



## 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 № 55/17.06.2025 г.

От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 17 юни 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), акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Ива Стоева, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, Боян Иванов, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Драга Тончева, проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, д-р Светлана Райчева, 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 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 цепнатица 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) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Вродена цепнатица на устната (кодове по МКБ-10 Q36.0, Q36.1, Q36.9, Orpha кодове 141291, 199302, 401942, 2006) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 3) Вродена цепнатица на небцето (кодове по МКБ-10 Q35.1, Q35.3, Q35.5, Q35.7, Q35.9, Orpha кодове 101023, 99772, 664372, 99771, 155878) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 4) Хомозиготна фамилна хиперхолестеролемия (код по МКБ-10 E78.0, Orpha кодове 391665) – Комисията отложи разглеждане на подаденото заявление поради неизготвена експертна оценка.
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“ за обозначаване на експертен център по транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) и наследствена фамилна амилоидоза с невропатия. 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 (транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) и наследствена фамилна амилоидоза с невропатия).
3. Комисията отложи разглеждане на подаденото заявление от МБАЛ „Сърце и мозък“, Плевен за обозначаване на експертен център по фамилна транстиретинова амилоидоза с невропатия и кардиомиопатия поради неизготвена експертна оценка.

4. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Георги“ за обозначаване на експертен център по вродени цепнатини на устната и/или небцето. 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 (вродени цепнатини на устната и/или небцето). Но в изпълнение на чл. 28 от Наредба № 16, Комисията реши да препоръча спиране на процедурата по подаденото заявление за обозначение на УМБАЛ „Св. Георги“ за експертен център по вродени цепнатини на устната и/или небцето до вписване на съответните заболявания в Списъка на редките заболявания. Допълнително, заявителят следва да представи договори с външните специалисти и лечебните заведения, упоменати в заявлението, които ще участват в цялостния диагностично-лечебен процес.
5. Комисията отложи разглеждане на подаденото заявление от СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по първична хипероксалурия поради неизготвена експертна оценка.
6. Комисията отложи разглеждане на подаденото заявление от СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по хемолитично-уремичен синдром поради неизготвена експертна оценка.
7. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Александровска“ за обозначаване на експертен център по пемфигус. 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 (пемфигус).
8. 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).
9. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за проведено заседание на Борда на страните членки за Европейските референтни мрежи на 22 май 2025 г.:
  - 1) Предстои разкриване на процедура за включване на нови асоциирани членове към Европейските референтни мрежи за редки заболявания. Право на участие ще имат само кандидатите за дадена референтна мрежа, в която няма пълноправен член от съответната страна. Не се планират ограничения за броя на кандидатите за асоциирани членове, които могат да кандидатстват в една референтна мрежа. Не се очакват съществени промени в процедурата и условията за кандидатстване;
  - 2) Европейската комисия не планира в обозримо бъдеще разкриване на процедура за включване на нови пълноправни членове към Европейските референтни мрежи за редки заболявания. Това обуславя като възможност на

този етап включване на български участници в Европейските референтни мрежи само като асоциирани партньори, след обявяване от Европейската комисия на такава процедура, в мрежите, в които страната ни няма пълноправен член;

- 3) Обмислят се механизми за насърчаване включването и интегрирането на национални референтни мрежи за редки заболявания към Европейските референтни мрежи за редки заболявания. В този контекст, Наредба № 16 описва реда и условията за обозначаване на референтни мрежи за редки заболявания в България.

10. Комисията обсъди възможностите за насърчаване обединението на обозначените експертни центрове за редки заболявания в България в рамките на референтни мрежи.

11. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 16 септември 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)