



**РЕПУБЛИКА БЪЛГАРИЯ**  
Министерство на здравеопазването  
Министър на здравеопазването

## ЗАПОВЕД

4.11.2022 г.

**X** РД-01-566/04.11.2022 г.

документ,  
регистриран от:  
Signed by: Ivo Tsvetanov Manchev

**за допълване на списъка на редките заболявания, установени в Република България,  
утвърден със Заповед № РД-01-277/27.11.2015 г. и допълнен със Заповед № РД-01-  
92/30.03.2016 г, Заповед РД-01-105/04.04.2017 г., Заповед № РД-01-2/ 10.01.2019 г. и  
Заповед № РД-01-102/27.02.2020 г.**

На основание чл. 14, ал. 1 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

### НАРЕЖДАМ:

1. Допълвам списъка на редките заболявания, установени в Република България,, като в приложението към т. 1 от Заповед № РД-01-277/27.11.2015 г., допълнено със Заповед № РД-01-92/30.03.2016 г., Заповед № РД-01-105/04.04.2017 г., Заповед № РД-01-2/10.01.2019 г. и Заповед № РД-01-102/27.02.2020 г. в края добавям:

”

Атипични вирусни инфекции на централната нервна система	A81.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 204	Спорадична форма на болест на Кройцфелд-Якобс
---	--	---

	A81.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 280397	Фамилно прионово заболяване, наподобяващо болестта на Алцхаймер
	A81.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 356	Синдром на Герстман-Щрауслер-Шайнкнер
Други нарушения в кръвосъсирването	D68.4 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 73274	Придобита хемофилия
Функционални нарушения на полиморфно-ядрените неутрофили	D71 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 379	Хронична (в детската възраст) грануломатозна болест
Неинсулинозависим захарен диабет	E11.9 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 552	Моногенен захарен диабет
Други разстройства на ендокринната секреция на панкреаса	E 16.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 657	Персистираща хиперинсулинемична хипогликемия на кърмачето
Хипералдостеронизъм	E26.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 235936	Първичен хипералдостеронизъм
Разстройства на обмяната на ароматните аминокиселини	E70.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 167	Албинизъм. Синдром на Chediak-Higashi
Други разстройства на обмяната на аминокиселините	E72.4 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 664	Орнитин транскарбамилазен дефицит
Други разстройства на обмяната на въглехидратите	E74.4 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 765	Дефицит на пируват дехидрогеназа
Разстройства на обмяната на сфинголипидите и други нарушения на натрупването на липидите	E75.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 77293	Болест на Ниeman – Пик тип В
	E75.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 2770	Болест на Насу-Хакола
	E75.5 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 75233	Болест на Уолман
Разстройства на обмяната на липопротеините и други липидемии	E78.6 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 2388	Хорея – акантоцитоза
Амилоидоза	E85.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 32960	Периодичен синдром, свързан с рецептора за тумор-некротизиращия фактор (TRAPS)

	E85.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 330001	Транстиретин-свързана амилоидоза с нормална последователност (див тип)
Други разстройства на обмяната на веществата	E88.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 528	Вродена генерализирана липодистрофия – синдром на Berardinelli-Seip
	E88.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 557056	Спастична атаксия – дизартрия
Наследствени атаксии	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1177	Ранна малкомозъчна атаксия със запазени рефлексии
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 95	Атаксия на Friedreich
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 96	Friedreich подобна атаксия
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 139485	AP атаксия при CoQ дефицит
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1188	Синдром на атаксия – глухота – умствена изостаналост
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 453521	AP спиноцеребеларна атаксия, SCA, тип 17, SCAR17
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 412057	SCAR16
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 352403	SCAR14
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 404481	AP церебеларна атаксия – епилепсия – интелектуален дефицит
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 404499	SCAR15
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 404493	SCAR23
	G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 284282	SCAR12

G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 284271	SCAR11
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 363429	AP церебеларна атаксия – пирамидни белези – нистагъм – окуломоторна атаксия синдром
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 95434	SCAR4
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 363432	SCAR18
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 324262	SCAR13
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 98	Синдром на Charlevoix-Saguenay (код по МКБ-10 G11.1, Orpha код 98)
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 95433	SCAR3
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 83472	Церебеларна атаксия – интелектуален дефицит – оптична атрофия – кожна симптоматика синдром
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1171	Синдром на CAPOS
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1174	Церебеларна атаксия – ектодермална дисплазия синдром
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 284324	SCAR7
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 88637	4Н синдром
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1186	Синдром на Ohaha, спиноцеребеларна атаксия с начало в кърмаческа възраст
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 559	Синдром на Marinesco-Sjögren
G11.1	Синдром на Furukawa-Takagi-Nakao

Код съгласно базата данни „Орфанет“ 2579	
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 2589	Миоклонус – церебеларна атаксия – нарушение на слуха синдром
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 88628	AP задностълбцова атаксия и retinitis pigmentosa
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 448251	SCAR19
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 98773	SCA21
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 101109	SCA28
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1955	SCA34
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 247765	X свързана церебеларна атаксия
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1175	X свързана прогресивна церебеларна атаксия
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 85297	X свързана спиноцеребеларна атаксия тип 3
G11.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 85292	X свързана спиноцеребеларна атаксия тип 4
G11.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 100	Атаксия телеангиектазия
G11.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 370109	Атаксия-телеангиектазия варианти
G11.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 251347	Атаксия-телеангиектазия подобни заболявания
G11.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 99	АД спиноцеребеларни атаксии

Спинална мускулна атрофия и сходни синдроми	G12.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 90020	Амиотрофична латерална склероза в съчетание с паркинсонизъм и деменция
Болест на Паркинсон	G20 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 391411	Атипичен ювенилен паркинсонизъм
	G20 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 2828	Ювенилна Паркинсонова болест (PARK2, PARK6, PARK7, PARK23, PARK12, PARK3, PARK10, PARK13, PARK5)
	G20 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 363654	Х-свързан паркинсонизъм със спастицитет синдром
	G20 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 2379	Паркинсонизъм с ранно начало и интелектуални затруднения
	G20 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 411602	Автозомно-доминантна Паркинсонова болест с късно начало
	G20 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 171695	Паркинсоново-пирамиден синдром
Други дегенеративни болести на базалните ганглии	G23.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 306674	PARK9
	G23.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 240103	Прогресивна супрануклеарна парализа – кортикобазален синдром
	G23.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 240085	Прогресивна супрануклеарна парализа – паркинсонизъм
	G23.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 240094	Прогресивна супрануклеарна парализа – чиста акинезия с фрийзинг феномени
	G23.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 683	Прогресивна супрануклеарна парализа
	G23.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 99750	Атипична прогресивна супрануклеарна парализа
	G23.1	Класически прогресивна супрануклеарна парализа

	Код съгласно базата данни „Орфанет“ 240071	
	G23.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 240112	Прогресивна супрануклеарна парализа – прогресивна нефлуентна афазия
	G23.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 98933	Мултисистемна атрофия – паркинсонизъм
Дистония	G24.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 376724	Идиопатична фамилна дистония
	G24.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 199351	PARK14 свързани заболявания
	G24.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 98806	Идиопатична нефамилна дистония
Болест на Алцхаймер	G30.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 1020	Болест на Алцхаймер с ранно начало и автономно-доминантно унаследяване (EOAD)
Други дегенеративни болести на нервната система, неклассифицирани другаде	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 275864	Поведенчески вариант на фронтотемпорална деменция
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 275872	Фронтотемпорална деменция в съчетание с болест на двигателния неврон
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 98535	Фронтотемпорална дегенерация с деменция
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 293848	Фронтотемпорална деменция – вариант на дясна темпорална атрофия
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 250831	Логопенична прогресивна афазия
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 95432	Първична прогресивна афазия
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 100070	Прогресивна нефлуентна афазия

	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 100069	Семантична деменция
	G31.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 454887	Кортикобазален синдром
	G31.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 54247	Задна кортикална атрофия
	G31.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 178509	Паркинсонизъм с алвеоларна хиповентилация и депресия
Друга форма на остра дисеминирана демиелинизация	G36.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 71211	Оптиконевромиелит (Болест на Devic)
Епилепсия	G40.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 280620	Синдром на Ramsay Hunt
Увреждания на нервните коренчета и плексуси	G54.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 65250	Периневрални кисти на Тарлов с неврологична симптоматика
Наследствена и идиопатична невропатия	G60.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 64753	Атаксия с окуломоторна апраксия тип 1-4
Миастения гравис и други увреждания на нервно-мускулната система	G70.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 589	Миастения гравис
	G70.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 98914	Конгенитален миастенен синдром тип 1a
Първични мускулни увреждания	G71.8 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 29478, 399086	Дистални миопатии
Разстройства на вегетативната /автономната/ нервна система	G90.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 227510	Мултисистемна атрофия – церебеларен тип
	G90.3 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 102	Мултисистемна атрофия
Други болести на зрителния нерв и зрителните пътища	H47.2 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 104	Наследствена оптична невропатия на Лебер
Други форми на белодробно сърце	I27.2	Хронична тромбоемболична белодробна хипертония



	Код съгласно базата данни „Орфанет“ 70591	
Други некротизиращи васкулопатии	M31.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 54057	Тромботична тромбоцитопенична пурпура
	M31.6 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 397	Гигантоклетъчен артериит
Вродени аномалии (пороци на развитието) на предния сегмент на окото	Q13.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 250923	Аниридия
Други остеохондродисплазии	Q78.0 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 666	Остеогенезис имперфекта
Други хромозомни аберации, неклассифицирани другаде	Q99.1 Код съгласно базата данни „Орфанет“ 242	46,XY пълна гонадна дисгенезия

“

2. Заповедта да бъде публикувана на официалната електронна страница на Националния център по обществено здраве и анализи.

3. Заповедта да бъде сведена до знанието на директора на Националния център по обществено здраве и анализи за сведение и изпълнение.

4.11.2022 г.

**X** Д-р Асен Меджидиев

Signed by: Asen Georgiev Medzhidiev

**Д-Р АСЕН МЕДЖИДИЕВ**

*Министър на здравеопазването*