



МІНІСТЭРСТВА
АХОВЫ ЗДАРОЎЯ
РЭСПУБЛІКІ БЕЛАРУСЬ

МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

ЗАГАД

ПРИКАЗ

02.09.2022 № 1153

г. Мінск
Об орфанных (редких)
заболеваниях и лекарственных
препаратах

г. Минск

На основании подпункта 9.1 пункта 9 Положения о Министерстве здравоохранения Республики Беларусь, утвержденного постановлением Совета Министров Республики Беларусь от 28 октября 2011 г. № 1446, ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Утвердить:
 - 1.1. Инструкцию о порядке формирования перечня орфанных (редких) заболеваний (прилагается);
 - 1.2. Инструкцию о порядке формирования перечня орфанных (редких) лекарственных препаратов (прилагается).
2. Установить перечень орфанных (редких) заболеваний и лекарственных препаратов согласно приложению.
3. Директору государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр медицинских технологий, информатизации, управления и экономики здравоохранения» (далее - РНПЦ МТ) обеспечить формирование и подготовку предложений по актуализации перечня орфанных (редких) заболеваний в соответствии с Инструкцией о порядке формирования перечня орфанных (редких) заболеваний.
4. Директору республиканского унитарного предприятия «Центр экспертиз и испытаний в здравоохранении» (далее – ЦЭИЗ) обеспечить формирование и подготовку предложений по актуализации перечня орфанных (редких) лекарственных препаратов в соответствии с Инструкцией о порядке формирования перечня орфанных (редких) лекарственных препаратов.
5. Признать утратившим силу приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 19 ноября 2020 г. № 1222 «О перечне орфанных (редких) заболеваниях».
6. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на первого заместителя Министра Кроткову Е.Н.

Министр

Д.Л.Пиневич

УТВЕРЖДЕНО
Приказ
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь
ОА. ОЗ .2022 № 1153

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. № 2435-ХП «О здравоохранении», Законе Республики Беларусь от 20 июня 2006 г. № 161-З «Об обращении лекарственных средств».

3. Перечень утверждается и изменяется Министерством здравоохранения.

4. Формирование и актуализация Перечня осуществляется РНПЦ МТ на основании предложений о включении заболевания в Перечень.

5. Предложения о возможности включения заболевания в Перечень вносят главные штатные и внештатные специалисты Министерства здравоохранения, главные штатные и внештатные специалисты главных управлений по здравоохранению областных исполнительных комитетов и Комитета по здравоохранению Минского городского исполнительного комитета, руководители медицинских научных организаций, государственных организаций здравоохранения, подчиненных Министерству здравоохранения и иным государственным органам, руководители учреждений образования, осуществляющих подготовку, повышение квалификации и (или) переподготовку специалистов с высшим медицинским, фармацевтическим образованием, по форме согласно приложению.

7. На основании поступивших предложений РНПЦ МТ 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: $\frac{\text{Количество зарегистрированных случаев}}{\text{Среднегодовая численность населения}} \times 10000 \leq 1,00$ | |
| 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 | |

УТВЕРЖДЕНО
Приказ
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь
. .2022 №

ИНСТРУКЦИЯ

о порядке формирования Республиканского перечня орфанных (редких) лекарственных препаратов

1. Настоящая Инструкция определяет порядок формирования Республиканского перечня орфанных (редких) лекарственных препаратов (далее – Перечень орфанных ЛП).

2. Для целей настоящей Инструкции используются основные термины и их определения в значениях, установленных в Законе Республики Беларусь от 18 июня 1993 г. № 2435-ХП «О здравоохранении», Законе Республики Беларусь от 20 июня 2006 г. № 161-З «Об обращении лекарственных средств».

3. Заявление в произвольной форме и документы с обоснованием о присвоении лекарственному препарату статуса «орфанный» и включении его в Перечень орфанных ЛП представляется заявителем в ЦЭИЗ, который осуществляет формирование Перечня орфанных ЛП и его актуализацию.

4. Эксперты ЦЭИЗ проводят экспертизу представленных заявления и документов на предмет возможности присвоения статуса «орфанный» лекарственному препарату и (или) отказа в присвоении данного статуса (в том числе ранее присвоенному препарату данного статуса) и возможности внесения (исключения) лекарственного препарата в Перечень орфанных ЛП.

По результатам экспертизы документов эксперты направляют заключение в комиссию по лекарственным средствам Министерства здравоохранения (далее – комиссия по ЛС).

5. Статус «орфанного» лекарственного препарата определяется при соответствии следующим критериям:

оригинальный лекарственный препарат должен быть предназначен для диагностики, этиопатогенетического или патогенетического лечения (лечения, направленного на механизм развития заболевания), орфанного (редкого) заболевания, которое приводит к сокращению ожидаемой продолжительности жизни, инвалидности;

распространенность орфанного (редкого) заболевания в популяции в Республике Беларусь не должна превышать 1 на 10 000 человек;

не существует удовлетворительных методов диагностики, профилактики или лечения соответствующего заболевания, или, если

такой метод существует, предложенный лекарственный препарат должен принести значительную пользу в сравнении с существующими методами лечения этого заболевания;

наличие научных доказательств эффективности, безопасности и качества предложенного орфанного лекарственного препарата на основании экспертизы досье по доклиническим и клиническим исследованиям.

6. Министерство здравоохранения принимает одно из следующих решений с учетом рекомендаций комиссии по ЛС и проведенной экспертизы документов, представленных заявителем:

- о присвоении статуса «орфанный» лекарственному препарату;
- об отказе в присвоении статуса «орфанный» лекарственному препарату;
- об исключении статуса «орфанный» лекарственный препарат;
- о включении лекарственного препарата со статусом «орфанный» в Перечень орфанных ЛП;
- об исключении лекарственного препарата из Перечня орфанных ЛП.

Решение, принятое Министерством здравоохранения, оформляется приказом.

7. После принятия решения в соответствии с пунктами 4 и 5 настоящей Инструкции ЦЭИЗ в срок не позднее 5 рабочих дней направляет в Министерство здравоохранения проект приказа о внесении изменений в Перечень орфанных ЛП.

8. Актуальный Перечень орфанных ЛП размещается на официальных интернет-сайтах Министерства здравоохранения и ЦЭИЗ.

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

Приложение
к приказу Министерства
здравоохранения
Республики Беларусь
ОЛ.ОГ.2022 № 1153

ПЕРЕЧЕНЬ ОРФАННЫХ (РЕДКИХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ И ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ

| № п/п ¹ | Заболевание / группа по МКБ-10 | Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу | Нозологическая форма / группа болезней | Категория | Код по МКБ-10 | Орфанный (редкий) лекарственный препарат (торговое наименование, МНН, лекарственная форма, производитель) |
|--------------------|--|---|--|-----------------|---------------|---|
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 |
| 1 | Злокачественные новообразования печени и внутрипеченочных желчных протоков | Гепатоцеллюлярный рак (у детей). Гепатобластома (у детей). Холангиокарцинома (у детей) | Группа | Новообразования | C22 C22.2 | НЕКСАВАР (Nexavar), МНН Sorafenib; таблетки, покрытые пленочной оболочкой, Beuger AG, Германия ПЕМАЗИР (Pemazyre), МНН Remigatinib, таблетки, Incyte Biosciences Distribution B.V., |

| | | | | | | | Нидерланды |
|---|--|--|----------------------|-----------------|--|--|---|
| 2 | Злокачественные новообразования вилочковой железы | Рак вилочковой железы. Злокачественная тимома (у детей) | нозологическая форма | новообразования | С37.9 | | |
| 3 | Меланома кожи и слизистых оболочек у детей | Меланома кожи (у детей). Меланома слизистых оболочек (у детей) | Нозологическая форма | Новообразования | С43 –С44 | | |
| 4 | Злокачественное новообразование головного мозга и других отделов ЦНС (у детей) | Низкоклеточные глиомы у детей. Субependимальные гигантоклеточные астроцитомы, как проявление туберозного склероза в детском возрасте. Высококлеточные глиомы у детей | Группа | Новообразования | С70-С72 С55-С80 | | АФИНИТОР (Afinitor), МНН Everolimus, таблетки диспергируемые, Новартис Фарма АГ, Швейцария |
| 5 | Герминогенные опухоли у детей | Интракраниальные герминогенные опухоли у детей. Экстракраниальные герминогенные опухоли у детей (гонадные, внегонадные) | Группа | Новообразования | С70-С72, С75, С00-С55, С57-С61, С62, С63-С69, С73-С75, С80 | | АФИНИТОР (Afinitor), МНН Everolimus, таблетки диспергируемые, Новартис Фарма АГ, Швейцария КОМЕТРИК (Cometriq), МНН Carbozantinib, капсулы, Ipsen Pharma, Франция ЗЕДЖУЛА (Zejula), |

| | | | | | | | |
|---|---|---|----------------------|-----------------|--------------|--|--|
| | | | | | | | МНН Niraparib, капсулы, GlaxoSmithKline (Ireland) Limited, Ирландия |
| 6 | Злокачественное новообразование глаз и его придаточного аппарата (у детей) | Злокачественное новообразование сетчатки (у детей). Ретинобластома (у детей) | Группа | Новообразования | С69.2 С49 | | |
| 7 | Злокачественные новообразования почки (у детей) | Нефробластома у детей | Нозологическая форма | Новообразования | С64 | | |
| 8 | Нейробластома (у детей) | Ганглионейробластома (у детей) | Нозологическая форма | Новообразования | С47 | | КАРЗИБА (Qarziba), МНН Dinutuximab beta, концентрат для приготовления раствора для инфузий, EUSA Pharma (Netherlands) BV, Нидерланды |
| 9 | Злокачественное новообразование костей и суставных хрящей конечностей; злокачественное новообразование костей и | Остеогенная саркома (у детей). Саркома Юинга/ПНЭО (у детей). Гигантоклеточные опухоли | Группа | Новообразования | С40- С41 | | |

| | | | | | | | |
|----|---|--|--------|-----------------|-----|--|--|
| | суставных хрящей конечностей других и неуточненных локализаций (у детей) | | | | | | |
| 10 | Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягкой тканей (у детей) | Рабдомиосаркома (у детей). Десмоидные опухоли (у детей) | Группа | Новообразования | С49 | | |
| 11 | Болезнь Ходжкина (лимфогранулома тоз) | Болезнь Ходжкина (лимфогрануломатоз) | Группа | Новообразования | С81 | | АДЦЕТРИС (Adcetris), МНН Brentuximab vedotin, лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузий, Такеда Фарма А/С, Дания |
| 12 | Фолликулярная (нодулярная) неходжкинская лимфома взрослых | Фолликулярная (нодулярная) неходжкинская лимфома взрослых | Группа | Новообразования | С82 | | ГАЗИВА (Gazyva), МНН Obinituzumab, концентрат для приготовления раствора для инфузий, Ф. Хоффманн-Ля Рош Лтд., Швейцария |

| | | | | | | |
|----|--|---|--------|-----------------|---------|---|
| 13 | 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 | С82-С85 | ГАЗИВА (Gazyva), МНН Obinutuzumab, концентрат для приготовления раствора для инфузий, Ф. Хоффманн-Ля Рош Лтд., Швейцария |
| 14 | Диффузная (неходжкинская) лимфома (у взрослых) | Диффузная (неходжкинская) лимфома (у взрослых) | Группа | Новообразования | С83 | ИМБРУВИКА (Imbruvica), МНН Ibrutinib, капсулы, Janssen-Cilag International NV, Бельгия КИМРИЯ (Kymriah), МНН Tisagenlecleucel, клеточная дисперсия для инфузии, Novartis Europharm Limited, Ирландия |
| 15 | Периферические и кожные Т-клеточные лимфомы (у взрослых) | Периферические и кожные Т-клеточные лимфомы (у взрослых) | Группа | Новообразования | С84 | ЛЕДАГА (Ledaga), МНН Chlormethine, гель, Helsinn Birex |

| | | | | | | |
|----|--|--|--------|-----------------|-----------------------------|---|
| | | | | | | Pharmaceuticals Ltd., Ирландия |
| 16 | Другие и неуточненные типы неходжкинской лимфомы (у взрослых) | Другие и неуточненные типы неходжкинской лимфомы (у взрослых) | Группа | Новообразования | C85 | ИМБРУВИКА (Imbruvica), МНН Ibrutinib, капсулы, Janssen-Cilag International NV, Бельгия |
| 17 | Злокачественные иммунопролифер ативные болезни (у взрослых) | Злокачественные иммунопролиферативные болезни (у взрослых) | группа | новообразования | C88 | ИМБРУВИКА (Imbruvica), МНН Ibrutinib, капсулы, Janssen-Cilag International NV, Бельгия |
| 18 | Множественная миелома и злокачественные плазмноклеточные новообразования (у взрослых) | Множественная миелома и злокачественные плазмноклеточные новообразования (у взрослых) | Группа | Новообразования | C 90.0 (C90.0- C90.2) | НИНЛАРО (Ninlaro), МНН Ixazomib, Капсулы, Такеда Фарма А/С, Дания КИПРОЛИС (Kuprolis powder for solution for infusion), МНН Carfilzomib, лиофилизат для приготовления раствора для инфузий, Амджен Европа Б.В., Нидерланды |

| | | | | | | |
|--|--|--|--|--|--|--|
| | | | | | | <p>ДАРЗАЛЕКС (Darzalex), МНН Daratumumab, раствор для подкожного введения, Janssen-Cilag International N.V., Бельгия</p> |
| | | | | | | <p>ИМНОВИД (Imnovid), МНН Pomalidomide, капсулы, Селджен Интернешнл Карл, Швейцария</p> |
| | | | | | | <p>ФАРИДАК (Farydak), МНН Panobinostat, капсулы, Новартис Фарма АГ, Швейцария</p> |
| | | | | | | <p>АБЕКМА (Abesma), МНН Idecabtagene vicleucel, Bristol-Myers Squibb Pharma EEIG, Ирландия</p> |
| | | | | | | <p>БЛЕНРЕП</p> |

| | | | | | | |
|----|-----------------------------|--|--------|-----------------|--|---|
| 19 | Лимфолейкоз (у взрослых) | Лимфолейкоз Острый лимфобластный лейкоз, Поллимфоцитарный лейкоз, Волосатоклеточный лейкоз, Другой уточненный лимфоидный лейкоз, Лимфоидный лейкоз неуточненный | Группа | Новообразование | C91.0 (C91.0, C91.3, C91.4, C91.7, C91.9) | (Blenrep), МНН Belantamab mafodotin, порошок для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузии, GlaxoSmithKline (Ireland) Limited, Ирландия |
| | | | | | | БЛИНЦИТО (Blincyto), МНН Blnatumomab, порошок для приготовления концентрата и раствора для приготовления раствора для инфузий, Амджен Европа Б.В., Нидерланды |
| | | | | | | БИСПОНСА (Besponsa) МНН Inotuzumab ozogamicin, лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для |

| | | | | | |
|---|---|---------------|------------------------|---|---|
| | | | | | <p>инфузий, Пфайзер Инк, США</p> <p>ИКЛУСИГ (Iclusig), МНН Ponatib, таблетки, покрытые пленочной оболочкой, Incute Biosciences Distribution B.V., Нидерланды</p> |
| <p>20 Острый лимфобластный лейкоз (у детей)</p> | <p>Острый лимфобластный лейкоз (ОЛЛ). В-линейный ОЛЛ. Т-линейный. В-зрелый ОЛЛ. Бифенотипический ОЛ ОЛЛ рецидив</p> | <p>Группа</p> | <p>Новообразования</p> | <p>С91, С91.0, С91.3, С91.4, С91.7, С91.9</p> | <p>БЛИНЦИТО (Blinato), МНН Blinatumab, порошок для приготовления концентрата и раствора для приготовления раствора для инфузий, Амджен Европа Б.В., Нидерланды</p> <p>КИМРИЯ (Kymriah), МНН Tisagenlecleucel, дисперсия клеток Кимрии для инфузий, Novartis Europharm Limited, Ирландия</p> |

| | | | | | | |
|----|--------------------------------|--|--------|-----------------|-----|--|
| 21 | Миелоидный лейкоз (у взрослых) | Острый миелоидный лейкоз. Острый миелобластный лейкоз. Острый монобластный лейкоз. Острый моноцитарный лейкоз | Группа | Новообразования | С92 | <p>ИКЛУСИГ (Iclusig), МНН Ponatib, таблетки, покрытые пленочной оболочкой, Incyte Biosciences Distribution B.V., Нидерланды</p> <p>РИДАПТ (Rydapt), МНН Midostaurin, капсулы мягкие, Novartis Europharm Ltd, Великобритания</p> <p>ДАУРИЗМО (Daurismo), МНН Glasdegib, таблетки, покрытые пленочной оболочкой, Pfizer Europe MA EEIG, Бельгия</p> <p>ХОСПАТА МНН Gilteritinib, таблетки, покрытые пленочной оболочкой, Astellas Pharma</p> |
|----|--------------------------------|--|--------|-----------------|-----|--|

| | | | | | | |
|----|------------------------------------|--|--------|-----------------|--------------------|--|
| 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 моноцитарный и монобластный лейкоз (M5). Острый эритроидный лейкоз (M6) – эритролейкемия, болезнь Ди Гульельмо. Острый мегакариобластный | группа | Новообразования | C92.0, C93, C94 | <p>Еurore B. V., Нидерланды</p> <p>ДАКОГЕН (Dacogen), МНН Decitabine, лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузий, Janssen-Cilag International N.V., Бельгия</p> <p>РИДАПТ (Rydapt), МНН Midostaurin, капсулы мягкие, Novartis Europharm Ltd, Великобритания</p> |
|----|------------------------------------|--|--------|-----------------|--------------------|--|

| | | | | | | | |
|----|--|---|----------------------|-----------------|-----------------|-------|--|
| | | лейкоз (M7). OMJ первичный. OMJ вторичный. OMJ рецидив | | группа | Новообразования | C92.1 | ИКЛУСИГ (Iclusig). MNH Ponatib, таблетки, покрытые пленочной оболочкой, Incyte Biosciences Distribution B.V., Нидерланды |
| 23 | Миелоидный лейкоз хронический | BCR/ABL-- позитивный | | | | | |
| 24 | Подострый миелоидный лейкоз | Подострый миелоидный лейкоз BCR/ABL - негативный | нозологическая форма | новообразования | C92.2 | | |
| 25 | Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома | Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома | группа | новообразования | C92.3 | | |
| 26 | Острый промиелоцитарный лейкоз | Острый промиелоцитарный лейкоз | Нозологическая форма | Новообразования | C92.4 | | |
| 27 | Острый миеломоноцитарный лейкоз | Острый миеломоноцитарный лейкоз | нозологическая форма | новообразования | C92.5 | | |
| 28 | Другие миелоидные лейкозы | Другие миелоидные лейкозы | нозологическая форма | новообразования | C92.7 | | |
| 29 | Миелоидный лейкоз неуточненный | Миелоидный лейкоз неуточненный | группа | новообразования | C92.9 | | |
| 30 | Моноцитарный лейкоз | Моноцитарный лейкоз (у взрослых) | группа | новообразования | C93 (C93.0, | | |

| | | | | | | | |
|----|---|---|-------------------------|-----------------|--|--|--|
| | (у взрослых) | Острый моноцитарный лейкоз Хронический миеломоноцитарный лейкоз Ювенильный миеломоноцитарный лейкоз Другой моноцитарный лейкоз Моноцитарный лейкоз неуточненный | | | | C93.1, C93.3, C93.7, C93.9) | |
| 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 | | C94 (C94.0, C94.3, C94.4, C94.7) | |
| 32 | Острый мегакариоцитар ный (мегакариобластн ый) лейкоз | Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз | нозологическая форма | новообразования | | C94.2 | |
| 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 | | C95 (C95.0, C95.1, C95.7 C95.9) | |
| 34 | Другие и неуточненные злокачественные | Системный мастоцитоз | Группа | Новообразования | | C96 | |

| | | | | | | | |
|----|---|---|----------------------|-----------------|---|---|--|
| | новообразования лимфоидной, кровяной и родственных им тканей (у взрослых) | | | | | | |
| 35 | Доброкачественные новообразования гортани, вызванные вирусом папилломы человека | Папилломатоз гортани. Респираторный папилломатоз | Группа | Новообразования | D14.1 | | |
| 36 | Лимфангиома любой локализации (у детей) | Парагангиома (у детей). Обширная лимфангиома (у детей). | Группа | Новообразования | D18 | | |
| 37 | Истинная полицитемия | Истинная полицитемия | нозологическая форма | новообразования | D45 | | |
| 38 | Миелодиспластический синдром (МДС) | Миелодиспластический синдром | Группа | Новообразования | D46.0 D46.1 D46.2 D46.3 D46.4 D46.7 D46.9 | ДАКОГЕН (Dacogen), МНН Decitabine, лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузий, Janssen-Cilag International N.V., Бельгия | |
| 39 | Миелофиброз первичный | Миелофиброз первичный | Группа | Новообразования | D47.1 | ИНРЕБИК (Inrebic), | |

| | | | | | | | |
|----|---|---|--------------------------|---|-------------------------------------|--|--|
| | | | | | | | МНН fedratinib, капсулы твердые, Bristol Myers Squibb Pharma EEIG, Ирландия |
| 40 | Эссенциальная тромбоцитемия | Эссенциальная тромбоцитемия. Идиопатическая тромбоцитемия. Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия. Идиопатическая геморрагическая тромбоцитемия. | Группа | Новообразования | D47.3 | | |
| 41 | Лимфангиолой- миоматоз легких | Другие интерстициальные легочные болезни | Нозологиче ская форма | Новообразования | D48.7 | | АФИНИТОР (Afinitor), МНН Everolimus, таблетки диспергируемые, Новартис Фарма АГ, Швейцария |
| 42 | Витамин-В12- дефицитная анемия вследствие избирательного нарушения всасывания витамина В12 с протеинурией | Синдром Имерслунда-Грасбека (меглобластная анемия с результате селективной мальабсорбции витамина В12). ПИД: дефект метаболизма витамина В12 и фолиевой кислоты, связанный с дефицитом транскобаламина 2 или дефицитом SLC46A1/PCFT или дефицитом метилен- тетрагидрофосфат дегидрогеназы 1 (MTHFD1) | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D51.1, D51.2, D52.8, Q82.4 | | |

| | | | | | |
|----|--|---|--------|--|---|
| 43 | Анемия вследствие ферментных нарушений | <p>Анемия вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы [Г-6-ФД].</p> <p>Анемия вследствие других нарушений глутатионового обмена.</p> <p>Анемия вследствие нарушений гликолитических ферментов.</p> <p>Анемия вследствие нарушений метаболизма нуклеотидов.</p> <p>Другие анемии вследствие ферментных нарушений.</p> <p>Анемия вследствие ферментного нарушения неутонченная</p> | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D55 (D55.0, D55.1-D55.3, D55.8, D55.9) |
| 44 | Талассемии | <p>Альфа-талассемия.</p> <p>Бета-талассемия.</p> <p>Дельта-бета-талассемия.</p> <p>Наследственное персистирование фетального гемоглобина (HbF).</p> <p>Другие талассемии.</p> <p>Талассемия неутонченная</p> | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D56 (D56.0, D56.1, D56.2, D56.4, D56.8, D56.9) |
| 45 | Серповидно-клеточные нарушения | <p>Серповидно-клеточная анемия с кризом.</p> <p>Серповидно-клеточная анемия без криза.</p> <p>Двойные гетерозиготные серповидно-клеточные нарушения.</p> <p>Носительство признака серповидно-клеточности.</p> <p>Другие серповидно-клеточные нарушения</p> | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D57 (D57.0, D57.1-D57.3, D57.8) |

| | | | | | | |
|----|---|--|--------|--|---|--|
| 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 | D58 (D58.0, D58.1, D58.8, D58.9) | ТАКЗАЙРО (Takhzyro), МНН Lanadelumab, раствор для подкожного введения, Шайер Фармасьютикалс Айерленд Лимитед, Ирландия |
| 47 | Другие гемоглобинопатии и | | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D58.2 | |
| 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 причинами, | Группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D59 (D59.0, D59.1-D59.4, D59.6, D59.8, D59.9) | СОЛИРИС (Soliris), МНН Eculizumab, концентрат для приготовления раствора для инфузий, Алексисон Фарма Интернешнл Сарл, Швейцария |

| | | | | | | |
|----|--|--|----------------------|--|----------------------------------|--|
| | | Гемолитико-уремический синдром, вызванный энтерогеморрагической E.coli, Болезнь (синдром) холодовой аглутинации, Другие приобретенные гемолитические анемии, Приобретенная гемолитическая анемия неуточненная | | | | |
| 49 | Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) | Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) | Нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D59.5 | СОЛИРИС (Soliris), МНН Eculizumab, концентрат для приготовления раствора для инфузий, Алекссион Фарма Интернешнл Сарл, Швейцария |
| 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 | D60 (D60.0, D60.1, D60.8, D60.9) | |
| 51 | Другие апластические анемии | Медикаментозная апластическая анемия, Апластическая анемия, вызванная другими внешними | Группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные | D61 (D61.1-D61.3, D61.8) | |

| | | | | | | | |
|----|---|---|-------------|--|--|--|--|
| | | <p>агентами, Идиопатическая апластическая анемия, Другие уточненные апластические анемии</p> | | | <p>нарушения, вовлекающие имунный механизм</p> | | |
| 52 | <p>Конституциональ ная апластическая анемия</p> | <p>Аплазия (чистая) красноклеточная: врожденная детская первичная. Синдром Блекфена-Даймонда (Анемия Даймонда-Блекфена). Семейная гипопластическая анемия. Анемия Фанкони. Панцитопения с пороками развития</p> | Группа | | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие имунный механизм</p> | D61.0 | |
| 53 | <p>Апластическая анемия неуточненная</p> | | группа | | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие имунный механизм</p> | D61.9 | |
| 54 | <p>Другие анемии</p> | <p>Вторичная сидеробластная анемия в связи с другими заболеваниями Вторичная сидеробластная анемия, вызванная лекарственными препаратами или токсинами Другие анемии Анемия неуточненная Анемия наследственная</p> | группа | | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие имунный механизм</p> | D64 (D64.1, D64.2, D64.8, D64.9) | |
| 55 | <p>Анемия</p> | | нозологичес | | <p>Болезни крови,</p> | D64.0 | |

| | | | | | | |
|----|--|---|----------------------|--|-------|---------------------------------------|
| | наследственная сидеробластная В6-зависимая | сидеробластная В6-зависимая | кая форма | крововетворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | | |
| 56 | Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая | Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая | нозологическая форма | Болезни крови, крововетворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D64.3 | |
| 57 | Анемия врожденная дизэритропоэтическая | Анемия врожденная дизэритропоэтическая | группа | Болезни крови, крововетворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D64.4 | |
| 58 | Нарушение свертываемости, наследственный дефицит фактора VIII, гемофилия А | Наследственный дефицит фактора VIII. Гемофилия А | Нозологическая форма | Болезни крови, крововетворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D66 | |
| 59 | Нарушение свертываемости, наследственный дефицит фактора IX, гемофилия В | Наследственный дефицит фактора IX. Гемофилия В | Нозологическая форма | Болезни крови, крововетворных органов и | D67 | АЛПРОЛИКС (Aprolix), МНН Eftrenopasog |

| | | | | | | |
|----|-----------------------------------|--------------------------------|----------------------|--|-------|--|
| | дефицит фактора IX. гемофилия В | | | отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | | alfa, порошок и растворитель для раствора для инъекций, Swedish Orphan Biovitrum Ltd, Швеция |
| 60 | Болезнь Виллебранда | Болезнь Виллебранда | Нозологическая форма | Болезни крови, кровяных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.0 | ИДЭЛВИОН (Idelvion), МНН Albutrepenonacog alfa, порошок и растворитель для приготовления раствора для инъекций, CSL Behring GmbH, Германия |
| 61 | Наследственный дефицит фактора XI | Болезнь Розенталя. Гемофилия С | Нозологическая форма | Болезни крови, кровяных органов и | D68.1 | |

| | | | | | | |
|----|--|---|--------|--|-------|---|
| 62 | Наследственный дефицит других факторов свертывания | Врожденная афибриногенемия. Дефицит АС глобулина. Дефицит проакцелирина. Дефицит факторов: I (фибриноген), II (протромбин), V (лабильного), VII (проконвертин), X (Стоарга-Прауэра), XII (Хагемана), XIII (фибрин-стабилизирующего). Врожденная дисфибриногенемия. Болезнь Оврена | Группа | отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.2 | КОАГАДЕКС (Coagadex), МНН Human coagulation factor X, порошок и растворитель для раствора для инъекций, BPL Bioproducts Laboratory GmbH, Германия |
| 63 | Другие уточненные нарушения свертываемости | Другие нарушения свертываемости. Врожденный дефицит антитромбина III | Группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.8 | |
| 64 | Пурпура и другие геморрагические состояния | Другие первичные тромбоцитопении. Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения (СМАТ) | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, | D69 | |

| | | | | | | | |
|----|---------------------------------------|---|----------------------|-------|--|--|--|
| | | ТАР-синдром (врожденная тромбоцитопения с отсутствием лучевой кости или другими аномалиями скелета) Наследственная тромбоцитопения с предрасположенностью к развитию ОМЛ | | | вовлекающие иммунный механизм | | |
| 65 | Качественные дефекты тромбоцитов | Синдром Бернара-Сулье. Синдром серых тромбоцитов. Тромбоастения. Гланцмана (Тромбастения Глянцмана—Негели, недостаточность гликопротеинов IIb—IIIa тромбоцитов) | Нозологическая форма | D69.1 | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | | |
| 66 | Иммунная тромбоцитопеническая пурпура | Иммунная тромбоцитопения впервые выявленная. Иммунная тромбоцитопения хроническая | Группа | D69.3 | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | | |
| 67 | Тромбоцитопения неуточненная | Тромбоцитопения неуточненная | нозологическая форма | D69.6 | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | | |
| 68 | Другие уточненные | Сосудистая псевдогемофилия Врожденная ломкость | группа | D69.8 | Болезни крови, кроветворных | | |

| | | | | | |
|----|---------------------------|---|--------|--|---|
| | геморрагические состояния | капилляров | | органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | |
| 69 | Агранулоцитоз | Первичный иммунодефицит (ПИД): врожденная нейтропения, обусловленная дефицитом эластазы (тяжелая врожденная нейтропения (SCN1), дефицитом GFI1 (SCN2), дефицитом HAX1 (болезнь Костмана) (SCN3), дефицитом G6PC3 (SCN4), дефицитом VPS45 (SCN5). Гликогеноз тип 1b. X-сцепленная нейтропения/миелодисплазия. Врожденная нейтропения, обусловленная дефицитом P14/LAMTOR2. Синдром Барта (3-метилглутаминовая ацидурия II типа). Синдром Коэна. Синдром Клеркуцио (пояркодерма с нейтропенией). Дефицит JAGN1. 3-метилглутаминовая ацидурия. Дефицит рецептора Г-КСФ. Дефицит SMARCD2. Дефицит специфических | группа | Болезни крови, кровяных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D70.0, D71.0 D82.8, E74.0, Q87.8, |

| | | | | | | |
|----|---|---|---------------|---|--------------------------|--|
| | | <p>гранул. Синдром Швахмана-Даймонда, Дефицит HYOU1, Дефицит SRP54</p> | | | | |
| 70 | <p>Другие нарушения белых кровяных клеток</p> | <p>ПИД: нарушение подвижности фагоцитов (дефект адгезии лейкоцитов 1 типа (LAD1), дефект адгезии лейкоцитов 2 типа (LAD2), дефект адгезии лейкоцитов 3 типа (LAD3, дефицит Rac, дефицит β актина, синдром Папийона-Лефевра, дефицит WDR1, нейтропения с комбинированным иммунодефицитом, вызванная дефицитом MKL1. ПИД: нарушения кислородного взрыва (X-сцепленная хроническая гранулемагная болезнь (ХГБ), gp91phox, Аутосомно-рецессивная ХГБ, дефицит G6PD класса I</p> | <p>группа</p> | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм</p> | <p>D84.8, Q82.8, D71</p> | |
| 71 | <p>Метгемоглобинемия</p> | <p>Врожденная метгемоглобинемия. Другие метгемоглобинемии. Метгемоглобинемия неуточненная</p> | <p>группа</p> | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм</p> | <p>D74</p> | |
| 72 | <p>Другие болезни крови и кроветворных</p> | <p>Семейный эритроцитоз</p> | <p>группа</p> | <p>Болезни крови, кроветворных органов и</p> | <p>D75</p> | |

| | | | | | | |
|----|--|--|-----------------------------|---|--------------|--|
| 73 | <p>органов</p> <p>Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках</p> | <p>Гистиоцитоз Х (хронический). Эозинофильная гранулема. Легочный гранулематоз Х. Легочный лангергансоклеточный гранулематоз. Легочный лангергансоклеточный гистиоцитоз</p> | <p>Нозологическая форма</p> | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм</p> | <p>D76.0</p> | |
| 74 | <p>Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз</p> | <p>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-Хигаши, синдром Гришелли тип 2, синдром Германского-Пудлака тип 2, синдром Германского-Пудлака, тип 10)</p> | <p>группа</p> | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм</p> | <p>D76.1</p> | |

| | | | | | | |
|----|---|---|--------|---|--|--|
| 75 | <p>Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител</p> | <p>ПИД: 1. Значительное снижение изотипов сывороточных иммуноглобулинов со значительным снижением или полным отсутствием В-лимфоцитов, агаммаглобулинемия (Дефицит ВТК, X-сцепленная агаммаглобулинемия (XLA), Дефицит μ тяжёлой цепи, Дефицит λ5, Дефицит Igα, Дефицит Igβ, Дефицит BLNK, Дефицит p110δ, Дефицит p85, Дефицит транскрипционного фактора E47, Дефицит SLC39A7 (ZIP7) Синдром Хоффмана/ дефицит TOR2B).</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 p110δ (APDS); Дефицит PTEN (LOF); Дефицит CD19; Дефицит CD81; Дефицит CD20; Дефицит</p> | Группа | <p>Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм</p> | <p>D80.0, D80.2- D80.8, D83.0, D83.1, D83.8, D83.9, E77.8,</p> | |
|----|---|---|--------|---|--|--|

CD21; Дефицит TAC1;
Дефицит рецептора к BAFF;
Дефицит TWEAK;
Дефицит TRNT1; Дефицит
NFKB1; Дефицит NFKB2;
Дефицит IKAROS; Дефицит
IRF2BP2;
Дефицит ATR6AP1;
Дефицит ARHGEF1; Дефицит
SH3KBP1 (CIN85);
Дефицит SEC61A1; Дефицит
RAC2;
Дефицит маннозил-
олигосахарид глюкозидазы).
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).
4. Дефицит изотипов, легкой
цепи или функциональные
дефекты с нормальным
количеством В-лимфоцитов
(Делеции и мутации тяжёлой
цепи Ig, Дефицит каппа цепи,
Изолированный дефицит
субклассов IgG, Дефицит
субклассов IgG с дефицитом
IgA, Селективный дефицит IgA)
Дефицит специфических
антител с нормальными

| | | | | |
|----|---|---|---|--|
| | <p>уровнями Ig и нормальными B-клетками</p> <p>Транзиторная гипогаммаглобулинемия младенческого возраста</p> <p>CARD11 GOF</p> <p>Селективный дефицит IgM</p> | | | |
| 76 | <p>Комбинированные иммунодефициты</p> | <p>Группа</p> | <p>Болезни крови, кровяных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм</p> | <p>СТРИМВЕЛИС (Strimvelis), МНН Аутологичная обогащенная CD34+ клеточная фракция, содержащая CD34+ клетки, трансдуцированные ретровирусным вектором, который кодирует последовательность кДНК ADA человека. Strimvelis 1-10 миллионов клеток/мл дисперсии для инфузий, Orchard Therapeutics (Netherlands) BV, Нидерланды</p> |
| | <p>1. T-B+ тяжелый комбинированный иммунодефицит/недостаточность (ТКИН) (Дефицит γс (ТКИН, вызванный дефектом общей гамма цепи, дефицит CD132), Дефицит JAK3, Дефицит IL7Rα, Дефицит CD45, Дефицит CD3δ, Дефицит CD3ϵ, Дефицит CD3ζ, Дефицит коронина-1A, Дефицит LAT).</p> <p>2. T-B- ТКИН (Дефицит RAG, Дефицит DCLRE1C (Артемис), Дефицит ДНК PKcs, Дефицит Setuippos/XLF, Дефицит ДНК лигазы IV, Дефицит аденозин дезаминазы (ADA), 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</p> | <p>D81 (D81.0-D81.9), D82.0, D82.1, D82.8, G11.3, Q82.8, Q93.5, D89.8</p> | | |

CD3 γ , Дефицит CD8, Дефицит ZAP-70 (ZAP70 LOF), Комбинированный иммунодефицит с гипоморфными и активирующими мутациями в ZAP-70, Дефицит MHC I класса), Дефицит MHC II класса, группы A, B, C, D, Дефицит IKAROS, Дефицит DOCK8, Дефицит DOCK2, Дефицит полимеразы, Дефицит RHOH, Дефицит STK4, Дефицит TCR α , Дефицит LCK, Дефицит ITK, Дефицит MAL T1, Дефицит CARD11, Дефицит BCL10, Дефицит IL-21, Дефицит IL-21R, Дефицит OX40, Дефицит IKKB, Дефицит NIK, Дефицит RelB, Г аллонедостаточность RelA Дефицит моззина, Дефицит TRFC, Дефицит c-Rel, Дефицит FCHO1).

4. Комбинированные иммунодефициты с синдромальными проявлениями:

иммунодефициты с врождённой тромбоцитопенией:
(Синдром Вискотта-Олдрича (WAS LOF), Дефицит WIP, Agr2/3-опосредованный дефект разветвления филаментов);

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | <p>Дефекты репарации ДНК (Атаксия-телеангиоэктазия, Синдром Неймегена, Синдром Блума, Иммунодефицит с центрмерной 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 ε) (синдром FILS), Дефицит POLE2 (субъединица 2 полимеразы ε), Дефицит лигазы I, Дефицит NSMCE3, ERCC6L2 (дефицит Hebo), Дефицит GINS1); тимические дефекты с дополнительными врождёнными аномалиями (Ди Джорджи/ велокардиофациальный синдром, Синдром делеции хромосомы 22q11.2 (22q11.2DS) Ди Джорджи/ велокардиофациальный синдром, Дефицит TBX1, CHARGE синдром, Дефицит крылатой спирали</p> | | | |
|--|--|--|--|--|

| | | | | | | |
|--|--|--|--|---|--|--|
| | | | | <p>FOXN1 (а тимия), FOXN1 галлодостаточность, 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 EXTL3).</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,</p> | | |
|--|--|--|--|---|--|--|

| | | | | | |
|----|------------------------------|--|--------|--|-----------------|
| | | иммунодефицит), EDA-ID, вызванная мутацией IKBA GOF, EDA-ID, вызванная мутацией IKKB GOF). Дефекты кальциевых каналов (Дефицит ORAI-1, Дефицит STIM1 | | | |
| 77 | Дефект в системе комплемента | <p>Наследственный ангионевротический отек (дефицит C1-ингибитора); атипичный гемолитико-уремический синдром (дефект фактора В GOF, дефицит тромбомодулина, дефицит мембранного кофакторного белка (CD46), дефицит C3 GOF, дефицит фактора I, Дефицит белков, связанных с фактором H); Дефицит C1q, Дефицит C1r, Дефицит C1s, Полный дефицит C4, Дефицит C2, Дефицит C5, Дефицит C6, Дефицит C7, Дефицит C8α, Дефицит C8 γ, Дефицит C8 β, Дефицит C9, Дефицит MASP2, Дефицит фиколина 3, Дефицит ингибитора мембраноатакующего комплекса (CD59), Дефицит CD55 (болезнь SNAPEL) и другие</p> | Группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D58.8, D84.1 |

| | | | | | | |
|----|--|---|--------|--|-----------------------------------|--|
| 78 | Другие уточненные иммунодефицитные нарушения | <p>Дефекты регуляторных T-клеток (IPEX, X-сцепленный синдром иммунной дисрегуляции, полиэндокринопатии и энтеропатии; Дефицит LRBA, GOF мутация в гене STAT3 и другие); Иммунодефициты с аутоиммунными проявлениями и с/без лимфопролиферации (APCED (APS-1), аутоиммунная полиэндокринопатия с кандидозом и эктодермальной дистрофией, Дефицит ITCS, JAK1 GOF и другие); Болезни иммунодисрегуляции с колитом; Аутоиммунный лимфолиферативный синдром (АЛПС, синдром Канале-Смита); Иммунодефициты с восприимчивостью к ВЭБ и лимфолиферативными состояниями; Дефицит GATA2; Дефекты врожденного иммунитета (наследственная восприимчивость) к микобактериальным заболеваниям и другие); Аутовоспалительные заболевания (Интерферонопатии 1 типа,</p> | Группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D84.8, B47.9, K52.8, M35.8, M30.8 | |
|----|--|---|--------|--|-----------------------------------|--|

| | | | | | | |
|----|--|--|---------------|---|--------------|--|
| | | <p>дефекты, затрагивающие инфламмосомы), Фенокопии врождённых дефектов иммунной системы (ассоциированные с соматическими мутациями, ассоциированные с аутоантителами)</p> | | | | |
| 79 | <p>Другие сфинголипидозы</p> | <p>Болезнь Фабри или болезнь Андерсона-Фабри</p> | <p>Группа</p> | <p>Болезни эндокринной системы, расстройства питания, обмена веществ</p> | <p>E75.2</p> | <p>ЦЕРЕСТЕЛ (Cerdelga), МНН Eliglustat tartrate, капсулы, Джензайм Европа Б.В., Нидерланды</p> <p>ЛИБМЕЛДИ (Libmeldy), МНН Atidarsagene autotemcel, дисперсия для инфузий, Orchard Therapeutics (Netherlands) BV, Нидерланды</p> |
| 80 | <p>Наследственная эритропоэтическая порфирия</p> | <p>Эритропоэтическая порфирия (болезнь Гюнтера). Наследственная эритропоэтическая порфирия. Врожденная эритропоэтическая порфирия. Эритропоэтическая протопорфирия</p> | <p>Группа</p> | <p>Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ</p> | <p>E80.0</p> | <p>СЦЕНА (Scenesse), МНН Afamelanotide, подкожный имплантат, Clinuvel Europe Limited, Ирландия</p> |

| | | | | | | |
|----|---|--|---------------------------|---|--|--|
| 81 | Тромботическая тромбоцитопени- ческая пурпура | Болезнь Мошковица, Синдром Мошковица | нозологичес- кая форма | Болезни костно- мышечной системы и соединительной ткани | M31.1 | |
| 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 | D86 (D86, D86.1- D86.3, D86.8, D86.9) | |
| 83 | Другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классифицирован ные 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. Кагастрофический антифосфолипидный синдромы, | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D89 (D89.0, D89.1, D89.2, D89.8, D89.9) | |

| | | | | | | |
|----|--|--|--------|---|-------|---|
| | | TRAPS-синдром Синдром Блау (Blau syndrome) | | | | |
| 84 | Другие формы гипогликемии | Врожденный гиперинсулинизм | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройств питания и нарушения обмена веществ | E16.1 | |
| 85 | Гиперпролактинемия | Пролактинома (микро-и макро) у детей | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройств питания и нарушения обмена веществ | E22.1 | СИГНИФОР (Signifor), МНН Pasireotide, раствор для подкожного введения, Новартис Фарма АГ, Швейцария |
| 86 | Другие состояния гиперфункции гипофиза. Преждевременная половая зрелость происхождения | Преждевременная половая зрелость центрального происхождения. Преждевременное половое созревание. Гонадотропинзависимое преждевременное половое развитие -- гиперпродукция ЛГ и ФСГ | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройств питания и нарушения обмена веществ | E22.8 | |
| 87 | Гипопитуитаризм | Гипопитуитаризм. Гипогонадотропный гипогонадизм | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройств питания и нарушения обмена веществ | E23.0 | СОГРОЯ (Sogroa), МНН Somaracitan, раствор для инъекций для подкожного применения, Novo Nordisk A/S, |

| | | | | | | |
|----|---|---|----------------------|--|--------|---|
| 88 | Несахарный диабет | Вазопрессинзависимый несахарный диабет. Несахарный диабет центральный | Нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E23.2 | Дания |
| 89 | Болезнь Иценко – Кушинга гипофизарного происхождения | Болезнь Иценко –Кушинга (коргикотропинома) | Нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E24.0 | КЕТОКОНАЗОЛ HRA (Ketozazole HRA), MHN Ketozazole, таблетки, HRA Pharma UK and Ireland Limited, Ирландия |
| 90 | Врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов | Адреногенитальный синдром. Врожденная дисфункция коры надпочечников | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E25.0 | |
| 91 | Первичная недостаточность коры надпочечников | Первичная недостаточность коры надпочечников. Болезнь Аддисона | Нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E27.1. | ПЛЕНАДРЕН (Plenadren), MHN Hydrocortisone, таблетки с модифицированным высвобождением, Takeda UK Ltd |
| 92 | Нарушения обмена тирозина | Алкаптонурия. Тирозинемия тип 1,2,3 | Группа | Болезни эндокринной системы, | E70.2 | |

| | | | | | | | |
|----|--|--|----------------------|--|-------|--|--|
| 93 | Болезнь «кленового сиропа» | Болезнь с запахом мочи кленового сиропа (лейциноз) | Нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E71.0 | 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 | E71.1 | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | |
| 95 | Нарушения обмена жирных кислот | Недостаточность очень длинноцепочечной (VLCAD) ацил-CoA-дегидрогеназы жирных кислот. Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-CoA дегидрогеназы жирных кислот (LCHAD). Адренолейкодистрофия (Алдисона-Шильдера) (X-сцепленная адренолейкодистрофия). Дефекты митохондриального бета-окисления жирных кислот: | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E71.3 | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | |

| | | | | |
|----|---|---|---|--|
| | <p>недостаточность среднецелочечной (MCAD), короткоцепочечной (SCAD), недостаточность митохондриального трифункционального белка, глутаровая ацидурия (ацидемия) тип 2, недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы 1,2 недостаточность тиолазы, нарушения обмена карнитина (системная недостаточность карнитина)</p> | | | |
| 96 | <p>Нарушения обмена серосодержащих аминокислот</p> | <p>Гомоцистинурия. Недостаточность сульфитоксидазы. Недостаточность молибденового кофактора</p> | <p>Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ</p> | <p>Е72.1</p> <p>РАВИЦТИ (Ravicti), MHN Glycerol phenylbutyrate, жидкость для приема внутрь, Immedica Pharma AB, Швеция</p> |
| 97 | <p>Нарушения обмена лизина и гидроксипролина</p> | <p>Глутаровая ацидемия (ацидурия) тип 1. Гиперлизинемия</p> | <p>Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ</p> | <p>Е72.3</p> |
| 98 | <p>Болезни</p> | <p>Болезнь Помпе (гликогеноз 2)</p> | <p>Болезни</p> | <p>Е74.0</p> |

| | | | | | | |
|----|------------------------------|--|---------------|---|--------------|---|
| | <p>накопления гликогена</p> | <p>типа). Болезнь Гирке (Гликогеноз 1a, 1b типов). Болезнь Кори-Форбса (гликогеноз 3a, 3b типов). Болезнь Андерсена (гликогеноз 4 типа). Болезнь Мак Ардля (гликогеноз 5 типа). Болезнь Герса (Херса), недостаточность фосфорилазы печени (гликогеноз 6 типа). Болезнь Таури (гликогеноз тип 7). Недостаточность гликоген синтазы печеночной (Гликогеноз тип 0), гликогеноз тип 9 (a, b, c). Синдром Фанкони-Биккеля (гликогеноз 11 типа)</p> | | <p>эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ</p> | | |
| 99 | <p>Другие сфинголипидозы</p> | <p>Болезнь Фабри (-Андерсон). Болезнь Гоше Болезнь Нимана-Пика тип С Болезнь Краббе (глобонидноклеточная лейкодистрофия). Болезнь Нимана-Пика (тип A/B). Синдром Фабера (болезнь Фарбера). Метахроматическая лейкодистрофия. Недостаточность сульфатаз (множественная сульфатазная</p> | <p>Группа</p> | <p>Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ</p> | <p>E75.2</p> | <p>ВПРИВ (Vpriv), МНН Velaglucerase alfa, лиофилизат для приготовления раствора для инфузий, Шайер АГ, Швейцария ЦЕРЕСТЕЛ (Cerdelga Hard</p> |

| | | | | | | | | |
|-----|-----------------------------|---|--------------------------|--|-------|--|--|--|
| | | недостаточность). Болезнь Канавана | | | | | | Capsules), MNH Eliglustat tartrate, капсулы, Джензайм Европа Б.В., Нидерланды |
| 100 | Липофусциноз нейронов | Нейрональный цероидный липофусциноз (NCL, CLN, НЦЛ) типы 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10, Болезнь Баггена Болезнь Бильшовского-Янского Болезнь Куфса Болезнь Шпильмейера-Фогта | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | F75.4 | BRINEURA MNH Cerliponase alfa, раствор для инъекций, BioMarin International Limited, Ирландия | | |
| 101 | Мукополисахаридо, тип I | Синдром Гурлер, Синдром Гурлер-Шейе, Синдром Шейе | Нозологиче ская форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E76.0 | | | |
| 102 | Мукополисахаридо, тип II | Синдром Хантера | Нозологиче ская форма | Болезни эндокринной системы, | E76.1 | | | |

| | | | | | | |
|-----|-----------------------------------|--|--------|--|-------|---|
| | | | | расстройства питания и нарушения обмена веществ | | |
| 103 | Другие мукополисахаридозы | Мукополисахаридоз III (синдром Санфилиппо) типы А, В, С, D. Мукополисахаридоз IV (синдром Моркио) типы А, В. Мукополисахаридоз VI типа (синдром Марото-Лами). Мукополисахаридоз тип VIII (синдром Слая). Мукополисахаридоз тип IX. | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E76.2 | ВИМИЗАЙМ (Vimizim), MNH Elosulfase alfa, концентрат для приготовления раствора для инфузий, БиоМарин Интернэшнл Лимитед, Ирландия |
| 104 | Дефекты деградации гликопротеинов | Альфа-маннозидоз Бета-маннозидоз. Сиалидоз. Галактосиалидоз. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия. | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E77.1 | |
| 105 | Нарушения обмена меди | Болезнь Менкеса (болезнь курчавых волос, «стальныи» волосы). Болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация) | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E83.0 | |
| 106 | Амилоидоз | Синдром Макла-Уэллса Хронический малаклический нервно-кожно-артикулярный синдром | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и | E85.0 | ВИНДАКЕЛЬ (Vundacel), MNH Tafamidis, капсулы, Пфайзер Инк, США |

| | | | | | | | |
|-----|---|---|----------------------|--------------------------|--|--------|--|
| | | | | | | | |
| 107 | Нарушения обмена белков плазмы, не классифицированные в других рубриках | Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность, (недостаточность альфа-1 антитрипсина) | группа | нарушения обмена веществ | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E 88.0 | |
| 108 | Ранняя мозжечковая атаксия | Атаксия Фридрейха (аутосомно-рецессивная) Х-сцепленная рецессивная спиноцеребеллярная атаксия, Х-сцепленные спиноцеребеллярные атаксии, Аутосомно-рецессивные спиноцеребеллярные атаксии, Недостаточность витамина E наследственная | группа | Болезни нервной системы | Болезни нервной системы | G11.1 | |
| 109 | Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК | Телангиэктатическая атаксия (синдром Луи-Бар, Луи-Барр синдром, атаксия-телангиоэктазия) | нозологическая форма | Болезни нервной системы | Болезни нервной системы | G11.3 | |
| 110 | Детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Верднига-Гоффмана) | Спинальная мышечная атрофия, I тип (Верднига-Гоффмана) | нозологическая форма | Болезни нервной системы | Болезни нервной системы | G12.0 | ЭВРИСДИ (Evrysdi), МНН Risdiplam, порошок для приготовления раствора для приема внутрь, Ф. Хоффманн-Ля Рош Лтд., Швейцария |

| | | | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------------------|-------|---|
| | | | | | | <p>СПИПРАЗА (Spinraza), МНН Nusinersen, раствор для интратекального введения, Биоген Айдек Лимитед, Великобритания</p> <p>ЗОЛГЕНСМА (Zolgensma), МНН Onasemnogene aeparovoc, раствор для инфузий, Новартис Фарма АГ</p> |
| 111 | <p>Другие наследственные спинальные мышечные атрофии</p> | <p>Прогрессирующий бульбарный паралич у детей (Фацио-Лонде) Спинальная мышечная атрофия (Спинальная амиотрофия типы I, II, III):</p> <ul style="list-style-type: none"> • форма взрослых • детская форма, тип II • дистальная • юношеская форма, тип III (Кугельберга-Веландера) • лопаточно-перонеальная форма | группа | Болезни нервной системы | G12.1 | <p>ЭВРИСДИ (Evrysdi), МНН Risdiplam, порошок для приготовления раствора для приема внутрь, Ф. Хоффманн-Ля Рош Лтд., Швейцария</p> |
| 112 | <p>Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного</p> | <p>Боковой амиотрофический склероз. Прогрессирующая спинальная мышечная атрофия</p> | группа | Болезни нервной системы | G12.2 | |

| | | | | | | | |
|-----|---|---|----------------------|-------------------------|-------|--|--|
| | нейрона | | | | | | |
| 113 | Другие спинальные мышечные атрофии и родственные синдромы | Врожденная локальная амиотрофия моногеническая амиотрофия Спинальная мышечная атрофия-Денди-Уокера аномалия-катаракта | группа | Болезни нервной системы | G12.8 | | |
| 114 | Болезнь Галлервордена-Шпагца. Пигментная паллидарная дегенерация | Болезнь Галлервордена-Шпагца. Пигментная паллидарная дегенерация, Пантотенаткиназная недостаточность | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G23.0 | | |
| 115 | Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы | Дегенерация серого вещества (Болезнь Альпера). Подострая некротизирующая энцефалопатия (Болезнь Лейта, Болезнь Ли, Болезнь Дея) | группа | Болезни нервной системы | G31.8 | | |
| 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 | G31.9 | | |
| 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 | группа | Болезни нервной системы | G60.0 | | |

| | | | | | | |
|-----|--|--|----------------------|-------------------------|-------|---|
| | | Перонеальная мышечная атрофия (аксональный тип) (гипертрофический тип). Синдром Руси-Леви. Врожденная нечувствительность к боли с ангидрозом. Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления | | | | |
| 118 | Невропатия в сочетании с наследственной атаксией | Невропатия в сочетании с наследственной атаксией | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G60.2 | |
| 119 | Мышечная дистрофия | Мышечная дистрофия врожденная. Мышечная дистрофия: аутосомная рецессивная детского типа, напоминающая дистрофию Дюшенна или Беккера; доброкачественная (Беккера) доброкачественная лопаточно-перонеальная с ранними контрактурами (Эмери-Дрейфуса; дистальная; плечелопаточно-лицевая; конечно-поясная; глазных мышц; глазоглоточная (окулофарингеальная); лопаточно-малоберцовая; злочастенная (Дюшенна) | группа | Болезни нервной системы | G71.0 | ТРАНСЛАРНА (Translarna), МНН Ataluren, порошок для приема внутрь, Пилгиса Терапьютикс Интернешнл Лтд., Ирландия |
| 120 | Врожденные | Врожденная мышечная | группа | Болезни нервной | G71.2 | |

| | | | | | | | |
|-----|---|---|-------------------------|-----------------------------------|---------|--|--|
| | миопатии Врожденная мышечная дистрофия | дистрофия: со специфическими морфологическими поражениями мышечного волокна. Болезнь: центрального ядра; миниядерная; мультиядерная. Диспропорция типов волокон. Миопатия: миотубулярная (центроядерная); немалинная (болезнь немалинного тела) | | | системы | | |
| 121 | Ишемическая болезнь сердца | Пациенты с резистентностью к кaptopилгpеглo | группа | Болезни системы кровообращения | 125.0 | | |
| 122 | Другие интерстициальные легочные болезни | Альвеолярный липопротеиноз, Альвеолярный фосфолипидоз, Легочный альвеолярный фосфолиппротеиноз Лимфангиомиоматоз | группа | Болезни органов дыхания | 184.0 | | |
| 123 | Идиопатический легочный фиброз | Идиопатический фиброзирующий альвеолит | нозологическая форма | Болезни органов дыхания | 184.1 | | |
| 124 | Гемосидероз легких | Синдром Делена-Геллерстедта, идиопатический гемосидероз легких | нозологическая форма | Болезни органов дыхания | 184.8 | | |
| 125 | Крона болезнь | Терминальный илеит | нозологическая форма | Болезни органов пищеварения | К50 | | |
| 126 | Белок-геряющая энтеропатия | Врожденный лимфангиолейомиоматоз кишечника. Аутоиммунная энтеропатия с | Группа | Болезни органов пищеварения | К 90.4 | | |

| | | | | | | |
|-----|-----------------------------|---|----------------------|--|-------|--|
| | | <p>образованием антител к энтероцитам. Коллагеновая спру. Рефрактерная спру. Гипогаμμαглобулинемическая спру. Гранулематозный регионарный энтерит (болезнь Крона). Идиопатический негранулематозный илеит. Эозинофильный гастроэнтерит. Энтеропатия, развивающаяся при синдроме «трансплантат против хозяина», а также энтеропатия с потерей (экссудацией) белка в просвет кишки</p> | | | | |
| 127 | Узелковый полиартрит | Узелковый полиартрит | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M30.0 | |
| 128 | Микроскопический полиангиит | Микроскопический полиангиит | Нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M30.6 | |
| 129 | Гранулематоз Вегенера | Гранулематоз Вегенера Гранулематоз с полиангиитом | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M31.3 | |
| 130 | Синдром дуги аорты | Синдром дуги аорты (Такаясу) Неспецифический | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной | M31.4 | |

| | | | | | | | | |
|-----|---|---|----------------------|--|--|---|----------------|--|
| | | аортоартериит | | | | системы и соединительной ткани | | |
| 131 | Гигантоклеточный артериит | Гигантоклеточный артериит Темпоральный артериит Болезнь Хортона | нозологическая форма | | | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M31.5 | |
| 132 | Дерматополимиозит | Дерматополимиозит | нозологическая форма | | | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M33 | |
| 133 | Системный склероз | Системный склероз | нозологическая форма | | | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M34- 34.9 | |
| 134 | Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая | Параоссальная гетеротипическая оссификация «Болезнь второго скелета» | нозологическая форма | | | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M61.1 | |
| 135 | Другой хронический остеомиелит | Хронический мультифокальный остеомиелит (синдром Маджиид) | нозологическая форма | | | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M86.6 M86.3 | |
| 136 | Незавершенный остеогенез | Несовершенный остеогенез | группа | | | Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения | Q78.0 | |

| | | | | | | |
|-----|-----------------------------------|---|----------------------|---|--------------------|---|
| 137 | Полноостозная фиброзная дисплазия | Синдром Олбрайта (-Мак-Кьюна) (-Штернберга) | нозологическая форма | Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения | Q78.1 | |
| 138 | Метафизарная дисплазия | Синдром Пайла | нозологическая форма | Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения | Q78.5 | |
| 139 | Синдром Элерса-Данло | Синдром Элерса-Данлоса | группа | Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения | Q79.6 | |
| 140 | Нейрофиброматоз I типа | Нейрофиброматоз I типа | нозологическая форма | Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения | Q85.0 | |
| 141 | Туберозный склероз | Болезнь Бурневилля | нозологическая форма | Врожденные аномалии (пороки развития), деформации и хромосомные нарушения | Q85.1 C55 – C80 | АФИННИТОР (Afinitor), МНН Everolimus, таблетки диспергируемые, Новартис Фарма АГ, Швейцария |
| 142 | Синдром | Синдром Клайнфельтера | Группа | Болезни | Q98.0 | |

| | Клайнфельтера | | | эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | | |
|-----|----------------------------------|--|--------|--|-------|--|
| 143 | Синдром Шерешевского-Тернера | Синдром Тернера. Моносомия по X-хромосоме | Группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | Q96.0 | |
| 144 | Нарушения транспорта аминокислот | Цистиноз. Цистинурия. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони, Синдром Фанкони (де Тони) (-Дебре). Болезнь Хартнапа. Синдром Лоу. Лизинурическая непереносимость белка | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.0 | ПРОЦИСБИ (Procysbi), МНН Mercaptamine, капсулы твердые гастрорезистентные, Chiesi Farmaceutici S.p.A, Италия |
| 145 | Нарушения обмена цикла мочевины | Дефицит аргининсукцинат синтазы (ASS, цитруллинемия тип I), Дефицит N-ацетилглутамат синтазы (NAGS), дефицит карбоамилфосфат синтазы I (CPS1, гипераммонемия тип I), Дефицит орнитинтранскарба- | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.2 | РАВИЧТИ (Ravicti), МНН Glycerol phenylbutyrate, жидкость для приема внутрь, Immedica Pharma AB, Швеция |

| | | | | | | |
|-----|--|---|----------------------|--|-------|---|
| | | миглазы (ОТС, гипераммонемия тип 2), Дефицит аргининсукцината лиазы (ASL, аргининяктарная ацидемия) Дефицит аргиназы 1 (ARG1, аргининемия) | | | | |
| 146 | Другие нарушения накопления липидов | Дефицит лизосомной кислотой липазы. Болезнь накопления эфиров холестерина Болезнь Вольмана | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E75.5 | КАНУМА (Капма), МНН Sebelipase alfa, концентрат для приготовления раствора для инфузий, Алексисон Юроп САС, Франция |
| 147 | Муковисцидоз | Кистозный фиброз | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E 84 | БРОНХИТОЛ- ФАРМАКСИС (Bronchitol), МНН Mannitol, порошок для ингаляций дозированный, Фармаксис Лтд, Австралия |
| | | | | | | ТОБИ ПОДХАЛЕР (Tobi Podhaler), МНН Tobramycin, порошок для ингаляций, капсулы твердые, Mylan IRE |

| | | | | | | |
|-----|---|--|--------|--|-------|--|
| | | | | | | Healthcare Limited КАЛИДЕКО (Kaludeco), МНН Ivacaftor, таблетки покрытые пленочной оболочкой, Vertex Pharmaceuticals (Europe) Limited СЫМЖЕВИ (Symkevi), (фиксированная комбинация tezacaftor /ivacaftor), таблетки покрытые пленочной оболочкой, Vertex Pharmaceuticals (Europe) Limited |
| 148 | Другие уточненные нарушения обмена веществ | Недостаточность биотинидазы, Множественный дефицит карбоксилаз | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E88.8 | |
| 149 | Легочная артериальная гипертензия | | группа | Болезни системы кровообращения | I25.0 | АДЕМТАС (Adempas), МНН Riociguat, таблетки, покрытые |

| | | | | | | |
|-----|--|--|---------------------------|-----------------------------------|-------|--|
| | | | | | | пленочной оболочкой, Байер АГ, Германия |
| 150 | Хроническая тромбоэмболи- ческая легочная гипертензия | | нозологичес- кая форма | Болезни системы кровообращения | I27.8 | ТРЕПУЛЬМИКС (Терпимix), МНН Terprostīnīl sodium, раствор для инфузий, AOP Orphan Ltd |