



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 № 56/16.09.2025 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 16 септември 2025 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. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Драга Тончева, акад. проф. Иван Миланов, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, 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) 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 постъпилата допълнителна документация по 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).
3. Комисията разгледа постъпилото заявление от МБАЛ „Сърце и мозък“, Плевен за обозначаване на експертен център по транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) и наследствена фамилна амилоидоза с невропатия:
 - Комисията реши, че заявителят не 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 по отношение на рядкото заболяване наследствена фамилна амилоидоза с невропатия;
 - Комисията реши да изиска допълнителна информация по отношение на рядкото заболяване транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип):
 - Заявлението не е изготвено съгласно Националния консенсус за диагностика, лечение, проследяване и рехабилитация за наследствената транстиретинова амилоидоза. Националният консенсус дори не е цитиран;
 - Липсват данни за епидемиологията и клинико-генетичния спектър на заболяването в България. Написано е, че 30 различни мутации са отговорни за заболяването, а те са над 140. Написано е, че

заболяването може да започне най-рано между 30 и 50 г., което не е вярно. Заболяването може да започне и на 18 г. и пациентите да завършат с фатален изход до 30 г. Такива пациенти са диагностицирани и в България;

- Липсват данни за собствения опит на екипа в диагностиката и лечението на наследствената транстиретинова амилоидоза. Колко болни с наследствена транстиретинова амилоидоза са диагностицирали до сега от екипа и колко са от Плевенска област?
- Посочените публикации на екипа са в областта на сърдечната амилоидоза леки вериги и див тип, а не в областта на наследствената транстиретинова амилоидоза. Няма данни екипът да е диагностицирал пациенти с наследствена транстиретинова амилоидоза до момента;
- В експертния екип участва един единствен невролог, но без опит и квалификация в областта на наследствените невропатии;
- В диагностичния алгоритъм липсват основни и задължителни методи за изследване. Не са посочени минималните критерии за поставяне на диагнозата амилоидна полиневропатия. Не е посочено как се оценяват асимптомните носители. Не е посочена как се оценява прогресията на полиневропатията. Няма информация за проведено обучение за използване на скали за оценка на невропатията. Няма приложени публикации в тази област;
- Не е посочен експерт, който ще осъществява образната диагностика на сърце;
- Не става ясно експертът – генетик какъв опит има в молекулярната генетика на заболяването и колко пациенти с наследствена транстиретинова амилоидоза е доказал до сега;
- В екипа е включен експерт по радиоизотопна диагностика за осъществяване на костна сцинтиграфия от София. Това означава, че болните ще трябва да пътуват до София, за да могат да осъществят това изследване извън клинична пътека. Няма декларация от посочения експерт за съгласие да бъде част от кандидатстващия център;
- Липсва алгоритъм за терапията на заболяването. Погрешно е споменато, че има генна терапия. Не са посочени регистрираните терапевтичните средства, техните индикации, критериите за превключване от една към друга терапия;
- В екипа липсват експерти по рехабилитация на заболяването. Липсва и програма за рехабилитация;
- По отношение на заявлението за транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип), кардиологичният екип има по-голям опит – 2 диагностицирани случая. В заявлението обаче е използван същия текст на заявлението за фамилна транстиретинова амилоидоза с невропатия, а между двете заболявания има съществена разлика в критериите за диагностика и възможностите за лечение.

Текстът трябва да се прецизира съответно спецификата на заболяването.

4. Проф. Ивайло Търнев изрази несъгласие с обозначаването на УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“ като експертен център по редки заболявания (транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) и наследствена фамилна амилоидоза с невропатия). Проф. Търнев счита, че може да се одобри обозначаването на експертен център за транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип), като се представят всички липсващи документи. Той предлага да се отложи обозначаването на експертен център за наследствена фамилна амилоидоза с невропатия до представяне на доказателства, че неврологичният екип може да осъществява ранна диагностика и проследяване на асимптомни носители. Обозначението на УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“ като експертен център по редки заболявания (транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип) и наследствена фамилна амилоидоза с невропатия) е извършено по препоръка на Комисията, приета на предходното заседание (Протокол №55 от 17.06.2025 г.) и остава в сила.
5. Комисията разгледа постъпилото заявление от СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по първична хипероксалурия. 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 (първична хипероксалурия).
6. Комисията разгледа постъпилото заявление от СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по хемолитично-уремичен синдром. 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 (хемолитично-уремичен синдром).
7. 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).
8. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
 - 1) Болест на von Hippel – Lindau (код по МКБ-10 Q85.8, ORPHA код 892) – проф. Валерия Калева, проф. Георги Михайлов, д-р Светлана Райчева;
 - 2) Първичен (идиопатичен) имунокомплексен (имуноглобулин-медиран) мембранопролиферативен гломерулонефрит (IC-MPGN) (код по МКБ-10

- N03.5, ORPHA код 329903) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, д-р Ирина Ковачева;
- 3) С3 гломерулопатия (С3G) (кодове по МКБ-10 N03.5, N03.6, ORPHA кодове 329918, 329931, 93571) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, д-р Ирина Ковачева;
 - 4) Синдром на Силвър – Ръсел (код по МКБ-10 Q87.1, ORPHA код 813) – проф. Ива Стоева, проф. Радка Тинчева, Владимир Томов.
9. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
- 1) УМБАЛ „Св. Марина“, Варна (експертен център по редки ендокринни заболявания) – проф. Ива Стоева, проф. Радка Тинчева, Владимир Томов;
 - 2) УМБАЛ „Св. Марина“, Варна (експертен център по синдром на Силвър – Ръсел) – проф. Ива Стоева, проф. Радка Тинчева, Владимир Томов;
 - 3) УМБАЛ „Св. Анна“ (експертен център по първична хипероксалурия) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, д-р Ирина Ковачева.
10. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за постъпило писмо с искане на становище от страна на Министерство на здравеопазването относно запитване от „Информационно обслужване“ АД във връзка с надграждане и внедряване в Националната здравноинформационна система на Orpha кодове за редки заболявания. Проф. Стефанов представи конкретните въпроси от запитването с предложения за становище и обосновка към него. Проведе се дискусия. Д-р Ирина Ковачева обърна внимание върху нормативните и организационни процедури при приемането и внедряването на нови системи за кодификация и класификация на заболяванията у нас. Проектът за становище е изпратен до членовете на Комисията с предложение за коментари преди да бъде окончателно подаден към Министерство на здравеопазването и „Информационно обслужване“ АД.
11. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за постъпило писмо от УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ“, с което се съобщава за нов ръководител на експертния център по редки доброкачествени хематологични заболявания – доц. Боряна Аврамова.
12. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за постъпило писмо от Министерството на здравеопазването. Министерството информира, че е получило писмо от родител на дете с STXBP1-свързано разстройство (STXBP1 енцефалопатия с епилепсия). Писмото е изпратено до Експертния съвет по детска неврология за становище и преценка относно съответствие с определението за рядко заболяване съгласно § 1., т. 42 от Допълнителните разпоредби към Закона за здравето, както и за предоставяне на необходима информация за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания 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.

13. Проф. Румен Стефанов и д-р Ирина Ковачева информираха членовете на Комисията за постъпили писма във връзка с европейски проект European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA) с покана за участие за сформирание на национална огледална група по редки болести. Д-р Ковачева обърна внимание, че в Министерство на здравеопазването няма информация за този проект, тъй като той се води научноизследователски и съответно попада в ресора на Министерството на образованието и науката.
14. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 25 ноември 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)