



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 № 26/28.01.2020 г.

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

Днес, 28 януари 2020 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), акад. проф. Иван Миланов, проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Людмила Матева, д-р Галя Кондева, 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. Обсъждане честването на Международния ден на редките болести;
6. Насрочване на следващо заседание;
7. 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) Транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) (код по МКБ-10 E85.8, Orpha код 330001) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) Оптиконевромиелит (код по МКБ-10 G36.0, Orpha код 71211) –разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
 - 3) Тромботична тромбоцитопенична пурпура (код по МКБ-10 M31.1, Orpha код 54057) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 4) Пропионова ацидемия (код по МКБ-10 E71.1, Orpha код 35) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията разгледа искането за обозначаване на УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за експертен център по хемолитично-уремичен синдром при деца. Комисията взе под внимание, че лечебното заведение покрива изискванията за официално обозначение съгласно 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. Но в изпълнение на чл. 28 от Наредба № 16, Комисията реши да препоръча спиране на процедурата по подаденото заявление за обозначение на УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за експертен център по хемолитично-уремичен синдром при деца до вписване на съответното заболяване в Списъка на редките заболявания.
3. Комисията разгледа искането за разделяне на вече обозначен експертен център по наследствени метаболитни заболявания на черния дроб (болест на Уилсън, наследствена хемохроматоза, порфирии) към УМБАЛ „Св. Иван Рилски“, София на два отделни центъра – експертен център по порфирии и експертен център по наследствени метаболитни заболявания на черния дроб (болест на Уилсън,

наследствена хемохроматоза). Комисията взе под внимание, че в действащата към момента 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 не е разписан изричен ред, предвиждащ възможността за разделянето на вече обозначен и функциониращ самостоятелен експертен център на два центъра. В тази връзка следва да се има предвид, че в Глава Четвърта, Раздел II и III от Наредба № 16 е разписан детайлно редът за възможностите и условията за разкриването на експертен център и съответно конкретните и задължителни изисквания, на които следва да отговаря всеки един експертен център, обозначен като такъв за редки заболявания.

4. Във връзка с гореизложеното, както и с предишни обсъждания на Комисията, проф. Румен Стефанов напомни на членовете на Комисията да обобщят и представят всички свои предложения за изменения и допълнения на 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.
5. Проф. Валерия Калева запозна членовете на Комисията с писмо от координатори на експертни центрове по редки заболявания към УМБАЛ „Св. Марина“, Варна. Писмото обръща внимание на възможните проблеми при лечението и проследяването на пациенти в преходна възраст след приетото през 2019 г. разделяне на клинични пътеки на строго педиатрични (за пациенти до 18-годишна възраст) и непедиатрични (за пациенти над 18-годишна възраст). Като възможно решение, координаторите на експертни центрове предлагат да се разреши обмен на пациенти над 18-годишна възраст между педиатри и терапевти в рамките на диспансеризацията към експертен център по редки заболявания.
6. Проф. Румен Стефанов запозна членовете на Комисията с проблеми при лечението и проследяването на пациенти с редки заболявания в преходна възраст, по-конкретно при издаването на протоколи за лечение и проследяване след като пациентите навършат 18-годишна възраст. Проф. Търнев взе отношение към съществуващия проблем с лечение на болни с мукополизахаридози. Според него, до момента не са включени и не са подготвени експерти от Александровска болница в дейността на Експертен център по редки заболявания в педиатрията, които да проследяват болните с мукополизахаридози в зряла възраст, което следва да се случи с подписване на писмени декларации, одобрени от Комисията по редки болести и провеждане на обучение. Не е осигурена приемственост по отношение на лечението и запознаването с документацията на тези болни. Според проф. Търнев, в настоящия момент в Комисията за лечение на редки болести при Александровска болница няма подготвени специалисти, които да лекуват мукополизахаридози. Акад. проф. Иван Миланов подкрепи мнението на проф. Търнев. Проф. Радка Тинчева потвърди за съществуващите проблеми с лечение на болни с мукополизахаридози след навършване на 18 г. възраст и информира членовете на Комисията за трудностите, които среща като ръководител на Експертен център по редки заболявания в педиатрията.

Комисията обсъди тези проблеми и реши да покани представител на НЗОК на следващото си заседание за съвместно обсъждане на препоръки за подобряване на организацията на лечението и проследяването на пациенти с редки заболявания в преходна възраст.

7. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за провеждащата се към момента информационна кампания „Като всички нас“, организирана съвместно от Националния алианс на хора с редки болести, Информационния център за редки болести и лекарства сираци и Асоциацията на научноизследователските фармацевтични производители в България. Проф. Стефанов покани членовете на Комисията да се включват в тази кампания по случай предстоящия Международен ден на редките болести.
8. Виктор Паскалев информира членовете на Комисията за липса на съгласуваност между данните от Националния регистър на пациентите с редки заболявания и данните от НЗОК. Комисията реши да покани доц. Красимира Дикова (НЦОЗА) на следващото си заседание за обсъждане на този казус.
9. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 21 април 2020 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)