

Изх. номер: 20240403/ 18.04.2024

**ДО:**

DLD@mh.government.bg

Министерство на здравеопазването

**ОТНОСНО:** проект на Наредба за изменение и допълнение на Наредба № 26 от 2007 г. за предоставяне на акушерска помощ на здравно неосигурени жени и за извършване на изследвания извън обхвата на задължителното здравно осигуряване на деца и бременни жени

Уважаеми госпожи и господа,

Приложено Ви изпращаме официалното становище на сдружение „Общност МОСТОВЕ“ относно проект на Наредба за изменение и допълнение на Наредба № 26 от 2007 г. за предоставяне на акушерска помощ на здравно неосигурени жени и за извършване на изследвания извън обхвата на задължителното здравно осигуряване на деца и бременни жени.

За необходимостта от разширяване на обхвата на провежданите към настоящия момент скринингови програми за новородените деца ние от сдружение „Общност МОСТОВЕ“ алармираме от над пет години. Отчитаме като положителен факта, че се инициират необходимите за тази цел промени и се планира добавянето на три нови заболявания в скрининговия панел – муковисцидоза, спинална мускулна атрофия (СМА) и тежки комбинирани имунни дефицити.

Разширяването на панела от заболявания, за които да се изследват новородените деца ще създаде възможност за навременна диагностика, максимално ранна интервенция и проследяване на ефектите от терапията. Нещо повече - това ще даде възможност на засегнатите родители да вземат информирано решение как да продължат със семейното си планиране.

Ранната интервенция е ключова за контролирането на болестта, като при някои от заболяванията са налични възможности за медикаментозно лечение, вкл. чрез наличните в света иновативни терапии (вкл. и генни терапии), целящи да се предотврати появата на симптоми, за да се спре развитието/ регреса на заболяването и да се предотврати инвалидизацията на тези деца.

В доклад от 26 февруари 2024 г. на консултантската компания Charles River Associates, касаещ скрининга на новородените в 32 европейски държави, базиран на данни, събрани в периода октомври 2020 г. – октомври 2021 г.<sup>1</sup>, ясно се вижда, че България се нарежда почти в дъното на класацията и заема 30 място. След нас от анализиранияте държави са само Румъния и Кипър.

Считаме, че с оглед на създаването на единен национален център за неонатален скрининг, който се планира да започне да функционира от 1 януари 2026 г., следва да се добавят още заболявания към скрининговия панел.

В Германия например в този панел са включени 16 заболявания, като за 10 от тях (9 от които са всъщност вродени грешки на обмяната), в България понастоящем все още не се планира да се изследват рутинно:

- Болест на “урината като кленов сироп”

<sup>1</sup> <https://www.crai.com/insights-events/publications/cra-insights-a-landscape-assessment-of-newborn-screening-nbs-in-europe/>



- Вродени грешки на обмяната на карнитина
- Изовалерианова ацидемия
- Глутарова ацидурия тип 1
- Тирозинемия тип 1
- Галактоземия
- Дефицит на биотинидазата
- Дефицит на дълговерижна ацил-КоА-дехидрогеназа и на дълговерижна 3-хидроксиацил-КоА дехидрогеназа
- Дефицит на средноверижна ацил-КоА-дехидрогеназа
- Сърповидно-клетъчната анемия

Още през 2010 г. Националната генетична лаборатория (НГЛ) е въвела технология за едновременно доказване на над 30 наследствени и 30 вродени дефекти на обмяната в използваните филтърни бланки от масовия скрининг на новородените, т. е. практическото изпълнение на разширяването на панела в близко бъдеще не би изисквало големи инвестиции при въведена, оптимизирана и функционираща вече технология.

Предлагаме при настоящото адаптиране на Наредба 26 да се създаде възможност за бъдещо включване на тези заболявания в скрининговия панел.

Към промените в Приложение № 3 към чл. 7, ал. 4 на Наредба 26 с посочените наследствени болести, които се диагностицират чрез ДНК анализ, предлагаме да се добавят и следните заболявания, като се създадат нови редове в таблицата:

- Булозна епидермолиза
- Синдром на Елерс-Данлос
- Синдром на Марфан и марфаноподобни заболявания
- Ахондроплазия и други скелетни дисплазии
- Наследствена оптична невропатия на Лебер
- Неврофиброматоза тип 1
- Неврофиброматоза тип 2
- Митохондриални заболявания
- Сърповидно-клетъчната анемия – предвид, че за това заболяване вече има генна терапия

гр. София  
18.04.2024

С уважение,  
д-р Антоанета Тончева, член на сдружение „Общност МОСТОВЕ“,  
член на Международното научно дружество за неонатален скрининг  
(ISNS)  
и  
Весела Одажиева,  
Председател на УС на сдружение „Общност МОСТОВЕ“