



## 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 № 36/07.12.2021 г.

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

Днес, 7 декември 2021 г. (вторник) от 13:00 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), акад. проф. Иван Миланов, проф. Валерия Калева, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, д-р Нели Иванова, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: акад. проф. Драга Тончева, проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева.

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:**

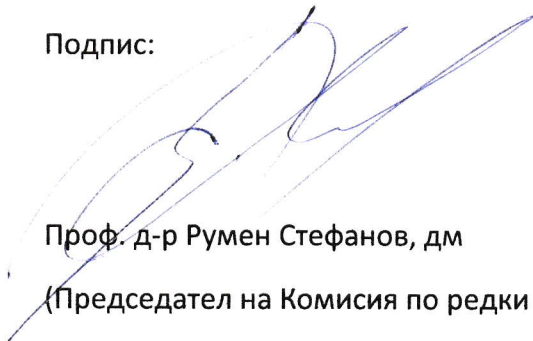
1. Комисията разгледа докладите за оценка на постъпилите и разпределени за експертна оценка заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания. Комисията реши както следва:
  - 1) Вродена генерализирана липодистрофия – синдром на Berardinelli-Seip (код по МКБ-10 E88.1, Orpha код 528) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания. Към подаденото описание на болестта да се включи клиничният алгоритъм, описан в следната научна публикация: Brown RJ, Araujo-Vilar D, Cheung PT, Dunger D, Garg A, Jack M, Mungai L, Oral EA, Patni N, Rother KI, von Schnurbein J, Sorkina E, Stanley T, Vigouroux C, Wabitsch M, Williams R, Yorifuji T. The Diagnosis and Management of Lipodystrophy Syndromes: A Multi-Society Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2016 Dec;101(12):4500-4511.
2. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията, че е получен официален отговор от Министерство на здравеопазването във връзка с предложенията за актуализиране на Списъка на редките заболявания, установени в Република България, по реда на 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). Отговорът на Министерството констатира, че от общо 63 заболявания, които са предложени за включване в Списъка, не са постъпили актуални данни за 16 от тях. Министерството моли за съдействие за осигуряване от заявителите на актуализирана информация за всички заболявания, за които Комисията е отправила предложение за включване в Списъка на редките заболявания.
3. Комисията реши да препоръча на Министерство на здравеопазването да актуализира и допълни Списъка на редките заболявания с тези предложения за включване, за които има подадени актуализирани данни от страна на заявителите. При получаване на актуализирани данни за някое от останалите 16 предложения, Комисията ще информира своевременно Министерство на здравеопазването.
4. Боян Иванов представи проект на писмо с мотиви по обсъдените и приети от Комисията предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16 (протокол № 28/16.06.2020 г.). Проектът за писмо е в отговор на искане от страна на Министерство на здравеопазването (протокол № 31/01.12.2020 г.). Изготвените

мотиви обосновават целесъобразността от предприемане на действия по предложените нормативни промени.

5. Комисията прие така формулираните мотиви по предложенията за изменения и допълнения на Наредба № 16 да бъдат изпратени до Министерство на здравеопазването.
6. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 22 февруари 2022 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)