



## 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 № 38/07.06.2022 г.

#### От заседание на **Комисия по редки заболявания**

към Министерство на здравеопазването

Днес, 7 юни (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. Драга Тончева, акад. проф. Иван Миланов, проф. Валерия Калева, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, д-р Галя Кондева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, Боян Иванов, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, 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) Миастения гравис (код по МКБ-10 G70.0, Orpha код 589) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
  - 2) Периневрални кисти на Тарлов с неврологична симптоматика (код по МКБ-10 G54.8, Orpha код 65250) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
  - 3) Хемолитично-уремичен синдром – подадената допълнителна информация от заявителя се отнася за три заболявания / групи от заболявания: хемолитично-уремичен синдром, атипичен хемолитично-уремичен синдром и диария положителен хемолитично-уремичен синдром. Тъй като в случая едно заявление третира няколко заболявания, Комисията реши да препоръча на заявителя да подаде ново заявление за едно избрано заболяване или три нови заявления за всяко едно от изброените заболявания. Заявителят следва да вземе предвид също първоначалната препоръка от страна на Комисията (Протокол от заседание №30 от 20.10.2020 г.).
2. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
  - 1) Аниридия (код по МКБ-10 Q13.1, Orpha код 250923) – акад. проф. Драга Тончева, д-р Галя Кондева, Владимир Томов.
3. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено писмо от РЗИ – Варна относно оказване на съдействие за провеждане на лечение при първична цилиарна дискинезия. Комисията няма информация за диагностицирани досега такива пациенти в България, както и за провеждано към момента специфично лечение у нас на това рядко заболяване. Препоръчва се на такива пациенти да осъществят контакт със съответната европейска референтна мрежа, занимаваща се с това заболяване.

4. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено писмо от проф. Виолета Йотова относно възникнал проблем при предписването и заплащането на лекарствени продукти, прилагани извън условията на разрешението за употреба, при деца с редки заболявания. Комисията по редки заболявания е изцяло консултативен орган и няма законово регламентирани правомощия и отношение спрямо заплащането с публични средства на терапиите за редки болести у нас. Комисията реши да изпрати писмо до НЗОК с молба за становище по изложения проблем, с оглед намиране на решение и правно основание за продължаване на лечението на деца с редки заболявания, при които то вече е започнало и за които няма друга терапевтична алтернатива.
5. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 27 септември 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)