



## 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 № 10/28.06.2016 г.

#### От заседание на Комисия по редки заболявания

към Министерство на здравеопазването

Днес, 28 юни 2016 г. (вторник) от 14:30 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), чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Георги Михайлов, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, доц. Валерия Калева, Виктор Паскалев, Владимир Томов, д-р Нели Иванова.

Отсъстват: акад. проф. Иван Миланов, проф. Людмила Матева, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева, Вероника Трифонова.

Присъстващи външни експерти: ас. Надежда Тодорова (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.

#### **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) гноен хидраденит (код по МКБ-10 L73.2, Orpha код 387) – заболяването не отговаря на § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето. Комисията приема препоръка за отказ на добавяне на заболяването в Списъка на редките заболявания;
  - 2) епидермолизис булоза симплекс (код МКБ-10 Q81.0, Orpha код 304) – да се подаде отделно заявление за конкретния код по МКБ-10;
  - 3) епидермолизис булоза леталис (код МКБ-10 Q81.1, Orpha код 79404) – да се подаде отделно заявление за конкретния код по МКБ-10;
  - 4) епидермолизис булоза дистрофика (код МКБ-10 Q81.2, Orpha код 303) – да се подаде отделно заявление за конкретния код по МКБ-10;
  - 5) други форми на епидермолизис булоза (код МКБ-10 Q81.8) – да се подаде отделно заявление за конкретния код по МКБ-10;
  - 6) епидермолизис булоза, неуточнена (код МКБ-10 Q81.9) – да се подаде отделно заявление за конкретния код по МКБ-10;
  - 7) злокачествено новообразувание на яйчника (код по МКБ-10 C56, Orpha код 213500) – съгласно Европейския референтен портал по редки заболявания Orphanet, терминът „злокачествено новообразувание на яйчника“ се отнася за група от заболявания, а не за отделна нозологична единица. Комисията реши да изиска допълнителна информация.
2. Комисията реши да изиска допълнителна информация по т. 1, § 7, а именно – Комисията ще изпрати официално писмо до Министерство на здравеопазването с цел съгласуване на Списъка на редките заболявания с политиката на Министерството в областта на онкологията и онкохематологията. Комисията ще вземе окончателно решение по т. 1, § 7 след получаване на допълнителна информация от Министерство на здравеопазването.
3. Комисията реши, че УМБАЛ „Проф. Стоян Киркович“ не покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и не следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (гноен хидраденит). Заболяването гноен хидраденит (код по МКБ-10 L73.2, Orpha код 387) не отговаря на § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето и не се счита за рядко.

4. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:

- 1) комплекс туберозна склероза – чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Ивайло Търнев, Владимир Томов;
- 2) болест на Лебер – проф. Ивайло Търнев, проф. Радка Тинчева, Владимир Томов;
- 3) други уточнени видове диабет MODY – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 4) моногенен захарен диабет – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 5) мукополизахаридоза тип 6 – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 6) синдроми на вродени аномалии, свързани с предимно с нисък ръст, Прадер-Вили синдром – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 7) мукополизахаридоза тип 2 (синдром на Хънтър) – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 8) синдром на Търнър – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 9) разстройства в метаболитния цикъл на уреята – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 10) класическа фенилкетонурия – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 11) хиперинсулинизъм при новородени и кърмачета – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева;
- 12) хиперфункция на хипофизата – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева.

5. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите искания за обозначаване на експертни центрове за редки заболявания както следва:

- 1) УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ (експертен център по редки заболявания в педиатрията) – проф. Емил Паскалев, проф. Ивайло Търнев, доц. Валерия Калева.

6. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 4 октомври 2016 г. от 14:30 ч.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)