



## 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 № 48/26.03.2024 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 26 март (вторник) от 12:00 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се проведе дистанционно посредством онлайн конферентна връзка.

Присъстват: проф. Румен Стефанов (председател), акад. проф. Иван Миланов, проф. Валерия Калева, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Боряна Ботева, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев.

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. Насрочване на следващо заседание;
6. 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) Синдром на късото черво (синдром на късо тънко черво) (Orpha кодове 104008, 365563, 2301, 95427) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Георги“ за обозначаване на експертен център за синдром на късо тънко черво. 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 (синдром на късо тънко черво). Съгласно чл. 28 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, обозначението на този експертен център следва да извърши след добавяне на синдром на късо тънко черво в Списъка на редките заболявания.
3. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Александровска“ за обозначаване на експертен център по първични имунни дефицити. 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 (първични имунни дефицити).
4. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център за оптиконевромиелит (болест на Devic). Комисията реши да изиска допълнителна информация от подателя на заявлението по следните въпроси:
  - 1) Посоченият за ръководител на експертния център няма придобита специалност по очни болести, както няма и лиценз по високоспециализираната дейност „Невроофтальмология“. Невроофтальмологичната диагностика е от ключово значение за това заболяване. Да се

приложат договори за сътрудничество с лечебни заведения, към които работят невроофтальмолози;

- 2) Няма информация за осъществяване на изследванията на антителата в Лабораторията по клинична имунология на УМБАЛ „Св. Иван Рилски“. Да се приложат договори за сътрудничество с лечебни заведения или лаборатории за осъществяване на този вид изследвания;
  - 3) В посочения мултидисциплинарен екип липсват специалисти по невроофтальмология, клинична имунология, анестезиология и интензивно лечение. Не са включени и кинезитерапевти, които следва да осъществяват рехабилитацията на болните;
  - 4) Към включените документи за експертния център не е приложен Национален консенсус за оптикомиелит на Българското дружество по неврология, подписан на 13 април 2023 г.;
  - 5) Посоченият за ръководител на експертния център не представя доказателства за експертност за оптиконевромиелит (болест на Devic), а само за множествена склероза, което е друго заболяване и не попада в категорията на редките заболявания. Липсва списък с публикациите, от които може да се прецени дали посоченият за ръководител на експертния център има експертиза за оптиконевромиелит (болест на Devic);
  - 6) В заявлението е посочена възможността за плазмафереза, но не е уточнено на колко пациенти е проведена такава процедура и кои са експертите, ангажирани в прилагането на плазмафереза.
5. Комисията разгледа постъпилото заявление от МБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център за туберозна склероза. 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 (туберозна склероза).
6. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ за обозначаване на експертен център по миастения гравис. Комисията реши да изиска допълнителна информация от подателя на заявлението по следните въпроси:
- 1) В посочения мултидисциплинарен екип липсва специалист по детска неврология. С оглед непрекъснатостта в осигуряването на медицинските дейности и гарантиране лечението на пациентите във всеки момент, екипът следва да се допълни с такъв специалист или да се приложи договор за сътрудничество с лечебно заведение, към което работи такъв специалист;
  - 2) В посочения мултидисциплинарен екип липсва специалист по невроофтальмология. Една от честите форми на миастения гравис е очната форма. С оглед непрекъснатостта в осигуряването на медицинските дейности

и гарантиране лечението на пациентите във всеки момент, екипът следва да се допълни с такъв специалист или да се приложи договор за сътрудничество с лечебно заведение, към което работи такъв специалист;

- 3) От подадено заявление се подразбира, че изследванията за антитела ще се правят във външна лаборатория, но няма приложен договор за сътрудничество;
  - 4) Заявлението посочва мултидисциплинарен екип от широк кръг специалисти, но липсват доказателства за експертност за миастения гравис. Повечето посочени експерти не посочват публикации за миастения гравис, а посоченият за ръководител на експертния център има само една такава публикация. Мултидисциплинарният екип може да разшири експертизата си за миастения гравис като се приложат договори за сътрудничество с лечебни заведения, към които работят експерти с такъв опит.
7. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка а редките заболявания както следва:
- 1) Синдром на Lennox-Gastaut (код по МКБ-10 G40.4, Orpha код 2382) – акад. проф. Драга Тончева, д-р Нели Иванова, Боряна Ботева;
  - 2) Синдром на Dravet (код по МКБ-10 G40.4, Orpha код 33069) – акад. проф. Драга Тончева, д-р Нели Иванова, Боряна Ботева.
8. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
- 1) УМБАЛ „Д-р Георги Странски“ (експертен център по коагулопатии и редки анемии) – проф. Валерия Калева, проф. Радка Тинчева, д-р Светлана Райчева;
  - 2) УМБАЛ „Александровска“ (експертен център по муковисцидоза) – проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Светлана Райчева.
9. Д-р Ирина Ковачева информира членовете на Комисията за обсъждане в Европейската комисия (ЕК) на евентуално разширяване на Европейските референтни мрежи за редки заболявания с нови членове. В тази връзка се прави проучване за нуждите на отделните държави членки, информацията от което да послужи като отправна точка за по-нататъшно обсъждане и анализ преди вземането на решение за откриване на нова покана за нови членове в мрежите. Комисията изразява подкрепа за два от предложените от ЕК варианти за откриване на нова покана за нови членове на Европейските референтни мрежи за редки заболявания – вариант за покана за включване на асоциирани партньори в Европейските референтни мрежи и вариант за целенасочена покана за пълноправни членове в Европейските референтни мрежи за държавите, които нямат или имат слабо представителство в съответната мрежа. С това ще се даде възможност на страната ни за включване с нови експертни центрове в Европейските референтни мрежи за редки заболявания

и за по-добро географско покритие на мрежите в отделните държави членки на ЕС. Д-р Ковачева следва да попълни позицията на България в анкетата, предоставена от ЕК в определения за това срок.

10. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получени становища (включително конкретни предложения за дейности с обосновка) относно предложение за създаване на програма за подкрепа, финансиране и контрол върху експертните центрове за редки болести в България. Всички предложения са изпратени до Министерство на здравеопазването. Д-р Ковачева поясни, че Комисията като консултативен орган към министъра на здравеопазването по въпросите, свързани с редки болести, на база анализ на дейността на експертните центрове и направените от тях предложения, следва да представи в Министерство на здравеопазването становище и предложения за съдържание и конкретни дейности, които Комисията по редки заболявания счита за целесъобразно да бъдат приети за финансиране с публични средства на експертните центрове, ред, условия, евентуално предполагаем размер и механизъм за финансирането.

11. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 4 юни 2024 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)