

МИНИСТЕРСТВО НА ЗДРАВЕОПАЗВАНЕТО

**НАЦИОНАЛНА ПРОГРАМА
ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ
2009 – 2013**

**(генетични, вродени малформации и
ненаследствени заболявания)**

Съдържание

I. Въведение	2
1.1. Определение.....	2
1.2. Етиология	3
1.3. Епидемиология	4
1.4. Профилактика, диагностика и неонатален скрининг	5
1.5. Редките болести, пациентите и здравната система	6
1.6. Лекарства-сираци	8
1.7. Политики в ЕС за редките болести.....	9
1.8. Редките болести в България	11
II. Цел	20
III. Приоритети	20
IV. Целеви групи	21
V. Дейности по програмата	22
VI. Изпълнители на програмата	38
VII. Очаквани резултати	39
VIII. Управление и координиране на дейностите по програмата.....	41
IX. Срок за изпълнение	43
X. Финансов разчет	48

I. Въведение

1.1. Определение

Редките болести (РБ) може най-общо да се дефинират като патологични състояния с ниска заболеваемост и болестност. Понятието „рядкост“ е твърде относително. Въпреки, че всяко рядко заболяване се среща при много малка част от населението на една страна, ако бъдат сумирани като цяло, поради големия брой нозологични единици, редките заболявания се превръщат в сериозен проблем за общественото здравеопазване на всяка здравна система.

В определението на Работната група по редки заболявания към Европейския съюз (ЕС) за рядко се приема **заболяване, което засяга не повече от един на 2 000 от гражданите на ЕС**. Така казано, тази бройка изглежда нищожна. Но на фона на цялата популация от 459 милиона граждани на ЕО това означава повече от 230 000 засегнати индивида от едно рядко заболяване.

Въз основа на настоящите научни знания, **между 5 000 и 8 000 различни РБ засягат до 6 % от цялото население** на ЕС в определен момент от живота. С други думи, около 15 милиона души в Европейския съюз (с 27 държави-членки) са засегнати или ще бъдат засегнати от РБ. **За България, чието население е около 7500000 по данни от 2004 година популацията на пациенти с редки заболявания се очаква да бъде 400 000 - 450 000 човека.**

Статистика показва, че дори и заболяването да е рядко, пациентите с редки заболявания са много. Също така не е необичайно човек да бъде засегнат от рядко заболяване, тъй като рядката болест засяга не само самия пациент, но и цялото му семейство по един или друг начин. В този смисъл е трудно да се открие семейство, в което никой да не е засегнат от рядка (или непозната, необяснима, странна) болест.

Националната програма 2009-2013 е изготвена в съответствие с европейската и национална здравни стратегии. Ключова роля за развитието на Европейската общност се пада на съчетанието на принципите за солидарност и равни възможности за здраве с иновациите и технологичния напредък. През 2007 г. България беше приета за член на Европейския съюз. Страната в момента има уникалния шанс да ползва натрупания опит на водещи Европейски и други страни при оптимизиране и разширяване на собствената си Национални програми.

Обсъжданата понастоящем нова Националната здравна стратегия цели „създаване на реформирана, финансово устойчива и ефективна здравна система, която осигурява качествени здравни грижи по превенция, профилактика, лечение и рехабилитация, за подобряване здравето на хората”. Отличителен белег на стратегията е нейната насоченост към „интегриране на грижата за здраве на българските граждани във всички политики – външна политика, политика за национална сигурност, финансова стабилност, социална солидарност и справедливост, опазване на околната среда, политика в областта на образованието и науката и др.”.

1.2. Етиология

Редките болести се характеризират с **голямо разнообразие от симптоми и нарушения**, които силно варират от една нозологична единица до друга. Редките болести засягат хората в различна по степен тежест, но винаги продължителността на живот при отделния пациент е силно намалена. Около 80% от редките заболявания са с генетичен произход (което е така и при често срещаните заболявания), като засягат един или няколко гена или хромозомни аномалии. Те могат да са унаследени или да са в резултат на *de novo* генна мутация или хромозомна аномалия. Това се наблюдава при 3% до 4% от новородените. Други редки болести се развиват в резултат на инфекции (бактерии или вируси) или алергии, или се дължат на дегенеративни, пролиферативни или тератогенични (химически, радиационни и др.) причини. Някои редки болести се причиняват от комбинираното действие на генетични фактори и фактори на околната среда. Но за повечето редки заболявания етиологичния механизъм е все още непознат поради липсата на изследвания в тази област, чрез които да се разкрие патофизиологията на болестта.

Голямо е разнообразието по отношение на възрастта, в която се проявяват първите симптоми. Симптомите на много редки болести се проявяват още при раждането или в детска възраст, например Инфантилната спинална мускулна атрофия, неврофиброматозата, *Osteogenesis Imperfecta*, синдром на *Rett*, както и повечето метаболитни заболявания като болестите на Hurler, Hunter, Sanfilippo, мукополизахаридоза тип II, хондродисплазия и др. При някои случаи, първите симптоми на заболяването, напр. при неврофиброматозата, могат да се проявят в

детска възраст, но това не изключва вероятността по-тежки симптоми да се проявят в по-напреднала възраст. Други редки болести като болестта на *Huntington*, малкомозъчна атаксия, Шарко-Мари-Тут, амиотрофична латерална склероза и сарком на Капоши са специфични при възрастни.

Важно е да се отбележи, че редките болести могат да се прикриват зад относително по-често срещани състояния, каквито например са аутизма (при синдром на Rett, синдром на Ушер тип II, Чуплива X, Англеман, Санфилипо и др.) или епилепсията (при синдром на *Shokeir*, синдром на *Kohlschutter Tonz*, синдром на *Dravet* и др.). При първичните имунодефицити също липсва характерна симптоматика, а едни от най-честите им проявления още в ранна детска възраст са тежките и рецидивиращи инфекции.

За много от състоянията описани в миналото, каквито са умствено изоставане, церебрална парализа, аутизъм или психоза, сега се предполага генетичен произход или такъв вече е доказан. На практика, редките болести често биват прикрити от множество други симптоми и синдроми, което може да доведе до тяхното неправилно и закъсняло диагностициране.

1.3. Епидемиология

Към момента в световен мащаб, **няма адекватна и пълна информация относно епидемиологията на редките болести**. Нови данни са изнесени от Европейската асоциация за редки болести (EURORDIS) съвместно с ORPHANET в доклад по време на Европейската конференция за редки болести, която се проведе през месец октомври 2005 година в Люксембург. Данните са получени в резултат на анализ на 359 редки заболявания. Около 37.5% от редките болести не се отразяват на нормалната продължителност на живота; 25.7% имат потенциално летален изход още с раждането или преди навършване на 5 годишна възраст; 36.8% от редките болести водят до намаляване продължителността на живота в зависимост от тежестта, степента на засягане и типа (напр. детски, юношески или възрастов тип) на заболяването.

На този етап, ориентировъчна епидемиологична информация за болестността от някои редки болести в Европа може да бъде получена от ORPHANET (www.orpha.net). Следва да се подчертае, че посочените нива на болестност в

списъка на ORPHANET са получени при анализ на медицинската научната литература без да може да се гарантира пълна достоверност и точност на информацията.

Оскъдните данни за епидемиологията на редките болести на национално и световно ниво се дължат най-вече на липсата на регистри на регионално или национално ниво, както и косвено на непълнотата на Международната Класификация на Болестите (МКБ), в която огромен брой редки състояния не са описани и нямат собствен код.

1.4. Профилактика, диагностика и неонатален скрининг

Само при малък брой редки болести е възможна първична профилактика. Екологичните фактори са от значение при причиняване на редица редки вродени малформации, както и на ракови болести в детска възраст. За профилактика на тези РБ е нужно **специално внимание към периода преди зачеване и бременността** в мерките за обществено здравеопазване, насочени към основни определящи здравни фактори - хранене, затлъстяване, алкохол, тютюнопушене, наркотични вещества и замърсяване на околната среда. В допълнение, трябва да се обърне внимание на жените преди зачеване и по време на ранната бременност при управление на хронични болести като диабет, епилепсия и безплодие. Една от възможните интервенции е приема на фолиева киселина от жените преди периода на зачеване за предотвратяване на увреждания на гръбначния мозък (например спина бифида) и на други малформации. Редица изследвания предоставят доказателства, че адекватният прием на фолиева киселина в периода преди зачеването може да предотврати появата на повече от половината увреждания на гръбначния мозък.

Масови и селективни скринингови програми се прилагат с цел разкриване на индивиди и фетуси с повишен риск за заболяване, за поставяне на точна диагностика в рискови семейства с оглед провеждане на профилактични действия.

Редица редки болести понастоящем могат да бъдат диагностицирани чрез **дородови и послеродови генетични изследвания**, които позволяват ранна диагностика и вторична профилактика на заболяването в семейството. Предвид големия брой тестове и необходимостта от изготвяне и утвърждаване на специфичен набор от диагностични изследвания за всеки един от тях, нито една държава не би

могла самостоятелно да осигури извършването на тестове. Това води до обмен на пациентски материал и тестване извън националните граници.

Според общественото допитване на **Европейската комисия „Редките заболявания: предизвикателство за Европа”**, приключило през 2008 г., трансграничният поток е механизъм, който би запълнил огромна празнина в достъпността на тестове за РБ. Необходимо е този обмен да стане възможен и да се улесни посредством ясно заявени, прозрачни, договорени стандарти и процедури на ЕС. Лабораториите следва да се насърчават да участват в програми за контрол на качеството, със специално внимание върху резултата от изследването. Трябва да се гарантира предоставяне на консултации преди и след провеждането на генетични тестове.

Успехът от провеждането на скринингови програми зависи от множество фактори като качеството и надеждността на теста, наличието на ефективно лечение/интервенция за преминалите през изследването, разпространението на болестта, нейната тежест и стойността на теста, която се поема от обществото.

Неонаталният скрининг за фенилкетонурия (PKU) и вроден хипотироидизъм е установен в Европа и е изключително ефикасна практика за предотвратяване на увреждания при засегнатите деца. С развитието на технологиите сега могат да се извършват множество тестове, включително с помощта на роботи, при ниски разходи за редица РБ, особено за метаболитни нарушения и други генетични заболявания като цяло. Това не следва да е причина за тяхното включване в масов скрининг без внимателно да бъдат оценени според критерии на СЗО (1965 г.), тъй като скринингът може да причини значителни финансови и емоционални вреди на подложените на теста лица и изисква значителни публични ресурси. Към настоящия момент не е постигнато споразумение на световно ниво при кои други болести е оправдано провеждането на масов скрининг.

1.5. Редките болести, пациентите и здравната система

Редките болести представляват **сериозен проблем за медицинските специалисти, за самите пациенти и техните семейства, за обществото като цяло и за здравната система на всяка страна.** За всички засегнати групи, проблемите могат да бъдат обобщени в следните три категории:

- недостатъчна информация;
- закъснение в поставянето на диагнозата;
- липса на лечение

Разпознаването на рядката болест и нейната специфика е абсолютно необходимо условие за ранно и точно поставяне на диагноза, осигуряване на грижи за пациента и неговото семейство, което ще допринесе за подобряване на качеството на живот. Диагностицирането на пациент с рядко заболяване е трудна задача. **Лекарят**, без значение дали е общопрактикуващ или специалист, може до този момент да не е срещал аналогичен случай в своята практика, а е много вероятно този случай да остане единствен. Най-често диагнозата се поставя със значително закъснение. Данни на EURORDIS от проучване на 8 заболявания проведено в 17 страни от ЕС разкриват, че 25% от семействата чакат от 5 до 30 години, докато се постави точна диагноза! Дори когато диагнозата е поставена навреме, пациентите и техните семейства изпитват огромни затруднения да получат по-подробна информация за заболяването, към кого да се обърнат за помощ, възможности за лечение и прогноза.

Обществото не е запознато със съществуването на проблема „редки болести“. Информацията за редките заболявания е безкрайно недостатъчна в публичното пространство, дори в самите медицински среди. В много европейски държави с развити граждански общества, като напр. Франция, Италия, Белгия, Испания, Холандия и др., пациентите с редки болести и техните семейства са обединени в асоциации, които играят съществена роля при разпространението на информация, осигуряване на обществена подкрепа, лобиране за създаването на адекватна законова уредба за защита на техните човешки права, стимулиране на научно-изследователската дейност.

Фармацевтичната индустрия няма икономически интерес да разработва нови лекарства-сираци за ограничен брой евентуални пациенти. Поради тази причина цената на съществуващото лечение на дадено рядко заболяване е изключително висока, като може да надхвърли 100 000 евро за пациент за една година. Националните здравноосигурителни фондове и местните власти не са склонни и нямат развита политика да подпомагат и реимбурсират подобни схеми на лечение, особено в развиващите се страни, където хората имат ограничени

финансови средства. Всички тези факти превръщат хората с редки болести и техните семейства в обособена група от населението с нарушени човешки права по отношение навременно диагностициране, достъп и получаване на информация и адекватно лечение.

Приносът на редките заболявания за развитието на медицината е огромен. Информацията от изучаването на някои от тях в миналото е дала силен тласък за откриване не само на етиологията и патогенезата на много други общи заболявания, но също така на редица физиологични механизми. Например изследванията на фенилкетонурията са позволили да се оценят ролята на фенилаланина и ефектът от неговото натрупване в организма. Особено интересен е случаят с вродената недостатъчност на ензима аденозин деаминаза – рядко клинично състояние, характеризиращо се със сериозни промени в имунната защита. Това заболяване е първото, за което в САЩ е дадено разрешение за приложение на гени за терапия. Развитието на генното инженерство до голяма степен е подпомогнато от задълбочената изследователска и експериментална работа върху генетичните заболявания.

1.6. Лекарства-сираци

С лекарства-сираци най-общо се означават тези медикаменти и устройства, предназначени за лечение на редки болести. За първи път, определение за „рядко заболяване“ е дадено от Конгреса на САЩ в Закона за лекарствата-сираци (Orphan Drug Act) през 1983 г. Според този закон, за рядко се приема заболяване, което засяга по-малко от 200 000 американци (болестност 0.75 на 1000 човека). През 1993 г., Япония приема специална наредба за лекарствата-сираци (Orphan Drug Regulation), определяща като редки състояния с болестност до 0.4 на 1000 човека. Най-консервативна е здравната политика на Австралия, регламентирана със закон през 1997 г. (Orphan Drug Policy), според която редките заболявания трябва да имат болестност до 0.1 на 1000 човека. Едва през 1999 г., Европейският парламент гласува наредба за редките заболявания и лекарства-сираци и приема дефиниция, определяща като „рядко“ всяко състояние, засягащо не повече от 5 на 10 000 човека от Европейската общност (болестност 0.5 на 1000).

Основен законодателен документ за ЕС е Регламент на Европейския парламент и на Съвета (ЕО) от 16.12.1999 за лекарствата-сираци. Към Европейската агенция по лекарствата ЕМЕА е създадена **Комисия по лекарствени продукти-сираци** (*Committee for Orphan Medicinal Products - COMP*), която разглежда всяка молба за регистрация на медицински продукт-сирак и оказва помощ по време на регистрацията. За 8-годишен период (2000 –юни 2008), в COMP са получени 831 молби за регистрация на медицински продукти-сираци. От тях, 552 са означени като лекарства-сираци, а 46 са получили впоследствие маркетингово одобрение за разпространение и употреба в страните от Европейския съюз.

1.7. Политики в ЕС за редките болести

Редките болести са един от основните приоритети в новата програма за обществено здравеопазване на Европейския съюз. В някои от държавите-членки на ЕС има вече разработени специфични национални политики за редките болести в областта на общественото здравеопазване. Поради редица разлики от икономически, законодателен и културен характер, тези национални политики силно варират в структурата и механизмите за постигане на заложените цели. Не е възможно механичното пренасяне на вече създадена здравна политика за редки болести от една държава в друга. Най-общо могат да се обобщат три типа здравни политики. Като пример могат да бъдат посочени Франция, Италия и Холандия.

Във **Франция** действа Национален план за редки болести (2004-2008). Основните насоки за работа са в областта на увеличаване знанието за епидемиологията на редките болести; разпознаване спецификата на отделните редки заболявания; разработване на информационни пакети, съдържащи специфична информация за редки болести в зависимост от потребителските групи; обучаване на здравни специалисти; организиране на скрининг програми и достъп до генетично изследване; подобряване достъпа до лечение и качеството на живот на пациентите; продължаване на усилията насочени към лекарствата сираци; отговор на специфичните допълнителни нужди, които имат хората, страдащи от редки болести; насърчаване изследванията в областта на редките болести; развиване на сътрудничества на национално и Европейско ниво.

Италия е една от страните в ЕС с най-стара политика по отношение на редките болести. Редките болести са застъпени като важен общественоздравен проблем в три Национални здравни стратегии - 1998-2000; 2003-2005 и 2006-2007. Със заповед на правителството (279/2001) в Италия се създава Национална Мрежа за Редки Болести, която се координира от Национален Център за Редки Болести. Националният център създава и поддържа Национален регистър на пациентите с редки болести. Изготвя се и списък с редки болести, като тяхното диагностициране и лечение е напълно безплатно за пациентите. Към 2006 г., този списък наброява над 500 редки заболявания.

В **Холандия**, работата в областта на редките заболявания и лекарства сираци започва през 1997 година след запитване от Министъра на здравеопазването, благоденствието и спорта отправено към Холандския консултативен съвет за здравно проучване да издаде насока за изследвания в областта на лекарства-сирани. Ролята на Холандския управителен комитет се състои в упражняването на четири основни функции: информационна, насърчителна, изграждаща и интелектуална.

На 21 януари 2004 г., към Департамент за Обществено Здраве и Защита на Потребителите (DG SANCO) на Европейската комисия се създаде **Експертна Група за Редки Болести** (Rare Diseases Task Force - RDTF). Групата е съставена от 36 експерта, заседава редовно 2 пъти годишно и има 3 работни комисии. Изработва препоръки и становища, касаещи националните политики на страните-членки на ЕС, както и общи европейски стратегии за развитие на редките болести. В групата активно участва експерт от България.

Редките болести са един от приоритетите в **Програмата на ЕС за общественото здраве за периода 2003—2008 г.** РБ продължат да бъдат приоритетна област за действие в новата **Програма за общественото здравеопазване (2008—2013 г.)**. Възприетата обща позиция на Съвета от 22 март 2007 г. във връзка с приемане на Решение на Европейския парламент и Съвета за създаване на втора програма за действие на Общността в областта на здравеопазването (2007-2013 г.) в точка 2.2.2. на приложението гласи следното: *„Насърчаване на действие за профилактика на социалнозначими заболявания от особено значение, предвид общата тежест на заболяванията в Общността, както и на редките заболявания, при които действието на Общността за определяне на техните детерминанти може да придаде значителна добавена стойност на националните усилия“*.

Работният документ за служители на Комисията, придружаващ **Бялата книга „Заедно за здраве: стратегически подход за ЕС 2008—2013“** също идентифицира РБ като приоритетна област.

Изследователските проекти за редки заболявания се подпомагат посредством **Рамковите Програми (РП) на Европейската общност** за научни изследвания и технологично развитие. Акцентът във връзка изследванията на редките заболявания в РП7 се поставя върху проучвания в цяла Европа в областта на естествената история, патофизиологията и разработването на профилактични, диагностични и терапевтични интервенции.

През 2008 г., бе публикувано **общественото допитване „Редките заболявания: предизвикателство за Европа“**, което послужи за изготвяне на официално съобщение на Европейската комисия .

Този документ акцентира на три основни приоритета:

- засилване на сътрудничеството между програмите на ЕС (за обществено здравеопазване на ЕС, рамковите програми за научни изследвания и технологично развитие, стратегията за лекарствата сираци, регламента за педиатричните лекарства, стратегията за модерно лечение, бъдещата директива за трансгранични здравните услуги и др.).
- насърчаване на ЕС-27 в разработването на национални здравни политики, които да гарантират равен достъп и наличност на профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация за лица с РЗ.
- гарантиране, че общите политически насоки се развиват и споделят навсякъде в Европа

1.8. Редките болести в България

В България все още липсва цялостна и ясна здравна политика по отношение на редките болести. Въпроси, свързани с профилактиката, диагностиката и лечението на някои редки заболявания са частично застъпени в различни национални програми и закони, но без комплексно решение на множеството проблеми от медицинско, социално и етично естество.

- **Нормативна база**

По отношение на нормативната база, в **Закон за лекарствата и аптеките в хуманната медицина** са прецизирани текстовете, регламентиращи режима на лекарствените продукти, предназначени за лечение на редки заболявания или т.нар. още „лекарства-сираци“. По този начин, нормативният документ е в съответствие с Регламент 141/2000/ЕС и с Регламент 847/2000/ЕС. Тези регламенти посочват критериите, условията и реда за определяне на лекарствените продукти, предназначени за диагностика, профилактика или лечение на редки заболявания, както и условията, при които притежателят на разрешението за употреба на такова лекарство ползва изключително пазарно право за срок 6 или 10 години.

От 18 юли 2005 г. е факт **Наредба 22** (обн. ДВ. бр. 62 / 29.07.2005 г.), влизаща в сила от 31.12.2006 г. за условията и реда за разрешаване за употреба на лекарствени продукти, предназначени за лечение на редки заболявания, издадена от Министерство на здравеопазването (МЗ).

В **Наредба за критериите, условията и правилата за включване на лекарствени продукти в позитивния лекарствен списък** в Република България (Обн. ДВ. бр.110/21.12.2007) е регламентирано включването на лекарствени продукти, които се прилагат и за лечение на редки заболявания.

В **Закона за здравето** е отделено специално внимание на „Генетични изследвания и генетично здраве“, тъй като е оценена значимостта на тези изследвания за развитието на съвременната наука, за отделни индивиди и групи от хора. Разделът регламентира правилата за провеждане на генетични изследвания, а **Закона за защита на личните данни** определя резултатите от генетичните изследвания като „лични данни“.

През 2004 г. е създаден **център "Фонд за лечение на деца"**. Той осъществява дейност по организационно и финансово подпомагане на деца до 18 години, нуждаещи се от диагностични и лечебни процедури, за които няма условия за извършване в България. При създаването на Фонда са съобразени редки метаболитни и обменни заболявания при деца, за които не съществуват в Република България специфични методики за диагностика и лечение - някои митохондриални болести, нужда от ензимна и ДНК-диагноза на пероксизомни болести и засягащи пероксизомното окисление. Деца с изключително редки болести могат да се ползват

от финансовата подкрепа на Център "Фонд за лечение на деца". Това стана възможно с одобрените от правителството промени, свързани с дейността на Центъра от м. март 2006 г. С измененията се даде право на Центъра да подпомага със средства лечението на деца до 18-годишна възраст с неразрешени за употреба в България лекарствени продукти. С тази мярка ще се подпомогне лечението на деца, които страдат от редки заболявания и при които лечението с разрешените за употреба в България лекарствени продукти е без резултат.

Лечението на пациенти с редки болести до момента се осигурява основно от Министерство на здравеопазването по **Наредба № 34** за реда за заплащане от републиканския бюджет на лечението на българските граждани за заболявания, извън обхвата на задължителното здравно осигуряване. По тази наредба се осигурява лечение само на Хипофизарен нанизъм, Таласемия майор, Вродени коагулопатии, болест на Гоше, Муковисцидоза, Апластична анемия, Хиалинова мембранна болест и болест на Уилсон.

Националната здравноосигурителна каса също участва в лечението на някои редки заболявания чрез лечение по Програми (напр. болест на Крон, хиперамониемия).

Провеждането на терапията със скъпоструващи лекарствени продукти за някои е животоподдържаща, на други дава шанс да имат по-добро качество на живот, по-добро образование и социална интеграция. Въпреки това, има множество неразрешени проблеми, като например осигуряване достъп до нови терапии на редки болести, лечение на възрастните пациенти с редки заболявания, осигуряване на оптимално количество и дозировка на скъпоструващите медикаменти, определяне на нетрудоспособност и социална рехабилитация.

- **Основни предпоставки и тенденции за развитие на генетичните изследвания у нас**

През юли 2000 г. беше завършен предсрочно проекта "Човешки геном". Това събитие веднага повлия и ще определя през настоящия век тенденциите в развитието на съвременната медицинска теория и практика. Развиха се нови направления: геномика, транскриптомика, протеомика, метаболомика и т.н. Започна ерата на персонализираната медицина, която постави началото на индивидуално лечение на всеки пациент с определено лекарство и доза, съобразено с генетичните

характеристики на индивида. Персонализиране на лечението е единствения подход за повишаване на ефективността, ефикасността и финансовата достъпност на терапията. То може да послужи като обективен индикатор за контрол на рационалното изразходване на лекарствените средства.

Грижите за пациентите с генетични проблеми изискват интердисциплинарно сътрудничество между специалисти от различни специалности, както и участие на немедицински институции и сдружения. Важна роля се определя на общопрактикуващия лекар, чието задължение ще бъде ранното насочване за диагноза и проследяване на ефекта от лечението.

Според доклад на СЗО „ През 21 век ще нараснат неимоверно медицинските изследвания, които са насочени към болестните механизми и лечение на клетъчно и молекулно ниво (Genomics and World Health, WHO, 2002). В този доклад са разгледани основните принципи, свързани с медико-генетичното обслужване, за да бъде постигната оптимална ефективност, ефикасност и социално равенство. Тези принципи включват :

(1) Съобразяване с нуждите и инфраструктурата (наличие на материална база, подготвени кадри, организация на здравеопазването, образование, наличие на рискови фактори в околната среда, административно деление на страната, комуникации, транспорт и т.н) при конкретните условия (държава, популация).

(2) Наличие на адекватна нормативна база;

(3) Въвеждане на високоинформативни генетични изследвания.

(4) Широко информиране на здравните специалисти и обществеността за възможностите и ограниченията на генетичните изследвания и профилактиката на генетичните болести (промоция на генетичното здраве).

В национален мащаб се изпълни **„Национална програма за профилактика на наследствените болести, предразположения и вродени аномалии 2000-2005 г.“**. Тя включваше масови скринингови програми т.е. предклинично откриване на засегнати индивиди с цел лечение или дородова оценка на генетичния риск с цел пренатална диагностика.

Като съществени недостатъци следва да се отбележат централизацията на генетичните лабораторни дейности в България, недостатъчната прозрачност при изразходване на финансовите средства, както и липсата на публично публикуван резултат от изпълнението на тази програма.

През 2003 г. започна Българската национална **научна програма “ГЕНОМИКА”**. Приетите научни проекти послужиха като елементи за разширяване на „Национална програма за профилактика на наследствените болести, предразположения и вродени аномалии 2000-2005 г.”.

През 2004 г. Министерството на здравеопазването публикува **доклад „Здравето на нацията в началото на 21 век”**. В този доклад е оценена тежката демографска и здравна ситуация в страната. Генетичните изследвания могат да имат тежки последици и да доведат до дискриминация на отделни индивиди и групи от хора.

Участници в „Национална програма за профилактика на наследствените болести, предразположения и вродени аномалии 2000-2005 г.” са спечелили важни **международни и национални инфраструктурни проекти**: Лабораторията по молекулярна патология към СБАЛАГ „Майчин дом” “Молекулярна медицина” (FP6-2004-ACC-SSA-2) към 6-та рамкова програма на Европейския съюз, Катедрата по медицинска генетика на МУ София “Модерен Български геномен център за социално значими заболявания” (No 05/01.08.2005) и “Bulgarian Consortium For Structural Genomics And In Silico Drug Design” (No DRI-5/2006). В Министерството на здравеопазването е подписан договор за двустранно сътрудничество между МУ София и Геномния център на Токийския университет, както и договор за сътрудничество между катедрата по молекулярна цитогенетика на Токийския медицински и стоматологичен университет и катедрата по медицинска генетика.

Националната генетична лаборатория и Центъра по молекулярна медицина към МУ – София разполагат с модерно оборудване и уникални за България роботизирани системи за извършване на мащабни диагностични изследвания в областта на геномната диагностика. Поради тежки дефекти и бракуване на основните, уникални за българското здравеопазване апарати газов хроматограф с мас-селективен детектор и HPLC – амиоанализатор в последните 6 месеца у нас не се провежда диагностика на над 60 редки генетични болести. Все по-често се налага изпращане на проби в

чужбина при неизгодни финансови условия и реални рискове за непоставяне на точна диагноза и тежки последствия за семейството. „Българската коледа” се ангажира да достави нов газов хроматограф с мас-селективен детектор. С доставка на апаратура, при наличието на роботизирани системи за подготовка на материалите за изследване, се очаква много висока ефективност и ефикасност на масовия скрининг на всички новородени за фенилкетонурия и други заболявания, масовия скрининг на всички бременните и диагностиката на редките генетични болести у нас. Основна тенденция е оборудване на генетичните лаборатории със съвременна диагностична апаратура с приоритет на уникалната за българското здравеопазване апаратура.

- **Национални скрининг програми**

Въвеждането на масовите скрининг-програми е променило съществено отношението ползи/средства (10-20:1). По-висока е ефективността на онези скрининг-програми, които на практика се реализират като програми на общественото здравеопазване и визират „крайния продукт”, т.е. пълна реализация на индивидуалните заложи на засегнатия индивид, а не само умствено и физическо развитие подобно на здравите връстници. Терапевтичното поведение през последните 10 години е агресивно и максималистично. То изисква съдействие от страна на семейството, самия индивид и социалната система на обществото. Само така, от потребител на бруто социален продукт, децата с вроден хипотиреоидизъм и техните семейства се превръщат в създатели на блага и са напълно интегрирани членове на обществото.

При над 20% от майките с деца с отклонени резултати от тиреоидния скрининг също се установяват различни по степен и характер тиреоидни отклонения. Ранната им диагноза, лечение и/или проследяване е от важно значение при евентуална следваща бременност.

Наличието на йоден дефицит повишава честотата главно на преходните форми на вроден хипотиреоидизъм. Особено неблагоприятно е съчетанието от перинаталното прилагане на йод съдържащи дезинфектанти и йоден дефицит. България през 2005 бе провъзгласена за една от страните ликвидирала йод-дефицитните заболявания като проблем на общественото здравеопазване. Все още обаче, въпреки препоръките на *International Council of Iodine Deficiency Disorders*

(ICCIDD), е разпространена практиката за перинатално приложение на йод съдържащи дезинфектанти. В перспектива, елиминирането им, особено при майки с известни автоимунни тиреоидни заболявания, би довело до още по-значително ограничаване на преходния вроден хипотиреоидизъм. Понастоящем основната причина за преходните форми на вроден хипотиреоидизъм са автоимунните тиреоидни заболявания при бременните.

Националната неонатална тиреоидна скрининг програма бе въведена през 1993 г. като двустранен българо-швейцарски проект в Университетската детска болница София по инициатива на педиатри-ендокринолози. При събирането на пробите се използва съществуващата логистика за фенилкетонурия (ФКУ). Чрез съвместните усилия на скрининг-екипа в СБАЛДБ с неонатолозите от цялата страна обхващането на новородените се повиши драстично и достигна трайно 96-97%. Изпълнява се на база СБАЛДБ София и до момента, като са спазени всички отделни етапи, гарантиращи тясната обратна връзка на лабораторната компонента с клиничната система на проследяване на лечението. Изградена е Национална мрежа от специалисти, подпомагащи ранното лечение. Налице са следните резултати с реални положителни последствия на засегнатите деца и семейства:

Предотвратени са много ненужни хоспитализации, излишни пътувания на семействата до центъра в София, като е осигурено нормално умствено развитие на над 300 деца с вроден хипотиреоидизъм. Така са реализирани и адаптирани към българските условия препоръките на Международното дружество за неонатален скрининг (ISNS "*International Society for Neonatal Screening*) за централизиран лаборатории за скрининг (преимущества: ниски разходи, натрупване, запазване и предаване на експертен опит).

НТС-програмата е важен компонент в системата от индикатори за мониториране на ефекта от провежданата профилактика на ЙД, тъй-като засяга 97% от популацията на новородените в страната. Този „монитор” е разработен и се прилага системно от 1997 за оценка на йодния внос. При международния одит от страна на ICCIDD в България през 2003, бе получена висока оценка за адаптирането на НТС като средство за мониториране при усилията за постигане на устойчив контрол над йод-дефицитните заболявания. Въведеният селективен тиреоиден скрининг на майките на децата с отклонения от масовия тиреоиден скрининг във

връзка с по-често срещащите се при тях заболявания на щитовидната жлеза, разреши диагнозата и лечението на дотогава неразпознати щитовидни заболявания.

През 2002 година е реализирано пилотно проучване за създаване на норми за 17 –ОН прогестерон в зависимост от теллото и гестационната възраст – едно от необходимите предварителни условия за въвеждане на масовия **неонатален скрининг за 21-хидроксилазен дефицит**.

От 2004 година е приет съвместен проект по линия на Българо-Баварското сътрудничество предложен от сектор „Скрининг и функционална ендокринна диагностика” СБАЛДБ насочен към „Оптимизиране на НТС и създаване на ендокринна клиника за еднокдневен болничен престой за подобряване на ранната диагноза и лечение на деца и юноши с ендокринни заболявания.

Лечението на всички деца с ФКУ, ВГО, над 50 деца и юноши с хомозиготна β таласемия е съсредоточен в различните звена на СБАЛДБ (отделение по генетика и таласемичен център). Специалисти от другите генетични лаборатории във Варна и Пловдив са усвоили също съвременни диагностични техники у нас и в чужбина.

По-горната активност на генетичните лаборатории позволява поддържане на контакти с водещи лаборатории в чужбина и специализация на млади кадри, което е предпоставка за бърз трансфер на нови методи за диагностика.

- **Неправителствени организации в подкрепа на редките болести**

От 2004 г., в България функционира **Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС)** - първата и единствена източноевропейска образователна и информационна услуга, посветена на пациенти, асоциации и медицински специалисти, интересувани се от редките болести и лекарствата-сираци. ИЦРБЛС е проект и изпълнение на Българската Асоциация за Промоция на Образование и Наука – неправителствена организация с нестопанска цел, регистрирана съгласно разпоредбите на ЗЮЛНЦ в България през 2003 г.

Офисът на центърът се намира в Университетска болница „Св. Георги” в град Пловдив и е напълно оборудван със съвременна техника и условия за провеждане на работни срещи. Основните функции на ИЦРБЛС са предоставяне напълно безплатно на информация за редки болести, специализирани клиники, лаборатории в Европа и света, осъществяване на контакти между водещи специалисти, лекуващи лекари и пациенти; създаване и поддържане на мултиезиков интернет сайт с информационна

и образователна цел (www.raredis.org); организиране на работни срещи и конференции; установяване на контакти с научни и пациентски организации от България и Европа. Всяка медицинска или здравна информация в ИЦРБЛС (www.raredis.org) е подготвена от квалифицирани специалисти със завършено висше медицинско образование. Информацията се предоставя с цел да допълни, а не да замени взаимоотношенията съществуващи между пациентите-посетители на центъра и техния личен лекар.

Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сирази е посочен като основен и достоверен източник на информация за редки болести в България на Интернет сайта на Европейската комисия – Дирекция Обществено здраве (http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_9_en.htm), и е пълноправен партньор в 2 големи текущи европейски проекта, финансирани от Европейската изпълнителна агенция по обществено здраве - проект ORPHANET (2006-2009, общо финансиране - 1.3 милиона евро) и *European Project for Rare Diseases National Plans Development* (EUROPLAN) (2008-2010, общо финансиране - 1.1 милиона евро).

През 2007 г. в България се учреди **Национален алианс на хората с редки болести (НАХРБ)**, който е свързващото звено между хората с редки болести и общественоздравната система, като защитава основното човешко право на съвременна и равнопоставена медицинска грижа.

В България, както и в повечето страни по света, пациентите с редки заболявания представляват една група с множество неразрешени проблеми от медицинско и социално естество, които остават неизвестни и скрити от обществото. Тези хора са уязвими и дискриминирани, тъй като е нарушено едно от основните им човешки права, а именно правото на достъп до адекватна медицинска помощ и информация за тяхното заболяване. Проблемите на пациента с рядко заболяване рефлектират върху неговите близки, превръщат в проблеми на цялото семейство, а от там и на цялото общество.

Нуждата от създаване на единна национална политика по отношение профилактиката, диагностиката, лечението и рехабилитацията на пациентите с редки заболявания стана причина за подготвянето на настоящата Национална програма за редки болести, съгласно съвременните насоки на Европейската комисия.

II. Цел

Цел на Програмата е създаване на адекватна институционална рамка и механизми за осигуряване на навременна профилактика, диагностика, оптимално лечение и рехабилитация на пациенти с редки болести (генетични, вродени малформации и ненаследствени заболявания) в България.

III. Приоритети

1. Осигуряване на епидемиологични данни за редките болести в България чрез създаване на Национален регистър.
2. Подобряване профилактиката на редките болести с генетична определеност чрез разширяване на скрининговите програми.
3. Подобряване профилактиката и диагностиката на редките болести с генетична определеност чрез въвеждане на нови генетични тестове, децентрализиране на лабораторната дейност и осигуряване на улеснен достъп до медико-генетична консултация.
4. Интегриран подход при прилагането на профилактиката, диагностиката, лечението и социалната интеграция на пациентите и техните семейства.
5. Повишаване на професионалната квалификация на лекарите в областта на ранната диагностика и профилактика на редките болести.
6. Проучване на необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип в България.
7. Организиране на национална кампания за запознаване на обществото с редките болести и начините за тяхната профилактика.
8. Подкрепа и сътрудничество с НПО и асоциациите на пациенти с редки болести
9. Тясна колаборация с другите страни-членки на Европейския съюз, имащи отношение към целта на програмата и с Експертната група по редки болести към Департамент за Обществено Здраве и Защита на Потребителите – Европейска комисия.

IV. Целеви групи

Националната програма за редките болести (генетични, вродени малформации и ненаследствени заболявания) 2009-2013 акцентира върху следните целеви групи:

1. Населението на страната

- Пациенти с редки болести - 6% от населението на страната
- Рискови семейства за раждане на дете с генетични проблеми (предишно дете с генетична болест)
- Семейства с репродуктивни проблеми
- Бременни жени
- Всички новородени

2. Медицински специалисти от всички специалности и нива на здравната система, ангажирани с изпълнението на програмата

3. Неправителствени организации (НПО) в областта на редките болести

V. Дейности по програмата

1. Създаване на Национален консултативен съвет за редки болести (НКСРБ) към Министерство на здравеопазването

За изпълнение на Националната програма за редки болести (генетични, вродени малформации и ненаследствени болести) 2009-2013 г. се създава Национален консултативен съвет за редки болести (НКСРБ) към Министерство на здравеопазването.

Съставът на Националния консултативен съвет за редки болести (НКСРБ) се определя със заповед от Министъра на здравеопазването и се ръководи от Председател със специалност по социална медицина и здравен мениджмънт, посочен от Министъра. НКСРБ изготвя Правилник за своята дейност, основан на заложените в Програмата приоритети и дейности.



Диаграма 1. Институционална рамка за изпълнение на Националната програма за редки болести

Съставът на НКСРБ е постоянен и включва:

- а) национални консултанти и/или специалисти по основни приоритети на програмата;
- б) представители на държавни институции, имащи отношение към профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на редките болести;
- в) представители на пациентски организации за редки болести.

2. Създаване на Експертни групи по редки болести към националните консултанти

По инициатива на НКСРБ, към националните консултанти по отделни медицински специалности със съдействие на медицинските научни дружества в България се създават експертни групи, които предлагат на НКСРБ списък на актуални за България редки болести от съответната медицинска специалност. За всяко предложено заболяване, те изготвят обосновка съгласно дефинираните по-долу критерии, както и стандарт за техния клиничен мениджмънт, основан на най-новите постижения и добри практики в медицината.

Критериите за предлагане на редки болести:

- Рядкост (болестност под 5 на 10 000 човека)
- Клинична тежест
- Степен на увреда
- Установени стандарти за диагноза, лечение и рехабилитация
- Наличие на одобрено от Европейската лекарстена агенция лекарствено средство-сирак или друго лечение, съществено подобряващо здравето състояние на пациентите
- Разход-полза от лечение

При необходимост, националните консултанти и експертните комисии осъществяват консултативна дейност и по други въпроси и дейности, свързани с дейността на НКСРБ.

3. Създаване на Национална мрежа от информационно-референтни кабинети по редки болести

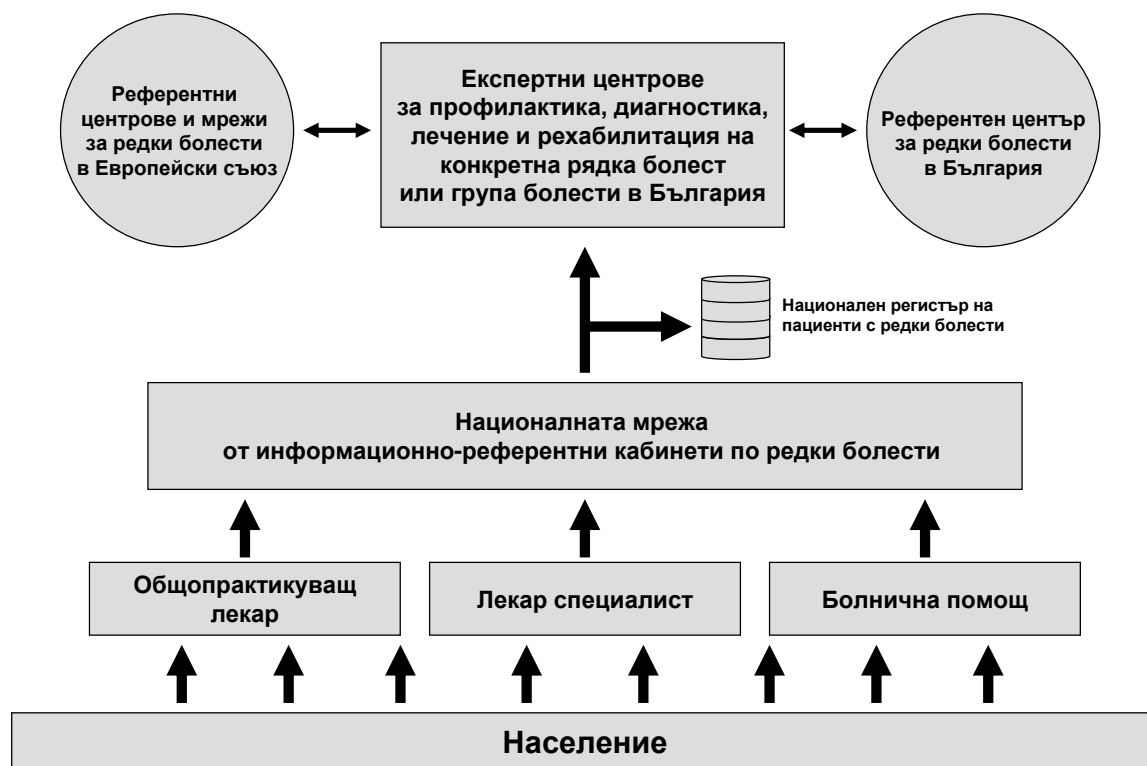
Национален консултативен съвет за редки болести към Министерство на здравеопазването предлага необходимите критерии за конкурс за избор на лечебни заведения, към които да се създадат общо 6 информационно-референтни кабинети по редки болести на територията на страната.

Кабинетите са съставните звена на Национална мрежа по редки болести, ръководена и координирана от НКСРБ.

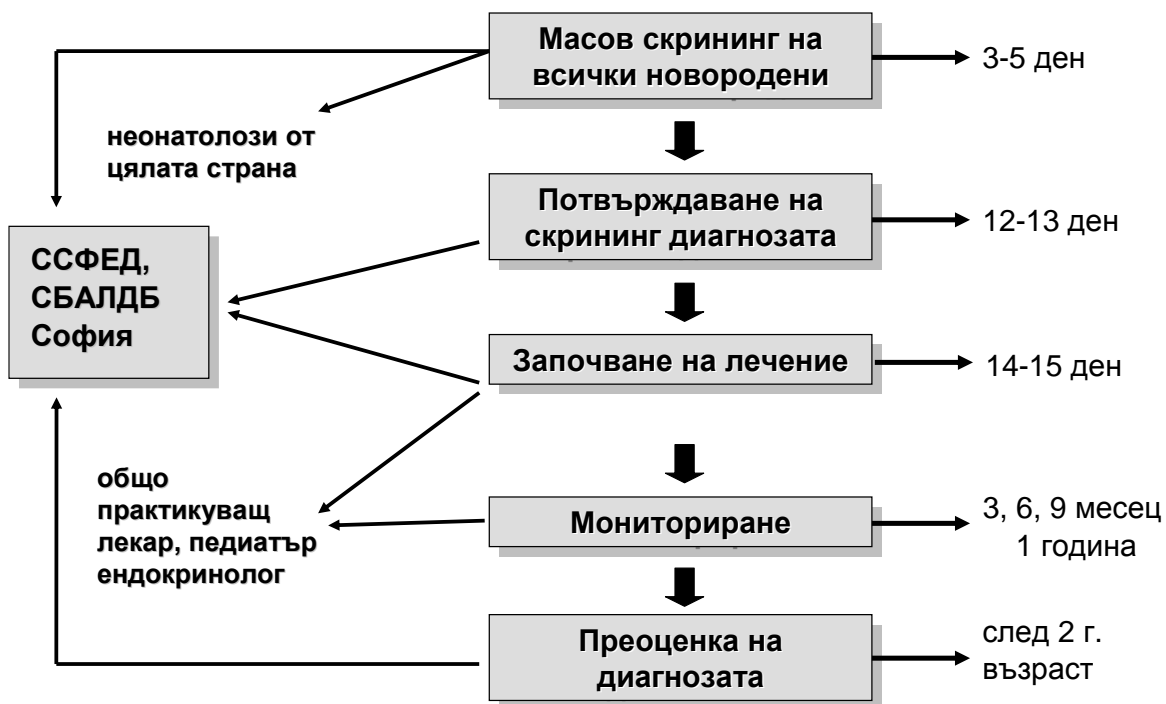
Очакван поток на пациентите с редки болести и организация на неонаталния скрининг в България са представени на Диаграма 2.

- **Задачи на Националната мрежа от информационно-референтни кабинети по редки болести**
 - Обменя и синхронизира информация, касаеща изпълнението на Националната програма за редки болести;
 - Осигурява функциониране на Националния регистър за редки болести;
 - Гарантира еднакъв достъп и качество на информация;
 - Предоставя данни за планиране на регионално и национално ниво.

А)



Б) Неонатален Тиреоиден Скрининг (НТС)



Диаграма 2. Очакван поток на пациентите с редки болести (А) и организация на неонаталния тиреоиден скрининг в България (Б)

- **Задачи на информационно-референтните кабинети по редки болести**
 - Разпространяват и изпълняват по място програмите на НКСРБ, включително национална кампания за запознаване на обществото с редките болести и начините за тяхната профилактика;
 - Референтни точки за насочване на пациенти с редки болести от медицинските специалисти от доболничната и болнична медицинска помощ;
 - Регионално звено на Националния регистър за редки болести;
 - Създаване и поддържане на локални регистри на пациенти с редки болести;
 - Създаване и поддържане на локални регистри на клинични проучвания на редки болести в съответните медицински факултети и заведения от болничната помощ;
 - Създаване и поддържане на локални регистри с наличните в региона диагностични тестове за редки болести;
 - Връзка с изградената и функционираща скринингова мрежа;
 - Подпомагат регионалните заведения за болнична помощ чрез предоставяне на клинични протоколи и стандарти за лечение на редки болести;
 - Подпомагат и обучават общопрактикуващите лекари;
 - Повишават информираността на пациенти, лекари и общество за редките болести;
 - Поддържане на тясна връзка и колаборация с останалите референтни консултативни кабинети.

4. Създаване на Национален регистър на пациенти с редки болести

Условията и редът за регистрация, обработка и съхраняване на данните в националният регистър на пациенти с редки болести се определят от Националния консултативен съвет за редки болести към Министерство на здравеопазването.

Регистърът се разполага в лечебно заведение, избрано с конкурс и се обслужва от 3 специалисти, от които 1 лекар и 2 технически лица. За събиране на първичната епидемиологична информация се използва учетна документация, подготвена и утвърдена от НКСРБ. Информацията в регистъра се осигурява от информационно-референтните консултативни кабинети по редки болести и обменя епидемиологични данни с Националния център по здравна информация. В регистъра се включват нозологичните единици от Националния списък с редки болести, създаден и актуализиран от НКСРБ. Регистърът спазва всички законови изисквания за защита на личните данни.

Основни цели на регистъра са:

- Събира, обобщава и предоставя епидемиологична информация за заболяемостта и болестността от редки болести в България;
- Подпомага изработването на диагностични и терапевтични протоколи и стандарти за лечение на редките болести;
- Подпомага МЗ, МТСП и НЗОК при планиране и осигуряването на скъпоструващо лечение и медицински грижи на пациентите с редки болести;
- Подобрява взаимодействието между здравната служба и пациентските асоциации;
- Предоставя и публикува данни за планиране и сравнение на регионално и национално ниво.

5. Подобряване на профилактиката и диагностиката на редките генетични болести, предразположения и вродени аномалии

5.1. Подобряване на диагностиката и профилактиката на редките генетични болести, предразположения и вродени аномалии.

5.1.1. Провеждане на масов неонатален скрининг за вроден хипотиреоидизъм с очаквано годишно нарастване с 2–4000 новородени;

5.1.2. Провеждане на масов неонатален скрининг за фенилкетонурия с годишно нарастване на новородените от 2-4000 новородени;

5.1.3. Разширяване на постнатални ендокринни скринингови програми с въвеждане на скрининг за 21-хидроксилазен дефицит след 2009 г.;

5.1.4. Подготовка на кадри за нуждите на медико-генетично консултиране, съобразена с изискванията на Европейския съюз, в сътрудничество с Европейската Фондация по генетика;

5.1.5. Актуализиране на действащото законодателство и издаване на методично указание, предназначено за: общопрактикуващи лекари, акушер-гинеколози, неонатолози и педиатри, което да съдържа:

- Протокол и условие за вземане, съхранение и транспорт на кръвните проби на новородените;
- Протокол за проследяване и контрол на лечение на откритите по скрининга пациенти.

5.2. Разширяване на диагностиката на генетичните болести чрез въвеждане на нови методи за диагностика и трансфер на технологии в генетичните лаборатории

5.2.1. Разширяване на постнаталния селективен метаболитен и ензимен скрининг;

5.2.2. Разширяване на постнаталната ДНК диагностика на различни моногенни болести и трансфер на технологии в други генетични лаборатории - муковисцидоза, бета-таласемия, спинална мускулна атрофия, мускулни дистрофии, болест на Уилсън, Хемофилия А и Б и др;

5.2.3. Провеждане на постнатална цитогенетична диагностика на хромозомни болести, на здрави родственици от първа степен на деца с хромозомна, разширено изследване за откриване в рискови фамилии и на други здрави лица, носителство на балансиран хромозомни изменения, цитогенетично изследване на двамата партньори преди манипулации за *in vitro* оплождане;

5.2.4. Медико-генетично консултиране на всички изследвани пациенти.

5.3. Подобряване на диагностиката на умствената изостаналост чрез използване на нови технологии

5.3.1. Диагностика с флуоресцентна *in situ* хибридизация – FISH;

5.3.2. Диагностика на чуплива X хромозома с ДНК анализ;

5.3.3. Диагностика с микрочипова технология;

5.3.4. Медико-генетично консултиране на всички изследвани пациенти.

5.4. Подобряване диагностиката на вродените аномалии чрез въвеждане на молекулярно-цитогенетични изследвания и анализ на микрочипове

5.4.1. Подобряване на диагностиката на вродените аномалии чрез изследвания за микроделеционни синдроми с FISH техники;

5.4.2. Молекулярно-цитогенетични изследвания на деца с малформативни синдроми при сложни хромозомни преустройства - многоцветна флуоресцентна *in situ* хибридизация – mFISH;

5.4.3. Определяне на микроструктурни аномалии с микрочипове;

5.4.4. Медико-генетично консултиране на всички изследвани пациенти.

5.5. Намаляване броя на родените с тежки наследствени и вродени генетични болести (биохимичен скрининг при бременни и пренатална диагностика).

5.5.1. Разширяване на пренаталния биохимичен скрининг за откриване на бременни жени с повишен генетичен риск за раждане на дете със синдром на Даун, тежки дефекти на невралната тръба и коремната стена със скрининг в 10-14 седмица на бременността; скрининг в 15-19 седмица на бременността;

5.5.2. Въвеждане във всички генетични лаборатории на пренатална цитогенетична диагностика на бременни жени;

5.5.3. Провеждане на пренатална ензимна диагностика при семейства с повишен риск за ВГО;

5.5.4. Провеждане на пренатална ДНК диагностика на моногенни болести у нас при семейства с доказана мутация;

5.5.5. Медико-генетично консултиране на всички изследвани пациенти.

5.6. Подобряване диагностиката на хромозомната патология при онкохематологични заболявания.

5.6.1. Изследване на хромозомните аномалии в костния мозък с рутинен цитогенетичен анализ;

5.6.2. Изследване за мутации в онкогени, туморсупресорни гени и специфични хромозомни преустройства с FISH;

5.6.3. Изследване за скрити хромозомни транслокации с многоцветен mFISH;

5.6.4. Изследване за химеризъм в периферна кръв чрез флуоресцентна ин ситу хибридизация с центромерни X и Y FISH проби;

5.6.5 Изследване на специфични хромозомни аберации с ДНК анализ;

5.6.6. Медико-генетично консултиране на всички изследвани пациенти.

5.7. Подобряване на диагностиката на генетичните предразположения към някои злокачествени заболявания

5.7.1. Изследване за микросателитна нестабилност и търсене на мутации в гени свързани с наследствения неполипозен колоректален карцином;

5.7.2. Изследване на мутации в BRCA1 и BRCA2 гените за наследствени форми на РМЖ;

5.7.3. Въвеждане на ДНК маркери за определяне на химиотерапията – HER2, EGFR и други;

5.7.4. Предлагане на високо-специализирано медико-генетично консултиране на изследваните пациенти.

5.8. Подобряване на генетичната диагностика на репродуктивните нарушения - мъжки и женски стерилитет, семейства със спонтанни аборти и мъртвораждания.

5.8.1. Рутинна цитогенетична диагностика на хромозомните аберации в периферна кръв на пациенти с повече от два спонтанни аборта, мъртвородени деца, мъжки и женски стерилитет.

5.8.2. Доказване на предразположеност към тромбофилии чрез ДНК анализ.

5.8.3. Доказване на У-микроделеции чрез ДНК анализ.

5.8.4. Предлагане на медико-генетично консултиране на всички изследвани пациенти.

6. Подобряване на контрола на лечението на генетичните и вродени болести

6.1. Оптимизиране на лечебните алгоритми;

6.2. Отчитане на ефекта от лечението;

6.3. Участие в международни програми и мрежи, финансирани от Европейския съюз.

7. Подобряване на комуникацията между кабинетите за медико-генетично консултиране в страната

7.1. Включване на кабинетите за медико-генетично консултиране в единна мрежа за обмен на информация, съобразена със закона за защита на личните данни;

7.2. Връзки и тясно сътрудничество на кабинетите за медико-генетично консултиране с информационно-референтните центрове за редки болести.

8. Подобряване структурата на генетичната и скрининговата мрежа в страната

8.1. Укрепване и доразвиване на националната структура от специализирани генетични звена чрез доокомплектоване с необходимата апаратура, внедряване на нови технологии, развитие на колаборации със съществуващи високо-специализирани лаборатории към съответните здравни заведения;

8.2. Разширяване и унифициране дейностите на генетичните лаборатории чрез обмен на технологии между тях;

9. Повишаване на знанията и професионалната квалификация на медицинските професионалисти в областта на ранната профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на редките болести.

Необходимо е повишаване информираността за проблема както по време на обучение по медицина, така и след това. Това ще доведе до скъсяване на периода между поява на симптоми и поставяне на точна диагноза. Лекарите ще са информирани за наличните ресурси и пътеки в здравната система, касаещи профилактиката, диагностиката, лечението и рехабилитацията на редките болести. Осигуряването на стандарти и насоки за профилактиката, диагностиката, лечението и рехабилитацията на редките болести ще осигури оптимален мениджмънт на пациентите с редки болести и повишаване тяхното качество на живот.

Дейности:

- Предложение за въвеждане на преподаване по медицинска генетика в специалността „Обща медицина”, предназначено за общопрактикуващи лекари;
- Обучение на специалисти по акушерство и гинекология за оценка на фетална морфология;
- Обучение на педиатри и общопрактикуващи лекари за разпознаване на редки болести;
- Публикуване и разпространение на печатни материали;
- Организиране и провеждане един път годишно на национална работна среща за редки болести;

- Организиране и провеждане един път годишно на регионални семинари за общопрактикуващи лекари;
- Изготвяне и разпространение на информационни материали за редките болести за медицински професионалисти;
- Изготвяне и разпространение на компендиум по редки болести;
- Разпространение на унифицирани документи и бланки:
 - *Информирано съгласие* за вземане на материал чрез хорионбиопсия, амниоцентеза, кордоцентеза, венепункция и ДНК банка;
 - *Информирано съгласие* за извършване на ДНК анализ, цитогенетично изследване, молекулярно-цитогенетичен анализ с цел диагностика, хетерозиготно носителство и предклинична диагностика – отделно за всеки конкретен случай (моногенни, хромозомни, предразположения и т.н.);
 - *Информирано съгласие* за оценка на риска за раждане на дете с Даун и дефекти на невралната тръба (спина бифида и аненцефалия) и информирано съгласие за ДНК анализ на анеоплоидиите;
 - *Поръчка за извършване на ДНК анализ* (за информативност, за постнатална и пренатална диагностика); поръчка за извършване на биохимичен анализ (за постнатална и пренатална диагностика); поръчка за извършване на цитогенетичен анализ (за постнатална и пренатална диагностика); поръчка за извършване на молекулярно-цитогенетичен анализ (за постнатална и пренатална диагностика);
 - *Филтърна бланка* за вземане на кръвни проби за масовите скрининги на новородените (Директива 98/79/ЕО на Европейския парламент и на Съвета от 27 октомври 1998 г. за ин-витро диагностичните медицински изделия; ISO 13485:2003)

10. Проучване на необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип в България.

ГД "Обществено здраве" на ЕК създаде Експертна група за здравните услуги и медицински грижи (High Level Group on Health Services and Medical Care) като средство анализ на препоръките, направени в процес на обсъждане мобилността на пациентите. Една от работните подгрупи на тази Експертна група работи върху създаването на референтни мрежи за редки болести. Обсъждат се принципите на тези Европейски Референтни Мрежи за Редки Болести (ЕРМРБ), включително и тяхната роля в борбата с редки заболявания и други състояния, изискващи специализирани грижи, обем пациенти и др. Отчита се необходимостта, тези центрове да бъдат правилно разпределени на територията на Европейския съюз.

Създаването на референтен център за редки болести на функционален принцип в България, обединяващ наличните материални и човешки ресурси в страната, ще осигури база за високо-специализирано обучение на студенти и лекари, работещи в сферата на здравеопазването и ще създава стандарти и насоки за профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на болните с редки болести. Референтният център ще бъде важна структура, която ще осъществява по-тясна колаборация и обмен с референтните центрове за редки болести в Европейския съюз.

Националният консултативен съвет за редки болести към Министерство на здравеопазването, съвместно с националните консултанти и научни дружества в страната ще проведе задълбочено проучване на необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип в България, съблюдавайки опита на останалите европейски страни и променящото се законодателство в тази област.

Дейности:

- Проучване на необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип;
- Организиране и провеждане един път годишно на национална клинична конференция за редки болести и скринингови програми.

11. Промоция на интегриран подход при прилагането на профилактиката, диагностиката, лечението и социалната интеграция на пациентите и техните семейства.

Член 152 от Договора за Европейската Общност поставя изискването, че *„при разработването и изпълнението на всички политики и дейности на Общността се осигурява високо равнище на закрила на човешкото здраве“*. Новата здравна стратегия на Европейския съюз подсилва важността на здравето в политиките, както това правят Лисабонската стратегия за растеж и заетост, която подчертава връзките между здравето и икономическия просперитет и Програмата за гражданите, която признава правото на гражданите да бъдат оправомощени по въпросите на своето здраве и грижата за него.

Действията в стратегията представят работата по здравеопазването във всички сектори. За здравето се говори в членове от Договора, отнасящи се до вътрешния пазар, околната среда, защитата на потребителите, социалната дейност, включваща безопасността и здравето на работещите, политиката на развитие, изследователската дейност, както и много други.

Здравето на населението не е задача само на Министерство на здравеопазването. Интегрираният подход (“Здраве във всички политики”, НИАР) при осигуряване на профилактика, диагностика, лечение и социалната интеграция на пациентите с редки болести изисква привличане и въздействието на всички политики извън здравния сектор върху специфичните проблеми, които имат тези пациенти и техните семейства. Промоцията на това междусекторно сътрудничество ще се осъществи чрез привличане на експерти от МТСП и МОН към НКСРБ, повишаване професионалната квалификация на медицинските специалисти, повишаване капацитета на НПО и пациентските асоциации за подобряване на диалога между здравеопазването и останалите сектори, увеличаване познанията и информираността за редките болести в обществото.

Дейности:

- Организиране и провеждане един път годишно на национална среща за междусекторно сътрудничество при редките болести

12. Организиране на национална кампания за запознаване на обществото с редките болести и начините за тяхната профилактика

Необходим приоритет за повишаване информираността на населението за съществуването на редките болести, както и проблемите, които имат хората с редки заболявания и техните семейства. Това ще доведе до повишаване на съпричастността и толерантността на обществото към специфичните проблеми на пациентите с редки болести и нарушените им човешки права. Населението ще се запознае с най-важните начини за първична профилактика на редките болести.

Дейности:

- Изготвяне и разпространение на информационни материали за редките болести за населението;
- Изготвяне и разпространение на информационни материали за хора с редките болести и техните семейства;
- Национална медийна кампания чрез радио и видео спотове;

13. Подкрепа и сътрудничество с НПО и асоциации на пациенти с редки болести

Неправителствените организации и асоциации на пациенти с редки болести играят съществена роля при разпространението на информация и осигуряване на обществена подкрепа. Те са важен елемент при лобиране за създаването на адекватна законова уредба за защита на нарушените човешки права. Способстват за превръщане на пациента от обект в субект при контакт със здравната система. Стимулират клиничната и научно-изследователската дейност. Осигуряват етична, социална и юридическа подкрепа на хората с редки болести.

Дейности:

- Организиране и провеждане един път годишно на национална среща на пациенти с редки болести;
- Определяне и отбелязване на Европейския Ден на Хората с Редки Болести (последния ден на м. февруари).

14. Установяване на тясна колаборация с другите страни на Европейския съюз

Тясната колаборация с другите страни-членки на Европейския съюз с национални програми за редки болести ще осигури трансфер на знания и опит. Ще се даде достъп до здравни ресурси от стратегическо значение за мениджмънта на редките болести, липсващи в България. Очаква се стимулиране на научно-изследователската дейност и издигане международния престиж на България като държава, активно ангажирана с проблемите на хората с редки заболявания.

Дейности:

- Организиране и провеждане на ежегодни работни експертни срещи за синхронизиране на националните приоритети и дейности в областта на редките болести;
- Участие на български експерти в Европейски инициативи и работни групи за редки болести.

VI. Изпълнители на Програмата

1. Университетските болници в страната с техните лабораторни, диагностични, клинични и рехабилитационни звена;
2. Родилни и неонатологични отделение към лечебните заведения за болнична помощ в страната;
3. Генетични лаборатории на лечебни заведения;
4. Министерство на здравеопазването, Министерство на труда и социалната политика, Министерство на образованието и науката, Националната здравноосигурителна каса;
5. НПО и асоциации на пациенти с редки болести;
6. Национални консултанти и Медицинските научни дружества;
7. Общопрактикуващи лекари и специалисти от извънболничната помощ;

VII. Очаквани резултати

Реализирането на Националната програма ще подобри профилактиката, навременната диагностика, лечението и рехабилитация на хората с редките болести чрез:

1. Национална политика за организация, планиране и финансиране на профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на пациенти с редки болести;
2. Национална мрежа за редки болести, изградена от информационно-референтни кабинети в лечебни заведения;
3. Национален регистър на пациенти с редки болести, осигуряващ точна епидемиологична информация за разпространението на редките болести в България;
4. Продължаване и разширяване на масовите скринингови програми;
5. Подобряване профилактиката на:
 - здрави лица, носители на рецесивни мутации или балансирани хромозомни преустройства, създаващи висок генетичен риск за раждане на болни деца в потомството им;
 - лицата с репродуктивни неблагоприятия, при които е установена генетична причина за проблемите им;
 - бременните, преминали през биохимичен скрининг за хромозомни аномалии;
 - бременните, преминали през пренатална диагностика;
6. Подобряване диагностиката на:
 - лечимите редки болести с генетична обусловеност (моногенни, хромозомни);
 - умствената изостаналост;
 - вродените аномалии с използване на нови технологии;
 - фамилните форми на някои онкологични заболявания;

- лицата, които се включват в програми за профилактика на злокачествени заболявания;
 - онкохематологичните заболявания с молекулярно генетични изследвания и молекулярно-цитогенетични анализи на хромозомните аномалии;
7. Намаляване броя на родените деца с тежки наследствени и вродени генетични болести;
 8. Подобряване на терапията на онкологични заболявания чрез изследване на генетични маркери;
 9. Въвеждане на мониторинг на ефекта от терапията на онкохематологични заболявания с костно-мозъчна трансплантация;
 10. Увеличаване броя на медико-генетичните консултации;
 11. Подобряване контрола на лечението на редки заболявания;
 12. Регламентиране и укрепване на инфраструктурата на генетичната мрежа;
 13. Идентифициране и означаване на експертни центрове в България за профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на конкретна рядка болест или група болести;
 14. Повишаване знанието и професионална квалификация на лекари в областта на ранната профилактика и диагностика на редките болести;
 15. Проучване на необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип в България;
 16. Запознаване на обществото с редките болести и начините за тяхната профилактика;
 17. Привличане на НПО и пациентските асоциации като активни партньори в системата на здравеопазване;
 18. Включване в европейски проекти и мрежи за редки болести с привличане на допълнителни източници на финансиране;
 19. Установяване на тясна колаборация с другите членове на Европейския съюз и издигане международния престиж на България.

VIII. Управление и координиране на дейностите по програмата

Националната програма се управлява и координира от Национален консултативен съвет за редки болести (НКСРБ), който:

- Функционира към **Министерство на здравеопазването**
- Назначава се със заповед на Министъра на здравеопазването
- Ръководи се от Председател със специалност по социална медицина и здравен мениджмънт, посочен от Министъра и Зам. Председател – Националния консултант по медицинска генетика;
- Съставът на НКСРБ е постоянен и включва:
 - а) национални консултанти и/или специалисти по основни приоритети на програмата;
 - б) представители на държавни институции, имащи отношение към профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на редките болести;
 - в) представители на пациентски организации за редки болести.
- **НКСРБ** изготвя Правилник за своята дейност, основан на заложените в Програмата приоритети и дейности.
- **НКСРБ** заседава редовно най-малко веднъж на 2 месеца и има следните основни задачи:
 - Пряко отговаря за изпълнението и отчитането на Националната програма за редки болести;
 - Създава, организира и актуализира Национален списък с редки болести по предложение на националните консултанти и научни дружества
 - Създава и координира Националната мрежа от информационно-референтни кабинети по редки болести
 - Създава и координира дейността на Национален регистър на пациентите с редки болести в България

- Подпомага и консултира Министерство на здравеопазването, ИАЛ, МТСП и НЗОК по въпроси, касаещи планиране и осигуряване на скъпоструващо лечение на пациенти с редки болести.
- Координира дейностите по скрининговите програми
- Координира дейностите по първична профилактика и диагностика на редки болести с генетичен произход
- Изготвя методология за идентифициране и означаване на референтни експертни центрове в България за профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на конкретна рядка болест или група болести
- Организира национална кампания за запознаване на обществото с редките болести и начините за тяхната профилактика
- Организира работни срещи, семинари и конференции
- Тясно колаборира с подобни структури в страните от ЕС

IX. Срок за изпълнение

Дейностите по "Подобряване на профилактиката и диагностиката на редките генетични болести, предразположения и вродени аномалии" (**Дейност 5**), "Подобряване на контрола на лечението на генетичните и вродени болести" (**Дейност 6**), "Подобряване на комуникацията между медико-генетичните кабинети в страната" (**Дейност 7**), "Подобряване структурата на генетичната и скрининговата мрежа в страната" (**Дейност 8**) стартират от началото на 2009 г. и се изпълняват до края на Програмата.

Дейност 1. Създаване на Национален консултативен съвет за редки болести

1.1. Конституиране на НКСРБ

- Срок: март 2009 г.
- Изпълнител: МЗ

1.2. Изготвяне и приемане Правилник за дейността на НКСРБ

- Срок: май 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ

1.3. Установяване и оборудване на офис на НКСРБ, както и привличане на технически сътрудник

- Срок: май 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ

1.4. Изготвяне на предложения за реимбурсация на профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на пациенти с редки болести съвместно с МЗ, МТСП, ИАЛ и НЗОК

- Срок: декември 2010 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

Дейност 2. Създаване на Експертни групи по редки болести към националните консултанти

2.1. Установяване на контакти с националните консултанти и медицинските научни дружества в България за създаване на експертни групи

- Срок: декември 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България

2.2. Създаване и актуализация на Национален списък на редки болести съгласно заложената Институционална рамка

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България

Дейност 3. Създаване на Национална мрежа от информационно-референтни кабинети по редки болести

3.1. Изготвяне и приемане на Правилник за дейността на референтните кабинети по редки болести и Националната мрежа за редки болести, и Националния регистър на пациенти с редки болести

- Срок: ноември 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

3.2. Изготвяне методология за идентифициране на експертни центрове за профилактика, диагностика, лечение и рехабилитация на редки болести

- Срок: декември 2011 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

3.3. Изготвяне на критерии за избор на лечебни заведения, към които да се създадат информационно-референтните кабинети по редки болести.

- Срок: юни 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ,

3.4. Провеждане на конкурс за избор на лечебни заведения, подготовка и създаване на информационно-референтни кабинети по редки болести

- Срок: декември 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, лечебни заведения

3.5. Начало на дейността и функциониране на информационно-референтни кабинети по редки болести съгласно заложената Институционална рамка

- Срок: март 2010
- Изпълнител: НКСРБ, лечебни заведения

3.6. Създаване и функциониране на Националната мрежа за редки болести съгласно заложената Институционална рамка

- Срок: декември 2010
- Изпълнител: НКСРБ, лечебни заведения

Дейност 4. Създаване на Национален регистър на пациенти с редки болести

4.1. Провеждане на конкурс за лечебно заведение, в което да се разположи Националният регистър на пациенти с редки болести

- Срок: декември 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, лечебни заведения

4.2. Уточняване критериите и принципите за включване на редки заболявания в Националния списък на редки болести

- Срок: декември 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, национални консултанти, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

4.3. Създаване на учетна, отчетна документация и специализиран софтуер за функционирането на Националната мрежа за редки болести и Националния регистър на пациенти с редки болести.

- Срок: декември 2009 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

4.4. Създаване и функциониране на Националния регистър на пациенти с редки болести съгласно заложената Институционална рамка

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България, лечебни заведения

4.5. Събиране на епидемиологична информация за заболяемостта и болестността от редки болести в България

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България, лечебни заведения, пациентски организации, НПО

Дейност 9. Повишаване на знанията и професионалната квалификация на медицинските професионалисти в областта на ранната профилактика и диагностика на редките болести.

9.1. Обучение на студенти и лекари за повишаване техните знания и професионална квалификация в областта на ранната диагностика на редките болести

- Срок: декември 2010 г.
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

9.2. Организиране на работни срещи, семинари, конференции и осигуряване на стандарти за лечение на редки болести

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

Дейност 10. Проучване на необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип в България.

10.1. Уточняване необходимостта, възможността и критериите за създаване на референтен център за редки болести на функционален принцип

- Срок: декември 2010 г.
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, национални консултанти, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

10.2. Организиране и провеждане един път годишно на национална клинична конференция за редки болести

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, национални консултанти, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

Дейност 11. Промоция на интегриран подход при прилагането на профилактиката, диагностиката, лечението и социалната интеграция на пациентите и техните семейства

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, МЗ, НЗОК, ИАЛ, национални консултанти, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

Дейност 12. Организиране на национална кампания за запознаване на обществото с редките болести и начините тяхната профилактика чрез телевизионни спотове, листовки и брошури

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

Дейност 13. Подкрепа и сътрудничество с НПО и асоциациите на пациенти с редки болести

13.1. Установяване на контакти с пациентски организации и НПО

- Срок: декември 2010 г.
- Изпълнител: НКСРБ

13.2. Подкрепа и сътрудничество с НПО и асоциациите на пациенти с редки болести

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ, медицинските научни дружества в България, пациентски организации, НПО

Дейност 14. Установяване на тясна колаборация с другите страни на Европейския съюз

- Срок: текущ
- Изпълнител: НКСРБ