

**Зміни до Переліку рідкісних (орфанних) захворювань,
що призводять до скорочення тривалості життя хворих або їх інвалідизації
та для яких існують визнані методи лікування**

1. Доповнити розділ I позиціями 55 – 61 у такій редакції:

«

55	Цукровий діабет новонароджених (неонатальний цукровий діабет; постійний діабет новонароджених; синдром проксимальної тубулопатії-цукрового діабету- мозочкової атаксії; синдром постійного цукрового діабету, панкреатичного та мозочкового агенезу; діабет новонароджених, вроджений гіпотиреоз, вроджена глаукома, печінковий фіброз, синдром полікістозних нирок; DEND-синдром; проміжний DEND-синдром; синдром первинної мікроцефалії, епілепсії, постійний діабет новонароджених)	P70.2	224 99885 3390 65288 79118 79134 99989 306558
56	Інсулінонезалежний цукровий діабет з ураженням нирок (аутосомно-домінантна тубулоінтерстиціальна хвороба нирок, пов'язана з HNF1B)	E11.2	93111
57	Інсулінонезалежний цукровий діабет з неуточненими ускладненнями (успадковані від матері діабет і глухота (мітохондріальний діабет)	E11.8	225
58	Інсулінонезалежний цукровий діабет без ускладнень (діабет зрілого віку в молодих людей (MODY)	E11.9	552

59	Інші уточнені форми цукрового діабету (синдром Уолкотта-Ралісона)	E13	1667
60	Інші уточнені ендокринні порушення (синдром Вольфрама)	E34.8	3463
61	Чиста гіперхолестеринемія (гомозиготна сімейна гіперхолестеринемія)	E78.0	391665

».

2. Доповнити розділ II позицією 29 такого змісту:

«

29	Інші синдроми гістіоцитозу (хвороба Ердгейма-Честера)	D76.3	35687
----	---	-------	-------

».

3. Доповнити розділ IV позиціями 36 – 39 такого змісту:

«

36	Інші уточнені дегенеративні хвороби нервової системи (синдром Альперса)	G31.8	726
37	Міастенія гравіс (тяжка міастенія) (міастенія гравіс, міастенія гравіс дорослого віку, ювенільна міастенія гравіс)	G70.0	589, 391490, 391497
38	Вроджена або набута міастенія (вроджений міастенічний синдром)	G70.2	590
39	Мітохондріальна міопатія, не класифікована в інших рубриках (синдром MELAS)	G71.3	550

».

4. Доповнити розділ VII позиціями 39 – 48 такого змісту:

«

39	Хвороба Гіршпрунга	Q43.1	388
40	Множинні вроджені екзостози (множинна остеохондрома)	Q78.6	321
41	Пластинчастий (ламелярний) іхтіоз (ламелярний іхтіоз, вроджена небульозна іхтіозіформна еритродермія)	Q80.2	313 79394
42	Вроджена бульозна іхтіозіформна еритродермія (аутосомно-домінантний епідермолітичний іхтіоз)	Q80.3	312
43	Інший вроджений іхтіоз (KID синдром)	Q80.8	477
44	Інші уточнені вроджені вади розвитку шкіри (прогресуюча симетрична еритрокератодермія; кератоз фолікулярний (хвороба Дар'є))	Q82.8	316 218
45	Синдроми вроджених вад, що проявляються надмірним ростом (гігантизмом) на ранніх етапах розвитку (синдром CLOVES)	Q87.3	140944
46	Інші уточнені синдроми вроджених вад, не класифіковані в інших рубриках	Q87.8	

	(синдром CHARGE; синдром Опіца-Каведжіа; синдром первинної мікроцефалії-легкої інтелектуальної неспроможності-діабету молодих; діабет-гіпогонадизм-глухота-інтелектуальна неспроможність (синдром Вудхаус-Сакапі)		138 93932 391408 3464
47	Інші делеції частини хромосом (синдром делеції 1p36)	Q93.5	1606
48	Інші уточнені хромосомні аномалії (тетрасомія 12p (синдром Паллістера-Кіллама)	Q99.8	884

».

5. Доповнити розділ VIII позицією 36 такого змісту:

«

36	Інша осифікація м'язів (прогресуюча кісткова гетероплазія)	M61.5	2762
----	--	-------	------

».

6. Доповнити розділ X позицією 65 такого змісту:

«

65	Новоутворення інших уточнених локалізацій (лімфангіолейоміоматоз)	D48.7	538
----	---	-------	-----

».

7. У розділі XI:

позицію 2 викласти в такій редакції:

«

2	Іридоцикліт (увеїти)	H20	280886 280892 280898 280914 280921 280917 279914 306648 90061 280926 280933 280930 98715
---	----------------------	-----	--

»;

доповнити позицією 3 такого змісту:

«

3	Інша паралітична косоокість (синдром Кернса-Сейра)	H49.8	480
---	--	-------	-----

».

8. Доповнити Перелік новим розділом XII такого змісту:

«XII. Рідкісні хвороби органів дихання

1	Інші інтерстиціальні хвороби легенів із згадкою про фіброз (ідіопатичний легеневий фіброз)	J84.1	2032
---	--	-------	------

».

9. Доповнити Перелік новим розділом XIII такого змісту:

«XIII. Рідкісні хвороби органів травлення

1	Післяопераційне порушення всмоктування в кишечнику, не класифіковане в інших рубриках (вторинний синдром короткої кишки)	K91.2	95427
---	--	-------	-------

».

10. Доповнити Перелік посиланням такого змісту:

«*Рідкісне (орфанне) захворювання визначається відповідного до коду Orpha.net».

**Директор Департаменту
реалізації політик**

А. Гаврилюк