



**РЕПУБЛИКА БЪЛГАРИЯ**  
**МИНИСТЕРСТВО НА ЗДРАВЕОПАЗВАНЕТО**

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)

**ЗАПОВЕД**

№. РА-01-277/

София, .....27.....11..... 2015 г.

На основание чл. 14, ал. 1, във връзка с чл. 2, ал. 1 от Наредба № 16 от 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания (обн., ДВ, бр. 67 от 2014 г.)

**НАРЕЖДАМ:**

1. Утвърждавам списък на редките заболявания, установени в Република България, съгласно приложението.
2. Списъкът по т. 1 да бъде публикуван на официалната електронна страница на Националния център по обществено здраве и анализи.
3. Настоящата заповед да бъде сведена до знанието на директора на Националния център по обществено здраве и анализи за сведение и изпълнение.

**Д-Р ПЕТЪР МОСКОВ**

**МИНИСТЪР НА ЗДРАВЕОПАЗВАНЕТО**



## Списък на редките заболявания, установени в Република България

Рубрика по МКБ	Код по МКБ-10/ код съгласно Базата данни "Орфанет"	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 дизеритропоеична 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 преобладаващ недостиг на антитела	D80.0	Наследствена хипогамаглобулинемия
	D80.1	Нефамилна хипогамаглобулинемия
	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]

Рубрика по МКБ	Код по МКБ-10/ код съгласно Базата данни "Орфанет"	Заболяване
	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 E [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-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

Рубрика по МКБ	Код по МКБ-10/ код съгласно Базата данни "Орфанет"	Заболяване
	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
	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

Рубрика по МКБ	Код по МКБ-10/ код съгласно Базата данни "Орфанет"	Заболяване
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 болести на гръбначния мозък	G95.0	Сирингомиелия и сирингобулбия
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 анкилозиращ 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
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

Рубрика по МКБ	Код по МКБ-10/ код съгласно Базата данни "Орфанет"	Заболяване
	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