



ИНФОРМАЦИОНЕН ЦЕНТЪР
за редки болести и лекарства сираци
бул. «Васил Априлов» 15а, Пловдив 4000
тел/факс (032) 575 797



МЕДИЦИНСКИ ЦЕНТЪР „РАРЕДИС“
рехабилитация на хора с редки болести
ул. «Ландос» 24а, Пловдив 4000
тел/факс (032) 577 447



www.raredis.org | info@raredis.org

medical@raredis.org | www.medical.raredis.org

ПРОЕКТИ НА БЪЛГАРСКА АСОЦИАЦИЯ ЗА ПРОМОЦИЯ НА ОБРАЗОВАНИЕ И НАУКА (БАПОН)

Брой 1

Август 2012

ЕПИДЕМИОЛОГИЧНИ РЕГИСТРИ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ В БЪЛГАРИЯ

Методология

Предмет на настоящия обзор са епидемиологични регистри за редки болести в България. Обзорът не разглежда и не включва клиничните регистри, поддържани в лечебните заведения.

Целта на проучването е да даде актуална информация за епидемиологичните регистри за редки болести у нас чрез:

- описание на основните характеристики на този вид бази данни (цели и задачи, ползи и добавена стойност, ключови фактори при планирането, стартирането и управлението на епидемиологични регистри за редки болести);
- представяне на европейските и международни препоръки и насоки в тази област;
- резюмиране на наличната информация за обхвата на съществуващите регистри за редки болести у нас.

Включените в обзора регистри са идентифицирани чрез:

- търсене по ключови думи в базата данни за научни статии по медицина Pubmed;
- обявените регистри на портала за редки болести Orphanet;
- представените регистри на Втора национална конференция за редки болести и лекарства сираци (събитието бе домакин на специална панелна сесия за епидемиологични регистри за редки болести);
- писмени покани до водещи клинични центрове в България, препоръчани от пациенти с редки болести.

Дефиниции

- Рядка болест – заболяване с разпространение не повече от 5 на 10 000 души в ЕС.
- Епидемиологичен регистър – организирана система за събиране, съхранение, използване, проследяване и разпространение на ясно определени епидемиологични данни за конкретни индивиди.

Съдържание

- Същност и предназначение на епидемиологичните регистри за редки болести
- Политики, насоки и инициативи на общественото здравеопазване по отношение на епидемиологичните регистри за редки болести
- Обобщена информация за епидемиологични регистри за редки болести в България

Авторски права

Всички права запазени. Главен редактор: Румен Стефанов. Автори на обзора: Цонка Митева, Георги Искров.

Съдържанието на обзора е със свободен достъп и безплатно за разпространение, публичен показ и др. при коректно цитиране на първоизточника. Правилният начин за цитиране на първоизточника е следният:

„Епидемиологични регистри за редки болести в България, Поредица обзори на ИЦРБЛС, август 2012,
http://raredis.org/pub/Epi_Req_Report_2012_BG.pdf”

За въпроси и коментари: info@raredis.org

© 2012 БАПОН.

Раздел 1

СЪЩНОСТ И ПРЕДНАЗНАЧЕНИЕ НА ЕПИДЕМИОЛОГИЧНИТЕ РЕГИСТРИ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ

По своята същност епидемиологичните регистри представляват **организирана система за събиране, съхранение, използване, проследяване и разпространение на ясно определени епидемиологични данни за конкретни индивиди.**

Изхождайки от така дефинираните епидемиологични регистри за редки болести, техните **най-съществени особености** включват:

- популационно базирани, продължителни, наблюдаващи епидемиологични проучвания;
- строги правила и процедури за конфиденциалност и защита на личните данни;
- управление чрез независими научни групи, включващи експерти в съответните области;
- хармонизация и взаимодействие с наличната законова база на национално и европейско ниво.

Комбинацията от тези аспекти ясно разграничава епидемиологичните регистри от останалите видове регистри, които съществуват в системата на здравеопазването.

Ползите от въвеждане и поддържане на епидемиологични регистри са:

- осигуряване на епидемиологични данни за болестност и заболяемост от редките болести на регионално, национално и международно ниво;
- подобряване на медицинското познание за вариабилността и хода на редките заболявания;
- наблюдение и оценяване на изхода на заболяването;
- предоставяне на данни на здравните власти за целите на планирането и обезпечаването на медицински услуги и дейности, свързани с профилактиката, лечението и рехабилитацията на конкретното рядко заболяване.

Добавената стойност на тези проекти е огромна, поради което в редица европейски държави броят на епидемиологичните регистри е внушителен, например Франция (122), Германия (86), Обединеното Кралство (58) и др. Дефинирайки допълнителни, специфични цели пред тези регистри, те могат да бъдат активно използвани не само за нуждите на здравеопазването, но и за потребностите от всяка една социална сфера на съвременното общество, където информацията е ресурс от първостепенно значение.

За да изпълняват ефикасно така поставените пред тях задачи, епидемиологичните регистри за редки болести следва да имат адекватно планиране и управление. В тази връзка могат да бъдат определени следните основни предизвикателства при създаването и успешното функциониране на един такъв регистър:

- дефиниране на ясни и конкретни цели и обхват на регистъра ;
- определяне на прецизен набор от епидемиологични показатели, информация за които ще се събира, съхранява, анализира и разпространява от регистъра;
- валидиране на „влизащата“ и „излизащата“ от регистъра информация;
- защита на личните данни.

За практическото решаване на всички тези проблеми е нужен консенсусен и синергичен подход, обхващащ различни заинтересовани страни по този въпрос, които могат да бъдат както първични източници, така и крайни потребители на регистъра. Затова при планирането и управлението на епидемиологичните регистри за редки болести трябва да бъдат активно привлечени пациентите и техните семейства; медицинските специалисти, свързани с лечебния и рехабилитационния процес; фармацевтичната индустрия и здравните власти.

Участието на всички тези заинтересовани страни засилва тяхната ангажираност, от друга страна прави самото съществуване на регистъра по-добре функциониращо и практически полезно.

Раздел 2

ПОЛИТИКИ, НАСОКИ И ИНИЦИАТИВИ НА ОБЩЕСТВЕНОТО ЗДРАВЕОПАЗВАНЕ ПО ОТНОШЕНИЕ НА ЕПИДЕМИОЛОГИЧНИТЕ РЕГИСТРИ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ

Докато в България темата за епидемиологичните регистри за редки болести е сравнително нова, то в европейски и глобален план това не е така. Усилената работа на общественото здравеопазване в областта на редките болести повече от три десетилетия даде ново разбиране за важността и ползите от тези епидемиологични инструменти. Същинският бум в развитието им настъпи през последните десет години, като кулминацията бе приемането на **Препоръката на Съвета на ЕС за действие в областта на редките болести от 8 юни 2009 г.** Този документ предопредели и начерта пътната карта за политиките и инициативите в областта на редки болести за поне десетилетие напред. Наред с призива за създаване на национални планове за редки болести в Страните-членки, отново бе препотвърдена актуалността на въпроса за създаване и поддържане на епидемиологични регистри за редки болести, а именно: *„Държавите-членки следва да обмислят подкрепата на всички подходящи равнища, включително на равнището на Общността, специфични информационни мрежи за заболяванията, от една страна, и регистри и бази данни за епидемиологични цели, от друга страна, като в същото време се взема предвид независимото управление“*. Тази значимост на епидемиологичните регистри произтича от координиращата роля, която те играят за успешното приложение на всяко едно действие или стратегия по отношение на редките болести.

Европейската подкрепа за изграждането на епидемиологични регистри за редки болести не се изразява само в рамките на регулациите. Преди публикуването на Препоръката, Европейската комисия вече бе финансирала създаването на **значителен брой европейски регистри и референтни мрежи за редки болести**, които от една страна обединиха сегментния и ограничен опит на национално ниво, а от друга страна дадоха мощен стимул за създаването на нови знания и опит за редица редки заболявания. Ролята на тези проекти за развитието на глобалната медицинска наука е огромно.

След Препоръката на Съвета в рамките на много кратък срок бяха предприети инициативи в много от Страните-членки за изграждането на такава инфраструктура. Тук още веднъж Комисията действа изключително стратегически и подкрепи стартирането на проекта **EPIRARE** – насочен към създаването на обща европейска платформа за епидемиологични регистри за редки болести. Така бе гарантирано, че отделните усилия на национално ниво ще могат да бъдат обединени за значителни подобрения в областта на редките болести, като се осигури глобален европейски подход към този проблем, чиито резултатите да бъдат усетени от всички заинтересовани страни. EPIRARE ще анализира и обобщи както общи предизвикателства пред регистрите (като защитата и споделянето на лични данни, ефективно управление и устойчиво развитие), така и специфични въпроси като набора от наблюдавани епидемиологични показатели, тяхното събиране, обработване, съхранение, анализиране и разпространение. EPIRARE обединява партньори от ЕС, САЩ, Китай и Русия и очакванията на всички страни по проблема редки болести са сериозни. България е също пълноценно представена в проекта чрез участието на БАПОН като асоцииран партньор.

Преди EPIRARE епидемиологичните регистри бяха обект на друг мащабен европейски проект в областта на редките болести – **EUROPLAN**. Този проект до голяма степен допълни и обясни Препоръката, осъществявайки систематичен обзор и анализ на предприетите досега мерки и инициативи в областта на редките болести на национално ниво. На базата на тази обширна информация проектът изготви цялостно ръководство за планиране, създаване и управление на национални планове и стратегии за редки болести. Така освен Препоръката като базисен ориентир, Страните-членки вече разполагат и с конкретни примери и насоки при формирането на своята

национална политика в тази област. Конкретно за епидемиологичните регистри за редки болести EUROPLAN на базата на съществуващите успешни примери формулира следните препоръки:

- *Следва да се провеждат инициативи на национално ниво за насърчаване интегративната употреба на административни, демографски и здравни данни с цел подобрене управлението на редките болести.*
- *За целите на научните изследвания и общественото здравеопазване са насърчавани и поддържани международни, национални и регионални регистри за редки болести, включително и тези, които са поддържани от академични изследователи.*
- *Официалните здравни власти следва да насърчават в съответствие със законодателството събирането и споделянето на данни от всякакви валидирани източници, включително експертни центрове, и достъпа до тях за целите на общественото здравеопазване.*
- *Насърчава се участието на вече съществуващи национални регистри в европейски (международни) регистри.*
- *Необходимо е да се идентифицират инструменти за комбиниране на европейско и национално финансиране на регистрите за редки болести.*

Придавайки завършен вид на своите препоръки, EUROPLAN определя и индикатори за наблюдение на прогреса на изпълнението на заложените цели. В областта на регистрите за редки болести те са брой, териториален обхват, наблюдавани редки заболявания, управляващ орган и осигурено финансиране. Тези препоръки бяха потвърдени и от **Европейския комитет на експертите по редки болести (EUCERD)**, който по своето естество е най-висшия консултативен европейски орган по отношение на редките болести.

Обръщайки поглед на национално равнище, България бе една от първите страни в ЕС, която започна активно обсъждане на създаването на политики за редките болести. Това бе до голям степен плод на усилията на пациенти, лекари и неправителствения сектор. Реално погледнато и до днес страни като Дания например функционират без изрично формулиран национален план за редки болести, но това не пречи на пациентите в тях да получават необходимото адекватно и качествено лечение, проследяване, рехабилитация и социални грижи. На другия полюс обаче са страните от Източна Европа, които предприеха множество промени, включително и в сферата на здравеопазването. Това доведе до сериозни изменения в действалите десетилетия организационни и управленски структури и способности, които и до днес са обект на нееднозначни коментари. В така създадалата се ситуация в тези страни приемането на такъв официален програмен документ като националния план за редки болести е повече от наложително, за да може да се създаде ефикасна и устойчива рамка за решаване на натрупалите се проблеми на пациентите с редки болести, техните семейства, лекуващите ги лекари, здравните и социалните институции, имащи отношение по този проблем. Затова самото приемане на **Националната програма за редки болести (2009-2013)** в България само по себе си е безспорен успех, защото институционализира проблематиката „редки болести“ и даде основа за по-нататъшни действия в тази област.

Логично на изложеното до тук, като първи приоритет в Националната програма са заложили епидемиологичните регистри – *осигуряване на епидемиологични данни за редките болести в България чрез създаване на Национален регистър.*

Условията и редът за създаването и функционирането на регистъра са в пълномощията на създадения за целите на Националната програма **Национален консултативен съвет за редки болести към Министерство на здравеопазването (НКРБ)**. Заложените задачи пред регистъра включват:

- *събиране, обобщаване и предоставяне на епидемиологична информация за заболяемостта и болестността от редки болести в България;*
- *подпомагане изработването на диагностични и терапевтични протоколи и стандарти за лечение на редките болести;*

- *подпомагане здравните власти при планиране и осигуряването на скъпоструващо лечение и медицински грижи на пациентите с редки болести;*
- *подобряване взаимодействието между здравните служби и пациентските асоциации;*
- *предоставяне и публикуване данни за планиране и сравнение на регионално и национално ниво.*

За съжаление на всички в България, повече от 3 години след приемането на Програмата Национален регистър за редки болести все още не изграден. Тази липса има еднакво негативен ефект върху всички засегнати страни, защото без актуални данни не може да се планират и извършват качествено нужните политики, дейности и инициативи. Несъществуването на Национален регистър придава частичен и временен характер на всички здравни и социални дейности за редките болести у нас. Чрез тях се решават отделни проблеми, но ефектът не е оптимален и води до разпокъсване на усилия и ресурси, за което предупреждават всички европейски препоръки в тази област.

Отсъствието на единен национален регистър в България не означава разбира се, че работещите по тези проблеми у нас не са осъзнали важноста и ползите от този епидемиологичен инструментариум. Напротив, като резултат от съвместни проекти между пациентски организации, медицински научни дружества, университетски клинични центрове, неправителствения и фармацевтичния сектор няколко епидемиологични регистри за редки болести са вече факт. Провелата се през 2011 г. **Втора Национална конференция за редки болести и лекарства сираци** предостави възможност за представяне и обсъждане на тези въпроси. Форумът показва растящия интерес и мотивация за създаване и функциониране на тези регистри. Пролича единомислие сред пациенти и лекари за необходимостта за продължаване предоставянето на подкрепа за всички вече действащи епидемиологични регистри за редки болести у нас, като начална стъпка за създаването на така очаквания и необходим за всички Национален регистър за редки болести.

Раздел 3

ОБОБЩЕНА ИНФОРМАЦИЯ ЗА ЕПИДЕМИОЛОГИЧНИТЕ РЕГИСТРИ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ В БЪЛГАРИЯ

Информационният център за редки болести и лекарства сираци (ИЦРБЛС) покани за участие в настоящия обзор всички известни към момента, функциониращи на територията на България регистри за редки заболявания. Съгласие за участие и подаване на актуална информация заявиха координатори на 9 епидемиологични регистри за редки заболявания, а именно (по азбучен ред):

- Национален регистър на пациенти с фенилкетонурия;
- Национален регистър на пациенти с таласемия майор;
- Национален регистър на пациенти над 18 г. възраст с хронична миелоидна левкемия (ХМЛ);
- Национален регистър на пациенти с първични имунодефицити (ПИД);
- Национален регистър на пациенти с болест на Крон;
- Национален регистър на пациенти с болест на Гоше;
- Национален регистър на пациенти с мукополизахаридоза тип II;
- Национален регистър на пациенти с болест на Уилсън.

За обобщеното представяне на регистрите бяха определени следните показатели:

- година на създаване;
- година на последно обновяване;
- брой пациенти при последното актуализиране;
- разпределение по възраст;
- разпределение по пол;
- териториален обхват.

Координаторите на епидемиологичните регистри бяха помолени също да посочат библиография с публикации, потвърждаващи функционирането на съответния епидемиологичен регистър.

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Фенилкетонурия (E70.0)
Година на създаване	1977
Година на последно обновяване	2012
Брой пациенти при последното актуализиране	178
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 92; Възрастни – 86
Разпределение по пол	Мъже – 97; Жени – 81
Териториален обхват	Национален
Координатор	Доц. д-р Алексей Савов, дм Национална генетична лаборатория, София
Библиография	1. Kremensky I, Jordanova A, Todorova A, Savov A, Iankova S, Georgieva B, Zaharova B, Kaneva R, Petkova R, Andonova S, Ivanova M, Michaylova E, IvanovaN, Klaydjieva L. Mutation profile of the most common genetic disorders in Bulgaria. <i>Balkan journal of Medical genetics</i> vol 3 (4) 3-12, (2000) 2. I. Kremensky, A. Todorova, A. Jordanova, A Savov, I Tournev, S Iankova, B. Georgieva, B. Zaharova, R. Kaneva, R. Petkova, S. Andonova, M. Ivanova, R. Rainova, and L. Klaydjieva. Spectrum of mutations of the most common genetic disorders in Bulgaria. <i>The Official International E.C. Qual. L. Journal for Quality of the Research.</i> Vol1 Issue2 p. 172-185 March-April (2003).

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С ТАЛАСЕМИЯ МАЙОР

Рядка болест (МКБ-10 код)	Таласемия майор (D56.1)
Година на създаване	2009
Година на последно обновяване	2011
Брой пациенти при последното актуализиране	255
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 104; Възрастни – 151
Разпределение по пол	Мъже – 131; Жени – 119; Анонимни – 5
Териториален обхват	Национален
Координатор	Д-р Цонка Митева Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	1. Miteva Ts, Kaleva V, Stefanov R. National registry of patients with thalassemia in Bulgaria. 4 th Eastern European conference for rare diseases and orphan drugs – conference proceedings book, 2009: p. 143. 2. Митева Ц, Стефанов Р, Калева В, Рангелова М, Стоянова Д, Мануилова К, Стоянова А, Костова Д, Костова С, Чакърров И, Георгиева Р, Рибов Д. Национален регистър на пациенти с таласемия в България – резултати от първоначално епидемиологично проучване, проведено през периода януари – април 2010. 1-ва Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2010: 142. 3. Kaleva V, Stefanov R, Semova G, Miteva Ts. National registry of patients with thalassemia in Bulgaria – results of the second survey made in October 2010. Proceedings of the 12th International Conference on Thalassemia and the Haemoglobinopathies, 2011. 4. Митева Ц, Калева В, Рангелова М, Стоянова Д, Мануилова К, Стоянова А, Костова Д, Костова С, Чакърров И, Георгиева Р, Стефанов Р. Национален регистър на пациенти с таласемия в България – резултати, отчетени към юни 2011 г. 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011: 148.

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ НАД 18 Г. ВЪЗРАСТ С ХМЛ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Хронична миелоидна левкемия (C92.1)
Година на създаване	2010
Година на последно обновяване	2012
Брой пациенти при последното актуализиране	328
Разпределение по възраст	Възрастни – 328
Разпределение по пол	Мъже – 163; Жени – 165
Териториален обхват	Национален
Координатор	Д-р Цонка Митева Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	1. Стефанов Р, Михайлов Г, Герчева Л, Хаджиев Е, Маринова-Горанова В, Цветков Н, Богданов Л, Райнов Ю. Епидемиология на ХМЛ в България – пилотно проучване. Социална медицина и здравен мениджмънт, 2010, 1:7-13. 2. Митева Ц, Искров Г, Попова Л, Стефанов Р. Епидемиологични регистри за редки заболявания. 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011: 149.

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С ПИД

Рядка болест (МКБ-10 код)	Първични имунодефицити (D80, D81, D82, D83, D84, D89)
Година на създаване	2010
Година на последно обновяване	2012
Брой пациенти при последното актуализиране	109
Разпределение по възраст	N/A
Разпределение по пол	Мъже – 56; Жени – 53
Териториален обхват	Национален
Координатор	Проф. д-р Елисавета Наумова, дмн УМБАЛ „Александровска“, София
Библиография	N/A

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С БОЛЕСТ НА КРОН

Рядка болест (МКБ-10 код)	Болест на Крон (K50)
Година на създаване	2010
Година на последно обновяване	2012
Брой пациенти при последното актуализиране	191
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 1; Възрастни – 190
Разпределение по пол	Мъже – 84; Жени – 107
Териториален обхват	Национален Д-р Цонка Митева
Координатор	Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	1. Митева Ц, Искров Г, Попова Л, Стефанов Р. Епидемиологични регистри за редки заболявания. 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011: 149.

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С БОЛЕСТ НА ГОШЕ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Болест на Гоше (E75.2)
Година на създаване	2011
Година на последно обновяване	2011
Брой пациенти при последното актуализиране	13
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 1; Възрастни – 12
Разпределение по пол	Мъже – 8; Жени – 5
Териториален обхват	Национален Д-р Цонка Митева
Координатор	Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	1. Митева Ц, Искров Г, Попова Л, Стефанов Р. Епидемиологични регистри за редки заболявания. 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011: 149.

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С MPS ТИП 2

Рядка болест (МКБ-10 код)	Мукополизахаридоза тип 2 (E76.1)
Година на създаване	2011
Година на последно обновяване	2011
Брой пациенти при последното актуализиране	7
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 7; Възрастни – 0
Разпределение по пол	Мъже – 7; Жени – 0
Териториален обхват	Национален
Координатор	Д-р Цонка Митева Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	1. Митева Ц, Искров Г, Попова Л, Стефанов Р. Епидемиологични регистри за редки заболявания. 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011: 149.

НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С БОЛЕСТ НА УИЛСЪН

Рядка болест (МКБ-10 код)	Болест на Уилсън (E83.0)
Година на създаване	2011
Година на последно обновяване	2011
Брой пациенти при последното актуализиране	162
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 14; Възрастни – 148
Разпределение по пол	Мъже – 90; Жени – 72
Териториален обхват	Национален
Координатор	Д-р Цонка Митева Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	1. Митева Ц, Искров Г, Попова Л, Стефанов Р. Епидемиологични регистри за редки заболявания. 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011: 149.

Списък с използваните източници и връзки

- Регламент (ЕО) 141/2000 на Европейския парламент и на Съвета за лекарствата сираци
http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_bg.pdf
- Директива 2011/24/ЕС на Европейския парламент и на Съвета за упражняване на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване
<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:BG:PDF>
- Съобщение на Комисията до Европейския парламент, Съвета, Европейския икономически и социален комитет и Комитета на регионите относно редките заболявания: предизвикателствата за Европа
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_bg.pdf
- Препоръка на Съвета на ЕС (2009/С 151/02) за действие в областта на редките болести
<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:BG:PDF>
- Комитет на експертите по редки болести към ЕС (EUCERD). Съвместна работна среща на EUCERD и Европейската лекарствена агенция (ЕМА): Към публично-частно партньорство в областта на регистрите за редки болести, 4 октомври 2011.
<http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/EUCERDSummRegistries041011.pdf>
- Европейски проект за разработване на национални планове за редки болести (EUROPLAN). Препоръки за разработване на национални планове за редки болести
http://www.euoplanproject.eu/_newsite_986987/Resources/docs/2008-2011_2.EUROPLANGuidance.pdf
- Европейски проект за разработване на национални планове за редки болести (EUROPLAN). Избор на индикатори за оценка на постиженията на инициативи в областта на редките болести
http://www.euoplanproject.eu/_newsite_986987/Resources/docs/2008-2011_3.EUROPLANIndicators.pdf
- Европейска платформа за регистри за редки болести (EPIRARE)
<http://www.epirare.eu/>
- Posada de la Paz M, Groft S C (Eds.). Rare Diseases Epidemiology. Springer's Advances in Experimental Medicine and Biology, Vol. 686, 2010
- Orphanet. Регистри в Европа, Поредица доклади на Orphanet, януари 2011
<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
- Министерство на здравеопазването. Национална програма за редки болести (2009 – 2013)
<http://www.mh.government.bg/Articles.aspx?lang=bg-BG&pageid=427&categoryid=889>
- 2-ра Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2011
http://raredis.org/pub/Newsletter/Conference_Book_2011.pdf