



## 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 № 43/20.06.2023 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания  
към Министерство на здравеопазването

Днес, 20 юни (вторник) от 13:00 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), акад. проф. Драга Тончева, акад. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: проф. Валерия Калева, д-р Галя Кондева, д-р Нели Иванова.

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 постъпилото заявление от УМБАЛ „Александровска“ за обозначаване на експертен център по наследствена оптична невропатия на Лебер. Комисията реши, че заявителят покрива изискванията съгласно Наредба № 16 от 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (наследствена оптична невропатия на Лебер).
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от МБАЛ „Национална кардиологична болница“ за обозначаване на експертен център по вродени сърдечни малформации. Комисията реши, че заявителят покрива изискванията съгласно Наредба № 16 от 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (вродени сърдечни малформации).
3. Комисията разгледа постъпилото заявление от МБАЛ „Национална кардиологична болница“ за обозначаване на експертен център по белодробна артериална хипертония. Комисията реши, че заявителят покрива изискванията съгласно Наредба № 16 от 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (белодробна артериална хипертония).
4. Комисията разгледа постъпилото заявление от СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по редки заболявания в педиатрията. Комисията прие следните препоръки за уточняване и допълване на подаденото заявление:
  - 1) Подаденото заявление съдържа нозологичната единица „Други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига“ (код по МКБ-10 E71.1, Orpha код 79163). За това рядко заболяване съществува действащ обозначен експертен център (Експертен център за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига) в същото лечебно заведение със същия ръководител. Заявителят следва да реши (1) дали съществуващият към момента експертен център остава да функционира и съответно нозологичната единица „Други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига“ трябва да бъде премахната от настоящото заявление, (2) или съществуващият експертен център ще прекрати дейността си и нозологичната единица „Други



разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига“ трябва да бъде включена в настоящото заявление, съответно ще попада в обхвата на новия експертен център;

- 2) Подаденото заявление не съдържа документи, удостоверяващи непрекъснатостта и приемствеността на медицинските дейности по отношение на пациентите с редки заболявания. Съгласно чл. 19, ал. 3 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, непрекъснатостта в осигуряването на медицинските дейности гарантира лечението на пациента във всеки момент или период от обслужването му от експертния център, в зависимост от етапите на развитие на болестта и потребностите му, с цел повишаване качеството на неговия живот. Съгласно чл. 19, ал. 4 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, приемствеността в медицинското обслужване на пациента гарантира продължаване на дейностите при промяна на експертния център. Заявителят следва да приложи сключени договори с други лечебни заведения за гарантиране на непрекъснатостта и приемствеността на медицинските дейности по отношение на наблюдаваните пациенти с редки заболявания;
  - 3) Подаденото заявление включва в себе си разнородна група от нозологични единици, обединени под общото наименование „Редки болести в педиатрията“. Това наименование на практика обхваща всички редки заболявания в детска възраст. В лечебното заведение обаче функционират и експертни центрове в областта на редките заболявания на ГИТ, които не влизат в обхвата на подаденото заявление. В случая, заявлението съдържа условно две групи заболявания – редки ендокринни заболявания и редки метаболитни заболявания. С оглед организационната структура на лечебното заведение и синхронизиране на обозначението на експертния център с тематичния обхват на европейските референтни мрежи за редки заболявания, Комисията препоръчва разделянето на два отделни експертни центъра, съответно по редки ендокринни заболявания и по редки метаболитни заболявания. По този начин заявителят ще може да участва по-ефективно и пълноценно в действащите европейските референтни мрежи за редки заболявания, които следват сходна тематична класификация на редките заболявания. Комисията препоръчва заявителят да внесе две отделни заявления за обозначение на два експертни центъра – за редки ендокринни заболявания и за редки метаболитни заболявания.
5. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:

- 1) Пемфигус вулгарис (код по МКБ-10 L10.0, Огpна код 704) – проф. Людмила Матева, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов;
  - 2) Пемфигус фолиацеус (код по МКБ-10 L10.2, Огpна код 79481) – проф. Людмила Матева, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов.
6. Проф. Ивайло Търнев информира членовете на Комисията относно проведен одит на експертни центрове по редки заболявания от България с цел участие в европейски референтни мрежи. Проф. Търнев обърна внимание на липсата на ясни методични указания и образци за документиране на неклиничната дейност на експертните центрове.
  7. Комисията обсъди необходимостта от активна комуникация с медиите за отразяване на дейността на Комисията по редки заболявания и запознаване на обществото с постигнатите до този момент резултати.
  8. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 29 септември 2023 г. (петък). Заседанието ще се проведе в гр. Пловдив.
- С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм  
(Председател на Комисия по редки заболявания)