

**ПРИКАЗ МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ**  
**19 ноября 2020 г. N 1222**

**О ПЕРЕЧНЕ ОРФАННЫХ (РЕДКИХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ**

На основании Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденного постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 28 октября 2011 г. N 1446, ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить инструкцию о порядке формирования перечня орфанных (редких) заболеваний (прилагается).
2. Установить перечень орфанных (редких) заболеваний (далее - Перечень) согласно приложению.
3. Директору государственного учреждения "Республиканский научно-практический центр медицинских технологий, информатизации, управления и экономики здравоохранения" Сачек М.М. (далее - уполномоченная организация) обеспечить формирование и подготовку предложений по актуализации перечня орфанных (редких) заболеваний в соответствии с инструкцией о порядке формирования перечня орфанных (редких) заболеваний.
4. Главным внештатным специалистам Министерства здравоохранения, курирующим соответствующий профиль орфанного (редкого) заболевания, руководителям государственных организаций здравоохранения, подчиненных Министерству здравоохранения, обеспечить направление в уполномоченную организацию информации по внесению заболевания в перечень орфанных (редких) заболеваний.
5. Контроль исполнения настоящего приказа возложить на заместителя Министра Богдан Е.Л.

Исполняющий обязанности Министра

Д.Л.Пиневиц

УТВЕРЖДЕНО  
Приказ  
Министерства здравоохранения  
Республики Беларусь  
19.11.2020 N 1222

**ИНСТРУКЦИЯ**  
**О ПОРЯДКЕ ФОРМИРОВАНИЯ ПЕРЕЧНЯ ОРФАННЫХ (РЕДКИХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ**

1. Настоящая инструкция определяет порядок формирования перечня орфанных (редких) заболеваний (далее - Перечень).
2. Для целей настоящей инструкции используются основные термины и их определения в значениях, установленных в Законе Республики Беларусь от 18 июня 1993 г. N 2435-XII "О здравоохранении", Законе Республики Беларусь от 20 июня 2006 г. N 161-З "О лекарственных средствах", а также следующие термины и их определения:  
  
орфанные (редкие) заболевания - группа тяжелых хронических прогрессирующих заболеваний, имеющих, как правило, генетическую природу и уровень распространенности в популяции не более одного случая на 10 000 человек, приводящих к сокращению ожидаемой продолжительности жизни, инвалидности.
3. Перечень утверждается и изменяется Министерством здравоохранения.
4. Формирование и актуализация Перечня осуществляются уполномоченной организацией на основании информации, предоставляемой главными внештатными специалистами Министерства здравоохранения, руководителями государственных организаций здравоохранения, подчиненных Министерству здравоохранения, и решений коллегии Министерства здравоохранения.

5. Главные внештатные специалисты Министерства здравоохранения, руководители государственных организаций здравоохранения, подчиненных Министерству здравоохранения, в пределах компетенции направляют в уполномоченную организацию обоснованные мотивированные предложения по внесению заболевания в Перечень по форме согласно приложению.

6. Основанием для отнесения заболевания к орфанному (редкому) заболеванию являются следующие критерии:

уровень распространенности заболевания в популяции не более одного случая на 10 000 человек;

тяжелое хроническое прогрессирующее заболевание, приводящее к сокращению ожидаемой продолжительности жизни и/или инвалидности.

7. На основании поступивших предложений уполномоченная организация готовит документы для рассмотрения на коллегии Министерства здравоохранения.

8. Перечень подлежит актуализации по мере необходимости, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.

Приложение  
к Инструкции  
о порядке формирования  
перечня орфанных (редких)  
заболеваний

Форма

#### ПРЕДЛОЖЕНИЯ ПО ВНЕСЕНИЮ ЗАБОЛЕВАНИЙ В ПЕРЕЧЕНЬ ОРФАННЫХ (РЕДКИХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ

Заболевание	
Синонимы (при наличии)	
Класс по МКБ-10	
Код по МКБ-10	
Уровень распространенности заболевания в популяции:  $\frac{\text{Количество зарегистрированных случаев}}{\text{Среднегодовая численность населения}} \times 10\,000 \leq 1,00$	
Краткая характеристика заболевания (тяжелое, инвалидизирующее, острое/хроническое, прогрессирующее, возраст начала, мультисистемное / с поражением одной системы органов, наследственное/приобретенное, исход заболевания и т.д.)	
Патогенетическое лечение (если существует) - указать МНН лекарственного препарата, номер регистрационного удостоверения (если препарат зарегистрирован на территории Республики Беларусь) или указать специализированные продукты лечебного питания	
Эффективность проводимой терапии (полное клиническое выздоровление, стабилизация состояния, улучшение качества жизни)	
Клинические исследования лекарственного препарата / специализированного продукта лечебного питания в Республике	

Беларусь (проводились, не проводились)	
Опыт применения лекарственного препарата / специализированного продукта лечебного питания в других странах (указать, с какого года начато лечение)	
Число пациентов с данным заболеванием, которых вы наблюдаете (заполняется врачом)	
ФИО, место работы, телефон, адрес электронной почты лица, заполнившего форму	

Приложение  
к приказу Министерства  
здравоохранения Республики  
Беларусь  
19.11.2020 N 1222

**ПЕРЕЧЕНЬ ОРФАННЫХ (РЕДКИХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ**

	<b>Заболевание / группа по МКБ-10</b>	<b>Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу</b>	<b>Нозологическая форма / группа болезней</b>	<b>Категория</b>	<b>Код по МКБ-10</b>
1	Злокачественные новообразования печени и внутрипеченочных желчных протоков	Гепатоцеллюлярный рак (у детей). Гепатобластома (у детей). Холангиокарцинома (у детей)	Группа	Новообразования	<b>C22</b>
2	Злокачественные новообразования вилочковой железы	Рак вилочковой железы. Злокачественная тимома (у детей)	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C37.9</b>
3	Меланома кожи и слизистых оболочек у детей	Меланома кожи (у детей). Меланома слизистых оболочек (у детей)	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C43 - C44</b>
4	Злокачественные новообразования головного мозга и других отделов ЦНС (у детей)	Низкозлокачественные глиомы у детей. Субэпендимальные гигантоклеточные астроцитомы как проявление туберозного склероза в детском возрасте. Высокозлокачественные глиомы у детей. Эмбриональные опухоли у детей	Группа	Новообразования	<b>C70 - C72</b>
5	Герминогенные опухоли у детей	Интракраниальные герминогенные опухоли у детей. Экстракраниальные герминогенные опухоли у детей (гонадные, внегонадные)	Группа	Новообразования	<b>C70 - C72, C75, C00 - C55, C57 - C61, C62, C63 - C69, C73 - C75, C80</b>
6	Злокачественное новообразование глаз и его придаточного аппарата (у детей)	Злокачественное новообразование сетчатки (у детей). Ретинобластома (у детей)	Группа	Новообразования	<b>C69.2, C49</b>
7	Злокачественные новообразования почки (у детей)	Нефробластома у детей	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C64</b>

8	Нейробластома (у детей)	Ганглионейробластома (у детей)	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C47</b>
9	Злокачественное новообразование костей и суставных хрящей конечностей; злокачественное новообразование костей и суставных хрящей конечностей других и неуточненных локализаций (у детей)	Остеогенная саркома (у детей). Саркома Юинга / ПНЭО (у детей)	Группа	Новообразования	<b>C40 - C41</b>
10	Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей (у детей)	Рабдомиосаркома (у детей). Десмоидные опухоли (у детей)	Группа	Новообразования	<b>C49</b>
11	Болезнь Ходжкина (лимфогранулематоз)	Болезнь Ходжкина. Лимфогранулематоз	Группа	Новообразования	<b>C81</b>
12	Фолликулярная (нодулярная) неходжкинская лимфома у детей	Неходжкинская лимфома (НХЛ) из предшественников В-клеток. НХЛ из предшественников Т-клеток. В-зрелые лимфомы (болезнь Беркитта, лимфома Беркитта). Анапластические лимфомы. ВИЧ-ассоциированные лимфомы. Другие типы НХЛ	Группа	Новообразования	<b>C82 - C85</b>
13	Фолликулярная (нодулярная) неходжкинская лимфома у взрослых	Фолликулярная (нодулярная) неходжкинская лимфома (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C82</b>
14	Диффузная (неходжкинская) лимфома (у взрослых)	Диффузная (неходжкинская) лимфома (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C83</b>
15	Периферические и кожные Т-клеточные лимфомы (у взрослых)	Периферические и кожные Т-клеточные лимфомы (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C84</b>
16	Другие и неуточненные типы неходжкинской	Другие и неуточненные типы неходжкинской лимфомы (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C85</b>

	лимфомы (у взрослых)				
17	Злокачественные иммунопролиферативные болезни (у взрослых)	Злокачественные иммунопролиферативные болезни (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C88</b>
18	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования (у взрослых)	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C90 (C90.0 - C90.2)</b>
19	Лимфолейкоз (у взрослых)	Лимфолейкоз. Острый лимфобластный лейкоз. Полимфоцитарный лейкоз. Волосатоклеточный лейкоз. Другой уточненный лимфоидный лейкоз. Лимфоидный лейкоз неуточненный	Группа	Новообразования	<b>C91 (C91.0, C91.3, C91.4, C91.7, C91.9)</b>
20	Острый лимфобластный лейкоз (у детей)	Острый лимфобластный лейкоз (ОЛЛ) В-линейный. ОЛЛ Т-линейный. В-зрелый ОЛЛ. Бифенотипический ОЛ. ОЛЛ рецидив	Группа	Новообразования	<b>C91 (C91.0, C91.3, C91.4, C91.7, C91.9)</b>
21	Миелоидный лейкоз (у взрослых)	Миелоидный лейкоз (у взрослых)	Группа	Новообразования	<b>C92</b>
22	Миелоидный лейкоз острый (у детей)	У пациентов детского возраста: Острый миелобластный лейкоз. Острый миелоидный лейкоз (ОМЛ) с минимальной дифференцировкой (M0). ОМЛ без признаков созревания (M1). ОМЛ с признаками созревания (M2). Острый промиелоцитарный лейкоз (M3). Острый миеломоноцитарный лейкоз (M4). Острый моноритарный и монобластный лейкоз (M5). Острый эритроидный лейкоз (M6) - эритролейкемия, болезнь Ди Гульельмо.	Группа	Новообразования	<b>C92.0, C93, C94</b>

		Острый мегакариобластный лейкоз (M7). ОМЛ первичный. ОМЛ вторичный. ОМЛ рецидив			
23	Миелоидный лейкоз хронический	Миелоидный лейкоз хронический BCR/ABL - позитивный	Группа	Новообразования	<b>C92.1</b>
24	Подострый миелоидный лейкоз	Подострый миелоидный лейкоз BCR/ABL - негативный	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C92.2</b>
25	Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома	Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома	Группа	Новообразования	<b>C92.3</b>
26	Острый промиелоцитарный лейкоз	Острый промиелоцитарный лейкоз	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C92.4</b>
27	Острый миеломоноцитарный лейкоз	Острый миеломоноцитарный лейкоз	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C92.5</b>
28	Другие миелоидные лейкозы	Другие миелоидные лейкозы	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C92.7</b>
29	Миелоидный лейкоз неуточненный	Миелоидный лейкоз неуточненный	Группа	Новообразования	<b>C92.9</b>
30	Моноцитарный лейкоз (у взрослых)	Моноцитарный лейкоз (у взрослых). Острый моноцитарный лейкоз. Хронический миеломоноцитарный лейкоз. Ювенильный миеломоноцитарный лейкоз. Другой моноцитарный лейкоз. Моноцитарный лейкоз неуточненный	Группа	Новообразования	<b>C93 (C93.0, C93.1, C93.3, C93.7, C93.9)</b>
31	Другой лейкоз уточненного клеточного типа (у взрослых)	Другой лейкоз уточненного клеточного типа (у взрослых). Острый эритроидный лейкоз. Тучноклеточный лейкоз. Острый панмиелолейкоз. Острый панмиелоз с миелофиброзом. Другой уточненный лейкоз	Группа	Новообразования	<b>C94 (C94.0, C94.3, C94.4, C94.7)</b>

32	Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз	Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз	Нозологическая форма	Новообразования	<b>C94.2</b>
33	Лейкоз неуточненного клеточного типа (у взрослых)	Лейкоз неуточненного клеточного типа (у взрослых). Острый лейкоз неуточненного клеточного типа. Хронический лейкоз неуточненного клеточного типа. Другой лейкоз неуточненного клеточного типа. Лейкоз неуточненный	Группа	Новообразования	<b>C95 (C95.0, C95.1, C95.7, C95.9)</b>
34	Другие и неуточненные злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей (у взрослых)	Другие и неуточненные злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей (у взрослых). Болезнь Леттерера-Сиве. Нелипидный ретикулоэндотелиоз, ретикулез. Злокачественный гистиоцитоз. Злокачественная тучноклеточная опухоль. Истинная гистиоцитарная лимфома. Системный мастоцитоз. Другие уточненные злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей. Злокачественное новообразование лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей неуточненное	Группа	Новообразования	<b>C96 (C96.0, C96.1 - C96.3, C96.7, C96.9)</b>
35	Доброкачественные новообразования гортани, вызванные вирусом папилломы человека	Папилломатоз гортани. Респираторный папилломатоз	Группа	Новообразования	<b>D14.1</b>
36	Лимфангиома любой локализации (у детей)	Параганглиома (у детей). Обширная лимфангиома (у детей)	Группа	Новообразования	<b>D18</b>
37	Истинная полицитемия	Истинная полицитемия	Нозологическая форма	Новообразования	<b>D45</b>
38	Миелодиспластические	Миелодиспластические синдромы	Группа	Новообразования	<b>D46</b>



	синдромы (МДС)				<b>(D46.0, D46.1, D46.2, D46.4 - D46.7, D46.9)</b>
39	Миелофиброз первичный	Миелофиброз первичный	Группа	Новообразования	<b>D47.1</b>
40	Эссенциальная тромбоцитемия	Эссенциальная тромбоцитемия, идиопатическая тромбоцитемия. Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия. Идиопатическая геморрагическая тромбоцитемия	Группа	Новообразования	<b>D47.3</b>
41	Лимфангиолейомиоматоз легких	Другие интерстициальные легочные болезни	Нозологическая форма	Новообразования	<b>D48.7</b>
42	Витамин-В12-дефицитная анемия вследствие избирательного нарушения всасывания витамина В12 с протеинурией	Синдром Имерслунда-Грасбека (мегалобластная анемия в результате селективной мальабсорбции витамина В12). ПИД: дефект метаболизма витамина В12 и фолиевой кислоты, связанный с дефицитом транскобаламина 2 или дефицитом SLC46A1 / PCFT или дефицитом метилентетрагидрофосфат дегидрогеназы 1 (MTHFD1)	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D51.1, D51.2, D52.8, Q82.4</b>
43	Анемия вследствие ферментных нарушений	Анемия вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы [Г-6-ФД]. Анемия вследствие других нарушений глутатионового обмена. Анемия вследствие нарушений гликолитических ферментов. Анемия вследствие нарушений метаболизма нуклеотидов. Другие анемии вследствие ферментных нарушений. Анемия вследствие ферментного нарушения неуточненная	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D55 (D55.0, D55.1 - D55.3, D55.8, D55.9)</b>

44	Талассемии	Альфа-талассемия. Бета-талассемия. Дельта-бета-талассемия. Наследственное персистирование фетального гемоглобина (НПФГ). Другие талассемии. Талассемия неуточненная	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D56 (D56.0, D56.1, D56.2, D56.4, D56.8, D56.9)</b>
45	Серповидно-клеточные нарушения	Серповидно-клеточная анемия с кризом. Серповидно-клеточная анемия без криза. Двойные гетерозиготные серповидно-клеточные нарушения. Носительство признака серповидно-клеточности. Другие серповидно-клеточные нарушения	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D57 (D57.0, D57.1 - D57.3, D57.8)</b>
46	Анемии наследственные гемолитические другие	Наследственный сфероцитоз. Наследственный эллиптоцитоз. Другие уточненные наследственные гемолитические анемии. Наследственная гемолитическая анемия неуточненная	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D58 (D58, D58.1, D58.8, D58.9)</b>
47	Другие гемоглобинопатии		Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D58.2</b>
48	Приобретенная гемолитическая анемия	Аутоиммунные гемолитические анемии. Медикаментозная аутоиммунная гемолитическая анемия. Другие аутоиммунные гемолитические анемии. Медикаментозная неаутоиммунная гемолитическая анемия. Другие неаутоиммунные гемолитические анемии. Гемоглобинурия вследствие гемолиза, вызванного другими внешними	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D59 (D59.0, D59.1 - D59.4, D59.6, D59.8, D59.9)</b>

		<p>причинами.  Гемолитико-уремический синдром,  вызванный энтерогеморрагической  E.coli.  Болезнь (синдром) холодной  агглютинации.  Другие приобретенные гемолитические  анемии.  Приобретенная гемолитическая анемия  неуточненная</p>			
49	Пароксизмальная ночная гемоглинурия (Маркиафавы - Микели)	Пароксизмальная ночная гемоглинурия (Маркиафавы - Микели)	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D59.5</b>
50	Приобретенная чистая красноклеточная аплазия (эритробластопения)	Хроническая приобретенная чистая красноклеточная аплазия. Преходящая приобретенная чистая красноклеточная аплазия. Другие приобретенные чистые красноклеточные аплазии. Приобретенная чистая красноклеточная аплазия неуточненная	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D60  (D60.0,  D60.1,  D60.8,  D60.9)</b>
51	Другие апластические анемии	Медикаментозная апластическая анемия. Апластическая анемия, вызванная другими внешними агентами. Идиопатическая апластическая анемия. Другие уточненные апластические анемии	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D61  (D61.1 -  D61.3,  D61.8)</b>
52	Конституциональная апластическая анемия	Аплазия (чистая) красноклеточная: врожденная; детская; первичная. Синдром Блекфена - Даймонда (анемия Даймонда - Блекфена). Семейная гипопластическая анемия. Анемия Фанкони.	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D61.0</b>

		Панцитопения с пороками развития			
53	Апластическая анемия неуточненная		Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D61.9</b>
54	Другие анемии	Вторичная сидеробластная анемия в связи с другими заболеваниями. Вторичная сидеробластная анемия, вызванная лекарственными препаратами или токсинами. Другие анемии. Анемия неуточненная	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D64 (D64.1, D64.2, D64.8, D64.9)</b>
55	Анемия наследственная сидеробластная В6-зависимая	Анемия наследственная сидеробластная В6-зависимая	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D64.0</b>
56	Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая	Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D64.3</b>
57	Анемия врожденная дизэритропоэтическая	Анемия врожденная дизэритропоэтическая	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D64.4</b>
58	Нарушения свертываемости, наследственный дефицит фактора VIII, гемофилия А	Наследственный дефицит фактора VIII. Гемофилия А	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие	<b>D66</b>

				иммунный механизм	
59	Нарушения свертываемости, наследственный дефицит фактора IX, гемофилия B	Наследственный дефицит фактора IX. Гемофилия B	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D67</b>
60	Болезнь Виллебранда	Болезнь Виллебранда	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D68.0</b>
61	Наследственный дефицит фактора XI	Наследственный дефицит фактора XI	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D68.1</b>
62	Наследственный дефицит других факторов свертывания	Врожденная афибриногемия, дефицит AC глобулина, дефицит проакцелирина. Дефицит факторов: I (фибриноген), II (протромбин), V (лабильного), VII (проконвертин), X (Стюарта - Прауэра), XII (Хагемана), XIII (фибрин-стабилизирующего). Врожденная дисфибриногемия. Болезнь Оврена	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D68.2</b>
63	Другие уточненные нарушения свертываемости	Другие нарушения свертываемости. Врожденный дефицит антитромбина III	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D68.8</b>
64	Пурпура и другие геморрагические состояния	Другие первичные тромбоцитопении. Врожденная амегакариоцитарная	Группа	Болезни крови, кроветворных	<b>D69</b>

		тромбоцитопения (САМТ). ТАР-синдром (врожденная тромбоцитопения с отсутствием лучевой кости или другими аномалиями скелета). Наследственная тромбоцитопения с предрасположенностью к развитию ОМЛ		органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
65	Качественные дефекты тромбоцитов	Синдром Бернара - Сулье, синдром серых тромбоцитов. Тромбоастения Гланцмана (тромбастиения Глянцманна - Негели, недостаточность гликопротеинов IIb - IIIa тромбоцитов)	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D69.1</b>
66	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	Иммунная тромбоцитопения, впервые выявленная. Иммунная тромбоцитопения хроническая	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D69.3</b>
67	Тромбоцитопения неуточненная	Тромбоцитопения неуточненная	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D69.6</b>
68	Другие уточненные геморрагические состояния	Сосудистая псевдогемофилия. Врожденная ломкость капилляров	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D69.8</b>
69	Агранулоцитоз	Первичный иммунодефицит (ПИД): врожденная нейтропения, обусловленная дефицитом эластазы (тяжелая врожденная нейтропения (SCN 1)), дефицитом GFI 1 (SCN2), дефицитом HAX1 (болезнь Костмана) (SCN3), дефицитом G6PC3 (SCN4),	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D70.0, D71.0 D82.8, E74.0, Q87.8</b>

		<p>дефицитом VPS45 (SCN5).  Гликогеноз тип Ib.  Х-сцепленная нейтропения /  миелодисплазия.  Врожденная нейтропения,  обусловленная дефицитом  P14/LAMTOR2.  Синдром Барта (3-метилглутаконовая  ацидурия II типа).  Синдром Козна.  Синдром Клерикучио (пойкилодерма с  нейтропенией).  Дефицит JAGN1, 3-метилглутаконовая  ацидурия.  Дефицит рецептора Г-КСФ.  Дефицит SMARCD2.  Дефицит специфических гранул.  Синдром Швахмана - Даймонда.  Дефицит NYOU1.  Дефицит SRP54</p>			
70	Другие нарушения белых кровяных клеток	<p>ПИД: нарушение подвижности  фагоцитов (дефект адгезии лейкоцитов  1-го типа (LAD1)), дефект адгезии  лейкоцитов 2-го типа (LAD2), дефект  адгезии лейкоцитов 3-го типа (LAD3),  дефицит Rac, дефицит <math>\beta</math> актина,  синдром Папийона - Лефевра, дефицит  WDR1, нейтропения с комбинированным  иммунодефицитом, вызванная  дефицитом MKL1.  ПИД: нарушения кислородного взрыва  (Х-сцепленная хроническая  гранулематозная болезнь (ХГБ)),  gp91phox, аутосомно-рецессивная ХГБ,  дефицит G6PD класса I</p>	Группа	Болезни крови, кровотворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D84.8, Q82.8, D71</b>
71	Метгемоглобинемия	<p>Врожденная метгемоглобинемия.  Другие метгемоглобинемии.  Метгемоглобинемия неуточненная</p>	Группа	Болезни крови, кровотворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D74</b>

72	Другие болезни крови и кроветворных органов	Семейный эритроцитоз	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D75</b>
73	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках	Гистиоцитоз Х (хронический). Эозинофильная гранулема, легочный гранулематоз Х, легочный лангергансоклеточный гранулематоз, легочный лангергансоклеточный гистиоцитоз	Нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D76.0</b>
74	Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз	ПИД: семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз - FHL (дефицит перфорина (FHL2)), дефицит UNC13D / Munc13-4 (FHL3), дефицит синтаксина 11 (FHL4), дефицит STXBP2 / Munc18-2(FHL5), дефицит FAAP24, дефицит SLC7A7. ПИД: FHL-синдромы с гипопигментацией (синдром Чедиак - Хигаш, синдром Гришелли, тип 2, синдром Германского - Пудлака, тип 2, синдром Германского - Пудлака, тип 10)	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D76.1</b>
75	Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител	ПИД: 1. Значительное снижение изотипов сывороточных иммуноглобулинов со значительным снижением или полным отсутствием В-лимфоцитов, агаммаглобулинемия (Дефицит ВТК, Х-сцепленная агаммаглобулинемия (XLA). Дефицит $\mu$ тяжелой цепи, Дефицит $\lambda$ 5, Дефицит Ig $\alpha$ , Дефицит Ig $\beta$ , Дефицит BLNK, Дефицит 110 $\delta$ , Дефицит p85, Дефицит транскрипционного фактора E47, Дефицит SLC39A7 (ZIP7).	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D80.0, D80.2 - D80.8, D83.0, D83.1, D83.8, D83.9, E77.8</b>



		<p>Синдром Хоффмана / дефицит TOP2B).</p> <p>2. Выраженное снижение как минимум двух изотипов сывороточных иммуноглобулинов со снижением или нормальным количеством В-лимфоцитов, фенотип ОВИН (Общий переменный иммунодефицит (ОВИН) без выявленного генетического дефекта; Синдром активации p110<math>\delta</math> (APDS); Дефицит PTEN (LOF); Дефицит CD19; Дефицит CD81; Дефицит CD20; Дефицит CD21; Дефицит TAC1; Дефицит рецептора к BAFF; Дефицит TWEAK; Дефицит TRNT1; Дефицит NFKB1; Дефицит NFKB2; Дефицит IKAROS; Дефицит IRF2BP2; Дефицит ATP6AP1; Дефицит ARHGEF1; Дефицит SH3KBP1 (CIN85); Дефицит SEC61A1; Дефицит RAC2; Дефицит маннозил-олигосахарид глюкозидазы).</p> <p>3. Выраженное снижение IgG и IgA с нормальным/повышенным уровнем IgM и нормальным количеством В-клеток, гипер IgM (Дефицит AID; Дефицит UNG; Дефицит INO80; Дефицит MSH).</p> <p>4. Дефицит изотипов, легкой цепи или функциональные дефекты с нормальным количеством В-лимфоцитов (Делеции и мутации тяжелой цепи Ig, Дефицит каппа цепи, Изолированный дефицит субклассов IgG, Дефицит субклассов IgG с дефицитом IgA, Селективный дефицит IgA). Дефицит специфических антител с нормальными уровнями Ig и нормальными В-клетками. Транзиторная гипогаммаглобулинемия младенческого возраста CARD11 GOF.</p>			
--	--	---	--	--	--

		Селективный дефицит IgM			
76	Комбинированные иммунодефициты	<p>1. Т-В+ тяжелый комбинированный иммунодефицит/недостаточность (ТКИН) (Дефицит <math>\gamma</math> с (ТКИН, вызванный дефектом общей гамма цепи, дефицит CD132), Дефицит JAK3, Дефицит IL7R <math>\alpha</math>, Дефицит CD45, Дефицит CD3 <math>\delta</math>, Дефицит CD3 <math>\epsilon</math>, Дефицит CD3 <math>\zeta</math>, Дефицит коронина-1 А, Дефицит LAT).</p> <p>2. Т-В- ТКИН (Дефицит RAG, Дефицит DCLRE1C (Артемис), Дефицит ДНК PKcs, Дефицит Cernunnos/XLF, Дефицит ДНК лигазы IV, Дефицит аденозин дезаминазы (АДА), Дефект АК2, Активирующий дефект в RAC2).</p> <p>3. Комбинированный иммунодефицит/недостаточность (КИН), обычно менее тяжелый, чем ТКИН (Дефицит CD40 лиганда (CD154), Дефицит CD40, Дефицит ICOS, Дефицит ICOSL, Дефицит CD3 <math>\gamma</math>, Дефицит CD8, Дефицит ZAP-70 (ZAP70 LOF), Комбинированный иммунодефицит с гипоморфными и активирующими мутациями в ZAP-70, Дефицит МНС I класса), Дефицит МНС II класса, группы А, В, С, D, Дефицит IKAROS, Дефицит DOCK8, Дефицит DOCK2, Дефицит полимеразы, Дефицит RHOH, Дефицит STK4, Дефицит TCR <math>\alpha</math>, Дефицит LCK, Дефицит ITK, Дефицит MALT1, Дефицит CARD11, Дефицит BCL10, Дефицит IL-21, Дефицит IL-21R, Дефицит OX40, Дефицит IKBKB, Дефицит NIK, Дефицит RelB, Гаплонедостаточность RelA Дефицит моззина, Дефицит TFRC, Дефицит c-Rel, Дефицит FCHO1).</p>	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D81 (D81.0 - D81.9), D82.0, D82.1, D82.8, G11.3, Q82.8, Q93.5, D89.8</b>

		<p>4. Комбинированные иммунодефициты с синдромальными проявлениями:  Иммунодефициты с врожденной тромбоцитопенией:  (Синдром Вискотта - Олдрича (WAS LOF), Дефицит WIP, Agr2/3-опосредованный дефект разветвления филаментов);  Дефекты репарации ДНК (Атаксия-телеангиоэктазия, Синдром Неймегена, Синдром Блума, Иммунодефицит с центромерной нестабильностью и лицевыми аномалиями (ICF, типы 1, 2, 3, 4), Дефицит PMS2, Дефицит RNF168 (Радиочувствительность, иммунодефицит, дисморфизм, задержка интеллектуального развития [RIDDLE] синдром), Дефицит MCM4, Дефицит POLE1 (субъединица 1 полимеразы <math>\epsilon</math> ) (синдром FILS), Дефицит POLE2 (субъединица 2 полимеразы <math>\epsilon</math> ), Дефицит лигазы I, Дефицит NSMCE3, ERCC6L2 (дефицит Hebo), Дефицит GINS1); тимические дефекты с дополнительными врожденными аномалиями (Ди Джорджи / велокардиофациальный синдром, Синдром делеции хромосомы 22q11.2 (22q11.2DS), Ди Джорджи / велокардиофациальный синдром, Дефицит TBX1, CHARGE синдром, Дефицит крылатой спирали FOXP1 (атимия), FOXP1 гаплонедостаточность, Синдром делеции хромосомы 10p13-p14 (10p13-p14DS), Синдром делеции хромосомы 11q (синдром Якобсена); Иммуно-костные дисплазии (Хрящево-волосая гипоплазия (СНН), Иммуно-костная дисплазия (синдром Шимке), Дефицит MYSM1. Дефицит MOPD1 (синдром Ройфмана).</p>			
--	--	--	--	--	--

		<p>Иммуноскелетная дисплазия с аномалиями развития нервной системы (дефицит ECTL3).</p> <p>Гипер-иммуноглобулин Е-синдром (HIES) (AD-HIES) (Дефицит STAT3 (синдром Иова), Дефицит рецептора к IL6, Дефицит переносчика сигнала IL6 (IL6ST), Дефицит ZNF341 AR-HIES, Дефицит ERBIN, Синдром Лойса - Дитца (дефицит TGFBR), Синдром Комеля - Нетертона, Дефицит PGM3, Дефицит CARD11 (гетерозигота)).</p> <p>Ангидротическая эктодермальная дисплазия с иммунодефицитом (EDA-ID (EDA-ID, вызванная дефицитом NEMO/IKBKG (эктодермальная дисплазия, иммунодефицит), EDA-ID, вызванная мутацией IKBA GOF, EDA-ID, вызванная мутацией IKBKB GOF). Дефекты кальциевых каналов (Дефицит ORAI-1, Дефицит STIM1)</p>			
77	Дефект в системе комплемента	<p>Наследственный ангионевротический отек (дефицит С1-ингибитора); атипичный гемолитико-уремический синдром (дефект фактора В GOF, дефицит тромбомодуллина, дефицит мембранного кофакторного белка (CD46), дефицит С3 GOF, дефицит фактора I, Дефицит белков, связанных с фактором Н); Дефицит С1q, Дефицит С1r, Дефицит С1s, Полный дефицит С4, Дефицит С2, Дефицит С5, Дефицит С6, Дефицит С7, Дефицит С8 <math>\alpha</math>, Дефицит С8 <math>\gamma</math>, Дефицит С8 <math>\beta</math>, Дефицит С9, Дефицит MASP2, Дефицит фиколина 3, Дефицит ингибитора мембраноатакующего комплекса (CD59), Дефицит CD55 (болезнь CHAPEL) и другие</p>	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D84.1, D58.8</b>
78	Другие уточненные иммунодефицитные	Дефекты регуляторных Т-клеток (IPEX, X-сцепленный синдром иммунной	Группа	Болезни крови, кроветворных	<b>D84.8, B47.9,</b>

	нарушения	<p>дисрегуляции, полиэндокринопатии и энтеропатии; Дефицит LRBA, GOF мутация в гене STAT3 и другие); Иммунодефициты с аутоиммунными проявлениями и с/без лимфопролиферации (APECED (APS-1), аутоиммунная полиэндокринопатия с кандидозом и эктодермальной дистрофией, Дефицит ITC, JAK1 GOF и другие).</p> <p>Болезни иммунодисрегуляции с колитом;</p> <p>Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром (АЛПС, синдром Канале - Смита);</p> <p>Иммунодефициты с восприимчивостью к ВЭБ и лимфопролиферативными состояниями; Дефицит GATA2;</p> <p>Дефекты врожденного иммунитета (наследственная восприимчивость к микобактериальным заболеваниям и другие).</p> <p>Аутовоспалительные заболевания (Интерферонопатии 1-го типа, дефекты, затрагивающие инфламмосомы), Фенокопии врожденных дефектов иммунной системы (ассоциированные с соматическими мутациями, ассоциированные с аутоантителами)</p>		органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>K52.8, M35.8, M30.8</b>
79	Другие сфинголипидозы	Болезнь Фабри или болезнь Андерсона - Фабри	Нозологическая форма	Нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов (E75)	<b>E75.2</b>
80	Наследственная эритропозитическая порфирия	<p>Эритропозитическая порфирия (болезнь Гюнтера).</p> <p>Наследственная эритропозитическая порфирия.</p> <p>Врожденная эритропозитическая порфирия.</p> <p>Эритропозитическая протопорфирия</p>	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E80.0</b>

81	Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура	Болезнь Мошковица. Синдром Мошковица	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M31.1</b>
82	Саркоидоз	Саркоидоз легких. Саркоидоз лимфатических узлов. Саркоидоз легких с саркоидозом лимфатических узлов. Саркоидоз кожи. Саркоидоз других уточненных и комбинированных локализаций. Саркоидоз неуточненный	Группа	Новообразования	<b>D86 (D86, D86.1 - D86.3, D86.8, D86.9)</b>
83	Другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках	Поликлональная гипергаммаглобулинемия. Криоглобулинемия. Гипергаммаглобулинемия неуточненная. Другие уточненные нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицированные в других рубриках. Нарушение, вовлекающее иммунный механизм, неуточненное, гипер IgD синдром, гипер IgM синдром. Катастрофический антифосфолипидный синдром. TRAPS-синдром. Синдром Блау (Blau syndrome)	Группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	<b>D89 (D89.0, D89.1, D89.2, D89.8, D89.9)</b>
84	Другие формы гипогликемии	Врожденный гиперинсулинизм	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E16.1</b>
85	Гиперпролактинемия	Пролактинома (микро- и макро-) у детей	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E22.1</b>

86	Другие состояния гиперфункции гипофиза. Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения. Гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие - гиперпродукция ЛГ и ФСГ	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E22.8</b>
87	Гипопитуитаризм	Гипопитуитаризм. Гипогонадотропный гипогонадизм	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E23.0</b>
88	Несахарный диабет	Вазопрессинзависимый несахарный диабет. Несахарный диабет центральный	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E23.2</b>
89	Болезнь Иценко - Кушинга гипофизарного происхождения	Болезнь Иценко - Кушинга (кортикотропинома)	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E24.0</b>
90	Врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов	Адреногенитальный синдром. Врожденная дисфункция коры надпочечников	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E25.0</b>
91	Первичная недостаточность коры надпочечников	Первичная недостаточность коры надпочечников, болезнь Аддисона	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E27.1</b>
92	Нарушения обмена тирозина	Алкаптонурия. Тирозинемия, типы 1, 2, 3	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E70.2</b>
93	Болезнь "кленового сиропа"	Болезнь с запахом мочи кленового	Нозологическая форма	Болезни эндокринной	<b>E71.0</b>

		сиропа (лейциноз)		системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	
94	Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью	Изовалериановая ацидемия (изовалериановая ацидурия). Метилмалоновая ацидемия (метилмалоновая ацидурия). Пропионовая ацидемия (пропионовая ацидурия)	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E71.1</b>
95	Нарушения обмена жирных кислот	Адренолейкодистрофия (Аддисона - Шильдера) (X-сцепленная адренолейкодистрофия), дефекты митохондриального бета-окисления жирных кислот: недостаточность среднецепочечной (MCAD), короткоцепочечной (SCAD), очень длинноцепочечной (VLCAD) ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот, недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (LCHAD), недостаточность митохондриального трифункционального белка, глутаровая ацидурия (ацидемия), тип 2, недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы 1,2, недостаточность тиолазы, нарушения обмена карнитина (системная недостаточность карнитина)	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E71.3</b>
96	Нарушения обмена серосодержащих аминокислот	Гомоцистинурия, недостаточность сульфитоксидазы, недостаточность молибденового кофактора	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E72.1</b>
97	Нарушения обмена лизина и гидроксизина	Глутаровая ацидемия (ацидурия), тип 1, Гиперлизинемия	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения	<b>E72.3</b>



				обмена веществ	
98	Болезни накопления гликогена	Болезнь Гирке (Гликогеноз 1а, 1б типов). Болезнь Помпе (гликогеноз 2-го типа). Болезнь Кори - Форбса (гликогеноз 3а, 3б типов). Болезнь Андерсена (гликогеноз 4-го типа). Болезнь Мак Ардля (гликогеноз 5-го типа). Болезнь Герса (Херса), недостаточность фосфоорилазы печени (гликогеноз 6-го типа). Болезнь Таури (гликогеноз, тип 7). Недостаточность гликоген синтазы печеночной (гликогеноз, тип 0), гликогеноз, тип 9 (а, b, с). Синдром Фанкони - Биккеля (гликогеноз 11-го типа)	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E74.0</b>
99	Другие сфинголипидозы	Болезнь Фабри (-Андерсон). Болезнь Гоше. Болезнь Краббе (глобоидноклеточная лейкодиетрофия). Болезнь Нимана - Пика (болезнь Нимана - Пика, тип С, тип А/В). Синдром Фабера (болезнь Фарбера), Метахроматическая лейкодиетрофия. Недостаточность сульфатаз (множественная сульфатазная недостаточность). Болезнь Канавана	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E75.2</b>
100	Липофусциноз нейронов	Нейрональный цероидный липофусциноз (NCL, CLN, НЦЛ), типы 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10. Болезнь Баттена. Болезнь Бильшовского - Янского. Болезнь Куфса. Болезнь Шпильмейера - Фогта	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E75.4</b>
101	Мукополисахаридоз, тип I	Синдром Гурлер.	Нозологическая форма	Болезни эндокринной	<b>E76.0</b>

		Синдром Гурлер - Шейе. Синдром Шейе		системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	
102	Мукополисахаридоз, тип II	Синдром Хантера	Нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E76.1</b>
103	Другие мукополисахаридозы	Мукополисахаридоз III (синдром Санфилиппо), типы A, B, C, D. Мукополисахаридоз IV (синдром Моркио), типы A, B. Мукополисахаридоз VI типа (синдром Марото - Лами). Мукополисахаридоз, тип VII (синдром Слая). Мукополисахаридоз, тип IX	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E76.2</b>
104	Дефекты деградации гликопротеидов	Альфа-маннозидоз, бета-маннозидоз, сиалидоз, галактосиалидоз, фукозидоз, аспартилглюкозаминурия	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E77.1</b>
105	Нарушения обмена меди	Болезнь Менкеса (болезнь курчавых волос, "стальные" волосы). Болезнь Вильсона (болезнь Вильсона - Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E83.0</b>
106	Амилоидоз	Синдром Макла - Уэллса. Хронический младенческий нервно-кожно-артикулярный синдром	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	<b>E85.0</b>
107	Нарушения обмена белков плазмы, не классифицированные в других рубриках	Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность (недостаточность альфа-1 антитрипсина)	Группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения	<b>E88.0</b>

				обмена веществ	
108	Ранняя мозжечковая атаксия	Атаксия Фридрейха (аутосомно-рецессивная). Х-сцепленная рецессивная спиноцеребеллярная атаксия. Х-сцепленные спиноцеребеллярные атаксии. Аутосомно-рецессивные спиноцеребеллярные атаксии. Недостаточность витамина Е наследственная	Группа	Болезни нервной системы	<b>G11.1</b>
109	Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК	Телеангиэктатическая атаксия (синдром Луи-Бар, Луи-Барр синдром, атаксия-телангиоэктазия)	Нозологическая форма	Болезни нервной системы	<b>G11.3</b>
110	Детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Верднига - Гоффмана)	Спинальная мышечная атрофия, I тип (Верднига - Гоффмана)	Нозологическая форма	Болезни нервной системы	<b>G12.0</b>
111	Другие наследственные спинальные мышечные атрофии	Прогрессирующий бульбарный паралич у детей (Фацио - Лонде). Спинальная мышечная атрофия (Спинальная амиотрофия, типы I, II, III): - форма взрослых; - детская форма, тип II; - дистальная; - юношеская форма, тип III (Кугельберга - Веландера); - лопаточно-перонеальная форма	Группа	Болезни нервной системы	<b>G12.1</b>
112	Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного нейрона	Боковой амиотрофический склероз. Прогрессирующая спинальная мышечная атрофия	Группа	Болезни нервной системы	<b>G12.2</b>
113	Другие спинальные мышечные атрофии и родственные синдромы	Врожденная локальная амиотрофия моноメリческая амиотрофия. Спинальная мышечная атрофия Денди - Уокера. Аномалия-катаракта	Группа	Болезни нервной системы	<b>G12.8</b>

114	Болезнь Галлервордена - Шпатца. Пигментная паллидарная дегенерация	Болезнь Галлервордена - Шпатца. Пигментная паллидарная дегенерация. Пантотенаткиназная недостаточность	Нозологическая форма	Болезни нервной системы	<b>G23.0</b>
115	Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы	Дегенерация серого вещества (болезнь Альперса). Подострая некротизирующая энцефалопатия (болезнь Лейга, болезнь Ли, болезнь Лея)	Группа	Болезни нервной системы	<b>G31.8</b>
116	Дегенеративная болезнь нервной системы неуточненная	Лейкодистрофии, не классифицированные в других рубриках, в том числе лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами. Лейкоэнцефалопатия с поражением ствола и высоким уровнем лактата при МР-спектроскопии	Группа	Болезни нервной системы	<b>G31.9</b>
117	Наследственная моторная и сенсорная невропатия	Болезнь Шарко - Мари - Тутса (болезнь Шарко - Мари - Тута), болезнь Дежерина - Сотта. Наследственная моторная и сенсорная невропатия. Гипертрофическая невропатия у детей. Перонеальная мышечная атрофия (аксональный тип) (гипертрофический тип). Синдром Русси - Леви. Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом. Наследственная невропатия с подверженностью параличу от сдавления	Группа	Болезни нервной системы	<b>G60.0</b>
118	Невропатия в сочетании с наследственной атаксией	Невропатия в сочетании с наследственной атаксией	Нозологическая форма	Болезни нервной системы	<b>G60.2</b>
119	Мышечная дистрофия	Мышечная дистрофия врожденная. Мышечная дистрофия: аутосомная рецессивная детского типа, напоминающая дистрофию Дюшенна или Беккера; доброкачественная (Беккера);	Группа	Болезни нервной системы	<b>G71.0</b>

		доброкачественная лопаточно-перонеальная с ранними контрактурами (Эмери - Дрейфуса); дистальная; плечелопаточно-лицевая; конечностно-поясная; лазных мышц; глазоглоточная (окулофарингеальная); лопаточно-малоберцовая; злокачественная (Дюшенна)			
120	Врожденные миопатии. Врожденная мышечная дистрофия	Врожденная мышечная дистрофия: со специфическими морфологическими поражениями мышечного волокна. Болезнь: центрального ядра; миниядерная; мультиядерная. Диспропорция типов волокон. Миопатия: миотубулярная (центроядерная); немалинная (болезнь немалинного тела)	Группа	Болезни нервной системы	<b>G71.2</b>
121	Ишемическая болезнь сердца	Пациенты с резистентностью к клопидогрелю	Группа	Болезни системы кровообращения	<b>I25.0</b>
122	Другие интерстициальные легочные болезни	Альвеолярный липопроотеиноз. Альвеолярный фосфолипидоз. Легочный альвеолярный фосфолипидопроотеиноз. Лимфангиомиоматоз	Группа	Болезни органов дыхания	<b>J84.0</b>
123	Идиопатический легочный фиброз	Идиопатический фиброзирующий альвеолит	Нозологическая форма	Болезни органов дыхания	<b>J84.1</b>
124	Гемосидероз легких	Синдром Делена - Геллерстедта, идиопатический гемосидероз легких	Нозологическая форма	Болезни органов дыхания	<b>J84.8</b>
125	Крона болезнь	Крона болезнь	Нозологическая форма	Болезни органов пищеварения	<b>K50</b>
126	Белок-теряющая	Вторичная экссудативная энтеропатия	Форма	Болезни органов	<b>K90.4</b>

	энтеропатия	вследствие аномалий лимфатической системы после гемодинамической коррекции ВПС		пищеварения	
127	Узелковый полиартериит	Узелковый полиартериит	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M30.0</b>
128	Микроскопический полиангиит	Микроскопический полиангиит	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M30.6</b>
129	Грануломатоз Вегенера	Грануломатоз Вегенера. Гранулематоз с полиангиитом	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M31.3</b>
130	Синдром дуги аорты	Синдром дуги аорты (Такаясу). Неспецифический аортоартериит	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M31.4</b>
131	Гигантоклеточный артериит	Гигантоклеточный артериит. Темпоральный артериит. Болезнь Хортон	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M31.5</b>
132	Дерматополимиозит	Дерматополимиозит	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M33</b>
133	Системный склероз	Системный склероз	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и	<b>M34 - 34.9</b>

				соединительной ткани	
134	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая	Параоссальная гетеротипическая оссификация "Болезнь второго скелета"	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M61.1</b>
135	Другой хронический остеомиелит	Хронический мультифокальный остеомиелит (синдром Маджиид)	Нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	<b>M86.6, M86.3</b>
136	Незавершенный остеогенез	Несовершенный остеогенез	Группа	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q78.0</b>
137	Полиостозная фиброзная дисплазия	Синдром Олбрайта (-Мак-Кьюна) (-Штернберга)	Нозологическая форма	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q78.1</b>
138	Метафизарная дисплазия	Синдром Пайла	Нозологическая форма	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q78.5</b>
139	Синдром Элерса - Данло	Синдром Элерса - Данлоса	Группа	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q79.6</b>

140	Нейрофиброматоз I типа	Нейрофиброматоз I типа	Нозологическая форма	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q85.0</b>
141	Туберозный склероз	Туберозный склероз. Болезнь Бурневилля	Нозологическая форма	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q85.1</b>
142	Синдром Кляйнфельтера	Синдром Кляйнфельтера	Группа	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q98.0</b>
143	Синдром Шерешевского - Тернера	Синдром Тернера. Моносомия по X-хромосоме	Группа	Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения	<b>Q96.0</b>

---