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**
Злокачественное новообразование ободочной кишки неуточненной	Наследственный неполипозный колоректальный рак (синдром Линча)	нозологическая форма	Новообразования	**C18.9**
Злокачественное новообразование вилочковой железы	Тимома	нозологическая форма	Новообразования	**C37**
Злокачественное новообразование костей и суставных хрящей конечностей , Злокачественное новообразование костей и суставных хрящей других и неуточненных локализаций,	Саркомы костей и суставных хрящей конечностей	группа	Новообразования	**C40-41.9, C47-49.9**
Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей	саркома мягких тканей	группа	Новообразования	**C49**
Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата , сетчатки	Ретинобластома	нозологическая форма	Новообразования	**C69.2**
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**
Ходжкина болезнь (лимфогранулематоз):	Лимфоидное преобладание, Нодулярный склероз, Смешанно-клеточный вариант, Лимфоидное истощение, Другие формы болезни Ходжкина, Болезнь Ходжкина неуточненная	группа	Новообразования	**C81(C81.0,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);Опухоль 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 Леннерта),Периферическая Т-клеточная лимфома,Другие неуточненные Т-клеточные лимфомы)	группа	Новообразования	**C84 (C84.0- C84.5)**
Другие неуточненные типы неходжкинской лимфомы:	Лимфосаркома, В-клеточная лимфома неуточненная, Другие уточненные типы неходжкинской лимфомы, Неходжкинская лимфома неуточненного вида	группа	Новообразования	**C85 (C85.0, C85.1, C85.7, C85.9)**
Другие типы Т\NK-клеточной лимфомы:	Экстранодальная NK\T-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 NK-клеточная лимфома, Ангиоиммунобластная Т-клеточная лимфома включая ангиоиммунобластную лимфаденопатию с диспротеинанемией (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, C88.1 C88.2, C88.3, C88.7, C88.9)**
Множественная миелома и злокачественные плазмоклеточные новообразования:	Множественная миелома, Плазмоклеточный лейкоз, Плазмоцитома экстрамедуллярная	группа	Новообразования	**C90 (C90.0- C90.2)**
Лимфоидный лейкоз (лимфолейкоз):	Острый лимфобластный лейкоз, Хронический лимфоцитарный лейкоз, Подострый лимфоцитарный лейкоз, Пролимфоцитарный лейкоз, Волосатоклеточный лейкоз, лейкемический ретикулоэндотелиоз, Т-клеточный лейкоз взрослых, Другой уточненный лимфоидный лейкоз, Лимфоидный лейкоз неуточненный	группа	Новообразования	**C91 (C91.0, C91.1, C91.2, C91.3, C91.4, C91.5, C91.7, C91.9)**
Миелоидный лейкоз острый	Миелоидный лейкоз острый	группа	Новообразования	**C92.0**
Миелоидный лейкоз хронический	Миелоидный лейкоз хронический	группа	Новообразования	**C92.1**
Подострый миелоидный лейкоз	Подострый миелоидный лейкоз	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	Острый миеломоноцитарный лейкоз	нозологическая форма	Новообразования	**C92.5**
Лейкоз миеломоноцитарный ювенильный	Лейкоз миеломоноцитарный ювенильный	нозологическая форма	Новообразования	**C92.7**

Острый промиелоцитарный лейкоз	Острый промиелоцитарный лейкоз	нозологическая форма	Новообразования	**C92.7**
Миелоидный лейкоз неуточненный, Другой миелоидный лейкоз		группа	Новообразования	**C92.9, C92.7**
Моноцитарный лейкоз:	Острый моноцитарный лейкоз, Хронический моноцитарный лейкоз, Подострый моноцитарный лейкоз, Другой моноцитарный лейкоз, Моноцитарный лейкоз неуточненный	группа	Новообразования	**C93 (C93.0, C93.1, C93.2,C93.7, C93.9)**
Другой лейкоз уточненного клеточного типа:	Острая эритремия и эритролейкоз, Хроническая эритремия, Тучноклеточный лейкоз, Острый панмиелолейкоз, Острый миелофиброз, Другой уточненный лейкоз	группа	Новообразования	**C94 (C94.0, C94.1 C94.3, C94.4,C94.5,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, Подострый лейкоз неуточненного клеточного типа, Другой лейкоз неуточненного клеточного типа, Лейкоз неуточненный	группа	Новообразования	**C95 (C95.0, C95.1,C95.2, 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	Синдром Множественных эндокринных неоплазий тип 1 и 2	группа	Новообразования	**D44.8**
Истиная полицитемия	Истиная полицитемия	нозологическая форма	Новообразования	**D45**
Миелодиспластические синдромы (МДС)		группа	Новообразования	**D46**
Миелофиброз первичный	Миелофиброз первичный	группа	Новообразования	**D47.1**
Эссенциальная (геморрагическая) тромбоцитемия.	Эссенциальная тромбоцитемия Идиопатическая геморрагическая тромбоцитемия	группа	Новообразования	**D47.3**
Витамин-В12-дефицитная анемия вследствие избирательного нарушения всасывания витамина В12 с протеинурией.	Имерслунда-Грасбека Синдром (мегалобластная анемия с результате селективной мальабсорбции витамина В12)	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**
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**
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-Дайемонда (Анемия Даймонда-Блекфена). Семейная гипопластическая анемия. Анемия Фанкони. Панцитопения с пороками развития красноклеточная аплазия, Синдром Аазе) (парциальная	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 лекарстввенными препар. или токсинами, Др.	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	,Другие нарушения свертываемости наследственный дефицит протеина С (фактора XIV), Другие нарушения свертываемости , наследственный дефицит фактора VII (гипопроконвертинемия),Другие нарушения свертываемости наследственный дефицит фактора II,Другие нарушения свертываемости наследственный дефицит фактора X	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 геморраргические состояния:	Аллергическая пурпура, Качественные дефекты тромбоцитов, Др. нетромбоцитопеническая пурпура, Др. первичные тромбоцитопении, Вторичная тромбоцитопения, Тромбоцитопения неуточненная, Др. уточненные геморрагические состояния, Геморраргическое 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 (Тромбастения Глянцманна—Негели, недостаточность гликопротеинов IIb— IIIa 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 врожденная амегакариоцитарная		нозологическая форма	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	**D69.6**
Другие уточненные геморрагические состояния.	Виллебранда Синдром тромбоцитарного типа (псевдо- фон Виллебранда болезнь)	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	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:	Врожденнная 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(ьолезнь 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 тяжелелой 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 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 протеинкиназ,Синдром Оменн,Дефицит ДНК лигазы 4,Дефицит Cernunnos/NHEJ1,Дефицит аденозиндезаминазы ,Дефицит пуриннуклеозидфосфорилазы , 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-I,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 Ди Георга (тяжелые формы) Ди Джорджа Иммунодефицит с карликовостью за счет коротких конечностей Иммунодефицит 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 заболеваниу (ATLD) Синдром Ниймеген Синдром Блума	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	**D82 (D82.0-D82.9)**

Обычный вариабельный иммунодефицит	Общий вариабельный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности В-клеток, бщий вариабельный иммунодефицит с аутоантителами к В- или Т-клеткам,Дефицит CD19, Дефицит BAFF, Дефицит CD20,Дефицит CD81,Дефицит TACI, бщий вариабельный иммунодефицит с преобладанием нарушений иммунорегуляторных Т-клеток; Дефицит ICOS, Другие общие вариабельные иммунодефициты	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	**D83 (D83.0,D83.1,D83.8,D83.9)**
Другие иммунодефициты	Аутосомно-рецессивная хроническая гранулематозная болезнь, Х-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, Х-сцепленная агаммаглобулинемия	группа	Болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм	**D84 (D84.0, D84.9)**
Дефект в системе комплемента	дефицит С1 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 FADDАутоиммунный полигландулярный синдром (APS-1) дефицит APECED Х-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 эндокринн	Прогерия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	**E34.8**
Фенилкетонурия классическая	Фенилкетонурия	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	**E70.0**
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 (изовалариановая 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] (Х-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 гидроксилизина.	Глутаровая ацидурия тип 1, гиперлизинемия (лизинурическая непереносимость белка)	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	**E72.3**
Нарушения обмена орнитина.	недостаточность орнитинтранскарбомилазы,гиперонитинемия	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства	**E72.4**
Нарушения обмена глицина.	Некетотическая гиперглицинемия,Некетоновая гиперглицинемия.	нозологическая форма	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена	**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.	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, недостаточноть фосфоенолпируваткарбоксикиназы	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	**E74.4**
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**
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 C, Болезнь Ниманна-Пика тип A/B), 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	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)	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. Гиперлипопортеинемия Фредриксона, типы IIb или III. Гипербеталипопротеинемия с пре-бета-липопротеинемией. Гиперхолестеринемия с эндогенной гиперглицеридемией. Гиперлипидемия, группа С.	группа	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	**E78.2**
Недостаточность липопротеидов.	А-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-Нихена	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 (гемахроматоз 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-D-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), Перодический 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**
Другие уточненные нарушения обмена веществ.	Витамин Д-зависимый рахит, недостаточность биотинидазы,Множественный дефицит карбоксилаз (ранняя форма), 3-гидроксиизомаслянная 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) Х-связанная рецессивная спиноцеребеллярная атаксия Х-сцепленные спиноцеребеллярные атаксии, аутосомно-рецессивные спиноцеребеллярные атаксии, недостаточность витамина Е наследственная	группа	Болезни нервной системы	**G11.1**
Мозжечковая атаксия с нарушением репарации ДНК.	Телеангиэктатическая атаксия [синдром Луи-Бар], Луи-Барр Синдром (атаксия-телангиоэктазия)	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 неврона	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 анамалия-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 Александера, 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**
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) (гепер трофический 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**
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 конт рактурами [Эмери-Дрейфуса] • дистальная • плечелопаточно-лицевая • конечностно-поясная • глазных мышц • глазоглоточная [окулофарингеальная]	группа	Болезни нервной системы	**G71.0**
Врожденные миопатии Врожденная мышечная дистрофия	Врожденная мышечная дистрофия: • со специфическими морфологическими поражениями мышечного волокна Болезнь: • цетрального 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**
Сирингомиелия и сирингобульбия	Мальформация Арнольда-Киари тип 1 Сирингомиелия, сирингобульбия	группа	Болезни нервной системы	**G95.0**
Наследственные ретинальные дистрофии	Дистрофия: • ретинальная (альбипунктатная) (пигментная) (желточно подобная) • тапеторетинальная • витреоретинальная Пигментный ретинит. Болезнь Штаргардта, амавроз Лебера	группа	Болезни глаза и его придаточного аппарата	**H35.5**
Атрофия зрительного нерва.	Атрофия зрительного нерва Лебера (наследственная, митохондриальная)	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,	группа	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 Джервела-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 (наследственые 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 пневмоторокса	нозологическая форма	Болезни органов дыхания	
Крона болезнь	Крона болезнь	нозологическая форма	Болезни органов пищеварения	**K50**
Язвенный колит	Неспецифический язвенный колит	группа	Болезни органов пищеварения	**K51**
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**
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**
Отсутствие радужки (аниридия)	Отсутствие радужки (аниридия)	нозологическая форма	Врожденные аномалии (пороки развития) переднего сегмента глза	**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 Гиршпрунга. Аганглионоз. Врожденный (аганглиозный) мегаколон	Болезнь Гиршпрунга. Аганглионоз. 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. Гипохондроп	Ахондроплазия, гипохондроплазия	группа	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	**Q77.4**
Дистрофическая дисплазия	анауксетическая дисплазия			**Q77.5**
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) булезный эпидермолиз)	нозологическая форма	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	**Q81**
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-Хиппеля-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	группа	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	**Q87.0**
Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся преимущест 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	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**
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 Х-хромосома. Синдром ломкой Х-хромосомы	группа	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	**Q99**

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**