



## 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 № 15/31.05.2017 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 31 май 2017 г. (сряда) 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. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, Виктор Паскалев, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Ива Стоева, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, Вероника Трифонова.

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) Поведенчески вариант на фронтотемпорална деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 275864) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Фронтотемпорална деменция в съчетание с болест на двигателния неврон (Orpha код 275872) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 3) Генетична фронтотемпорална дегенерация, протичаща с деменция (Orpha код 276061) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 4) Болест на Алцхаймер с ранно начало и автономно-доминантно унаследяване (EOAD) (код по МКБ-10 G30.0, Orpha код 1020) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 5) Фамилно прионово заболяване, наподобяващо болестта на Алцхаймер (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 280397) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 6) Задна кортикална атрофия (код по МКБ-10 G31.1, Orpha код 54247) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 7) Фронтотемпорална дегенерация с деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 98535) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 8) Фронтотемпорална деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 282) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 9) Фронтотемпорална деменция – вариант на дясна темпорална атрофия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 293848) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 10) Семантична деменция (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 100069) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 11) Логопенична прогресивна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 250831) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 12) Първична прогресивна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 95432) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 13) Прогресивна нефлуентна афазия (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 100070) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 14) Синдром на Герстман-Щрауслер-Шайнкнер (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 356) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 15) Наследствена прионова болест (код по МКБ-10 A81.8, Orpha код 280400) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 16) Спорадична форма на болест на Кройцфелд-Якобс (код по МКБ-10 A81.0, Orpha код 204) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 17) Хорея – акантоцитоза (код по МКБ-10 E78.6, Orpha код 2388) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 18) Болест на Насу-Хакола (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 2770) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 19) Амиотрофична латерална склероза в съчетание с паркинсонизъм и деменция (код по МКБ-10 G12.2, Orpha код 90020) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 20) Кортикобазален синдром (код по МКБ-10 G31.0, Orpha код 454887) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 21) Прогресивна супрануклеарна парализа – кортикобазален синдром (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240103) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 22) Прогресивна супрануклеарна парализа – прогресивна нефлуентна афазия (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240112) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 23) PARK14 свързани заболявания (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 199351) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 24) Атипичен ювенилен паркинсонизъм (код по МКБ-10 G20, Orpha код 391411) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 25) Паркинсонизъм с алвеоларна хиповентилация и депресия (Orpha код 178509) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 26) X-свързан паркинсонизъм със спастицитет синдром (код по МКБ-10 G20, Orpha код 363654) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 27) Паркинсонизъм с ранно начало и интелектуални затруднения (код по МКБ-10 G20, Orpha код 2379) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 28) Автозомно-доминантна Паркинсонова болест с късно начало (код по МКБ-10 G20, Orpha код 411602) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 29) PARK9 (код по МКБ-10 G23.0, Orpha код 306674) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 30) Паркинсоново-пирамиден синдром (код по МКБ-10 G20, Orpha код 171695) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 31) Прогресивна супрануклеарна парализа – паркинсонизъм (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240085) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 32) Прогресивна супрануклеарна парализа – чиста акинезия с фрийзинг феномени (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240094) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 33) Прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 683) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 34) Атипична прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 99750) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 35) Класически прогресивна супрануклеарна парализа (код по МКБ-10 G23.1, Orpha код 240071) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 36) Мултисистемна атрофия – паркинсонизъм (код по МКБ-10 G23.2, Orpha код 98933) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 37) Мултисистемна атрофия – церебеларен тип (код по МКБ-10 G90.3, Orpha код 227510) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 38) Мултисистемна атрофия (код по МКБ-10 G90.3, Orpha код 102) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 39) Ювенилна Паркинсонова болест (PARK2, PARK6, PARK7, PARK23, PARK12, PARK3, PARK10, PARK13, PARK5) (код по МКБ-10 G20, Orpha код 2828) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 40) Болест на Уолман (код по МКБ-10 E75.5, Orpha код 75233) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 41) Гигантоклетъчен артериит (код по МКБ-10 M31.6, Orpha код 397) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
- 1) Хронична тромбоемболична белодробна хипертония (Orpha код 70591) – акад. Миланов, проф. Стоева, проф. Тинчева;
  - 2) Болест на Девик (код по МКБ-10 G36.0, Orpha код 71211) – подаденото към МЗ искане не съдържа информация за заболяването съгласно чл.11, ал. 2 от Наредба № 16, поради което не може да бъде извършена оценка за неговото съответствие с изискванията на Наредба № 16. Комисията реши, че е необходимо да се подаде от заявителя или друго лице по чл. 11, ал. 1 от Наредба № 16, ново заявление с предоставяне на изискуемата информация за заболяването съгласно чл. 11, ал. 2 от Наредба № 16 – в одобрения от Комисията формат на заявление.
3. В изпълнение на чл. 28 от Наредба № 16 от 30 юли 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания, Комисията реши да препоръча спиране на процедурата по подаденото от проф. Чернинкова заявление за обозначение на УМБАЛ „Александровска“ за експертен център по херeditарна оптична атрофия на Лебер до вписване на съответното заболяване в Списъка на редките заболявания. Комисията констатира също, че искането за обозначение на експертен център не е подадено от ръководителя на лечебното заведение, което не отговаря на изискването по чл. 26, ал. 1 от Наредба № 16.
4. В изпълнение на чл. 28 от Наредба № 16 от 30 юли 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания, Комисията реши да препоръча спиране на процедурата по подаденото от доц. Ангелов заявление за обозначение на УМБАЛ „Александровска“ за експертен център по редки невродегенеративни заболявания, протичащи с когнитивни и поведенчески нарушения, до вписване на съответните заболявания в Списъка на редките заболявания.

5. В изпълнение на чл. 28 от Наредба № 16 от 30 юли 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания, Комисията реши да препоръча спиране на процедурата по подаденото от доц. Ангелов заявление за обозначение на УМБАЛ „Александровска“ за експертен център по редки заболявания, протичащи с моторни и когнитивни нарушения, до вписване на съответните заболявания в Списъка на редките заболявания.
6. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 24 октомври 2017 г. (вторник) от 14:30 ч.
7. Д-р Ковачева информира членовете на Комисията за получено писмо до Министъра на здравеопазването от проф. Георги Михайлов с молба за освобождаване от състава на Комисията по редки заболявания. Членовете на Комисията обсъдиха отправената устна препоръка от проф. Михайлов във връзка с избирането му за народен представител за негов заместник в състава на Комисията да бъде включена д-р Галя Кондева – специалист по вътрешни болести и по клинична хематология. От членовете на Комисията бе предложено при подготовка на заповед за изменение на състава на Комисията от Министъра на здравеопазването да бъде обсъдено включването на проф. Елисавета Наумова (национален консултант по клинична имунология) за попълване състава на Комисията.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)