

Орфанное заболевание –

это угрожающее жизни и здоровью хроническое заболевание, которое и меет

настолько низкую встречаемость, что необходимо применение специальных усилий для предотвращения заболеваемости, ранней смертности и повышения качества жизни больных.

Перечень орфанных заболеваний утвержден постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. N 403:

Утвержден
постановлением Правительства
Российской Федерации
от 26 апреля 2012 г. N 403

ПЕРЕЧЕНЬ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИХ И ХРОНИЧЕСКИХ ПРОГРЕССИРУЮЩИХ РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ, ПРИВОДЯЩИХ К СОКРАЩЕНИЮ ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТИ ЖИЗНИ ГРАЖДАН ИЛИ ИХ ИНВАЛИДНОСТИ

Список изменяющих документов
(в ред. [Постановления](#) Правительства РФ от 20.11.2018 N 1390)

Код заболевания <*>

1. Исключен с 1 января 2019 года. - Постановление Правительства РФ от 20.11.2018 N 1390	
2. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)	D59.5
3. Апластическая анемия неуточненная	D61.9
4. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)	D68.2
5. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)	D69.3
6. Дефект в системе комплемента	D84.1
7. Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8
8. Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)	E70.0, E70.1
9. Тирозинемия	E70.2

10. Болезнь "кленового сиропа"	E71.0
11. Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью (изовалериановая ацидемия, метилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия)	E71.1
12. Нарушения обмена жирных кислот	E71.3
13. Гомоцистинурия	E72.1
14. Глютарикацидурия	E72.3
15. Галактоземия	E74.2
16. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика	E75.2
17 - 19. Исключены с 1 января 2019 года. - Постановление Правительства РФ от 20.11.2018 N 1390	
20. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	E80.2
21. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E83.0
22. Незавершенный остеогенез	Q78.0
23. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	I27.0
24. Исключен с 1 января 2019 года. - Постановление Правительства РФ от 20.11.2018 N 1390	

<*> Указывается в соответствии с Международной статистической [классификацией](#) болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.
