



## 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 № 8/23.02.2016 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания към Министерство на здравеопазването

Днес, 23 февруари 2016 г. (вторник) 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. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев, Владимир Томов, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова.

Отсъстват: Акад. проф. Иван Миланов, проф. Людмила Матева, д-р Светлана Райчева, Вероника Трифонова.

Присъстващи външни експерти: Марияна Минчева (НЦОЗА)

Списъчен състав – 16. Кворум – 8.

#### ДНЕВЕН РЕД:

1. Техническо и административно обслужване на Комисията;
2. 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;
3. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към МЗ за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания;
4. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към НЦОЗА за обозначение на експертни центрове по редки заболявания;

5. 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;
6. Отчет за първата година от дейността на Комисията;
7. Насрочване на следващо заседание;
8. Други.

#### РЕШЕНИЯ:

1. Д-р Ковачева информира за получено писмо от доц. Хинков. Доц. Хинков определя ас. Надежда Тодорова и г-жа Марияна Минчева от НЦОЗА за административно и техническо обслужване на дейността на Комисията по редки заболявания.
2. Проф. Стефанов представи проект на отчет за първата година от дейността на Комисията. За една година Комисията е провела 7 заседания. Членове на Комисията са изготвили експертни оценки на 66 заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания и 6 заявления за обозначение на експертни центрове по редки болести. Проф. Стефанов обърна внимание на дисбаланса в натовареността на Комисията. Окончателният вариант на отчета ще бъде изпратен до Министъра на здравеопазването.
3. 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) Болест на Фабри (код по МКБ-10 E75.2, Orpha код 324) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 2) Дисеминиран lupus erythematosus с увреждане на други органи или системи (код по МКБ-10 M32.1, Orpha код 536) – Комисията приема препоръка за премахване на заболяването от Списъка на редките заболявания. Посочената честота от 1 на 1 000 не отговаря на § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето;
  - 3) Други форми на дисеминиран lupus erythematosus (код по МКБ-10 M32.8, Orpha код 300345, 46489, 398124, 93552) – Комисията приема препоръка за премахване на заболяването от Списъка на редките заболявания. Посочената честота от 1 на 1 000 не отговаря на § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето;
  - 4) Наследствена хипогамаглобулинемия – свързана с X-хромозомата агамаглобулинемия (Брутон) (код по МКБ-10 D80.0, Orpha код 47) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 5) Нефамилна хипогамаглобулинемия – обикновена променлива агамаглобулинемия (код по МКБ-10 D80.1, Orpha код 101977) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
  - 6) Селективен дефицит на имуноглобулин А (код по МКБ-10 D80.2, Orpha код 69127) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;

- 7) Селективен дефицит на подкласовете на имуноглобулин G (код по МКБ-10 D80.3, Orpha код 69127) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 8) Селективен дефицит на имуноглобулин M (код по МКБ-10 D80.4, Orpha код 331235) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 9) Имунodefицит, с повишено ниво на имуноглобулин M (код по МКБ-10 D80.5, Orpha кодове 101088, 101089, 101090, 101091, 101092) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 10) Дефицит на антитела с близки до нормата имуноглобулини или с хиперимуноглобулинемия (код по МКБ-10 D80.6, Orpha код 169443) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 11) Преходна хипогамаглобулинемия при деца (код по МКБ-10 D80.7, Orpha код 169139) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 12) Други имунodefицитни състояния с преобладаващ дефект на антитела. Дефицит на капа-леки вериги (код по МКБ-10 D80.8, Orpha код 70593, 169110, 331244) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 13) Имунodefицит с преобладаващ дефект на антитела, неуточнен (код по МКБ-10 D80.9, Orpha код 101977) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 14) Тежък комбиниран имунен дефицит с ретикулна дисгенеза (код по МКБ-10 D81.0, Orpha код 33355) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 15) Тежък комбиниран имунен дефицит с ниско съдържание на T и B клетки (код по МКБ-10 D81.1, Orpha код 183660) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 16) Тежък комбиниран имунен дефицит с ниско или нормално съдържание на B клетки (код по МКБ-10 D81.2, Orpha код 317416) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 17) Дефицит на аденозиндезаминаза (код по МКБ-10 D81.3, Orpha код 277) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 18) Синдром на Nezelof (код по МКБ-10 D81.4, Orpha код 83471) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 19) Дефицит на пурин-нуклеотид-фосфорилаза (код по МКБ-10 D81.5, Orpha код 760) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 20) Дефицит на главния хистокомпатибилен комплекс клас I (код по МКБ-10 D81.6, Orpha код 34592) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 21) Дефицит на главния хистокомпатибилен комплекс клас II (код по МКБ-10 D81.7, Orpha код 572) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 22) Други комбинирани имунodefицити (код по МКБ-10 D81.8, Orpha код 101972) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 23) Комбиниран имунodefицит, неуточнен (код по МКБ-10 D81.9, Orpha код 101972) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 24) Синдром на Wiskott-Aldrich (код по МКБ-10 D82.0, Orpha код 906) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;

- 25) Синдром на Di George (код по МКБ-10 D82.1, Orpha код 567) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 26) Имунodefицит с къси крайници (МКБ-10 код D82.2, Orpha код 935) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 27) Имунodefицит като резултат от наследствен дефект, предизвикан от вируса на Ebstein-Barr (код по МКБ-10 D82.3, Orpha код 2442) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 28) Синдром на хиперимунoglobулин Е (код по МКБ-10 D82.4, Orpha код 331223) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 29) Имунodefицит, свързан с други уточнени значителни дефекти (код по МКБ-10 D82.8, Orpha код 2951, 169095, 98813, 137631, 2690, 221046, 90023, 420741, 2571) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 30) Имунodefицит, свързан със значителни дефекти, неуточнен (код по МКБ-10 D82.9) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 31) Обикновен променлив имунodefицит с преобладаващи нарушения в броя и функциите на В- клетките (код по МКБ-10 D83.0, Orpha код 1572) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 32) Обикновен променлив имунodefицит с преобладаващи нарушения в имунорегулаторните Т клетки (код по МКБ-10 D83.1, Orpha код 1572) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 33) Обикновен променлив имунodefицит с автоантитела към В- или Т-клетки (код по МКБ D83.2, Orpha код 1572) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 34) Други обикновени променливи имунodefицитни състояния (код по МКБ-10 D83.8, Orpha код 1572) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 35) Обикновен променлив имунodefицит, неуточнен (код по МКБ-10 D83.9, Orpha код 1572) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 36) Дефект на функционалния антиген-1 на лимфоцитите (код по МКБ-10 D84.0) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 37) Дефекти в системата на комплемента (код по МКБ-10 D84.1, Orpha код 280133, 91378, 100050, 100051, 100054, 331187, 101992, 169150, 169147, 331190, 200421, 200418, 169464, 2966, 169467) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 38) Други уточнени имунodefицити (код по МКБ-10 D84.8, Orpha код 319543, 319581, 319589, 319535, 319539, 319569, 319574, 437552, 183710, 70592, 2268, 2968, 99842, 99843, 99844, 748, 99898, 319547, 319558, 319552, 319563, 319600, 319595, 431166, 75391, 183713, 169085, 391311, 324294, 397959, 319605, 319623, 319612) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 39) Имунodefицит, неуточнен (код по МКБ-10 D84.9) – Комисията приема приложеното описание за заболяването;
- 40) Албинизъм. Синдром на Chediak-Higashi (код по МКБ-10 E70.3, Orpha код 167) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;

- 41) Функционални нарушения на полиморно-ядрените неутрофили – хронична (в детската възраст) грануломатозна болест (код по МКБ-10 D71, Orpha код 379) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
- 42) Наследствена атаксия (код по МКБ-10 G11.3, Orpha код 100) - Комисията приема препоръка за корекция на подаденото заявление с оглед съответствие с МКБ-10.
4. Комисията реши, че УМБАЛ „Александровска“ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (болест на Фабри). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
5. Комисията реши, че УМБАЛ „Александровска“ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (първични имунни дефицити). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
6. Комисията реши, че УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (наследствени метаболитни заболявания на черния дроб – болест на Уилсън, наследствена хемохроматоза, порфирии). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
7. Комисията реши, че СБАЛХЗ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (коагулопатии и вродени анемии). Вероника Трифонова ще извърши юридическа проверка на приложената документация на центъра.
8. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
- 1) остеогенезис имперфекта – проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, Вероника Трифонова;
  - 2) конгенитален миастенен синдром тип Ia – проф. Радка Тинчева, Вероника Трифонова, 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“ (редки ендокринни болести) – проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, Вероника Трифонова.
10. Г-н Томов информира членовете на Комисията за възможни проблеми при достъпа на лечение на пациентите с ултра редки заболявания във връзка с промени в Наредба № 10 от 2009 г. за условията и реда за заплащане на лекарствени продукти

по чл. 262, ал. 5, т. 1 от Закона за лекарствните продукти в хуманната медицина, на медицински изделия и на диетични храни за специални медицински цели. Комисията възложи на Владимир Томов да изготви проект за становище на Комисията по този проблем, което да бъде обсъдено на следващото заседание на Комисията.

11. Г-н Томов и проф. Стефанов информираха членовете на Комисията за предстоящото отбелязване на Международния ден на редките заболявания – 29 февруари – и ги поканиха да се включат активно в мероприятията.
12. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 12 април 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)