



## 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 № 57/25.11.2025 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 25 ноември 2025 г. (вторник) от 13:30 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се проведе посредством онлайн конферентна връзка.

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

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева, д-р Нели Иванова, 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 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 приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 2) Болест на von Hippel – Lindau (код по МКБ-10 Q85.8, ORPHA код 892) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания. Допълнително, заявителят следва да представи епидемиологични данни за България и предложения за организация на медицинското обслужване на пациентите и за финансиране на съответните дейности, съобразени с действащата в страната нормативна уредба;
  - 3) Първичен (идиопатичен) имунокомплексен (имуноглобулин-медиран) мембранопротрофиеративен гломерулонефрит (IC-MPGN) (код по МКБ-10 N03.5, ORPHA код 329903) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 4) С3 гломерулопатия (С3G) (кодове по МКБ-10 N03.5, N03.6, ORPHA кодове 329918, 329931, 93571) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 5) Синдром на Силвър – Ръсел (код по МКБ-10 Q87.1, ORPHA код 813) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания.
2. Комисията отложи разглеждането на постъпилата допълнителна документация по заявление от МБАЛ „Сърце и мозък“, Плевен за обозначаване на експертен център по транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип).
3. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Марина“, Варна за обозначаване на експертен център по редки ендокринни заболявания. 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 (редки ендокринни заболявания).

4. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Марина“, Варна за обозначаване на експертен център по синдром на Силвър – Ръсел. 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 (синдром на Силвър – Ръсел).
5. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Анна“ 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 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).
7. 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 миастения гравис) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ивайло Търнев, Владимир Томов;
  - 2) УМБАЛСМ „Н. И. Пирогов“ (експертен център по малформации на Киари с или без сириногомиелия) – акад. проф. Иван Миланов, проф. Ивайло Търнев, Владимир Томов.
8. Проф. Румен Стефанов информира членовете за проведена среща с представители на „Информационно обслужване“ АД във връзка с надграждане и внедряване в Националната здравноинформационна система на Orpha кодове за редки заболявания. Проф. Стефанов изказа положителна оценка за напредъка по този проект и високия професионализъм на работния екип. Предстои пилотно тестване на съответните модули за Orpha кодове за редки заболявания, обозначените експертни центрове ще получат писмо с покана за участие и съдействие. В тази връзка, проф. Георги Михайлов подчерта важността на приемането и внедряването на МКБ-11 у нас.
9. Проф. Румен Стефанов информира членовете за проведена среща с представители на Съвета на държавите членки. Съветът на държавите членки е създаден с решение за изпълнение на Европейската комисия 2014/287/EU от 10 март 2014 г. за определяне на критерии за създаване и оценка на европейски референтни мрежи и на техните членове и за улесняване на обмена на информация и експертни познания

във връзка с изграждането и оценката на тези мрежи. Съгласно това решение на Европейската комисия, Съветът е органът, който взема решения за одобряване или отхвърляне на предложенията за създаване на мрежи и на техните членове, както и за закриване на дадена мрежа.

- 1) Европейската комисия ще обяви официална покана за включване на нови асоциирани партньори в европейските референтни мрежи в началото на 2026 г.
- 2) Процедурата за включване на нови асоциирани партньори съдържа следното ограничение. Асоциирани партньори могат да бъдат включвани само в тези мрежи, в които съответната държава няма пълноправни членове.

10. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията, че Вторият национален симпозиум на експертните центрове за редки болести ще се проведе на 20 март 2026 г. (петък) в София. Членовете на Комисията и ръководителите на експертните центрове по редки заболявания ще бъдат информирани допълнително при финализирането на програмата и ще получат покани за участие.

11. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за постъпило писмо до Министерство на здравеопазването с възражение срещу становище на Експертния съвет по детска неврология относно STXBP1-свързано разстройство (STXBP1 енцефалопатия с епилепсия).

12. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 24 февруари 2026 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)