



## 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 № 14/21.02.2017 г.

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

Днес, 21 февруари 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. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, Виктор Паскалев, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, д-р Нели Иванова, Вероника Трифонова, Владимир Томов.

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) Придобита хемофилия (код по МКБ-10 D68.4, Orpha код 73274) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Тромбастения на Гланцман (код по МКБ-10 D69.1, Orpha код 849) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. В отговор на постъпило писмо от чл.-кор. проф. Лъчезар Трайков, Комисията реши както следва:
  - 1) Прионова болест, наподобяваща на Хънтингтон-1 (код по МКБ-10 G10, Orpha код 157941) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;
  - 2) Вариант на протеаза – чувствителна прионопатия (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 454742) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;
  - 3) Фатална фамилна инсомния (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 466) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;
  - 4) Дистония – паркинсонизъм с остро начало (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 71517) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;
  - 5) Дистония – паркинсонизъм с ранно начало (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 210571) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;

- 6) Прионова системна амилоидоза (код по МКБ-10 G60.8, Orpha код 397606) – заявителят желае прекратяване на разглеждане на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания. Комисията констатира, че няма внесено досега заявление за това заболяване;
- 7) Прионова болест при хора (код по МКБ-10 A81.0, A81.1, A81.8, A81.9, Orpha код 56970) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;
- 8) Таупатия с фронтална дегенерация без данни за болест на Алцхаймер или болест на Пик (Orpha код 98528) – Комисията прекратява разглеждането на заявлението за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания по искане на заявителя;
- 9) Поведенчески вариант на фронтотемпорална деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 275864) – заявителят желае да допълни заявлението (променен Orpha код). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 10) Фронтотемпорална деменция в съчетание с болест на двигателния неврон (Orpha код 275872) – заявителят желае да допълни заявлението (променен Orpha код). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 11) Генетична фронтотемпорална дегенерация, протичаща с деменция (Orpha код 276061) – заявителят желае да допълни заявлението (променен Orpha код). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 12) Болест на Алцхаймер с ранно начало и автономно-доминантно унаследяване (EOAD) (код по МКБ-10 G30.0, Orpha код 1020) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 13) Фамилно прионово заболяване, наподобяващо болестта на Алцхаймер (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 280397) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 14) Задна кортикална атрофия (код по МКБ-10 G31.1, Orpha код 54247) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

- 15) Фронтотемпорална дегенерация с деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 98535) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 16) Фронтотемпорална деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 282) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 17) Фронтотемпорална деменция – вариант на дясна темпорална атрофия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 293848) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 18) Семантична деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 100069) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 19) Логопенична прогресивна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 250831) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 20) Първична прогресивна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 95432) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 21) Прогресивна нефлуентна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 100070) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 22) Синдром на Герстман-Щрауслер-Шайнкнер (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 356) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 23) Наследствена прионова болест (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 280400) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

- 24) Спорадична форма на болест на Кройцфелд-Якобс (код по МКБ-10 А81.0, Orpha код 204) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 25) Хорея – акантоцитоза (код по МКБ-10 Е78.6, Orpha код 2388) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 26) Болест на Насу-Хакола (код по МКБ-10 Е75.2, Orpha код 2770) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 27) Амиотрофична латерална склероза в съчетание с паркинсонизъм и деменция (код по МКБ-10 G12.2, Orpha код 90020) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 28) Кортикобазален синдром (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 454887) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 29) Прогресивна супрануклеарна парализа – кортикобазален синдром (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240103) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 30) Прогресивна супрануклеарна парализа – прогресивна нефлуентна афазия (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240112) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 31) PARK14 свързани заболявания (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 199351) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 32) Атипичен ювенилен паркинсонизъм (код по МКБ-10 G20, Orpha код 391411) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

- 33) Паркинсонизъм с алвеоларна хиповентилация и депресия (Orpha код 178509) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 34) X-свързан паркинсонизъм със спастицитет синдром (код по МКБ-10 G20, Orpha код 363654) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 35) Паркинсонизъм с ранно начало и интелектуални затруднения (код по МКБ-10 G20, Orpha код 2379) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 36) Автозомно-доминантна Паркинсонова болест с късно начало (код по МКБ-10 G20, Orpha код 411602) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 37) PARK9 (код по МКБ-10 G23.0, Orpha код 306674) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 38) Паркинсоново-пирамиден синдром (код по МКБ-10 G20, Orpha код 171695) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 39) Прогресивна супрануклеарна парализа – паркинсонизъм (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240085) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 40) Прогресивна супрануклеарна парализа – чиста акинезия с фрийзинг феномени (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240094) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;
- 41) Прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 683) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични

данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

42) Атипична прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 99750) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

43) Класически прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240071) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

44) Мултисистемна атрофия – паркинсонизъм (код по МКБ-10 G23.2, Orpha код 98933) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

45) Мултисистемна атрофия – церебеларен тип (код по МКБ-10 G90.3, Orpha код 227510) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

46) Мултисистемна атрофия (код по МКБ-10 G90.3, Orpha код 102) – заявителят желае да допълни заявлението (допълнени епидемиологични данни за България). Комисията прие промяна в състава на експертната група за оценка на заявлението – Виктор Паскалев замества проф. Ива Стоева;

3. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:

1) Болест на Уолман (код по МКБ-10 E75.5, Orpha код 75233) – чл.-кор. проф. Тончева, проф. Стоева, д-р Ковачева;

2) Гигантоклетъчен артрит (код по МКБ-10 M31.6, Orpha код 397) – проф. Паскалев, д-р Райчева, Вл. Томов;

3) Ювенилна Паркинсонова болест (PARK2, PARK6, PARK7, PARK23, PARK12, PARK3, PARK10, PARK13, PARK5) (код по МКБ-10 G20, Orpha код 2828) – акад. проф. Миланов, д-р Иванова, В. Паскалев;

4) Хронична тромбоемболична белодробна хипертония (Orpha код 70591) – да се подаде отново от заявителя в одобрения от Комисията формат на заявление.

4. Комисията не успя да разгледа искането за обозначение на експертен център за редки заболявания (херeditарна оптична атрофия на Лебер) на УМБАЛ „Александровска“ поради неизготвена експертна оценка.
5. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 31 май 2017 г. от 14:30 ч.
6. Проф. Стефанов информира членовете на Комисията за предстояща пресконференция в Министерство на здравеопазването на 28 февруари 2017 г. по случай Международния ден на редките болести.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)