



## 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 № 46/30.11.2023 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 30 ноември (четвъртък) от 14:00 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, проф. Валерия Калева, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Галя Кондева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: acad. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, д-р Ирина Ковачева.

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) Генерализиран пустулозен псориазис (код по МКБ-10 L40.1, Orpha код 247353) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Синдром на късото черво (синдром на късо тънко черво) (Orpha кодове 104008, 365563, 2301, 95427) – Комисията реши да изиска допълнителна информация от подателя на заявлението по следните въпроси: Включване на консенсус за клинично поведение и лечение на възрастни пациенти. Включване на приложимо фармако-терапевтично ръководство.
2. Комисията отложи разглеждане на постъпилото заявление от МБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център за туберозна склероза поради неизготвена експертна оценка.
3. Комисията отложи разглеждане на постъпилото заявление от УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ за обозначаване на експертен център по миастения гравис поради неизготвена експертна оценка.
4. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център за порфирия. 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 (порфирия).
5. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център за наследствени метаболитни заболявания на черния дроб. 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 (наследствени метаболитни заболявания на черния дроб).

6. Комисията отложи разглеждане на постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Георги“ за обозначаване на експертен център за синдром на късо тънко черво до предоставяне на информацията по т. 1.2. Допълнително, заявителят следва да вземе под внимание следните изисквания 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:
- 1) Съгласно чл. 26, 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, ръководителят на лечебно заведение подава до директора на НЦОЗА искане за обозначение на експертен център;
  - 2) Към искането трябва да се приложи заповед на ръководителя на лечебното заведение за определяне на ръководител на дейността на експертния център.
7. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
- 1) СБАЛХЗ (експертен център за коагулопатии и вродени анемии) – проф. Валерия Калева, д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев;
  - 2) СБАЛХЗ (експертен център за синдром на Мошковиц) – проф. Валерия Калева, д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев.
8. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 30 януари 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)