



## МИНИСТЕРСТВО НА ЗДРАВЕОПАЗВАНЕТО

### Комисия по редки заболявания

Пл. "Св. Неделя № 5, София 1000  
тел.: (+359 2) 9301 152  
факс:(+359 2) 981 1833

[mail@mh.government.bg](mailto:mail@mh.government.bg)  
[www.mh.government.bg](http://www.mh.government.bg)

#### ПРОТОКОЛ № 30/20.10.2020 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 20 октомври 2020 г. (вторник) от 13:30 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се проведе дистанционно посредством онлайн конферентна връзка.

Присъстват: проф. Румен Стефанов (председател), акад. проф. Иван Миланов, чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов.

Отсъстват: проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, Боян Иванов, Виктор Паскалев.

Присъстващи външни експерти: Марияна Минчева (НЦОЗА).

Списъчен състав – 16. Кворум – 8.

#### ДНЕВЕН РЕД:

1. Разглеждане на върнатите за допълнителна информация заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и искания за обозначаване на експертни центрове по редки заболявания;
2. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към МЗ за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания;
3. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към НЦОЗА за обозначение на експертни центрове по редки заболявания;
4. Разглеждане и разпределяне за експертна оценка на новопостъпили искания към МЗ и НЦОЗА за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и за обозначение на експертни центрове по редки заболявания;

5. Разглеждане на отчети по чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16 за дейността и напредъка на обозначените експертни центрове за редки заболявания;
6. Насрочване на следващо заседание;
7. Други.

#### **ОБСЪЖДАНИЯ И РЕШЕНИЯ:**

1. Комисията разгледа докладите за оценка на постъпилите и разпределени за експертна оценка заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания. Комисията реши както следва:
  - 1) Синдром на късо тънко черво (Orpha код 104008) – Комисията реши да изиска допълнителна информация от подателя на заявлението по следните въпроси: Уточняване наименованието на заболяването – синдром на късо черво. Посоченият Orpha код 104008 съответства на група заболявания, а не на отделна нозологична единица. Големината на резекцията да се уточни и уеднакви навсякъде в дефиницията и описанието на заболяването. Алгоритмите за диагностициране, лечение, проследяване и рехабилитация да се опишат по-подробно в подаденото заявление, а не само да се посочват литературни източници;
  - 2) Хемолитично-уремичен синдром при деца (код по МКБ-10 D59.3, Orpha код 544482) – Комисията реши да изиска допълнителна информация от подателя на заявлението по следните въпроси: Уточняване наименованието на заболяването. Съдържанието на подаденото заявление описва атипичен хемолитично-уремичен синдром, докато подаденото заявление е общо за групата заболявания хемолитично-уремичен синдром, а посоченият в заявлението Orpha код се отнася за друга форма на хемолитично-уремичен синдром. Също така Комисията счита, че заболяването не следва да се включва в Списъка на редките заболявания само за деца, тъй като нито МКБ-10, нито Orphanet разделят въпросното заболяване по възрастов критерий. С оглед на това алгоритмите за диагностициране, лечение, проследяване и рехабилитация е необходимо да се допълнят с информация за възрастна популация, тъй като подаденото описание покрива само педиатрична популация.
2. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
  - 1) Периневрални кисти на Тарлов (Orpha код 65250) – д-р Ирина Ковачева информира Комисията, че подателят на заявлението не отговаря на изискванията съгласно чл. 11, ал. 1, т. 6 и 7 от Наредба № 16. Заявлението ще бъде обсъдено от Комисията след подаване на искане за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания от лице или

организация, отговарящи на изискванията на чл. 11, ал. 1 от Наредба № 16. Комисията прие д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева и Владимир Томов да изготвят експертна оценка на новоподаденото заявление.

3. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:

1) УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ (експертен център по наследствена фамилна транстиретинова амилоидоза) – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, Владимир Томов.

4. Комисията отложи разглеждане на постъпилото заявление от УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига поради неизготвена експертна оценка.

5. Марияна Минчева (НЦОЗА) информира членовете на Комисията, че съгласно чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16 са получени отчети за дейността и напредъка на следните експертни центрове:

1) Експертен център по коагулопатии и редки анемии към УМБАЛ „Св. Марина“;

2) Експертен център по генетични неврологични и метаболитни заболявания към УМБАЛ „Александровска“;

3) Експертен център по дистонии към МБАЛНП „Св. Наум“;

4) Експертен център по първични имунни дефицити към УМБАЛ „Александровска“;

5) Експертен център по болест на Фабри към УМБАЛ „Александровска“;

6) Експертен център по наследствени метаболитни заболявания на черния дроб (болест на Уилсън, наследствена хемохроматоза, порфирии) към УМБАЛ „Св. Иван Рилски“;

7) Експертен център по коагулопатии и вродени анемии към СБАЛХЗ;

8) Експертен център по редки ендокринни болести към УМБАЛ „Св. Марина“;

9) Експертен център по хипопитуитаризъм, синдром на Кушинг с хипофизарен произход, акромегалия и хипофизарен гигантизъм към УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“;

10) Експертен център по хорея на Хънтингтън към МБАЛНП „Св. Наум“;

11) Експертен център по редки заболявания в педиатрията към СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“.

6. Марияна Минчева (НЦОЗА) информира членовете на Комисията, че съгласно чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16 не са получени отчети за дейността и напредъка на следните експертни центрове:
  - 1) Експертен център по вродени сърдечни малформации на пациенти под и над 18-годишна възраст към МБАЛ „НКБ“;
  - 2) Експертен център по белодробна артериална хипертония към МБАЛ „НКБ“.
7. Марияна Минчева (НЦОЗА) ще се свърже с МБАЛ „НКБ“ за актуализиране на информацията за двата експертни центъра към това лечебно заведение и подаване на отчети.
8. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията, че е изпратил приетите на предходното заседание предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16 до Министерство на здравеопазването за обсъждане и юридическо съгласуване.
9. В продължение на обсъждането дейността на Националния регистър на пациенти с редки заболявания в предишното заседание, Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено становище от доц. Красимира Дикова (НЦОЗА). Според доц. Дикова предложението за изпращането на данни към Регистъра за редки болести съгласно чл. 42 и 43 от Наредба № 16 да се извършва от НЗОК, а не от експертните центрове и от лечебните заведения, които осъществяват дейност по отношение на пациенти с редки заболявания, е обсъждано от членовете на Комисията по редки болести. Предвид гореизложеното, следва Комисията да инициира към Министерство на здравеопазването изменение на Наредба № 16 с направеното предложение за промяна в пътя на отчетността. При положителен отзив от страна на Министерство на здравеопазването, ще бъдат изискани становищата на НЦОЗА и НЗОК, след което да се финализира промяната в Наредба № 16.
10. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 1 декември 2020 г. (вторник).

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)