работников по вопросам РИЛС
- Разработка лекарственных бюллетеней

Информирование населения

- Обеспечение населения объективной и достоверной информацией о лекарственных средствах
- Предоставление информации о бесплатных лекарственных средствах в рамках ГОБМП

Министерство здравоохранения и социального развития
Республики Казахстан
РГП «Республиканский центр развития здравоохранения»
Лекарственный информационно-аналитический центр

Орфанные препараты и редкие заболевания

Методические рекомендации

АСТАНА 2015



Министерство здравоохранения и социального развития
Республики Казахстан
РГП «Республиканский центр развития здравоохранения»
Лекарственный информационно-аналитический центр

Орфанные препараты и редкие заболевания

Методические рекомендации

АСТАНА 2015

УДК 616-039.42

ББК 52.5

0-70

Рецензенты:

Дюсембаева Н.К., заведующая кафедрой клинической фармакологии интернатуры АО МУА, к.м.н., PhD, MD;

Айтуарова Д.Е., руководитель центра КЗГ, к.м.н, MBA

Авторы:

Л.Г. Макалкина, Г.К. Жусупова, А.Н. Арзуова, Л.М. Есбатырова, З.Е. Мущанова, А.К. Адиходжаева, Д.Б. Есимханова, А.Е. Рамазанова.

0-70 Орфанные препараты и редкие заболевания. Методические рекомендации. /Лекарственный информационно-аналитический центр РГП на ПХВ «Республиканский центр развития здравоохранения» МЗ СР РК, г.Астана, 2015 – 120 стр.

ISBN 978-601-7541-20-0.

Серьезной проблемой, остро стоящей перед здравоохранением, является постоянно растущее количество «редких» заболеваний. Термин «редкие» заболевания используется для обозначения болезней, которые затрагивают лишь незначительное число людей (так называемые «орфанные» заболевания).

Настоящие методические рекомендации предоставляют информацию по орфанным (сиротским) лекарственным средствам и редким заболеваниям.

Методические рекомендации разработаны на основе данных портала редких заболеваний и орфанных препаратов Orphanet (<http://www.orpha.net>), материалов Международного конгресса, посвященного орфанным лекарствам и редким заболеваниям (2015г., Лондон). Orphanet является справочным информационным порталом о редких заболеваниях и лекарствах-сиротах (орфанных препаратах) для всех аудиторий. Цель Orphanet - помочь улучшить диагностику, лечение и уход за больными с редкими заболеваниями.

Методические рекомендации могут быть полезны представителям практического здравоохранения, клиническим фармакологам, фармацевтам, преподавателям и студентам медицинских университетов.

Методические рекомендации одобрены и рекомендованы к дальнейшему утверждению научно-методическим советом Республиканского центра развития здравоохранения Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан (Протокол №2 от 03 августа 2015 года).

УДК 616-039.42

ББК 52.5

ISBN 978-601-7541-20-0.

РГП на ПХВ «РЦРЗ» МЗСР РК Лекарственный информационно-аналитический центр, 2015

СОДЕРЖАНИЕ

Определения	4
Список сокращений	5
Введение	7
Глава 1. Анализ международного опыта регулирования лечения редких заболеваний и применения орфанных препаратов	8
Глава 2. Анализ текущей ситуации по орфанным (сиротским) лекарствам и редким заболеваниям в Республике Казахстан	19
Заключение	24
Список литературы	26
ПРИЛОЖЕНИЯ:	
1. Перечень редких нозологий, принятых в Евросоюзе	27
2. Перечень орфанных препаратов, принятых в Евросоюзе.	78
3. Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 29 мая 2015 года № 432 «Об утверждении перечня орфанных препаратов».	97
4. Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 «Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний».	108

ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Термин	Определение
Редкие или орфанные заболевания	Это угрожающие жизни хронические заболевания, которые имеют настолько низкую встречаемость, что необходимо применить специальные усилия для того, чтобы предотвратить заболевания, снизить смертность от них и улучшить качество жизни таких больных
Орфанные/сиротские препараты	Это лекарственные средства, предназначенные для диагностики, профилактики и лечения редких заболеваний или состояний, представляющих серьезную угрозу для здоровья или жизни пациента. Препараты называются орфанными или «сиротскими», потому что в условиях рыночной экономики фармацевтическая промышленность не заинтересована в разработке и продаже лекарств, предназначенных для небольшого количества больных.
EURORDIS	Организация, представляющая интересы общеевропейского сообщества пациентов с редкими заболеваниями

СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ

ВОЗ	Всемирная организация здравоохранения
ЕС	Европейский союз
ИФР	Инсулиноподобный фактор роста
КАГ	Кислая альфа-глюкозидаза
ЛАГ	Легочная артериальная гипертензия
ЛИАЦ	Лекарственный информационно- аналитический центр
ЛС	Лекарственные средства
МЗСР РК	Министерство здравоохранения и социального развития Республики Казахстан
МЗТСО	Министерство здравоохранения, труда и социального обеспечения Японии
РГП на ПХВ «РЦРЗ»	Республиканское государственное предприятие на праве хозяйственного ведения «Республиканский центр развития здравоохранения»
США	Соединенные штаты Америки
Центр КЗГ	Центр клинично-затратных групп
COMP	Комитет по редким орфанным препаратам
ЕМЕА	Европейское агентство по оценке лекарственных препаратов
EPAR	Европейский отчёт по оценке лекарственного препарата
EURORDIS	Европейское сообщество редких заболеваний
FDA	Управление по контролю за качеством пищевых продуктов и медикаментов
GHR	Рецептор гормона роста
IRDRC	Международный исследовательский консорциум по редким заболеваниям
MoCA-OMP	Механизм координированного доступа к орфанным лекарственным препаратам
NIH	Национальные институты здоровья — учреждение Департамента здравоохранения Соединённых Штатов Америки.

OOPD	Управление по разработке орфанной продукции FDA
OPSR	Отдел орфанных препаратов МЗТСО Японии
PI	Листок-вкладыш
PSO	Процедура получения статуса орфанного препарата
SmPC	Краткая характеристика лекарственного средства
TGA	Австралийская администрация лекарственных средств

ВВЕДЕНИЕ

Серьезной проблемой, остро стоящей перед общественным здравоохранением, является постоянно растущее количество «редких» заболеваний. Термин «редкие» заболевания используется для обозначения болезней, которые затрагивают лишь незначительное число людей (так называемые «орфанные» заболевания).

По определению Евросоюза, «редкие или орфанные заболевания – это угрожающие жизни хронические заболевания, которые имеют настолько низкую встречаемость, что необходимо применить специальные усилия для того, чтобы предотвратить заболевания, снизить смертность от них и улучшить качество жизни таких больных»[1].

Впервые термин «орфанные» заболевания был применен в США в 1983 г. В США «редкие» заболевания определяется как 1 случай менее чем на 200 000 человек, в Японии 1 на 50 000, а в Австралии 1 на 2000. Эти цифры зависят от численности населения этих стран, но даже с поправкой, варьируются от 1 до 8 случаев на 10 000 человек. По данным Европейского сообщества частота «редких» заболеваний на территории Европы составляет менее 5 случаев на 10 000 человек. ВОЗ предложила границы частоты случаев «редких» заболеваний от 6,5 - 10 на 10 000 человек.

Из 30 000 известных заболеваний, 5 000-7 000 составляют редкие заболевания и расстройства. Около 50% людей, страдающих редкими заболеваниями - дети и 30% детей с редкими заболеваниями не доживают до своего 5-го дня рождения. Редкие заболевания являются причиной 35% случаев смерти в первый год жизни[2].

Помимо пяти основных типов опухолей (молочной железы, легких, толстой кишки, предстательной железы и мочевого пузыря), все другие виды рака подпадают под классификацию «редкой», в том числе все виды рака у детей[2].

Существуют также списки заболеваний, в основном с генетическими нарушениями, которые считаются «редкими». Как группа, они не имеют ничего общего, кроме их редкости, но списки поразительно различаются по объемам; например, список опубликованный американской Национальной организацией по

редким расстройствам (США) содержит около 1200 пунктов, в то время как Управление Национального института здоровья (США) редких болезней публикует список из более чем 6000, начиная с синдрома Агенеса (Aagenaes) до болезни Зуска.

До 2003 года для 80% редких заболеваний определили генетические корни. Окончание проекта Human Genome стимулировало идентификацию редких генетических заболеваний, что будет отражено в номенклатуре Международной Классификации Болезней 11-го выпуска.

Целью Международного исследовательского консорциума по редким заболеваниям (IRDRC) является разработка лечения для 200 новых редких болезней в 2020 году.

Современная политика, проводимая в области здравоохранения в Казахстане, в течение последних десяти лет, стала следствием экономических и политических преобразований. Приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан утвержден Перечень орфанных лекарственных средств, где определены 50 позиций для лечения редких заболеваний. В последние годы в нашей республике потребность в сиротских лекарствах для соответствующих категорий больных удовлетворяется практически полностью.

ГЛАВА 1.

Анализ международного опыта регулирования лечения редких заболеваний и применения орфанных препаратов

Редкое заболевание обычно имеет хроническое, прогрессирующее, дегенеративное течение, часто инвалидизирующее, а иногда угрожающее жизни. И больным не должно быть отказано в лечении лишь из-за редкости патологии. В связи с чем, фармацевтическая промышленность нуждается в особых стимулах для исследований, разработок и коммерциализации продуктов, которые обычно не развиваются при нормальных рыночных условиях.

Лекарственные средства, предназначенные для диагностики, профилактики и лечения редких заболеваний или состояний, представляющих серьезную угрозу для здоровья или жизни паци-

ента – это «орфанные» препараты или ещё их называют препаратами «сиротами».

Орфанными препаратами могут быть:

1. Препараты, в разработке которых фармацевтическая промышленность не заинтересована в условиях рыночной экономики, но есть потребность общественного здравоохранения.

2. Препараты, которые используются для лечения часто встречающихся заболеваний, но есть возможность применения для лечения «редкого» заболевания, хотя не было проведено специальных исследований.

Европейское Агентство лекарственных средств (ЕМА) определило три критерия для препаратов, претендующих на статус орфанных.

Во-первых, они должны быть предназначены для лечения, профилактики или диагностики заболеваний, представляющих угрозу для жизни, или хронически прогрессирующих.

Во-вторых, распространенность заболевания не должна превышать значения 5 случаев на 10 000 населения, и должно быть очевидно, что коммерческая реализация средства не покрывает расходов, затраченных на его разработку.

В третьих, установлено отсутствие удовлетворительных методов диагностики, профилактики или лечения конкретного заболевания, а если таковые методы существуют, то новый препарат должен продемонстрировать существенное преимущество для пациентов.

Второй критерий также используется рядом европейских государств-членов ЕС, хотя некоторые страны создали свои собственные дефиниции-например, Швеция и Дания используют соотношение 1 случай на 10 000 населения. Проблемы возникают из-за того, что пока отдельных случаев может быть немного - редких заболеваний в настоящее время насчитывается около 7000 наименований (приложение 1), и около 250 новых заболеваний ежегодно добавляется –они в совокупности поражают около 30-40 миллионов человек по всему ЕС. На декабрь 2012 года ЕМА одобрило более 1000 орфанных препаратов, и это число растет. На самом деле ЕМА и FDA ускорили выдачу разрешений по ним[3].

Кроме того, орфанные препараты могут быть значительно дороже, чем другие лекарственные средства, особенно в тех случаях, когда других методов лечения не существует. Они могут рассматриваться как форма персонализированных средств, и все чаще представляют собой целевые препараты для очень небольших популяций. Следовательно, затраты являются потенциально высокими.

Затраты на орфанные препараты, как правило, составляют 300000-400000 долларов и более на пациента в год. Вот некоторые примеры по орфанным лекарственным средствам: Идурсульфаз (Элапраз) - ежегодная стоимость для лечения пациента, страдающего синдромом Хантера, на каждые 40 кг его веса составляет около 500 000 евро, Гальсульфаз (Наглазим) - свыше 1 млн. евро в год на пациента во Франции, Германии, Италии и Испании. В целом среднегодовая стоимость орфанных лекарств на одного пациента во Франции, Германии, Италии, Испании и Великобритании, как правило, составляет более 150 000 евро [3].

Предназначенные для лечения заболеваний препараты настолько редки, что производители не хотят развивать их в обычных маркетинговых условиях. Процесс от открытия новой молекулы до ее маркетинга является длительным (в среднем составляет 10 лет), дорогостоящим (несколько десятков миллионов евро) и с неопределенным результатом (среди десяти тестируемых молекул, только одна может иметь терапевтический эффект). Разработка препарата, предназначенного для лечения редкого заболевания зачастую не покрывает расходы, инвестированные в его исследование.

В настоящее время в ряде стран (например, США, ЕС, Япония, Австралия, Корея, Тайвань, Сингапур, Швейцария, Россия, Украина, Саудовская Аравия) встречается юрисдикция мер поощрения разработки орфанных лекарств и в рамках развития в других странах (например, Канада, Новая Зеландия, Турция, Аргентина).

Перспективными предпосылками производства орфанных препаратов являются: неудовлетворенность медицинских потребностей; низкая конкуренция; сокращение сроков и небольшая выборка при проведении клинических испытаний; большая вероятность одобрения регулирующих органов, проверяющих досто-

верность медицинской необходимости и превосходство продукта; стратегия высоких цен, дорогостоящие и менее дорогостоящие препараты, снижение затрат на маркетинг за счет «исключительности» продукта; высокое потребление; постоянные клиенты. В таблице 1 представлено сравнение различных стратегий по регулированию применения препаратов-сирот.

История принятия законов об орфанных препаратах:

- 1983 г.** – В США принят первый в истории мирового здравоохранения Закон об орфанных препаратах
- 1990-е** – Законы, регламентирующие разработку, производство и использование орфанных препаратов, принимаются в Сингапуре (1991 г.), Японии (1993 г.) и Австралии (1997 г.)
- 1999 г.** – Европейский Парламент принимает Директиву по орфанным/ сиротским медицинским препаратам
- 2000 г.** – В составе Европейского агентства по лекарственным средствам (ЕМА) со штаб-квартирой в Лондоне создается Комитет по лекарственным средствам для лечения редких заболеваний (COMP)

Достигнутые результаты от реализации программы с апреля 2000 года до конца 2014г. в мире: для 2125 орфанных препаратов показания к применению определены производителями. Для 1430 орфанных препаратов достоверные заключения установлены Комитетом для орфанных препаратов (COMP)/1379 одобрены Европейской комиссией.

Анализ показал, что среди общего применения орфанных препаратов отмечалось 45% у взрослых, 10% в педиатрии, 45% как у взрослого, так и у детей. 53% целевого применения касается 1-3/10 000; 36% касается <1/10 000. 60% утверждены на основе «значительная выгода» 60% имеют европейских производителей, остальные в основном от США. 60% применений подтверждено параллельно с США, 22% параллельно с Японией.

97 орфанных препаратов имеют централизованное разрешение к продажам на рынке Европейских стран (приложение 2). В сред-

нем, необходимо 34 месяца между маркировкой и разрешением на продажу. Наиболее часто одобряются показания для редких видов рака (одобрено 38%). Почти половина разрешенных к продаже орфанных препаратов были препараты для болезней, с распространенностью <1 на 10000 (т.е. <50000 пациентов на территории ЕС). 40% целевого применения, не имели лечения и включали в себя первые в мире генную терапию и терапию на основе стволовых клеток.

С 1983 года: общее количество запросов на разрешения к применению -4738, из них утвержденных -3280, из них орфанных препаратов -511. Бюджет клинических исследований в 2013 году составил 14,9 млн. долларов; в целом, поддерживается 10% из утвержденных орфанных препаратов[2].

В последние годы наблюдается быстро растущее количество орфанных препаратов: В FDA в 2014 году поступило 467 запроса на разрешение применения орфанных препаратов(+35%), из них 293 выделено для применения (+13%) и утверждено 49 орфанных препаратов для маркетинга (+53%). Пять из девяти препаратов, которые получили статус «достижение» в FDA в 2014 году были орфанные препараты.

Европейское агентство по лекарственным средствам определило маркировку на 136 препаратов в 2013 году, 139 в 2012 году и 111 в 2011 году, рекомендует утвердить 17 новых лекарственных препаратов для лечения редких заболеваний в 2014 году (21% из всех ЛС), по сравнению с 11 в 2013 году, 8 в 2012 году, 4 в 2011 году и 4 в 2010 году. 24 орфанных препарата ожидают разрешения в 2015 году, по сравнению с 23 в 2014 году и 19 в 2012 году[2].

Анализ регистрационного статуса за 2013 год показал, что 10% орфанных препаратов Европейское агентство по лекарственным средствам утвердило без поддержки клинических испытаний, 40% - без рандомизированных клинических испытаний, 30% испытаний, проведенных с количеством пациентов менее 100, более 50% испытаний с количеством 100-200 пациентов, 33% утверждены на основе «исключительных обстоятельств», 6% получили «условное одобрение»

Затраты становятся значительными, несмотря на небольшой размер рынка. Если сравнивать затраты на орфанные препараты

между Германией и Францией, доля расходов на орфанные препараты в Германии неуклонно растет от 0,4% в 2005 году, 1,9% в 2009 году, 2,7% в 2011 году до 3,8% в 2013г. Затраты во Франции в 2013 году составили 992 млн. евро, что покрывает 4% рынка, из них 5 брендов (Ревлимид, Велкейд, Вайдаза, Траклир и Солирис) в совокупности составили более чем половину всей суммы. Доступно лечение лишь 10% редких заболеваний.

Орфанные препараты, как правило, следуют по тому же пути развития, как и любая другая фармацевтическая продукция, в котором на этапе тестирования основное внимание уделяется фармакокинетики и фармакодинамике, дозированию, стабильности, безопасности и эффективности. Тем не менее, некоторые статистические требования снижены в попытке сохранить темпы развития. Например, для орфанных препаратов в целом признают тот факт, что их часто невозможно проверить на 1000 пациентах в III фазе клинических исследований, поскольку от заболевания может страдать меньшее количество пациентов.

Поскольку рынок для любого препарата с такими ограниченными возможностями применения, по определению, не может быть большим и в значительной степени убыточен, часто необходимо государственное вмешательство для того, чтобы мотивировать производителя обратиться к разработке орфанных препаратов. Вмешательство правительства с целью поддержки в разработке орфанных препаратов может осуществляться в различных формах: налоговые стимулы и льготы, усиленная защита патентных и рыночных прав, государственное субсидирование клинических исследований, создание государственного предприятия для участия в исследованиях и разработках.

Для содействия процессу доступа орфанных препаратов на рынки различных стран необходимо привлекать комитеты защиты пациентов, использовать их реестры, провести ознакомительные исследования, получить одобрение программ пациентов, обеспечить финансирование медицинского обслуживания для использования в больницах, использовать процесс MoCA-OMP (механизм координированного доступа к орфанным лекарственным препаратам).

На самом деле, есть три причины дефицита орфанных препаратов:

1. Препараты, предназначенные для лечения редких заболеваний. Препараты разработанные для пациентов, страдающих редкими заболеваниями, для которых не существует официально признанных удовлетворительных методов лечения или оно недоступно. Эти заболевания затрагивают лишь небольшую часть населения, с коэффициентом распространенности не превышающим 1 случай на 2000 человек в пределах Европы, и выявляются чаще при рождении или в раннем детстве. Во всем мире насчитывается 4000 - 5000 редких заболеваний, для которых в настоящее время лечения не существует, а общее количество пациентов с редкими заболеваниями в странах ЕС достигает 25- 30 миллионов человек.

2. Препараты, изъятые с рынка по экономическим или терапевтическим причинам: например, талидомид широко использовавшийся в качестве седативного препарата, был изъят с рынка после выявления его высокого тератогенного действия. Однако этот препарат показал хороший эффект в качестве первой линии в лечении множественной миеломы, у пациентов в возрасте 65 лет и старше в сочетании с преднизолоном и мелфаланом (BNF, август 2015).

3. Препараты которые не были разработаны, потому, что не могли быть запатентованы, либо государство не имело возможность их финансировать.

В последние 20 лет были предприняты усилия, чтобы стимулировать компании к разработке орфанных препаратов. Принятие законов обеспечивает предоставление стимулов и льгот для фармацевтических компаний, занимающихся разработкой и производством медицинских препаратов для лечения редких заболеваний.

Таблица 1. Сравнение различных стратегий по регулированию применения лекарств-сирот в мире					
	США	Япония	Австралия	Евросоюз	
Правовые рамки	Закон оборотных препаратов (1983)	Положение Закон об орфанных препаратах (1993)	Политика об орфанных препаратах (1998)	Директива ЕС № 141/2000 (2000)	
Участвующие административные органы	FDA / OOPD (*)	MZTCO / OPSR (*) (Отдел орфанных препаратов)	TGA (*)	EMA / COMP (*)	
Распространенность заболевания (на 10000 населения), подтверждающее статус «орфанный»	7,5	4	1,1	5	
Показатель распространенности заболевших (на 10000 населения)	20 миллионов 7,3	нет информации	нет информации	25-30 миллионов 6, 6-8	
Патент	7 лет	10 лет	5 лет (по аналогии с другими препаратами)	10 лет	
Налоги	да: 50% для клинических исследований	да: 6% для любого типа исследований + ограничен 10% от налога на прибыль компании	нет	управляемая государством-членом	
Гранты на исследования	Программы NIH и других	правительственные фонды	нет	с + FP6 национальные меры	
Пересмотр приложений для орфанных препаратов	нет	Да	да (каждые 12 месяцев)	да (каждые 6 месяцев)	
Техническая помощь в разработке файла приложения	Да	Да	нет	Да	
Ускоренная процедура маркетинга	Да	Да	Да	да (через централизованные процедуры)	

Источники: Европейский парламент 1999 СТО4, публикация, включает лекарства-сироты - ПЭ167 780 / Fin.St.

Презентация Проф. Хосеп Торрент-Гарнел (Президент COMP) на «Ежегодной Euromeeting 2001», Барселона, 6-9 March 2001.

Несомненно, что лечение редких заболеваний представляет как медицинскую, так и этическую составляющую. И государство должно обеспечить доступ к орфанным технологиям пациентов, страдающих редкими заболеваниями в соответствии со своими финансовыми возможностями. В этом направлении активно работают организации пациентов. Так, организация EURORDIS, представляющая интересы общеевропейского сообщества пациентов с редкими заболеваниями, способствовала принятию Директивы, активно выступая в ее поддержку. Сразу же после принятия Директивы в составе Европейского агентства по лекарственным средствам был создан Комитет по орфанным препаратам (COMP) для рассмотрения поступающих из стран ЕС заявок о предоставлении лекарственным препаратам статуса орфанных/«сиротских».



Льготами и стимулами для производителей орфанных препаратов, предусмотренные Директивой ЕС являются:

1. Предоставление исключительных прав по выпуску лекарств на европейский рынок. Регистрационное удостоверение, подтверждающее статус орфанного/сиротского препарата, выдается ЕМА (Европейским агентством по лекарственным средствам). После его выдачи, медицинские препараты с аналогичными свойствами, разработанные другими производителями, будут допущены на рынок не ранее чем через 10 лет. Производители орфанных

препаратов, применяемых в педиатрии, пользуются монопольным правом на выпуск прошедших регистрацию лекарственных средств в течение 12 лет.

2. Помощь по составлению протоколов исследований. ЕМА предлагает фармацевтическим компаниям помощь по оформлению протоколов исследований (консультации по различным научным аспектам разработки орфанных препаратов) в форме консультаций по вопросам организации различных тестов и клинических испытаний, проводимых в процессе разработки новых лекарственных средств. В целях оптимизации процедуры разработки орфанных препаратов и обеспечения ее максимального соответствия общеевропейским нормативным требованиям вся необходимая информация предоставляется бесплатно или со значительными льготами.

3. Льготы. Услуги по рассмотрению заявок на присвоение медицинским препаратам статуса орфанных рассматриваются бесплатно или с предоставлением значительных льгот, которые распространяются на сбор за оформление регистрационного удостоверения, а также на стоимость проведения инспекционных проверок, внесения изменений в информацию о препарате и оказания помощи по оформлению протоколов исследований.

4. Проведение исследований, финансируемых из бюджета ЕС. Фармацевтические компании, занимающиеся разработкой орфанных препаратов, могут претендовать на получение целевых грантов в рамках соответствующих программ, осуществляемых на уровне ЕС и отдельных стран, а также инициатив, направленных на проведение исследований в области разработки лекарственных средств для лечения редких заболеваний, включая рамочные программы ЕС в области здравоохранения.

На рисунке 1 показаны все этапы централизованной процедуры сертификации орфанных препаратов в Европе, начиная с подачи заявки на присвоение препарату статуса орфанного и заканчивая выдачей регистрационного удостоверения, дающего производителю право на производство и распространение конкретного лекарственного средства.

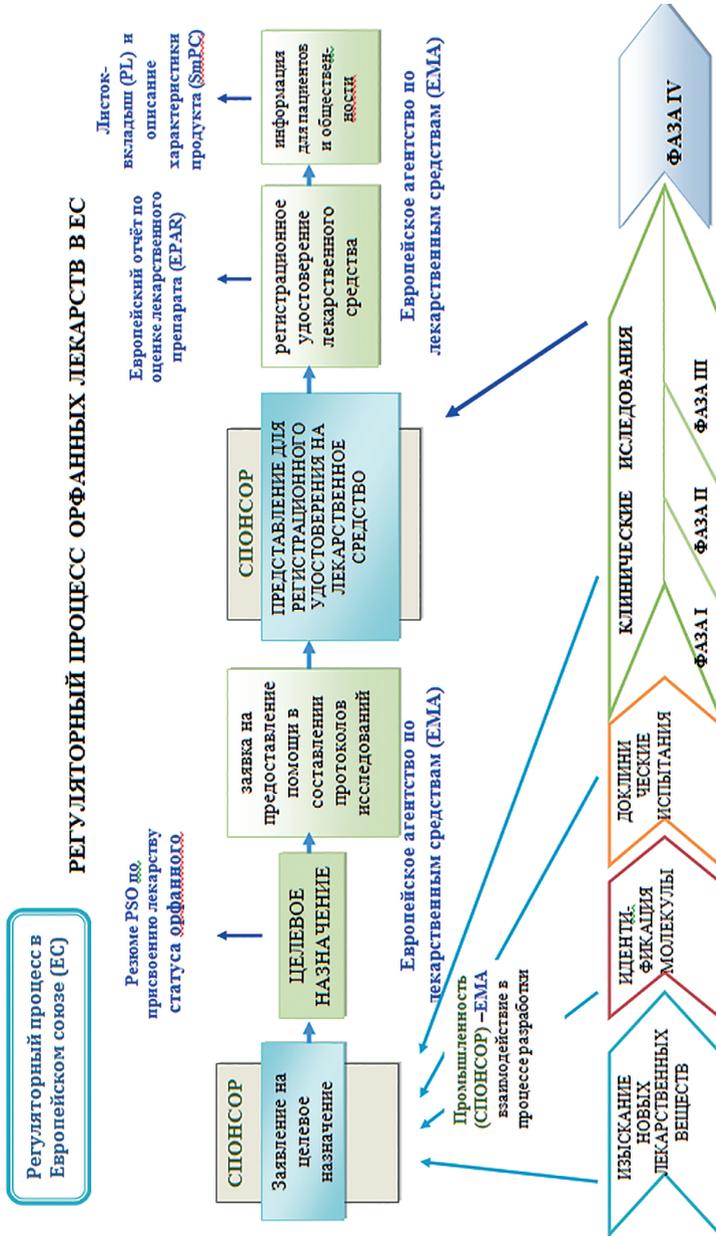


Рис. 1. Регуляторный процесс орфанных препаратов в ЕС. Источник: <http://www.eurodis.org>

Таким образом, оценка международного опыта регулирования лечения редких заболеваний и применения орфанных препаратов показала, что эта часть лекарственного обеспечения пациентов является наиболее сложной и многофакторной вследствие малого количества пациентов, сложностей диагностики, высокой стоимостью и невозможностью применить все инструменты доказательной медицины при выборе решения о компенсации расходов. Вместе с тем, страны находятся в постоянном поиске оптимальных решений справедливого доступа пациентов с редкими заболеваниями к надлежащему лечению.

ГЛАВА 2. Анализ текущей ситуации по орфанным (сиротским) лекарствам и редким заболеваниям в Республике Казахстан

Современная политика, проводимая в области здравоохранения в Казахстане, в течение последних десяти лет, стала следствием экономических и политических преобразований. Доступность, качество и объем лекарственного обеспечения зависят в основном от стабильности финансирования, сбалансированной ценовой политики, надежности системы здравоохранения, рационального отбора и использования лекарственных средств. Улучшение качества оказания медицинской помощи относится к основным задачам здравоохранения на современном этапе его развития [4].

Идет строительство современных специализированных научных центров, клиник и врачебных амбулаторий. Они оснащаются новейшей диагностической и лечебной аппаратурой. Увеличивается также объем финансирования программы гарантированного обеспечения населения лекарственными препаратами на госпитальном и амбулаторном уровне. Так, в 2007 г. на эти цели было потрачено 383 млн \$.

Разработаны и последовательно внедряются в клиническую практику протоколы лечения, утвержден перечень видов заболеваний и отдельных категорий населения, при амбулаторном лечении которых лекарственные средства и специализированное лечебное питание по рецептам отпускаются бесплатно и на льготных условиях. В основном, он включает наиболее актуальные в нашей республике заболевания. Из редких(сиротских) в

нем представлены гемофилия, болезнь Паркинсона, гипофизарный нанизм, акромегалия, миастения, рассеянный склероз, редкие виды рака и состояния после пересадки почки. Однако лекарственные препараты, предусмотренные для лечения многих из них икупаемые за счет средств республиканского бюджета, не являются инновационными[5].

Термин «орфанное лекарство» появился в медицине сравнительно недавно. Он объединяет препараты, предназначенные для лечения редко встречающихся заболеваний. Таких как, акромегалия, гипофизарный нанизм, рассеянный склероз, гемофилия, мукополисахаридоз, легочная гипертензия, миелолейкоз, муковисцидоз, рак почки, надпочечников, болезни Альцгеймера, Гоше, Вильсона, Фабри и др.

В соответствии с Кодексом Республики Казахстан «О здоровье народа и системе здравоохранения» (*с изменениями и дополнениями по состоянию на 19.05.2015 г.*) от 18 сентября 2009 года № 193-IV орфаные препараты определяются как препараты для лечения и диагностики орфанных (редких) заболеваний; орфаные (редкие) заболевания - редкие тяжелые болезни, угрожающие жизни человека или приводящие к инвалидности, частота которых не превышает официально определенного уровня.

В целях создания единого порядка и принципов формирования Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств утвержден приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан № 304 от 10 июня 2009 года «О Порядке формирования Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств» (отменен в соответствии с Приказом Министра здравоохранения РК от 11 марта 2011 года № 129), регламентирующий порядок формирования Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств. Данным приказом в работе руководствовалась при формировании Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств Форумная комиссия Министерства здравоохранения Республики Казахстан.

Перечень орфанных (редко применяемых) лекарственных средств предназначен для обеспечения доступности медицинской помощи для отдельных категорий больных, имеющих редкие заболевания, для диагностики и лечения которых эффективные

средства недоступны на рынке страны по причине редкого спроса. Производство и регистрация в стране орфанных (редко применяемых) лекарственных средств экономически невыгодно для фармацевтических компаний, так как не окупает затрат. Спрос на орфанные (редко применяемые) лекарственные средства должен обеспечиваться на основе решений применительно к отдельному пациенту за счет специальных процедур регулирования.

Настоящий порядок разработан в целях формирования Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств и направлено на решение следующих задач:

- 1) создания единого порядка формирования Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств (далее - Перечня);

- 2) определение критериев орфанных (редко применяемых) лекарственных средств для включения в Перечень;

- 3) определение порядка экспертизы отнесения лекарственных средств к категории орфанных (редко применяемых);

- 4) правовое регулирование механизма обеспечения орфанными (редко применяемыми) лекарственными средствами, включенными в Перечень, отдельных больных.

Согласно Приказу определены следующие критерии отнесения лекарственных средств к категории орфанных (редко применяемых):

- 1) иметь высокий уровень доказательства эффективности и жизненной необходимости (без применения их, по мнению экспертов, при угрожающих жизни заболеваниях и синдромах наступит прогрессирование заболевания или появится ухудшение его течения, осложнения или наступит смерть пациента);

- 2) редко применяться или должно использоваться менее чем у 10 000 человек.

Приказом определены порядок оформления предложений о включении лекарственных средств в Перечень, а также этапы рассмотрения Формулярной комиссией Предложений о включении лекарственного средства в Перечень.

Приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 декабря 2009 года № 831 «Об утверждении Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств в Республике

Казахстан». (Утратил силу в соответствии с **приказом** Министра здравоохранения РК от 11 мая 2011 года № 285) в целях обеспечения лекарственными средствами больных, страдающих редкими заболеваниями утвержден **Перечень** орфанных (редко применяемых) лекарственных средств. Лекарственные средства, утвержденные настоящим приказом разрешаются закупать и использовать в медицинской практике при отсутствии в Государственном Реестре лекарственных средств Республики Казахстан.

Согласно Приказу решение об использовании орфанных (редко применяемых) лекарственных средств принимает руководитель организации здравоохранения по рекомендации формулярной комиссии организации здравоохранения (или заведующего отделением). Разрешение на ввоз (разовый) незарегистрированных в Государственном Реестре Республики Казахстан лекарственных средств, утвержденных настоящим приказом выдается государственным органом в сфере обращения лекарственных средств в установленном законодательством порядке.

В Перечне определены 50 позиций лекарственных средств для лечения редких заболеваний.

Орфанные заболевания требуют дорогостоящего лечения. Например в год на лечение одного ребенка с болезнью Гоше приходится 24,2 млн. тенге (стоимость 1фл. препарата составляет 368тыс.тенге, на курс лечения необходимо 66фл.)[4].

В связи с тем, что Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 декабря 2009 года № 831 утратил силу, согласно Приказу министра здравоохранения Республики Казахстан от 11 мая 2011 года № 285 определен новый перечень средств, применяемых при наследственных, генетических заболеваниях и порядок их закупа в рамках оказания гарантированного объема бесплатной медицинской помощи, согласно которому разрешается закупать ЛС и использовать в медицинской практике при отсутствии государственной регистрации на территории Республики Казахстан.

В 2011 году в Казахстане на обеспечение бесплатными лекарственными препаратами детей, страдающих редкими болезнями, выделено 1 млрд. 168 млн. 620 тысяч тенге, а в 2012 году выделено более 3,7 миллиарда тенге. По статистическим данным в 2013

году бесплатными препаратами больные редкими заболеваниями по г.Алматы были обеспечены на сумму 387,1млн.тенге, а в 2014 году с республиканского бюджета выделено 518,2млн.тенге. В последние годы в нашей республике потребность в сиротских лекарствах для соответствующих категорий больных удовлетворяется практически полностью.

На сегодняшний день в Республике Казахстан разработаны и утверждены следующие нормативно-правовые акты:

- Кодекс республики Казахстан «О здоровье народа и системе здравоохранения» (с изменениями и дополнениями по состоянию на 19.05.2015 г.);
- Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 11 мая 2011 года № 285 «Об утверждении Перечня орфанных медицинских технологий, предназначенных для лечения редких заболеваний в Республике Казахстан» (с дополнениями от 26.06.2014 г.)
- Приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 06.08.2012 года № 536 «О внесении дополнений в Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 11 мая 2011 года № 285 «Об утверждении Перечня орфанных медицинских технологий, предназначенных для лечения редких заболеваний в Республике Казахстан»;
- Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 «Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний»;
- Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 29 мая 2015 года № 432 «Об утверждении перечня орфанных препаратов»;
- Приказ и.о. Министра здравоохранения Республики Казахстан от 4 ноября 2011 года № 786 «Об утверждении Перечня лекарственных средств и изделий медицинского назначения для бесплатного обеспечения населения в рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи на амбулаторном уровне с определенными заболеваниями (состояниями) и специализированными лечебными продуктами» (с изменениями и дополнениями по состоянию на 12.12.2013 г.).

В нашей стране с весны 2015 года вводится реестр больных с редкими заболеваниями на амбулаторном уровне.

Заключение

Редкие заболевания характеризуются целым рядом схожих проблем: они сложно диагностируются, пациенту зачастую не хватает информации о современных возможностях лечения его болезни и об оказывающих поддержку организациях; организаторы здравоохранения не имеют достаточной информации о реальной частоте заболевания и не всегда могут правильно оценить потребности в средствах для его лечения.

Так, в 1999 году ученые могли объяснить механизмы развития менее чем одной тысячи редких заболеваний, а на сегодняшний день это число составляет уже более пяти тысяч. Толчком для поиска методов лечения орфанных заболеваний стала расшифровка генома человека, в связи с чем, количество заявок на рассмотрение орфанных лекарственных препаратов увеличилось. В целом ОМТ орфанных технологий в настоящее время проводится по общей схеме без какой-либо специфики. Основными факторами оценки являются клиническая и экономическая эффективность, а также влияние новой технологии на систему и службы здравоохранения. Важным критерием служит также наличие альтернативных методов лечения.

Регламент ЕС по орфанным медицинским препаратам вступил в силу 15 лет назад. Он определяет единую для всех государств-членов ЕС процедуру по присуждению статуса орфанных уже существующим медицинским препаратам, а также устанавливает меры по материальному стимулированию компаний, занимающихся научными исследованиями в области редких заболеваний, разработкой новых лекарств и их продвижением на рынке. Необходимость принятия таких мер связана с тем, что производство орфанных препаратов гораздо менее выгодно, чем производство лекарств, предназначенных для использования широкими слоями населения.

Крупные фармацевтические и биотехнологические компании формируют и участвуют в продвижении растущего рынка орфанных препаратов. «Продажа орфанных препаратов к 2020 году составит 19% от общей доли продаж рецептурных лекарств на общую сумму 176 млрд \$. И они будут расти с ежегодным темпом около 11% в год до конца десятилетия, по сравнению с препаратами для

лечения больших групп населения, который составляет примерно 4% (из доклада «Оценка фармацевтической промышленности орфанных препаратов» 2014г).

Сегодня у многих стран имеются возможности по повышению доступности медицинской помощи, по крайней мере, для части населения, а повсеместное распространение Интернета стремительно изменяет пути получения информации и создания сообществ людей, объединенных общими интересами. Эти факторы создают основу для кардинального улучшения положения пациентов с редкими заболеваниями даже в странах, не входящих в Организацию экономического сотрудничества и развития.

Список литературы:

1. Материалы сайта [orphanethttp://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php).
2. Материалы Международного конгресса 2015г., посвященного орфанным лекарствам и редким заболеваниям (июль 2015г., Лондон, Великобритания).
3. Технический доклад о политических инициативах и возможностях для сотрудничества и исследований Европейского Бюро ВОЗ «Доступ к новым лекарственным средствам в Европе» (2015 г.);
4. Формулярная система – основной инструмент рационального использования лекарственных средств. / Мушанова З.Е, Жусупова Г.К., Ихамбаева А.Н.идр., Астана. 2012, стр. 12;
5. Резолюция круглого стола по редким заболеваниям. Город Алматы, 29 февраля 2012 г.;
6. Орфанные лекарства в Казахстане. О.Баимбетова. Источник: Vestnik_09_2008. (Дата обращения: 17.08.2015 г. http://pharmnews.kz/news/orfannye_lekarstva_v_kazakhstane/2008-05-01-2651);
7. Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 10 июня 2009 года № 304 «О Порядке формирования Перечня орфанных (редко применяемых) лекарственных средств», отменен в соответствии с приказом Министра здравоохранения РК от 11 марта 2011 года № 129;
8. Постановление правительства республики казахстан от 30 октября 2009 года № 1729 (с изменениями и дополнениями по состоянию на 07.04.2011 г.).
9. www.bnf.org.
10. www.orpha.net.
11. www.fda.org.

Приложение 1.
Перечень редких нозологий, принятых в Евросоюзе (Источник: Регистр орфанных заболеваний www.orpha.net)

Номер orpha.net	Наименование заболевания	Наименование заболевания
79154	2-aminoadipic 2-oxoadipic aciduria	Наименование заболевания 2-аминоадипиновая-2 -оксиадипиновая ацидурия
79157	2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	Дефицит 2-метилмасляной-КоА дегидрогеназы
35701	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase deficiency	Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутаро- КоА синтазы
67046	3-methylglutaconic aciduria type 1	3- метилглутаконовая ацидурия 1 типа
7	3C syndrome	Синдром 3С
2616	3M syndrome	Синдром 3 М
22	4-hydroxybutyric aciduria	4-гидроксимасляная ацидурия
217064	5-fluorouracil poisoning	Отравление 5-флуорацилом
33572	5-oxoprolinase deficiency	Дефицит 5-оксупролиназы
2975	46,XX disorder of sex development - skeletal anomalies	46,XX нарушение в половом развитии-скелетная аномалия
2138	46,XX ovotesticular disorder of sex development	46,XX нарушение функций половой железы в половом развитии
393	46,XX testicular disorder of sex development	46,XX тестикулярные нарушения в половом развитии
168558	46,XY disorder of sex development - adrenal insufficiency due to CYP11A1 deficiency	46,XY нарушение в половом развитии - недостаточность надпочечников, связанная с дефицитом CYP11A1

753	46,XY disorder of sex development due to 5-alpha reductase 2 deficiency	46,XY нарушение в половом развитии, основанном на дефиците 5-альфа редуктазы
168563	46,XY gonadal dysgenesis - motor and sensory neuropathy	46,XY гонадная дисплазия - двигательная и сенсорная невропатия
8/96263/	47,XXY/ 48,XXXXY/ 48,XXYY/	Синдром 47,XXY/ 48,XXXXY/ 48,XXYY/
10/96264/	49,XXXXY/ 49,XXXXY syndrome	49,XXXXY/ 49,XXXXY
261534		
293948/2	1p21.3/ 1q44/ 2p13.2/ 2p15p16.1/	Синдром микроделеции 1p21.3/ 1q44/ 2p13.2/
38769/36	2p21/ 2q23,1/ 2q24/ 2q32q33/ 2q33,1/	2p15p16.1/ 2p21/ 2q23,1/ 2q24/ 2q32q33/
3680/261	2q37/ 3q26q27/ 4q21/ 5q14.3/ 5q31,3/	2q33,1/ 2q37/ 3q26q27/ 4q21/ 5q14.3/ 5q31,3/
349/1636	6p22/ 6q25/ 7q31/ 8q21,11/ 8q22,1/	6p22/ 6q25/ 7q31/ 8q21,11/ 8q22,1/ 9p13/ 9q21/
93/2284	9p13/ 9q21/ 12p12,1/ 12q14/ 14q11,2	12p12,1/ 12q14/ 14q11,2
02/	microdeletion syndrome	
2500994/	1q21.1/ 2q23,1/ 2q31,1/ 5p13/ 5q35/	Синдром микродупликации 1q21.1/ 2q23,1/
313947/	7p22,1/ 8p23,1/ 8q12/ 11p15,4/ 14q11,2, microduplication syndrome	2q31,1/ 5p13/ 5q35/ 7p22,1/ 8p23,1/ 8q12/ 11p15,4/ 14q11,2
369881	2p21 microdeletion syndrome without cystinuria	Синдром микроделеции без цистинурии 2p21
75857	6q terminal deletion syndrome	Синдром терминальной делеции 6q
96092	8p inverted duplication/deletion syndrome	Синдром обратной дупликации/ делеции 8p
251066	8p11.2 deletion syndrome	Синдром делеции 8 p11.2
314585	15q overgrowth syndrome	Синдром избыточного роста 15q
915	Aarskog-Scott syndrome	Синдром Аарског-Скота
916	Aase-Smith syndrome	Синдром Аас-Смита
920	Ablepharon macrostomia syndrome	Синдром макростомии Аблефарона
921	Abruzzo-Erickson syndrome	Синдром Абруццо-Эриксона
1658	Absence of fingerprints - congenital milia	Врожденное отсутствие отпечатка пальцев

980	Absence of the pulmonary artery	Отсутствие легочной артерии
2951	Absent thumb-short stature-immunodeficiency	Иммунодефицитная недостаточность слабого роста большого пальца кисти
3328	Absent tibia - polydactyly - arachnoid cyst	Арахноидально-полидактилярная киста большой берцовой кости
67043	Acanthamoeba keratitis	Акантамебный кератит
90301	Acanthosis nigricans - Insulin resistance - muscle cramps - acral enlargement	Акантокератодермия – инсулинрезистентная-мышечные судороги-акромегалия
926	Acatalasemia	Акаталаземия(болезнь Тахакары)
48818	Aceruloplasminemia	Ацелулоплазмонемия
929	Achalasia - microcephaly	Микроцефалийная ахалазия
931	Acheiropodia	Ахеироподия
4	Achondroplasia	Хондродистрофия
49382	Achromatopsia	АхроматоПСия(цветовая слепота)
40366	Acitretin/etretinate embryopathy	Ацетретин/етретинаг эмбриопатия
2561	Ackerman syndrome	Синдром Акермана
90065	Acquired aneurysmal subarachnoid hemorrhage	Приобретенное субарохноидально-аневризматическое кровоотечение
91385	Acquired angioedema	Приобретенный отек Квинке
46487	Acquired epidermolysis bullosa	Приобретенный буллезный эпидермолиз
79086	Acquired generalized lipodystrophy	Приобретенная обширная липодистрофия
73274	Acquired hemophilia	Приобретенная гемофилия
2221	Acquired hypertrichosis lanuginosa	Приобретенная гипертрихозная ланугиноза(покрытость пушковыми волосками)
228247	Acquired pseudoxanthoma elasticum	Приобретенная эластичная псевдоксантома
99147	Acquired von Willebrand syndrome	Приобретенный синдром Вон-Виллебранда
158673	Acral dystrophic epidermolysis bullosa	Периферический дистрофический буллезный эпидермолиз

263534	Acral peeling skin syndrome	Синдром периферического отслаивания кожи
281127	Acral self-healing collodion baby	Заболевание детей с врожденным периферическим замораживающимся ихтиозом
2008	Acro-cardio-facial syndrome	Акро-кардио-лицевой синдром
1784	Acro-fronto-facio-nasal dysostosis	Акро-лобно-лицево-назальный дизостоз
85203	Acro-pectoral syndrome	Акро-грудной синдром
956	Acro-pectoror-renal dysplasia	Акро-грудинно-почечная дисплазия
36	Acrocallosal syndrome	Акромозолистый синдром
221054	Acrocephalopolydactyly	Акроцефалоподдактилия
949	Acrocraniofacial dysostosis	Акрокраниальнолицевой дизостоз
280651	Acrodysostosis with multiple hormone resistance	Акродизостоз с множественной гормональной резистентностью
1786/64542/1787/1788	Acrofacial dysostosis, Catania type/ Kennedy-Teebi type/ Palagonia type/ Rodriguez type/	Акролицевой дизостоз типа кагания/ типа Кеннеди-Тибби/ типа Палагони/ типа Родригеза
965	Acromegaly facial appearance syndrome	Синдром появления акромегалии лица
963	Acromegaly	Акромегалия
39	Acromelanosis	Акромеланозис
968/ 40	Acromesomelic dysplasia, Hunter-Thomson type/ Maroteaux type	Акромесомелийная(укорочение предплечий и голени) дисплазия типа Хантера-Томсона/ типа Маротеа
955	Acroosteolysis dominant type	Акроостеолиз доминантного типа
363665	Acroosteolysis-keloid-like lesions-premature aging syndrome	синдром преждевременного старения как патологическое изменение акроостеолиза келлоидного
957	Acropectorovertebral dysplasia	Акрогруднокостная дисплазия

971	Acrorenal syndrome	Акропочечный синдром
99892	ACTH-dependent Cushing syndrome	Синдром Кушинга АСТН-зависимый
189427	ACTH-independent macronodular adrenal hyperplasia	Макроузловая надпочечниковая гиперплазия АСТН-не зависящая
163696	Action myoclonus - renal failure syndrome	Синдром влияния миоклонии почечной недостаточности
284460	Acute annular outer retinopathy	Острая внешне-кольцевидная ретинопатия
69736	Acute bilateral depigmentation of the iris	Острая билатеральная депигментация радужки
83597	Acute disseminated encephalomyelitis	Острый рассеянный энцефаломиелит
363549	Acute encephalopathy with biphasic seizures and late reduced diffusion	Острая энцефалопатия с двухступенчатым пароксизмом и замедляющейся диффузией
293173	Acute generalized exanthematous pustulosis	Острое обширное экзантематозное пустулезное высыпание
370088	Acute infantile liver failuremultisystemic involvement syndrome	Острый синдром поражения младенческой почечной мультисистемной недостаточности
98916	Acute inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy	Острая воспалительная демиелинизирующая полирадикулоневропатия
79267	Acute intermittent porphyria	Острая скачкообразная порфирия
90062	Acute liver failure	Острая печеночная недостаточность
178320	Acute lung injury	Острое поражение легких
513	Acute lymphoblastic leukemia	Острая лимфобластная лейкемия
514	Acute monoblastic leukemia	Острая монобластная лейкемия
519	Acute myeloid leukemia	Острая миелоидная лейкемия
90064	Acute peripheral arterial occlusion	Острая окклюзия периферийных артерий
90059	Acute sensorineural hearing loss by acute acoustic trauma or sudden deafness or surgery induced acoustic trauma	Острая сенсоневральная потеря слуха от акустической травмы или от внезапной глухоты или от операционной акустической травмы

39417	Acute transverse myelitis	Острый трансверсионный миелит
284454	Acute zonal occult outer retinopathy	Острая внешне-зонально скрытая ретинопатия
99901	Acyl-CoA dehydrogenase 9 deficiency	Дефицит Ацетил-КоА дегидрогеназы 9
55881	Adamantinoma	Адамантинома
85138	Addison disease	Болезнь Аддисона
2952	Adducted thumbs-arthrogryposis syndrome, Christian type	Синдром добавления артроискривления большого пальца кисти
99976	Adenocarcinoma of esophagus	Аденокарцинома пищевода
45	Adenosine monophosphate deaminase deficiency	Дефицит аденозин монофосфат деаминазы
46	Adenylosuccinate lyase deficiency	Дефицит аденулоsuccината лиаза
1501	Adrenocortical carcinoma	Адренкортикальная карцинома
2666	Adult familial nephronophthisis - spastic quadripareisia	Семейный нефронофтизис– спастическая квадрипарезия у взрослых
874	Adult heart tumor	Опухоль сердца у взрослых
178487	Adult intestinal botulism	Кишечный ботулизм у взрослых
199351	Adult-onset dystonia-parkinsonism	Приобретенный дистонический паркинсонизм у взрослых
209335	Adult-onset proximal spinal muscular atrophy, autosomal dominant	Атрофия проксимальных мышц позвоночника у взрослых
829	Adult-onset Still disease	Ювенильный ревматоидный артрит приобретенный
183669	Agammaglobulinemia	Агаммаглобулинемия
83617	Agammaglobulinemia-microcephaly-craniosynostosissevere dermatitis syndrome	Синдром агаммаглобулино- микроцефало- кра-ниосинотозного дерматита
98850	Aggressive systemic mastocytosis	Агрессивный системный мастоцитоз
51	Aicardi-Goutières syndrome	Синдром Айкариди-Готье
85443	AL amyloidosis	Амилоидоз AL

90081	AIDS wasting syndrome	Синдром СПИД
52	Alagille syndrome	Синдром Алагила
178333	Aland Islands eye disease	Заболевание глаз Аландских островов
2007	Alar cartilages hypoplasia-coloboma-telecanthus syndrome	Синдром гипоплазии хряща крыльев носа
53	Albers-Schönberg osteopetrosis	Остеопетроз Альберс-Шенберга
998	Albinism-deafness syndrome	Синдром глухоты при альбинизме
35664	ALDH18A1-related De Barys syndrome	Синдром Ди-Барси ALDH18A1-относящийся
369929	Aldosterone-producing adenoma with seizures and neurological abnormalities	Аденома альдостерон-производящего фермента с пароксизмом и неврологическими аномалиями
59	Allan-Herndon-Dudley syndrome	Синдром Аллана-Хердона-Дадли
700	Alopecia totalis	Алопеция тотальная
701	Alopecia universalis	Алопеция универсальная гнездная
1005	Alopecia-contractures-dwarfism-intellectual disability syndrome	Синдром алопеции-контрактуры-карликовости-интеллектуальной инвалидности
726	Alpers syndrome	Синдром Альперса
60	Alpha-1-antitrypsin deficiency	Дефицит Альфа-1-антитрипсина
100025	Alpha-heavy chain disease	Заболевание Альфа-утяжеленной цепи
61	Alpha-mannosidosis	Альфа-маннозидоз
3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 1 / 2 / 3	Дефицит Альфа-N-ацетилгалактозамидазы типа 1 / 2 / 3
231401	Alpha-thalassemia-myelodysplastic syndrome	Синдром миелодисплазии альфа-таласемии
847	Alpha-thalassemia-X-linked intellectual disability syndrome	Синдром интеллектуальной инвалидности связанной с альфа-таласемией-X
63	Alport syndrome	Синдром Альпорта
64	Alström syndrome	Синдром Альстрёма

2131	Alternating hemiplegia of childhood	Попеременная гемиплегия детства
284	Alveolar echinococcosis	Альвелярный эхинококкоз
1021	Amazosis-hypertrichosis syndrome	Синдром амавроза-гипертрихоза
314422	Ameloblastic carcinoma	Амелобластическая карцинома
171836	Amelogenesis imperfectagingival hyperplasia syndrome	Синдром амелогенезной имперфектагингиальной гиперплазии
1908	Aminopterin/methotrexate embryofetopathy	Аминоптерин/метотрексат эмбриофетопатия
1034	Amniotic bands	Амниотические перетяжки
803	Amyotrophic lateral sclerosis	Амиотрофический латеральный склероз
228113	Anal fistula	Анальный свищ
98841	Anaplastic large cell lymphoma	Лимфома анапластических крупных клеток
142	Anaplastic thyroid carcinoma	Анапластический рак щитовидной железы
157954	ANE syndrome	Синдром ANE
72	Angelman syndrome	Синдром Ангермана
25167	Angiocentric glioma	Ангиоцентрическая глиома
2346	Angioosteohypertrophic syndrome	Ангиоостеогипертрофический синдром
370039	Angora hair nevus	Ангорская волосая невоидная опухоль
77	Aniridia	Аниридия
1070	Anisakiosis	Анисакиоз
2206	Ankylosing vertebral hyperostosis with tylosis	Анкурозирующий костный гиперостоз с кератодермией
254411	Annular atrophic lichen planus	Кольцевидный атрофический плоский лишай(-лишай Вильсона)
281139	Annular epidermolytic ichthyosis	Кольцевидный эпидермолитический ихтиоз
675	Annular pancreas	Кольцевидная поджелудочная железа
1094	Anonychia - microcephaly	Анонихия - микроцефалия
93976	Anotia	Анотия
1457	Aorta coarctation	Коарктация аорты

3400	Aorto-ventricular tunnel	Аорто-вентрикулярный туннель
1117	Aplasia cutis - myopia	Аплазия кутиса - миопия
1114	Aplasia cutis congenita	Аплазия кутиса врожденная
1116	Aplasia cutis congenita - intestinal lymphangiectasia	Аплазия кутиса врожденная - кишечнинальная лимфангиастазия
99981	Apnea of prematurity	Апноэ недоношенных
425	Apolipoprotein A-I deficiency	Дефицит аполипопротеина А-I
23	Argininosuccinic aciduria	Аргининосукцициальная ацидоурия
91	Aromatase deficiency	Дефицит ароматазы
1134	Arrhinia	Аплазия носа
247	Arrhythmic right ventricular dysplasia	Аритмогенная правовентрикулярная дисплазия
1682	Arterial dissection - lentiginosis	Артериальный рассеченный лентигиноз
3342	Arterial tortuosity syndrome	Синдром артериальной скрученности
2697	Arthrogryposis - renal dysfunction - cholestasis	Артрогрипоз с почечной дисфункции и холестазом
1037	Arthrogryposis multiplex congenita	Артрогрипоз множественный врожденный
1253	Ascher syndrome	Синдром Ашера
85175	Astley-Kendall dysplasia	Дисплазия Эстли-Кендалла
251679	Astroblastoma	Астробластома
94	Astrocytoma	Астроцитом(глиальная опухоль)
96	Ataxia with vitamin Edeficiency	Атаксия с дефицитом витамина Е
370022	Ataxia-intellectual disability/oculomotor apraxia-cerebellar cysts syndrome	Синдром апраксия-мозжечковой кисты гла-зодвигательной атаксия-интеллектуальной ин-валидности
1190/ 56304/ 56305	Atelosteogenesis type I/ II/ III	Ателостеогенезис типа I/ II/ III

69739	Athabaskan brainstemdysgenesis syndrome	Синдром дискенезии атабасков ствола мозга
1192	Atherosclerosis – deafnessdiabetes - epilepsy -nephropathy	Атеросклероз – глухота – диабет – эпилепсия-невропатия
95713	Athyreosis	Атиреозис
1193	Atkin-Flaitz syndrome	Синдром Аткин-Флайтца
163934	Atopic keratoconjunctivitis	Атопический кератоконъюнктивит
1201	Atresia of small intestine	Астения слабой интенсивности
1479	Atrial septal defect -atrioventricular conductiondefects	Дефект межпредсердной перегородки- дефекты атриовентрикулярной проводимости
844	Atrial tachyarrhythmia withshort PR interval	Мерцательная тахикардия с коротким интервалом PR
352723	Attenuated Chédiak-Higashisynndrome	Ослабленный синдром Чедиак-Хигаши
1456	Atypical coarctation of aorta	Атипичная коарктация аорты
314721	Atypical dentin dysplasia dueto SMOС2 deficiency	Атипичная дисплазия дентина из-за дефицита SMOС2
289863	Atypical glycineencephalopathy	Атипичная глицин энцефалопатия
2134	Atypical hemolytic-uremicsynndrome	Атипичная гемолитическо-уремический синдром
238523	Atypical hypotonia – cystinuriasyn-drome	Атипичная гипотония -синдром цистинурии
391411	Atypical juvenile parkinsonism	Атипичный ювенильный паркинсонизм
86797	Atypical lichenmyxedematosus	Атипичный мукоидематозный лишай
314466	Atypical Meigs syndrome	Атипичный синдром Мейса
137888	Auriculooculaylar syndrome	Аурикулоокулярный синдром
71270	Auriculoocular anomalies -cleft lip	Аурикулоокулярная аномалия- заячья губа
114	Auriculoosteodysplasia	Аурикулоостеодисплазия
137911	Autism - facial port-wine stain	Аутизм- лицо винными пятнами

370943	Autism spectrum disorder/epilepsy/arthrogryposis syndrome	Аутизм с эпилепсией и артрогрипозным синдромом
324636	Autoerythrocyte sensitization syndrome	Синдром аутоэритроцитной сенсibilизации
98375	Autoimmune hemolytic anemia	Аутоиммунная гемолитическая анемия
3261	Autoimmunelymphoproliferative syndrome	Аутоиммунный пролиферативный синдром
206569	Autoimmune necrotizing myopathy	Аутоиммунная некротическая миопатия
33110	Autosomal agammaglobulinemia	Аутосомная агаммаглобулинемия
314399	Autosomal dominant aplasia and myelodysplasia	Аутосомно-доминантная аплазия и миелодисплазия
99	Autosomal dominant cerebellar ataxia	Аутосомно-доминантная мозжечковая атаксия
314404	Autosomal dominant cerebellar ataxia, deafness and narcolepsy	Аутосомно-доминантная мозжечковая атаксия с потерей слуха и нарколепсией
99940/	Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2F/ 2G/ 2K/ 2L/ 2M/ 2N/ 2P/ 2Q	Аутосомно-доминантная болезнь Шарко-Мари-Тута типа 2F/ 2G/ 2K/ 2L/ 2M/ 2N/ 2P/ 2Q
99941/		
99944/		
99945/		
228179/		
22874/		
300319/		
329258		
306561	Autosomal dominant childhood-onset cortical cataract	Аутосомно-доминантная корковая катаракта у детей больших диабетом
90348	Autosomal dominant cutis laxa	Аутосомно-доминантный кулис
79499	Autosomal dominant deafness-onychodystrophy syndrome	Аутосомно-доминантный синдром глухоты-ониходистрофия
89937	Autosomal dominant hypophosphatemic rickets	Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит

93114/ 352670	Autosomal dominant intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type E/F	Аутосомно-доминантное промежуточное заболевание шарко-Мири-Туа типа E/ F
503	Autosomal dominant Larsens syndrome	Аутосомно-доминантный синдром Ларсена
266/ 34516/ 34517/ 55595/ 55596/ 238755	Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1A/ 1D/ 1E/ 1F/ 1G/ 1H	Аутосомно-доминантная дистрофия мышц конечностей и пояса типа 1A/ 1D/ 1E/ 1F/ 1G/ 1H
140957	Autosomal dominant macrothrombocytopenia	Аутосомно-доминантная макротромбоцитопения
34149	Autosomal dominant medullary cystic kidney disease with or without hyperuricemia	Аутосомно-доминантная медуллярная кистозная болезнь почек с и без гиперурикемией
65743	Autosomal dominant multiple pterygium syndrome	Синдром аутосомно-доминантного множественного птеригия
329211	Autosomal dominant neurovascular inflammatory vitreoretinopathy	Аутосомно-доминантная неоваскулярная воспалительная витреоретинопатия
98784	Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy	Аутосомно-доминантная ночная эпилепсия лобной доли
98672	Autosomal dominant optic atrophy	Аутосомно-доминантная оптическая атрофия
1300	Autosomal dominant popliteal pterygium syndrome	Аутосомно-доминантный синдром подколенной патологической складки
34528	Autosomal dominant primary hypomagnesemia with hypocalcemia	Аутосомно-доминантная первичная гипомagnesемия с гипокальцеурией
314889	Autosomal dominant proximal renal tubular acidosis	Аутосомно-доминантный проксимальный ацидоз почечных канальцев
209867	Autosomal dominant thegmatogenous retinal detachment	Аутосомно-доминантное отслоение сетчатки

3107	Autosomal dominant Robinowsyndrome	Аутосомно-доминантный синдром Рабино
100988/100989/100990/100991/100993/100994/100998/100999/101009/171612/171617	Autosomal dominant spasticparaplegia type 6/ 8/ 9/ 10/ 12/ 13/ 17/ 19/29/ 37/ 37	Аутосомно-доминантная спастическая парализация типа 6/ 8/ 9/ 10/ 12/ 13/ 17/ 19/29/ 37/ 38
228169	Autosomal dominant striatalneurodegeneration	Аутосомно-доминантная стриарная невродегенерация
139485	Autosomal recessive ataxiadue to ubiquinone deficiency	Аутосомная рецессивная атаксия из-за дефицита убихинона
88644	Autosomal recessive ataxia,Beauce type	Аутосомная рецессивная атаксия типа Беуса
324442	Autosomal recessive axonalneuropathy withneuroomyotonia	Аутосомно-рецессивная нейропатия аксонов с нейромиотонией
139455	Autosomal recessivebestrophinopathy	Аутосомно-рецессивная бестрофинопатия
1172	Autosomal recessive cerebellarataxia	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия
95433	Autosomal recessive cerebellarataxia - blindness - deafness	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия - слепота - глухота
352641	Autosomal recessive cerebellarataxia with late-onset spasticity	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атаксия с поздним началом спастичности
363969	Autosomal recessive cerebralatrophy	Аутосомно-рецессивная мозжечковая атрофия

217046	Autosomal recessive childhood-onset cortical cataract	Аутосомно-рецессивная корковая кагаракта у детей больших диабетом
281097	Autosomal recessive congenital ichthyosis	Аутосомно-рецессивный врожденный ихтиоз
101150	Autosomal recessive dopa-response dystonia	Аутосомно-рецессивная дофамин-зависимая дистония
238569	Autosomal recessive early onset inflammatory bowel disease	Аутосомно-рецессивное заболевание раннего воспаления кишечника
1974	Autosomal recessive facioidigitogenital syndrome	Аутосомно-рецессивный фасциодигитально-генитальный синдром
329329	Autosomal recessive frontotemporal pachygyria	Аутосомно-рецессивная лобно-височная пахигирия
169446	Autosomal recessive hyper-IgE syndrome	Синдром аутосомно-рецессивного гипер-иммуноглобулина E
300547	Autosomal recessive infantile hypercalcemia	Аутосомно-рецессивный инфантильная гиперкальциемия
217055	Autosomal recessive intermediate Charcot-Marie-Tooth disease type A/B/C	Аутосомально-рецессивное промежуточное заболевание Шарко-Мари-Тута типа A/ B/ C
314572	Autosomal recessive leukoencephalopathy with ischemic stroke-retinitis-pigmentosa syndrome	Аутосомально-рецессивная лейкоэнцефалопатия с синдромом ишемической инсульт-ретинопигментацией
363543	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy due to desmin deficiency	Аутосомно-рецессивная дистрофия мышц конечностей и пояса из-за дефицита десмина
731	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Аутосомно-рецессивное поликистозное заболевание почек
1507	Autosomal recessive Robinow syndrome	Аутосомно-рецессивный синдром Рабинова
314603	Autosomal recessive spasticataxia with leukoencephalopathy	Аутосомно-рецессивная спастическая атаксия с лейкоэнцефалопатией

99013/ 100995/ 100996/ 209951/ 101003/ 101004/ 101005/ 101006/ 101007/ 101008/ 101010/ 171622	Autosomal recessive spastic paraplegia type 7/ 14/ 15/ 18/ 23/ 24/ 25/ 26/ 27/ 28/ 30 /32	Аутосомно-рецессивная спастическая параличия типа 7/ 14/ 15/ 18/ 23/ 24/ 25/ 26/ 27/ 28/ 30 /33
67038	B-cell chronic lymphocytic leukemia	Хронический В-клеточный лимфолейкоз
36234	Bacterial toxic-shock syndrome	Бактериальный синдром токсического шока
93395	Ballard syndrome	Синдром Балларда
1225	Baller-Gerold syndrome	Синдром Баллер-Герольда
2995	Baraitser-Winter syndrome	Синдром Барайтсер-Винтера
110	Bardet-Biedl syndrome	Синдром Бардет-Бедла
166113	Bazex syndrome	Синдром Базекса
116	Beckwith-Wiedemann syndrome	Синдром Беквиз- Видемана
1949	Benign familial neonatal seizures	Доброкачественная семейная неонатальная эпилепсия
140927	Benign familial neonatal infantile seizures	Доброкачественные семейные неонатально-инфантильные судороги
71518	Benign paroxysmal torticollis of infancy	Доброкачественные пароксизмальная кривошея младенчества
274	Bernard-Soulier syndrome	Синдром Бернарда-Солера

1980	Bilateral striopallidodentatecalcinosis	Двусторонний стриопаллиодентальный кальциноз
79241	Biotinidase deficiency	Дефицит биотинидазы
1997	Blepharo-cheilo-odonticsyndrome	Блефаро-хейло-зубной синдром
293642	Blepharophimosis-intellectualdisability syndrome	Синдром блефарофимоз-интеллектуальной инвалидности
125	Bloom syndrome	Синдром Блума
1059	Blue rubber bleb nevus	Голубой невус - волдырь
223727	Bone sarcoma	Саркома кости
1263	Boomerang dysplasia	Бумеранг-дисплазия
1276	Brachydactyly – arterialhypertension	Брахидактилии - артериальная гипертензия
93389/ 93382/ 93397	Brachydactyly type A5/ A6/ A7	Брахидактилии типа A5/ A6/ A8
352649	Brain dopamine-serotoninvesicular transport disease	Болезнь допамин-серотонин везикулярного транспорта мозга
1297	Branchio-oculo-facialsyndrome	Бранхо-окуло-лицевой синдром
90354	Brittle cornea syndrome	Синдром хрупкой роговицы
2771	Bruck syndrome	Синдром Брука
280785	Bullous diffuse cutaneousmastocytosis	Буллезный диффузный кожный мастоцитоз
46489	Bullous systemic lupuserythematosus	Буллезная системная красная волчанка
85192	Calvarial doughnut lesions -bone fragility	Хрупкость костей свода черепа
85164	Camptodactyly - tall stature -scoliosis - hearing loss	Камптодактилия - высокий рост - сколиоз - потеря слуха
1328	Camurati-Engelmann disease	Заболевание Камурати-Энгельмана
137667	Capillary malformationarteriovenous	Капиллярная артериовенозная мальформация
147	Carbamoyl-phosphatesynthase deficiency	Дефицит карбамоил-фосфат-синтазы

70482	Carcinoma of esophagus	Рак пищевода
56044	Carcinoma of gallbladder and extrahepatic biliary tract	Рак желчного пузыря и внепеченочных желчных путей
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome	Кардиофациокожный синдром
1359	Carney complex	Комплекс Карни
139411	Carney triad	Триада Корни
97286	Carney-Stratakis syndrome	Синдром Корни-Стратакса
156	Carnitine palmitoyl transferase I A deficiency	Дефицит карнитин пальмитоил трансферазы I A
228302	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, myopathic form	Дефицит карнитин пальмитоил трансферазы II, миопатические форма
228305	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, severe infantile form	Дефицит карнитин пальмитоил трансферазы II, тяжелая инфантильная форма
157	Carnitine palmitoyl transferase II deficiency	Дефицит карнитин пальмитоил трансферазы II
159	Carnitine-acylcarnitintranslocase deficiency	Дефицит карнитин-ацилкарнитина транслоказы
1361	Carnosinemia	Карносемия
53035	Caroli disease	Болезнь Кароли
175	Cartilage-hair hypoplasia	Хрящево-волосеная гипоплазия
195	Cat-eye syndrome	Синдром кошачьих глаз
50839	Cat-scratch disease	Болезнь кошачьих царапин
3286	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия
1388	Catel-Manzke syndrome	Синдром Катела-Манзке
1459	Celiac disease, epilepsy and cerebral calcification syndrome	Целиакия, синдром мозжечкового кальциноза и эпилепсии
73256	Central neurocytoma	Центральная нейрцинома

1393	Cerebro-costo-mandibularsyndrome	Церебральный косто-нижнечелюстной синдром
3421	Cerebretinal vasculopathy	Цереброретиальная васкулопатия
166	Charcot-Marie-Tooth disease	Болезнь Шарко-Мари-Тука
1221	Cheilitis glandularis	Грандулярный хейлит
184	Cherubism	Херувизм
363677	Childhood-onset autosomalrecessive myopathy withexternal ophthalmoplegia	Детская аутосомно-рецессивная миопатия с внешней офтальмоплегией
137914	Choanal atresia	Атрезия хоана
1414	Cholestasis-lymphedemasyndromе	Холестатически-лимфодемный синдром
55880	Chondrosarcoma	Хондросаркома
85278	Christianson syndrome	Синдром Христиансона
2137	Chronic autoimmune hepatitis	Хронический аутоиммунный гепатит
379	Chronic granulomatous disease	Хроническая грануломатозная болезнь
101959	Chronic primary adrenalininsufficiency	Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность
521	Chronic myeloid leukemia	Хроническая миелоидная лейкемия
2932	Chronic inflammatorydemyelinating polyneuropathy	Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия
95426	Chronic pain requiringintraspinal analgesia	Хроническая боль, требующая интраспинального обезболивания
396	Chronic hiccup	Хроническая икота
101959	Chronic primary adrenalininsufficiency	Хроническая первичная недостаточность надпочечников
324964	Chronic recurrent multifocalosteomyelitis	Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит
324964	Chronic recurrent multifocalosteomyelitis	Хронический рецидивирующий мультифокальный остеомиелит

70591	Chronic thromboembolicpulmonary hypertension	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия
167	Chédiak-Higashi syndrome	Синдром Чедак-Хигаси
247525	Citrullinemia type I	Цитруллинэмия I типа
90794	Classic congenital adrenalpherplasia due to 21-hydroxylase deficiency	Классическая врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 21-гидроксилазы
329977	Classic endocrine tumor ofappendix	Классическая эндокринная опухоль аппендикита
79239	Classic galactosemia	Классическая галактоземия
391	Classic Hodgkin lymphoma	Классическая лимфома Ходжкина
394	Classic homocystinuria	Классическая гомоцистинурия
2584	Classic mycosis fungoides	Классический грибовидный микоз
2014	Cleft palate	Волчья пасть
1465	Coffin-Siris syndrome	Синдром Коффин-Сириса
193	Cohen syndrome	Синдром Кохена
35909	Combined deficiency of factorV and factor VIII	Дефицит Фактора V и Фактора VIII в сочетании
99429	Complete androgeninsensitivity syndrome	Синдром полной андрогенной нечувствительности
1329	Complete atrioventricularcanal	Полный атриоventрикулярный канал
268316	Complication in hemodialysis	Осложнение при гемодиализе
418	Congenital adrenal hyperplasia	Врожденная гиперплазия надпочечников
90795	Congenital adrenal hyperplasiadue to 11-beta-hydroxylasedeficiency	Врожденная гиперплазия надпочечников в связи с дефицитом 11-бета-гидроксилазы
3319	Congenital amegakaryocytiethrombocytopenia	Врожденная амегакареоцитозная тромбоцитопения
86816	Congenital analbuminemia	Врожденная анальбуминемия

1369	Congenital cataract -hypertrophic cardiomyopathy -mitochondrial myopathy	Врожденная катаракта - гипертрофическая кардиомиопатия - митохондриальная миопатия
48431	Congenital cataracts – facial dysmorphism - neuropathy	Врожденные катаракты -дисморфизм лица - нейропатия
85	Congenital dyserythropoietic anemia	Врожденная дизэритропоэтическая анемия
79277	Congenital erythropoietic porphyria	Врожденная эритропоэтическая порфирия
325/ 326/ 327/ 329	Congenital factor II/ V/ VII/ XI deficiency	Врожденный дефицит факторов II/ V/ VII/ XI
98976	Congenital glaucoma	Врожденная глаукома
442	Congenital hypothyroidism	Врожденный гипотиреозидизм
95711	Congenital hypothyroidism due to developmental anomaly	Врожденный гипотиреоз вследствие аномалии развития
209893	Congenital isolated thyroxinebinding-globulin deficiency	Врожденный дефицит изолированного тироксин-связывающего глобулина
1928	Congenital lobar emphysema	Врожденная долевая эмфизема
93109	Congenital megalocytosis	Врожденный мегакарикозиз
258	Congenital muscular dystrophy type IA	Врожденная мышечная дистрофия типа IA
590	Congenital myasthenicsyndrome	Врожденный миастенический синдром
168486	Congenital neuronal ceroidlipofuscinosis	Врожденный нейроно- церионидный липофусциноз
66630	Congenital pseudoarthrosis of clavicle	Врожденный псевдоартроз ключицы
2444	Congenital pulmonary airwaymalformation	Врожденный порок дыхательных путей
2414	Congenital pulmonarylymphangiectasia	Врожденная лимфангиэктазия легких
3189	Congenital pulmonary valvestenosis	Врожденный стеноз легочной артерии
290	Congenital rubella syndrome	Синдром врожденной краснухи
101068	Congenital stromal cornealdystrophy	Врожденная стромальная дистрофия роговицы
858	Congenital toxoplasmosis	Врожденный токсоплазмоз

199	Cornelia de Lange syndrome	Синдром Корнелии де Ланге
54251	Corticosteroid-sensitive aseptic abscess syndrome	Синдром кортикостероидо-чувствительного асептического абсцесса
3071	Costello syndrome	Синдром Костелло
1525	Cranio-osteoarthropathy	Черепная остеопатия
1513	Craniodiaphyseal dysplasia	Краниодиапсальная дисплазия
1522	Cranio-metaphyseal dysplasia	Краниометапсальная дисплазия
1527	Craniosynostosis, Philadelphia type	Краниосинстоз, типа Филадельфия
1545	Crisponi syndrome	Синдром Криспони
2930	Cronkrite-Canada syndrome	Синдром Крокит-канала
93262	Crouzon syndrome – acanthosis nigricans	синдром Крузона - черный акантоз
1546	Cryptococcosis	Криптококкоз
96253	Cushing disease	Болезнь Кушинга
535	Cutaneous lupus erythematosus	Кожная волчанка
79140	Cutaneous neuroendocrine carcinoma	Кожная нейроэндокринная карцинома
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	Мраморность кожи
400	Cystic echinococcosis	Кистозный эхинококкоз
586	Cystic fibrosis	Кистозный фиброз
85136	Cystic leukoencephalopathy without megalencephaly	Кистозная лейкоэнцефалопатия без мегалоэнцефалии
213	Cystinosis	Цистиноз
214	Cystinuria	Цистинурия
94087	Cytophagic histiocytic panniculitis	Цитофагоцитный гистиоцитарный панникулит
79315	D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2-гидроксиглутарическая ацидоурия
2962	De Barys syndrome	Синдром Де-Барси
90024	Deafness with labyrinthine aplasia, microtia, and microdontia	Глухота с лабиринтной аплазией, микрогией и микродонтией

94064	Deafness-infertility syndrome	Синдром глухота-бесплодие
99828	Dengue fever	Лихорадка Денге
93571	Dense deposit disease	Болезнь плотного осадка
99791	Dentin dysplasia type I/ II	Дентин дисплазия типа I/ II
166260	Dentinogenesis imperfecta type 2	Дентиногенезис несовершенный типа 2
1425	Desbuquois syndrome	Синдром Десбуки
83469	Desmoplastic small round cell tumor	Десмопластическая небольшая опухоль вокруг клеток
163988	Developmental delay -deafness, Hildebrand type	Задержка развития - глухота, тип Хильдебранд
329195	Developmental delay with autism spectrum disorder and gait instability	Задержка развития с расстройством аутистического спектра и нестабильности походки
628	Diastrophic dwarfism	Тектоническая карликовость
146	Differentiated thyroid carcinoma	Дифференцированный рак щитовидной железы
79456	Diffuse cutaneous mastocytosis	Диффузный кожный мастоцитоз
544	Diffuse large B-cell lymphoma	Диффузная большая В-клеточная лимфома
226	Dihydropteridine reductase deficiency	Дефицит дигидроптеридиновой редуктазы
71274	Disseminated peritoneal leiomyomatosis	Рассеянный перитонеальный леймиоматоз
1627/	Distal monosomy 6p/ 5q/ 10q/ 12p	Дистальная моносомия 6p/ 5q/ 10q/ 12p
96125/		
96148/		
280325		
1745/	Distal trisomy 6p/ 10 q	Дистальная трисомия 6p/ 10 q
96102		
2143	Donnai-Barrow syndrome	Синдром Доннай-Барроу
3411	Double uterus - hemivagina renal agenesis	Двойная матка - гемивагинальная почечная агенезия
233	Duane retraction syndrome	Синдром отвода Дужайна

235	Dubowitz syndrome	Синдром Дубовитца
98896	Duchenne muscular dystrophy	Мышечная дистрофия Дюшенна
1203	Duodenal atresia	Дуоденальная астеня
89843	Dystrophic epidermolysisbullosa pruriginosa	Дистрофический буллезный эпидермолиз
158676	Dystrophic epidermolysisbullosa, nails only	Дистрофический буллезный эпидермолиз, поражающий только ногти
1935	Early myoclonicencephalopathy	Ранняя миоклоническая энцефалопатия
98890	Early-onset X-linked opticatrophy	Ранняя атрофия X-хромосомного зрительного нерва
1880	Ebstein malformation	Мальформация Эбштейна
1896	EEC syndrome	Синдром ЕЕС
90309	Ehlers-Danlos syndrome type 1	Синдром Элерса-Данло типа 1
2953	Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural type	Синдром Элерса-Данло мускулоконтрактурально типа
1902	Ehrlichiosis	Эрлихиоз
71277	Encephalopathy due to GLUT1deficiency	Энцефалопатия из-за дефицита GLUT1
833	Encephalopathy due to sulfiteoxidase deficiency	Энцефалопатия в связи с дефицитом сульфитной оксидазы
3165	Eosinophilic fasciitis	Эозинофильный фасциит
2070	Eosinophilic gastroenteritis	Эозинофильный гастроэнтерит
35125	Epidermal nevus syndrome	Синдром эпидермального невуса
302	Epidermodysplasiaverruciformis	Бородавчатая эпидермодисплазия
304	Epidermolysis bullosa simplex	Врожденный буллезный простой эпидермолиз
257	Epidermolysis bullosa simplexwith muscular dystrophy	Врожденный буллезный простой эпидермолиз с мышечной дистрофией

79135/ 79136/ 211067/ 209970	Episodic ataxia type 3/ 4/ 5/ 6/ 7	Эпизодическая атаксия типа 3/ 4/ 5/ 6/ 7
293381	Epithelial recurrent erosiondystrophy	Эпителиальная рецидивирующая эрозийная дистрофия
313920	Erpstein-Barr virus-associatedgastric carcinoma	Рак желудка ассоциированный с вирусом Эпштейна-Барра
35687	Erdheim-Chester disease	Болезнь Эрдгейма-Честера
1199	Esophageal atresia	Атрезия пищевода
324	Fabry disease	Болезнь Фабри
269	Facioscapulohumeraldystrophy	Фасциоспабулогеморальная дистрофия
733	Familial adenomatouspolyposis	САП
1416	Familial calciumpyrophosphate deposition	Семейное отложение пирофосфата кальция
85448	Familial amyloidosis, Finnish type	Семейный амилоидоз, финский тип
221061	Familial cerebral cavernousmalformation	Семейные церебральные кавернозные пороки
154	Familial isolated dilatedcardiomyopathy	Семейная изолированная дилатационная кардиомиопатия
314777	Familial isolated pituitaryadenoma	Семейная изолированная аденома гипофиза
768	Familial long QT syndrome	Синдром семейнойного удлиненного QT
618	Familial melanoma	Семейная меланома
569	Familial or sporadic hemiplegic migraine	Семейная или спорадическая гемиплегическая мигрень
71290	Familial platelet syndromewith predisposition to acutemyelogenous leukemia	Семейный тромбоцитный синдром с предрасположенностью к острому миелолейкозу
34526	Familial primaryhypomagnesemia	Первичная семейная гипомagnesемия

306516	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis	Первичная семейная гипомagneмия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом
2196	Familial primary hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with severe ocular involvement	Первичная семейная гипомagneмия с гиперкальциурией и нефрокальцинозом с тяжелым глазным поражением
95716	Familial thyroid dysgenesis	Семейный дисгормогенез щитовидной железы
84	Fanconi anemia	Анемия Фанкони
163703	Febrile infection-related epilepsy syndrome	Инфекционная лихорадка с эпилептическим синдромом с
1305	Feingold syndrome type 1 / 2	Синдром Файнгольд типа 1 / 2
2019	Femur-fibula-ulna complex	Бедро-фибуло-локтевой комплекс
994	Fetal akinesia deformation sequence	Деформационная последовательность акинезии плода
1915	Fetal alcohol syndrome	Алкогольный синдром плода
853	Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia	Аллоиммунная тромбоцитопения плода и новорожденного
294	Fetal cytomegalovirus syndrome	Синдром цитомегаловирусной инфекции плода
1917	Fetal methylmercury syndrome	Синдром метилртути плода
291	Fetal varicella syndrome	Синдром инфицирования плода ветряной оспой
93323	Fibular hemimelia	Малоберцовая гемимелия
2030	Fibrosarcoma	Фибросаркома
2092	Focal dermal hypoplasia	Фокальная кожная гипоплазия
48918	Focal myositis	Фокальный миозит
1866	Focal, segmental or multifocal dystonia	Фокальная сегментная или мультифокальная дистония
2048	Foix-Chavany-Marie syndrome	Синдром Фуа-Шавани-Мари
545	Follicular lymphoma	Фолликулярная лимфома
228371	Foodborne botulism	Пищевой ботулизм

908	Fragile X syndrome	Синдром ломкой X
2052	Fraser syndrome	Синдром Фрейзера
834	Free sialic acid storage disease	Болезнь накопления свободной сиаловой кислоты
2053	Freeman-Sheldon syndrome	Синдром Фримена-Шелдона
95	Friedreich ataxia	Атаксия Фридрейха
1826	Frontometaphyseal dysplasia	ФронтOMETAFИСЕАЛЬНАЯ дисплазия
282	Frontotemporal dementia	Лобно-височная деменция
2059	Fryns syndrome	Синдром Фринса
349	Fucosidosis	Фукоцидоз
24	Fumaric aciduria	Фумаровая ацидурия
352	Galactosemia	Галактоземия
100026	Gamma-heavy chain disease	Болезнь тяжелой гамма цепи
79665	Gardner syndrome	синдром Гарднера
44890	Gastrointestinal stromal tumor	Желудочно-кишечные стромальные опухоли
2368	Gastroschisis	Гастрошизис
355	Gaucher disease type 1/ 2/ 3	Болезнь Гаушера типа 1/2/ 3
98497	Genetic peripheral neuropathy	Генетическая периферическая нейропатия
643	Genit axonal neuropathy	Гигантская нейропатия аксонов
358	Gitelman syndrome	Синдром Гительмана
182067	Glial tumor	Глиальная опухоль
360	Glioblastoma	Глиобластома
97280	Glucagonoma	Глюкагонома
35710	Glucose-galactosemalabsorption	Глюкозо-галактозная мальабсорбция
25	Glutaryl-CoA dehydrogenasedeficiency	Дефицит Глутарил-КоА дегидрогеназы
407	Glycine encephalopathy	Глицин энцефалопатия
365	Glycogen storage disease dueto acid maltase deficiency	Болезнь накопления гликогена из-за дефицита мальтазы

364	Glycogen storage disease dueto glu- cose-6-phosphatase deficiency	Болезнь накопления гликогена из-за дефицита глюкозо-6- фосфатазы
79258	Glycogen storage disease dueto glu- cose-6-phosphatase deficiency type a/ b	Болезнь накопления гликогена из-за дефицита глюкозо-6- фосфатазы типа a/ b
367	Glycogen storage disease dueto glyco- gen branching enzymedeficiency	Болезнь накопления гликогена из-за дефицита гликоген-ветвящего энзима
264580	Glycogen storage disease dueto liver phosphorylase kinasedeficiency	Болезнь накопления гликогена из-за дефицита фосфорилазо киназы печени
370	Glycogen storage disease dueto phos- phorylase kinasedeficiency	Болезнь накопления гликогена из-за дефицита фосфорилазо киназы
329984	Goblet cell carcinoma	Клеточная карцинома Гоблета
374	Goldenhar syndrome	Синдром Голденхара
1986	Gollop- Wolfgang complex	Комплекс Голлоп-Волфганга
73	Gorham-Stout disease	Болезнь Горхам-Шоута
377	Gorlin syndrome	Синдром Горлина
39812	Graft versus host disease	Отторжение трансплантата
381	Griscelli disease	Болезнь Гриссели
2103	Guillain-Barré syndrome	Синдром Гиллиан-Барра
414	Gyrate atrophy of choroid andretina	Круговая атрофия сосудистой оболочки и сет- чатки
2342	Haim-Munk syndrome	Синдром Хайм-Манка
58017	Hairy cell leukemia	Лейкемия волосянных клеток
2108	Hallermann-Streiff syndrome	Синдром Халлерман-Стрейфа
2116	Hartnup disease	Заболевание Хартнупа
86813	Helicoid peripapillarychorioretinal de- generation	Хеликоидная околоосковая хориоретинальная дегенерация
306741	Hemidystonia-hemiatrophia syndrome	Синдром гемидитония-гемиатрофии
2130	Hemimelia	Гемимелия
79230	Hemochromatosis type 2/ 3/ 4	Гемохроматоз типа 2/3/4

448	Hemophilia / A/ B	Гемофилия /А/ В
890	Hepatic veno-occlusive disease	Печеночная вено-окклюзионная болезнь
449	Hepatoblastoma	Гепатобластома
88673	Hepatocellular carcinoma	Карцинома клеток печени
91378	Hereditary angioedema	Наследственный ангионевротический отек
145	Hereditary breast and ovarian cancer syndrome	Синдром наследственный рака молочной железы и яичников
85458	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis	Наследственное кровоизлияние в мозг с амилоидозом
100006	Hereditary cerebral hemorrhage with amyloidosis, Dutch type	Наследственное кровоизлияние в мозг с амилоидозом, голландского типа
676	Hereditary chronic pancreatitis	Наследственный хронический панкреатит
26106	Hereditary diffuse gastric cancer	Наследственный диффузный рак желудка
469	Hereditary fructose intolerance	Наследственная переносимость фруктозы
774	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	Наследственная геморрагическая телеангиэктазия
3197	Hereditary hyperekplexia	Наследственная гиперекплексия
523	Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer	Наследственный леймиоматоз и почечно-клеточный рак
90117	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type	Наследственная моторная и сенсорная neuropathia, тип Окинава
640	Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies	Наследственная neuropathia
29072	Hereditary pheochromocytoma/paraganglioma	Наследственная феохромоцитома-параганглиома
139564	Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 1B/ 2/ 6/ 7	Наследственная сенсорная и автономная neuropathia типа 1B/2 /6 /7
685	Hereditary spastic paraplegia	Наследственная спастическая параллелия
822	Hereditary spherocytosis	Наследственный сфероцитоз

3467	Hereditary xanthinuria	Наследственные ксантинурия
79430	Hermansky-Pudlak syndrome type 7 /8/9	Синдром Германского-Пудлака типа 7 / 8/ 9
189	Hidrotic ectodermal dysplasia	Потогонный эктодермальной дисплазия
388	Hirschsprung disease	Болезнь Гиршпрунга
98293	Hodgkin lymphoma	Лимфома Ходжкина
2162	Holoprosencephaly	Холопроsenceфалия
392	Holt-Oram syndrome	синдром Холт-Орама
391665	Homozygous familial hypercholesterolemia	Гомозиготная наследственная гиперхолестеринемия
3265	Humero-radial synostosis	Плечево-радиально синостоз
399	Huntington disease	Болезнь Хантингтона
2186	Hydrocephalus - blue sclerae - nephropathy	Гидроцефалия - синяя склера - нефропатия
2182	Hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of Sylvius	Гидроцефалия со стенозом водопровода Сильвиева
168956	Hypereosinophilic syndrome	Гиперэозинофильный синдром
3260	Hypereosinophilic syndrome of undetermined significance	Гиперэозинофильный синдром неясного значения
343	Hyperimmunoglobulinemia D with periodic fever	Гипериммуноглобулинемия D с периодической лихорадкой
643	Hyperkalemic periodic paralysis	Гиперкалиемический периодический паралич
411	Hyperlipoproteinemia type 1/3	Гиперлипопротеинемия типа 1/3
157798	Hyperplastic polyposis syndrome	Синдром гиперпластического полипоза
1519	Hypertelorism, Teebi type	Гипертелоризм типа Теэби
2222	Hypertrichosis lanuginosa congenita	Врожденный гипертрихоз пушковыми волосками
429	Hypochondroplasia	Гипохондроплазия

36412	Hypocomplementemicurticarial vasculitis	Гипосомплементический васкулит при крапивнице
238468	Hypohidrotic ectodermal dysplasia	Ангидротическая эктодермальная дисплазия
98813	Hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency	Ангидротическая эктодермальная дисплазия с иммунодефицитом
681	Hypokalemic periodic paralysis	Гиперкалимический периодический паралич
436	Hypophosphatasia	Гипофосфатазия
2248	Hypoplastic left heartsyndrome	Синдром гипоплазии левых отделов сердца
98723	Hypoplastic right heartsyndrome	Синдром гипоплазии правых отделов сердца
55654	Hypotrichosis simplex	Простой гипотрихоз
1573	Hypotrichosis with juvenilemacular degeneration	Гипотрихоз с ювенильной макулярной дегенерацией
254509	Iatrogenic botulism	Ятрогенный ботулизм
2273	Ichthyosis follicularis – alopecia- photophobia	Ихтиоз фолликулярный - алопеция - светобоязнь
930	Idiopathic achalasia	Идиопатическая ахалазия
724	Idiopathic acute eosinophilicpneumonia	Идиопатическая острая эозинофильная пневмония
2810	Idiopathic facial palsy	Идиопатический лицевой паралич
45452	Idiopathic neonatal atrialflutter	Идиопатическое неонатальное трепетание предсердий
275766	Idiopathic pulmonary arterialhypertension	Идиопатическая легочная артериальная гипертензия
2032	Idiopathic pulmonary fibrosis	Идиопатический легочный фиброз
238621	Ileal pouch anal anastomosisrelated faecal incontinence	Анастомоз подвздошного анального мешка, связанного с недержанием кала
42062	Iminoglycinuria	Имуноглицинурия
37042	Immune dysregulation-polyendocrinopathyX-linked syndrome	синдром иммунной дисрегуляции- полиэндокринопатии-энтеропатии- X-хромосомы

3002	Immune thrombocytopenic purpura	Иммунная тромбоцитопеническая пурпура
70593	Immunodeficiency due to selective anti-polysaccharide antibody deficiency	Иммунодефицит за счет селективного анти-полисахаридной дефицита антител
45453	Incessant infant ventricular tachycardia	Непрекращающаяся младенческая желудочковая тахикардия
611	Inclusion body myositis	Миозит инклюзивный
464	Incontinentia pigmenti	Пигментация
98848	Indolent systemic mastocytosis	Вялотекущий системный мастоцитоз
70587	Infant acute respiratory distress syndrome	Синдром младенческого острого респираторного дистресса
199267	Infantile digital fibromatosis	Детский фиброматоз
35069	Infantile neuroaxonal dystrophy	Детская нейроаксональная дистрофия
293168	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis	Детский наследственно-спастический паралич
90003	Inflammatory pseudotumor of the liver	Ложный воспаления печени
79361	Inherited epidermolysis bullosa	Унаследованные буллезный эпидермолиз
63259	Iniensephaly	Иниэнцефалия
3051	Intellectual disability – sparse hair - brachydactyly	Интеллектуальная инвалидность - редкость волос - брахидактилия
3454	Intellectual disability-development-al delay-contraction syndrome	Синдром умственной отсталости-развития задержки-контрактуры
981	Internal carotid agenesis	Внутренняя сонная агенезия
182095	Interstitial lung disease	Коллагеновая болезнь легкого
92050	Intestinal epithelial dysplasia	Кишечные эпителиальные дисплазии
69665	Intrahepatic cholestasis of pregnancy	Внутрипеченочный холестаза при беременности
84142	Isaac syndrome	Синдром Исаака
6	Isolated 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	Дефицит изолированного 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы
229717	Isolated agammaglobulinemia	Изолированные агаммаглобулинемия

1048	Isolated anencephaly/exencephaly	Изолированные анэнцефалия / экзэнцефалия
250923	Isolated aniridia	Изолированные аниридия
557	Isolated anorectal malformation	Изолированный аноректальной порок
2542	Isolated anophthalmia -microphthalmia	Изолированные анофтальмия - микрофтальмия
2343	Isolated cloverleaf skull syndrome	Синдром изолированного черепного "листа клевера"
217	Isolated Dandy-Walker malformation	Изолированная мальформация Денди-Уокера
2345	Isolated Klippel-Feil syndrome	Изолированный синдром Клиппел-Фейла
718	Isolated Pierre Robin syndrome	Изолированный синдром Пьер Робина
2924	Isolated polycystic liver disease	Изолированный поликистоз печени
823	Isolated spina bifida	Изолированные расщелины позвоночника
3366	Isolated trigonocephaly	Изолированная тригоноцефалия
33	Isovaleric acidemia	Изовалериановая ацидемия
2308	Jacobsen syndrome	Синдром Якобсена
79139	Japanese encephalitis	Японский энцефалит
474	Jeune syndrome	Синдром Жеуне
140874	Joubert syndrome and related disorders	Синдром Жубера и связанные с ним нарушения
79403	Junctional epidermolysis bullosa - pyloric atresia	Соединенный буллезный эпидермолиз - пилорическая -агрезия
1941	Juvenile absence epilepsy	Ювенильное отсутствие эпителия
248111	Juvenile Huntington disease	Ювенильное заболевание Хантингтона
92	Juvenile idiopathic arthritis	Ювенильный идиопатический артрит
2929	Juvenile polyposis syndrome	Синдром ювенильного полипоза
85436	Juvenile psoriatic arthritis	Ювенальный псориаз и артрит
85408	Juvenile rheumatoid arthritis	Ювенильный ревматоидный артрит
85435	Juvenile rheumatoid factor-positive polyarthritis	Ювенильный ревматоидный фактор-положительный полиартрит
26137	Juvenile temporal arteritis	Ювенальная височный артрит

322	Kabuki syndrome	Синдром Кабуки
2324	Kaler-Garrity-Stern syndrome	Синдром Калер-Гаррити-Штерна
478	Kallmann syndrome	Синдром Каллмана
2330	Kasabach-Merritt syndrome	Синдром Касабач-Мерритта
480	Kearns-Sayre syndrome	Синдром Кearnс-Сойра
482	Kimura disease	Заблевание Кимура
2908	Kindler syndrome	Синдром Киндлера
261494	Kleefstra syndrome	Синдром Клифстра
96169	Koolen-De Vries syndrome	Синдром Кулен- де- Вриеса
487	Krabbe disease	Заблевание Краббэ
79314	L-2-hydroxyglutaric aciduria	L-2-гидроксиглутаровая ацидурия
99749	Kostmann syndrome	Синдром Костмана
2363	Lacrimoauriculodentodigital syndrome	Синдром лакримоаурикулодентодигитальный
43393	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	Синдром Миастенический синдром Ламберт-Итона
2632	Langer mesomelic dysplasia	Мелосомелическая дисплазия Лангера
626	Large congenital melanocytic nevus	Большой врожденный невус меланоцитов
633	Laron syndrome	Синдром Ларона
2004	Laryngo-tracheo-esophageal cleft	Ларинго-трахео-пищеводная трещина
330015	Lead poisoning	Отравление свинцом
65	Leber congenital amaurosis	Врожденная полная слепота Лебера
104	Leber hereditary optic neuropathy	Наследственная оптическая невропатия Лебера
99718	Leber plus disease	Диагноз плюс печенЬ
549	Legionellosis	Болезнь "Легионеров"
137605	Legius syndrome	Синдром Легуса
506	Leigh syndrome	Синдром Лейга
507	Leishmaniasis	Лейшманиоз
137839	Lemierre syndrome	Синдром Лемьера
2382	Lennox-Gastaut syndrome	Синдром Леннокса-Гастро

548	Leptosy	Проказа
509	Leptospirosis	Лептоспироз
510	Lesch-Nyhan syndrome	Синдром Леша-Нихана
33108	Lethal multiple pterygiumsyndrome	Синдром летального множественного птеригиума
1832	Lethal osteosclerotic bonedysplasia	Летальная остеосклеротическая дисплазия костей
99870	Letterer-Siwe disease	Болезнь Леттерера-Сива
2968	Leukocyte adhesion deficiency	Дефицит адгезии лейкоцитов
137898	Leukoencephalopathy withbrain stem and spinal cordinvolvement - high lactate	Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола мозга и спинного мозга- высокий лактат
139444	Leukoencephalopathy withbilateral anterior temporal lobecysts	Лейкоэнцефалопатия с кистой двусторонних передних височных долей
48162	Lewis-Sumner syndrome	Синдром Левис-Сумнера
65285	Lhermitte-Duclos disease	Заболевание Лермитта-Дуклоса
525	Lichen planopilaris	Лишай стригущий
254478	Lichen planus pemphigoides	Красный плоский пузырчатый лишай
97231	Ligneous conjunctivitis	Древесный конъюнктивит
171673	Limbic stem cell deficiency	Дефицит лимбальных стволовых клеток
220407	Limited systemic sclerosis	Склероз системный ограниченный
2612	Linear nevus sebaceussyndrome	Синдром линейной сального невуса
530	Lipoid proteinosis	Липоидный протеиноз
69078	Liposarcoma	Липосаркома
98955	Lisch epithelial cornealdystrophy	Лишайная дистрофия эпителия роговицы
100012	Lissencephaly with cerebellarhydroporplasia type B/C	Лиссэнцефалия с гипоплазией мозжечка типа В/С
93685	Localized Castleman disease	Локализованная болезнь Каслмена

5	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	Дефицит длинных цепей 3-гидроксиацил-Ко А дегидрогеназы
60030	Loeys-Dietz syndrome	Синдром Лоеес-Дитц
251393	Localized junctional epidermolysis bullosa, non-Herlitz type	Локализованный узловой буллезный эпидермолиз, типа Нон-Херлитца
276435	Lower motor neuron syndrome with late-adult onset	Синдром поздне-приобретенного периферического мотонейрона.
90283	Lupus erythematosus tumidus	Отекшая красная волчанка
91546	Lyme disease	Болезнь Лайма
538	Lymphangioma	Лимфангиолейомиома
2415	Lymphatic malformation	Лимфатический порок
210548	Macrocephaly-autism syndrome	Макроцефалия-синдром аутизма
79457	Maculopapular cutaneous mastocytosis	Папулезный кожный мастоцитоз
137867	Madras motor neuron disease	Болезнь двигательного нейрона Мадраса
163634	Maffucci syndrome	Синдром Маффуци
673	Malaria	Малярия
679	Malignant atrophic papulosis	Злокачественный атрофический папулез
293181	Malignant migrating partial seizures of infancy	Злокачественные мигрирующие парциальные приступы у младенцев
168811	Malignant peritoneal mesothelioma	Злокачественная перитонеальная мезотелиома
35808	Malignant sex cord stromal tumor of ovary	Злокачественная опухоль зародышевых шну-ров яичника
252212	Malignant triton tumor	Злокачественная опухоль тритона
52416	Mantle cell lymphoma	Лимфома клеток коры головного мозга
99826	Marburg hemorrhagic fever	Геморрагическая лихорадка Марбурга
558	Marfan syndrome	Синдром Марфана
559	Marinesco-Sjögren syndrome	Синдром Маринессо-Шюргена
560	Marshall syndrome	Синдром Маршала
561	Marshall-Smith syndrome	Синдром Маршала-Смита

98292	Mastocytosis	Мастоцитоз
2209	Maternal phenylketonuria	Материнская фенилкетонурия
225	Maternally-inherited diabetes and deafness	Унаследованные по материнской линии диабет и глухота
3109	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome	Синдром Майер-Рокитанский-Кюстер-Хаузера
562	McCune-Albright syndrome	Синдром Маккуин-Албрайта
564	Meckel syndrome	Синдром Мекеля
70588	Meconium aspiration syndrome	Синдром аспирации мекония
2699	Median nodule of the upper lip	Узелок верхней губы
42	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	Дефицит средней цепи ацил-КоА дегидрогеназы
1332	Medullary thyroid carcinoma	Медулярная карцинома щитовидной железы
616	Medulloblastoma	Медуллобластома
98954	Meesmann corneal dystrophy	Дистрофия роговицы Мисмана
2241	Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome	Синдром мегацистиса-снижения перистальтики толстой кишки
1879	Meliorheostosis with osteopoikilosis	Мелореостоз с остеопойкилией
319558	Mendelian susceptibility to mycobacterial diseases due to complete IL12B deficiency	полный дефицит интерлейкин 12В вызывает восприимчивость к микобактериями - мандельская предрасположенность
2495	Meningioma	Менингиома
45360	Menière disease	Болезнь Меньера
50251	Mesothelioma	Мезотелиома
2499	Metachondromatosis	Метахондроматоз
512	Metachromatic leukodystrophy	Метахроматическая лейкодистрофия
2635	Metatropic dysplasia	Метаатропическая дисплазия
1923	Methimazole embryofetopathy	Метимазол эмбриофетопатия

26	Methylmalonic acidemia with homocystinuria	Метилмалоновая ацидемия с гомоцистинурией
2510	Micro syndrome	Синдром микро
2637	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II	Микроцефальная остеодисплазия с изначальной карликовостью II типа
2526	Microcephaly - lymphedema - chorioretinopathy	Микроцефалия - лимфедема - хориоретинопатия
1106	Microphthalmia with limb anomalies	Микрофтальмия с аномалий конечностей
58220	Microscopic colitis	Микроскопический колит
727	Microscopic polyangiitis	Микроскопический полиангиит
83463	Microtia	Микрогения
169799	Mild hemophilia	Мягкая гемофилия
531	Miller-Dieker syndrome	Синдром миллера-Дикера
746	Mitochondrial trifunctional protein deficiency	Митохондриальный трифункциональный дефицит белка
298	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy	Митохондриальная нейрогастроэнтеральная энцефаломиопатия
90056	Moderate and severe traumatic brain injury	Средней и тяжелой степени черепно-мозговые травмы
570	Moebius syndrome	Синдром Мобюса
77301	Monosomy 9q22.3/18p/21/22q13	Моносомия 9q22.3/18p/21/22q14
96061	Mosaic trisomy 8	Мозаичная трисомия 9
2152	Mowat-Wilson syndrome	Синдром Моват-Уилсона
2573	Moyamoya disease	Болезнь Мойома
575	Muckle-Wells syndrome	Синдром Мулке-Уеллса
576	Mucopolipidosis type II	Мукополипидоз типа II
579	Mucopolysaccharidosis type 1/2/3/6/7	Мукополисахаридоз типа 1/2/3/6/7
139436	Multicentric reticulohistiocytosis	Многоцентриковой ретикулогистiocитоз

1851	Multicystic dysplastic kidney	Поликистозная дисплазия почек
641	Multifocal motor neuropathy	Мультифокальная моторная нейропатия
652	Multiple endocrine neoplasia type 1/2	Множественная эндокринная неоплазия типа 1/2
251	Multiple epiphyseal dysplasia	Множественная эпифизарная дисплазия
29073	Multiple myeloma	Множественная миелома
3237	Multiple synostoses syndrome	Синдром множественного синостоза
98933	Multiple system atrophy, parkinsonian type	Множественная системная атрофия, типа паркинсонизма
589	Myasthenia gravis	Миастения
52688	Myelodysplastic syndrome	Миелодиспластический синдром
824	Myelofibrosis with myeloidmetaplasia	Миелофиброз с миелоидной метаплазией
86909	Myoclonic epilepsy of infancy	Миоклоническая эпилепсия младенчества
206647	Myotonic dystrophy	Миотоническая дистрофия
99967	Myxoid/round cell liposarcoma	Миксоидная / круглая липосаркома клеток
245	Nager syndrome	Синдром Нагера
2073	Narcolepsy-cataplexy	Нарколепсия-катаплексия
607	Nemaline myopathy	Немалиновой миопатия
224	Neonatal diabetes mellitus	Неонатальный сахарный диабет
94058	Neovascular glaucoma	Неоваскулярная глаукома
654	Nephroblastoma	Нефробластома
223	Nephrogenic diabetes insipidus	Нефрогенный несахарный диабет
634	Netherton syndrome	Синдром Нетхертона
635	Neuroblastoma	Нейробластома
2481	Neurocutaneous melanocytosis	Нейрокожный меланцитозис
636	Neurofibromatosis type 1/2	Нейрофиброматоз типа 1/2
94093	Neuroleptic malignant syndrome	Злокачественный нейролептический синдром
71211	Neuromyelitis optica	Оптиконевромиелит
165	Neutral lipid storage disease	Болезнь накопления липидов

263432	Nevus of Ito	Невус Ито
77292	Niemann-Pick disease type A/ B/ C	Болезнь Ньюмана- Пика типа А/ В/ С
99825	Nipah virus disease	Вирусное заболевание Нипана
2337	Non-epidermolyticpalmoplantar keratoderma	Неэпидермолитическая палмоплантарная кератодермия
467	Non-acquired combinedpituitary hormone deficiency	Не-приобретенный комбинированный дефицит гормона гипофиза
363999	Non-immune hydrops fetalis	Неимунная водянка плода
329883	Non-hypoproteinemich hypertrophic gastropathy	Негипопротеинемическая гипертрофическая гастропатия
314647	Non-progressive cerebellarataxia with intellectualdisability	Не-прогрессивная церебральная атаксия с интеллектуальной инвалидностью
90061	Non-infectious posterioruveitis	Неинфекционные задний увеит
209989	Non-papillary transitional cellcarcinoma of the bladder	Не-папиллярный переходно-клеточный рак мочевого пузыря
363494	Non-seminomatous germ celltumor of testis	Несеминомагозная опухоль зародышевых клеток семенников
90031	Non-spherocytic hemolyticanemia due to hexokinasedeficiency	Несфероцитарная анемия из-за дефицита гексокиназы
648	Noonan syndrome	Синдрома Нонана
649	Norrie disease	Болезнь Норри
66628	Obesity due to congenitalleptin deficiency	Ожирение в связи с врожденным дефицитом лептина
2704	Ochoa syndrome	Синдром Очоа
194	Ocular coloboma	Глазная колобома
534	Oculocerebrorenal syndrome	Окулоцереборенальный синдром
	Oculocutaneous albinism type1/ 1A/ 1B/ 2/ 4/ 1B/ 2/ 4/ 5/ 6	Глазокожный альбинизм типа 1/ 1А/ 1В/ 2/ 4/ 5/ 6
2710	Oculodentodigital dysplasia	Окулодентогитальная дисплазия

75382	Oguchi disease	Болезнь Огучи
85410	Oligoarticular juvenile arthritis	Олигоарткулярный ювенильный артрит
660	Omphalocele	Пупочная грыжа
300512	Onychomatricoma	Онкоматрикома
352540	Oncogenic osteomalacia	Онкогенная остеомалация
664	Ornithine transcarbamylasedeficiency	Дефицит орнитин- транскарбамилазы
2764	Osteochondritis dissecans	Остеохондроз рассекающий
666	Osteogenesis imperfecta	Несовершенный остеогенез
2780	Osteopathia striata – cranialsclerosis	Остеопатический полосато-черепной склероз
2781	Osteopetrosis	Остеопетроз
213500	Ovarian cancer	Рак яичников
2309	Pachyonychia congenita	Врожденная пахионихия
2791	Otodental syndrome	Отодентальный синдром
672	Pallister-Hall syndrome	Синдром Паллишера- Халла
2202	Palmoplantar keratoderma-deafnesssyndrome	Синдром палмоплантарной кератодермии - глухоты
63455	Paraneoplastic pemphigus	Паранеопластическая пузырчатка
60015	Parietal foramina	Теменное отверстие
157835	Paroxysmal hemicrania	Пароксизмальная мигрень
98809	Paroxysmal kinesicdyskinesia	Пароксизмальная кинезигеническая дискинезия
447	Paroxysmal nocturnalhemoglobinuria	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия
79087	Partial acquired lipodystrophy	Частично- приобретенная липодистрофия
1330	Partial atrioventricular canal	Частичный атриовентрикулярный канал
1646	Partial chromosome Y deletion	Частичная делеция Y- хромосом
90076	Partial deep dermal and fullthickness burns	Частичные ожоги глубоких кожных покровов и полные ожоги
706	Patent arterial duct	Открытый артериальный проток
93682	Pediatric Castleman disease	Детская болезнь Каслмена

263548	Peeling skin syndrome type A/ B	Синдром отслоения кожи типа A/ B
704	Pemphigus vulgaris	Пузырчатка обыкновенная
705	Pendred syndrome	Синдром Пендред
65250	Perineural cyst	Периневральная киста
563	Peripartum cardiomyopathy	Дородовая и послеродовая кардиомиопатия
168816	Peritoneal cystic mesothelioma	Перитонеальная кистозная мезотелиома
226292	Permanent congenital hypothyroidism	Врожденный постоянный гипотиреоз
2855	Perrault syndrome	Синдром Перролта
2869	Peutz-Jeghers syndrome	Синдром Питц-Ейгерса
710	Pfeiffer syndrome	Синдром Пфейфера
716	Phenylketonuria	Фенилкетонурия
3222	Phosphoribosylpyrophosphatesynthetase superactivity	Повышенная активность Фосфорилбосиллирофосфата синтазы
300385	Pituitary carcinoma	Рак гипофиза
2896	Pitt-Hopkins syndrome	Синдром Питт-Хопкинса
64742	Pleuropulmonary blastoma	Плевроролеточная бластома
90066	Pneumonia caused by Pseudomonas aeruginosa infection	Пневмония, вызванная синегнойной палочкой
2911	Poland syndrome	Польский синдром
729	Polycythemia vera	Истинная полицитемия
183422	Polymalformative genetic syndrome with increased risk of developing cancer	Полимальформативный генетический синдром с повышенным риском развития рака
732	Polymyositis	Полимйозит
2524	Pontocerebellar hypoplasia type 1 / 2 / 3 / 4 / 5 / 6	Понтоцеребральная гипоплазия типа 1 / 2 / 3 / 4 / 5 / 6
294963	Popliteal pterygium syndrome	Синдром подколенного птеригиума
738	Porphyria	Порфирия
101330	Porphyria cutanea tarda	Порфирия кожная

79473	Porphyria variegata	Порфирия пестрая
98971	Posterior amorphous cornealdystrophy	Задняя бесструктурная дистрофия роговицы
268810	Posterior meningocele	Заднее менингоцеле
93110	Posterior urethral valve	Задний клапан уретры
70568	Posttransplantlymphoproliferative disease	Лимфопролиферативное заболевание после трансплантации
217067	Pouchitis	Поухита
739	Prader-Willi syndrome	Синдром Прадера-Вилли
275555	Preeclampsia	Преэклампсия
79410	Pretibial dystrophicepidermolysis bullosa	Предбольшеберцовый дистрофический буллезный эпидермолиз
186	Primary biliary cirrhosis	Первичный билиарный цирроз печени
244	Primary ciliary dyskinesia	Первичная цилиарная дискинезия
226295	Primary congenital hypothyroidism	Первичный врожденный гипотиреоз
48686	Primary effusion lymphoma	Первичная лимфома выпот
90026	Primary erythralgia	Первичная эритермалгия
93598	Primary hyperoxaluria type 1/ 2/ 3	Основная гипероксалурия типа 1/ 2/ 3
35689	Primary lateral sclerosis	Первичный боковой склероз
77240	Primary lymphedema	Первичная лимфедема
54370	Primary membranoproliferative glomerulonephritis	Первичный мембранопролиферативный гломерулонефрит
238606	Primary orthostatic tremor	Первичный ортостатический тремор
171	Primary sclerosing cholangitis	Первичный склерозирующий холангит
	Progressive myoclonic epilepsy type 3/ 6	Прогрессивная миоклоническая эпилепсия типа 3/6
100070	Progressive non-fluent aphasia	Прогрессивная неплавная афазия
683	Progressive supranuclear palsy	Прогрессивный супрануклеарный паралич
240103	Progressive supranuclear palsy corticobasal syndrome	Прогрессивный супрануклеарный паралич - синдром кортикобазальный

261197	Proximal 16p11.2microdeletion syndrome	Проксимальный микроделеционный синдром 16p11.2
70	Proximal spinal muscularatrophy	Проксимальный спинальная мышечная атрофия
83330	Proximal spinal muscularatrophytype 1/ 2/ 3/ 4	Проксимальный спинальная мышечная атрофия типа1/ 2/ 3/ 4
52530	Pseudo-von Willebrand disease	Болезнь Псевдо-Виллебранда
757	Pseudohypoadosteronismtype1/ 2	Псевдогипоальдостеронизм типа 1/ 2
26790	Pseudomyxoma peritonei	Псевдомиксома брюшной полости
2985	Pseudoprogeria syndrome	Синдром псевдопрогерии
182090	Pulmonary arterialhypertension	Легочная артериальная гипертензия
275798	Pulmonary arterialhypertension associated withconnective tissue disease	Легочная артериальная гипертензия, связанная с заболеваниями соединительной ткани
99050	Pulmonary artery coming fromthe aorta	Легочные артерии, идущие от аорты
64741	Pulmonary blastoma	Легочная бластома
199241	Pulmonary capillaryhemangiomas	Гемангиоматоз легочных капилляров
217080	Pulmonary fungal infections inpatients deemed at risk	Легочные грибковые инфекции у больных подверженных риску
31837	Pulmonary venoocclusivedisease	Легочное окклюзивное заболевание вен
3006	Pyridoxine-dependent epilepsy	Пиридоксин-зависимая эпилепсия
3008	Pyruvate carboxylasedeficiency	Дефицит пируват карбоксилазы
70475	Radiation proctitis	Радиационный проктит
71517	Rapid-onset dystonia-parkinsonism	Дистония с быстрым началом -паркинсонизм
217074	Rare carcinoma of pancreas	Редкие карциномы панкреатической железы
63443	Rare epithelial tumor ofstomach	Редкие опухоли эпителии желудка
182114	Rare urogenital tumor	Редкие опухоли мочеполовой системы
1929	Rasmussen subacuteencephalitis	Подострый энцефалит Расмуссена
79409	Recessive dystrophicepidermolysis bullosa inversa	Рецессивный дистрофический буллезный эпидермолиз

139380	Recessive hereditary methemoglobinemia type 1/ 2	Рецессивная наследственная метгемоглобинемия типа 1/ 2
461	Recessive X-linked ichthyosis	Рецессивный X-хромосомный ихтиоз
64740	Recurrent acute pancreatitis	Периодические острый панкреатит
90052	Recurrent hepatitis C virus-induced liver disease in livertransplant recipients	Периодические поражения гепатитом С печени реципиента
773	Refsum disease	Болезнь Рефсума
728	Relapsing polychondritis	Возвратный полихондрит
1848	Renal agenesis, bilateral	Почечная двусторонняя агенезия
93100	Renal agenesis, unilateral	Почечная односторонняя агенезия
217071	Renal cell carcinoma	Карцинома клеток почек
93108	Renal dysplasia	Почечная дисплазия
3242	Renpenning syndrome	Ренпеннингов синдром
178307	Reticulate acropigmentation of Kitamura	Ретикулярная акропигментация Китамура
75326	Retinal arterial tortuosity	Сетчаточная артериальная извилистость
791	Retinitis pigmentosa	Пигментный ретинит
790	Retinoblastoma	Ретинобластома
49041	Retroperitoneal fibrosis	Забрюшинный фиброз
778	Rett syndrome	Синдром Ретта
69077	Rhabdoid tumor	Опухоль палочковидная
3099	Rheumatic fever	Ревматическая лихорадка
177	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	Ризомелитическая точечная хондродисплазия
83312	Rickettsialpox	Риккетсиоз
293848	Right temporal lobar atrophy	Атрофия прависочной доли
3103	Roberts syndrome	Синдром Робертса
101016	Romano-Ward syndrome	Синдром Романо-Варда
158014	Rosai-Dorfman disease	Болезнь Росай-Дорфмана

2909	Rothmund-Thomson syndrome	Синдром Ротмунда-Томсона
796	Sandhoff disease	Болезнь Сандхоффа
79269	Sanfilippo syndrome type A/ B	Синдром Санфилиппо типа А/ В
797	Sarcoidosis	Саркоидоз
3129	Sarcosinemia	Саркоземия
90080	Scarring in glaucoma filtrationsurgical procedures	Рубцы при глаукоме от хирургических процедур
37748	Schnitzler syndrome	Синдром Шнитцлера
98967	Schnyder corneal dystrophy	Дистрофия роговицы Шнайдера
800	Schwartz-Jampel syndrome	Синдром Шварца-Джампела
801	Scleroderma	Склеродерма
167635	Scleromyxedema	Склеромикседема
808	Seckel syndrome	Синдром Секела
330001	Senile systemic amyloidosis	Старческий системный амилоидоз
90051	Sepsis in premature infants	Сепсис у недоношенных детей
3157	Septo-optic dysplasia	Септо-оптическая дисплазия
183660	Severe combinedimmunodeficiency	Тяжелый комбинированный иммунодефицит
42738	Severe congenital neutropenia	Тяжелая врожденная нейтропения
169802	Severe hemophilia A	Тяжелая гемофилия А
209370	Severe neonatal-onsetencephalopathy with microcephaly	Тяжелая неонатальная энцефалопатия с микроцефалией
363489	Sex cord-stromal tumor oftesticis	Рак тяжёлой семенников
104008	Short bowel syndrome	Синдром укороченной тонкой кишки
2462	Shprintzen-Goldberg syndrome	Синдром Шпритцена-Голдберга
309294	Sialidosis	Сиалидоз
232	Sickle cell anemia	Серповидноклеточная анемия
813	Silver-Russell syndrome	Синдром Сильвер-Рашела
3169	Sirenomelia	Сиреномелия

70573	Small cell lung cancer	Рак мелких клеткок легких
818	Smith-Lemli-Opitz syndrome	Синдром Смита-Лемли-Опитца
819	Smith-Magenis syndrome	Синдром Смита-Магениса
3394	Soft tissue sarcoma	Саркома мягких тканей
97230	Solar urticaria	Солнечная крапивница
209964	Solitary rectal ulcer syndrome	Синдром одиночной язвы прямой кишки
97283	Somatostatinoma	Соматостатинома
821	Sotos syndrome	Синдром Сотоса
90058	Spinal cord injury	Травмы спинного мозга
98755	Spinocerebellar ataxia type 1/2/3/5/ 11/12/13/14/17/18/20/21/23/25/ 26	Спинаocerebellарная атаксия типа 1/2/3/5/ 11/12/13/14/17/18/20/21/23/25/26
2440	Split hand-split footmalformation	Порок расщепленной кисти- расщепленной стопы
94068	Spondyloepiphyseal dysplasiacongen- ita	Врожденная спондилоэпифсеальная дисплазия
254	Spondylometaphysealdysplasia	Дисплазия Спондилометофисиальная
247234	Sporadic adult-onset ataxia ofunknown etiology	Спорадическая атаксия у взрослых неизвест- ной этиологии
99977	Squamous cell carcinoma ofesophagus	Плоскоклеточный рак пищевода
67037	Squamous cell carcinoma ofhead and neck	Плоскоклеточный рак головы и шеи
827	Stargardt disease	Болезнь Штаргардта
273	Steinert myotonic dystrophy	Миотоническая дистрофия Штейнерга
2017	Sternal cleft	Волчья грудина
36426	Stevens-Johnson syndrome	Синдром Стивенса-Джонсона
828	Stickler syndrome	Синдром Стиклера
3198	Stiff person syndrome	Синдром "Жесткого человека"
137599	Stromal keratitis	Стромальный кератит

3205	Sturge-Weber syndrome	Синдром Стурге-Вебера
48377	Subcorneal pustular dermatosis	Субкорнеальный гнойничковый дерматоз
46485	Superficial pemphigus	Поверхностная пузырчатка
3193	Supravalvular aortic stenosis	Суправальварный аортальный стеноз
838	Susac syndrome	Синдром Сусака
3243	Sweet syndrome	"Сладкий синдром"
93402	Syndactyly type 1	Синдактилия типа 1
3280	Syringomyelia	Сирингомиелия
2467	Systemic mastocytosis	Системный мастоцитоз
158	Systemic primary carnitinedeficiency	Начальный системный дефицит карнитина
90291	Systemic sclerosis	Системный склероз
85414	Systemic-onset juvenileidiopathic arthritis	Системно-ювенильный идиопатический артрит
3287	Takayasu arteritis	Артериит Такаюсу
31150	Tangier disease	Болезнь Тангера
3303	Tetralogy of Fallot	Тетрада Фалло
884	Tetrasomy	Тетрасомия
9	Tetrasomy X	Тетрасомия X
3312	Thalidomide embryopathy	Талидамидная эмбриопатия
2655	Thanatophoric dysplasia	Летальная дисплазия
614	Thomsen and Becker disease	Болезнь Томсона и Бекера
54057	Thrombotic thrombocytopenicpurpura	Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура
100088	Thyroid carcinoma	Карцинома щитовидной железы
95712	Thyroid ectopia	Эктопия щитовидной железы
95719	Thyroid hemiagenesis	Гемиагенез щитовидной железы
95720	Thyroid hypoplasia	Гипоплазия щитовидной железы
100087	Thyroid tumor	Опухоль щитовидной железы
3329	Tibial aplasia - ectrodactyly	Большеберцовая аплазия - эктродактилия

609	Tibial muscular dystrophy	Болезньберцовой мышечная дистрофия
3346	Tracheal agenesis	Агенезия трахеи
178045	Transient congenital hypothyroidism	Переходный врожденный гипотиреоз
99886	Transient neonatal diabetes mellitus	Переходный сахарный диабет новорожденных
56970	Transmissible spongiform encephalopathy	Трансмиссивная губчатая энцефалопатия
216675	Transposition of the great arteries	Транспозиция магистральных артерий
1209	Tricuspid atresia	Трехстворчатая агенезия
3376	Triploidy	Триплоидия
3378	Trisomy 13/ 18/ X	Трисомия 13/ 18/ X
3389	Tuberculosis	Туберкулез
805	Tuberous sclerosis	Клубневой склероз
182130	Tumor of endocrine glands	Опухоль эндокринных желез
363472	Tumor of testis and paratestis	Опухоль яичекка и придатков яичек
882	Typhoid	Брюшной тиф
882	Tyrosinemia type 1/ 2/ 3	Тирозинемия типа 1/ 2/ 3
97363	Unilateral multicystic dysplastic kidney	Односторонне-поликистозная диспластическая почка
1464	Univentricular heart	Унивентрикулярное сердце
94059	Uremic pruritus	Уремический зуд
886	Usher syndrome	Синдром Ашера
39044	Uveal melanoma	Уvealная меланнома
98715	Uveitis	Увеит
52759	Vasculitis	Васкулит
1493	Vici syndrome	Синдром Виси
1480	Ventricular septal defect	Дефект межжелудочковой перегородки
70476	Vernal keratoconjunctivitis	Весенний кератоконъюнктивит
28	Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia	Витамин В12- чувствительная метилмалоновая ацидемия

903	Von Willebrand disease	Болезнь Фон Виллебранда
83453	Vulvovaginal gingival syndrome	Вульвогинальный синдром
899	Walker-Warburg syndrome	Синдром Уолкера-Варбурга
902	Werner syndrome	Синдром Вернера
3451	West syndrome	Синдром Веста
904	Williams syndrome	Синдром Вильямса
905	Wilson disease	Болезнь Вильсона
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	Синдром Вульф-Хиршхорна
1409	Woolly hair - hypotrichosis -everted lower lip – outstandingears	Шерстистый волосяной покров - гипотрихоз - вывернутые нижняя губа - выдающиеся уши
370131	White platelet syndrome	Синдром белых тромбоцитов
3463	Wolfram syndrome	Синдром Вольфрама
3465	Worster-Drought syndrome	Синдром Востер-Дрогта
178475	Wound botulism	Раневой ботулизм
43	X-linked adrenoleukodystrophy	X-хромосомная адренолейкодистрофия
47	X-linked agammaglobulinemia	X-хромосомная агаммаглобулинемия
52503	X-linked creatine transporterdeficiency	Дефицит транспорта X-хромосомного креатина
35173	X-linked dominantchondrodysplasia punctata	X-хромосомная доминантная точечная хондродисплазия
98863	X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy	X-хромосомная мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса
181	X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia	X-хромосомная гипогидротическая эктодермальная дисплазия
85273	X-linked intellectual disability,Abidi type/ Armfield type/ Cabezas type/ Miles-Carpenter type	X-хромосомная интеллектуальная инвалидность, типа Абиди/ Армифилда/ Кабезаса/ Милес-Карпентера
2442	X-linked lymphoproliferativedisease	X-хромосомная лимфопролиферативная болезнь

54	X-linked recessive ocularalbinism	X-хромосомно рецессивный глазной альби- низм
792	X-linked retinosischisis	X-хромосомный ретиношизис
75563	X-linked sideroblastic anemia	X-хромосомная сидеробластная анемия
910	Xeroderma pigmentosum	Пигментация ксеродермы
662	Yellow nail syndrome	Синдром желтых ногтей
2828	Young-onset Parkinson disease	Болезнь Паркинсона ранняя
3472	Yunis-Varon syndrome	Синдром Юнис-Варона
913	Zollinger-Ellison syndrome	Синдром Золлингера-Эллисона
3473	Zimmermann-Laband syndrome	Синдром Циммерман- Лабанда
97240	Zebra body myopathy	Миопатия "зебробразного тела"
217017	Zechi-Ceide syndrome	Синдром Зечи-Сейда
50812	Zellweger-like syndrome without peroxisomal anomalies	Зелленгер подобный синдром без пероксисо- мальной аномалии

Перечень орфанных препаратов, принятый в Европейском союзе (www.orpha.net)

1. Азтреонам (Aztreonam)

Показания:

* Подавляющая терапия хронических легочных инфекций, вызванных синегнойной палочкой у больных с муковисцидозом в возрасте 6 лет и старше.

1. Алипоген типарвовек (Alipogene tiparvovec)

Показания:

* Для взрослых пациентов с диагнозом «Семейная недостаточность липопротеинлипазы» и страдающих от тяжелых или множественных приступов панкреатита, несмотря на ограничения в питании. Диагноз должен быть подтвержден с помощью генетического тестирования. Применение препарата должно быть ограничено у пациентов с определяемым уровнем липопротеинлипазы.

1. Амифампридин (Amifampridine)

Показания:

* Симптоматическое лечение миастенического синдрома Ламберта-Итона у взрослых.

1. Бетаин безводный (Betaine Anhydrous)

Показания:

* В качестве дополнительной терапии при лечении гомоцистинурии, включая недостатки или дефекты цистатионин бета-синтазы, 5,10-метилентетрагидрофолат-редуктазы, кофактора метаболизма кобаламина. Препарат следует использовать в качестве дополнения к различным диетам и другим методам лечения, как витамин В6 (пиридоксин), витамин В12 (кобаламин), фолаты.

2. Босутиниб (Bosutinib)

Показания:

* Лечение хронического миелолейкоза с положительной филадельфийской хромосомой, в хронической фазе, фазе акселерации или бластном кризе при непереносимости или неэффективности предшествующей терапии ингибиторами тирозин киназы и при

неэффективности терапии иматинибом, нилотинибом и дазатинибом.

1. Брентуксимаба ведотин (Brentuximabvedotin)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с рецидивирующей или резистентной CD30 положительной лимфомой Ходжкина:

- после аутотрансплантации стволовых клеток;
- после по крайней мере двух предыдущих методов лечения: аутотрансплантации стволовых клеток или нескольких химиотерапии.

* Лечение взрослых пациентов с рецидивирующей или резистентной системной анапластической большой клеточной лимфомой.

1. Выращенные в лабораторных условиях человеческие клетки корнеального эпителия содержащие стволовые клетки (ex vivo expanded autologous human corneal epithelial cells containing stem cells)

Показания:

* Лечение дефицита лимбальных стволовых клеток – причины развития корнеальной слепоты. Лимбальные стволовые клетки расположены в базальном эпителии роговицы глаза и помогают поддерживать и восстанавливать ткань роговицы. Повреждение и потеря этих клеток в результате травмы или болезни приводит к рубцеванию роговой оболочки глаза, и, следовательно, к слепоте.

Препарат представляет собой эквивалент живой ткани. Он предназначен для трансплантации пациенту после удаления пораженного эпителия роговицы. Для изготовления препарата используется материал биопсии неповрежденного участка эпителия пациента размером 1-2 кв.мм. Готовится в лабораторных условиях. Применение его способствует восстановлению поврежденной поверхности глаза, что позволяет устранить болевые ощущения, светобоязнь, улучшает остроту зрения.

1. Гистамин дигидрохлорид (Histaminedi hydrochloride)

Показания:

* Поддерживающая терапия взрослых пациентов с острой миелоидной лейкемией в период первой ремиссии одновременно с

применением интерлейкина-2. Эффективность препарата еще не выявлена у пациентов старше 60 лет.

1. Делаганиб (Delamanib)

Показания:

* Лечение туберкулеза легких с множественной лекарственной устойчивостью у взрослых пациентов, которым не подходит стандартная терапия.

1. Дефибротид (Defibrotide)

Показания:

* Лечение тяжелой печеночной веноокклюзионной болезни, также известной как синусоидальный обструктивный синдром, возникающий при трансплантации гемопоэтических стволовых клеток. Применяется при лечении взрослых, подростков и детей и младенцев старше 1 месяца.

1. Деферасирокс (Deferasirox)

Показания:

* Лечение хронического перенасыщения железом вследствие многократных трансфузий крови (≥ 7 мл/кг/мес эритроцитарной массы) у пациентов с большой β -талассемией в возрасте старше 6 лет.

* Лечение хронического перенасыщения железом вследствие трансфузий крови, когда терапия дефероксамином противопоказана или неадекватна у групп пациентов с:

- большой β -талассемией с перенасыщением железом вследствие частых трансфузий крови (< 7 мл/кг/мес эритроцитарной массы) в возрасте 2–5 лет;
- большой β -талассемией с перенасыщением железом вследствие нечастых трансфузий крови (< 7 мл/кг/мес эритроцитарной массы) в возрасте от 2 лет;
- другой анемией в возрасте от 2 лет.

2. Децитабин (Decitabine)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов в возрасте 65 лет и старше с впервые диагностированным или вторичным острым миелоидным лейкозом, которые не являются кандидатами для стандартной индукционной химиотерапии согласно классификации ВОЗ.

1. Ибрутиниб (Ibrutinib)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с рецидивирующей или рефрактерной мантийноклеточной лимфомой. Кроме того, препарат показан для лечения взрослых пациентов с хроническим лимфоцитарным лейкозом, получавших до этого, по крайней мере, одну линию терапии. Помимо этого, ибрутиниб может использоваться в качестве первой линии терапии у пациентов с хроническим лимфоцитарным лейкозом с делецией хромосомы 17p или мутацией гена TP53 при наличии противопоказаний к химиотерапии.

1. Ивакафтор (Ivacaftor)

Показания:

* Лечение муковисцидоза у пациентов старше 6 лет, которые имеют один из следующих копий мутаций (класс III) гена регулятора трансмембранной проводимости: G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N, или S549R.

1. Идурсульфаз (Idursulfase)

Показания:

* Длительное лечение пациентов с синдромом Хантера (мукополисахаридоз II типа).

2. Икатибанта ацетат (Icatibant acetate)

Показания:

* Симптоматическое лечение острых приступов наследственного ангионевротического отека у взрослых (с дефицитом ингибитора C1эстеразы).

1. Кабозантиниб (Cabozantinib)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с прогрессирующим, неоперабельным местно-распространенным или метастатическим медулярным раком щитовидной железы.

Для пациентов, у которых реаранжированный в ходе трансфекции мутационный статус неизвестен или отрицательный, решение в отношении лечения должно быть принято с учетом возможности слабого терапевтического эффекта.

1. Карглумовая кислота (Carglumic acid)

Показания:

* Лечение гипераммониемии вследствие дефицита N-цетилглутаматсинтетазы; гипераммониемии, вызванной изовалериановой ацидезией; гипераммониемии, вызванной метилмалоновой ацидезией; гипераммониемии, вызванной пропионовой ацидезией.

Этот сиротский препарат обозначен как продукт, завершивший 10-летний период «рыночной эксклюзивности» по показанию гипераммония вследствие дефицита N-цетилглутаматсинтетазы.

1. Кетоконазол (Ketoconazole)

Показания:

* Лечение взрослых и детей старше 12 лет с синдромом Кушинга.

3. Клофарабин (Clofarabine)

Показания:

* Лечение острого лимфобластного лейкоза у детей с рецидивом или рефрактерностью к терапии после применения, по крайней мере, двух и более предшествующих схем химиотерапии и при отсутствии иных способов достижения стойкой ремиссии.

Безопасность и эффективность были оценены в исследованиях пациентов ≤ 21 года.

2. Маннитол (Mannitol)

Показания

* Лечение муковисцидоза у взрослых в возрасте 18 лет и старше в качестве дополнительной терапии к стандартной схеме лечения.

1. Мекасермин (Mecasermin)

Показания:

* Длительное лечение задержки роста у детей и подростков с тяжелым первичным дефицитом инсулиноподобного фактора роста 1 (первичный дефицит ИФР).

Тяжелый первичный дефицит ИФР определяется по:

- высокое значение стандартного отклонения ≤ -3.0 ;
- базальный уровень ИФР-1 в плазме ниже 2,5 процента согласно возрасту и пола;
- недостаточность гормона роста;

- исключение вторичных форм дефицита ИФР-1, таких, как недоедание, гипотиреоз, или хроническое лечение противовоспалительными стероидами в фармакологических дозах.

Тяжелый первичный дефицит ИФР включает пациентов с мутациями в рецепторе гормона роста (GHR), сигнальном пути пост-GHR, и дефекты ИФР-1 гена; они не связаны с дефицитом гормона роста, и поэтому не могут адекватно реагировать на лечение экзогенным гормоном роста. Рекомендуется, подтвердить диагноз путем проведения теста поколения ИФР-1.

3. Неларабин (Nelarabine)

Показания:

* Лечение Т-клеточного острого лимфобластного лейкоза и Т-клеточной лимфобластной лимфомы у пациентов устойчивых к химиотерапии или с рецидивирующим заболеванием после получения двух курсов химиотерапии.

* Показания к применению основаны на ограниченных клинических данных, в виду небольшого количества пациентов с данной формой заболевания.

2. Офатумумаб (Ofatumumab)

Показания:

* В сочетании с хлорамбуцилом или бендамустином, лечение пациентов с хроническим лимфоцитарным лейкозом ранее не получавших лечение и при неэффективности терапии с включением флударабина.

* Лечение пациентов с устойчивой формой хронического лимфоцитарного лейкоза резистентных к флударабину и алемтузумабу.

4. Пирфенидон (Pirfenidone)

Показания:

* Лечение идиопатического легочного фиброза легкой и средней степени у взрослых пациентов.

2. Помалидомид (Pomalidomide)

Показания:

* Применяется в комбинации с дексаметазоном для лечения прогрессирующей или рецидивной множественной миеломы у взрослых пациентов, которые принимали как минимум два лекарствен-

ных средства, в том числе леналидомид и бортезомиб, и у которых заболевание прогрессировало после предыдущей терапии.

3. Понатиниб (Ponatinib)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов:

- страдающих хроническим миелолейкозом в хронической фазе, фазе акселерации или бластном кризе, резистентных к дазатинибу или нилотинибу; непереносящих дазатиниб или нилотиниб и для кого соответствующее лечение иматинибом не является целесообразным; или у кого имеется наличие T315I мутации.
- страдающих хроническим миелолейкозом с положительной филадельфийской хромосомой, резистентных к дазатинибу или нилотинибу; непереносящих дазатиниб или нилотиниб и для кого соответствующее лечение иматинибом не является целесообразным; или у кого имеется наличие T315I мутации.

2. Рамуцирумаб (Ramucirumab)

Показания:

* Лечение пациентов с распространенным раком желудка или гастроэзофагеальной аденокарциномой.

Лекарственное средство применяется в комбинации с паклитакселом у пациентов, заболевание которых начало прогрессировать во время прохождения химиотерапии с использованием фторпиримидина или препаратов платины.

3. Риоцигуат (Riociguat)

Показания:

* Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия.

Показан для лечения взрослых пациентов с II и III функциональными классами по классификации ВОЗ:

- неоперабельная хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия,
- постоянная или периодическая хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия после хирургического лечения

* Легочная артериальная гипертензия (ЛАГ)

В качестве монотерапии или в комбинации с антагонистами эндотелиновых рецепторов, показан для лечения взрослых паци-

ентов с легочной артериальной гипертензией (ЛАГ с II и III функциональными классами по классификации ВОЗ.

Эффективность была выявлена у пациентов с ЛАГ, по этиологии первичной (идиопатической) или наследственной ЛАГ или ЛАГ, связанной с заболеваниями соединительной ткани.

*В сочетании с хлорамбуцилом, для лечения взрослых пациентов с хроническим лимфолейкозом, ранее не получавших лечения, и имеющих сопутствующие заболевания, которые не поддаются основной терапии с применением флударбина.

2. Руксолитиниб (Ruxolitinib)

Показания:

*Лечение ассоциированной спленомегалии или симптомов у взрослых пациентов с первичным миелофиброзом (также известным как хронический идиопатический миелофиброз), и вторичным миелофиброзом, который развился из-за истинной полицитемии или эссенциальной тромбоцитемии.

3. Руфинамид (Rufinamide)

Показания:

*Дополнительная терапия при лечении припадков связанных с синдромом ЛенноксаГастро у пациентов в возрасте 4 лет и старше.

5. Стирипентол (Stiripentol)

Показания:

* Используется в сочетании с клобазамом и вальпроатами, в качестве вспомогательной терапии генерализованных тонико-клонических судорог у больных с тяжелой миоклонической эпилепсией младенчества (синдром Дравета), если приступы устойчивы к терапии и не контролируются клобазамом и вальпроатами.

4. Элиглустат (Eliglustat)

Показания:

* Долгосрочное лечение взрослых пациентов, страдающих болезнью Гоше первого типа.

Назначается при болезни Гоше первого типа, которая может привести к увеличению селезенки, печени и костным заболеваниям. Применяется пациентам метаболизм лекарственного средства которых происходит с нормальной (промежуточные или экстен-

сивные метаболиты) или со сниженной скоростью (медленны-еметаболиты).

6. 5-аминолевулиновой кислоты гидрохлорид (5-aminolevulinic acid Hydrochloride)

Показания:

* Для визуализации злокачественной ткани во время хирургической операции злокачественной глиомы (степени злокачественности III и IV по классификации ВОЗ) у взрослых пациентов.

4. Холевая кислота (Cholic acid)

Показания:

* Лечение врожденных ошибок в синтезе первичных желчных кислот из-за дефицита стеол- 27-гидроксилазы (церебротендинальныйксантоматоз); дефицита 2- (или α -) метилацил-КоАрацемазы или дефицит холестерина 7 α -гидроксилазы у новорожденных, детей и подростков в возрасте от 1 месяца до 18 лет и взрослых.

5. Сапроптерина дигидрохлорид(Sapropterin dihydrochloride)

Показания:

* Лечение гиперфенилаланинемии у взрослых пациентов и детей в возрасте 4 лет и старше с фенилкетонурией, которые положительно реагируют на это лечение.

* Лечение гиперфенилаланинемии у взрослых пациентов и детей с дефицитом тетрагидробиоптерина, которые положительно реагируют на это лечение.

6. Олапариб (Olaparib)

Показания:

* Поддерживающая терапия взрослых пациентов, страдающих высокозлокачественным серозным раком эпителия яичников, раком фаллопиевых труб и первичным раком брюшины высокой степени злокачественности.

Используется у пациентов, имеющих мутации (дефекты) в одном из двух генов, известных как BRCA1 и BRCA2, и у которых наблюдается рецидив заболевания. Препарат дается после лечения лекарствами на основе платины, когда опухоль уменьшается в размерах или полностью исчезает. Применяется у пациентов,

у которых предыдущее лечение лекарствами на основе платины дал результат (длительностью 6 месяцев или более).

7. Мифамуртид (Mifamurtide)

Показания:

* Лечение высокодифференцированной операбельной не метастатической остеосаркомы у детей, подростков и молодых людей после макроскопически полной хирургической резекции - в сочетании с послеоперационной полихимиотерапией.

8. Плериксафор (Plerixafor)

Показания:

* Для усиления мобилизации гемопоэтических стволовых клеток в периферический кровоток с целью их сбора и последующей аутотрансплантации пациентам с лимфомой и множественной миеломой в сочетании с гранулоцитарным колониестимулирующим фактором.

9. N-ацетилгалактозамин-4-сульфатаза (N-acetylgalactosamine-4-sulfatase)

Показания:

* Продолжительная заместительная ферментная терапия пациентов, с подтвержденным диагнозом Мукополисахаридоз 6 типа; дефицит N-ацетилгалактозамин-4-сульфатазы; синдром Марото-Лами.

10. Сорафениба тозилат (Sorafenib tosylate)

Показания:

* Лечение гепатоцеллюлярной карциномы.

* Лечение больных с распространенной почечно-клеточной карциномой, которые не дали ответной положительной реакции или к которым не применима предварительная интерферон-альфа или интерлейкин-2 терапии.

* Лечение больных с прогрессирующей, местно-распространенной или метастатической, дифференцированной (папиллярной / фолликулярной / оксифильной (клетки Гюртле)) карциномой щитовидной железы, резистентной к радиоактивному йоду.

11. Ромиплостим (Romiplostim)

Показания:

* Лечение тромбоцитопении хронической идиопатической тромбоцитопенической пурпуры:

- взрослые пациенты, у которых была проведена спленэктомия и наблюдалась неэффективность или непереносимость кортикостероидов и иммуноглобулинов;
- в качестве терапии второй линии у взрослых пациентов, у которых не производилась спленэктомия, так как хирургическое вмешательство противопоказано.

12. Нинтеданиб (Nintedanib)

Показания:

* Лечение взрослых с идиопатическим легочным фиброзом.

13. Мацитентан (Macitentan)

Показания:

* Используется в качестве монотерапии или в сочетании с другими медикаментами для долгосрочного лечения ЛАГ у взрослых пациентов функционального класса II к III, согласно ВОЗ.

Эффективность была доказана у пациентов страдающих идиопатической и наследственной ЛАГ, ЛАГ ассоциированной с системными заболеваниями соединительной ткани и ЛАГ вследствие коррекции врождённого порока сердца.

14. Нитизинон (Nitisinone)

Показания:

* Лечение пациентов с подтвержденным диагнозом наследственной тирозинемии 1-го типа в сочетании с ограничением поступления тирозина и фенилаланина с пищей.

15. Парааминосалициловая кислота (Para-aminosalicylic acid)

Показания:

* Используется как часть комбинированной терапии множественной лекарственной устойчивой формы туберкулеза у взрослых и детей старше 28-дней, когда другой эффективный режим лечения не может быть составлен по причинам устойчивости или непереносимости.

16. Ибупрофен (Ibuprofen)

Показания:

* Лечение гемодинамически значимого открытого артериального протока у недоношенных новорожденных детей с гестационным возрастом менее 34 недель.

17. Кофеина-цитрат(Caffeinecitrate)

Показания:

* Лечение первичного апноэ у недоношенных новорожденных.

18. Гидрокортизон (Hydrocortisone)

Показания:

* Лечение надпочечниковой недостаточности у взрослых.

19. Зиконтонин (интраспинальное применение) Ziconotide (intraspinaluse)

Показания:

* Лечение тяжелой, хронической боли у пациентов, требующих эпидуральной анестезии.

20. Меркаптамина битартрат (Mercaptamine bitartrate)

Показания:

* Лечение нефропатического цистиноза. Цистеамин уменьшает отложение кристаллов цистина в некоторых клетках (лейкоциты, клетки печени и мышечной ткани) у пациентов страдающих нефропатическим цистинозом, и, при раннем назначении лечения происходит задержка развития почечной недостаточности.

21. Силденафила цитрат(Sildenafil citrate)

Показания:

*Лечение взрослых пациентов с легочной артериальной гипертензией, II и III функционального класса согласно классификации ВОЗ. Эффективность была доказана у пациентов с первичной ЛАГ и ЛАГ ассоциированной с системными заболеваниями соединительной ткани.

*Лечение больных страдающих ЛАГ в возрасте от 1 до 17 лет. Эффективность в плане улучшения физической нагрузки и легочной гемодинамики была выявлена у пациентов с первичной ЛАГ и ЛАГ, вызванной врожденными пороками сердца.

Раствор для инъекций назначается для лечения взрослых пациентов с ЛАГ, которым предписан пероральный прием силде-

нафила цитрата, однако которые в настоящий момент не могут принимать лекарства перорально.

22. Концентрат протеолитических ферментов, обогащенный бромелайном (Concentrate of proteolytic enzyme senriched in bromelain)

Показания:

* Удаление струпа у взрослых с глубокими частичными и полными термическими ожогами.

23. Человеческая кислая альфа-глюкозидаза (КАГ) (Human acid alpha-glucosidase)

Показания:

* Для длительной ферментозаместительной терапии у пациентов с подтвержденным диагнозом болезнь Помпе (недостаточность КАГ).

24. Тедуклетид (Teduglutide)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с синдромом короткой кишки. Пациенты должны быть стабильны, в период адаптации после операции на кишечник.

25. Леналидомид (Lenalidomide)

Показания:

* В сочетании с дексаметазоном показан для лечения множественной миеломы у взрослых пациентов, получивших по крайней мере один курс лечения.

* Леналидомид предназначен для лечения пациентов с анемией, поддающейся трансфузии, с миелодиспластическим синдромом низкого или умеренного риска, связанного с изолированной делецией 5q цитогенетической аномалией, когда другие варианты лечения являются недостаточными или неадекватными.

26. Дексразоксан (Dexrazoxane)

Показания:

* У взрослых для лечения антрациклиновой транссудакции.

27. Афамеланотид (Afamelanotide)

Показания:

* Афамеланотид – имплантат, который используется для лечения пациентов с эритропоэтической протопорфирией, редким заболеванием, обусловленным сенсбилизацией к солнечному свету.

У пациентов с ЭПП, воздействие света может привести к таким симптомам, как боль и отек кожи, препятствующим нахождению на открытом воздухе при ярком свете. Афамеланотид используется для предотвращения или облегчения симптомов, чтобы пациенты могли вести более нормальную жизнь.

61. Пасиреотид (Pasireotide)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с болезнью Кушинга, для которых операция не возможна или у которых операция не прошла успешно.

62. Гидроксикарбамид (Hydroxycarbamide)

Показания:

* Профилактика рецидивирующих болевых сосудисто-окклюзионных кризисов, включая острый синдром груди у взрослых, подростков и детей старше 2 лет, страдающих от синдрома Серповидных эритроцитов.

63. Бедаквилин (Bedaquiline)

Показания:

* Применяется в составе комбинированной терапии туберкулеза легких, с множественной лекарственной устойчивостью, у взрослых пациентов, когда эффективный режим лечения не возможен. Назначение ЛС должно быть определено официальным руководством по использованию антибактериальных средств.

64. Экулизумаб (Eculizumab)

Показания:

* Для лечения взрослых и детей при:

- пароксизмальной ночной гемоглобинурии. Эффективность подтверждена только у пациентов с пароксизмальной ночной гемоглобинурии, у которых ранее проводились трансфузии крови или ее компонентов.

- атипическом гемолитико-уремическом синдроме.

65. Дазатиниб (Dasatinib)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов при:

- впервые выявленном хроническом миелолейкозе в хронической фазе,
- хроническом миелолейкозе в хронической фазе, фазе акселерации или фазе миелоидного или лимфоидного бластного криза при резистентности или непереносимости предыдущей терапии, включая иматиниб;
- остром лимфобластном лейкозе с положительной филадельфийской хромосомой при резистентности или непереносимости предыдущей терапии.

66. Силтуксимаб (Siltuximab)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с многоцентричной болезнью Кацельмана, вызванные вирусом иммунодефицита человека и герпесвирусом человека.

67. Нилотиниб (Nilotinib)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов:

- с впервые диагностированной хронической фазой хронического миелолейкоза с филадельфийской хромосомой.
- лечение хронической формы и фазы акселерации хронического миелолейкоза у взрослых пациентов с филадельфийской хромосомой в случае резистентности или непереносимости предыдущей терапии, включая терапию иматинибом.

68. Тиотера (Thiotepa)

Показания:

* В сочетании с другими химиопрепаратами:

- с и без облучения всего тела в качестве первоначального лечения при заболеваниях системы крови у взрослых и детей с трансплантацией аллогенных или аутологических гемопоэтических клеток-предшественников.
- при высоких дозах химиотерапии с трансплантацией гемопоэтических клеток-предшественников при лечении крупных опухолей у взрослых и детей.

Предполагается, что тиотепа должна быть назначена до трансплантации гемопоэтических клеток-предшественников.

69. Талидомид (Thalidomide)

Показания:

* В сочетании с мелфаланом и преднизолоном как первая линия лечения пациентов с множественной миеломой, в возрасте ≥ 65 лет или которым не приемлемо применение высоких доз химиотерапии.

70. Тобрамицин (Tobramycin)

Показания:

* Подавляющая терапия хронической легочной инфекции, возбудителем которой является синегнойная палочка, у взрослых и детей в возрасте 6 лет и старше с кистозным фиброзом.

71. Темсиролимус (Temsirolimus)

Показания:

* Первая линия лечения взрослых пациентов с почечной карциномой, которая имеет как минимум три из шести прогностических факторов риска.

* Лечение взрослых пациентов с рецидивом и / или резистентной лимфомой мантии клеток.

72. Бозентана моногидрат (Bosentan monohydrate)

Показания:

* Лечение легочной артериальной гипертензии (ЛАГ) функционального III класса, по классификации ВОЗ, для улучшения толерантности к физическим нагрузкам и симптомов. Эффективность была показана при:

- первичная (идиопатическая и наследственная) ЛАГ;
- вторичная ЛАГ на фоне склеродермии при отсутствии значимого интерстициального поражения легких;
- ЛАГ, ассоциированная с врожденными пороками сердца и в частности, с нарушениями показателей гемодинамики по типу синдрома Эйзенменгера. Некоторые улучшения также были показаны у пациентов с ЛАГ II функционального класса по классификации ВОЗ.

* Для снижения числа новых дигитальных язв у взрослых при системной склеродермии и прогрессирующем язвенном поражении конечностей.

Данный орфанный препарат завершил свою «рыночную эксклюзивность» за 10 лет для лечения легочной артериальной гипертензии.

73. Аталурен (Ataluren)

Показания:

* Лечение мышечной дистрофии Дюшена, «нонсенс» мутации в гене дистрофина, у амбулаторных пациентов в возрасте 5 лет и старше. Эффективность не была продемонстрирована у не-амбулаторных пациентов.

Наличие «нонсенс» мутации в гене дистрофина должно определяться путем генетического теста.

74. Азациитидин (Azacitidine)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов, которым не представляется возможным трансплантация кроветворных стволовых клеток при:

- миелодиспластическом синдроме высокого риска и промежуточного 2 типа, в соответствии с Международной прогностической счетной системой.

- хроническом миеломоноцитарном лейкозе с 10- 29 % бластными клетками костного мозга без миелопролиферативного расстройства.

- остром миелоидном лейкозе с 20-30 % бластов и мультилинейной дисплазией, в соответствии с классификацией ВОЗ.

75. Рекомбинантная человеческая n-ацетилгалактозамин-6-сульфатаза (Recombinanthumann-acetylgalactosamine-6-sulfatase)

Показания:

* Лечение мукополисахаридоза, типа IVA (Синдром Моркио) у пациентов всех возрастов.

76. Амбрисентан (Ambrisentan)

Показания:

* Лечение ЛАГ, классифицирующийся ВОЗ как функциональный класс ПиИ, для улучшения переносимости. Эффективность была

показана уЛАГ идиопатической этиологии или наследственной этиологии и ЛАГс заболеваниями соединительной ткани.

77. Эверолимус (Everolimus)

Показания:

* Лечение взрослых пациентов с почечной ангиомиолипомой, связанной с комплексом туберозного склероза, с риском осложнений (на основе таких факторов, как размер опухоли или наличие аневризмы, или при наличии нескольких или двусторонних опухолей), но не требующих немедленного хирургического вмешательства.

* Лечение больных с субэпендимальными гигантскими клетками астроцитомы, связанного с комплексом туберозного склероза, которые требуют терапевтического вмешательства, но не поддающиеся операции. Доказательства основаны на анализе изменения объема субэпендимальных гигантских клетокастроцитомы. Дальнейшие клинические выгоды, такие как улучшение симптомов болезни, не были продемонстрированы.

78. Альфа-Велаглуцераза (Velaglucerasealfa)

Показания:

* Долгосрочная замена заместительной ферментной терапии у пациентов 1 типа болезни Гоше.

79. Тафамидис (Tafamidis)

Показания:

* Лечение амилоидозатранстиретина у взрослых пациентов с симптоматической полинейропатией 1 стадии, для задержки периферического неврологического ухудшения.

80. Цинка ацетата дигидрат (Zinc acetate dehydrate)

* Лечение болезни Вильсона.

81. Анагрелида гидрохлорид (Anagrelide hydrochloride)

Показания:

* Повышенное содержание тромбоцитов у больных с эссенциальной тромбоцитемией группы высокого риска, у которых текущая терапия плохо переносится или не снижает повышенного содержания тромбоцитов до приемлемого уровня.

К высокому риску развития осложнений относятся одно или несколько из ниже перечисленных состояний:

- возраст ≥ 60 лет
- количество тромбоцитов $\geq 1\ 000\ 000/\text{мкл}$
- или наличие тромбгеморрагических эпизодов в анамнезе.

82. Меркаптопурин (Mercaptopurine)

Показания:

* Лечение острого лимфобластного лейкоза у взрослых, подростков и детей.

83. Трабектедин (Trabectedin)

Показания:

* Лечение распространенной саркомы мягких тканей у пациентов, нечувствительных к антрациклам и ифосфамиду, либо с противопоказаниями к их применению. Эффективность показана в основном в отношении липосаркомы и лейомиосаркомы.

* В сочетании с пэгилированным липосомальным доксорубицином, возможно лечение пациентов с рецидивом рака яичников, чувствительного к препаратам платины.

84. Миглустат (Miglustat)

Показания:

* Пероральная терапия болезни Гоше 1 типа легкого и среднетяжелого течения. Может быть использовано только при лечении пациентов, которым не возможно применение заместительной ферментной терапии.

* Лечение прогрессирующих неврологических симптомов у взрослых и детей с болезнью Ниманна-Пика С типа.

Данный орфанный препарат завершил свою «рыночную эксклюзивность» за 10 лет для лечения болезни Гоше.

Приложение 3

Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 29 мая 2015 года №432

Зарегистрирован в Министерстве юстиции Республики Казахстан
30 июня 2015 года №11494

Об утверждении перечня орфанных препаратов

В соответствии с подпунктом 108) пункта 1 статьи 7 Кодекса Республики Казахстан от 18 сентября 2009 года «О здоровье народа и системе здравоохранения» ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить Перечень орфанных препаратов согласно приложению к настоящему приказу.
2. Комитету контроля медицинской и фармацевтической деятельности Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан в установленном законом порядке 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 информационно-правовой системе нормативных правовых актов Республики Казахстан «Әділет»;
 - 3) размещение настоящего приказа на интернет-ресурсе Министерства здравоохранения и социального развития Республики Казахстан.
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.

Утвержден
приказом Министра
здравоохранения и социального
развития Республики Казахстан
от 29 мая 2015 года № 432

Перечень орфанных препаратов

№	Наименование лекарственных средств	Заболевание группа по международной классификаций болезней 10 го пересмотра (далее – МКБ-10)*	Синонимы и названия редких болезней	Код по МКБ-10
1	2	3	4	5
1.	Вакцина противсибиряэзвенная Глобулин противосибиряэзвенный	Сибирская язва	Сибирская язва	A 22
2.	Рибавирин	Крымская геморрагическая лихорадка	Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго	A 98.0
3.	Артемизин Примахин Хинидин Хлорохин Хинин Мефлохин гидрохлорид Артесунат Галофантрин Пафураמידина малеат	Малярия	Малярия вызванная Pl. Vivax, Pl. ovale, Pl. Malariae, Pl. falciparum	B 50 B 53

4.	Амфотерицин В липосомальный Милтефозин Олеилфосфохолин Паромомицина сульфат Третазикар	Лейшманиоз	Лейшманиоз	В 55
5.	Интерферон бета	Злокачественное новообразование носоглотки у детей	Злокачественное новообразование носоглотки (назофарингиальная карцинома)	С 11
6.	Пеметрексед Митомин С.	Мезотелиома у детей	Мезотелиома плевры	С 45.0
7.	Мелфалан	Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки у детей	Злокачественное новообразование сетчатки (ретинобластома)	С 69.2
8.	Изотретиноин Циклофосфамид Месна Лобенквана сульфат Линистиниб Митотан	Злокачественное новообразование надпочечника у детей	Злокачественное новообразование коры надпочечника	С 74.0
9.	Оксалиплатин Трофосфамид Этопозид Идарубицин Актиномицин Кармуцин Блеомицин	Злокачественное новообразование без уточнения локализации у детей	Карцинома	С 80
10.	Брентуксимаб Бендамустин** Мелфалан** Тресульфан** Флударабин** Циклофосфамид** Доксорубицин Блеомицин Филграстим** ПЭГ филграстим** Плериксафор**	Болезнь Ходжкина (лимфогранулематоз) у взрослых	Болезнь Ходжкина	С 81

11.	Брентуксимаб Бендамустин ** Мелфалан** Треосульфамин** Циклофосфамид** Ибрутиниб Филграстим** ПЭГ филграстим** Плериксафор** Паралатрексат Ритуксимаб** Хлорамбуцил	Диффузная неходжкинские лимфома	Неходжкинские лимфомы	С 83
12.	6-Меркаптопурин Азациитидин Аспарагиназа	Злокачественные иммунопролиферативные болезни у взрослых	Макроглобулинемия Вальденстрема	С 88.0
13.	Бендамустин ** Блинатумомаб Бозутииниб Бортезомиб	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования у взрослых	Множественная миелома	С 90.0
14.	Брентуксимаб Бусульфамин** Гемтузумаб Гидроксимочевина	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	Острый лимфобластный лейкоз Волосатоклеточный лейкоз	С 91.0 С 91.4
15.	Дазатиниб Даунорубин Децитабин Идарубин** Иматиниб Карфилзомиб Кладрибин Леналидомид Мелфалан**	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Острый миелоидный лейкоз Острый промиелоцитарный лейкоз Острый миеломоноцитарный лейкоз у взрослых	С 92.0 С 92.4 С 92.5
16.	Месна** Метотрексат** Мофетил микофенолат** Нилотиниб Пентостатин Плериксафор** Понатиниб ПЭГ Аспарагиназа, ПЭГ филграстим** Ритуксимаб** Руксолитиниб	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) Миелодиспластический синдром	Хронический миелоидный лейкоз Ювенильный хронический миеломоноцитарный лейкоз, Рефрактерная анемия, Рефрактерная анемия с избытком бластов	С 92.1 D 46

17.	Такролимус** Талидомид	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Моноцитарный лейкоз	C 93
18.	Тресульфан** Третиноин,	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Миелоидная саркома	C 92.3
19.	Филграстим** Флударабин** Циклоспорин** Циклофосфамид** Цитарабин**	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз) у взрослых Хроническая миело-пролиферативная болезнь у взрослых	Хронический лимфоцитарный лейкоз Идиопатический миелофиброз	C 91.1 D 47.1
20.	Дефероксамин Деферазирокс Гидроксимочевина	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	D 56 D 56.0- D 56.2 D 56.4 D 57 D 57.0- D 57.2
21.	Экулизумаб	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D 59.5
22.	Антитимоцитарный глобулин** Дефероксамин Деферазирокс Такролимус** Тресульфан** Циклоспорин** Циклофосфамид**	Апластические анемии	Апластическая анемия	D 61.9

23.	Ромипластим Элтромбопаг Иммуноглобулин че- ловеческий нормаль- ный	Идиопатическая тром- боцитопеническая пурпура	Синдром Эван- са	D 69.3
24.	Кладрибин Винбластин сульфат	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не клас- сифицированный в других рубриках	Гистиоцитоз	D 76.0
25.	Иммуноглобулин че- ловеческий нормаль- ный Интерферон гам- ма-1-в	Отдельные нарушения, вовлекающие иммун- ный механизм	Первичные им- мунодефициты	D 80- D 84
26.	Пиридоксина гидрох- лорид для внутривен- ных инъекций	Недостаточность дру- гих витаминов группы В	Недостаточ- ность витами- на В6	E 53.1
27.	Алглюкозидаза альфа	Болезни накопления гликогена	Болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа)	E 74.0
28.	Агалсидаза Миглостат Имиглюцераза Велаглюцераза Бутилдеоксигалакто- нурицидин Аглюцераза Элиглустат Изофагомина тартрат Талиглюцераза альфа	Другие сфинголипи- дозы	Болезнь Фабри (-Андерсон), болезнь Гау- чера (болезнь Гоше), бо- лезнь Краб- бе, болезнь Нимана-Пика (Болезнь Ни- манна-Пика тип С, Болезнь Ниманна-Пика тип А/В), Синдром Фа- бера (болезнь Фарбера), метахромати- ческая лейко- дистрофия, не- достаточность сульфатазы (множествен- ная сульфатаз- ная недоста- точность).	E 75.2

29.	Ларонидаза Идурсульфаз Галсульфаз Элосульфаз	Мукополисахаридоз	Мукополисахаридоз I тип: Синдром Гурлер, Гурлер-Шейе, Шейе Мукополисахаридоз II тип: синдром Гунтера, другие мукополисахаридозы: недостаточность бета-глюкуронидазы, мукополисахаридозы типов III, IV, VI, VII, синдромы Марото-Лами (легкий, тяжелый), Моркио (моркиоподобный, классический), Санфилиппо (тип B, C, D)	E 76.0 - E 76.2
30.	Аргинат гемма Гемин	Порфирии	Наследственная копропорфирия, порфирия острая перемежающаяся (печеночная)	E 80.2
31.	Д-пеницилламин, Триентин дигидрохлорид Цинка ацетат	Нарушения обмена меди	Болезнь Менкеса, Болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	E 83.0

32.	Дорназа – альфа Колиместат натрия Панкреатин Тиамфеникол ацетил- цистеинат Ацетилцистеин Тобрамицин (ингаля- ционная форма)	Нарушение обмена веществ	Кистозный фиброз ком- бинированная форма (муко- висцидоз)	Е 84.8
33.	Колхицин Анакинра Инфликси- маб Этанерцепт	Наследственный се- мейный амилоидоз без невропатии	Семейная сре- диземномор- ская лихорадка (периодиче- ская болезнь), наследственная амилоидная нефропатия	Е 85.0
34.	Очищенный челове- ческий альфа-1-анти- трипсин	Нарушения обмена белков плазмы	Дефицит б-1- антитрипсина, бис -альбуми- немия	Е 88.0
35.	Ксалипроден гидрох- лорид Аримокломол Рилузол Филграстим Олесоксим Сарсасапогенин Смилагенин Талампанел	Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного нейрона	Боковой скле- роз амиотро- фический, про- грессирующий, спинальная мышечная атрофия	G 12.2
36.	Натализумаб	Рассеянный склероз у детей	Туберозный склерозный комплекс (SEGA)	G 35
37.	Клобазам Стирипентол	Синдром Драве у де- тей	Синдром Драве	G 40.4
38.	Трихептаноин	Синдром дефицита Glut 1 у детей	Синдром дефи- цита транспор- тера глюкозы Glut I	G 93.4

39.	Преднизолон Метилпреднизолон Гидрохлорохин Азатиоприн Циклофосфамид Циклоспорин Метотрексат Ацетицестеин Пирфенидон	Другие интерстициальные легочные болезни	Интерстициальная легочная болезнь, альвеолярные и парие-то-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 БДУ	J 84 J 84.0 J 84.1 J 84.8 J 84.9
40.	Бозентан Илопрост Силденафил	Первичная легочная гипертензия	Идиопатическая легочная артериальная гипертензия (далее-ЛАГ), наследственная ЛАГ	I 27.0
41.	Инфликсимаб для детей от 6 лет Адалимуаб для детей от 6 лет	Неинфекционный энтерит и колит	Болезнь Крона Неспецифический язвенный колит	K 50 K 51

42.	<p>Диафенилсульфон Клофазимин Преднизолон Афамеланотид Велтузумаб Микофенолата мо- фетил</p>	Буллезные нарушения	Пузырчатка Болезнь Дю- ринга	L 10 L 13.0
43.	<p>Инфликсимаб Тоцилизумаб Адалимумаб Этанерцепт</p>	Юношеский артрит с системным началом у детей	Ювенильный идиопатический артрит системный вариант	M 08.2
44.	<p>Иммуноглобулин че- ловеческий нормаль- ный Азатиоприн Инфликсимаб (детям старше 6 лет) Метотрексат Ритуксимаб Белимумаб</p>	Системные поражения соединительной ткани	<p>Слизисто-кож- ный лимфо- нодулярный синдром (Кавасаки) у детей Грануломатоз Вегенера Синдром дуги аорты (Така- ясу) Микроскопи- ческий полиан- гиит Системная красная вол- чанка Дерматомиозит у детей Полимиозит у детей Болезнь Бех- чета</p>	<p>M 30.3 M 31.3 M 31.4 M 31.8 M 32.1 M 33 M 33.2 M 35.2</p>
45.	Ибандроновая кислота	Незавершенный остеогенез	Незавершенный остеогенез	Q 78.0
46.	<p>Ацитретин Изотретиноин Лиарозол Талорозол Тазаротен Салициловая мазь</p>	Врожденный ихтиоз	Врожденный ихтиоз (разные формы), CHILD синдром,	Q 80
47.	<p>Декспантенол Аллантоин Диациреина</p>	Буллезный эпидермолиз	Буллезный эпидермолиз	Q 81

Примечание:

* заболеваемость согласно 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»;

** препараты, используемые в том числе для трансплантации.

Источник: ИС Параграф WWW <http://online.zakon.kz>

Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370Об 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.

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 <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. ovale</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 (назофарингиальная 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	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 миело monocитарный лейкоз у взрослых	Новообразования	С 92.0 С 92.4 С 92.5

19.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Миелоидная саркома	Новообразования	C 92.3
20.	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз) у взрослых	Монокитарный лейкоз	Новообразования	C 93
21.	Миелодиспластические синдромы*	Ювенильный хронический миеломонокитарный 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 персистирующее 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, тяжелый), Моркио (моркиоподобный, классический), Санфилиппо (тип B, C, 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 -1- анти-трипсина, бис -альбуминемия	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 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 париесто-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 Полиммиозит 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

Примечание:

* заболеваемость детей и взрослых;

БДУ - без дополнительного уточнения.

МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра.

ЛАГ - легочная артериальная гипертензия.