

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>Предисловие</b> .....	10
<b>Раздел I. Редкие наследственные болезни</b> .....	13
Абеталипопротеинемия .....	14
Акродерматит энтеропатический .....	18
Атаксия Фридрейха .....	22
Болезнь Вильсона .....	24
Болезнь Гоше .....	31
Болезнь Ниманна–Пика .....	38
Болезнь Ниманна–Пика тип А .....	39
Болезнь Ниманна–Пика тип В .....	40
Болезнь Ниманна–Пика тип С .....	41
Болезнь Отто–Хробака .....	45
Болезнь Пелицеуса–Мерцбахера .....	48
Врожденная дисфункция коры надпочечников .....	50
Врожденная генерализованная липодистрофия .....	54
Врожденное нарушение гликозилирования 1b типа .....	58
Гемохроматоз .....	61
Гипофосфатазия .....	69
Гликогеновая болезнь .....	73
Гликогеновая болезнь Ia типа .....	73
Гликогеновая болезнь Ib типа .....	78
Гликогеновая болезнь II типа (Болезнь Помпе) .....	81
Гликогеновая болезнь III типа .....	85
Гликогеновая болезнь IV типа .....	88
Гликогеновая болезнь VI типа .....	91
Гликогеновая болезнь IXa типа .....	93
Гликогеновая болезнь IXb типа .....	95
Гликогеновая болезнь IXc типа .....	97
Дисплазия фронтоназальная .....	99
Криопирин-ассоциированные периодические синдромы .....	101
Мандибулофациальный дизостоз .....	106



Метилмалоновая ацидемия .....	109
Муковисцидоз .....	112
Мукополисахаридозы .....	124
Мукополисахаридоз тип I .....	125
Мукополисахаридоз I H (тяжелая форма) .....	125
Мукополисахаридоз тип I S (легкая форма) .....	127
Мукополисахаридоз тип I H/S (промежуточная форма) .....	129
Мукополисахаридоз тип II .....	133
Мукополисахаридоз тип III .....	138
Мукополисахаридоз тип IV .....	142
Мукополисахаридоз тип VI .....	146
Мышечная дистрофия Эмери–Дрейфуса .....	151
Наследственная тирозинемия I типа .....	153
Недержание пигмента .....	158
Несовершенный остеогенез .....	162
Окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия .....	167
Осифицирующий прогрессирующий миозит .....	170
Остеоид-остеома .....	173
Первичная лимфангиэктазия тонкой кишки .....	175
Поздняя X-сцепленная рецессивная спондилоэпифизарная дисплазия .....	179
Пропионовая ацидемия .....	181
Синдром CHARGE .....	184
Синдром LEOPARD .....	186
Синдром Алажилля .....	189
Синдром Ангельмана .....	192
Синдром Бартера .....	195
Синдром Беквита–Видемана .....	198
Синдром кошачьего крика .....	201
Синдром Крузона .....	203
Синдром Леша–Найхана .....	206
Синдром Макла–Уэлса .....	209
Синдром микротии–атрезии .....	211
Синдром ногтевых пластинок–надколенника .....	213
Синдром Пирсона .....	216



Синдром Поланда .....	219
Синдром Прадера–Вилли .....	223
Синдром Робинова.....	225
Синдром Смит–Магенис .....	228
Синдром Шерешевского–Тернера .....	231
Синдром Штурге–Вебера .....	234
Синдром Эдвардса.....	237
Фенилкетонурия.....	239
Цистиноз .....	243
Черепно-ключичный дизостоз .....	247

**Раздел II. Другие редкие болезни.....** 251

Болезнь Крона .....	252
Лангергансоклеточный гистиоцитоз .....	256
Мастоцитоз.....	260
Первичный билиарный цирроз .....	265
Рассеянный склероз.....	268
Саркоидоз кожи .....	272
Синдром Кавасаки.....	277
Системный ювенильный идиопатический артрит .....	281
Язвенный колит.....	288

**Раздел III. Постановление Правительства Российской Федерации....** 293

