



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
www.mh.government.bg

ПРОТОКОЛ № 11/04.11.2016 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 4 октомври 2016 г. (вторник) от 14:30 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се състоя в Националния център по обществено здраве и анализи (НЦОЗА).

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

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, Вероника Трифонова, Виктор Паскалев.

Присъстващи външни експерти: Марияна Минчева (НЦОЗА)

Списъчен състав – 16. Кворум – 8.

ДНЕВЕН РЕД:

1. Запознаване с писмо от Заместник-министър Шарков относно позицията на Министерство на здравеопазването за включване на онкологични заболявания в Списъка на редките заболявания
2. 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;
3. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към МЗ за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания;

4. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към НЦОЗА за обозначение на експертни центрове по редки заболявания;
5. 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;
6. Насрочване на следващо заседание;
7. Други.

ОБСЪЖДАНИЯ И РЕШЕНИЯ:

1. Проф. Стефанов запозна членовете на Комисията с писмо от Заместник-министър Шарков относно позицията на Министерство на здравеопазването за включване на онкологични заболявания в Списъка на редките заболявания. Писмото е получено в отговор на официално запитване на Комисията във връзка с постъпило заявление за включване на злокачествено новообразувание на яйчника (код по МКБ-10 C56, Orpha код 213500) в Списъка на редките заболявания, установени в Република България. На предишно заседание Комисията реши да отправи такова запитване до Министерство на здравеопазването с цел съгласуване на Списъка на редките заболявания с политиката на Министерството в областта на онкологията и онкохематологията. Членовете на Комисията обсъдиха получения отговор и представиха своите позиции.
2. Д-р Ковачева, д-р Иванова и д-р Райчева изтъкнаха факта, че има утвърдено нормативно определение за рядко заболяване, което е изцяло в синхрон с европейските директиви и препоръки. Присъстващите представители на Министерство на здравеопазването подчертаха, че Комисията като консултативен орган към Министъра на здравеопазването има правомощия да предлага необходими промени, включително и нормативни, по отношение на редките заболявания. Съгласно чл. 7 от Наредба № 16, Комисията може да кани за участие в заседанията си специалисти от различни области, свързани с разискваните от нея въпроси.
3. С оглед спецификата на заболяванията в онкологията и онкохематология, Комисията реши да отправи запитване към Министерство на здравеопазването, Националния консултант по клинична хематология – проф. д-р Георги Михайлов и Националния консултант по медицинска онкология – проф. д-р Асен Дудов за изработване на съвместна позиция относно редките нозологични единици в онкологията и онкохематологията. Комисията предлага на националните консултанти да обсъдят и да предложат консенсусно становище за евентуални нормативни промени по отношение на дефиницията за редки онкологични заболявания и допълнителни критерии за включването им в Списъка за редки болести. Такава промяна произтича от социално-медицинските специфики на тези заболявания и установените здравни политики в тази област в България.

Присъстващите представители на Министерство на здравеопазването – д-р Ковачева, д-р Иванова и д-р Райчева – не подкрепиха така взетото решение.

4. 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) гноен хидраденит, фамилна форма (код по МКБ-10 L73.2, заявен Orpha код 387) – извършената експертна оценка на приложените документи по заявлението констатира, че не са приложени епидемиологични данни и научни публикации за фамилната форма на гноен хидраденит. Не са налични отделни диагностични критерии за разглежданата фамилна форма. След проверка в Европейския референтен портал за редки заболявания Orphanet е установено, че рядко заболяването с код по МКБ-10 L73.2 и Orpha код 387 не съществува. С оглед на това, Комисията реши, че заболяването не отговаря на § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето. Комисията приема препоръка за отказ на добавяне на заболяването в Списъка на редките заболявания;
 - 2) комплекс туберозна склероза (код по МКБ-10 Q85.1, Orpha код 805) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 3) наследствена оптична невропатия на Лебер (код по МКБ-10 H47.2, Orpha код 104) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 4) други уточнени видове диабет MODY – заявителят следва да внесе отделно заявление за въпросната нозологична единица;
 - 5) моногенен захарен диабет – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
 - 6) мукополизахаридоза тип 2 (синдром на Хънтър) (код по МКБ-10 E76.1, Orpha код 580) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
 - 7) мукополизахаридоза тип 6 (код по МКБ-10 E76.2, Orpha код 583) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания с допълване на конкретния Orpha код по включения в списъка код по МКБ-10 E76.2;
 - 8) синдроми на вродени аномалии, свързани с предимно с нисък ръст, Прадер-Вили синдром (код по МКБ-10 Q87.1, Orpha код 739) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
 - 9) класическа фенилкетонурия (код по МКБ-10 E70.0, Orpha код 79254) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
 - 10) централен ранен пубертет (код по МКБ-10 E22.8, Orpha код 759) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 11) синдром на Търнър – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
 - 12) разстройства в метаболитния цикъл на уреята – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка.

5. Комисията реши, че УМБАЛ „Проф. Стоян Киркович“ не покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и не следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (гноен хидраденит, фамилна форма). Заболяването гноен хидраденит, фамилна (код по МКБ-10 L73.2) не отговаря на § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето и не се счита за рядко.
6. Комисията отложи разглеждането на искането за обозначаване на УМБАЛНП „Св. Наум“ като експертен център по хорея на Хънтингтън поради неизготвена експертна оценка.
7. Комисията разгледа подадените искания от СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначение за експертен център за редки заболявания. Предвид особения характер на заявените редките заболявания и организацията на тяхното обслужване, заявителят следва да прецизира искането си и да подаде ново искане до НЦОЗА за обозначаване на експертен център в областта на педиатрия в СБАЛДБ.
8. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 22 октомври 2016 г. от 14:30 ч.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)