



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 № 35/05.10.2021 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания към Министерство на здравеопазването

Днес, 5 октомври 2021 г. (вторник) от 13:00 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), проф. Валерия Калева, проф. Ива Стоева, проф. Радка Тинчева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, Боян Иванов.

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) Ранна малкомозъчна атаксия със запазени рефлексии (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1177) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) Атаксия на Friedreich (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 95) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 3) Friedreich подобна атаксия (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 96) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 4) AP атаксия при CoQ дефицит (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 139485) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 5) Синдром на атаксия – глухота – умствена изостаналост (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1188) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 6) Синдром на Ramsay Hunt (код по МКБ-10 G40.3, Orpha код 280620) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 7) AP спиноцеребеларна атаксия, SCA, тип 17, SCAR17 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 453521) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 8) SCAR16 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 412057) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 9) AP церебеларна атаксия – епилепсия – интелектуален дефицит (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 404481) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 10) SCAR15 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 404499) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 11) SCAR23 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 404493) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 12) SCAR12 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 284282) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 13) SCAR11 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 284271) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 14) AP церебеларна атаксия – пирамидни белези – нистагъм – окуломоторна атаксия синдром (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 363429) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 15) SCAR4 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 95434) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 16) SCAR18 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 363432) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 17) SCAR13 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 324262) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 18) Синдром на Charlevoix-Saguenay (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 98) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 19) SCAR3 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 95433) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 20) Церебеларна атаксия – интелектуален дефицит – оптична атрофия – кожна симптоматика синдром (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 83472) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 21) Синдром на CAPOS (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1171) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 22) Церебеларна атаксия – ектодермална дисплазия синдром (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1174) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 23) SCAR7 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 284324) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 24) 4Н синдром (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 88637) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 25) Синдром на Оhаhа, спиноцеребеларна атаксия с начало в кърмаческа възраст (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1186) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 26) Синдром на Marinesco-Sjögren (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 559) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 27) Синдром на Furukawa-Takagi-Nakao (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 2579) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 28) Миоклонус – церебеларна атаксия – нарушение на слуха синдром (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 2589) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 29) AP задностълбцова атаксия и retinitis pigmentosa (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 88628) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 30) SCAR19 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 448251) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 31) Спастична атаксия – дизартрия (код по МКБ-10 E88.8, Orpha код 557056) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 32) SCAR14 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 352403) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 33) SCA21 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 98773) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 34) SCA28 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 101109) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 35) SCA34 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1955) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 36) X свързана церебеларна атаксия (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 247765) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 37) X свързана прогресивна церебеларна атаксия (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 1175) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 38) X свързана спиноцеребеларна атаксия тип 3 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 85297) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 39) X свързана спиноцеребеларна атаксия тип 4 (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 85292) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 40) АД спиноцеребеларни атаксии (код по МКБ-10 G11.8, Orpha код 99) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 41) Атаксия-телеангиектазия (код по МКБ-10 G11.3, Orpha код 100) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 42) Атаксия с окуломоторна апраксия тип 1-4 (код по МКБ-10 G60.2, Orpha код 64753) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 43) Атаксия-телеангиектазия варианти (код по МКБ-10 G11.3, Orpha код 370109) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 44) Атаксия-телеангиектазия подобни заболявания (код по МКБ-10 G11.3, Orpha код 251347) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център за ранни малкомозъчни атаксии. 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 (Наредба № 16) и следва да

бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (ранни малкомозъчни атаксии).

3. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
 - 1) Вродена генерализирана липодистрофия – синдром на Berardinelli-Seip (код по МКБ-10 E88.1, Orpha код 528) – проф. Валерия Калева, проф. Радка Тинчева, Владимир Томов.
4. Във връзка с предложенията за актуализиране на Списъка на редките заболявания, установени в Република България, по реда на Наредба № 16, проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията, че са получени отговори от заявителите на предложения за включване на заболявания в списъка. Получените отговори съдържат актуална към настоящия момент информация за всяко от заболяванията – очакван брой пациенти със съответното рядко заболяване, възможности за провеждане и видове терапия (лекарствени продукти, медицински изделия, диетични храни за специални медицински цели и друго), включително одобрени за приложение лекарствени продукти за заболяването и такива, които са в процес на проучване и предстоящо одобрение както в България, така и в Европейския съюз.
5. Комисията реши да изпрати получената актуална информация относно предложенията за включване на заболявания в списъка до Министерство на здравеопазването.
6. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията, че са получени отговори от ръководителите на експертните центрове за редки заболявания в страната относно възможностите за ваксиниране на пациенти с редки болести срещу COVID-19. Комисията реши получената информация да се публикува на интернет страницата на Комисията.
7. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 7 декември 2021 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)