



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 № 50/23.07.2024 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 23 юли 2024 г. (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), acad. проф. Драга Тончева, acad. проф. Иван Миланов, проф. Валерия Калева, проф. Георги Михайлов, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Боряна Ботева, Владимир Томов.

Отсъстват: проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, д-р Нели Иванова.

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 Lennox-Gastaut (код по МКБ-10 G40.4, Orpha код 2382) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) Синдром на Dravet (код по МКБ-10 G40.4, Orpha код 33069) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 3) Атипичен хемолитично-уремичен синдром (код по МКБ-10 D59.3, Orpha код 2134) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от МБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център по заболявания от спектъра на оптичния невромиелит. 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 (заболявания от спектъра на оптичния невромиелит).
3. Комисията разгледа подадената допълнителна информация по постъпило заявление от УМБАЛ „Александровска“ за обозначаване на експертен център по муковисцидоза. 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 (муковисцидоза).
4. Комисията не успя да разгледа подадената допълнителна информация по постъпило заявление от УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ за обозначаване на експертен център по миастения гравис поради неизготвена експертна оценка.

5. Комисията констатира, че не е получила към момента изисканата допълнителна информация по постъпило заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център за оптиконевромиелит (болест на Devic).
6. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
 - 1) Еозинофилен грануломатозен полиангиит (код по МКБ-10 M30.1, ORPHA код 183) – проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, Боряна Ботева.
7. 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 за булозна епидермолиза) – проф. Радка Тинчева, д-р Нели Иванова, Владимир Томов.
8. Проф. Румен Стефанов припомни на членовете на Комисията, че в изпълнение на Заповед РД-09-109 / 10.07.2013 г. на Министъра на здравеопазването работна група е изготвила доклад с предложения за приоритети, които да бъдат включени в Национална програма за редки болести. Проф. Стефанов предложи членовете на Комисията да представят обосновани предложения до следващото заседание на Комисията, на което да бъдат разгледани и приети актуализирани предложения за приоритети, които да бъдат включени в Национална програма за редки болести. Проектът с актуализираните предложения ще бъде изпратен до Министерство на здравеопазването с оглед възможно разработване и приемане на нова национална програма за редки заболявания.
9. Д-р Ирина Ковачева информира членовете на Комисията за получено писмо в Министерство на здравеопазването с допълнителна информация относно достъпа до лечение на пациенти със спинална мускулна атрофия в Източна България. Членовете на Комисията обърнаха внимание на изискванията за мултидисциплинарен подход в обслужването, както и непрекъснатост и приемственост на медицинските дейности по отношение на тези пациентите. Отново бе подчертано, че ограниченият експертен опит и концентрирането му в малко на брой клинични центрове е характерен проблем за всички редки болести.
10. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 10 септември 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)