



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
www.mh.government.bg

ПРОТОКОЛ № 42/11.04.2023 г.

От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 11 април (вторник) от 13:00 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), акад. проф. Драга Тончева, акад. проф. Иван Миланов, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, д-р Светлана Райчева, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева, д-р Галя Кондева.

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) Подостра некротизираща енцефалопатия (болест на Leigh) (код по МКБ-10 G31.8, Orpha код 506) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) МЕЛАС синдром (код по МКБ-10 G71.3, Orpha код 550) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 3) Синдром на Кернс-Сайър (код по МКБ-10 H49.8, Orpha код 480) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания с корекция на посочения от заявителя код по МКБ-10 в съответствие с посочения в базата данни Орфанет за това заболяване.
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Александровска“ за обозначаване на експертен център по генетични неврологични и метаболитни 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 (генетични неврологични и метаболитни заболявания).
3. Комисията разгледа постъпилото заявление от УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ за обозначаване на експертен център по редки ендокринни болести. 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 ендокринни болести за посочените в заявлението четири редки заболявания – акромегалия и хипофизарен гигантизъм, хипопитуитаризъм, синдром на Кушинг с хипофизарен произход, първичен хипералдостеронизъм.
4. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център по хорея на Хънтингтън. 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 (хорея на Хънтингтън).

5. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център по дистонии. 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 (дистонии).
6. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛНП „Св. Наум“ за обозначаване на експертен център по миастения гравис. 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 (миастения гравис).
7. Комисията разгледа постъпилото заявление от УМБАЛ „Александровска“ за обозначаване на експертен център по редки заболявания, протичащи с когнитивни, поведенчески и/или двигателни нарушения. 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 заболявания, протичащи с когнитивни, поведенчески и/или двигателни нарушения).
8. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за новопостъпило заявление за включване на следните заболявания в Списъка на редките заболявания: пемфигус вулгарис (код по МКБ-10 L10.0, Orpha код 704), пемфигус вегетанс (код по МКБ-10 L10.1, Orpha код 79479), пемфигус фолиацеус (код по МКБ-10 L10.2, Orpha код 79481), пемфигус бразилиензис (fogo selvagem) (код по МКБ-10 L10.3, Orpha код 636955), пемфигус еритематозус (синдром на Senear-Usher) (код по МКБ-10 L10.4, Orpha код 79480), пемфигус, предизвикан от лекарствени средства (код по МКБ-10 L10.5), паранеопластичен пемфигус (код по МКБ-10 L10.8, Orpha код 63455) и IgA пемфигус (код по МКБ-10 L10.8, Orpha код 555905). Подаденото заявление е общо и за отнася за група заболявания. Комисията реши, че заявителят следва да внесе отделни заявления с описание за всяко заболяване от групата.
9. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:
 - 1) УМБАЛ „Александровска“ (експертен център по наследствена оптична невропатия на Лебер) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Радка Тинчева, Виктор Паскалев;

- 2) МБАЛ „Национална кардиологична болница“ (експертен център по вродени сърдечни малформации) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, Владимир Томов;
 - 3) МБАЛ „Национална кардиологична болница“ (експертен център по белодробна артериална хипертония) – акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, Владимир Томов;
 - 4) СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ (експертен център по редки заболявания в педиатрията) – проф. Валерия Калева, д-р Ирина Ковачева, Владимир Томов.
10. Марияна Минчева напомни, че съгласно чл. 43 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 експертните центрове и лечебните заведения са длъжни да изпращат и актуализират информация за наблюдаваните от тях пациенти в Националния регистър на пациентите с редки заболявания веднъж на всеки шест месеца.
11. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 20 юни 2023 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)