



## 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 № 31/01.12.2020 г.

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

Днес, 1 декември 2020 г. (вторник) от 15:30 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), чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Валерия Калева, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, Боян Иванов.

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. Разглеждане на отчети по чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16 за дейността и напредъка на обозначените експертни центрове за редки заболявания;
6. Насрочване на следващо заседание;
7. Други.

#### **ОБСЪЖДАНИЯ И РЕШЕНИЯ:**

1. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Св. Иван Рилски“ за обозначаване на експертен център по наследствена фамилна транстиретинова амилоидоза. 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 (Наредба № 16) и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (наследствена фамилна транстиретинова амилоидоза).
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига. 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 (Наредба № 16) и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (диагноза, лечение и проследяване на пациенти с други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига).
3. Марияна Минчева (НЦОЗА) информира членовете на Комисията, че съгласно чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16 са получени отчети за дейността и напредъка на следните експертни центрове:
  - 1) Експертен център по коагулопатии и редки анемии към УМБАЛ „Св. Марина“;
  - 2) Експертен център по генетични неврологични и метаболитни заболявания към УМБАЛ „Александровска“;
  - 3) Експертен център по дистонии към МБАЛНП „Св. Наум“;
  - 4) Експертен център по първични имунни дефицити към УМБАЛ „Александровска“;
  - 5) Експертен център по болест на Фабри към УМБАЛ „Александровска“;

- б) Експертен център по наследствени метаболитни заболявания на черния дроб (болест на Уилсън, наследствена хемохроматоза, порфирии) към УМБАЛ „Св. Иван Рилски“;
  - 7) Експертен център по коагулопатии и вродени анемии към СБАЛХЗ;
  - 8) Експертен център по редки ендокринни болести към УМБАЛ „Св. Марина“;
  - 9) Експертен център по хипопитуитаризъм, синдром на Кушинг с хипофизарен произход, акромегалия и хипофизарен гигантизъм към УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“;
  - 10) Експертен център по хорея на Хънтингтън към МБАЛНП „Св. Наум“;
  - 11) Експертен център по редки заболявания в педиатрията към СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“;
  - 12) Експертен център по вродени сърдечни малформации на пациенти под и над 18-годишна възраст към МБАЛ „НКБ“;
  - 13) Експертен център по белодробна артериална хипертония към МБАЛ „НКБ“.
4. Съгласно чл. 4, ал. 4 от Наредба № 16 Комисията извършва оценка на дейността на експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания в страната. Комисията прие състава на следната експертна група за оценка на получените отчети за дейността и напредъка на експертни центрове за редки заболявания в България – Боян Иванов, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, д-р Галя Кондева, Виктор Паскалев, Владимир Томов.
  5. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията, че е получен официален отговор от Министерство на здравеопазването относно приетите от Комисията и изпратени предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16. Отговорът на Министерството обръща внимание, че липсват изложени мотиви, които да обосновават целесъобразността от предприемане на действия по предложените нормативни промени. Обсъждане на направените предложения по същество би могло да се извърши след представяне на мотиви по всяко от тях, съдържащи анализ на проблема и очаквани резултати от приемане на направеното предложение.
  6. Комисията прие състава на следната експертна група за изготвяне на мотиви по предложенията за изменения и допълнения на Наредба № 16 – Боян Иванов, проф. Румен Стефанов, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, Виктор Паскалев, Владимир Томов. Комисията прие така изготвените мотиви по вече обсъдените и приети предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16 (протокол № 28/16.06.2020 г.) да бъдат изпратени до Министерство на здравеопазването.
  7. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено официално писмо от Министерство на здравеопазването с доклад за епидемиологията на редките заболявания в България, изготвен от НЦОЗА в

изпълнение на чл. 45 от Наредба № 16. Докладът е изготвен въз основа на данните в Националния регистър на пациентите с редки заболявания, поддържан от НЦОЗА.

8. Съгласно чл. 4, ал. 3 от Наредба № 16 Комисията извършва оценка на дейността на Националния регистър на пациентите с редки заболявания. Комисията прие, че представеният доклад не изпълнява чл. 42, ал. 2 от Наредба № 16. Съгласно чл. 42, ал. 2 от Наредба № 16 данни се изпращат на НЦОЗА от експертните центрове и от лечебните заведения, които осъществяват дейност по отношение на пациенти с редки заболявания, и се включват в Националния регистър анонимизирани. Представеният доклад съдържа само данни, които са подадени от обозначените експертни центрове по редки заболявания. Комисията прие, че НЦОЗА следва да изготви и приложи механизъм, който да позволи изпълнението на чл. 42, ал. 2 от Наредба № 16.
9. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 9 февруари 2021 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)