

Коды и клинические рекомендации нозологических форм расширенного неонатального скрининга

Название болезни	Клинические рекомендации	Код по МКБ-10	Код по МКБ-11	ORPHAcode	OMIM
Врожденный гипотиреоз	Клинические рекомендации "Врожденный гипотиреоз у детей" (утв. Минздравом России)	E03.0	5A00.0Z	90673	275200
Адреногенитальный синдром	Клинические рекомендации "Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)" (утв. Минздравом России)	E25.0	5A71.01	90794	201910
Галактоземия	Клинические рекомендации "Нарушения обмена галактозы (Галактоземия)" (утв. Минздравом России)	E74.2	5C51.40	79239	230400
Муковисцидоз	Клинические рекомендации "Кистозный фиброз (муковисцидоз)" (утв. Минздравом России)	E84.9	CA25.Z	586	219700
Фенилкетонурия	Клинические рекомендации «Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии» (утв. Минздравом России)	E70.0	5C50.00	716	261600
Дефицит синтеза биоптерина (тетрагидробиоптерина)		E70.1	5C50.0Y	13	261640
Дефицит реактивации биоптерина (тетрагидробиоптерин)		E70.1	5C50.0Y	226	261630
Тирозинемия, тип I	Клинические рекомендации "Наследственная тирозинемия 1 типа" (утв. Минздравом России)	E70.2	5C50.11	882	276700
Болезнь с запахом кленового сиропа мочи	Клинические рекомендации "Болезнь "кленового сиропа" (утв. Минздравом России)	E71.0	5C50.D0	268145	248600
Гомоцистинурия	Клинические рекомендации "Нарушение обмена серосодержащих аминокислот (гомоцистинурия)" (утв. Минздравом России)	E72.1	5C50.B	394	236200

Пропионовая ацидемия	Клинические рекомендации "Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Пропионовая ацидемия/ацидурия)" (утв. Минздравом России)	E71.1	5C50.E0	35	606054
Метилмалоновая ацидемия (метилмалонил КоА-мутаза недостаточность)	Клинические рекомендации "Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)" (утв. Минздравом России)	E71.1	5C50.E0	27	251000
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина C)	Клинические рекомендации "Другие виды нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью (Метилмалоновая ацидемия/ацидурия)" (утв. Минздравом России)		5C50.E0	79282	277400
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина A)		E71.1	5C50.E0	28	251100
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина B)		E71.1	5C50.E0	28	251110
Метилмалоновая ацидемия (дефицит метилмалонил КоА-эпимеразы)		E71.1	5C50.E0	308425	251120
Метилмалоновая ацидемия (недостаточность кобаламина D)		E71.1	5C50.E0	28	277410
Изовалериановая ацидемия	Клинические рекомендации "Изовалериановая ацидемия/ацидурия" (утв. Минздравом России)	E71.1	5C50.E0	33	243500
Глутаровая ацидемия, тип I	Клинические рекомендации "Глутаровая ацидурия тип 1" (утв. Минздравом России)	E72.3	5C50.E1	25	231670
3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность		E71.1	5C50.E0	20	246450
Глутаровая ацидемия, тип II	Клинические рекомендации "Нарушения митохондриального бета- окисления жирных кислот" (утв. Минздравом России)	E71.3	5C52.01	26791	231680
Первичная карнитиновая недостаточность	Клинические рекомендации	E71.3	5C52.00	158	212140

	"Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот" (утв. Минздравом России)				
Среднецепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность	Клинические рекомендации "Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот" (утв. Минздравом России)	E71.3	5C52.01	42	201450
Длинноцепочечная 3-ОН ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность		E71.3	5C52.01	5	609016
Очень длинноцепочечная ацил-КоА дегидрогеназная недостаточность		E71.3	5C52.01	26793	201475
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	Клинические рекомендации "Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот" (утв. Минздравом России)	E71.3	5C52.01	746	609015
Недостаточность карнитинпальмитойлтрансферазы тип I	Клинические рекомендации "Нарушения митохондриального бета-окисления жирных кислот" (утв. Минздравом России)	E71.3	5C52.00	156	255120
Недостаточность карнитин/пальмитойлтрансферазы, тип II		E71.3	5C52.00	157	600649
Недостаточность карнитин/Ацилкарнитинтранслоказы		E71.3	5C52.00	159	212138
Цитруллинемия тип I		E72.2	5C50.A3	247525	215700
Аргиназная недостаточность		E72.2	5C50.A2	90	207800
Недостаточность синтетазы голокарбоксилаз		E53.8	5C50.E0	79242	253270
Бета-кетотиолазная недостаточность		E71.1	5C50.DY	134	203750
Дефицит биотинидазы		E53.8	5C50.E0	79241	253260
Спинальная мышечная атрофия	Клинические рекомендации "Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q" (утв. Минздравом России)	G12.0	8B61.Z	70	253300
		G12.1		83418	253550
		G12.9		83419	253400
				83420	271150
Первичные иммунодефициты	Клинические рекомендации "Первичные иммунодефициты с преимущественной недостаточностью синтеза антител" (утв. Минздравом России)	D80-D84	4A00-4A01	101977	