

Брой 2

Август 2014

## 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;
- 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 годишните национални конференции за редки болести и лекарства сираци в България от 2010 г. насам;
- 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

- Развитие и актуални тенденции в областта 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 2014.

[http://raredis.org/pub/Epi\\_Reg\\_Report\\_2014\\_BG.pdf](http://raredis.org/pub/Epi_Reg_Report_2014_BG.pdf)”

За въпроси и коментари: [info@raredis.org](mailto:info@raredis.org)

© 2014, БАПОН.

## Раздел 1

# РАЗВИТИЕ И АКТУАЛНИ ТЕНДЕНЦИИ В ОБЛАСТТА НА ЕПИДЕМИОЛОГИЧНИТЕ РЕГИСТРИ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ

До скоро епидемиологичните регистри се считаха за изследователски инструмент, присъщ единствено на епидемиолозите. Технологичният напредък драстично промени това схващане. Днес епидемиологичните регистри решават едни от основните проблеми в областта на редките болести, а именно обобщаването на информация от различни географски и структурно разпръснати източници, както и използването ѝ за нуждите на общественото здраве и научните изследвания. Комбинираните ползи от епидемиологичните регистри за редки болести са широко известни – осигуряване на епидемиологични данни за болестност и заболяемост, подобряване на медицинското познание за вариабилността и хода на болестта, наблюдение и оценяване на изхода на заболяването, предоставяне на данни на здравните власти за целите по планиране и обезпечаване на медицински услуги и дейности, свързани с профилактиката, диагностиката, лечението и рехабилитацията на редките болести.

В Европейския съюз (ЕС) се наблюдава процес на интензивно сближаване на усилията по отношение на регистрите за редки болести. Различните заинтересовани страни обединяват своите дейности за постигане на напредък не само в чистата наука, но също така и по редица практически въпроси. Съществуването на добре функциониращи регистри е само по себе си сериозна предпоставка за разработване и прилагане на ефективно лечение за въпросното рядко заболяване. Пациентите и техните семейства са най-заинтересовани от последователното и надлежно събиране на епидемиологични данни, защото по този начин се улеснява създаването на стандарти за обгрижване и лечение. А това вече значително подобрява качеството и продължителността на живота, дори при липса на нови терапии. Тези аргументи логично превръщат епидемиологичните регистри в основен елемент на всяка една разумна политика в областта на редките болести и лекарствата сираци на национално, европейско и международно ниво.

Регистрите като епидемиологичен инструмент все пак се прилагат от сравнително скоро по въпросите на редките болести, което обяснява наличието на някои практически разминавания и несъответствия, най-вече липсата на унифициран подход по отношение на набора данни за регистрация и тяхното администриране. Това се дължи на множество причини:

- различен брой на заинтересованите страни, включени в администрирането и управлението на регистъра, както и разнообразие в техните потребности и цели;
- неприлагане на общи стандарти, водещо до колебания в периодичността на събиране и качеството на данните;
- финансова неустойчивост на регистрите;
- липса на човешки, финансови и структурни ресурси, за да е възможно поддържането на отделни регистри за всяко рядко заболяване или регистри спрямо различните съществуващи цели на заинтересованите страни.

Специфичните особености на редките болести са допълнително предизвикателство за регистрацията на пациентите:

- генетичната природа на повечето редки болести предполага необходимост да се проучват и проследяват семейно свързани случаи, а това не винаги е възможно;
- малкият брой на случаите и същевременно големият географски обхват на събиране на данни изискват множество колаборации и обмен на данни, обикновено на международно ниво, които често се оказват ограничени от законовите рамки;
- изразходване на почти равни ресурси за създаване и поддържане на регистри за редки болести като при тези за често срещаните заболявания, но едновременно с това много по-трудно постигане на дългосрочна финансова устойчивост.

Тези бариери са причината за разработване и приемане на универсални дефиниции, класификации и стандарти за данни, както и благоприятни, уеднаквени политики и ресурси за създаването и поддържане на регистри за редки болести. Именно за да се избегнат фрагментацията, непоследователността, липсата на общи стандарти и оперативна несъвместимост, ЕС положи значителни усилия през последните години в тази област, финансирайки серия ключови проекти:

- Международният портал за редки болести и лекарства сираци Orphanet;
- Европейският проект EUROPLAN за изготвяне на препоръки при създаването и прилагането на национални стратегии за редки болести;
- Европейският проект EPIRARE за полагане на основите на бъдеща европейска платформа, която да подкрепя и улеснява регистрацията на пациентите с редки заболявания чрез насърчаване на стандартизиране на процедурите по регистриране, качествено събиране на данни, улесняване на съпоставимостта на данните;
- Европейският проект RD-Connect за свързване в глобална инфраструктура на научноизследователски бази от данни, регистри и биобанки, с цел създаване на централизирана ресурсна платформа за изследвания в областта на редките болести.

Признавайки множеството съществуващи в момента регистри, резултатите, които са постигнали, но и проблемите, пред които са се сблъскали, Европейския комитет на експертите по редки болести (EUCERD) изработи в края на своя мандат препоръки за развитието на регистрите за редки болести, акцентирайки върху съвместимостта на информацията и употребата на общи кодиращи протоколи. Европейската комисия (ЕК) от своя страна към днешна дата сериозно анализира възможността за създаване на платформа за развитие на регистрите за редки болести в ЕС чрез използване на съвместен научноизследователски център.

Темата за епидемиологичните регистри за редки болести е актуална и в САЩ, където Службата за научни изследвания на редките болести (ORDR) към Националните институти по здравеопазване стартира пилотен проект за създаване на глобален пациентски регистър и хранилище с данни за редки заболявания (Global Rare Diseases Patient Registry and Data Repository, GRDR). Този регистър ще се основава на анонимизирани данни на пациенти, обобщени по стандартизиран начин и съдържащи унифицирана терминология. Цялата тази информация ще бъде достъпна за изследователите, на които ще се даде уникална възможност за разбиране на редките заболявания. По този начин ще се улеснят биомедицинските изследвания, включително клиничните проучвания, в търсенето на нови терапии, които ще подобрят продължителността и качеството на живот на хората с редки болести. За постигането на тази цел ORDR е разработил редица инструменти, които са публично достъпни за заинтересовани изследователи от цял свят. Сред тях са методология за глобален уникален идентификатор, минимален набор от данни за регистриране и стандартна форма за взимане на информирано съгласие за участие на пациенти.

Предвид важноста на регистрите, през последните години се предприеха редица стъпки за международна координация по тези въпроси. Най-значимата безспорно бе създаването на Международния консорциум за научни изследвания в областта на редките болести (IRDiRC). Това е съвместна инициатива на Европейската комисия и Националния институт по здравеопазване на САЩ, стартирала през април 2011 г. IRDiRC е дългосрочен проект, имащ за цел да засили международното сътрудничество при научните изследвания в областта на редките болести. Консорциумът обединява учени и организации, инвестиращи в тази сфера, като целта, която си е поставил е повече от амбициозна – откриване на 200 нови терапии, както и диагностични средства за повечето редки болести до 2020 г.

Въпреки общият напредък на международно ниво, ключов момент за регистрите за редки болести остава подкрепата за тяхното стартиране и развитие на национално ниво. Именно това е косвената цел на настоящия обзор – да повиши видимостта и информираността относно епидемиологичните регистри за редки болести в България.

## Раздел 2

### ОБОБЩЕНА ИНФОРМАЦИЯ ЗА ЕПИДЕМИОЛОГИЧНИТЕ РЕГИСТРИ ЗА РЕДКИ БОЛЕСТИ В БЪЛГАРИЯ

Създаването на национален регистър за редки болести в България беше заложено като приоритетна цел на Националната програма за редки болести (2009 – 2013), но реализирането беше многократно отлагано във времето.

През 2013 г. този въпрос бе повдигнат наново във връзката с транспонирането на Директивата на ЕС за трансгранично здравеопазване и институционализирането на експертните центрове за редки болести у нас. На 30 юли 2014 г. бе официално обнародвана Наредба № 16 на Министерство на здравеопазването за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания, предвиждаща създаването на национален регистър на пациенти с редки заболявания. Регистърът ще се поддържа от Националния център по обществено здраве и анализи (НЦОЗА). Наборът от данни за регистрация ще включва ЕГН и местоживеене на пациента, водеща и съпътстващи диагнози. Тези данни ще се събират и подават от експертните центрове и от лечебните заведения, които осъществяват дейност по отношение на пациенти с редки заболявания, и ще се включват в регистъра анонимизирани. Тази информация ще бъде обновявана веднъж на всеки шест месеца. Въз основа на данните от националния регистър на пациенти с редки заболявания НЦОЗА годишно ще изготвя и оповестява доклад за епидемиологията на редките болести в България.

Отсъствието към момента на единен национален регистър в България не означава разбира се, че работещите по проблемите на редките болести у нас не са осъзнали важността и ползите от този епидемиологичен инструментариум. Редица такива регистри съществуват като резултат от съвместни дейности между медицински научни дружества, клинични центрове, пациентски организации и неправителствения сектор.

Информационният център за редки болести и лекарства сираци (ИЦРБЛС) покани за участие в настоящия обзор известните към момента, функциониращи на територията на България регистри за редки заболявания. Съгласие за участие и подаване на актуална информация заявиха координаторите на 14 епидемиологични регистри за редки заболявания (по азбучен ред):

- Национален регистър на пациенти над 18 г. възраст с хронична миелоидна левкемия (ХМЛ);
- Национален регистър на пациенти с болест на Гоше;
- Национален регистър на пациенти с болест на Крон;
- Национален регистър на пациенти с болест на Уилсън;
- Национален регистър на пациенти с миотонична дистрофия тип 1;
- Национален регистър на пациенти с миотонична дистрофия тип 2;
- Национален регистър на пациенти с мукополизахаридоза тип II;
- Национален регистър на пациенти с мускулна дистрофия Бекер;
- Национален регистър на пациенти с мускулна дистрофия Дюшен;
- Национален регистър на пациенти с невроендокринни тумори;
- Национален регистър на пациенти с първични имунодефицити (ПИД);
- Национален регистър на пациенти с таласемия майор;
- Национален регистър на пациенти с фенилкетонурия;
- Национален регистър на пациенти със спинална мускулна атрофия.

Регистрите са обобщено представени чрез показателите, използвани в първия обзор за регистрите за редки болести в България, а именно :

- година на създаване;
- година на последно обновяване;
- брой пациенти при последното актуализиране;

- разпределение по възраст;
- разпределение по пол;
- териториален обхват;
- библиография с публикации, потвърждаващи функционирането на съответния епидемиологичен регистър (ако има налични).

### НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ НАД 18 Г. ВЪЗРАСТ С ХМЛ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Хронична миелоидна левкемия (С92.1)
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 Д-р Цонка Митева
Координатор	Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив 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.
Библиография	

### НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С БОЛЕСТ НА ГОШЕ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Болест на Гоше (Е75.2)
Година на създаване	2011
Година на последно обновяване	2014
Брой пациенти при последното актуализиране	17
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 1; Възрастни – 16
Разпределение по пол	Мъже – 9; Жени – 8
Териториален обхват	Национален Д-р Цонка Митева
Координатор	Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив 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.
Библиография	

## 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 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 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 МИОТОНИЧНА ДИСТРОФИЯ ТИП 1

Рядка болест (МКБ-10 код)	Миотонична дистрофия тип 1 (G71.1)
Година на създаване	2008 – 2010
Година на последно обновяване	2013
Брой пациенти при последното актуализиране	47
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 3; Възрастни – 44
Разпределение по пол	Мъже – 23; Жени – 24
Териториален обхват	Национален Проф. Ивайло Търнев, доц. Велина Гергелчева
Координатор	УМБАЛ „Александровска“, София
Библиография	–

## НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С МИОТОНИЧНА ДИСТРОФИЯ ТИП 2

Рядка болест (МКБ-10 код)	Миотонична дистрофия тип 2 (G71.1)
Година на създаване	2008 – 2010
Година на последно обновяване	2013
Брой пациенти при последното актуализиране	3
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 0; Възрастни – 3
Разпределение по пол	Мъже – 0; Жени – 3
Териториален обхват	Национален
Координатор	Проф. Ивайло Търнев, доц. Велина Гергелчева УМБАЛ „Александровска“, София
Библиография	–

## НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С МУКОПОЛИЗАХАРИДОЗА 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 МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ БЕКЕР

Рядка болест (МКБ-10 код)	Мускулна дистрофия Бекер (G71.0)
Година на създаване	2008 – 2010
Година на последно обновяване	2013
Брой пациенти при последното актуализиране	33
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 30; Възрастни – 3
Разпределение по пол	Мъже – 31; Жени – 2
Териториален обхват	Национален
Координатор	Проф. Ивайло Търнев, доц. Велина Гергелчева УМБАЛ „Александровска“, София
Библиография	1. Todorova A, Todorov T, Georgieva B, Lukova M, Guerguelcheva V, Kremensky I, Mitev V (2008). MLPA analysis/complete sequencing of the DMD gene in a group of Bulgarian Duchenne/Becker muscular dystrophy patients. Neuromuscul Disord; 18(8):667-70.

## НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ ДЮШЕН

Рядка болест (МКБ-10 код)	Мускулна дистрофия Дюшен (G71.0)
Година на създаване	2008 – 2010
Година на последно обновяване	2013
Брой пациенти при последното актуализиране	87
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 67; Възрастни – 20
Разпределение по пол	Мъже – 87; Жени – 0
Териториален обхват	Национален
Координатор	Проф. Ивайло Търнев, доц. Велина Гергелчева УМБАЛ „Александровска”, София
Библиография	1. Todorova A, Todorov T, Georgieva B, Lukova M, Guergueltcheva V, Kremensky I, Mitev V (2008). MLPA analysis/complete sequencing of the DMD gene in a group of Bulgarian Duchenne/Becker muscular dystrophy patients. <i>Neuromuscul Disord</i> ; 18(8):667-70.

## НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С НЕВРОЕНДОКРИННИ ТУМОРИ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Невроендокринни тумори (K50)
Година на създаване	2013
Година на последно обновяване	2013
Брой пациенти при последното актуализиране	127
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 4; Възрастни – 123
Разпределение по пол	Мъже – 57; Жени – 70
Териториален обхват	Национален
Координатор	Д-р Цонка Митева Информационен център за редки болести и лекарства сираци, Пловдив
Библиография	–



## НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С ТАЛАСЕМИЯ МАЙОР

Рядка болест (МКБ-10 код)	Таласемия майор (D56.1)
Година на създаване	2009
Година на последно обновяване	2012
Брой пациенти при последното актуализиране	270
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 105; Възрастни – 165
Разпределение по пол	Мъже – 141; Жени – 129
Териториален обхват	Национален Д-р Цонка Митева
Координатор	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 <sup>th</sup> 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, Чакъров 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, Чакъров 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 С ПЪРВИЧНИ ИМУНОДЕФИЦИТИ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Първични имунодефицити (D80, D81, D82, D83, D84, D89)
Година на създаване	2010
Година на последно обновяване	2014
Брой пациенти при последното актуализиране	131
Разпределение по възраст	N/A
Разпределение по пол	Мъже – 66; Жени – 65
Териториален обхват	Национален
Координатор	Проф Елисавета Наумова УМБАЛ „Александровска“, София
Библиография	–

## НАЦИОНАЛЕН РЕГИСТЪР НА ПАЦИЕНТИ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Фенилкетонурия (E70.0)
Година на създаване	1977
Година на последно обновяване	2014
Брой пациенти при последното актуализиране	171
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 95; Възрастни – 76
Разпределение по пол	Мъже – 87; Жени – 84
Териториален обхват	Национален
Координатор	Доц. Алексей Савов 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, Ivanova N, 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 СЪС СПИНАЛНА МУСКУЛНА АТРОФИЯ

Рядка болест (МКБ-10 код)	Спинална мускулна атрофия (G12.2)
Година на създаване	2008 – 2010
Година на последно обновяване	2013
Брой пациенти при последното актуализиране	52
Разпределение по възраст	Деца (под 18 г.) – 31; Възрастни – 21
Разпределение по пол	Мъже – 29; Жени – 23
Териториален обхват	Национален
Координатор	Проф. Ивайло Търнев, доц. Велина Гергелчева УМБАЛ „Александровска“, София
Библиография	–

## 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](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](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>
- Препоръки на Комитета на експертите по редки болести към ЕС (EUCERD) за регистриране на пациенти с редки болести и събиране на данни (5 юни 2013)  
[http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD\\_Recommendations\\_RDRegistryDataCollection\\_adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_RDRegistryDataCollection_adopted.pdf)
- Международен портал за редки болести и лекарства сираци Orphanet  
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- 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](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](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/>
- RD-CONNECT – интегрирана платформа за свързване на регистри, бази данни и биобанки за редки болести  
<http://rd-connect.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 2014  
<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>
- Министерство на здравеопазването. Наредба № 16 от 30 юли 2014 г. за условията и реда за регистриране на редките заболявания и за експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания  
<http://dv.parliament.bg/DVWeb/showMaterialDV.jsp;jsessionid=7F3346719F17C9EB71FB6A59F7ADFEF9?idMat=87157>
- 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](http://raredis.org/pub/Newsletter/Conference_Book_2011.pdf)
- 3-та Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2012  
[http://raredis.org/pub/Newsletter/Conference\\_Book\\_2012\\_LQ.pdf](http://raredis.org/pub/Newsletter/Conference_Book_2012_LQ.pdf)
- 4-та Национална конференция за редки болести и лекарства сираци – сборник с постери и презентации, 2013  
[http://raredis.org/pub/Newsletter/Book\\_2013\\_LQ.pdf](http://raredis.org/pub/Newsletter/Book_2013_LQ.pdf)