

**Сравнительная таблица к проекту приказа Министра здравоохранения Республики Казахстан от 20 октября 2020 года № ҚР ДСМ-142/2020
«Об утверждении перечня орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных)»**

№	Редакция проекта	Редакция, предлагаемая АМФП						Обоснование	
	Отсутствует	№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ	<p>Карцинома Меркеля по классификации ВОЗ – редкая первичная злокачественная опухоль кожи с эпителиальной и нейроэндокринной дифференцировкой. Распространенность карциномы Меркеля составляет около 0,1-1,6 случаев на 100 тысяч населения в год по миру (Schadendorf et al., 2016).</p> <p>В качестве монотерапии у взрослых ранее леченных пациентов с метастатической карциномой Меркеля показан Авелумаб.</p> <p>Авелумаб:</p> <ul style="list-style-type: none"> - входит в перечень орфанных препаратов по данным orphan.net ; - одобрен FDA 23.03.2017 https://www.fda.gov/drugs/resources-information-approved-drugs/avelumab-bavencio - одобрен EMA 20.07.2017 https://www.esmo.org/oncology-news/archive/ema-recommends-granting-a-marketing-authorisation-for-avelumab ; - одобрен в странах ОЭСР (Япония) для лечения пациентов с метастатической Карциномой Меркеля https://www.merckgroup.com/en/news/bavencio-japan-approval-2017-09-
		6-1	Карцинома Меркеля	Рак кожи клеток Меркеля. Рак из клеток Меркеля. Нейроэндокринный рак кожи	Новообразования	C44	Авелумаб	L01XC31	

[27.html](#)
 - одобрен МЗ РК Российской Федерации 30.10.2019-
 монотерапия у взрослых ранее
 леченных пациентов с МКМ.
 Эффективность и безопасность авелумаба
 подтверждена клиническим
 исследованием JAVELIN Merkel 200
 (NCT02155647)

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
9	Глиальные опухоли высокой степени злокачественности	Злокачественное новообразование большого мозга, кроме долей и желудочков. Злокачественное новообразование лобной доли. Злокачественное новообразование височной доли. Злокачественное новообразование теменной доли. Злокачественное новообразование желудочка мозга. Злокачественное новообразование мозжечка. Злокачественное новообразование ствола мозга. Поражение, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций головного мозга.	Новообразования	C71.0 – C71.9	Ифосфамид	L01AA 06

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
9	Глиальные опухоли высокой степени злокачественности	Злокачественное новообразование большого мозга, кроме долей и желудочков. Злокачественное новообразование лобной доли. Злокачественное новообразование височной доли. Злокачественное новообразование теменной доли. Злокачественное новообразование желудочка мозга. Злокачественное новообразование мозжечка. Злокачественное новообразование ствола мозга. Поражение, выходящее за пределы одной и более вышеуказанных локализаций головного мозга.	Новообразования	C71.0 – C71.9	Ифосфамид Аминолевуленовая кислота (5-ALA)	L01AA 06 L01XD 04

Единственное показание к применению препарата Аминолевуленовая кислота (ТН: Глиолан) в РК: визуализация ткани злокачественной опухоли при хирургической операции по удалению злокачественной глиомы (III и IV степени по классификации ВОЗ).
 Препараты под ТН: Глиолан, Глеолан включены в перечень орфанных согласно orpha.net
 Крайне необходим в нейроонкологической службе.

		Злокачественное новообразование головного мозга неуточненной локализации.				
--	--	---	--	--	--	--

		Злокачественное новообразование головного мозга неуточненной локализации.				
--	--	---	--	--	--	--

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
20	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Острый миелоидный лейкоз Острый промиелоцитарный лейкоз Острый миеломоноцитарный лейкоз	Новообразования	С 92.0 С 92.4 С 92.5	Венетоклакс	L01XX52
					Третиноин	L01XX14
					Цитарабин	L01BC01
					Гемтузумаб	L01XC05
					Даунорубицин	L01DB02
					Децитабин	L01BC08

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
20	Миелоидный лейкоз (миелолейкоз)	Острый миелоидный лейкоз Острый промиелоцитарный лейкоз Острый миеломоноцитарный лейкоз	Новообразования	С 92.0 С 92.4 С 92.5	Венетоклакс	L01XX52
					Третиноин	L01XX14
					Цитарабин	L01BC01
					Гемтузумаб	L01XC05
					Даунорубицин	L01DB02
					Децитабин	L01BC08
					Мышьяка триоксид	L01XX27

Препарат включен в Клинический протокол лечения орфанного заболевания: Острый промиелоцитарный лейкоз у взрослых. Входит в перечень орфанных препаратов согласно данным сайта orpha.net

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
35	Гипопитуитаризм	Гипогонадотропный гипогонадизм. Недостаточность гормона роста.	Нарушения других эндокринных желез	E 23.0		

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
35	Гипопитуитаризм	Гипогонадотропный гипогонадизм. Недостаточность гормона роста.	Нарушения других эндокринных желез	E 23.0	Соматропин	H01A C01

Препарат включен в Клинический протокол диагностики и лечения РК:
 - Гипогонадизм у детей;
 - Низкорослость у детей
 - Соматотропная недостаточность у детей по нозологии E.23.0
 Гипопитуитаризм.
 Входит в перечень орфанных препаратов согласно данным сайта orpha.net

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
42	Нарушения обмена меди	Болезнь Менкеса, болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 83.0	Пеницилламин	M01CC 01
					Цинка ацетат	A16AX 05
					Триентин дигидрохлорид	A16AX 12

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
42	Нарушения обмена меди	Болезнь Менкеса, болезнь Вильсона (болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E 83.0	Пеницилламин	M01CC 01
					Цинка ацетат	A16AX 05
					Триентин (гидрохлорид, дигидрохлорид)	A16AX 12

Согласно Государственному реестру лекарственных средств НАЦЭЛС, Международное непатентованное наименование (МНН) всех зарегистрированных препаратов – ТРИЕНТИН. Существует два (общих) утвержденных названия составов для этого лекарственного препарата: дигидрохлорид триентина, утвержденное в Великобритании название (BAN) и МНН (INN) Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), и гидрохлорид триентина, принятое в США (USAN). Эти два названия относятся к одному и тому же препарату - дигидрохлориду триентина.
<http://sro.sussex.ac.uk/id/eprint/93105/>
 Дигидрохлорид

триентина (также называемый гидрохлоридом триентина или дигидрохлорид триэтилентетрамина) хелатирует с медью, образуя стабильный растворимый комплекс, который выводится через почки. <https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2018/12/Evidence-review-Trientine-dihydrochloride-for-Wilson-disease.pdf>
Просим исключить описание состава оставив только МНН либо указать оба названия полного состава, являющихся идентичными согласно вышеуказанных статей.

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
52	Другие интерстициальные легочные болезни	Интерстициальная легочная болезнь, альвеолярные и париесто-альвеолярные нарушения, альвеолярный протеиноз, легочный альвеолярный микролитиаз, диффузный легочный фиброз, фиброзирующий альвеолит криптогенный, синдром Хаммена-Рича, идиопатический	Болезни органов дыхания	J 84 J 84.0 J 84.1 J 84.8 J 84.9	Нинтеданиб	L01XE 31

№	Заболевание (группа) по международной классификации и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное Непатентованное Наименование или состав)	Код АТХ
52	Другие интерстициальные легочные болезни	Интерстициальная легочная болезнь, альвеолярные и париесто-альвеолярные нарушения, альвеолярный протеиноз, легочный альвеолярный микролитиаз, диффузный легочный фиброз, фиброзирующий альвеолит криптогенный, синдром Хаммена-Рича, идиопатический	Болезни органов дыхания	J 84 J 84.0 J 84.1 J 84.8 J 84.9	Нинтеданиб	L01EX 09

Изменение АТХ кода для Нинтеданиба на сайте ВОЗ

		легочный фиброз, лимфангиолейомо-матоз, интерстициальная пневмония уточненная, интерстициальная легочная болезнь неуточненная, интерстициальная пневмония без дополнительного уточнения				
56	Криопирин-ассоциированные периодически синдромы (CAPS)	Криопирин – связанные синдромы	Аутовоспалительные синдромы	M04.2	Канакинумаб	L04AC08
57	Болезнь Стилла	Болезнь Стилла, развившаяся у взрослых	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M06.1	Канакинумаб	L04AC08
59	Системные поражения соединительной ткани	Слизисто-кожный лимфодулярный синдром (Кавасаки), Грануломатоз Вегенера, Синдром дуги аорты (Такаясу), Микроскопический полиангиит, Системная красная волчанка, Дерматомиозит у детей, Полимиозит, Прогрессирующий системный склероз, Болезнь Бехчета	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M 30.3 M 31.3 M 31.4 M 31.8 M 32.1 M 33 M 33.2 M 34.0 M 35.2	Нинтеданиб	L01XE31

		легочный фиброз, лимфангиолейомо-матоз, интерстициальная пневмония уточненная, интерстициальная легочная болезнь неуточненная, интерстициальная пневмония без дополнительного уточнения				
56	Криопирин-ассоциированные периодически синдромы (CAPS)	Криопирин – связанные синдромы	Аутовоспалительные синдромы	M04.2	Анакинра Канакинумаб	L04AC03 L04AC08
57	Болезнь Стилла	Болезнь Стилла, развившаяся у взрослых	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M06.1	Анакинра Канакинумаб	L04AC03 L04AC08
59	Системные поражения соединительной ткани	Слизисто-кожный лимфодулярный синдром (Кавасаки), Грануломатоз Вегенера, Синдром дуги аорты (Такаясу), Микроскопический полиангиит, Системная красная волчанка, Дерматомиозит у детей, Полимиозит, Прогрессирующий системный склероз, Болезнь Бехчета	Болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани	M 30.3 M 31.3 M 31.4 M 31.8 M 32.1 M 33 M 33.2 M 34.0 M 35.2	Нинтеданиб	L01EX09

Препарат Анакинра входит в Перечень орфанных заболеваний orphanet по заболеваниям:
 - Болезнь Стилла у взрослых
 - Криопирин-ассоциированный периодический синдром
 - Юношеский идиопатический артрит с системным началом.
 Препарат Анакинра:
 - одобрен FDA для лечения Криопирин-ассоциированного периодического синдрома (CAPS) и ревматоидного артрита с началом
<https://www.drugs.com/newdrugs/fda-approves-kineret-anakinra-deficiency-il-1-receptor-antagonist-dira-5419.html> ,
 - одобрен EMA
<https://www.ema.europa.eu/en/news/ema-starts-evaluating-use-kineret-adult-covid-19-patients-increased-risk-severe-respiratory-failure> для лечения Болезни Стилла

№	Заболевание (группа) по международной	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное)	Код АТХ
---	---------------------------------------	-------------------------------------	-----------	---------------	--	---------

№	Заболевание (группа) по международной	Синонимы и названия редких болезней	Категория	Код по МКБ-10	Наименование лекарственного средства (Международное)	Код АТХ
---	---------------------------------------	-------------------------------------	-----------	---------------	--	---------

В современных рекомендациях и публикациях по нейрофиброматозу,

	классификация и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)				Непатентованное Наименование или состав)	
67	Нейрофиброматоз I типа	Нейрофиброматоз I (первого) типа (нейрофиброматоз с феохромоцитомой, болезнь фон Реклингхаузена, синдром Реклингхаузена, NF-1)	Новообразования	Q85.0	Селуметиниб	L01EE04

	классификация и болезней 10-го пересмотра - (далее - МКБ-10)				Непатентованное Наименование или состав)	
67	Нейрофиброматоз I типа	Нейрофиброматоз I (первого) типа (нейрофиброматоз с феохромоцитомой, болезнь фон Реклингхаузена, синдром Реклингхаузена, NF-1)	Новообразования	Q85.0	Селуметиниб	L01EE04

термин «нейрофиброматоз с феохромоцитомой» в настоящее время не используется, так как феохромоцитомой рассматривается как одно из редких осложнений/проявлений нейрофиброматоза I типа, либо описаны единичные случаи сочетания двух нозологий[1, 2]. Согласно публикации по рекомендациям по диагностике и лечению (Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-88) феохромоцитомой считается редким проявлением нейрофиброматоза I типа, с частотой развития не более 2% случаев [3].

Литература:

- Friedman JM. Review Article : Neurofibromatosis 1: Clinical Manifestations and Diagnostic Criteria. Journal of Child Neurology. 2002;17(8):548-554. doi:10.1177/088307380201700802
- Tonsgard JH. Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1. Semin Pediatr Neurol. 2006 Mar;13(1):2-7. doi: 10.1016/j.spen.2006.01.005. PMID: 16818170.

			<p>3. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-88. doi:10.1136/jmg.2006.045906</p>
--	--	--	---