



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 № 54/15.04.2025 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания към Министерство на здравеопазването

Днес, 15 април 2025 г. (вторник) от 12:00 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), acad. проф. Драга Тончева, проф. Валерия Калева, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Владимир Томов, Боряна Ботева.

Отсъстват: acad. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева.

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 постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Анна“ за обозначаване на експертен център по IgA нефропатия. 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 (IgA нефропатия).
2. Комисията констатира, че не е получила към момента изискваната допълнителна информация по постъпило заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център за оптиконевромиелит (болест на Devic).
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 цепнатина на устната и небцето (кодове по МКБ-10 Q37.0, Q37.1, Q37.2, Q37.3, Q37.4, Q37.5, Q37.8, Q37.9, Orpha код 199306) – проф. Ива Стоева, д-р Светлана Райчева, Боряна Ботева;
 - 2) Вродена цепнатина на устната (кодове по МКБ-10 Q36.0, Q36.1, Q36.9, Orpha кодове 141291, 199302, 401942, 2006) – проф. Ива Стоева, д-р Светлана Райчева, Боряна Ботева;
 - 3) Вродена цепнатина на небцето (кодове по МКБ-10 Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q35.7, Q35.9, Orpha кодове 101023, 99772, 664372, 99771, 155878) – проф. Ива Стоева, д-р Светлана Райчева, Боряна Ботева;
 - 4) Хомозиготна фамилна хиперхолестеролемия (код по МКБ-10 E78.0, Orpha кодове 391665) – акад. проф. Драга Тончева, д-р Нели Иванова, Боряна Ботева.
4. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
 - 1) УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“ (експертен център по транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) и наследствена фамилна амилоидоза с невропатия) – проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, д-р Нели Иванова;

- 2) МБАЛ „Сърце и мозък“, Плевен (експертен център по фамилна транстиретинова амилоидоза с невропатия и кардиомиопатия) – проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, д-р Нели Иванова;
- 3) УМБАЛ „Св. Георги“ (експертен център по вродени цепнатини на устната и/или небцето – проф. Ива Стоева, д-р Светлана Райчева, Боряна Ботева;
- 4) СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ (експертен център по първична хипероксалурия) – проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, д-р Светлана Райчева);
- 5) СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ (експертен център по хемолитично-уремичен синдром) – проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, д-р Светлана Райчева;
- 6) УМБАЛ „Александровска“ (експертен център по пемфигус) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Радка Тинчева, Владимир Томов.

5. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 17 юни 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)