

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

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

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

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

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

3. Департаменту организации медицинской помощи Министерства здравоохранения Республики Казахстан в установленном законодательством порядке Республики Казахстан обеспечить:

1) государственную регистрацию настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан;

2) размещение настоящего приказа на интернет-ресурсе Министерства здравоохранения Республики Казахстан после его официального опубликования;

3) в течение десяти рабочих дней после государственной регистрации настоящего приказа предоставление в Юридический департамент Министерства здравоохранения Республики Казахстан сведений об исполнении мероприятий, предусмотренных подпунктами 1) и 2) настоящего пункта.

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

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

*Министр здравоохранения  
Республики Казахстан*

*А. Цой*

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

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

Сноска. Приложение 1 - в редакции приказа и.о. Министра здравоохранения РК от 31.12.2021 № ҚР ДСМ-142 (вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования).

Перечень орфанных заболеваний					
№	Код по МКБ-10	Заболевание (группа) по международной классификации болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Наименование лекарственного средства Международное Непатентованное Наименование и состав)
1	2	3	4	5	6
1	A15.0 - A19.0	Лекарственно-устойчивый туберкулез	Туберкулез с множественной лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации Туберкулез с широкой лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации Туберкулез с преширокой лекарственной устойчивостью легочной и внелегочной локализации	Инфекционные болезни	Клофазимин
2	A 22	Сибирская язва	Сибирская язва вызванная Bacillus anthracis	Инфекционные болезни (бактериальные зоонозы)	(Вакцина противсибиреязвен)
3	A 98.0	Крымская геморрагическая лихорадка	Крымская геморрагическая лихорадка вызванная вирусом Конго	Инфекционные болезни	Рибавирин
4	B 50 B 53	Малярия	Малярия вызванная Pl. Falciparum, Pl. ovale, Pl. Vivax, Pl. Malariae	Инфекционные (протозойные) болезни	Хинин Мефлохин гидрохлорид Артесунат Примахин Хлорохин Галофантрин
5	B 55	Лейшманиоз	Лейшманиоз	Инфекционные (протозойные) болезни	(Амфотерицин В Паромомицина сульфат Милтефозин
6	C 11	Злокачественное новообразование носоглотки	Злокачественное новообразование носоглотки (назофарингиальная карцинома)	Новообразования	

7	C 45.0	Мезотелиома	Мезотелиома плевры	Новообразования	Митомицин С Пеметрексед
8	C 69.2	Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки	Злокачественное новообразование сетчатки (ретинобластома)	Новообразования	Мелфалан
9	C71.0 – C71.9	Глиальные опухоли высокой степени злокачественности	Злокачественное новообразование большого мозга, кроме долей и желудочков. Злокачественное новообразование лобной доли. Злокачественное новообразование височной доли. Злокачественное новообразование теменной доли. Злокачественное новообразование желудочка мозга. Злокачественное новообразование мозжечка. Злокачественное новообразование ствола мозга. Поражение, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций головного мозга. Злокачественное новообразование головного мозга неуточненной локализации.	Новообразования	Ифосфамид
10	C 74.0	Злокачественное новообразование надпочечника	Злокачественное новообразование коры надпочечника	Новообразования	Циклофосфамид
11	C 80	Злокачественное новообразование без уточнения локализации	Карцинома	Новообразования	Оксалиплатин Этопозид Идарубицин
12	C 81	Болезнь Ходжкина (лимфогранулематоз)	Болезнь Ходжкина	Новообразования	Брентуксимаб ведотин Бендамустин Треосульфан Мелфалан Филграстим Флударабин Цитарабин Циклофосфамид Пэгфилграстим Доксорубицин
					Хлорамбуцил Циклофосфамид

13	С 83	Диффузная неходжкинская лимфома	Диффузная неходжкинская лимфома	Новообразования	Брентуксимаб
					ведотин
					Бендамустин
					Ифосфамид
					Треосульфат
					Мелфалан
					Филграстим
					Пэгфилграстим
					Ритуксимаб
					Цитарабин
14	С 88.0	Злокачественные иммунопролиферативные болезни	Макроглобулинемия Вальденстрема	Новообразования	Ибрутиниб
					Пралатрексат
					Аспарагиназа
15	С 90.0	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования	Множественная миелома	Новообразования	Меркаптопурин
					Азациитидин
					Брентуксимаб
					ведотин
					Бендамустин
					Мелфалан
					Даратумумаб
					Талидомид
					Леналидомид
Плериксафор					
16	С 91.0	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	( Острый лимфобластный лейкоз	Новообразования	Карфилзомиб
					Бортезомиб
					Цитарабин
					Иматиниб
					Дазатиниб
					Понатиниб
17	С 91.1	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	( Хронический лимфоцитарный лейкоз	Новообразования	Блинатумомаб
					Пэгаспаргиназа
					Венетоклакс
18	С 91.4	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз)	( Волосатоклеточный лейкоз	Новообразования	Филграстим
					Флударабин
					Кладрибин
19				Новообразования	Пентостатин
					Дазатиниб
					Нилотиниб
					Бусульфат
					Иматиниб
					Метотрексат
Интерферон альфа-					

	C 92.1	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	(Хронический миелоидный лейкоз)		Месна Понатиниб Бозутиниб Гидроксикарбамид Идарубицин
20	C 92.0 C 92.4 C 92.5	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	(Острый миелоидный лейкоз Острый промиелоцитарный лейкоз Острый миеломоноцитарный лейкоз)	Новообразования	Венетоклакс Третиноин Цитарабин Гемтузумаб Даунорубицин Децитабин
21	C 92.3	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	(Миелоидная саркома)	Новообразования	Такролимус
22	C 93	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	(Моноцитарный лейкоз)	Новообразования	Пэгфилграстим
23	D 46	Миелодиспластические синдромы	(Ювенильный хронический миеломоноцитарный лейкоз, рефрактерная анемия, рефрактерная анемия с избытком бластов)	Новообразования	Леналидомид Метотрексат Децитабин Цитарабин Имуноглобулин антициклоцитарный (кроличий) Месна
24	D 47.1	Хроническая миелопролиферативная болезнь	Идиопатический миелофиброз	Новообразования	Руксолитиниб
25	D 56 D56.0 - D 56.2 D 56.4 D 57 D57.0 - D57.2	Гемолитические анемии	Альфа-талассемия, бета-талассемия, дельта-бета-талассемия, наследственное персистенция фетального гемоглобина Серповидно-клеточная анемия с кризом, hb-SS болезнь с кризом, серповидно-клеточная анемия без криза, двойные гетерозиготные серповидно-клеточные нарушения	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Деферазирокс
26	D 59.5	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	(Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели))	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Экулизумаб
				Болезни крови, кроветворных	Деферазирокс Циклоспорин

27	D 61.9	Апластическая анемия	Апластическая анемия	органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Такролимус
28	D 66	Наследственный дефицит фактора VIII	Гемофилия А	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Эмицизумаб
	D 67	Наследственный дефицит фактора IX	Болезнь Кристмаса Гемофилия В	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
29	D 68.0	Болезнь Виллебранда	Ангиогемофилия Дефицит фактора VIII с сосудистым нарушением Сосудистая гемофилия	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
30	D 68.2	Наследственный дефицит других факторов свертывания	Врожденная афибриногенемия , дефицит фактора VII ( стабильного) дефицит фактора II ( протромбина) дефицит фактора X ( Стюарта-Прауэра)	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
31	D 69.3	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	Синдром Эванса	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Элтромбопаг Ромипластим
32	D 76.0	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках	Гистиоцитоз	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Винбластин
33	D 80- D 84	Отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Первичные иммунодефициты	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	Ингибитор эстеразы человеческий Ланаделумаб Имуноглобулин ( внесосудистого введения)

					Иммуноглобулин (внутривенного введения)
					Интерферон гамма
34	E 22.8	Другие состояния гиперфункции гипофиза	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	Нарушения других эндокринных желез	
35	E 23.0	Гипопитуитаризм	Гипогонадотропный гипогонадизм. Недостаточность гормона роста.	Нарушения других эндокринных желез	
36	E 70.0	Классическая фенилкетонурия	Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислоты фенилаланина	Нарушения обмена веществ	Сапроптерин
37	E 53.1	Недостаточность других витаминов группы В	Недостаточность витамина В6	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	
38	E 74.0	Болезни накопления гликогена	Болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Алглюкозидаза
					Месна
39	E 75.2	Другие сфинголипидозы	Болезнь Фабри (-Андерсон), болезнь Гаучера (болезнь Гоше), болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика (тип А, В, С), синдром Фабера, метахроматическая лейкодистрофия, недостаточность сульфатазы (множественная сульфатазная недостаточность)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Имиглюцераза
					Агалзидаза альфа
					Агалзидаза бета
					Велаглюцераза аль
					Миглустат
					Элиглустат
					Талиглюцераза аль
			Мукополисахаридоз I тип: синдромы Гурлер, Гурлер-Шейе, Шейе, мукополисахаридоз II тип: синдром Гунтера, другие мукополисахаридозы: недостаточность бета-глюкуронидазы, мукополисахаридоз III, IV, VI, VII, синдромы: Марото-Лами (легкий, тяжелый), Моркио (	Болезни эндокринной системы,	Ларонидаза
					Галсульфаза
					Идурсульфаз

40	E 76.0 - E 76.2	Мукополисахаридоз	моркиоподобный, классический), Санфилиппо (тип В, С, D)	расстройства питания и нарушения обмена веществ	Элосульфаза альфа
41	E 80.2	Порфирии	Наследственная копропорфирия, порфирия острая перемежающаяся (печеночная)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Гемин
42	E 83.0	Нарушения обмена меди	Болезнь Менкеса, болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Пеницилламин Цинка ацетат Триентин дигидрохлорид
43	E 84.8	Нарушение обмена веществ	Кистозный фиброз комбинированная форма (муковисцидоз)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Тобрамицин Ацетилцистеин Дорназа альфа Колистин Колестиметат)
44	E 85.0	Наследственный семейный амилоидоз без невропатии	Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь), наследственная амилоидная нефропатия	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Этанерцепт Инфликсимаб Анакинра Канакинумаб Колхицин
45	E 88.0	Нарушения обмена белков плазмы	Дефицит -1- антитрипсина, бис -альбуминемия	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Альфа1 антитрипси
46	G 12.2	Болезнь двигательного неврона . Семейная болезнь двигательного нерва	Боковой склероз амиотрофический, прогрессирующая спинальная мышечная атрофия	Болезни нервной системы	Филграстим Нусинерсен Рисдиплам Рилузол
47	G 35	Рассеянный склероз	Рассеянный склероз	Демиелинизирующие болезни центральной нервной системы	Диметилфумарат Кладрибин Натализумаб Пэгинтерферон б 1a



					Окрелизумаб
48	G70.2	Миастения	Врожденная или приобретенная миастения	Нервные болезни	
49	G71.0 – G71.3	Болезни нервно-мышечного синапса и мышц	Мышечная дистрофия: аутосомная рецессивная типа Дюшенна или Беккера, лопаточно-перонеальная с ранними контрактурами (Эмери-Дрейфуса), дистальная плечелопаточно-лицевая, конечностно-поясная, глазных мышц, глазоглоточная (окулофарингеальная). Дистрофия миотоническая Штейнера. Миотония врожденная Томсена. Нейромиотония Исаакса. Парамиотония врожденная. Врожденная мышечная дистрофия: со специфическими морфологическими поражениями мышечного волокна. Болезнь центрального ядра, миниядерная, мультиядерная Диспропорция типов волокон. Миопатия миотубулярная (центроядерная), немалиновая (болезнь немалинового тела). Митохондриальная миопатия, не классифицированная в других рубриках	Первичные мышечные нарушения	Дефлазакорт Аталурен Этеплирсен  Голодирсен
50	G 93.4	Синдром дефицита Glut 1	Синдром дефицита транспортера глюкозы Glut I	Болезни нервной системы	Тригептаноин
	J 84 J 84.0		Интерстициальная легочная болезнь, альвеолярные и парието-альвеолярные нарушения, альвеолярный протеиноз, легочный альвеолярный микролитиаз, диффузный легочный фиброз, фиброзирующий альвеолит криптогенный, синдром Хаммена-Рича, идиопатический легочный фиброз, лимфангиолейомиоматоз, интерстициальная пневмония уточненная, интерстициальная легочная болезнь неуточненная,		Пирфенидон Циклоспорин Метотрексат Метилпреднизолон Преднизолон Нинтеданиб

51	J 84.1 J 84.8 J 84.9	Другие интерстициальные легочные болезни	интерстициальная пневмония без дополнительного уточнения	Болезни органов дыхания	Азатиоприн
52	I 27.0	Первичная легочная гипертензия	Идиопатическая легочная артериальная гипертензия, наследственная ЛАГ	Болезни системы кровообращения	Илопрост Селексипаг Бозентан Мацитентан Силденафил
53	K 50 K 51	Неинфекционный энтерит и колит	Болезнь Крона, неспецифический язвенный колит	Болезни органов пищеварения	Адалимумаб Инфликсимаб
54	L 10 L 13.0	Буллезные нарушения	Пузырчатка, болезнь Дюринга	Болезни кожи и подкожной клетчатки	Микофеноловая кислота Преднизолон Дапсон Дапсон Афамеланотид
55	M04.2	Криопирин-ассоциированные периодические синдромы (CAPS)	Криопирин – связанные синдромы	Аутовоспалительные синдромы	Канакинумаб
56	M06.1	Болезнь Стилла	Болезнь Стилла, развившаяся у взрослых	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	Канакинумаб
57	M 08.2	Юношеский артрит с системным началом	Ювенильный идиопатический артрит системный вариант	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	Этанерцепт Адалимумаб Тоцилизумаб Инфликсимаб Канакинумаб
	M 30.3 M 31.3 M 31.4 M 31.8		Слизисто-кожный лимфонодулярный синдром (Кавасаки), Грануломатоз Вегенера, Синдром дуги аорты (Такаясу), Микроскопический	Болезни костно-мышечной	Нинтеданиб Белимумаб Инфликсимаб Тоцилизумаб Ритуксимаб Гидроксихлорохин

58	M 32.1 M 33 M 33.2 M 34.0 M 35.2	Системные поражения соединительной ткани	полиангиит, Системная красная волчанка, Дерматомиозит у детей, Полимиозит, Прогрессирующий системный склероз, Болезнь Бехчета	системы и соединительной ткани	Азатиоприн  Метотрексат
59	Q 78.0	Незавершенный остеогенез	Незавершенный остеогенез	Врожденные аномалии (пороки крови), деформации и хромосомные нарушения	Ибандроновая кислота
60	Q 80	Врожденный ихтиоз	Врожденный ихтиоз (разные формы), CHILD синдром	Врожденные аномалии (пороки крови), деформации и хромосомные нарушения	Изотретиноин Салициловая кислота
61	Q 81	Буллезный эпидермолиз	Буллезный эпидермолиз	Врожденные аномалии (пороки развития) деформации и хромосомные нарушения	Диациреин
62	E88.1	Врожденная генерализованная липодистрофия Берардинелли-Сейпа	Врожденная генерализованная липодистрофия Бирадинелли сейпа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	Метрелептин
63	G40.0 - G40.9 Q85.1	Редкие и резистентные формы эпилепсии	Раннее младенческие эпилептические энцефалопатии (инфантильные спазмы – Синдром Веста); Туберозный склероз (Болезнь Бурневилля); Синдром Ландау-Клеффнера; Эпилептические энцефалопатии детства (Синдром Леннокса-Гасто); Симптоматическая ранняя миоклоническая энцефалопатия (Синдром Отахара); Эпилепсия со статусом в медленном сне; Ранняя миоклоническая эпилепсия; Эпилепсия с миоклоническими абсансами (синдром Тассинари); миоклонически-астатическими приступами (синдром Дузе) Синдром Драве;	Болезни нервной системы	Адренокортикоидн гормон (АКТГ) Тетракозактид Этосуксимид Вигабатрин Сультиам Лакосамид Мидазолам Перампанел Тиагабин Руфинамид Фенитоин Стирипентол Клобазам

64	Q85.0	Нейрофиброматоз I типа	Нейрофиброматоз I (первого) типа (нейрофиброматоз болезнь фон Реклингхаузена, синдром Реклингхаузена, NF-1)	Новообразования	Селуметиниб
65	G36.0	Оптиконевромиелит (болезнь Девика)	Оптиконевромиелит (болезнь Девика, Нейромиелит зрительного нерва со спектральным расстройством (NMOSD), Нейромиелит зрительного нерва)	Воспалительные демиелинизирующее заболевание центральной нервной системы	Сатрализумаб Азатиоприн Ритуксимаб
66	C47.3 C47.4 C47.5 C47.6 C47.8 C47.9 C48.0 C74.0 C74.1 C74.9 C76.0 C76.1 C76.2 C76.7 C76.8	Нейробластома	Нейробластома	Злокачественное новообразование надпочечника	Динутуксимаб бета

Примечание:

МКБ - международная классификация болезней 10 го пересмотра;

ЛАГ - легочная артериальная гипертензия

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

### **Перечень приказов Министерства здравоохранения Республики Казахстан, признаваемых утратившими силу**

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

2. Приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 29 мая 2015 года № 432 "Об утверждении Перечня орфанных препаратов"

(зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 11494, опубликован 10 июля 2015 года в информационно-правовой системе "Әділет" );

3. Приказ Министра здравоохранения Республики Казахстан от 27 февраля 2018 года № 79 "О внесении изменения и дополнений в приказ Министра здравоохранения и социального развития Республики Казахстан от 22 мая 2015 года № 370 "Об утверждении Перечня орфанных (редких) заболеваний" (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов № 16627, опубликован 29 марта 2018 года в Эталонном контрольном банке нормативных правовых актов Республики Казахстан);

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

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