



## 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 № 16/24.10.2017 г.**

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 24 октомври 2017 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. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, д-р Светлана Райчева, Вероника Трифонова.

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. Насрочване на следващо заседание;
6. 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) Хронична тромбоемболична белодробна хипертония (Orpha код 70591) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка.
2. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на нови заболявания в списъка на редките заболявания и за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
  - 1) УМБАЛ „Св. Марина“ (експертен център по редки ендокринни болести) – получено е искане от ръководителя на експертния център за добавяне на 3 нозологични единици към обозначението на центъра – хипопитуитаризъм (код по МКБ-10 E23.0, Orpha код 90695), синдроми на вродени аномалии, свързани предимно с нисък ръст – синдром на Прадер-Вили (код по МКБ-10 Q87.1, Orpha код 739) и синдром на Търнър – кариотип 45,X (код по МКБ-10 Q96.0, Orpha код 881). Трите заболявания са включени в Списъка на редките заболявания и имат изготвени описания. Експертна група в състав проф. Ива Стоева, чл.-кор. проф. Драга Тончева и Владимир Томов да изготви доклад за оценка на постъпилото искане;
  - 2) УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ (експертен център по редки ендокринни надбъбречни и гонадни заболявания) – получено е искане за обозначаване на експертен център по редки ендокринни надбъбречни и гонадни заболявания за следните 5 заболявания – адреномедуларна хиперфункция (код по МКБ-10 E27.5, Orpha код 717), първичен хипералдостеронизъм (редки форми) (код по МКБ-10 E26.0, Orpha код 235936), непридобита преждевременна овариална недостатъчност (код по МКБ-10 E28.3, Orpha код 95710), 46,XY пълна гонадна дисгенезия (Swyer syndrome) (код по МКБ-10 Q99.1, Orpha код 242) и вродена надбъбречна хиперплазия (код по МКБ-10 E25.0, Orpha код 418). Комисията вече е разглеждала заявление за заболяването 46,XY пълна гонадна дисгенезия (код по МКБ-10 Q99.1, Orpha код 242) и е приела препоръка за включването му в Списъка на редките заболявания. Съгласно чл. 26, ал. 4 и чл. 28 от Наредба № 16 от 30 юли 2014

г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания, останалите четири заболявания от искането трябва да бъдат разгледани първо за включване в Списъка на редките заболявания. В изпълнение на чл. 28 от Наредба № 16 Комисията реши да препоръча спиране на процедурата по заявлението от УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ ЕАД до вписване на посочените в него заболявания в Списъка на редките заболявания.

- 3) Постъпили в МЗ от проф. Сабина Захаријева заявления за включване на нови заболявания в списъка на редките заболявания - адреномедуларна хиперфункция (код по МКБ-10 E27.5, Orpha код 717), първичен хипералдостеронизъм (редки форми) (код по МКБ-10 E26.0, Orpha код 235936), непридобита преждевременна овариална недостатъчност (код по МКБ-10 E28.3, Orpha код 95710), и вродена надбъбречна хиперплазия (код по МКБ-10 E25.0, Orpha код 418). Експертна група в състав проф. Ива Стоева, д-р Ирина Ковачева и Виктор Паскалев да изготви доклади за оценка на постъпилите заявления.
3. Д-р Ковачева информира членовете на Комисията, че Съветът на държавите-членки по въпросите на европейските референтни мрежи предстои да обяви конкурс за разширяване на съществуващите 24 европейски референтни мрежи в края на 2017 г. или в началото на 2018 г.
4. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 30 януари 2018 г. (вторник) 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)