

Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау  
министрлігіПриказ Министра  
здравоохранения Республики  
Казахстан от 16 июля 2026 года №  
78. Зарегистрирован в  
Министерстве юстиции  
Республики Казахстан 20 июля  
2026 года № 39349Министерство здравоохранения Республики  
Казахстан

## **Об утверждении Стандарта организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан**

В соответствии с подпунктом 32) статьи 7 и пунктом 3 статьи 138 Кодекса  
Республики Казахстан «О здоровье народа и системе здравоохранения»

### **ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Утвердить прилагаемый стандарт организации оказания медицинской  
помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике  
Казахстан.

2. Департаменту охраны здоровья матери и ребенка Министерства  
здравоохранения Республики Казахстан в установленном законодательством  
Республики Казахстан порядке обеспечить:

1) государственную регистрацию настоящего приказа в Министерстве  
юстиции Республики Казахстан;

2) размещение настоящего приказа на интернет-ресурсе Министерства  
здравоохранения Республики Казахстан после его официального опубликования;

3) в течение десяти рабочих дней после государственной регистрации  
настоящего приказа в Министерстве юстиции Республики Казахстан  
представление в Юридический департамент Министерства здравоохранения  
Республики Казахстан сведений об исполнении мероприятий, предусмотренных  
подпунктами 1) и 2) настоящего пункта.



QR-код содержит данные ЭЦП должностного лица РГП на ПХВ «ИЗПИ»



QR-код содержит ссылку на  
данный документ в ЭКБ НПА РК

3. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на курирующего вице-министра здравоохранения Республики Казахстан.

4. Настоящий приказ вводится в действие по истечении десяти календарных дней после дня его первого официального опубликования.

**Министр здравоохранения  
Республики Казахстан**

**А. Альназарова**

Приложение к приказу  
Министр здравоохранения  
Республики Казахстан  
от 16 июля 2026 года  
№ 78

**Стандарт организации оказания медицинской помощи пациентам с  
орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан**

**Глава 1. Общие положения**

1. Настоящий стандарт организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан (далее – Стандарт) разработан в соответствии с подпунктом 32) статьи 7 и пунктом 3 статьи 138 Кодекса Республики Казахстан «О здоровье народа и системе здравоохранения» (далее – Кодекс) и устанавливает требования к процессам организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в Республике Казахстан.

2. Термины и определения, используемые в настоящем Стандарте:

1) уполномоченный орган в области здравоохранения (далее – уполномоченный орган) – центральный исполнительный орган, осуществляющий руководство и межотраслевую координацию в области охраны здоровья граждан Республики Казахстан, медицинской и фармацевтической науки, медицинского и фармацевтического образования, санитарно-эпидемиологического благополучия населения, обращения лекарственных средств и медицинских изделий, качества оказания медицинских услуг (помощи);

2) клинический протокол (далее – КП) – научно доказанные рекомендации по профилактике, диагностике, лечению, медицинской реабилитации и паллиативной медицинской помощи при определенном заболевании или состоянии пациента;

3) первичная медико-санитарная помощь – место первого доступа к медицинской помощи, ориентированной на нужды населения, включающей профилактику, диагностику, лечение заболеваний и состояний, оказываемых на уровне человека, семьи и общества;

4) мультидисциплинарная группа (далее – МДГ) – группа различных специалистов, формируемая в зависимости от характера нарушения функций и структур организма пациента, тяжести его клинического состояния;

5) регистр орфанных (редких) заболеваний (далее - Регистр) – цифровая система, предназначенная для учета пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями, планирования лекарственного обеспечения, мониторинга лекарственной терапии и ее эффективности, а также обеспечения прозрачности финансирования и контроля качества оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями.

3. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется медицинскими организациями в соответствии с постановлением Правительства Республики Казахстан от 16 октября 2020 года № 672 «Об утверждении перечня гарантированного объема бесплатной медицинской помощи и признании утратившими силу некоторых решений Правительства Республики Казахстан».

4. Медицинские организации обеспечивают реализацию мероприятий, направленных на раннюю диагностику, применение мультидисциплинарного подхода, лечение и динамическое наблюдение пациентов на всех этапах оказания медицинской помощи.

5. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями оказывается в соответствии с КП и стандартами организации оказания медицинской помощи по соответствующему профилю, при их отсутствии в соответствии с современными достижениями науки и практики с учетом принципов доказательной медицины.

6. Обеспечение пациентов лекарственными средствами осуществляется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 11 марта 2026 года № 29 «Об утверждении правил обеспечения лекарственными средствами для лечения орфанных заболеваний в рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи и за счет иных источников»

(зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 38135).

7. Медицинские организации обеспечивают введение форм учетной документации в области здравоохранения в соответствии с приказом исполняющего обязанности Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 октября 2020 года № ҚР ДСМ-175/2020 «Об утверждении форм учетной документации в области здравоохранения, а также инструкций по их заполнению» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21579).

## **Глава 2. Структура организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями**

8. На первичном уровне медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется медицинскими организациями первичной медико-санитарной помощи и консультативно-диагностической помощи в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 24 августа 2021 года № ҚР ДСМ-90 «Об утверждении Правил оказания первичной медико-санитарной помощи» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 24094).

9. На вторичном уровне медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется в профильных отделениях многопрофильных областных и (или) городских больниц.

10. На третичном уровне медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется в профильных отделениях медицинских организаций республиканского уровня.

11. Медицинская помощь в стационарозамещающих условиях осуществляется медицинскими организациями первичной медико-санитарной помощи, областными и городскими больницами, медицинскими организациями республиканского уровня в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 7 июня 2023 года № 106 «Об утверждении стандарта

оказания медицинской помощи в стационарозамещающих условиях в Республике Казахстан» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 32740).

12. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями на уровне областей, городов республиканского значения и столицы координируется медицинской организацией, определяемой решением местного органа государственного управления здравоохранением области, города республиканского значения и столицы.

13. Координация оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется медицинской организацией республиканского уровня, определяемой уполномоченным органом (далее – Центр координации).

14. Центр координации осуществляет организационно-методическое сопровождение пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями, согласование заключений МДГ регионов в Регистре, обеспечение контроля эффективности и безопасности терапии пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями, формирование ежегодного аналитического отчета с последующим направлением в уполномоченный орган.

### **Глава 3. Основные задачи и направления деятельности организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями**

15. Основными принципами оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями, являются:

- 1) своевременное проведение мероприятий, направленных на профилактику, диагностику, лечение, паллиативную помощь и медицинскую реабилитацию пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями;
- 2) проведение молекулярно-генетических исследований и медико-генетического консультирования для оценки наследственного риска;

3) обеспечение лекарственными средствами, медицинскими изделиями, специализированными продуктами лечебного питания в соответствии с КП по соответствующему профилю;

4) оказание паллиативной медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями по медицинским показаниям;

5) обеспечение взаимодействия с организациями образования, социальной защиты и другими заинтересованными ведомствами по вопросам комплексной помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями;

6) участие в научных исследованиях и международных проектах, направленных на внедрение новых технологий в области диагностики и лечения орфанных (редких) заболеваний.

## **Глава 4. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями**

### **Параграф 1. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в амбулаторных условиях**

16. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в амбулаторных условиях включает оказание первичной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи.

17. На уровне первичной медико-санитарной помощи оказывается медицинская помощь, включающая:

- 1) проведение клинического осмотра врачом;
- 2) проведение лабораторных и инструментальных обследований;
- 3) динамическое наблюдение, ведение и лечение пациента с учетом заключения МДГ;
- 4) мониторинг лабораторных показателей на фоне проводимой терапии;
- 5) проведение экспертизы временной нетрудоспособности в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 18 ноября 2020

года № ҚР ДСМ-198/2020 «Об утверждении правил проведения экспертизы временной нетрудоспособности, а также выдачи листа или справки о временной нетрудоспособности» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21660);

6) оформление заключений для направления на медико-социальную экспертизу в соответствии с приказом Заместителя Премьер-Министра - Министра труда и социальной защиты населения Республики Казахстан от 29 июня 2023 года № 260 «Об утверждении Правил проведения медико-социальной экспертизы» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 32922);

7) проведение информационно-разъяснительной работы среди населения;

8) оказание психологической и медико-социальной помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями;

9) оказание паллиативной медицинской помощи и медицинской реабилитации в соответствии с КП;

10) направление на госпитализацию для получения специализированной медицинской помощи, в том числе высокотехнологичных медицинских услуг.

## **Параграф 2. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в стационарных и стационарозамещающих условиях**

18. Медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в стационарных условиях осуществляется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 24 марта 2022 года № ҚР ДСМ-27 «Об утверждении Стандарта оказания медицинской помощи в стационарных условиях в Республике Казахстан» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 27218).

19. Госпитализация пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями осуществляется в плановом порядке посредством портала «Бюро госпитализации» либо по экстренным показаниям.

20. Медицинские организации, оказывающие помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями в стационарных и стационарозамещающих условиях, обеспечивают мультидисциплинарный подход, оказание специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи, а также комплексное сопровождение, направленное на повышение качества и продолжительности жизни пациентов.

21. Оказание стационарной помощи на вторичном и третичном уровне включает:

1) оказание специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи;

2) подтверждение клинического диагноза на основании результатов лабораторных и инструментальных исследований, включая молекулярно-генетические исследования при наличии показаний;

3) организацию дистанционных медицинских услуг с участием медицинских организаций республиканского уровня в сложных диагностических случаях.

22. Патогенетическая терапия и определения тактики осуществляется на основании результатов лабораторных исследований, проведенных в аккредитованных (сертифицированных) государственных медицинских организациях.

23. После завершения курса лечения пациент направляется в медицинскую организацию, оказывающую первичную медико-санитарную помощь по месту прикрепления пациента для динамического наблюдения на основании заключения МДГ.

24. Медицинская организация выносит на рассмотрение заседания МДГ выписной эпикриз из медицинской карты пациента и результаты лабораторно-инструментальных исследований.

25. МДГ осуществляет определение метода и тактики лечения с учетом персонализированного подхода, оценки состояния пациента, мониторинга эффективности проводимой терапии и выработки рекомендаций по применению методов лечения в соответствии с перечнем орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения (орфанных), утвержденным приказом

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)» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21479) (далее – Перечень).

26. В состав МДГ входят внештатные специалисты соответствующего профиля региона, по паллиативной помощи, медицинской реабилитации и медицинской генетике, определяемые решением местных государственных органов управления здравоохранением областей, городов республиканского значения и столицы.

27. Заключение МДГ оформляется в Регистре по форме согласно приложению к настоящему Стандарту.

28. При отсутствии ответа на терапию, проводимую в соответствии с КП, развитии осложнений, препятствующих продолжению лечения, а также при наличии сложных клинических случаев, требующих комплексного подхода, Центром координации рассматривается возможность применения терапии, не предусмотренной КП с учетом международного опыта.

29. Центр координации привлекает профильных специалистов соответствующих специальностей на всех уровнях оказания медицинской помощи с использованием телемедицинских технологий, включая дистанционные консультации специалистов медицинских организаций республиканского уровня, с обязательной регистрацией результатов.

30. По результатам Центр координации направляет на рассмотрение экспертного совета заключение МДГ, не представленных в Перечне.

31. Экспертный совет является консультативно-совещательным органом при уполномоченном органе, в состав которого входят внештатные специалисты по паллиативной помощи, медицинской реабилитации, медицинской генетике, клинической фармакологии и профильные специалисты, определяемые решением уполномоченного органа.

32. Целью деятельности экспертного совета является обеспечение комплексного и индивидуального подхода к оказанию медицинской помощи пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями.

### **Параграф 3. Порядок оказания скорой медицинской помощи, в том числе с привлечением медицинской авиации пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями**

33. Скорая медицинская помощь, в том числе с привлечением медицинской авиации, пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями оказывается в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 ноября 2020 года № ҚР ДСМ-225/2020 «Об утверждении правил оказания скорой медицинской помощи, в том числе с привлечением медицинской авиации» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21713).

34. Транспортировка пациентов с орфанными (редкими) заболеваниями при необходимости оказания им скорой медицинской помощи, в том числе с привлечением медицинской авиации, в медицинские организации республиканского уровня осуществляется:

1) фельдшерскими выездными бригадами скорой медицинской помощи, прошедшими соответствующую подготовку;

2) врачебными выездными бригадами скорой медицинской помощи;

3) специализированными выездными бригадами скорой медицинской помощи, прошедшими подготовку по профилю «скорая и неотложная медицинская помощь»;

4) мобильными бригадами медицинской авиации.

35. Скорая медицинская помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями оказывается при:

1) наличии непосредственной угрозы жизни, при которой отсутствие своевременной медицинской помощи может привести к ухудшению состояния или летальному исходу;

2) наличии высокого риска возникновения непосредственной угрозы жизни в любое время.

36. Оказание скорой медицинской помощи осуществляется выездными бригадами, оснащенными необходимым лечебно-диагностическим

оборудованием и лекарственными средствами, укомплектованными квалифицированным медицинским персоналом.

37. При транспортировке детей с орфанными (редкими) заболеваниями с использованием медицинской авиации проводится коррекция терапии, направленная на профилактику осложнений в период транспортировки.

## **Глава 5. Рекомендуемый штат работников организаций здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями**

38. Рекомендуемые штатные нормативы определяется в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 30 июня 2025 года № ҚР ДСМ-419 «Об утверждении типовых штатов и штатных нормативов для организаций здравоохранения и (или) их структурных подразделений».

39. Минимальные штатные нормативы отделений, оказывающих амбулаторную и стационарную помощь, устанавливаются из объема лечебно-диагностической работы и численности пациентов в соответствии со стандартами организации оказания медицинской помощи по соответствующему профилю.

## **Глава 6. Рекомендуемое оснащение медицинскими изделиями организаций здравоохранения, оказывающих медицинскую помощь пациентам с орфанными (редкими) заболеваниями**

40. Минимальное оснащение отделения, оказывающего амбулаторную и стационарную помощь, определяется в соответствии со стандартами организации оказания медицинской помощи в соответствии с приказом Министра здравоохранения Республики Казахстан от 29 октября 2020 года № ҚР ДСМ-167 /2020 «Об утверждении минимальных стандартов оснащения организаций здравоохранения медицинскими изделиями» (зарегистрирован в Реестре государственной регистрации нормативных правовых актов под № 21560).

Приложение к Стандарту  
организации оказания медицинской  
помощи пациентам с орфанными  
(редкими) заболеваниями  
в Республике Казахстан  
Форма

Заключение мультидисциплинарной группы  
по орфанным (редким) заболеваниям

протокол № \_\_\_\_\_

от «\_» «\_\_\_\_\_» 202\_ года

| №   | Наименования необходимых сведений                                       | Дан-<br>ные |
|-----|-------------------------------------------------------------------------|-------------|
| 1.  | Управление здравоохранения                                              |             |
| 2.  | Фактическое место проживания                                            |             |
| 3.  | Медицинская организация (прикрепления пациента)                         |             |
| 4.  | Профиль заболевания                                                     |             |
| 5.  | Дата первичного обращения                                               |             |
| 6.  | Номер протокола МДГ                                                     |             |
| 7.  | Дата проведения МДГ                                                     |             |
| 8.  | Фамилия, имя, отчество (при его наличии) пациента                       |             |
| 9.  | Дата рождения                                                           |             |
| 10. | ИИН                                                                     |             |
| 11. | Адрес проживания                                                        |             |
| 12. | Контактный телефон                                                      |             |
| 13. | Код МКБ-10, наименование диагноза                                       |             |
| 14. | Код МКБ-10, наименование сопутствующего диагноза                        |             |
| 15. | Код МКБ-10 орфанного заболевания                                        |             |
| 16. | Функциональный статус                                                   |             |
| 17. | Осложнения                                                              |             |
| 18. | Члены МДГ (председатель и специалисты)                                  |             |
| 19. | Жалобы                                                                  |             |
| 20. | Анамнез заболевания                                                     |             |
| 21. | Анамнез жизни                                                           |             |
| 22. | Функциональный статус пациента (описание, шкала оценки)                 |             |
| 23. | Наследственность                                                        |             |
| 24. | Результаты молекулярно-генетического исследования                       |             |
| 25. | Заключение: (указать выявленные патогенные варианты, гены, при наличии) |             |
| 26. | Лабораторные исследования                                               |             |
| 27. | Инструментальные исследования                                           |             |
| 28. |                                                                         |             |

|     |                                                                                                                                                                                                                                                     |         |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
|     | Проведенные лабораторно-диагностические генетическое исследования (копии прилагаются в Регистре орфанных (редких) заболеваний)                                                                                                                      |         |
| 29. | Дата проведение медико-генетическое консультирование семьи                                                                                                                                                                                          |         |
| 30. | Консультация репродуктолога (нуждается, не нуждается)                                                                                                                                                                                               |         |
| 31. | Обоснование диагноза и терапевтической тактики                                                                                                                                                                                                      |         |
| 32. | Диагноз подтвержден на основании                                                                                                                                                                                                                    |         |
| 33. | Заключение генетика                                                                                                                                                                                                                                 |         |
| 34. | Междисциплинарное обсуждение: (Обоснование, почему выбран данный метод лечения, роль каждого специалиста в ведении)                                                                                                                                 |         |
| 35. | Оценка прогрессирования заболевания                                                                                                                                                                                                                 |         |
| 36. | Тип терапии: (патогенетическая, заместительная, таргетная, симптоматическая)                                                                                                                                                                        |         |
| 37. | Получаемая ранее терапия                                                                                                                                                                                                                            |         |
| 38. | Обоснование жизненной необходимости                                                                                                                                                                                                                 |         |
| 39. | Наименование орфанного лекарственного средства - разовая доза, кратность приема в сутки, длительность одного курса лечения - количество дней приема в месяц, длительность приема в год - количество курсов в год, способ применения, введения       |         |
| 40. | Уровень доказательности препарата                                                                                                                                                                                                                   |         |
| 41. | План динамического наблюдения (мониторинга)                                                                                                                                                                                                         |         |
| 42. | Критерии эффективности (клинические, лабораторные, функциональные)                                                                                                                                                                                  |         |
| 43. | Критерии отмены терапии                                                                                                                                                                                                                             |         |
| 44. | Дата и №___ протокольного решения заседания экспертный совет уполномоченного органа (при повторном рассмотрении)                                                                                                                                    |         |
| 45. | Информация о проводимой терапии                                                                                                                                                                                                                     |         |
| 46. | Критерии оценки эффективности терапии                                                                                                                                                                                                               |         |
| 47. | Клинические индикаторы – стабилизация или улучшение состояния по шкалам заболевания, снижение выраженности симптомов, отсутствие прогрессирования, лабораторные и функциональные показатели (дыхательная и двигательная функция, когнитивные тесты) |         |
| 48. | Наличие индивидуальный программы реабилитации и реабилитации (ИПАР) с указанием шкалы реабилитационной маршрутизации                                                                                                                                |         |
| 49. | Имеется заключение МДГ по оказанию паллиативной медицинской помощи с указанием категории заболевания и состояний                                                                                                                                    | Да /нет |
| 50. | Обучение родителей (законных представителей) по уходу за ребенком – по питанию и др.                                                                                                                                                                |         |
| 51. | Потребность в технических средствах реабилитации, кислородной, респираторной или нутритивной поддержке                                                                                                                                              |         |

Подписывая данное заключение, председатель и члены МДГ несут ответственность за достоверность предоставленных данных

Председатель: \_\_\_\_\_

Участники: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_