



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 № 18/06.02.2018 г.

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

Днес, 6 февруари 2018 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), акад. проф. Иван Миланов, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, проф. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, доц. Валерия Калева, д-р Светлана Райчева, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Георги Михайлов, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Нели Иванова, Вероника Трифонова.

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) Хронична тромбоемболична белодробна хипертония (Orpha код 70591) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) Адренотуморална хиперфункция (код по МКБ-10 E27.5, Orpha код 717) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
 - 3) Първичен хипералдостеронизъм (редки форми) (код по МКБ-10 E26.0, Orpha код 235936) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
 - 4) Непридобита преждевременна овариална недостатъчност (код по МКБ-10 E28.3, Orpha код 95710) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка;
 - 5) Вродена надбъбречна хиперплазия (код по МКБ-10 E25.0, Orpha код 418) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка.
2. Комисията реши, че официално обозначеният експертен център по редки ендокринни болести към УМБАЛ „Св. Марина“ покрива изискванията съгласно Наредба № 16 и следва да бъде предложен за разширяване обхвата на обозначението със следните три допълнителни нозологични единици: хипопитуитаризъм (код по МКБ-10 E23.0, Orpha код 90695), синдроми на вродени аномалии, свързани предимно с нисък ръст – синдром на Прадер-Вили (код по МКБ-10 Q87.1, Orpha код 739) и синдром на Търнър – кариотип 45,X (код по МКБ-10 Q96.0, Orpha код 881).
3. Проф. Румен Стефанов информира членовете на Комисията за получено писмо от проф. Сабина Захаријева (ръководител на експертен център по хипопитуитаризъм, синдром на Кушинг с хипофизарен произход, акромегалия и хипофизарен гигантизъм към УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“) и проф. Виолета Йотова (ръководител на експертен център по редки ендокринни болести към УМБАЛ „Св. Марина“) с

искане за становище относно приложението и законосъобразността спрямо действащата нормативна уредба в България на стандартизиран формуляр за информирано съгласие. Документът е част от Системата за клиничен мениджмънт на пациенти с редки заболявания към европейските референтни мрежи. Комисията реши да отправи искане за становище от Дирекция „Правна“ на Министерство на здравеопазването.

4. По предложение на акад. проф. Иван Миланов и проф. Ивайло Търнев Комисията реши да изпрати писмо до Министъра на здравеопазването с молба за промяна и актуализиране на Списъка на редките заболявания, установени в Република България, съгласно вече приети от Комисията препоръки. Актуализирането на Списъка се предлага с оглед включването и оптималното участие на експертни центрове от България в европейските референтни мрежи по редки заболявания.
5. Владимир Томов информира членовете на Комисията за предстоящия Международен ден на редките болести на 28 февруари 2018 г. и планираните мероприятия по отбелязването му.
6. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 17 април 2018 г. (вторник) от 15:00 ч.

С това дневният ред бе изчерпан и заседанието бе закрито.

Подпис:

Проф. д-р Румен Стефанов, дм

(Председател на Комисия по редки заболявания)