



## 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 № 7/27.01.2016 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 27 януари 2016 г. (сряда) от 14:30 ч. се проведе заседание на Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването. Заседанието се състоя в Националния център по обществено здраве и анализи (НЦОЗА).

Присъстват: проф. Румен Стефанов (председател), чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева.

Отсъстват: Акад. проф. Иван Миланов, д-р Нели Иванова, Вероника Трифонова, Владимир Томов.

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.

#### **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) Общ артериален трункус (код по МКБ-10 Q20.0, Orpha код 3384) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 2) Удвоен изходен отвор на дясната камера (код по МКБ-10 Q20.1, Orpha код 3426) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 3) Дискордантно свързване на камерите с артериите (код по МКБ-10 Q20.3, Orpha код 860) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 4) Удвоен камерен входен отвор (код по МКБ-10 Q20.4, Orpha код 1464) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 5) Междукामерен септален дефект с аортна инсуфициенция (код по МКБ-10 Q21.0, Orpha код 99094) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 6) Предсърдно камерен септален дефект (код по МКБ-10 Q21.2, Orpha код 98722) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 7) Аортопулмонален септален дефект (код по МКБ-10 Q21.4, Orpha код 2037) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 8) Синдром на Eisenmenger (код по МКБ-10 Q21.8, Orpha код 97214) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 9) Синдром на хипопластичното дясно сърце (код по МКБ-10 Q22.6, Orpha код 98723) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 10) Вродена стеноза на аортната клапа (код по МКБ-10 Q23.0, Orpha код 3093) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 11) Отворен дуктус артериозус (код по МКБ-10 Q25.0, Orpha код 706) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 12) Коарктация на аортата (код по МКБ-10 Q25.1, Orpha код 1457) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 13) Атрезия на белодробната артерия (код по МКБ-10 Q25.5, Orpha код 1207) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 14) Тотално аномално вливане на белодробните вени (код по МКБ-10 Q26.2, Orpha код 99125) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 15) Частично аномално вливане на белодробните вени (код по МКБ-10 Q26.3, Orpha код 99124) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 16) Първична белодробна хипертония (код по МКБ-10 I27.0, Orpha код 422) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;

- 17) Белодробна хипертония, свързана със системна склероза (код по МКБ-10 I27.0/М34.0\*, Orpha код 275798) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 18) Спинална мускулна атрофия тип 1 (код по МКБ-10 G12.0, Orpha код 83330) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 19) Спинална мускулна атрофия тип 2 (код по МКБ-10 G12.1, Orpha код 83418) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 20) Спинална мускулна атрофия тип 3 (код по МКБ-10 G12.1, Orpha код 83419) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 21) Прогресивна мускулна дистрофия тип Emery-Dreifuss (код по МКБ-10 G71.0, Orpha код 261) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 22) Прогресивни мускулни дистрофии тип пояс-крайник (код по МКБ-10 G71.0, Orpha код 102014, 102015) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 23) Фацио-скапуло-хумерална мускулна дистрофия (код по МКБ-10 G71.0, Orpha код 269) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 24) Прогресивна мускулна дистрофия тип Дюшен (код по МКБ-10 G71.0, Orpha код 98896) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 25) Прогресивна мускулна дистрофия тип Бекер (код по МКБ-10 G71.0, Orpha код 98895) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 26) Дистални миопатии (код по МКБ-10 G71.8, Orpha код 329478, 399086) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 27) Болест на Помпе (код по МКБ-10 E74.0, Orpha код 365) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 28) Болест на Ниeman – Пик тип В (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 77293) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 29) Болест на Ниeman – Пик тип С (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 646) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 30) Болест на Гоше (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 77259, 77260, 77261) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 31) Болест на Уилсон – Коновалов (код по МКБ-10 E83.0, Orpha код 905) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 32) Наследствена фамилна амилоидоза с невропатия (код по МКБ-10 E85.1, Orpha код 85447) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 33) Идиопатична фамилна дистония (код по МКБ-10 G24.1, Orpha код 1866) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 34) Идиопатична нефамилна дистония (код по МКБ-10 G24.2, Orpha код 1866) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 35) Спастична крива шия (код по МКБ-10 G24.3, Orpha код 1866) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 36) Идиопатична орофациална дистония (код по МКБ-10 G24.4, Orpha код 1866) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 37) Блефароспазъм (код по МКБ-10 G24.5, Orpha код 1866) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 38) Системен лупус еритематодес (код по МКБ-10 M32.1, Orpha код 536) – заявителят следва да добави конкретни алгоритми за рехабилитация на заболяването;
- 39) Болест на Фабри (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 324) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
- 40) Муковисцидоза (код по МКБ-10 E84.0, E84.1 и E84.8, Orpha код 586) – Комисията реши да изиска допълнение в описанието на заболяването по отношение диагностичните алгоритми при скрининг, във връзка с предстоящо стартиране на масов неонатален скрининг за заболяването.

2. Комисията реши, че УМБАЛ „Александровска” покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (генетични неврологични и метаболитни заболявания). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
3. Комисията реши, че УМБАЛНП „Св. Наум” покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (дистонии). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
4. Комисията реши, че МБАЛ „НКБ” покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (вродени сърдечни малформации). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
5. Комисията реши, че МБАЛ „НКБ” покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (белодробна артериална хипертония). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
6. Комисията не успя да разгледа искането за обозначение на експертен център за редки заболявания (болест на Фабри) на УМБАЛ „Александровска” поради неизготвена експертна оценка.
7. Комисията реши да изиска допълнителна информация по искането за обозначение на експертен център за редки заболявания (системен лупус еритематодес) на УМБАЛ „Св. Иван Рилски”. Комисията оправя следните препоръки към заявителя:

- 1) Заявителят следва да подаде информация съгласно чл. 11, ал 2 от Наредба № 16 за заявеното за обозначение заболяване Други форми на дисеминиран лупус еритематодес M32.8, използвайки одобрения от Комисията формуляр.
- 2) При подаване на заявление за искане за обозначение на експертен център за група редки заболявания полетата за самооценка се попълват по отделно за всяко рядко заболяване, част от заявената група заболявания;
- 3) Докладът за самооценка относно изпълнението на изискванията по раздели I и II, глава IV, от Наредба № 16 следва да съдържа оценка за конкретното кандидатстващо лечебно заведение – как кандидатстващият център ще отговори на конкретните медицински потребности на пациентите със системен лупус еритематодес;
- 4) Към заявлението за искане за обозначаване на експертен център следва да бъдат приложени задължително следните документи:
  1. Заповед на ръководителя на лечебното заведение за определяне на ръководител на дейността на експертния център;
  2. Списък на структурите на лечебното заведение, които се включват на функционален принцип в експертния център, с посочване на ниво на компетентност и обем дейност по видове заболявания;
  3. Списък на медицинските и другите специалисти от лечебното заведение, които ще осъществяват дейност в експертния център, с посочени образование, специалност, квалификации, публикации и опит по отношение на пациенти със съответното рядко заболяване / съответната група редки заболявания;
  4. Списък на медицинските и другите специалисти извън тези по т. 4, които ще бъдат ангажирани в работата на експертния център;
  5. Дейностите, материалната база, апаратурата и оборудването, които ще бъдат осигурявани по договор;
  6. Справка за цялостната дейност на лечебното заведение по отношение на пациенти със съответното рядко заболяване / съответната група редки заболявания, както и на дейността за последната една година преди подаване на заявлението;
  7. Списък на сформираните мултидисциплинарни екипи и описание на организацията и начина на работа на всеки екип.
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 Хънтингтън – акад. проф. Иван Миланов;
  - 2) Първични имунодефицити – д-р Ирина Ковачева.

9. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
- 1) НСБАЛХЗ – доц. Валерия Калева;
  - 2) УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ (наследствени метаболитни заболявания на черния дроб – болест на Уилсън, наследствена хемохроматоза, порфирии) – проф. Георги Михайлов;
  - 3) УМБАЛ „Александровска“ (първични имунодефицити) – д-р Ирина Ковачева.
10. Комисията реши да оправи предложение до НЦОЗА за назначаване на официален секретар на Комисията. Предложението се мотивира с оглед необходимостта от поддържане на хартиен и електронен архив на дейността на Комисията, както и официална кореспонденция с практикуващи медицински специалисти с призната медицинска специалност, национални консултанти, ръководители на експертни центрове за редки заболявания, координатори на референтни мрежи за редки заболявания, медицински научни дружества, представителни организации за защита правата на пациентите, пациентски организации, представящи България в Европейската организация за редки болести EURORDIS. През изминалите 11 месеца в Комисията са постъпили за разглеждане над 50 предложения за редки заболявания и експертни центрове за редки заболявания. Предложенията са придружени от голям обем доказателствена документация, която трябва да бъде приета, обработена и съхранена за целите на дейността на Комисията.
11. Проф. Стефанов информира членовете на Комисията, че Вероника Трифонова е извършила юридическа проверка на приложената документация към одобрените през 2015 г. заболяванията за включване в Списъка на редките заболявания. Д-р Ковачева ще подготви доклад до Министъра на здравеопазването за тяхното официално включване в списъка.
12. Проф. Стефанов информира членовете на Комисията, че Вероника Трифонова е извършила юридическа проверка на приложената документация към одобрените през 2015 г. искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания. Д-р Ковачева и г-жа Трифонова ще подготвят чернова на официално уведомление, което проф. Стефанов ще изпрати до Директора на НЦОЗА за всеки одобрен експертен център. Директорът на НЦОЗА следва да издаде официален документ за обозначаване на тези центрове.
13. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 23 февруари 2016 г. от 14:30 ч.
- С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.
- Подпис:
- Проф. д-р Румен Стефанов, дм
- (Председател на Комисия по редки заболявания)