



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 № 4/05.10.2015 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 5 октомври 2015 г. (понеделник) 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.

Присъстват: проф. Румен Стефанов (председател), чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: Акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, проф. Радка Тинчева, доц. Ива Стоева, доц. Валерия Калева, Вероника Веронова, Виктор Паскалев.

Списъчен състав – 16. Кворум – 8.

Присъстващи експерти от НЦОЗА: Доц. Красимира Дикова, ас. Надежда Тодорова.

ДНЕВЕН РЕД:

1. Обзор на дейността на Комисията за предходните два месеца;
2. Административно и техническо обслужване на дейността на Комисията;
3. Обсъждане и представяне на Министъра на здравеопазването за утвърждаване на Списък на редките заболявания, установени в Република България, който съдържа редките заболявания, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично (ДВ, бр. 106 от 2004 г.),

по отношение на които е налице медицински и/или организационен опит по тяхната профилактика, диагностика, лечение, проследяване и/или рехабилитация в страната;

4. Разглеждане на постъпили 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.

РЕШЕНИЯ:

1. По т. 1 проф. Стефанов и д-р Ковачева информираха Комисията за текущите дейности на Комисията.
2. По т. 2 проф. Стефанов припомни, че съгласно чл. 8 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, административното и техническото обслужване на дейността на Комисията се осигурява от НЦОЗА. За изпълнението на целите на Наредбата:
 - съгласно чл. 14, ал. 2, Списъкът на редките заболявания, установени в Република България, се публикува на официалната електронна страница на НЦОЗА. Електронна база относно информацията по чл. 11, ал. 2 за всяко заболяване, включено в Списъка, се поддържа на официалната електронна страница на НЦОЗА;
 - съгласно чл. 26, ал. 5, при подаване на искане за обозначение на експертен център за конкретно рядко заболяване/редки заболявания, НЦОЗА проверява служебно наличието на (1) удостоверение за актуална регистрация в съответната регионална здравна инспекция – за лечебните заведения по чл. 17, ал. 2, т. 1, (2) актуално разрешение за лечебна дейност, издадено от Министъра на здравеопазването – за лечебните заведения по чл. 17, ал. 2, т. 2-5, валидна заповед за акредитация на лечебното заведение за обучение на специализанти по една или повече от медицинските специалности, осигуряващи мултидисциплинарното обслужване на пациентите с рядкото заболяване/редките болести, за които е заявен центърът;
 - съгласно чл. 34, ал. 1, при подаване на искане за обозначение на референтна мрежа, НЦОЗА проверява служебно наличието на заповеди за обозначение на експертните центрове;
 - съгласно чл. 40, ал. 1, НЦОЗА създава и поддържа на официалната си електронна страница публичен регистър на експертните центрове за редки заболявания и на референтните мрежи за редки заболявания в страната;
 - съгласно чл. 41, ал. 1, НЦОЗА създава и поддържа Национален регистър на пациентите с редки заболявания.

Проф. Стефанов припомни, че НЦОЗА следва да води кореспонденция със заявителите на предложения за заболявания за включване в Списъка на редките заболявания и на искания за обозначение на експертни центрове и референтни мрежи за редки заболявания.

3. По т. 2 ас. Тодорова обясни, че ще внесе искане до Директора на НЦОЗА за определяне на помещение за архив на Комисията.
4. По т. 2 доц. Дикова информира Комисията, че вече е обявена обществена поръчка за изграждането на Национален регистър на пациентите с редки заболявания.
5. По т. 2 проф. Стефанов информира доц. Дикова и ас. Тодорова, че при извършване на служебни проверки по чл. 26, ал. 5 и чл. 34, ал. 1 НЦОЗА следва да издава протокол за проверка.
6. По т. 2 Комисията реши НЦОЗА да създаде раздел за дейността на Комисията на своята официална електронна страница. Освен служебните регистрите, които НЦОЗА създава и поддържа съгласно чл. 14, ал. 2, чл. 40, ал. 1 и чл. 41, ал. 1, НЦОЗА следва да създаде и поддържа подраздел за дейността на Комисията, който да съдържа информация за заседанията на Комисията (дневен ред и извлечение с взетите решения), както и официални бланки за заявление за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и за искане за обозначаване на експертен център за рядко заболяване (редки заболявания). Проф. Стефанов ще изпрати допълнително информация на ас. Тодорова за подредбата на раздела за дейността на Комисията.
7. По т. 2 Комисията реши да бъде указано на сайта на НЦОЗА, че всички заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и за искане за обозначаване на експертен център за рядко заболяване (редки заболявания) следва да се подават на хартиен и електронен носител (CD).
8. По т. 2 Комисията определи ред за разглеждане на постъпилите искания за обозначаване на експертен център за рядко заболяване (редки заболявания):
 - служебна проверка и издаване на протокол за проверка от НЦОЗА съгласно чл. 26, ал. 5;
 - на първо заседание Комисията избира трима свои членове, които в срок 45 дни разглеждат искането и приложените към него документи и представят предложение за одобрение или за отхвърляне на искането;
 - на второ заседание Комисията взема мотивирано решение относно становището си до Директора на НЦОЗА. Становището съдържа анализ на искането и предложение за обозначение или за отказ съответното лечебно заведение да бъде обозначено като експертен център;
 - в случай на положително решение за обозначение за експертен център, Директорът на НЦОЗА издава заповед със срок на обозначение и официален сертификат.

Формулярите за двата документа следва да се съгласуват с правните отдели на НЦОЗА и Министерство на здравеопазването;

- НЦОЗА създава и поддържа архив на хартиен и електронен носител за изброените по-горе дейности.
9. По т. 3 Комисията реши заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания, подадени от немедицински лица, да бъдат връщани за съгласуване с национален консултант и медицинско научно дружество по съответната специалност (специалности) в частите за (1) определение, наименование и код на заболяването, (2) критерии и алгоритми за диагностициране на заболяването, (3) алгоритми за лечение, проследяване и рехабилитация на заболяването, (4) необходими дейности за профилактика на заболяването, ако такива са приложими, (5) предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба. При липса на утвърден стандарт за мениджмънт на съответното заболяване, националният консултант и медицинското научно дружество да бъдат поканени за изготвяне и адаптиране на български език на европейски (международен) стандарт за мениджмънт. Членовете на Комисията, които са представители на представителни организации за защита правата на пациентите и на пациентски организации, представящи България в Европейската организация за редки болести EURORDIS, съфинансирана от Европейската комисия, се ангажират да информират организациите на пациенти с редки заболявания за това решение на Комисията.
10. По т. 3 Комисията определи ред за отговор на заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания:
- при подадена пълна и изчерпателна информация за заболяването съгласно чл. 11, ал. 2, заявителите биват информирани за становището на Комисията чрез публикуваните решения на електронната страница на НЦОЗА;
 - при подадена непълна и/или неизчерпателна информация за заболяването съгласно чл. 11, ал. 2, НЦОЗА изпраща писмо с протокол от Комисията до заявителя за допълване и уточняване.
11. По т. 3, д-р Ковачева представи за обсъждане предложение до Министъра на здравеопазването за утвърждаване на Списък на редките заболявания, установени в Република България, който съдържа редките заболявания, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично (ДВ, бр. 106 от 2004 г.), по отношение на които е налице медицински и/или организационен опит по тяхната профилактика, диагностика, лечение, проследяване и/или рехабилитация в страната. Предложеният списък замества гласувания списък на предишното заседание на Комисията на 15 юли 2015 г., като промяната е наложителна предвид предстоящите нормативни промени при заплащането на извънболнични терапии от НЗОК.

12. Комисията прие предложението на д-р Ковачева за утвърждаване на Списък на редките заболявания, установени в Република България, който съдържа редките заболявания, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично (ДВ, бр. 106 от 2004 г.), по отношение на които е налице медицински и/или организационен опит по тяхната профилактика, диагностика, лечение, проследяване и/или рехабилитация в страната.

Рубрика по МКБ	Код по МКБ10	Заболяване
Таласемия	D56.1	Бета-таласемия
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA231214	Таласемия майор
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA231222	Таласемия интермедия
Придобита хемолитична анемия	D59.5	Пароксизмална нощна хемоглобинурия
Други апластични анемии	D61.0	Конституционна апластична анемия
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA84	Анемия на Фанкони
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA124	Синдром на Blackfan-Diamond
Други анемии	D64.4	Конгенитална дизеритропоетична анемия
Вроден дефицит на фактор VIII	D66	Вроден дефицит на фактор VIII
Вроден дефицит на фактор IX	D67	Вроден дефицит на фактор IX
Други нарушения на кръвосъсирването	D68.0	Болест на Von Villebrand
	D68.2	Вроден дефицит на други фактори на кръвосъсирването
Пурпура и други хеморагични състояния	D69.3	Идиопатична тромбоцитопенична пурпура
Имунодефицит с преобладаващ недостиг	D80.0	Наследствена хипогамаглобулинемия
	D80.1	Нефамилна хипогамаглобулинемия

Рубрика по МКБ	Код по МКБ10	Заболяване
на антитела	D80.2	Селективен дефицит на имуноглобулин А [IgA]
	D80.3	Селективен дефицит на подкласове на имуноглобулин G [IgG]
	D80.4	Селективен дефицит на имуноглобулин М [IgM]
	D80.5	Имунодефицит с повишен имуноглобулин М [IgM]
	D80.6	Дефицит на антитела с близки до нормата имуноглобулини или с хиперимуноглобулинемия
	D80.7	Преходна хипогамаглобулинемия при деца
	D80.8	Други имунодефицитни състояния с преобладаващ дефект на антитела
	D80.9	Имунодефицит с преобладаващ дефект на антитела, неуточнен
Комбинирани имунодефицитни състояния	D81.0	Тежък комбиниран имунодефицит с ретикулна дисгенеза
	D81.1	Тежък комбиниран имунодефицит с ниско съдържание на Т- и В-клетки
	D81.2	Тежък комбиниран имунодефицит с ниско или нормално съдържание на В-клетки
	D81.3	Дефицит на аденозиндезаминаза [ADA]
	D81.4	Синдром на Nezelof
	D81.5	Дефицит на пурин-нуклеозид-фосфорилаза [PNP]
	D81.6	Дефицит на главния хистокompatибилен комплекс клас I
	D81.7	Дефицит на главния хистокompatибилен комплекс клас II
	D81.8	Други комбинирани имунодефицити
	D81.9	Комбиниран имунодефицит, неуточнен
Имунодефицит, свързан с други значителни дефекти	D82.0	Синдром на Wiskott-Aldrich
	D82.1	Синдром на Di George
	D82.2	Имунодефицит с къси крайници
	D82.3	Имунодефицит като резултат от наследствен дефект, предизвикан от вируса на Epstein-Barr
	D82.4	Синдром на хиперимуноглобулин Е [IgE]
	D82.8	Имунодефицит, свързан с други уточнени значителни дефекти
	D82.9	Имунодефицит, свързан със значителни дефекти, неуточнен
Обикновен променлив имунодефицит	D83.0	Обикновен променлив имунодефицит с преобладаващи отклонения в броя и функцията на В-

Рубрика по МКБ	Код по МКБ10	Заболяване
		клетките
	D83.1	Обикновен променлив имунодефицит с преобладаващи нарушения в имунорегулаторните Т-клетки
	D83.2	Обикновен променлив имунодефицит с автоантитела към В- или Т-клетки
	D83.8	Други обикновени променливи имунодефицитни състояния
	D83.9	Обикновен променлив имунодефицит, неуточнен
Други имунодефицити	D84.0	Дефект на функционалния антиген-1 [LFA-1] на лимфоцитите
	D84.1	Дефекти в системата на комплемента
	D84.8	Други уточнени имунодефицити
	D84.9	Имунодефицит, неуточнен
Хипопаратиреоидизъм	E20.0	Идиопатичен хипопаратиреоидизъм
Хиперфункция на хипофизата	E22.0	Акромегалия и хипофизарен гигантизъм
	E22.1	Хиперпролактенемия
	E22.8	Други хиперфункции на хипофизата
Хипофункция и други разстройства на хипофизата	E23.0	Хипопитуитаризъм
	E23.2	Безвкусен диабет
Синдром на Кушинг	E24.0	Синдром на Cushing с хипофизарен произход
Други разстройства на надбъбречните жлези	E27.1	Първична недостатъчност
Разстройства на обмяната на ароматните аминокиселини	E70.0	Класическа фенилкетонурия
Други разстройства на обмяната на аминокиселините	E72.2	Разстройства в метаболитния цикъл на уреята
Други разстройства на обмяната на въглехидратите	E74.0	Болест на натрупването на гликоген – Болест на Помпе
Разстройства на обмяната на сфинголипидите и други нарушения на натрупване на липидите	E75.2	Други сфинголипидози – Болест на Гоше, Болест на Фабри, Болест на Ниeman – Пик тип С
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA355	Болест на Гоше

Рубрика по МКБ	Код по МКБ10	Заболяване
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA324;	Болест на Фабри
	код съгласно Базата данни "Орфанет" ORPHA646	Болест на Ниeman – Пик тип С
Разстройства на обмяната на глюкозаминогликаните	E76.1	Мукополизахаридоза, тип II
	E76.2	Други мукополизахаридози
Разстройства на минералната обмяна	E83.0	Разстройства на обмяната на медта – Болест на Уилсон – Коновалов
	E83.3	Разстройства на обмяната на фосфора
Кистозна фиброза	E84.0	Кистозна фиброза с белодробни прояви
	E84.1	Кистозна фиброза с чревни прояви
	E84.8	Кистозна фиброза с други прояви
Амилоидоза	E85.1	Наследствена фамилна амилоидоза с невропатия
Първични мускулни увреждания	G71.0	Мускулна дистрофия
	G71.1	Миотонични увреждания
Други форми на белодробно сърце	I27.0	Първична белодробна хипертония
Болест на Crohn [регионален ентерит]	K50.0	Болест на Crohn на тънкото черво
	K50.1	Болест на Crohn на дебелото черво
Серопозитивен ревматоиден артрит	M05.0	Синдром на Felty
Юношески (ювенилен) артрит	M08.0	Юношески ревматоиден артрит
	M08.1	Юношески анкилозирац спондилит
	M08.2	Юношески артрит със системно начало
	M08.3	Юношески полиартрит (серонегативен)
	M08.4	Юношески пауциартикуларен артрит
Възлест полиартериит и наследствени състояния	M30.0	Възлест полиартериит
Други некротизиращи васкулопатии	M31.3	Грануломатоза на Wegener
Дисеминиран лупус еритематодес	M32.1	Дисеминиран lupus erythematoses с увреждане на други органи или системи
	M32.8	Други форми на дисеминиран lupus erythematoses
Дерматополимиозит	M33.0	Ювенилен дерматомиозит
	M33.1	Други дерматомиозити
	M33.2	Полимиозит

Рубрика по МКБ	Код по МКБ10	Заболяване
Системна склероза	M34.0	Прогресивна системна склероза
	M34.1	Синдром CR(E)ST
Други вродени аномалии на нервната система	Q07.0	Синдром на Арналд-Киари
Вродени аномалии на сърдечните камери и съобщителните отвори	Q20.0	Общ артериален трункус
	Q20.1	Удвоен изходен отвор на дясната камера
	Q20.3	Дискордантно свързване на камерите с артериите
	Q20.4	Удвоен камерен входен отвор
Вродени аномалии на сърдечната преграда	Q21.0	Междукамерен септален дефект
	Q21.2	Предсърдно камерен септален дефект
	Q21.4	Аортопулмонален септален дефект
Вродени аномалии на сърдечната преграда	Q21.8	Други вродени аномалии на сърдечната преграда (Синдром на Eisenmenger)
Вродени аномалии на пулмоналната и трикуспидалната клапа	Q22.6	Синдром на хипопластичното дясно сърце
Вродени аномалии на аортната и митралната клапа	Q23.0	Вродена стеноза на аортната клапа
Вродени аномалии на големите артерии	Q25.0	Отворен дуктус артериозус
	Q25.1	Коарктация на аортата
	Q25.5	Атрезия на белодробната артерия
Вродени аномалии на големите вени	Q26.2	Тотално аномално вливане на белодробните вени
	Q26.3	Частично аномално вливане на белодробните вени
Булозна епидермолиза	Q81.0	Епидермолизис булоза симплекс
	Q81.1	Епидермолизис булоза леталис
	Q81.2	Епидермолизис булоза дистрофика
Други уточнени синдроми на вродени аномалии, засягащи няколко системи	Q87.1	Синдроми на вродени аномалии, свързани предимно с нисък ръст – синдром на Prader-Willi
Синдром на Turner	Q96.0	Кариотип 45,X
	Q96.1	Кариотип 46,X iso (Xq)
	Q96.2	Кариотип 46,X със структурно абнормална полова хромозома, различна от iso (Xq)
	Q96.3	Мозаицизъм, 45,X/46, XX или XY
	Q96.4	Мозаицизъм, 45,X/друга клетъчна линия (линии) с абнормална полова хромозома
	Q96.8	Други варианти на синдрома на Turner

13. Владимир Томов постави въпрос за включване на късната болест на Паркинсон в Списъка на редките заболявания. Проф. Търнев разясни, че в случая става въпрос на стадий на често заболяване, а не за отделна нозология.

7. По т. 4, Комисията разгледа експертните доклади за оценка постъпилите към 15 юли 2015 г. заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и искания за обозначаване на експертни центрове по редки заболявания. Комисията реши както следва:

- а. аниридия – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление, да се съгласува с национален консултант и медицинско научно дружество;
- б. болест на Хънтингтън – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление, да се съгласува с национален консултант и медицинско научно дружество;
- в. първични дистонии – Комисията приема препоръка за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания;
- г. вродени лицеви аномалии – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление;
- д. дисеминиран лупус еритематодес – Комисията приема препоръка за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания, подадената информация да се съгласува и допълни от национален консултант и медицинско научно дружество;
- е. порфирии – заявителят е подал заявлението отново в одобрения от Комисията формат, предложението ще се разгледа от начало;
- ж. вродени сърдечни малформации – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление;
- з. фамилна дислипидемия – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление.

Комуникацията и координацията с входителите на тези заявления и искания ще се осъществява от ас. Тодорова от НЦОЗА.

14. Комисията приема да се добави заболяването първични дистонии с МКБ-10 код G24.0 и код съгласно базата данни Орфанет ORPHA98806 да бъде добавено към приетия списък от т. 12.

15. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:

- а. порфирии – проф. Георги Михайлов, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев;
- б. конгенитална дизеритропоетична анемия – проф. Радка Тинчева, Виктор Паскалев
- в. анемия, дължаща се на недостиг на глюкоза-6 фосфат – проф. Емил Паскалев, Виктор Паскалев
- г. редки ревматологични заболявания – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление

- д. идиопатична белодробна фиброза – проф. Людмила Матева, Владимир Томов
 - е. хемохроматоза – проф. Георги Михайлов, доц. Ива Стоева, Виктор Паскалев
- Комуникацията и координацията с входителите на тези заявления и искания ще се осъществява от ас. Тодорова от НЦОЗА.

16. Комисията прие експертна група в състав проф. Румен Стефанов, чл.-кор. проф. Драга Тончева, Владимир Томов и ас. Надежда Тодорова (външен експерт) да оцени новопостъпилите искания от УМБАЛ „Св. Марина“, УМБАЛ „Александровска“ и УМБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертни центрове по редки заболявания.

Комуникацията и координацията с входителите на тези заявления и искания ще се осъществява от ас. Тодорова от НЦОЗА.

17. По т. 5 Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 10 ноември 2015 г. от 14:30 ч.

18. По т. 6 Владимир Томов информира Комисията за постъпило писмо от фирма BioMarin. Компанията информира за изтегляне от България на свой медикамент за лечение на рядкото заболяване мукополизахаридоза тип 6. Владимир Томов обясни, че ще внесе писмото на вниманието на Министерство на здравеопазването.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:



Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)