



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 № 13/24.01.2017 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания** към Министерство на здравеопазването

Днес, 24 януари 2017 г. (вторник) от 14:30 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), чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Георги Михайлов, проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, Вероника Трифонова.

Присъстващи външни експерти: Марияна Минчева (НЦОЗА)

Списъчен състав – 16. Кворум – 8.

ДНЕВЕН РЕД:

1. Запознаване с отговорите на Министерство на здравеопазването, Националния консултант по клинична хематология – проф. д-р Георги Михайлов и Националния консултант по медицинска онкология – проф. д-р Асен Дудов за изработване на съвместна позиция относно редките нозологични единици в онкологията и онкохематологията;
2. 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;

3. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към МЗ за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания;
4. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към НЦОЗА за обозначение на експертни центрове по редки заболявания;
5. 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;
6. Насрочване на следващо заседание;
7. Други.

ОБСЪЖДАНИЯ И РЕШЕНИЯ:

1. Поради отсъствие на проф. Дудов от заседанието и липса на официално депозирано становище от негова страна, Комисията реши да отложи обсъждането на редките нозологични единици в онкологията и онкохематологията до получаване на официално становище от него.
2. 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) Злокачествено новообразувание на яйчника (код по МКБ-10 C56, Orpha код 213500) – съгласно Европейския референтен портал по редки заболявания Orphanet, терминът „злокачествено новообразувание на яйчника“ се отнася за група от заболявания, а не за отделна нозологична единица. Комисията приема препоръка за отказ за включване на „злокачествено новообразувание на яйчника“ в Списъка на редките заболявания, поради неясна дефиниция на конкретна нозологична единица в подаденото заявление.
3. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
 - 1) Генетична фронтотемпорална дегенерация, протичаща с деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 282) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 2) Болест на Алцхаймер с ранно начало и автономно-доминантно унаследяване (EOAD) (код по МКБ-10 G30.0, Orpha код 1020) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 3) Фронтотемпорална деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 282) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;

- 4) Амиотрофична латерална склероза в съчетание с паркинсонизъм и демекция (код по МКБ-10 G12.2, Orpha код 90020) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 5) Атипична прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 99750) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 6) Атипичен ювенилен паркинсонизъм (код по МКБ-10 G20, Orpha код 391411) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 7) Дистония – паркинсонизъм с ранно начало (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 210571) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 8) Кортикобазален синдром (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 454887) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 9) Дистония – паркинсонизъм с ранно начало (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 71517) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 10) Фатална фамилна инсомния (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 466) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 11) Фронтотемпорална дегенерация с деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 98535) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 12) Фамилно прионово заболяване, наподобяващо болестта на Алцхаймер (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 280397) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 13) Фронтотемпорална деменция в съчетание с болест на двигателния неврон (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 275872) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 14) Хорея – акантоцитоза (код по МКБ-10 E78.6, Orpha код 2388) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 15) Фронтотемпорална деменция – вариант на дясна темпорална атрофия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 293848) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 16) Класически прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240071) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 17) Логопенична прогресивна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 250831) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 18) Мултисистемна атрофия (код по МКБ-10 G90.3, Orpha код 102) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 19) Мултисистемна атрофия – церебеларен тип (код по МКБ-10 G90.3, Orpha код 227510) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 20) Мултисистемна атрофия – паркинсонизъм (код по МКБ-10 G23.2, Orpha код 98933) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 21) Наследствена прионова болест (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 280400) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 22) Болест на Насу-Хакола (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 2770) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;

- 23) Първична прогресивна нефлуентна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 100070) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 24) PARK9 (код по МКБ-10 G23.0, Orpha код 306674) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 25) PARK14 свързани заболявания (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 199351) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 26) Автосомно-доминантна Паркинсонова болест с късно начало (код по МКБ-10 G20, Orpha код 411602) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 27) Паркинсонизъм с ранно начало и интелектуални затруднения (код по МКБ-10 G20, Orpha код 2379) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 28) Паркинсонизъм с алвеоларна хиповентилация и депресия (код по МКБ-10 G23, Orpha код 178509) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 29) Поведенчески вариант на фронтотемпорална деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 98535) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 30) Паркинсоново-пирамиден синдром (код по МКБ-10 G20, Orpha код 171695) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 31) Прионова болест, наподобяваща на Хънтингтон-1 (код по МКБ-10 G10, Orpha код 157941) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 32) Прионова болест при хора (код по МКБ-10 A81.0, A81.1, A81.8, A81.9, Orpha код 56970) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 33) Прогресивна супрануклеарна парализа – чиста акинезия с фрийзинг феномени (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240094) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 34) Прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 683) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 35) Задна кортикална атрофия (код по МКБ-10 G31.1, Orpha код 54247) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 36) X-свързан паркинсонизъм със спастицитет синдром (код по МКБ-10 G20, Orpha код 363654) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 37) Семантична деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 100069) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 38) Синдром на Герстман-Щрауслер-Шайнкнер (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 356) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 39) Първична прогресивна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 95432) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
- 40) Вариант на протеаза – чувствителна прионопатия (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 454742) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;

- 41) Прогресивна супрануклеарна парализа – прогресивна нефлуентна афазия (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240112) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 42) Прогресивна супрануклеарна парализа – паркинсонизъм (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240085) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 43) Прогресивна супрануклеарна парализа – кортикобазален синдром (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240103) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 44) Спорадична форма на болест на Кройцфелд-Якобс (код по МКБ-10 A81.0, Orpha код 204) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 45) Таупатия с фронтална дегенерация без данни за болест на Алцхаймер или болест на Пик (Orpha код 98528) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, д-р Нели Иванова;
 - 46) Придобита хемофилия (код по МКБ-10 D68.4, Orpha код 73274) – проф. Ива Стоева, д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев;
 - 47) Тромбастения на Гланцман (код по МКБ-10 D69.1, Orpha код 849) – проф. Ива Стоева, д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев.
4. Комисията реши да отложи разглеждането на постъпилите искания за обозначаване на УМБАЛ „Александровска“ за експертен център по редки невродегенеративни заболявания, протичащи с когнитивни и поведенчески нарушения, и за експертен център по редки заболявания, протичащи с моторни и когнитивни нарушения, до разглеждане и приемане на препоръка по съответните подадени заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания.
 5. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
 - 1) УМБАЛ „Александровска“ (експертен център по херeditарна оптична атрофия на Лебер) – проф. Радка Тинчева, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов.
 6. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 21 февруари 2017 г. от 14:30 ч.
 7. Проф. Стефанов информира членовете на Комисията за предстоящо обучение за Националния регистър на пациентите с редки болести на 1-3 февруари в НЦОЗА.
 8. Проф. Стефанов информира членовете на Комисията за предстоящо заседание на Борда на Страните членки за европейските референтни мрежи на 8 март 2017 г. във Вилнюс (Литва), което ще бъде последвано от двудневна работна конференция за европейските референтни мрежи за редки болести.

9. Владимир Томов информира членовете на Комисията за предстоящото отбелязване на Международния ден на редките болести – 28 февруари.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)