



## 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 № 52/12.11.2024 г.

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

Днес, 12 ноември 2024 г. (вторник) от 12:00 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се проведе присъствено в НЦОЗА.

Присъстват: проф. Румен Стефанов (председател), акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Валерия Калева, проф. Георги Михайлов, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, Боян Иванов, Боряна Ботева.

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 предоставена допълнителна информация по 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) Вродена надбъбречна хиперплазия по типа на 21-хидроксилазна недостатъчност – сол-губеща форма (код по МКБ-10 E25.0, ORPHA код 315306) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Вродена надбъбречна хиперплазия по типа на 21-хидроксилазна недостатъчност – проста вирилизираща форма (код по МКБ-10 E25.0, ORPHA код 315311) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията разгледа предоставена допълнителна информация по постъпилото заявление от УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ за обозначаване на експертен център по миастения гравис. 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 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (миастения гравис).
3. Комисията констатира, че не е получила към момента изисканата допълнителна информация по постъпило заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център за оптиконевромиелит (болест на Devic).
4. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
  - 1) IgA нефропатия (болест на Berger) (кодове по МКБ-10 N02.1, N02.2, N02.3, N02.5, N02.8, ORPHA код 34145) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, Владимир Томов.
5. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено писмо от Министерство на здравеопазването относно реимбурсиране на лечението с растежен хормон на заболяването синдром на Силвър – Ръсел. При направена

справка е установено, че до момента в Министерството на здравеопазването няма постъпило предложение по реда на чл. 11 от Наредба № 16 от 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания за включване на синдром на Силвър – Ръсел в Списъка на редките заболявания. Във връзка с чл. 11, ал. 4 от Наредба № 16, Министърът на здравеопазването предлага предприемане на действия за преодоляване на посочено от НЗОК препятствие за включване на заболяването синдром на Силвър – Ръсел в списъка по чл. 45, ал. 4 от Закона за здравното осигуряване и за реимбурсиране на лекарствени продукти за лечението на деца със синдром на Силвър – Ръсел.

6. Комисията приема препоръка за добавяне на синдром на Силвър – Ръсел (код по МКБ-10 Q87.1, ORPHA код 813) към Списъка на редките заболявания. Проф. Ива Стоева ще изготви описание на заболяването.
7. Комисията по редки заболявания разгледа постъпилите предложения от ръководителите на обозначени експертни центрове за редки заболявания за диагностични и лечебни дейности и услуги, които да бъдат разгледани за включване в обхвата на нова амбулаторна процедура в пакета дейности на НЗОК за редки заболявания, която да се изпълнява от обозначените експертни центрове за редки заболявания. Анализът на постъпилите предложения за диагностични и лечебни дейности и услуги, които да бъдат разгледани за включване в обхвата на амбулаторната процедура, позволява да се направят два вида препоръки – общи, които могат да бъдат приложени към всички официално обозначени експертни центрове за редки заболявания, и специфични, които се отнасят за диагностични и лечебни дейности и услуги, насочени към конкретните особености на отделни редки заболявания.

1) Към **общите препоръки** спадат:

- i. **Включване на генетична и геномна диагностика** (пренатална диагностика, пълно екзомно секвениране, пълно геномно секвениране, хромозомно секвениране, генотипизиране на пациента с рядко заболяване и на членовете на неговото семейство) за пациентите с редки заболявания на експертните центрове, при които не е достигната диагноза чрез генетичните методики, които реално могат да се извършат по Клинична пътека №12 (цитогенетичен анализ, ДНК фрагментен анализ и/или секвениране на ген). Актуалното остойносттаване на Клинична пътека №12 не е достатъчно за покриване на съвременна генетична и геномна диагностика. В своите становища, ръководителите на съответните експертни центрове са посочили примерна стойност на амбулаторната процедура за покриване на тези дейности и услуги, както и очаквания годишен брой пациенти, които се нуждаят от такъв вид диагностични дейности и услуги. Проф. Виолета Йотова и доц. Маргарита Аршинкова предлагат в своите становища



примерна структура и съдържание на амбулаторна процедура за извършване на специализирано генетично изследване за диагностика на рядко заболяване;

- ii. **Осигуряване на мултидисциплинарен екип** за диагностика, лечение и проследяване на пациентите с редки заболявания към експертните центрове. Към тази препоръка спада и включването на външни консултанти към дейността на експертните центрове за редки заболявания. Използването на амбулаторната процедура за проследяване на пациентите от мултидисциплинарен екип – регулярно и според правилата на добрата медицинска практика, включително с осигурена психологическа подкрепа – отговаря на нормативното изискване експертните центрове за редки заболявания да осигуряват мултидисциплинарен подход в обслужването, както и непрекъснатост и приемственост на медицинските дейности по отношение на пациентите с редки заболявания.

2) Към специфичните препоръки спадат:

- i. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за порфирии.** Доц. Анета Иванова дава конкретни и обосновани предложения за подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с тази група редки заболявания в своето становище;
- ii. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за първични имунни дефицити.** Проф. Елисавета Наумова дава конкретни и обосновани предложения за подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с тази група редки заболявания в своето становище;
- iii. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за придобита инхибиторна хемофилия.** Проф. Тошко Лисичков дава конкретни и обосновани предложения за подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с това рядко заболяване в своето становище. Сходно становище дават доц. Атанас Банчев и д-р Даниела Пенкова-Коларова. В този контекст, д-р Пенкова-Коларова предлага аргументирани промени в действащата Амбулаторна процедура № 38;
- iv. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за тромботична тромбоцитопенична пурпура (болест на Мошковиц).** Проф. Милчо Минчев дава конкретни и обосновани предложения за подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с това рядко заболяване в своето становище;
- v. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за редки болести на хипофизата, надбъбречните жлези и гонадите.** Проф. Сабина Захаријева дава конкретни и обосновани предложения за

подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с тази група редки заболявания в своето становище. Проф. Захаријева предлага включването на допълнителни кодове на редки заболявания и допълнителни диагностични и терапевтични процедури в действащата Амбулаторна процедура №14. Проф. Захаријева предлага в своето становище също проект за нова амбулаторна процедура, която да осигури възможност за изследвания, обучение и терапия на пациентите с редки болести на хипофизата, надбъбречните жлези и гонадите в съответните експертни центрове;

- vi. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за неонатална алоимунна тромбоцитопения.** Доц. Атанас Банчев дава конкретни и обосновани предложения за подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с това рядко заболяване в своето становище. Комисията констатира обаче, че неонаталната алоимунна тромбоцитопения не е включена в Списъка на редките заболявания. Доц. Банчев следва да подаде заявление до Министерство на здравеопазването с искане за включване на това заболяване в Списъка на редките заболявания;
- vii. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за булозна епидермолиза.** Доц. Ивелина Йорданова дава конкретни и обосновани предложения за подобряване диагностиката, лечението и проследяването на пациентите с тази група редки заболявания в своето становище;
- viii. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за редки педиатрични болест.** Проф. Миглена Георгиева предлага промени в следните клинични пътеки – № 41.2, 48, 49, 68.2 70.2, 71.2, 74.2, 76.2, 111;
- ix. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за ранни малкомозъчни атаксии.** Проф. Венета Божинова-Чамова обръща внимание в своето становище върху проблемите при едnodневни амбулаторни процедури за ранни малкомозъчни атаксии. Проф. Божинова-Чамова описва необходимите изследвания и посочва, че пълният набор от необходими изследвания при тези пациенти трудно може да се организира и направи за един ден;
- x. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за туберозна склероза.** Проф. Венета Божинова-Чамова обръща внимание в своето становище върху проблемите при едnodневните амбулаторни процедури за туберозна склероза. Проф. Божинова-Чамова описва необходимите изследвания и посочва, че пълният набор от необходими изследвания при тези пациенти трудно може да се организира и направи за един ден;



- xi. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за миастения гравис.** Акад. проф. д-р Иван Миланов посочва в своето становище, че към момента не се налага включване на миастения гравис в обхвата на амбулаторните процедури;
- xii. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за заболявания от спектъра на оптичния невромиелит.** Доц. Соня Христова-Чакмакова обръща внимание в своето становище върху проблемите при едnodневните амбулаторни процедури за заболявания от спектъра на оптичния невромиелит. Доц. Христова-Чакмакова описва необходимите изследвания и посочва, че пациентите със заболявания от спектъра на оптичния невромиелит не могат да бъдат изследвани и лекувани чрез едnodневна амбулаторна процедура;
- xiii. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за болест на Фабри.** Акад. проф. Иван Миланов обръща внимание в своето становище върху проблемите при едnodневните амбулаторни процедури за болест на Фабри. Акад. проф. Миланов описва необходимите изследвания и посочва, че пълният набор от необходими изследвания при тези пациенти трудно може да се организира и направи за един ден;
- xiv. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за хорей на Хънтингтън.** Акад. проф. Иван Миланов и доц. Соня Христова-Чакмакова обръщат внимание в своето становище върху проблемите при едnodневните амбулаторни процедури за хорей на Хънтингтън. Акад. проф. Миланов и доц. Христова-Чакмакова описват необходимите изследвания и посочват, че пълният набор от необходими изследвания при тези пациенти трудно може да се организира и направи за един ден;
- xv. **Специфични диагностични и лечебни дейности и услуги за дистонии.** Акад. проф. д-р Иван Миланов и доц. Соня Христова-Чакмакова обръщат внимание в своето становище върху проблемите при едnodневните амбулаторни процедури за дистонии. Акад. проф. Миланов и доц. Христова-Чакмакова описват необходимите изследвания и посочват, че сложността на диагностицирането и инжектирането при различните случаи не могат да бъдат уеднаквени с амбулаторна процедура.

8. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено писмо от Министерство на здравеопазването относно предложение за нова амбулаторна процедура за придобита инхибиторна хемофилия. Комисията се запозна с получените становища от експертен център по коагулопатии и вродени анемии към СБАЛХЗ (София) с ръководител проф. Тошко Лисичков, експертен център по редки

доброкачествени хематологични заболявания към УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“ (София) с ръководител доц. Атанас Банчев и експертен център по коагулопатии и редки анемии към УМБАЛ „Д-р Георги Странски“ (Плевен) с ръководител д-р Даниела Коларова-Пенкова. Комисията подкрепя изложените препоръки от ръководителите на трите експертни центъра по обхвата и дейността на предложението за нова амбулаторна процедура за придобита инхибиторна хемофилия.

9. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 4 февруари 2025 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)