



## 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 № 9/12.04.2016 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 12 април 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), акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, Вероника Трифонова.

Присъстващи външни експерти: Марияна Минчева, ас. Надежда Тодорова (НЦОЗА)

Списъчен състав – 16. Кворум – 12.

#### **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.

#### 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) Персистираща хиперинсулинемична хипогликемия на кърмачето (код по МКБ-10 E16.1, Orpha код 657) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Остеогенезис имперфекта (код по МКБ-10 Q78.0, Orpha код 666) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 3) 46,XY пълна гонадна дисгенезия (код по МКБ-10 Q99.1, Orpha код 242) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 4) Болест на Хънтингтън (код по МКБ-10 G10, Orpha код 399) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 5) Конгенитален миастенен синдром тип Ia (код по МКБ-10 G70.2, Orpha код 98914) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 6) Хипопитуитаризъм (код по МКБ-10 E23.0, Orpha код 90695) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 7) Синдром на Кушинг с хипофизарен произход (код по МКБ-10 E24.0, Orpha код 553) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 8) Акромегалия и хипофизарен гигантизъм (код по МКБ-10 E22.0, Orpha код 963) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 9) Атаксия телеангиектазия (код по МКБ-10 G11.3, Orpha код 100) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията реши, че УМБАЛ „Св. Марина“ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (редки ендокринни болести). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
3. Комисията разгледа подадените три искания от УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ за обозначение за експертен център за редки заболявания. Предвид сходния характер на заявените заболявания и организацията на тяхното обслужване, Комисията реши да разгледа искането на УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ като един експертен център за трите редки заболявания.

4. Комисията реши, че УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (хипопитуитаризъм, синдром на Кушинг с хипофизарен произход, акромегалия и хипофизарен гигантизъм). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
5. Д-р Ковачева информира членовете на Комисията за получено писмо от Организацията на пациентите с ревматологични заболявания във връзка с приетата препоръка за изваждане на системен лупус еритематодес от Списъка на редките заболявания. Препоръката е взета предвид § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето, съгласно която рядко заболяване е заболяване, което е с разпространение не повече от 5 на 10 000 души от населението на Европейския съюз. Епидемиологични данни за системен лупус еритематодес в България не са представени на Комисията. По данни на европейската база данни за редки заболявания Orphanet заболяването системен лупус еритематодес има честота в ЕС 6-9 на 10 000 души.
6. Д-р Ковачева информира членовете на Комисията за текущата процедура по кандидатстване за европейски референтни мрежи. Д-р Ковачева представи списък с необходимите документи, указания и срокове за подаване. Комисията реши да бъде публикуван линк към тази информация от сайта на Европейската комисия на страницата на Комисията.
7. Ас. Тодорова информира членовете на Комисията, че вече функционира общо пространство за поддържане и споделяне архива на Комисията. Достъпът ще става посредством потребителско име и парола. Ас. Тодорова разясни, че всички членове на Комисията следва да подпишат декларация за конфиденциалност във връзка с достъпа до това пространство.
8. Г-н Томов представи на членовете на Комисията проект за становище във връзка възможните проблеми при достъпа на лечение на пациентите с ултра редки заболявания във връзка с промени в Наредба за условията, правилата и реда за регулиране и регистриране на цените на лекарствените продукти. Г-н Томов ще изпрати копие от становището на всички членове на Комисията с цел запознаване и обсъждане.
9. Доц. Калева представи разяснение във връзка с включването на заболяването анемия, дължаща се на недостиг на глюкозо-6-фосфат дехидрогеназа [G6PD].
10. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 28 юни 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)