

Дополненный Перечень редких (орфанных) заболеваний от 22 сентября 2020 г.

<https://minzdrav.gov.ru/documents/9609-dopolnennyu-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy-ot-18-maya-2020-g>

Опубликован 18 мая 2020, 17:25 Обновлено 12 октября 2020, 09:53

| 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 |
|--|---|--------------------------------------|---|---------------------------|
| Кандидоз кожи и ногтей | Хронический слизистый кандидоз (Дефицит CARD9, дефицит IL17F, дефицит IL17RA) | группа | Болезни кожи и подкожной клетчатки | B37.2 |
| Зигомикоз | Зигомикоз, мукормикоз | группа | Микозы | B46.0-B46.9 |
| Злокачественное новообразование ободочной кишки неуточненной локализации. | Наследственный неполипозный колоректальный рак (синдром Линча) | нозологическая форма | Новообразования | C18.9 |
| Злокачественное новообразование вилочковой железы | Тимома | нозологическая форма | Новообразования | C37 |
| Злокачественные новообразования костей и суставных хрящей конечностей, злокачественные новообразования костей и суставных хрящей конечностей других и неуточненных локализаций | Саркомы костей и суставных хрящей конечностей | группа | Новообразования | C40-41.9, C47-49.9 |
| Карцинома Меркеля | Нейроэндокринный рак кожи, рак из клеток Меркеля | нозологическая форма | злокачественные новообразования кожи | C44 |
| Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей | Саркома мягких тканей | группа | Новообразования | C49 |
| Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки | Злокачественное новообразование сетчатки. Ретинобластома. | нозологическая форма | Новообразования | C69.2 |
| Первичные опухоли головного мозга | | нозологическая форма | злокачественные новообразования головного мозга | C71.0-C71.9 |
| Злокачественное новообразование щитовидной железы | Медулярный рак щитовидной железы | группа | Новообразования | C73 |
| Злокачественное новообразование надпочечника, коры надпочечника | Злокачественное новообразование надпочечника, коры надпочечника | нозологическая форма | Новообразования | C74.0 |

| | | | | |
|---|---|--------|-----------------|---|
| Лимфома Ходжкина | Нодулярный склероз, Смешанно-клеточный вариант, Лимфоидное истощение, Другие формы лимфомы Ходжкина, лимфома Ходжкина неуточненная | группа | Новообразования | C81 (C81.1, C81.2, C81.3, C81.7, C81.9) |
| Фолликулярная (нодулярная) неходжкинская лимфома | Мелкоклеточная лимфома с расщепленными ядрами, фолликулярная, Смешанная, мелкоклеточная лимфома с расщепленными ядрами и крупноклеточная, Крупноклеточная лимфома, фолликулярная, Другие типы фолликулярной неходжкинской лимфомы, Фолликулярная неходжкинская лимфома неуточненная | группа | Новообразования | C82 (C82.0, C82.1, C82.2, C82.7, C82.9) |
| Диффузная неходжкинская лимфома: | Мелкоклеточная (диффузная), Мелкоклеточная с расщепленными ядрами (диффузная); Смешанная мелко- и крупноклеточная (диффузная); Крупноклеточная (диффузная) ретикулосаркома; Иммунобластная (диффузная); Лимфобластная (диффузная); Недифференцированная (диффузная); лимфома Беркита, Другие типы диффузных неходжкинских лимфом; Диффузная неходжкинская лимфома неуточненная | группа | Новообразования | C83 (C83.0-C83.9) |
| Периферические и кожные Т-клеточные лимфомы: | Грибовидный микоз, Болезнь Сезари, Лимфома Т-зоны, Лимфоэпителиоидная лимфома, Лимфома Ленерта, Периферическая Т-клеточная лимфома, Другие неуточненные Т-клеточные лимфомы) | группа | Новообразования | C84 (C84.0- C84.5) |
| Другие и неуточненные типы неходжкинской лимфомы: | Лимфосаркома, В-клеточная лимфома неуточненная, Другие уточненные типы неходжкинской лимфомы, Неходжкинская лимфома неуточненная | группа | Новообразования | C85 (C85.0, C85.1, C85.7, C85.9) |
| Другие типы Т/НК-клеточной лимфомы: | Экстранодальная НК/Т-клеточная лимфома исключая альфа-бета и гамма-дельта типы, Гепато-лиенальная Т-клеточная лимфома исключая альфа-бета и гамма-дельта типы, Т-клеточная лимфома кишки типа энтеропатии включая Т-клеточную лимфому, ассоциированную с энтеропатией, Паникулитоподобная Т-клеточная лимфома подкожной клетчатки, Бластная НК-клеточная лимфома, Ангиоиммунобластная Т-клеточная лимфома включая ангиоиммунобластную лимфаденопатию с диспротеинемией (AILD), Первичные кожные CD30-позитивные Т-клеточные лимфопролиферативные заболевания включая лимфатоидный папулез, первичную кожную анапластическую крупноклеточную лимфому, первичную кожную CD30+ крупноклеточную Т-клеточную лимфому | группа | Новообразования | C86 (C86.0-C86.6) |
| Злокачественные иммунопролиферативные болезни: | Макроглобулинемия Вальденстрема, Болезнь альфа-тяжелых цепей, Болезнь гамма-тяжелых цепей, Иммунопролиферативная болезнь тонкого кишечника, Другие злокачественные иммунопролиферативные болезни, Злокачественные иммунопролиферативные болезни неуточненные | группа | Новообразования | C88 (C88.0, C88.2, C88.3, C88.4, C88.7, C88.9) |
| Множественная миелома и злокачественные плазмноклеточные новообразования: | Множественная миелома, Плазмноклеточный лейкоз, Плазмоцитома экстрамедуллярная | группа | Новообразования | C90 (C90.0- C90.2) |
| Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз): | Острый лимфобластный лейкоз, Пролимфоцитарный лейкоз, лейкоэмический ретикулоэндотелиоз, Другой уточненный лимфоидный лейкоз, Лимфоидный лейкоз неуточненный | группа | Новообразования | C91 (C91.0, C91.3, C91.7, C91.9) |
| Миелоидный лейкоз острый | Миелоидный лейкоз острый | группа | Новообразования | C92.0 |
| Миелоидный лейкоз хронический | Миелоидный лейкоз хронический BCR/ABL - позитивный | группа | Новообразования | C92.1 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|-----------------|--|
| Подострый миелоидный лейкоз | Подострый миелоидный лейкоз BCR/ABL - негативный | нозологическая форма | Новообразования | C92.2 |
| Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома | Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома | группа | Новообразования | C92.3 |
| Острый промиелоцитарный лейкоз | Острый промиелоцитарный лейкоз | нозологическая форма | Новообразования | C92.4 |
| Острый миеломоноцитарный лейкоз | Острый миеломоноцитарный лейкоз | нозологическая форма | Новообразования | C92.5 |
| Другие миелоидные лейкозы | Другие миелоидные лейкозы | нозологическая форма | Новообразования | C92.7 |
| Миелоидный лейкоз неуточненный | Миелоидный лейкоз неуточненный | группа | Новообразования | C92.9 |
| Моноцитарный лейкоз | Острый моноцитарный лейкоз, Хронический миеломоноцитарный лейкоз, Ювенильный миеломоноцитарный лейкоз, Другой моноцитарный лейкоз, Моноцитарный лейкоз неуточненный | группа | Новообразования | C93 (C93.0, C93.1, C93.3, C93.7, C93.9) |
| Другой лейкоз уточненного клеточного типа: | 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) |
| Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз | Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз | нозологическая форма | Новообразования | C94.2 |
| Лейкоз неуточненного клеточного типа: | 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) |
| Другие и неуточненные злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей: | Болезнь Леттерера-Сиве, нелипидный ретикулоэндотелиоз, ретикулез, Злокачественный гистиоцитоз, Злокачественная тучноклеточная опухоль, Истинная гистиоцитарная лимфома, Другие уточненные злокачественные новообразование лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, Злокачественное новообразование лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей неуточненное. | группа | Новообразования | C96 (C96.0, C96.1, C96.2, C96.3, C96.7, C96.9) |
| Доброкачественное новообразование ободочной кишки, прямой кишки, Полипоз (врожденный) ободочной кишки | Семейный аденоматозный полипоз кишечника | нозологическая форма | Новообразования | D12.6 |
| Гемангиома и лимфангиома любой локализации | Параганглиома, Обширная лимфангиома | группа | Новообразования | D18 |
| Поражение более чем одной эндокринной железы. Множественный эндокринный аденоматоз | Синдром Множественных эндокринных неоплазий тип 1 и 2 | группа | Новообразования | D44.8 |
| Истинная полицитемия | Истинная полицитемия | нозологическая форма | Новообразования | D45 |
| Миелодиспластические синдромы (МДС) | | группа | Новообразования | D46(D46.0, D46.1, D46.2, D46.4, D46.5, D46.6, D46.7, D46.9) |
| Миелофиброз первичный | Миелофиброз первичный | группа | Новообразования | D47.1 |

| | | | | |
|---|--|--------|--|---|
| Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия. | Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия, идиопатическая геморрагическая тромбоцитемия. | группа | Новообразования | D47.3 |
| Витамин-B12-дефицитная анемия вследствие избирательного нарушения всасывания витамина B12 с протеинурией. | Имерслунда-Грасбека Синдром (мегалобластная анемия в результате селективной мальабсорбции витамина B12) | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D51.1 |
| Анемия вследствие ферментных нарушений: | Анемия вследствие недостаточности глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы [Г-6-ФД], Анемия вследствие др. нарушений глутатионового обмена, Анемия вследствие нарушений гликолитических ферментов, Анемия вследствие нарушений метаболизма нуклеотидов, др. анемии вследствие ферментных нарушений, Анемия вследствие ферментного нарушения неуточненная | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D55 (D55.0, D55.1, D55.2, D55.3, D55.8, D55.9) |
| Талассемии | Альфа-талассемия, Бета-талассемия, Дельта-бета-талассемия, Наследственное персистирование фетального гемоглобина [НПФГ], Др. талассемии, Талассемия неуточненная | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D56(D56.0, D56.1, D56.2, D56.4, D56.8, D56.9) |
| Серповидно-клеточные нарушения | : Серповидно-клеточная анемия с кризом, Серповидно-клеточная анемия без криза, Двойные гетерозиготные серповидно-клеточные нарушения, Носительство признака серповидно-клеточности, Др. серповидно-клеточные нарушения | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D57(D57.0, D57.1, D57.2, D57.3, D57.8) |
| Анемии наследственные гемолитические другие | Наследственный сфероцитоз, наследственный эллиптоцитоз, др. 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) |
| Другие гемоглобинопатии | бета талассемии, связанные с другими аномалиями гемоглобина | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D58.2 |
| Приобретенная гемолитическая анемия: | Медикаментозная аутоиммунная гемолитическая анемия, Др. аутоиммунные гемолитические анемии, Медикаментозная неаутоиммунная гемолитическая анемия, Др. неаутоиммунные гемолитические анемии, Гемоглобинурия вследствие гемолиза, вызванного др. внешними причинами, гемолитико-уремический синдром, вызванный энтерогеморрагической E.coli, Болезнь (синдром) холодовой агглютинации, Др. приобретенные гемолитические анемии, Приобретенная гемолитическая анемия неуточненная | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D59 (D59.0, D59.1, D59.2, D59.3, D59.4, D59.6, D59.8, D59.9) |
| Атипичный гемолитико-уремический синдром | Атипичный гемолитико-уремический синдром | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D59.3 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|---|
| Пароксизмальная ночная гемоглобинурия [Маркиафавы-Микели] | Пароксизмальная ночная гемоглобинурия [Маркиафавы-Микели] | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D59.5 |
| Приобретенная чистая красноклеточная аплазия [эритробластопения]: | Хроническая приобретенная чистая красноклеточная аплазия, Преходящая приобретенная чистая красноклеточная аплазия, Др. 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) |
| Другие апластические анемии: | Медикаментозная апластическая анемия, Апластическая анемия, вызванная др. внешними агентами, Идиопатическая апластическая анемия, Др. уточненные апластические анемии | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D61 (D61.1, D61.2, D61.3, D61.8) |
| Конституциональная апластическая анемия. | Аплазия (чистая) красноклеточная: . врожденная . детская . первичная Синдром Блекфена-Даймонда (Анемия Даймонда-Блекфена). Семейная гипопластическая анемия. Анемия Фанкони. Панцитопения с пороками развития | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D61.0 |
| Апластическая анемия неуточненная | | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D61.9 |
| Другие анемии: | Вторичная сидеробластная анемия в связи с др. заболеваниями, Вторичная сидеробластная анемия, вызванная лекарственными препаратами или токсинами, Др. анемии. Анемия неуточненная. | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D64 (D64.1, D64.2, D64.8, D64.9) |
| Анемия наследственная сидеробластная В6-зависимая | Анемия наследственная сидеробластная В6-зависимая | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D64.0 |
| Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая | Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D64.3 |
| Анемия врожденная дизэритропоэтическая | Анемия врожденная дизэритропоэтическая | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D64.4 |

| | | | | |
|--|--|----------------------|--|--|
| Нарушения свертываемости, наследственный дефицит фактора VIII, гемофилия А | наследственный дефицит фактора VIII, гемофилия А | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D66 |
| Нарушения свертываемости, наследственный дефицит фактора IX, гемофилия В | наследственный дефицит фактора IX, гемофилия В | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D67 |
| Болезнь Виллебранда | Болезнь Виллебранда | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.0 |
| Наследственный дефицит фактора XI | Наследственный дефицит фактора XI | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.1 |
| Наследственный дефицит других факторов свертывания | Врожденная афибриногенемия, дефицит АС глобулина, дефицит проакцелирина. Дефицит факторов: I(фибриноген), II(протромбин), V(лабильного), VII(проконвертин), X(Стьюарта-Прауэра), XII(Хагемана), XIII(фибрин-стабилизирующего). Врожденная дисфибриногенемия. Болезнь Оврена. | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.2 |
| Другие уточненные нарушения свертываемости | Другие нарушения свертываемости. Дефицит Врожденный антитромбина III | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D68.8 |
| Пурпура и другие геморрагические состояния: | Аллергическая пурпура, Качественные дефекты тромбоцитов, Др. нетромбоцитопеническая пурпура, Др. первичные тромбоцитопении, Вторичная тромбоцитопения, Тромбоцитопения неуточненная, Др. уточненные геморрагические состояния, Геморрагическое состояние неуточненное | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D69 (D69.0, D69.2, D69.4, D69.5, , D69.9) |
| Качественные дефекты тромбоцитов. | Бернара-Сулье Синдром, Серых тромбоцитов Синдром, Тромбоастения Гланцмана (Тромбаастения Глянцманна—Негели, недостаточность гликопротеинов P _b — P _a тромбоцитов) | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D69.1 |
| Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура | Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D69.3 |
| Тромбоцитопения неуточненная | Тромбоцитопения неуточненная | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, | D69.6 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|---|
| | | | вовлекающие иммунный механизм | |
| Другие уточненные геморрагические состояния. | Сосудистая псевдогемофилия. Врожденная ломкость капилляров. | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D69.8 |
| Агранулоцитоз | Детский генетический агранулоцитоз. Нейтропения врожденная, тяжелая врожденная нейтропения, синдром Костмана, циклическая нейтропения, лекарственная, периодическая, токсическая и др. | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D70.0 |
| Другие нарушения белых кровяных клеток : | Генетические аномалии лейкоцитов, Эозинофилия, Др. уточненные нарушения белых кровяных клеток, Нарушение белых кровяных клеток неуточненное | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D72 (D72.0, D72.1, D72.8, D72.9) |
| Метгемоглобинемия: | Врожденная метгемоглобинемия, Др. метгемоглобинемии, Метгемоглобинемия неуточненная | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D74 (D74.0, D74.8, D74.9) |
| Другие болезни крови и кроветворных органов: | Семейный эритроцитоз, Вторичная полицитемия, Др. уточненные болезни крови и кроветворных органов, Болезнь крови и кроветворных органов неуточненная | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D75 (D75.0, D75.1, D75.8, D75.9) |
| Отд. болезни, протекающие с вовлечением лимфоретикулярной ткани и ретикулогистиоцитарной системы: | Гемофагоцитарный синдром, связанный с инфекцией, Др. гистиоцитозные синдромы, семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D76 (D76.2, D76.3) |
| Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках. | Гистиоцитоз X (хронический) | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D76.0 |
| Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз. | X-сцепленный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз семейный (болезнь Дункана, синдром Пуртильо) | нозологическая форма | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D76.1 |
| Другие гистиоцитозные синдромы. | Розаи-Дорфмана Синдром (гистиоцитоз с массивной лимфоаденопатией) | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D76.3 |

| | | | | |
|---|---|--------|--|--|
| Иммунодефициты с преимущественной недостаточностью антител | Наследственная гипогаммаглобулинемия Несемейная гипогаммаглобулинемия Дефицит тяжелой цепи мю-цепи Лямбда 5 дефицит Ig альфа дефицит Ig бета дефицит BLNK дефицит Тимома с иммунодефицитом Миелодисплазия с гипогаммаглобулинемией Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина М [IgM] Дефицит CD40L Дефицит CD40 Дефицит UNG Иммунодефицит с преимущественным дефектом антител неуточненный | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D80 (D80.0, D80.1, D80.5, D80.8, D80.9) |
| Комбинированные иммунодефициты | Тяжелый комбинированный иммунодефицит с ретикулярным дисгенезом, Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким содержанием Т- и В- клеток, Дефицит RAG1/RAG2, Дефицит ДНК протеинкиназы, Синдром Оменн, Дефицит ДНК лигазы 4, Дефицит Cernunnos/NHEJ1, Дефицит аденозиндезаминазы, Дефицит пуриноклеозидфосфорилазы, Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием В-клеток, Дефицит общей гамма цепи Дефицит JAK3, Дефицит IL7R альфа, Дефицит CD45 альфа, Дефицит CD3 сигма/ CD3 эпсилон/CD3 дзета, Дефицит Coronin A, Дефицит молекул класса I главного комплекса гистосовместимости, Дефицит молекул класса II главного комплекса гистосовместимости, Дефицит CD3 гамма Дефицит CD8, Дефицит ZAP70, Дефицит ORAI-1, Дефицит STIM-1, Дефицит Winged helix (Nude), Дефицит STAT 5b, Дефицит ITK, Дефицит MAGT1, Комбинированный иммунодефицит неуточненный, Дефицит IKAROS | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D81 (D81.0-D81.9) |
| Иммунодефициты, связанные с другими значительными дефектами | Синдром Вискотта-Олдрича Синдром (тяжелые формы) Ди Джорджи Иммунодефицит с карликовостью за счет коротких конечностей Иммунодефицит вследствие наследственного дефекта, вызванного вирусом Эпштейна-Барр XLP1-дефицит SH2D1A XLP2-дефицит XIAP Синдром гипериммуноглобулина Е [IgE] Дефицит STAT3 Дефицит DOCK8 Дефицит TYK2, Атаксия-телеангктазия подобное заболевание (ATLD) Синдром Ниймеген Синдром Блума | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D82 (D82.0-D82.9) |
| Общий переменный иммунодефицит | Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток, общий переменный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т- | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, | D83 (D83.0, D83.1, D83.8, D83.9) |

| | | | | |
|--|---|--------|--|---|
| | клеткам, Дефицит CD19, Дефицит BAFF, Дефицит CD20, Дефицит CD81, Дефицит TAC1, общий вариабельный иммунодефицит с преобладанием нарушений иммунорегуляторных Т-клеток; Дефицит ICOS, Другие общие вариабельные иммунодефициты. Имунодефицит неуточненный. | | вовлекающие иммунный механизм | |
| Другие иммунодефициты | Аутосомно-рецессивная хроническая гранулематозная болезнь, X-сцепленная хроническая гранулематозная болезнь, дефект функционального антигена-1 лимфоцитов [LFA-1], , тяжелая врожденная нейтропения (дефицит ELANE), тяжелая врожденная нейтропения (дефицит GFI 1), тяжелая врожденная нейтропения (дефицит HAX1), Швахмана-Даймонда Синдром, Аутоиммунный полигландулярный синдром тип 1 (APS-1) дефицит APECED, снижение функции STAT1, X-сцепленная агаммаглобулинемия. Иммунодефицит неуточненный. | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D84 (D84.0, D84.9) |
| Дефект в системе комплемента | дефицит C1 ингибитора эстеразы [C1-INH] (наследственный ангионевротический отек) | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D84.1 |
| Другие уточненные иммунодефицитные нарушения | Дефицит адгезии лейкоцитов 2 (LAD2) Дефицит адгезии лейкоцитов 3 (LAD3) Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром (АЛПС) АЛПС (i) дефицит FAS АЛПС (ii) дефицит FASL АЛПС (iii) дефицит CASP10 АЛПС (iv) дефицит Caspase 8 АЛПС (v) дефект Activating N-Ras и дефект Activating K-Ras АЛПС (vi) дефицит FADDA Аутоиммунный полигландулярный синдром (APS-1) дефицит APECED X-сцепленная иммунная дисрегуляция, полиэндокринопатия, энтеропатия (IPEX) – дефицит FOXP3 | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D84.8 |
| Саркоидоз: | Саркоидоз легких, Саркоидоз лимфатических узлов, Саркоидоз легких с саркоидозом лимфатических узлов, Саркоидоз кожи, Саркоидоз др. уточненных и комбинированных локализаций, Саркоидоз неуточненный | группа | Новообразования | D86 (D86.0, D86.1, D86.2, D86.3, D86.8, D86.9) |
| Другие нарушения с вовлечением иммунного механизма, не классиф в др. рубр: | Поликлональная гипергаммаглобулинемия, Криоглобулинемия, Гипергаммаглобулинемия неуточненная, Др. уточненные наруш. с вовлечением иммунного механизма, не классиф. в др. рубр., Нарушение вовлекающее иммунный механизм неуточненное, гипер IgD синдром, гипер IgM синдром. Катастрофический антифосфолипидный синдром | группа | Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм | D89 (D89.0, D89.1, D89.2, D89.8, D89.9) |
| Нарушения обмена белков плазмы, не классифицированные в других рубриках. | Альфа-1-антитрипсиновая недостаточность, (недостаточность альфа-1 антитрипсина), врожденные нарушения гликозилирования | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E 88.0 |
| Другие формы гипогликемии | Врожденный гиперинсулинизм | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E16.1 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|--------------|
| Акромегалия и гипофизарный гигантизм | Соматотропинома, аденомы гипофиза (в т.ч. в составе наследственных синдромов) Гиперсекреция гормона роста. | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E22.0 |
| Гиперпролактинемия. | Пролактинома (микро- и макро) детская | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E22.1 |
| 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 | E22.8 |
| Гипопитуитаризм. | Гипопитуитаризм, Гипогонадотропный гипогонадизм. | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E23.0 |
| Болезнь Иценко-Кушинга гипофизарного происхождения. | Болезнь Иценко-Кушинга (кортикотропинома) | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E24.0 |
| Врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов. | Адреногенитальный синдром | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E25.0 |
| Гипофункция яичек. | Гермафродитизм связанный с нарушением синтеза и рецепции тестостерона | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E29.1 |
| Преждевременное половое созревание | Преждевременное половое развитие, Преждевременное половое развитие с генетическим периферическим нарушением синтеза и рецепции | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E30.1 |
| Низкорослость [карликовость], не классифицированная в других рубриках. | Ларона Синдром | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E34.3 |
| Синдром андрогенной резистентности. | Мужской псевдогермафродитизм с андрогенной резистентностью. Нарушение периферической гормональной рецепции. Синдром Рейфенштейна. Тестикулярная феминизация (синдром), синдром Свайера | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E34.5 |
| Другие уточненные эндокринные расстройства.. | Прогерия | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E34.8 |
| Фенилкетонурия классическая | Фенилкетонурия | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства | E70.0 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|--------------|
| | | | питания и нарушения обмена веществ | |
| Другие виды гиперфенилаланинемии | злокачественные формы фенилкетонурии, нарушения обмена тетрагидробиоптерина | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E70.1 |
| Нарушения обмена тирозина. | Алкаптонурия (алькаптонурия). Тирозинемия (тирозинемия тип 1, 2, 3). | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E70.2 |
| Альбинизм | Синдром Хермански-Пудлака (Херманского-Пудлака Синдром), глазной альбинизм, кожно-глазной альбинизм, Синдром Ваарденбурга, Синдром Чедиака(-Стейнбринка) -Хигаси (Чедиака-Хигаши Синдром), синдром Кросса | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E70.3 |
| Болезнь «кленового сиропа» | Болезнь с запахом мочи кленового сиропа (лейциноз) | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E71.0 |
| Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью. | 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 |
| Нарушения обмена жирных кислот | Адренолейкодистрофия [Аддисона-Шильдера] (X-сцепленная адренолейкодистрофия), а также дефекты митохондриального в-окисления жирных кислот: недостаточность среднецепочечной, короткоцепочечной, очень длинноцепочечной ацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот, длинноцепочечной 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот (недостаточность митохондриального трифункционального белка), глутаровая ацидурия 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 | E71.3 |
| Нарушения транспорта аминокислот. | Цистиноз. Цистинурия.Болезнь Хартнупа, Синдром де Тони-Дебре-Фанкони, Синдром Фанкони(-де Тони)(-Дебре).Болезнь Хартнапа. Синдром Лоу. | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.0 |
| Нарушения обмена серосодержащих аминокислот | Гомоцистинурия, недостаточность сульфитоксидазы, недостаточность молибденового кофактора | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.1 |
| Нарушения обмена цикла мочевины | Нарушения цикла мочевины, аргининянтарная ацидурия, недостаточность карбамоилфосфат синтетазы Гипераммониемия с дефицитом N-ацетилглутаматсинтетазы, . Аргининемия. Аргининосукцинаацидурия. Цитруллинемия. | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.2 |
| Нарушения обмена лизина и гидроксизина. | Глутаровая ацидурия тип 1, гиперлизинемия (лизинурическая непереносимость белка) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.3 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|--------------|
| Нарушения обмена орнитина. Орнитинемия (типы I, II) | недостаточность орнитинтранскарбомилазы, гиперорнитинемия | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.4 |
| Нарушения обмена глицина. | Некетотическая гиперглицинемия, Некетоновая гиперглицинемия. | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E72.5 |
| Болезни накопления гликогена | Гликогенозы. Болезнь Гирке (Гликогеноз 1а, 1в типов), болезнь Помпе (гликогеноз 2 типа), Болезнь Кори и Болезнь Форбса (гликогеноз 3а, 3в типов), Болезнь Андерсена (гликогеноз 4 типа), болезнь Мак Ардля (гликогеноз 5 типа), Болезнь Герса и Недостаточность фосфорилазы печени (гликогеноз 6), Болезнь Таури (гликогеноз тип 7). А также : недостаточность гликоген синтазы печеночная (Гликогеноз тип 0), гликогеноз тип 9, синдром Фанкони-Биккеля | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E74.0 |
| Нарушения обмена фруктозы. | Недостаточность фруктозо-1, 6-бифосфатазы, Недостаточность фруктозо-1, 6-дифосфатазы. Наследственная непереносимость фруктозы | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E74.1 |
| Нарушения обмена галактозы. | Галактоземия (галактоземия тип 1, недостаточность галактозо1 фосфат уридилтрансферазы), недостаточность галактокиназы (галактоземия тип 2), галактоземия тип 3 (недостаточность галактоэпимеразы) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E74.2 |
| Другие нарушения всасывания углеводов в кишечнике. | Нарушение всасывания глюкозы-галактозы, Нарушения мальабсорции сахарозы-изомальтозы, дисахаридазная недостаточность | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E74.3 |
| Нарушения обмена пирувата и гликонеогенеза. | нарушения глюконеогенеза, недостаточность пируват дегидрогеназного комплекса, недостаточность пируват карбоксилазы, недостаточность фосфоенолпируваткарбоксикиназы | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E74.4 |
| Ганглиозидоз-GM2 | GM2-ганглиозидоз (болезнь Тея- Сакса, GM2-ганглиозидоз вариант В, ганглиозидоз вариант В1), Болезнь Сендхоффа (болезнь Зандгоффа, GM2-ганглиозидоз вариант 0), а также: недостаточность белка-активатора (GM2-ганглиозидоз вариант АВ) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E75.0 |
| Другие ганглиозидозы | GM1-ганглиозидоз, муколипидоз IV | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E75.1 |
| Другие сфинголипидозы | Болезнь Фабри(-Андерсон), болезнь Гаучера (Болезнь Гоше), болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика (Болезнь Ниманна-Пика тип С, Болезнь Ниманна-Пика тип А/В), Синдром Фабера (Болезнь Фарбера), метахроматическая лейкодистрофия, недостаточность сульфатазы (множественная сульфатазная недостаточность). | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E75.2 |

| | | | | |
|--|---|----------------------|--|--------------|
| Липофусциноз нейронов. | Нейрональный цероидные липофусцинозы тип 1, 2, 3, 4.6, 7, 9, 10, Болезнь: . Баттена . Бильшовского-Янского . Куфса . Шпильмейера-Фогта | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E75.4 |
| Другие нарушения накопления липидов. | Болезнь Вольмана/ болезнь накопления эфиров холестерина, Церебротендинозный холестероз [Ван-Богарта-Шерера-Эпштейна] | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E75.5 |
| Мукополисахаридоз, тип I. | Синдромы: . Гурлер . Гурлер-Шейе . Шейе | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E76.0 |
| Мукополисахаридоз II типа | Синдром Хантера, Синдром Гунтера | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E76.1 |
| Другие мукополисахаридозы. | Мукополисахаридоз III A, B, C типа, синдром Санфилиппо, Мукополисахаридоз IV A, B типа (синдром Моркио), Мукополисахаридоз VI типа (синдром Марото-Лами), Недостаточность бета-глюкуронидазы. Мукополисахаридозы типов III, IV, VI, VII Синдром: . Марото-Лами (легкий) (тяжелый) . Моркио(-подобный) (классический) . Санфилиппо (тип B) (тип C) (тип D) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E76.2 |
| Дефекты посттрансляционной модификации лизосомных ферментов. | Муколипидоз II [I-клеточная болезнь]., Муколипидоз III [псевдополидистрофия Гурлер] | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E77.0 |
| Дефекты деградации гликопротеидов | альфа-маннозидоз, бетта-маннозидоз, сиалидоз, галактосиалидоз, фукозидоз, аспартилглюкозаминурия | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E77.1 |
| Смешанная гиперлипидемия. | Обширная или флотирующая бета-липопротеинемия. Гиперлипопротеинемия Фредриксона, типы IIb или III. Гипербета-липопротеинемия с пре-бета-липопротеинемией. Гиперхолестеринемия с эндогенной гиперглицеридемией. Гиперлипидемия, группа C. | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E78.2 |
| Недостаточность липопротеидов. | A-бета-липопротеинемия. Недостаточность липопротеидов высокой плотности. Гипо-альфа-липопротеинемия. Гипо-бета-липопротеинемия (семейная). Недостаточность лецитинхолестеринацилтрансферазы. Танжерская болезнь | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E78.6 |
| Дефицит холестерол-7альфа-гидроксилазы | Дефицит холестерол-7альфа-гидроксилазы | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E78.8 |

| | | | | |
|--|---|----------------------|--|--------------|
| Синдром Леша-Нихана | Синдром Леша-Нихана | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E79.1 |
| Другие нарушения обмена пуринов и пиримидинов. | Дефицит аденин-фосфорибозилтрансферазы, Дефицит ксантиноксидазы, Наследственная ксантинурия, Аденилсукцинат лиазы недостаточность | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E79.8 |
| Наследственная эритропоэтическая порфирия | Эритропоэтическая порфирия (болезнь Гюнтера) Наследственная эритропоэтическая порфирия. Врожденная эритропоэтическая порфирия. Эритропоэтическая протопорфирия | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E80.0 |
| Порфирия кожная медленная | кожная порфирия | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E80.1 |
| Другие порфирии. | Наследственная копропорфирия Порфирия острая перемежающаяся (печеночная) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E80.2 |
| Синдром Криглера-Найяра | Синдром Криглера-Найяра | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E80.5 |
| 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 | E83.0 |
| Нарушения обмена железа. Гемохроматоз. | Первичный ювенильный гемохроматоз (гемохроматоз 2-го типа) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E83.1 |
| Нарушения обмена фосфора. | Витамин Д-резистентный рахит, Гипофосфатемический рахит Недостаточность кислой фосфатазы. Семейная гипофосфатемия. Гипофосфатазия. Витамин-Д-резистентная(ый) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E83.3 |
| Нарушения обмена магния. Гипомагниемия | наследственная гипомагниемия | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E83.4 |
| Кистозный фиброз | Муковисцидоз, E84.0 Кистозный фиброз с легочными проявлениями E84.1 Кистозный фиброз с кишечными проявлениями. Мекониевый илеус(P75) E84.8 Кистозный фиброз с другими проявлениями. Кистозный фиброз с комбинированными проявлениями E84.9 Кистозный фиброз неуточненный | нозологическая форма | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E84 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|---|--------------|
| Наследственный семейный амилоидоз без невропатии | Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь), Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухолей (TRAPS – мутации TNFRSF1A) | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E85.0 |
| Невропатический наследственный семейный амилоидоз. | Амилоидная полиневропатия | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E85.1 |
| Синдромы липодистрофии | Генерализованные липодистрофии; парциальные липодистрофии; наследственные липодистрофии: врожденные генерализованные липодистрофии (синдром Берардинелли-Сейпа), семейные парциальные липодистрофии (синдром Даннигана-Кобберлинга); приобретенные липодистрофии: приобретенная генерализованная липодистрофия (синдром Лоуренса), приобретенная парциальная липодистрофия (синдром Барракера-Симонса); липоатрофический сахарный диабет | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ; другие нарушения обмена веществ | E88.1 |
| Другие уточненные нарушения обмена веществ. | Витамин Д-зависимый рахит, недостаточность биотинидазы, Множественный дефицит карбоксилаз (ранняя форма), 3-гидроксиизомаляновая ацидурия, | группа | Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ | E88.8 |
| Синдром Ретта | Синдром Ретта | нозологическая форма | Психические расстройства и расстройства поведения | F84.2 |
| Комбинирование вокализмов и множественных моторных тиков [синдром де ла Туретта]. | Синдром де ла Туретта | нозологическая форма | Психические расстройства и расстройства поведения | F95.2 |
| Болезнь Гентингтона | Хорея Гентингтона | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G10 |
| Ранняя мозжечковая атаксия | Атаксия Фридрейха (аутосомно-рецессивная) X-связанная рецессивная спиноцеребеллярная атаксия X-сцепленные спиноцеребеллярные атаксии, аутосомно-рецессивные спиноцеребеллярные атаксии, недостаточность витамина E наследственная | группа | Болезни нервной системы | G11.1 |
| Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК. | Телеангиэктагическая атаксия [синдром Луи-Бар], Луи-Барр Синдром (атаксия-телеангиоэктазия) | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G11.3 |
| Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] | Спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана] | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G12.0 |
| 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 | G12.1 |
| Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного нейрона | Боковой склероз: • амиотрофический Прогрессирующий(ая): • спинальная мышечная атрофия | группа | Болезни нервной системы | G12.2 |

| | | | | |
|---|---|----------------------|-------------------------|---------------|
| Другие спинальные мышечные атрофии и родственные синдромы | врожденная локальная амиотрофия мономелическая амиотрофия Спинальная мышечная атрофия-Денди-Уокера аномалия-катаракта | группа | Болезни нервной системы | G12.8 |
| Болезнь Галлервордена-Шпатца. Пигментная паллидарная дегенерация | Болезнь Галлервордена-Шпатца. Пигментная паллидарная дегенерация, пантотенаткиназная недостаточность | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G23.0 |
| Другие уточненные дегенеративные болезни базальных ганглиев. | наследственные нейродегенерации с накоплением железа | группа | Болезни нервной системы | G23.8 |
| Идиопатическая семейная дистония | Торсионная дистония и другие формы наследственных дистоний | группа | Болезни нервной системы | G24.1 |
| Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы. | Дегенерация серого вещества [болезнь Альперса] Подострая некротизирующая энцефалопатия [болезнь Лейга] | группа | Болезни нервной системы | G31.8 |
| Дегенеративная болезнь нервной системы неуточненная | Лейкодистрофии, не классифицированные в других рубриках, в том числе болезнь Александра, лейкоэнцефалопатия с субкортикальными кистами, лейкоэнцефалопатия с поражением ствола и высоким уровнем лактата при МР-спектроскопии, болезнь Канаван | группа | Болезни нервной системы | G31.9 |
| Оптиконевромиелит [болезнь Девика]. | болезнь Девика | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G36.0 |
| Другие виды генерализованной эпилепсии и эпилептических синдромов | Синдром Леннокса-Гасто, Эпилепсия с: • миоклоническими абсансами • миоклоно-астатическими припадками Симптоматическая ранняя миоклоническая энцефалопатия Синдром Уэста (синдром Веста), синдром Драве | группа | Болезни нервной системы | G40.4 |
| Апноэ во сне, центральное | Врожденный гиповентиляционный синдром, синдром Ундины | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G47.3 |
| Идиопатическая гиперсомния | Первичная гиперсомния | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G47.11 |
| 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 нейропатия с подверженностью параличу от сдавления | группа | Болезни нервной системы | G60.0 |
| Болезнь Рефсума | Болезнь Рефсума классическая | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G60.1 |
| Острая воспалительная демиелинизирующая полирадикулоневропатия (синдром Гийена-Барре) | синдром Гийена-Барре | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G61.0 |
| Myasthenia gravis | Myasthenia gravis | нозологическая форма | Болезни нервной системы | G70.0 |
| Врожденная или приобретенная миастения | Врожденные формы миастении | группа | Болезни нервной системы | G70.2 |

| | | | | |
|--|--|----------------------|---|--------------|
| 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 • конечностно-поясная • глазных мышц • глазоглоточная [окулофарингеальная] • лопаточно-малоберцовая • злокачественная [Дюшенна] | группа | Болезни нервной системы | G71.0 |
| 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 | G71.2 |
| Митохондриальная миопатия, не классифицированная в других рубриках | синдром MELAS, MERRF, NARP, синдром Кернса-Сайера, митохондриальные миопатии, обусловленные недостаточностью комплексов дыхательной цепи митохондрий | группа | Болезни нервной системы | G71.3 |
| Энцефалопатия неуточненная | Синдром дефицита глюкозного транспортера 1 типа GLUT 1, болезнь де Виво, энцефалопатия из-за дефицита GLUT1 | группа | Болезни нервной системы | G93.4 |
| Сирингомиелия и сирингобульбия | Мальформация Арнольда-Киари тип 1 Сирингомиелия, сирингобульбия | группа | Болезни нервной системы | G95.0 |
| Альтернирующая гемиплегия детского возраста | | нозологическая форма | | G98 |
| Наследственные ретинальные дистрофии | Дистрофия: • ретинальная (альбипунктатная) (пигментная) (желточно подобная) • тапеторетинальная • витреоретинальная Пигментный ретинит. Болезнь Штаргардта, амавроз Лебера врожденный | группа | Болезни глаза и его придаточного аппарата | H35.5 |
| Атрофия зрительного нерва. | Атрофия зрительная Лебера (наследственная). Побледнение височной половины диска зрительного нерва | нозологическая форма | Болезни глаза и его придаточного аппарата | H47.2 |
| Первичная легочная гипертензия | Идиопатическая ЛАГ, наследственная ЛАГ | группа | Болезни системы кровообращения | I27.0 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--------------------------------|---------------------|
| Легочная артериальная гипертензия, ассоциирующаяся с другими заболеваниями | (ЛАГ, ассоциированная с ВПС, резидуальная ЛАГ, Синдром Эйзенменгера, персистирующая ЛАГ новорожденных, ЛАГ, ассоциированная с системными заболеваниями соединительной ткани; ЛАГ, ассоциированная с ВИЧ инфекцией, ЛАГ, ассоциированная с портальной гипертензией, ЛАГ, ассоциированная с шистомиазом, легочная вено-окклюзионная болезнь или легочной вено-акклюзионный гемангиоматоз.) | группа | Болезни системы кровообращения | I27.8 |
| Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия | | нозологическая форма | Болезни системы кровообращения | I27.8 |
| Обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия, | Гипертрофическая кардиомиопатия; Семейная обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия | группа | Болезни системы кровообращения | I42.1 |
| Другая гипертрофическая кардиомиопатия | Семейная обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия | группа | Болезни системы кровообращения | I42.2 |
| Другие уточненные нарушения проводимости. | Синдром Тимоти (Синдром удлиненного интервала QT тип 8, синдром удлиненного интервала QT с синдактилией), Синдром Андерсена-Тавила (синдром удлиненного интервала QT тип 7) Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена (Синдром удлиненного интервала QT с глухотой) Врожденный синдром удлиненного интервала QT (Синдром Романо-Уорда типы 1-6) | группа | Болезни системы кровообращения | I45.8 |
| Желудочковая тахикардия | Катехоламинергическая желудочковая тахикардия (многофокусная желудочковая тахикардия, злокачественная пароксизмальная желудочковая тахикардия, двунаправленная желудочковая тахикардия, синкопальная форма желудочковой тахикардии) | группа | Болезни системы кровообращения | I47.2 |
| Другие кардиомиопатии | Аритмогенная дисплазия правого желудочка (аритмогенная кардиопатия) | группа | Болезни системы кровообращения | I48 |
| Фибрилляция и трепетание предсердий | Семейная фибрилляция-трепетание предсердий | группа | Болезни системы кровообращения | I48 |
| Синдром слабости синусового узла | Синдром слабости синусового узла (наследственные формы) | группа | Болезни системы кровообращения | I49.5 |
| Идиопатический легочный фиброз | Идиопатический фиброзирующий альвеолит | нозологическая форма | Болезни органов дыхания | J84.1 |
| Другой спонтанный пневмоторакс | наследственная форма первичного спонтанного пневмоторакса | нозологическая форма | Болезни органов дыхания | J93.1 |
| Крона болезнь | Крона болезнь | нозологическая форма | Болезни органов пищеварения | K50 |
| Язвенный колит | Неспецифический язвенный колит | группа | Болезни органов пищеварения | K51 |
| Хроническая кишечная недостаточность (с белково-энергетической недостаточностью). Другие нарушения органов пищеварения после медицинских процедур, не | Синдром короткой кишки с выраженными явлениями мальдигестии и мальабсорбции. Пострезекционный синдром короткой кишки. | группа | Болезни органов пищеварения | K91.2, K91.8 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|----------------------------|
| классифицированные в других рубриках. | | | | |
| Синдром короткой кишки | Пострезекционный синдром короткой кишки; нарушение всасывания после хирургического вмешательства, не классифицированное в других рубриках; синдром короткой кишки с выраженными явлениями мальдигестии и мальабсорбции | группа | Болезни органов пищеварения | K90.8, K90.9, K91.1 |
| Дерматит герпетиформный. Болезнь Дюринга | Дерматит герпетиформный. Болезнь Дюринга | нозологическая форма | Болезни кожи и подкожной клетчатки | L13.0 |
| Другие нарушения, связанные с уменьшением образования меланина | Грисцелли Болезнь (парциальный альбинизм и гемофагоцитарный синдром, синдром парциального альбинизма-иммунодефицита; Chediak-Higashi like syndrome) | группа | Болезни кожи и подкожной клетчатки | L81.6 |
| Грануломатоз Вегенера | Грануломатоз Вегенера | нозологическая форма | Болезни органов дыхания | M 31.3 |
| Юношеский артрит с системным началом | Юношеский артрит с системным началом, а также CINCA Синдром (холодовая лихорадка, синдром Мукле-Велса) | группа | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M08.2 |
| Полиартериит с поражением легких [Черджа-Стросса]. | Черджа-Стросса | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M30.1 |
| Синдром дуги аорты | Синдром дуги аорты [Такаясу] | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M31.4 |
| Болезнь Бехчета | Болезнь Бехчета | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M35.2 |
| Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая | Болезнь Мюнхеймера Прогрессирующий оссифицирующий миозит Параоссальная гетеротипическая оссификация «Болезнь второго скелета» | нозологическая форма | Болезни мышц | M61.1 |
| Другой хронический остеомиелит | Хронический мультифокальный остеомиелит (синдром Маджиид) | нозологическая форма | Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани | M86.6 |
| Мужское бесплодие | азооспермия наследственные формы | группа | Болезни мочеполовой системы | N46 |
| Врожденные аномалии (пороки развития) переднего сегмента глаза | Отсутствие радужки. Аниридия. | нозологическая форма | Врожденные аномалии (пороки развития) переднего сегмента глаза | Q13.1 |
| Врожденная аномалия сердечных камер и соединений неуточненная | Болезнь Ленегра (семейная прогрессирующая сердечная блокада) | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q20.9 |
| Болезнь Гиришпрунга. Аганглиоз. Врожденный (аганглиозный) мегаколон | Болезнь Гиришпрунга. Аганглиоз. Врожденный (аганглиозный) мегаколон | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q43.1 |
| Кистозная болезнь почек | поликистоз почек рецессивный | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q61 |

| | | | | |
|--|--|----------------------|--|--------------|
| Другие врожденные аномалии верхней конечности(ей), включая плечевой пояс | . Ключично-черепной дизостоз. Врожденный ложный сустав ключицы Деформация Маделунга. Лучелоктевой синостоз. Деформация Шпренгеля | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q74.0 |
| Ахондроплазия. Гипохондроплазия | Ахондроплазия, гипохондроплазия | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q77.4 |
| Дистрофическая дисплазия | Анауксетическая дисплазия | | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q77.5 |
| Псевдоахондроплазия | | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q77.8 |
| Незавершенный остеогенез | Незавершенный остеогенез (Несовершенный остеогенез) | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q78.0 |
| Синдром Элерса-Данло | Синдром Элерса-Данлоса | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q79.6 |
| Врожденный ихтиоз | Врожденный ихтиоз (разные формы), CHILD синдром, | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q80 |
| Буллезный эпидермолиз | наследственный(врожденный) буллезный эпидермолиз) | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q81 |
| Эктодермальная дисплазия (ЭД) гипогидротическая, X-сцепленная | Эктодермальная дисплазия ангидротическая X-сцепленная, синдром Криста-Сименса-Турена | нозологическая форма | Врожденные аномалии, деформации и хромосомные нарушения | Q82.4 |
| Другие уточненные хромосомные аномалии | Блума Синдром, Дискератоз врожденный (конгенитальный дискератоз), синдром онихо-триходисплазии и нейтропении, | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q82.8 |
| Нейрофиброматоз I типа | Нейрофиброматоз I типа | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q85.0 |
| Туберозный склероз | Туберозный склероз, Болезнь Бурневилля | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q85.1 |
| Другие факоматозы, не классифицированные в других рубриках | Болезнь фон-Хипшеля-Линдау, Синдром: • Пейтца-Егерса • Страджа-Вебера | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q85.8 |
| Синдромы врожденных аномалий, влияющих преимущественно на внешний вид лица | Синдром Гольденхара Синдром Мебиуса Синдром оро-фациально-дигитальный Синдром Робена СиндромТречера Коллинза, Синдром Вейля-Маркезани, Синдром Крузона, синдром Сетре-Хотцена, синдром грима Кабуки (синдром Ниикавы-Куроки) | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q87.0 |

| | | | | |
|---|--|----------------------|--|--------------|
| Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся преимущественно венно карликовостью | Синдром Арскога (Аарскога-Скотта Синдром) Синдром Коккейна Синдром Де Ланге Синдром Дубовица Синдром Нунан Синдром Прадера-Вилли Синдром Робинова-Сильвермена-Смита Синдром Рассела-Сильвера Синдром Смита-Лемли-Опица | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q87.1 |
| Синдромы врожденных аномалий, вовлекающих преимущественно конечности | Синдром Холта-Орама Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера Синдром отсутствия (недоразвития) ногтей-надколенника Синдром Рубинштейна-Тейби Синдром сиреномелии [сращения нижних конечностей] Синдром тромбоцитопении с отсутствием лучевой кости [TAR] Синдром VATER, врожденная контрактурная арахнодактилия (синдром Билса) | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q87.2 |
| Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся избыточным ростом [гигантизмом] на ранних этапах развития | Синдром: • Беквита-Видемана • Сотоса • Уивера | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q87.3 |
| Синдром Марфана | Болезнь Марфана | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q87.4 |
| Другие уточненные синдромы врожденных аномалий, не классифицированные в других рубриках | Вильямса синдром, Синдром Стиклера, Синдром: • Альпорта • Лоренса-Муна-Бидля • Зелвегера (Цельвегера), а также синдром LEOPARD | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q87.8 |
| Другие уточненные врожденные аномалии | Синдром грима Кабуки, синдром Кабуки, синдром Ниикавы-Куроки | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q89.8 |
| Делеция короткого плеча хромосомы 5. | Синдром [болезнь] кошачьего крика, синдром Лежена | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q93.4 |
| Другие делеции части хромосомы | синдром Ангельмана (синдром Энгельмана) | нозологическая форма | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q93.5 |
| Другие аномалии хромосом, не классифицированные в других рубриках | Гермафродитизм истинный, Ломкая X-хромосома. Синдром ломкой X-хромосомы | группа | Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения | Q99 |
| Злокачественная гипертермия | | нозологическая форма | Злокачественная гипертермия, вызванная анестезией | T88.3 |
| Нефротический синдром | Болезнь плотного осадка (Мембранозно-пролиферативный гломерулонефрит, тип 2) С3 гломерулопатия (Мембранозно-пролиферативный гломерулонефрит, тип 1 и 3 или БДУ) | группа | Болезни мочеполовой системы | N04 |