



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 № 21/20.11.2018 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 20 ноември 2018 г. (вторник) от 12:00 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. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, д-р Ирина Ковачева, д-р Галя Кондева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева.

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. Обсъждане на текущото състояние на Националния регистър на пациенти с 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) Първичен хипералдостеронизъм (редки форми) (код по МКБ-10 E26.0, Orpha код 235936) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) Адреномедуларна хиперфункция (код по МКБ-10 E27.5, Orpha код 717) – посоченият Orpha код съответства на група заболявания. Заявителят следва да уточни специфичен Orpha код за конкретното рядко заболяване, което съответства на внесеното описание, или да внесе отделни описания със специфични Orpha кодове за всички заболяванията от групата;
 - 3) Непридобита преждевременна овариална недостатъчност (код по МКБ-10 E28.3, Orpha код 95710) – посоченият Orpha код съответства на група заболявания. Заявителят следва да уточни специфичен Orpha код за конкретното рядко заболяване, което съответства на внесеното описание, или да внесе отделни описания със специфични Orpha кодове за всички заболяванията от групата;
 - 4) Вродена надбъбречна хиперплазия (код по МКБ-10 E25.0, Orpha код 418) – посоченият Orpha код съответства на група заболявания. Заявителят следва да уточни специфичен Orpha код за конкретното рядко заболяване, което съответства на внесеното описание, или да внесе отделни описания със специфични Orpha кодове за всички заболяванията от групата. Заявителят следва да допълни описанието с актуални консенсуси за диагностика, лечение и проследяване.
2. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
 - 1) Спинална мускулна атрофия тип 1 (код по МКБ-10 G12.0, Orpha код 83330) – проф. Емил Паскалев, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов;

- 2) Спинална мускулна атрофия тип 2 (код по МКБ-10 G12.1, Orpha код 83418) – проф. Емил Паскалев, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов;
 - 3) Спинална мускулна атрофия тип 3 (код по МКБ-10 G12.1, Orpha код 83419) – проф. Емил Паскалев, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов;
 - 4) Периодичен синдром, свързан с рецептора за тумор-некротизиращия фактор (TRAPS) (код по МКБ-10 E85.0, Orpha код 32960) – чл.-кор. проф. Драга Тончева, д-р Галя Кондева, Виктор Паскалев;
 - 5) Меркел-клетъчен карцином (код по МКБ-10 C44.3, C44.6, C44.7, Orpha код 79140) – с оглед спецификата на заболяванията в онкологията и онкохематология, Комисията реши да отправи запитване към Националния консултант по клинична хематология – проф. д-р Жанет Грудева-Попова и Националните консултанти по медицинска онкология – проф. д-р Асен Дудов и проф. д-р Константа Тимчева 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.
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. Марина“ (експертен център по муковисцидоза) – проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, Владимир Томов. Заболяването е включено в Списъка на редките заболявания (МКБ-10 кодове E84.0, E84.1 и E84.8), но няма изготвено описание досега. Експертната група ще оцени също приложеното описание от заявителя;
 - 2) УМБАЛ „Александровска“ (експертен център по муковисцидоза) – проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, Владимир Томов. Заболяването е включено в Списъка на редките заболявания (МКБ-10 кодове E84.0, E84.1 и E84.8), но няма изготвено описание досега. Експертната група ще оцени също приложеното описание от заявителя;
 - 3) УМБАЛ „Софиямед“ (експертен център по редки имунологични заболявания) – д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, Владимир Томов. Посочените заболявания са селективен дефицит на имуноглобулин А (МКБ-10 код D80.2) и селективен дефицит на имуноглобулин М (МКБ-10 код D80.4). Заболяванията са включени в Списъка на редките заболявания, но нямат изготвени описания досега. Експертната група ще оцени също приложените описания от заявителя.

4. Комисията реши Боян Иванов да се запознае с полученото писмо от проф. Сабина Захариева (ръководител на експертен център към УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“) и проф. Виолета Йотова (ръководител на експертен център към УМБАЛ „Св. Марина“) относно приложението и законосъобразността спрямо действащата нормативна уредба в България на стандартизиран формуляр за информирано съгласие. Документът е част от Системата за клиничен мениджмънт на пациенти с редки заболявания към европейските референтни мрежи. Боян Иванов ще изготви проект за становище на Комисията по това запитване.
5. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за постъпило писмо от проф. Виолета Йотова (ръководител на експертен център към УМБАЛ „Св. Марина“) относно проведен независим външен одит на експертния център по редки ендокринни заболявания към УМБАЛ „Св. Марина“. Центърът е получил отлична оценка в рамките на участието си в европейска референтна мрежа по редки заболявания.
6. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за постъпило писмо от Заместник-министър д-р Бойко Пенков относно Националния регистър на пациенти с редки заболявания.
7. Марияна Минчева представи на членовете на Комисията междинен отчет с текущи епидемиологични данни от Националния регистър на пациенти с редки заболявания.
8. По предложение на Виктор Паскалев Комисията реши да покани доц. Красимира Дикова (НЦОЗА) на следващото си заседание, за да се обсъди текущото състояние на Националния регистър на пациенти с редки заболявания.
9. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено писмо от проф. Румен Стоилов (председател на Българско дружество по ревматология) относно епидемиологията на системния лупус ериматозус в България. Писмото съдържа искане за оттегляне на предишно решение на Комисията с препоръка за изваждане на дисеминиран *lupus erythematodes* с увреждане на други органи или системи (код по МКБ-10 M32.1) и други форми на дисеминиран *lupus erythematodes* (код по МКБ-10 M32.8). Комисията реши да изиска справка от НЗОК за броя на лекуваните пациенти с такава диагноза в болнични и извънболнични условия.
10. Д-р Ирина Ковачева информира членовете на Комисията за решенията от последните заседания от Борда на страните-членки за европейските референтни мрежи относно представителството на страни-членки в европейски референтни мрежи, в които нямат експертен център, включен като член на мрежата. Комисията реши да разгледа този въпрос на следващото си заседание, след като се запознае подробно с възможностите, предоставяни от ЕК и с изготвена справка от координаторите на европейските референтни мрежи за очакванията за включване на нови пълноправни и асоциирани членове.
11. По предложение на проф. Румен Стефанов Комисията реши да изготви предложения до Министъра на здравеопазването за изменение и допълнение на 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. В срок до следващото заседание членовете на Комисията следва да представят в писмен вид своите предложения.

12. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 5 февруари 2019 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)