

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
**ПЕРЕЧЕНЬ РЕДКИХ (ОРФАННЫХ) ЗАБОЛЕВАНИЙ**

№ п/п	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
1	Кандидоз кожи и ногтей	Хронический слизистый кандидоз (Дефицит CARD9, дефицит IL17F, дефицит IL17RA)	группа	Болезни кожи и подкожной клетчатки	B37.2
2	Зигомикоз	Зигомикоз, мукормикоз	группа	Микозы	B46.0 - B46.9
3	Солидные опухоли со слияниями генов NTRK	Опухоли содержащие химерный белок TRK	группа	новообразования	C00 - C80
4	Псевдомиксома брюшины	Лиссеминированный перитонеальный аденомуциноз, муцинозный карциноматоз	вид канцероматоза, связанный с первичной опухолью	новообразования	C00 - C97
5	ЗНО губы	Рак губы	нозологическая форма	новообразования	C00
6	ROS1-положительные злокачественные опухоли; RET-положительные злокачественные опухоли	ROS1-позитивные опухоли, опухоли с перестройками гена ROS1; RET-позитивные опухоли, опухоли с перестройками гена RET	группа	новообразования	C00 - C80
7	ЗНО полости рта	Рак полости рта, рак языка, рак слизистой оболочки щеки, рак слизистой оболочки твердого неба, рак слизистой альвеолярного отростка верхней челюсти и альвеолярного отростка нижней челюсти, опухоли больших слюнных желез, рак миндалина	группа	новообразования	C01 - 09

8	ЗНО носоглотки	Рак носоглотки	нозологическая форма	новообразования	C11
9	ЗНО ротоглотки	Рак ротоглотки	группа	новообразования	C10
10	ЗНО гортаноглотки	Рак гортаноглотки, рак нижней части глотки, гипофарингеальный рак	группа	новообразования	C12, C13
11	ЗНО полости носа, среднего уха и придаточных пазух	Рак полости носа и придаточных пазух	группа	новообразования	C30, C31
12	ЗНО гортани	Рак гортани	группа	новообразования	C32
13	ЗНО пищевода	Рак пищевода	группа	новообразования	C15
14	ЗНО печени и внутрипеченочных желчных протоков	Гепатоцеллюлярный рак, опухоль Клацкина, холангиокарцинома	группа	новообразования	C22
15	ЗНО желчного пузыря и внепеченочных желчных протоков	Рак желчного пузыря, рак внепеченочного желчного протока	группа	новообразования	C23, C24
16	Меланома кожи	Меланома кожи	нозологическая форма	новообразования	C43
17	Меланома слизистых оболочек	Меланома слизистых оболочек	группа	новообразования	C00 - C26, C30 - C34, C52, C53, C54, C55, C56, C57, C61, C62, C64, C65 - C68, C70 - C75
18	ЗНО головного мозга и других отделов ЦНС	Первичные опухоли центральной нервной системы	группа	новообразования	C70 - 72
19	ЗНО щитовидной железы	Рак щитовидной железы	нозологическая форма	новообразования	C73

20	Мезотелиома	Мезотелиома плевры, мезотелиома брюшины, мезотелиома перикарда	группа	новообразования	C45
21	ЗНО полового члена	Рак полового члена	нозологическая форма	новообразования	C60
22	ЗНО вульвы	Рак вульвы	группа	новообразования	C51
23	ЗНО яичка	Герминогенные опухоли у мужчин, опухоли яичка	группа	новообразования	C62
24	ЗНО плаценты	Трофобластические опухоли, трофобластическая болезнь	группа	новообразования	C58
25	ЗНО почечных лоханок и мочеточника	Рак лоханки, рак мочеточника, уротелиальный рак верхних мочевыводящих путей	группа	новообразования	C65, C66
26	Нейроэндокринные опухоли	Нейроэндокринные опухоли	группа	новообразования	Все коды
27	ЗНО надпочечника	Метастатическая феохромоцитома	нозологическая форма	новообразования	C74.1
28	Параганглиома	Параганглиома	группа	новообразования	Все коды
29	Злокачественное новообразование ободочной кишки неуточненной локализации	Наследственный неполипозный колоректальный рак (синдром Линча)	нозологическая форма	Новообразования	C18.9
30	Злокачественное новообразование вилочковой железы	Тимома	нозологическая форма	Новообразования	C37
31	Нейробластома	Ганглионейробластома	нозологическая форма	Новообразования	C38, C38.2Ю C47, C47.3, C47.4, C47.5, C47.6,

					C47.8, C47.9, C48.0, C49, C74.0, C74.1, C74.9, C76.0, C76.1, C76.2, C76.3, C76.7, C76.8
32	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
33	Карцинома Меркеля	Нейроэндокринный рак кожи, рак из клеток Меркеля	нозологическая форма	злокачественные новообразования кожи	C44
34	Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей	Саркома мягких тканей	группа	Новообразования	C49
35	Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки	Злокачественное новообразование сетчатки. Ретинобластома.	нозологическая форма	Новообразования	C69.2
36	Первичные опухоли головного мозга		нозологическая форма	злокачественные новообразования головного мозга	C71.0 - C71.9
37	Злокачественное новообразование щитовидной железы	Медулярный рак щитовидной железы	группа	Новообразования	C73

38	Злокачественное новообразование надпочечника, коры надпочечника	Злокачественное новообразование надпочечника, коры надпочечника	нозологическая форма	Новообразования	C74.0
39	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)
40	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)
41	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)
42	Периферические и кожные Т-клеточные лимфомы:	Грибовидный микоз, Болезнь Сезари, Лимфома Т-зоны, Лимфоэпителиоидная лимфома, Лимфома Леннерта, Периферическая Т-клеточная лимфома, Другие неуточненные Т-клеточные	группа	Новообразования	C84 (C84.0 - C84.5)

		лимфомы)			
43	Другие и неуточненные типы неходжкинской лимфомы:	Лимфосаркома, В-клеточная лимфома неуточненная, другие уточненные типы неходжкинской лимфомы, неходжкинская лимфома неуточненная, болезнь Кастанеллана, медиастинальная (тимическая) крупноклеточная В-клеточная лимфома	группа	Новообразования	C85 (C85.0, C85.1, C85.2, C85.7, C85.9)
44	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; Панникулитоподобная 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)
45	Злокачественные иммунопролиферативные болезни:	Макроглобулинемия Вальденстрема, Болезнь альфа-тяжелых цепей, Болезнь гамма-тяжелых цепей, Иммунопролиферативная болезнь тонкого кишечника, Другие злокачественные	группа	Новообразования	C88 (C88.0, C88.2, C88.3, C88.4, C88.7, C88.9)

		иммунопролиферативные болезни, Злокачественные иммунопролиферативные болезни неуточненные			
46	Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования:	Множественная миелома, Плазмоклеточный лейкоз, Плазмоцитома экстрамедуллярная	группа	Новообразования	C90 (C90.0 - C90.2)
47	Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз):	Острый лимфобластный лейкоз, пролимфоцитарный лейкоз, волосатоклеточный лейкоз, другой уточненный лимфоидный лейкоз, лимфоидный лейкоз неуточненный	группа	Новообразования	C91 (C91.0, C91.3, C91.4, C91.7, C91.9)
48	Миелоидный лейкоз острый	Миелоидный лейкоз острый	группа	Новообразования	C92.0
49	Миелоидный лейкоз хронический	Миелоидный лейкоз хронический BCR/ABL - позитивный	группа	Новообразования	C92.1
50	Подострый миелоидный лейкоз	Подострый миелоидный лейкоз BCR/ABL - негативный	нозологическая форма	Новообразования	C92.2
51	Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома	Миелоидная саркома, хлорома, гранулоцитарная саркома	группа	Новообразования	C92.3
52	Острый промиелоцитарный лейкоз	Острый промиелоцитарный лейкоз	нозологическая форма	Новообразования	C92.4
53	Острый миеломоноцитарный лейкоз	Острый миеломоноцитарный лейкоз	нозологическая форма	Новообразования	C92.5
54	Другие миелоидные лейкозы	Другие миелоидные лейкозы	нозологическая форма	Новообразования	C92.7

55	Миелоидный лейкоз неуточненный	Миелоидный лейкоз неуточненный	группа	Новообразования	C92.9
56	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)
57	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)
58	Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз	Острый мегакариоцитарный (мегакариобластный) лейкоз	нозологическая форма	Новообразования	C94.2
59	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)
60	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, Системный мастоцитоз, 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)

		Бластное новообразование из плазмцитоподобных дендритных клеток.			
61	Доброкачественное новообразование ободочной кишки, прямой кишки, Полипоз (врожденный) ободочной кишки	Семейный аденоматозный полипоз кишечника	нозологическая форма	Новообразования	D12.6
62	Гемангиома и лимфангиома любой локализации	Парагангиома, Обширная лимфангиома	группа	Новообразования	D18
63	Поражение более чем одной эндокринной железы. Множественный эндокринный аденоматоз	Синдром Множественных эндокринных неоплазий тип 1 и 2	группа	Новообразования	D44.8
64	Истинная полицитемия	Истинная полицитемия	нозологическая форма	Новообразования	D45
65	Миелодиспластические синдромы (МДС)		группа	Новообразования	D46 (D46.0, D46.1, D46.2, D46.4, D46.5, D46.6, D46.7, D46.9)
66	Миелофиброз первичный	Миелофиброз первичный	группа	Новообразования	D47.1
67	Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия.	Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия, идиопатическая геморрагическая тромбоцитемия.	группа	Новообразования	D47.3
68	Лимфангиолейомиоматоз легких	Другие интерстициальные легочные болезни	нозологическая форма	Новообразования	48.7
69	Витамин-В12-дефицитная анемия вследствие избирательного	Имерслунда-Грасбека Синдром (мегалобластная анемия с результате селективной мальабсорбции витамина	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные	D51.1

	нарушения всасывания витамина В12 с протеинурией.	В12)		нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
70	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)
71	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)
72	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)
73	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)
74	Другие гемоглобинопатии	бета талассемии, связанные с другими	группа	Болезни крови,	D58.2

		аномалиями гемоглобина		кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
75	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) холодной 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)
76	Атипичный гемолитико-уремический синдром	Атипичный гемолитико-уремический синдром	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D59.3
77	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия [Маркиафавы-Микели]	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия [Маркиафавы-Микели]	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D59.5
78	Приобретенная чистая красноклеточная аплазия [эритробластопения]:	Хроническая приобретенная чистая красноклеточная аплазия, Преходящая приобретенная чистая красноклеточная аплазия, Др. приобретенные чистые	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения,	D60 (D60.0, D60.1, D60.8, D60.9)

		красноклеточные аплазии, Приобретенная чистая красноклеточная аплазия неуточненная		вовлекающие иммунный механизм	
79	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)
80	Конституциональная апластическая анемия.	Аплазия (чистая) красноклеточная: - врожденная - детская - первичная Синдром Блекфена-Дайемонда (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
81	Апластическая анемия неуточненная		группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D61.9
82	Другие анемии:	Вторичная сидеробластная анемия в связи с др. заболеваниями, Вторичная сидеробластная анемия, вызванная лекарственными препар. 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)
83	Анемия наследственная сидеробластная В6-зависимая	Анемия наследственная сидеробластная В6-зависимая	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения,	D64.0

				вовлекающие иммунный механизм	
84	Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая	Анемия наследственная сидеробластная В6-независимая	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D64.3
85	Анемия врожденная дизэритропоэтическая	Анемия врожденная дизэритропоэтическая	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D64.4
86	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
87	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
88	Болезнь Виллебранда	Болезнь Виллебранда	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D68.0
89	Наследственный	Наследственный дефицит фактора XI	нозологическая	Болезни крови,	D68.1

	дефицит фактора XI		форма	кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	
90	Наследственный дефицит других факторов свертывания	Врожденная афибриногенемия, дефицит AC глобулина, дефицит проакцелирина. Дефицит факторов: I (фибриноген), II (протромбин), V (лабильного), VII (проконвертин), X (Стюарта-Прауэра), XII (Хагемана), XIII (фибрин-стабилизирующего). Врожденная дисфибриногенемия. Болезнь Оврена.	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D68.2
91	Врожденный дефицит протеина C	Врожденная недостаточность протеина C	нозологическая форма	Нарушения свертываемости крови, пурпура и другие геморрагические состояния	B68.5
92	Другие уточненные нарушения свертываемости	Другие нарушения свертываемости. Дефицит Врожденный антитромбина III	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D68.8
93	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)

94	Качественные дефекты тромбоцитов.	Бернара-Сулье Синдром, Серых тромбоцитов Синдром, Тромбоастения Гланцмана (Тромбастения Глянцманна-Негели, недостаточность гликопротеинов IIb - IIIa тромбоцитов)	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D69.1
95	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D69.3
96	Тромбоцитопения неуточненная	Тромбоцитопения неуточненная	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D69.6
97	Другие уточненные геморрагические состояния.	Сосудистая псевдогемофилия. Врожденная ломкость капилляров.	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D69.8
98	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
99	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,	D72 (D72.0, D72.1, D72.8, D72.9)

				вовлекающие иммунный механизм	
100	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)
101	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)
102	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)
103	Гистиоцитоз из клеток Лангерганса, не классифицированный в других рубриках.	Гистиоцитоз Х (хронический)	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D76.0
104	Гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз.	Х-сцепленный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз семейный (болезнь Дункана, синдром Пуртильо)	нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D76.1

105	Другие гистиоцитозные синдромы.	Розаи-Дорфмана Синдром (гистиоцитоз с массивной лимфоаденопатией)	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D76.3
106	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 M [IgM] Дефицит CD40L Дефицит CD40	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D80 (D80.0, D80.1, D80.5, D80.8, D80.9)
		Дефицит UNG Иммунодефицит с преимущественным дефектом антител неуточненный			
107	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 пурипнуклеозидфосфорилазы, Тяжелый комбинированный иммунодефицит с низким или нормальным содержанием	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D81 (D81.0 - D81.9)

		<p>В-клеток, Дефицит общей гамма цепи Дефицит JAK3, Дефицит IL7R альфа, Дефицит CD45 альфа, Дефицит CD3 сигма/CD3 эпсилон/CD3 дзета, Дефицит Ccrpoin 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</p>			
108	Имунодефициты, связанные с другими значительными дефектами	<p>Синдром Вискотта-Олдрича Синдром (тяжелые формы) Ди Джорджи Имунодефицит с карликовостью за счет коротких конечностей Имунодефицит вследствие наследственного дефекта, вызванного вирусом Эпштейна-Барр XLP1-дефицит SH2D1A XLP2-дефицит XIAP Синдром гипериммуноглобулина E [IgE] Дефицит STAT3 Дефицит DOCK8 Дефицит TYK2, Атаксия-телеангэктазия подобное заболеванию (ATLD) Синдром Ниймеген Синдром Блума</p>	группа	Болезни крови, кровообразных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D82 (D82.0 - D82.9)
109	Общий переменный имунодефицит	<p>Общий переменный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток, общий переменный имунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам, Дефицит CD19, Дефицит</p>	группа	Болезни крови, кровообразных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D83 (D83.0, D83.1, D83.8, D83.9)

		BAFF, Дефицит CD20, Дефицит CD81, Дефицит TAC1, общий переменный иммунодефицит с преобладанием нарушений иммунорегуляторных Т-клеток; Дефицит ICOS, Другие общие переменные иммунодефициты. Иммунодефицит неуточненный.			
110	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)
111	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
112	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	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D84.8

		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			
113	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)
114	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. Хроническая реакция (болезнь) "трансплантат-против-хозяина".	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	D89 (D89.0, D89.1, D89.2, D89.8, D89.9)
115	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	E88.0
116	Другие формы гипогликемии	Врожденный гиперинсулинизм	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E16.1

117	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
118	Гиперпролактинемия.	Пролактинома (микро- и макро) детская	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E22.1
119	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
120	Гипопитуитаризм.	Гипопитуитаризм, Гипогонадотропный гипогонадизм.	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E23.0
121	Болезнь Иценко-Кушинга гипофизарного происхождения.	Болезнь Иценко-Кушинга (кортикотропинома)	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E24.0
122	Врожденные адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов.	Адреногенитальный синдром	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E25.0
123	Гипофункция яичек.	Гермафродитизм связанный с нарушением синтеза и рецепции тестостерона	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E29.1
124	Преждевременное половое созревание	Преждевременное половое развитие, Преждевременное половое развитие с	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства	E30.1

		генетическим периферическим нарушением синтеза и рецепции		питания и нарушения обмена веществ	
125	Низкорослость [карликовость], не классифицированная в других рубриках.	Ларона Синдром	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E34.3
126	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
127	Другие уточненные эндокринные расстройства..	Прогерия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E34.8
128	Фенилкетонурия классическая	Фенилкетонурия	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E70.0
129	Другие виды гиперфенилаланинемии	злокачественные формы фенилкетонурии, нарушения обмена тетрагидробиоптерина	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E70.1
130	Нарушения обмена тирозина.	Алкаптонурия (алькаптонурия). Тирозинемия (тирозинемия тип 1, 2, 3).	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E70.2
131	Альбинизм	Синдром Хермански-Пудлака (Херманского-Пудлака Синдром), глазной альбинизм, кожно-глазной альбинизм,	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения	E70.3

		Синдром Ваарденбурга, Синдром Чедиака (-Стейнбринка) - Хигаси (Чедиака-Хигаши Синдром), синдром Кросса		обмена веществ	
132	Болезнь "кленового сиропа"	Болезнь с запахом мочи кленового сиропа (лейциноз)	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E71.0
133	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
134	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
135	Нарушения транспорта аминокислот.	Цистиноз. Цистинурия. Болезнь Хартнупа, Синдром де	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства	E72.0

		Тони-Дебре-Фанкони, Синдром Фанкони (-де Тони) (-Дебре). Болезнь Хартнапа. Синдром Лоу.		питания и нарушения обмена веществ	
136	Нарушения обмена серосодержащих аминокислот	Гомоцистинурия, недостаточность сульфитоксидазы, недостаточность молибденового кофактора	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E72.1
137	Нарушения обмена цикла мочевины	Нарушения цикла мочевины, аргининяктарная ацидурия, недостаточность карбамоилфосфат синтетазы Гипераммониемия с дефицитом N-ацетилглутаматсинтетазы, Аргининемия. Аргининосукцинатацидурия. Цитруллинемия.	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E72.2
138	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
139	Нарушения обмена орнитина. Орнитинемия (типы I, II)	недостаточность орнитинтранскарбомилазы, гиперорнитинемия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E72.4
140	Нарушения обмена глицина.	Некетотическая гиперглицинемия, Некетоновая гиперглицинемия.	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E72.5
141	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 Ардла (гликогеноз 5 типа), Болезнь Герса и Недостаточность фосфоорилазы	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E74.0

		печени (гликогеноз 6), Болезнь Таури (гликогеноз тип 7). А также: недостаточность гликоген синтазы печеночная (Гликогеноз тип 0), гликогеноз тип 9, синдром Фанкони-Биккеля			
142	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
143	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
144	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
145	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
146	Ганглиозидоз-GM2	GM2-ганглиозидоз (болезнь Тея-Сакса, GM2-ганглиозидоз вариант B, ганглиозидоз вариант B1), Болезнь Сендхоффа (болезнь Зандгоффа, GM2-ганглиозидоз вариант 0), а также: недостаточность белка-активатора (GM2-ганглиозидоз вариант AB)	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E75.0

147	Другие ганглиозидозы	GM1-ганглиозидоз, муколипидоз IV	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E75.1
148	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
149	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
150	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
151	Мукополисахаридоз, тип I.	Синдромы: - Гурлер - Гурлер-Шейе - Шейе	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E76.0
152	Мукополисахаридоз II типа	Синдром Хантера, Синдром Гунтера	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E76.1

153	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
154	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
155	Дефекты деградации гликопротеидов	альфа-маннозидоз, бета-маннозидоз, сиалидоз, галактосиалидоз, фукозидоз, аспартилглюкозаминурия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E77.1
156	Смешанная гиперлипидемия.	Обширная или флотирующая бета-липопротеинемия. Гиперлипопротеинемия Фредриксона, типы IIb или III. Гипербеталипопротеинемия с пре-бета-липопротеинемией. Гиперхолестеринемия с эндогенной гипертриглицеридемией. Гиперлипидемия, группа C.	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E78.2
157	Недостаточность липопротеидов.	A-бета-липопротеинемия. Недостаточность липопротеидов высокой плотности. Гипо-альфа-липопротеинемия. Гипо-бета-липопротеинемия (семейная). Недостаточность лецитинхолестеринацилтрансферазы.	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E78.6

		Танжерская болезнь			
158	Дефицит холестерина-7альфа-гидроксилазы	Дефицит холестерина-7альфа-гидроксилазы	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E78.8
159	Синдром Леша-Нихена	Синдром Леша-Нихана	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E79.1
160	Другие нарушения обмена пуринов и пиримидинов.	Дефицит аденин-фосфорибозилтрансферазы, Дефицит ксантинооксидазы, Наследственная ксантинурия, Аденилсукцинат лиазы недостаточность	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E79.8
161	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
162	Порфирия кожная медленная	кожная порфирия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E80.1
163	Другие порфирии.	Наследственная копропорфирия Порфирия острая перемежающаяся (печеночная)	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E80.2
164	Синдром Криглера-Найяра	Синдром Криглера-Найяра	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E80.5

165	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
166	Нарушения обмена железа. Гемохроматоз.	Первичный. ювенильный гемохроматоз (гемохроматоз 2-го типа)	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E83.1
167	Нарушения обмена фосфора.	Витамин Д-резистентный рахит, Гипофосфатемический рахит Недостаточность кислой фосфатазы. Семейная гипофосфатемия. Гипофосфатазия. Витамин-D-резистентная(ый)	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E83.3
168	Нарушения обмена магния. Гипомагниемия	наследственная гипомагниемия	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E83.4
169	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
170	Амилоидоз	Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь), Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухолей (TRAPS - мутации TNFRSF1A). Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, обусловленная транстиретином "дикого"	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E85.0, E85.2, E85.4, E85.8, E85.9

		типа; транстретиновая наследственная амилоидная кардиомиопатия; транстретиновый амилоидоз сердца.			
171	Невропатический наследственный семейный амилоидоз.	Амилоидная полиневропатия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E85.1
172		Врожденные нарушения синтеза первичных желчных кислот (дефект ферментов: Холестерол-7 $\alpha$ гидроксилазы, Стерол-27-гидроксилазы, Оксистерол-7 $\alpha$ гидроксилазы, 3 $\beta$ -Гидрокси- $\Delta$ 5-C27-стероид-оксиредуктазы, $\Delta$ 4-3-оксостероид-5 $\beta$ редуктазы, 2-метилацил-CoAрецемазы)	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ; другие нарушения обмена веществ	E88.8, K76.8
173	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
174	Другие уточненные нарушения обмена веществ.	Витамин Д-зависимый рахит, недостаточность биотинидазы, Множественный дефицит карбоксилаз (ранняя форма), 3-гидроксиизомаслянная	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E88.8

		ацидурия,			
175	Синдром Ретта	Синдром Ретта	нозологическая форма	Психические расстройства и расстройства поведения	F84.2
176	Комбинирование вокализмов и множественных моторных тиков [синдром де ла Туретта].	Синдром де ла Туретта	нозологическая форма	Психические расстройства и расстройства поведения	F95.2
177	Болезнь Гентингтона	Хорея Гентингтона	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G10
178	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
179	Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК.	Телеангиэктатическая атаксия [синдром Луи-Бар], Луи-Барр Синдром (атаксия-телангиоэктазия)	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G11.3
180	Наследственная спастическая параплегия	Болезнь Штрюмпеля	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G11.4
181	Детская спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]	Спинальная мышечная атрофия, I тип [Верднига-Гоффмана]	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G12.0
182	Другие наследственные спинальные мышечные	Прогрессирующий бульбарный паралич у детей [Фацио-Лонде]	группа	Болезни нервной системы	G12.1

	атрофии.	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			
183	Болезнь двигательного нейрона. Семейная болезнь двигательного нейрона	Боковой склероз: амиотрофический Прогрессирующий(ая): спинальная мышечная атрофия	группа	Болезни нервной системы	G12.2
184	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
185	Болезнь Паркинсона (развернутые стадии - 4 - 5 по Хен и Яру леводопа-чувствительной болезни Паркинсона с выраженными двигательными флуктуациями и гипердискинезиями при неэффективности пероральной терапии)	Гемипаркинсонизм, дрожательный паралич	состояние	Болезни нервной системы	G20
186	Болезнь Галлервордена-Шпатца. Пигментная паллидарная дегенерация	Болезнь Галлервордена-Шпатца. Пигментная паллидарная дегенерация, пантотенаткиназная недостаточность	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G23.0
187	Другие уточненные дегенеративные болезни	наследственные нейродегенерации с накоплением железа	группа	Болезни нервной системы	G23.8

	базальных ганглиев.				
188	Идиопатическая семейная дистония	Торсионная дистония и другие формы наследственных дистоний	группа	Болезни нервной системы	G24.1
189	Дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот Недостаточность декарбоксилазы L-ароматических аминокислот	Дефицит декарбоксилазы L-ароматических аминокислот (AADCD)	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G24.8
190	Опсоклонус-миоклонус синдром	Кинсбурна синдром; атаксо-опсо-миоклонусный синдром; синдром танцующего глаза; синдром танцующих глаз-танцующие ноги; синдром ОМА; синдром ПОМА; паранеопластический опсоклонус-миоклонус	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G25.3
	Синдром ригидного человека	Синдром скованного человека	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G25.8
191	Другие уточненные дегенеративные болезни нервной системы.	Дегенерация серого вещества [болезнь Альперса] Подострая некротизирующая энцефалопатия [болезнь Лейга] Синдром Аллана-Херндона-Дадли	группа	Болезни нервной системы	G31.8
192	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

193	Оптиконевромиелит [болезнь Девика].	болезнь Девика, заболевания спектра оптиконевромиелита	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G36.0
194	Болезнь Лафоры	Болезнь телец Лафоры, миоклонус-эпилепсия Лафоры, миоклоническая эпилепсия II типа	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G40.0
195	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
196	Апноэ во сне, центральное	Врожденный гиповентиляционный синдром, синдром Ундины	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G47.3
197	Идиопатическая гиперсомния	Первичная гиперсомния	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G47.11
198	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
199	Болезнь Рефсума	Болезнь Рефсума классическая	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G60.1
200	Острая воспалительная демиелинизирующая	синдром Гийена-Барре	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G61.0

	полирадикулоневропатия (синдром Гийена-Барре)				
201	Хроническая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия		нозологическая форма	Другие воспалительные полинейропатии	G61.8
202	Miasthenia gravis	Miasthenia gravis	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G70.0
203	Врожденная или приобретенная миастения	Врожденные формы миастении	группа	Болезни нервной системы	G70.2
204	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] мышечная дистрофия Ульриха/Бетлема	группа	Болезни нервной системы	G71.0
205	Парамиотония Эйленбурга	Врожденная парамиотония Эйленбурга	нозологическая форма	Болезни нервной системы	G71.1
206	Врожденные миопатии	Врожденная мышечная дистрофия:	группа	Болезни нервной	G71.2

	Врожденная мышечная дистрофия	- со специфическими морфологическими поражениями мышечного волокна Болезнь: - центрального ядра - миниядерная - мультиядерная Диспропорция типов волокон Миопатия: - миотубулярная (центроядерная) - немалинная [болезнь немалинного тела]		системы	
207	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
208	Энцефалопатия неуточненная	Синдром дефицита глюкозного транспортера 1 типа GLUT 1, болезнь де Виво, энцефалопатия из за дефицита GLUT1	группа	Болезни нервной системы	G93.4
209	Сирингомиелия и сирингобульбия	Мальформация Арнольда-Киари тип 1 Сирингомиелия, сирингобульбия	группа	Болезни нервной системы	G95.0
210	Альтернирующая гемиплегия детского возраста		нозологическая форма	Болезни нервной системы	G98
211	Нейротрофический кератит	Нейротрофическая кератопатия	нозологическая форма	Болезни глаза и его придаточного аппарата	H16.2
212	Наследственные ретинальные дистрофии	Дистрофия: - ретиная (альбипунктатная) (пигментная) (желточно подобная) - тапеторетинальная	группа	Болезни глаза и его придаточного аппарата	H35.5

		- витреоретинальная Пигментный ретинит. Болезнь Штаргардта, амавроз Лебера врожденный			
213	Атрофия зрительного нерва.	Атрофия зрительная Лебера (наследственная). Побледнение височной половины диска зрительного нерва	нозологическая форма	Болезни глаза и его придаточного аппарата	H47.2
214	Идиопатический рецидивирующий перикардит	возвратный перикардит	нозологическая форма	Другие болезни сердца	I09.2
215	Первичная легочная гипертензия	Идиопатическая ЛАГ, наследственная ЛАГ	группа	Болезни системы кровообращения	I27.0
216	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
217	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия		нозологическая форма	Болезни системы кровообращения	I27.8
218	Обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия,	Гипертрофическая кардиомиопатия; Семейная обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия	группа	Болезни системы кровообращения	I42.1
219	Другая гипертрофическая кардиомиопатия	Семейная обструктивная гипертрофическая кардиомиопатия	группа	Болезни системы кровообращения	I42.2

220	Другие уточненные нарушения проводимости.	Синдром Тимоти (Синдром удлинённого интервала QT тип 8, синдром удлинённого интервала QT с синдактилией), Синдром Андерсена-Тавила (синдром удлинённого интервала QT тип 7) Синдром Джервела-Ланге-Нильсена (Синдром удлинённого интервала QT с глухотой) Врожденный синдром удлинённого интервала QT (Синдром Романо-Уорда типы 1 - 6)	группа	Болезни системы кровообращения	I45.8
221	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
222	Другие кардиомиопатии	Аритмогенная дисплазия правого желудочка (аритмогенная кардиопатия)	группа	Болезни системы кровообращения	I48
223	Фибрилляция и трепетание предсердий	Семейная фибрилляция-трепетание предсердий	группа	Болезни системы кровообращения	I48
224	Синдром слабости синусового узла	Синдром слабости синусового узла (наследственные формы)	группа	Болезни системы кровообращения	I49.5
225	Геморрагическая талаингаэктазия	Болезнь Ослера-Рандю-Вебера	нозологическая форма	Болезни системы кровообращения	I78.0
226	Идиопатический легочный фиброз	Идиопатический фиброзирующий альвеолит	нозологическая форма	Болезни органов дыхания	J84.1
227	Другой спонтанный пневмоторакс	наследственная форма первичного спонтанного пневмоторакса	нозологическая форма	Болезни органов дыхания	J93.1

228	Крона болезнь	Крона болезнь	нозологическая форма	Болезни органов пищеварения	K50
229	Язвенный колит	Неспецифический язвенный колит	группа	Болезни органов пищеварения	K51
230	Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз (ПСВХ)	Болезнь (синдром) Байлера	нозологическая форма	Болезни органов пищеварения	K76.8
231	Хроническая кишечная недостаточность (с белково-энергетической недостаточностью). Другие нарушения органов пищеварения после медицинских процедур, не классифицированные в других рубриках.	Синдром короткой кишки с выраженными явлениями мальдигестии и мальабсорбции. Пострезекционный синдром короткой кишки.	группа	Болезни органов пищеварения	K91.2, K91.8
232	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
233	Дерматит герпетиформный. Болезнь Дюринга	Дерматит герпетиформный. Болезнь Дюринга	нозологическая форма	Болезни кожи и подкожной клетчатки	L13.0
234	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

235	Грануломатоз Вегенера	Грануломатоз Вегенера	нозологическая форма	Болезни органов дыхания	M31.3
236	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
237	Полиартериит с поражением легких [Черджа-Стросса].	Черджа-Стросса	нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M30.1
238	Наследственная тромботическая тромбоцитопеническая пурпура (наследственная ТТП)	Синдром Апшоу-Шульмана. Наследственный дефицит ADAMTS13.	нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M31.1
239	Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура	Болезнь Мошковица, синдром Мошковица	нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M31.1
240	Синдром дуги аорты	Синдром дуги аорты [Такаясу]	нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M31.4
241	Болезнь Бехчета	Болезнь Бехчета	нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M35.2
242	Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая	Болезнь Мюнхеймера Прогрессирующий оссифицирующий миозит Параоссальная гетеротипическая оссификация "Болезнь второго скелета"	нозологическая форма	Болезни мышц	M61.1

243	Другой хронический остеомиелит	Хронический мультифокальный остеомиелит (синдром Маджиид)	нозологическая форма	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M86.6
244	Первичная гипероксалурия I типа	Оксалоз	нозологическая форма	Болезни мочеполовой системы	N20
245	Мужское бесплодие	Азооспермия наследственные формы	группа	Болезни мочеполовой системы	N46
246	Spina bifida aperta	Миеломенингоцеле, миелорадикулоцеле, миелоцистоцеле	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q05.0; Q05.1; Q05.2; Q05.3; Q05.4; Q05.5; Q05.6; Q05.7; Q05.8; Q05.9 - в части Spina bifida aperta
247	Врожденные аномалии (пороки развития) переднего сегмента глаза	Отсутствие радужки. Аниридия.	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q13.1
248	Врожденная аномалия сердечных камер и соединений неуточненная	Болезнь Ленегра (семейная прогрессирующая сердечная блокада)	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q20.9
	Синдром Бина		нозологическая форма	Другие врожденные аномалии [пороки развития] системы периферических сосудов	Q27.8
249		Синдром Картагенера	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития],	Q34.8

				деформации и хромосомные нарушения	
250	Болезнь Гиршпрунга. Аганглиоз. Врожденный (аганглиозный) мегаколон	Болезнь Гиршпрунга. Аганглиоз. Врожденный (аганглиозный) мегаколон.	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q43.1
251	Синдром Мовата-Вильсон.	Синдром микроцефалии, интеллектуальной недостаточности, с отличительными чертами лица, с наличием или без болезни Гиршпрунга; синдром интеллектуальной недостаточности - болезни Гиршпрунга	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q43.1
252	Синдром Алажилля	Артериопеченочная дисплазия; синдромная недостаточность желчных протоков	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q44.7
253	Кистозная болезнь почек	поликистоз почек рецессивный	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q61
254	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 развития], деформации и хромосомные нарушения	Q74.0
255	Ахондроплазия. Гипохондроплазия	Ахондроплазия, гипохондроплазия	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные	Q77.4

				нарушения	
256	Дистрофическая дисплазия	Анауксетическая дисплазия	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q77.5
257	Синдром Саула-Вильсона	Микроцефальная остеодиспластическая дисплазия	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q77.8
258	Псевдоахондроплазия		нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q77.8
259	Незавершенный остеогенез	Незавершенный остеогенез (Несовершенный остеогенез)	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q78.0
260	Множественные врожденные экзостозы	Экзостозная хондродисплазия, экзостозная болезнь, множественные врожденные экзостозы	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q78.6
261	Синдром Элерса-Данло	Синдром Элерса-Данлоса	группа	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	Q79.6
262	Врожденный ихтиоз	Врожденный ихтиоз (разные формы),	группа	Врожденные аномалии	Q80

		CHILD синдром,		[пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	
263	Буллезный эпидермолиз	наследственный (врожденный) буллезный эпидермолиз)	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q81
264	Эктодермальная дисплазия (ЭД) гипогидротическая, X-сцепленная	Эктодермальная дисплазия ангидротическая X-сцепленная, синдром Криста-Сименса-Турена	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q82.4
265	Другие уточненные хромосомные аномалии	Блума Синдром, Дискератоз врожденный (конгенитальный дискератоз), синдром онихо-триходисплазии и нейтропении,	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q82.8
266	Нейрофиброматоз I типа	Нейрофиброматоз I типа	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q85.0
267	Туберозный склероз	Туберозный склероз, Болезнь Бурневилля	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q85.1
268	Другие факоматозы, не классифицированные в других рубриках	Болезнь фон-Хиппеля-Линдау, Синдром: - Пейтца-Егерса - Страджа-Вебера	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные	Q85.8

				нарушения	
269	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 развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.0
270	Синдром Коффина-Сириса		нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.1
271	Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся преимущественно 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 развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.1
272	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	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.2

		Билса)			
273	Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся избыточным ростом [гигантизмом] на ранних этапах развития	Синдром: - Беквита-Видемана - Сотоса - Уивера	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.3
274	Синдром Марфана	Болезнь Марфана	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.4
275	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 развития], деформации и хромосомные нарушения	Q87.8
276	Другие уточненные врожденные аномалии	Синдром грима Кабуки, синдром Кабуки, синдром Ниикавы-Куроки	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q89.8
277	Дистальная делеция 4p	Синдром Вольфа-Хиршхорна, дистальная моносомия 4p, теломерная делеция 4p	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q93.3
278	Делеция короткого плеча хромосомы 5.	Синдром [болезнь] кошачьего крика, синдром Лежена	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q93.4

279	Синдром Хао-Фонтана		нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q93.5
280	Другие делеции части хромосомы	синдром Ангельмана (синдром Энгельмана)	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q93.5
281	Другие аномалии хромосом, не классифицированные в других рубриках	Гермафродитизм истинный, Ломкая X-хромосома. Синдром ломкой X-хромосомы	группа	Врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения	Q99
282	Злокачественная гипертермия		нозологическая форма	Злокачественная гипертермия, вызванная анестезией	T88.3
283	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
284	Первичная гипепроксалурия I типа	Оксалоз, Primary Hyperoxaluria (PHI)	нозологическая форма	Болезни мочеполовой системы	N20