



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 № 28/16.06.2020 г.

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

Днес, 16 юни 2020 г. (вторник) от 14:30 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. Ивайло Търнев, проф. Людмила Матева, проф. Радка Тинчева, д-р Ирина Ковачева, д-р Светлана Райчева, Виктор Паскалев, Владимир Томов.

Отсъстват: чл.-кор. проф. Драга Тончева, проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, проф. Ива Стоева, д-р Галя Кондева, д-р Нели Иванова, Боян Иванов.

Присъстващи външни експерти: доц. Красимира Дикова (НЦОЗА), Марияна Минчева (НЦОЗА).

Списъчен състав – 16. Кворум – 8.

ДНЕВЕН РЕД:

1. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към МЗ за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания;
2. Докладване на експертна оценка и гласуване на постъпили искания към НЦОЗА за обозначение на експертни центрове по редки заболявания;
3. 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;

4. Обсъждане на задължението на експертните центрове за отчет на дейността и напредъка (чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16);
5. Обсъждане на постъпили предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16 от 30 юли 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания;
6. Насрочване на следващо заседание;
7. 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) Оптиконевромиелит (код по МКБ-10 G36.0, Orpha код 71211) – Комисията приема препоръка за добавяне на заболяването към Списъка на редките заболявания;
 - 2) Дефицит на пируват дехидрогеназа (код по МКБ-10 E74.4, Orpha код 765) – първоначално подаденото заявление се отнася за разстройства на обмяната на пирувата и глюконеогенезата (група от заболявания). Комисията приема препоръка за добавяне към Списъка на редките заболявания на заболяването, което отговаря на посочения Orpha код и за което има подадена информация, а именно дефицит на пируват дехидрогеназа;
 - 3) Синдром на късо тънко черво (Orpha код 104008) – разглеждането на заявлението се отлага за следващото заседание поради неизготвена експертна оценка.
2. Комисията разгледа постъпилото заявление от УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по болест на Крон. 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 (Наредба № 16) и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по редки заболявания (болест на Крон).
3. Комисията разгледа постъпилото заявление от УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по болест на Уилсън. 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 (Наредба № 16) и следва да бъде предложен за обозначение като експертен център по болест на Уилсън.

4. Комисията отложи разглеждане на постъпилото заявление от УСБАЛДБ „Проф. Иван Митев“ за обозначаване на експертен център по синдром на късо тънко черво поради неизготвена експертна оценка за включване на заболяването в Списъка на редките заболявания.
5. Комисията прие съставите на експертните групи за оценка на новопостъпилите заявления за включване на заболявания в Списъка на редките заболявания както следва:
 - 1) Хемолитично-уремичен синдром при деца (код по МКБ-10 D59.3, Orpha код 544482) – проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, д-р Ирина Ковачева;
 - 2) Д-р Ирина Ковачева информира членовете на Комисията за предстоящо подаване на заявление за включване на синдром на Силвър-Ръсел в Списъка на редките заболявания.
6. 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 за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига) – проф. Валерия Калева, проф. Емил Паскалев, проф. Людмила Матева.
7. Доц. Красимира Дикова (НЦОЗА) взе участие в заседанието във връзка с дейността на Националния регистър на пациенти с редки заболявания. Обсъдена бе възможността изпращането на данни към регистъра съгласно чл. 42 и 43 от Наредба № 16 да се извършва от НЗОК, а не от експертните центрове и от лечебните заведения, които осъществяват дейност по отношение на пациенти с редки заболявания. Доц. Дикова ще изготви и представи на Комисията конкретни предложения по този въпрос след съгласуване с НЦОЗА и НЗОК.
8. Проф. Румен Стефанов напомни, че съгласно чл. 25, ал. 2, т. 3 от Наредба № 16, ръководителите на официално обозначени експертни центрове за редки заболявания изготвят и представят на Комисията отчет за дейността и напредъка на експертния център след изтичане на три години от обозначението му.
9. Във връзка с предишни обсъждания, Комисията разгледа и прие следните предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16:
 - 1) Чл. 14, ал. 1 да се измени, както следва: „Списъкът е публичен и се утвърждава, изменя и допълва със заповед на министъра на здравеопазването в двумесечен срок след приемане на становище от страна на комисията“;
 - 2) Чл. 11, ал. 2 да се измени, както следва: „Предложенията се отправят до директора на националния център и към тях се прилага информация за“;

- 3) Чл. 5, ал. 1 да се измени, както следва: „Комисията провежда редовни заседания най-малко четири пъти годишно“;
 - 4) Съставът на Комисията да се увеличи с един член – представител на НЗОК;
 - 5) Комисията да може да провежда заседания присъствено или не присъствено (дистанционно);
 - 6) Чл. 25, ал. 2, т. 3 да се измени, както следва: „изготвя и представя на комисията по чл. 2, ал. 2 отчет за дейността и напредъка на експертния център в шестмесечен срок преди изтичане на обозначението му“;
 - 7) Ръководителите на експертни центрове за редки заболявания да могат да заявят отказ от продължаване обозначението на центъра.
10. Владимир Томов предложи при наличие на европейски референтни мрежи за редки и комплексни заболявания такива експертни центрове да могат да бъдат обозначавани и в България. Проф. Румен Стефанов обърна внимание, че предмет на Наредба № 16 са само редки заболявания съгласно § 1, т. 42 от допълнителните разпоредби на Закона за здравето.
11. Комисията реши да изпрати описаните в т. 9 предложения за изменения и допълнения на Наредба № 16 до Министерство на здравеопазването за обсъждане и юридическо съгласуване.
12. Комисията реши да насрочи следващото си заседание на 13 октомври 2020 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)