



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 № 3/15.06.2015 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 15 юни 2015 г. (понеделник) от 14:00 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се състоя в Националния център по обществено здраве и анализи.

Присъстват: проф. Румен Стефанов (председател), акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Драга Тончева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, доц. Ива Стоева, доц. Валерия Калева, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: проф. Емил Паскалев, Вероника Веронова, Виктор Паскалев.

Списъчен състав – 16. Присъстващи – 13.

Кворум за заседание – 8. Кворум за взимане на решения с гласуване – 9.

ДНЕВЕН РЕД:

1. Обзор на дейността на Комисията за предходните два месеца;
2. Административно и техническо обслужване на дейността на Комисията;
3. Обсъждане и представяне на Министъра на здравеопазването за утвърждаване на Списък на редките заболявания, установени в Република България, който съдържа редките заболявания, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично (ДВ, бр. 106 от 2004 г.), по отношение на които е налице медицински и/или организационен опит по тяхната профилактика, диагностика, лечение, проследяване и/или рехабилитация в страната;

4. Разглеждане на постъпили 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.

РЕШЕНИЯ:

1. По т. 1 Комисията прие окончателни варианти на бланки за заявление за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и за искане за обозначаване на експертен център за рядко заболяване / редки заболявания. Бланките следва да бъдат публикувани на сайта на Министерство на здравеопазването, както и на сайта на Информационния център за редки болести и лекарства сираци.
2. Комисията прие окончателни варианти на карти за експертна оценка на заявление за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и на искане за обозначаване на експертен център за рядко заболяване / редки заболявания.
3. Комисията обсъди възможността обозначени експертни центрове за група редки заболявания да могат да добавят текущо нови нозологични единици към групата редки заболявания, за които са обозначени, без да минават минат повторна експертна оценка за обозначаване като експертен център. Необходимо условие е новите нозологични единици да бъдат предварително добавени към Списъка на редките заболявания в съответствие с реда и правилата за това, предвидени в Наредба № 16 от 30.07.2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания.
4. По дискутираната в т. 3 от протокола на заседанието възможност, г-жа Веронова представи писмено несъгласие. Според нея, налице е правна пречка обозначени експертни центрове за група редки заболявания да могат да добавят текущо нови нозологични единици към групата редки заболявания, за които са обозначени, без да минават минат повторна експертна оценка за обозначаване като експертен център. Счита, че дискутираната по-горе възможност в т. 3 от протокола е в противоречие с чл. 17 – 21 от Наредба № 16 от 30.07.2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания. От правна гледна точка не е възможно обозначени експертни центрове за група редки заболявания да могат да добавят текущо нови нозологични единици към групата редки заболявания, за които са обозначени, без да минават минат повторна експертна оценка за обозначаване като експертен център. Експертните центрове за редки заболявания са лечебни заведения, в които една или повече структури осигуряват комплексно медицинско обслужване на пациенти с конкретно рядко заболяване/редки заболявания, включени в Списъка на редките заболявания. В този смисъл е необходимо при включване на нова единица към групата на редките заболявания в Списъка да се извърши и експертна оценка за обозначаване на експертен център за осигуряване на пациенти с новото рядко заболяване.

5. След получаване на становището от г-жа Веронова, проф. Стефанов предлага проблемната ситуация да бъде обсъдена отново на следващото заседание на Комисията, в присъствието на юрист от Министерство на здравеопазването.
6. Проф. Стефанов информира Комисията за напредъка по планирането на Национален регистър на пациенти с редки заболявания. Съгласно чл. 41, ал. 1 НЦОЗА създава и поддържа Национален регистър на пациентите с редки заболявания. Комисията препоръчва създаването на съвместна работна група с НЦОЗА и медицинските научни дружества, която да дава експертни становища и препоръки по планирането, създаването и управление на Национален регистър на пациенти с редки заболявания. Комисията реши да покани проф. Пламен Димитров от НЦОЗА на следващото си заседание за обсъждане на напредъка по планирането на Национален регистър на пациенти с редки заболявания.
7. Във връзка със създаването на мултидисциплинарни екипи в експертните центрове на функционален принцип в две или повече лечебни заведения, както и с поддържането на регистри за редки болести, Комисията изказва подкрепа за изготвянето на проект за Втора национална програма за редки болести, която да предложи стимули и мерки за осъществяването на тези и други експертни дейности в обозначените експертни центрове за редки заболявания.
8. По т. 2 проф. Стефанов информира Комисията, че е изпратен доклад-предложение до Директора на НЦОЗА за предоставяне на помещение за архив и технически сътрудник в НЦОЗА за нуждите на административното и техническото обслужване на дейността на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Доц. Красимира Дикова от НЦОЗА е уверила, че до 2 седмици ще бъде определено техническо лице от НЦОЗА, което да поддържа хартиен и електронен архив на дейността на Комисията, както и официална кореспонденция с практикуващи медицински специалисти с призната медицинска специалност, национални консултанти, ръководители на експертни центрове за редки заболявания, координатори на референтни мрежи за редки заболявания, медицински научни дружества, представителни организации за защита правата на пациентите, пациентски организации, представящи България в Европейската организация за редки болести EURORDIS. След определянето на техническото лице ще бъде предаден събрания архив от постъпили предложения и искания, като лицето ще поеме комуникацията с входителите.
9. По т. 3 проф. Стефанов информира членовете на Комисията, че към 15 юни 2015 г. няма постъпил официален отговор от НЗОК за годишния брой реимбурсирани здравноосигурени лица за 2014 г. по заболяванията, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на Списъка на заболяванията, за чието домашно лечение НЗОК заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично.
10. Проф. Стефанов представи за обсъждане предложение до Министъра на здравеопазването за утвърждаване на Списък на редките заболявания, установени

в Република България, който съдържа редките заболявания, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично (ДВ, бр. 106 от 2004 г.), по отношение на които е налице медицински и/или организационен опит по тяхната профилактика, диагностика, лечение, проследяване и/или рехабилитация в страната. Предложеният списък е изготвен въз основа на приета от Комисията официална методология за включване в Списъка на редките заболявания на заболяванията от Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично.

11. Доц. Стоева пое ангажимент да събере допълнителна информация за редкостта на бронхопулмоналната дисплазия, възникваща в перинаталния период (P27.1), от националния консултант по неонатология, проф. Слънчева.
12. Проф. Михайлов изказа съмнение за редкостта на пемфигус вулгарис (L10.0), пемфигус вегетанс (L10.1), пемфигус фолиацеус (L10.2), пемфигус бразилиензис (fogo selvagem) (L10.3), пемфигус еритематозус (L10.4), други видове пемфигус (L10.8) и генерализиран пустулозен псориазис (L40.1).
13. Комисията прие предложение до Министъра на здравеопазването за утвърждаване на Списък на редките заболявания, установени в Република България, който съдържа редките заболявания, включени в Наредба № 38 от 2004 г. за определяне на списъка на заболяванията, за чието домашно лечение Националната здравноосигурителна каса заплаща лекарства, медицински изделия и диетични храни за специални медицински цели напълно или частично (ДВ, бр. 106 от 2004 г.), по отношение на които е налице медицински и/или организационен опит по тяхната профилактика, диагностика, лечение, проследяване и/или рехабилитация в страната.

Код по МКБ10	Заболяване
D56.1	Бета-таласемия
D66	Вроден дефицит на фактор VIII
D67	Вроден дефицит на фактор IX
D68.0	Болест на Von Villebrand
D68.2	Вроден дефицит на други фактори на кръвосъсирването
D69.3	Идиопатична тромбоцитопенична пурпура
D80.1	Нефамилна хипогамаглобулинемия

D80.3	Селективен дефицит на подкласове на имуноглобулин G [IgG]
D81.2	Тежък комбиниран имунодефицит с ниско или нормално съдържание на В-клетки
D83.8	Други обикновени променливи имунодефицитни състояния
D84.1	Дефекти в системата на комплемента
E22.0	Акромегалия и хипофизарен гигантизъм
E22.8	Други хиперфункции на хипофизата
E23.0	Хипопитуитаризъм
E23.2	Безвкусен диабет
E24.0	Синдром на Cushing с хипофизарен произход
E27.1	Първична недостатъчност на кората на надбъбреците
E70.0	Класическа фенилкетонурия
E72.2	Разстройства в метаболитния цикъл на уреята
E74.0	Болест на натрупването на гликоген – Болест на Помпе
E75.2	Други сфинголипидози – Болест на Гоше, Болест на Фабри, Болест на Ниeman-Пик тип С
E76.1	Мукополизахаридоза, тип II
E76.2	Други мукополизахаридози
E83.0	Разстройства на обмяната на медта – Болест на Уилсон-Коновалов
E83.3	Разстройства на обмяната на фосфора
E84.0	Кистозна фиброза с белодробни прояви
E84.1	Кистозна фиброза с чревни прояви
E84.8	Кистозна фиброза с други прояви
E85.1	Наследствена фамилна амилоидоза с невропатия
G71.0	Мускулна дистрофия
G71.1	Миотонични увреждания
I27.0	Първична белодробна хипертония
K50.0	Болест на Crohn на тънкото черво
K50.1	Болест на Crohn на дебелото черво

M08.0	Юношески ревматоиден артрит
M08.1	Юношески анкилозиращ спондилит
M08.2	Юношески артрит със системно начало
M08.3	Юношески полиартрит (серонегативен)
M08.4	Юношески пауциартикуларен артрит
M30.0	Възлест полиартериит
M31.3	Грануломатоза на Wegener
M33.0	Ювенилен дерматомиозит
M33.2	Полимиозит
M34.0	Прогресивна системна склероза
M34.1	Синдром CR(E)ST
Q87.1	Синдроми на вродени аномалии, свързани предимно с нисък ръст – синдром на Prader-Willi
Q96.0	Кариотип 45,X
Q96.1	Кариотип 46,X iso (Xq)
Q96.2	Кариотип 46,X със структурно абнормална полова хромозома, различна от iso (Xq)
Q96.3	Мозаицизъм, 45,X/46, XX или XY
Q96.4	Мозаицизъм, 45,X/друга клетъчна линия (линии) с абнормална полова хромозома
Q96.8	Други варианти на синдрома на Turner

14. По т. 4 Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на постъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и на искания за обозначаване на експертни центрове по редки заболявания както следва:

- а. аниридия – проф. Драга Тончева, Владимир Томов;
- б. болест на Хънтингтън – проф. Ивайло Търнев, Владимир Томов;
- в. първични дистонии – проф. Ивайло Търнев, Владимир Томов;
- г. вродени лицеви аномалии – д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев;
- д. лупус – проф. Румен Стефанов, Владимир Томов;
- е. порфирии – проф. Георги Михайлов, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев;
- ж. вродени сърдечни малформации – проф. Драга Тончева, Виктор Паскалев;
- з. фамилна дислипидемия – д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев.

Комуникацията и координацията с входителите на тези заявления и искания ще се осъществява от определено за целта техническо лице от НЦОЗА.

15. По т. 5 от дневния ред, Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 11 септември 2015 г. от 11:00 ч. Заседанието ще се проведе изнесено в гр. Пловдив и ще съвпадне с 6-та Национална конференция за редки болести и лекарства сираци. Това ще даде възможност за дисеминация на резултатите от дейността на Комисията досега, както и комуникация и колаборация със заинтересованите страни.

16. Д-р Ирина Ковачева информира Комисията за проведено заседание на Работната група по европейски референтни мрежи по редки болести към Европейската комисията. Д-р Ковачева съобщи, че Европейската комисия е в процес на приемане на официална методология за групиране на редките болести с оглед целите на общественото здраве. Такава се очаква да бъде приета до края на 2015 г. Първата покана за създаване на европейски референтни мрежи по редки заболявания ще бъде отворена през декември 2015 г. и ще бъде активна до март 2016 г. Подборът на кандидати ще се осъществява на три етапа: (1) проверка по документи на кандидатстващите експертни центрове и референтни мрежи; (2) интервюта с представители на кандидатите; (3) посещение на място в поне 30% от експертните центрове, включени в кандидатстващата европейска референтна мрежа. Д-р Ковачева информира, че кандидатите от България следва да получат писмо за подкрепа от МЗ и удостоверение за експертен център / референтна мрежа от НЦОЗА.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:



Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)