



Редки Болести и Лекарства Сираци

Брой 2 / 2023 г.

ISSN 1314-3581
<http://journal.raredis.org>

Кодирание на редки болести в България и приложение на номенклатурата на Orphanet

Костадин Димитров^{1,2}, Георги Стефанов¹,
Елена Митова¹, Румен Стефанов^{1,2}

¹ Институт по редки болести, Пловдив

² Катедра по Социална медицина и обществено здраве, Факултет
по Обществено здраве, Медицински университет – Пловдив

Резюме

Въведение: Международната статистическа класификация на болестите (МКБ) не е адаптирана за предоставяне на изчерпателни епидемиологични данни по отношение на редките болести, което затруднява обмена на информация, забавя времето до поставяне на точна диагноза и вземането на решения, базирани на доказателства. Номенклатурата разработена от международната референтна база данни за редки болести Orphanet, позволява прецизно кодиране с помощта на ORPHA кодове. Цел на това проучване е установяване на практиките и предизвикателствата, свързани с кодирането на редки болести в експертни центрове в България

Материал и методи: Проучването е насочено към медицински специалисти, работещи към официално обозначените експертни центрове за редки заболявания в България. За целта на проучването е създадена анкетна карта, съдържаща 10 въпроса.

Резултати: Номенклатурата за редки болести на Orphanet е посочена като втората по честота на използване след МКБ-10, но се прилага в практиката от по-малко от половината отговорили. По-голямата част от респондентите съобщават, че са запознати с нея. Ускорено въвеждане на кодиране по Orphanet би могло да се осъществи при адаптиране на софтуерните системи, използвани в здравеопазването. Обучение, подобрена комуникация с Националния регистър на пациенти с редки болести и законодателна подкрепа са посочени като важни фактори за по-широкото използване на ORPHA кодовете в България.

Заклучение: Ключово за използването на ORPHA кодовете е провеждане на информационна кампания за популяризиране на ползите от приложението им, разработване на специфична програма за обучение на специалисти в експертните центрове, подобряване на партньорството с Националния регистър за пациенти с редки болести, както и ангажирането на здравните власти с цел интегриране на номенклатурата на Orphanet в Националната здравноинформационна система, до която имат достъп всички лечебни заведения в България.

Ключови думи: редки болести, номенклатура на Orphanet

Кореспонденция:

Д-р Костадин Димитров
e-mail: [e-mail: dimitrov@raredis.org](mailto:dimitrov@raredis.org)

Coding of Rare Diseases in Bulgaria and Application of Orphanet Nomenclature

Kostadin Dimitrov^{1,2}, Georgi Stefanov¹,
Elena Mitova¹, Rumen Stefanov^{1,2}

¹ Institute for Rare Diseases, Plovdiv

² Department of Social Medicine and Public Health, Faculty of Public
Health, Medical University of Plovdiv

Abstract

Introduction: The International Statistical Classification of Diseases (ICD) is not adapted to provide comprehensive epidemiological data on rare diseases, which hinders data exchange, prolongs time to accurate diagnosis and evidence-based decision-making. The nomenclature developed by the international reference database for rare diseases Orphanet allows precise coding using ORPHA codes. The aim of this study is mapping current practices and challenges related to coding of rare diseases in centers of expertise in Bulgaria

Material and methods: This study is targeting medical specialists working at the officially designated Rare disease's expert centers in Bulgaria. A questionnaire with ten questions was created aligned with study's objectives.

Results: Orphanet rare disease nomenclature was reported as secondly most frequently used following ICD-10, but in practice is used by less than half of the respondents. Majority of respondents reported that they were familiar with it. Accelerated implementation of Orphanet coding could be achieved by adapting software systems used in healthcare. Training, improved communication with the National Register of Patients with Rare Diseases and legislative support are indicated as important factors for the wider use of ORPHA codes in Bulgaria.

Conclusion: Essential for wider implementation and use of ORPHA codes is framing and executing an information campaign promoting the benefits of its implementation, developing specific training programmes for specialists in the Rare disease expert centers, improving the partnership with the National Register for patients with rare diseases, as well as the engagement of the health authorities in integrating the Orphanet nomenclature within the National Health Information System, to which all medical facilities in Bulgaria have access.

Keywords: rare diseases, Orphanet nomenclature

Correspondence:

Dr. Kostadin Dimitrov, MD
e-mail: [e-mail: dimitrov@raredis.org](mailto:dimitrov@raredis.org)

Въведение

В Европейския съюз за рядка болест (РБ) се приема тази, която засяга не повече от 1 на 2000 души. Въпреки, че всяка РБ се среща при малка част от населението, ако бъдат сумирани общо, поради големия брой нозологични единици, РБ се явяват предизвикателство пред системите на здравеопазване във всяка страна. Между 6000 и 8000 различни РБ засягат около 6% от гражданите на Европейския съюз или 30 милиона човека [1, 2].

Малкият опит и ниската осведоменост по отношение на РБ са причина за затруднен достъп до навременна и точна диагноза, лечение и проследяване на засегнатите пациенти. С цел подобряване на грижите за тези пациенти и осигуряване на качествено здравеопазване Европейската комисия предприема редица мерки като една от тях е обозначаването на експертни центрове (ЕЦ) на национално ниво и включването им в референтни мрежи на европейско ниво [3]. В резултат на директива 2011/24/ЕС за правата на пациентите за трансгранично обслужване [4] и препоръките на European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) относно критериите за качество на ЕЦ в страните членки [5], здравните власти на България приемат Наредба № 16 от 30 юли 2014 г., с която се уреждат условията и редът за регистриране на редките заболявания, редът за създаване, обозначение и функциониране на експертните центрове и референтните мрежи за редки заболявания и условията и критериите за участие на лечебните заведения в европейски референтни мрежи [6].

Съгласно тази наредба, ЕЦ за РБ са лечебни заведения, в които една или повече структури осигуряват комплексно медицинско обслужване на пациенти с конкретно рядко заболяване/редки заболявания, включени в списъка с редките заболявания, установени в Република България. Те могат да бъдат – лечебни заведения за специализирана извънболнична медицинска помощ; лечебни заведения за болнична помощ; комплексни онкологични центрове; центрове за кожно-венерически заболявания; центрове за психично здраве. Обозначаването на ЕЦ за конкретно рядко заболяване/редки заболявания става чрез подаване на заявление от ръководителя на лечебното заведение до директора на Националния център по обществено здраве и анализи, което се разглежда от Комисията по редки заболявания към Министерство на здравеопазването за изразяване на становище. За да бъде обозначено едно лечебно заведение като ЕЦ, то трябва да отговаря на определени критерии, посочени в наредбата и синхронизирани с EUCERD препоръките, касаещи критериите за качество на ЕЦ в страните членки [5]. ЕЦ трябва да осигурят мултидисциплинарен подход в обслужването, както и непрекъснатост и приемственост на медицинските дейности. ЕЦ извършват самостоятелно профилактика,

диагностика, лечение и рехабилитация на пациенти със специфични РБ, като се фокусират върху мултидисциплинарен подход. Те също така участват в разработването и утвърждаването на добри практики в тези области, подпомагат лечебни заведения по отношение на пациенти с РБ, сътрудничат си с университетите за обучение на специалисти, допринасят в научноизследователска дейност в областта на РБ и участват в Националния регистър на пациентите с редки болести, за да осигурят публична достъпна и ясна информация за съответните РБ. ЕЦ могат да бъдат включени в европейските референтни мрежи (ERN) и трябва да поддържат актуална информационна система за пациентите с РБ, които обслужват [6].

По данни на Националния център по обществено здраве и анализи към момента в България има регистрирани 25 ЕЦ, като 22 са в София и 3 в Варна (Таблица 1) [7].

Международна статистическа класификация на болестите и проблемите, свързани със здравето (МКБ), е най-често използваната система за кодиране на заболявания. По отношение на редките болести МКБ 10-та ревизия (МКБ-10), която се използва в България от 2005 г. [8], не е достатъчно информативна, тъй като към един код могат да принадлежат повече от една РБ или същият код да включва и болести, които са често срещани. Това прави получаването на информацията за заболяемост, болестност, оценка на необходимостта от здравни ресурси и тяхното планиране за РБ трудна. Номенклатурата, разработена от международната референтна база данни за редки болести Orphanet, позволява ясното им кодиране с помощта на така наречените ОРРНА кодове [9, 10]. Orphanet е създадена през 1997 г. във Франция с цел събиране на данни, подобряване на лечението и диагностицирането на РБ. През 2000 г. инициативата се разраства и към момента в нея участват 41 страни в и извън Европа. Основните цели на Orphanet са – подобряване на информацията за РБ в здравеопазването и научноизследователската дейност чрез поддържане на номенклатурата на Orphanet, осигуряване на висококачествена информация и опит и принос за напредъка на познанията за РБ [11]. Номенклатурата на Orphanet е многоезична, стандартизирана, контролирана медицинска терминология, специфична за РБ, която включва всички нозологични единици, регистрирани в базата данни на Orphanet. ОРРНА кодът е уникален и стабилен във времето цифров идентификатор за всяка РБ, регистрирана от Orphanet. Тази система за клинично кодиране осигурява ефективно проследяване и информация за РБ, като по този начин се подобрява тяхната видимост [12]. В България в списъка на РБ съгласно Наредба № 16 от 30 юли 2014 г. освен кодът по МКБ-10, допълнително се посочват наименованието и кодът съгласно базата данни Orphanet, включена като препоръка в Директива № 2011/24/ЕС на

Таблица 1. Разпределение на ЕЦ по населено място, лечебно заведение и заболяване/група от заболявания

Населено място	Лечебно заведение	Заболяване/група от заболявания, за които е обозначен ЕЦ
София	УМБАЛ „Александровска“	ЕЦ по редки генетични неврологични и метаболитни заболявания
		ЕЦ по първични имунни дефицити
		ЕЦ по болест на Фабри
		ЕЦ по редки заболявания – кистозна фиброза (муковисцидоза)
		ЕЦ по наследствена оптична невропатия на Лебер
		ЕЦ по невродегенеративни заболявания, протичащи с когнитивни, поведенчески и/или двигателни нарушения
	МБАЛНП „Св. Наум“	ЕЦ по болест на Фабри
		ЕЦ по редки заболявания – миастения гравис
		ЕЦ по ранни малкомозъчни атаксии
		ЕЦ хорей на Хънтингтън
		ЕЦ по дистонии
	СБАЛДБ „Проф. Иван Митев“	ЕЦ за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с други разстройства на обмяната на аминокиселините с разклонена верига
		ЕЦ по редки заболявания в педиатрията
		ЕЦ за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с болест на Wilson
		ЕЦ за диагноза, лечение и проследяване на пациенти с болест на Crohn
	УМБАЛ „Св. Иван Рилски“	ЕЦ по наследствени метаболитни заболявания на черния дроб
		ЕЦ по редки заболявания – наследствена фамилна амилоидоза;
	МБАЛ „НКБ“	ЕЦ по вродени сърдечни малформации
		ЕЦ по белодробна артериална хипертония
	СБАЛХЗ	ЕЦ по коагулопатии и вродени анемии
УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“	ЕЦ по редки ендокринни заболявания	
УМБАЛ „Царица Йоанна – ИСУЛ	ЕЦ по редки доброкачествени хематологични заболявания	
Варна	УМБАЛ „Св. Марина“ ЕАД	ЕЦ по коагулопатии и редки анемии
		ЕЦ по редки ендокринни заболявания
		ЕЦ по муковисцидоза, кистозна фиброза

Европейския парламент и на Съвета от 9 март 2011 г. за упражняване на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване (ОВ, L 88/45 от 4 април 2011 г.) [6]. В тази връзка, през януари 2022 г. стартира проектът OD4RD/OD4RD2 (<http://od4rd.eu/>), който се основава на специфичния опит на Orphanet, като дългогодишна и добре организирана институция за постигане на следните цели: разработването на стандартизирани, оперативни съвместими данни за диагностициране на РБ чрез поддръжане на номенклатурата на Orphanet и предоставяне на активна подкрепа за нейното прилагане в лечебни заведения; хармонизиране на събирането на данни в различни среди (здравни досиета, регистри) и тържави чрез разпространение на най-добрите практики за кодиране; подпомагане вземането на решения основани на доказателства чрез предоставяне на изчерпателни данни относно РБ [13].

Цел на това проучване е установяване на практиките, свързани с кодирането на РБ в България към момента, и анализ на предизвикателствата, които имат представителите на ЕЦ при този процес за подобряване практическото използване на номенклатурата на Orphanet.

Материал и методи

Целева група участници в проучването

Проучването е насочено към медицински и други специалисти, работещи към официално обозначените ЕЦ за РБ у нас. За тази цел е използван Регистъра на ЕЦ по РБ в България и интернет страниците на лечебните заведения, в които са обозначените центрове, както и европейския портал за редки заболявания Orphanet. Критериите за включване са афилиация към някой от действащите центрове и публично достъпен персонален имейл адрес за контакт. По този начин е сформирана извадка по удобство от общо 160 потенциални участници. На всички тях са изпратени по електронна поща описание на проучването с покана за участие. Участието в проучването е доброволно и без допълнителни стимули.

Инструмент за проучването

За целта на проучването е изработен въпросник, съдържащ 10 въпроса, базирани на инициативата OD4RD, както и на нормативната уредба и практиките за кодиране на РБ в България. Въпросите са разпределени в шест раздела и обхващат следните теми: предоставяне на епидемиологични данни към Европейските референтни мрежи; използвана номенклатура за кодиране на РБ; квалификация на специалистите участващи в кодирането на РБ; запознатост с ORPHA кодове и тяхното използване; подаване на епидемиологични данни към Националния регистър за редки за болести; съдействие с инициативата OD4RD2. Инструментът е пилотно тестван за яснота и разбиране

сред трима медицински специалисти.

Събиране и обработка на данните

Проучването е проведено онлайн в периода 01.06.2023 г. – 20.07.2023 г. Данните са анализирани посредством дескриптивна статистика.

Одобрение от етична комисия

Проучването е социологическо по характер и не включва клинични интервенции. Съответно, то не подлежи на разглеждане и одобрение от етична комисия.

Резултати

Социално-географска и професионална характеристика на участниците

Получени са отговори от 30 (18.75%) респондента и от двата града в България, в които са регистрирани ЕЦ – София и Варна. Мнозинството от анкетираните специалисти са от София (n = 27, 90.00%), главно поради по-голямата концентрация на ЕЦ там. Получени са отговори от представители на 20 от общо 25-те регистрирани ЕЦ у нас (80.00%). Разпределението на респондентите по ЕЦ е както следва – ЕЦ по дистонии на МБААНП „Св. Наум“ (n = 5, 17%), следван от ЕЦ по редки ендокринни заболявания на УСБАЛЕ „Акад. Иван Пенчев“ (n = 4, 13%) и ЕЦ по първични имунни дефицити на УМБАЛ „Александровска“ (n = 3, 10.00%). Сред респондентите 28 лица притежават образователно-квалификационна степен „магистър“ по медицина (93.33%). Най-голям е дялът на лекарите с придобита специалност по „Детски болести“ (n = 10, 33.33%), трима от тях имат придобита тясна специалност по „Детска клинична хематология и онкология“ (30.00%), двамата са с придобита специалност по „Медицинска генетика“ (n = 2, 20.00%), а останалите специалисти по „Детски болести“ са с тясна специалност по „Детска гастроентерология“, „Детска кардиология“, „Детска неврология“, „Детска пневмология и фтизиатрия“, „Детска ендокринология и болести на обмяната“. Лекарите с придобита специалност по „Неврология“ са 16.66% (n = 5), един от тях има придобита втора специалност по „Офталмология“. Трима от отговорилите са с придобита специалност по „Ендокринология и болести на обмяната“ (10%). От респондентите двамата са специалисти по „Кардиология“ (6.66%), същият е броя и на специалистите по „Гастроентерология и хепатология“. Двата от респондентите (6.67%) не са с придобита образователно-квалификационна степен „магистър“ по медицина, те са специалисти по клинична психология и молекулярна биология.

Предоставяне на епидемиологични данни на Европейските референтни мрежи (ERN)

От анкетираните, 13 лекари (44.82%) съобщават, че предоставят епидемиологични данни на координаторите на ERN, докато 16 лекари (55.17%) заявяват, че в момента не споделят такива данни с ERN.

Използвана номенклатура за кодиране на заболявания

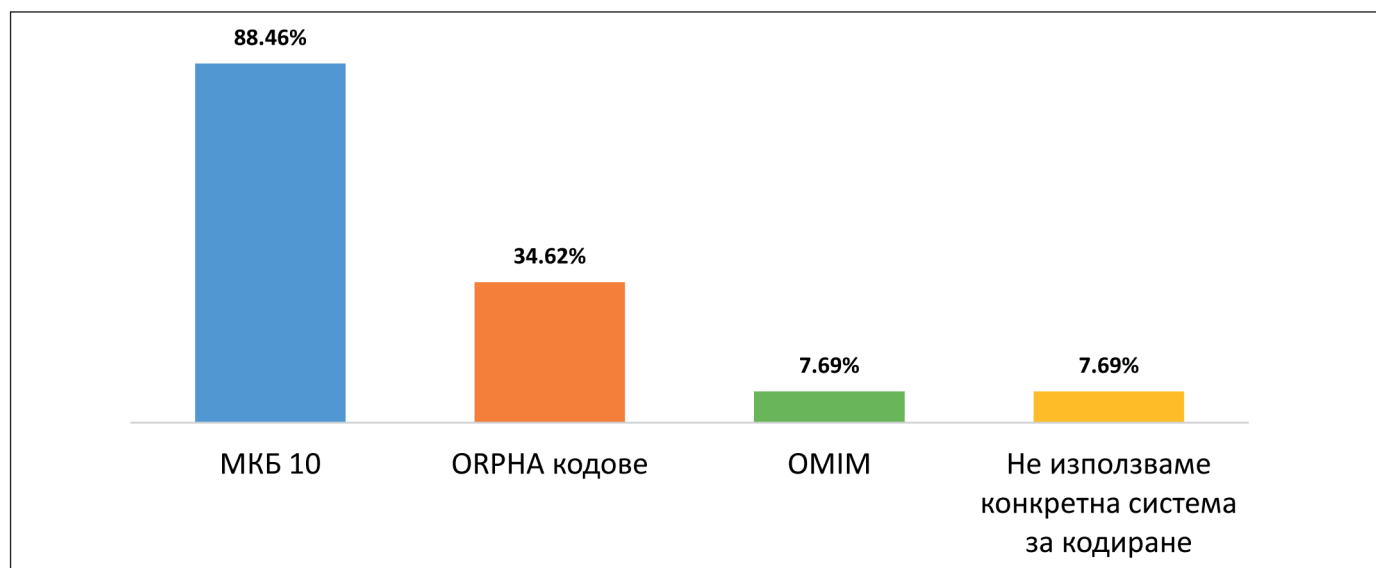
МКБ-10 е най-често използваната система за кодиране на РБ. Номенклатурата за РБ на Orphanet (ORPHA) е посочена като втората по честота на използване, докато 2-ма респонденти съобщават, че използват Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) за кодирането им. Нито един от респондентите не съобщава за използване на Systematized Nomenclature of Medicine Clinical Terms (SNOMED-CT). Двама от отговорилите посочват, че техните ЕЦ не използват специфична система за кодиране на РБ (Фигура 1).

Квалификация на специалистите, участващи в кодирането на редки болести

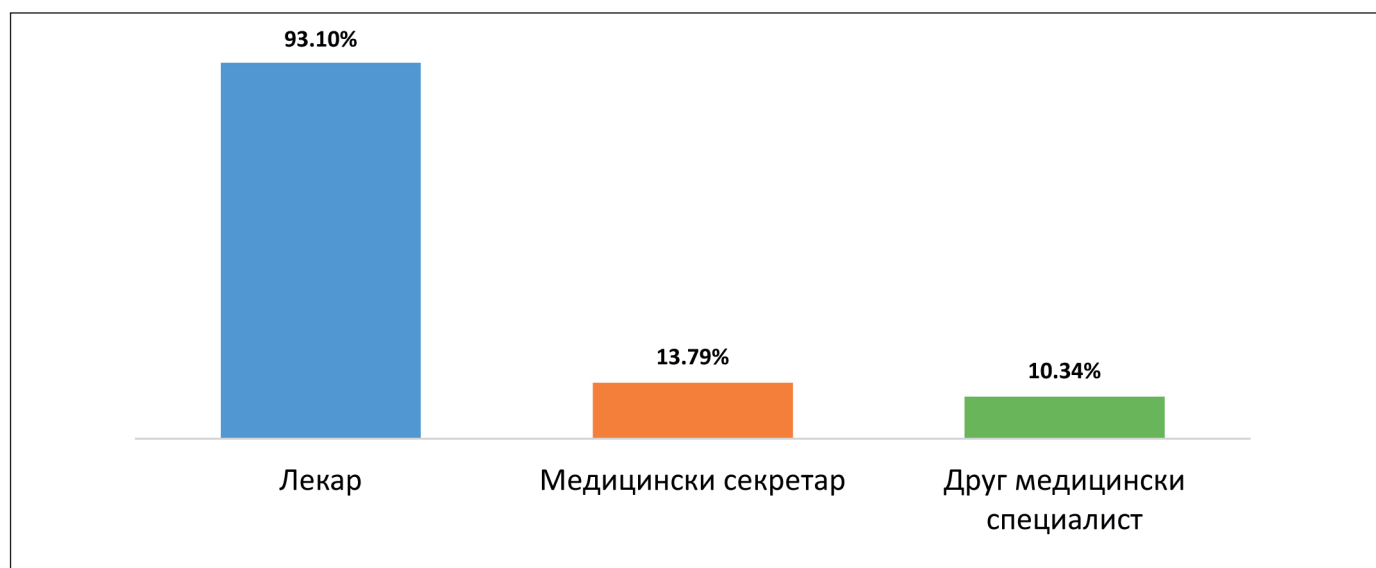
По-голямата част от респондентите заявяват, че основно лекари осъществяват процеса на кодиране на РБ. По-малка част посочват участието на други медицински специалисти или медицински секретари. Трябва да се отбележи, че нито един от респондентите не споменава участието на специалисти по информационни технологии в процеса на кодиране на РБ (Фигура 2).

Запознатост с ORPHA кодове и тяхното използване

По-голямата част от респондентите ($n = 23$, 82.14%) съобщават, че са запознати с номенклатурата на Orphanet, докато 5 респонденти (17.86%) заявяват, че не познават тази специфична номенклатура.



Фигура 1. Честота на използване на различните системи за кодиране на РБ



Фигура 2. Специалисти, участващи в кодирането на РБ

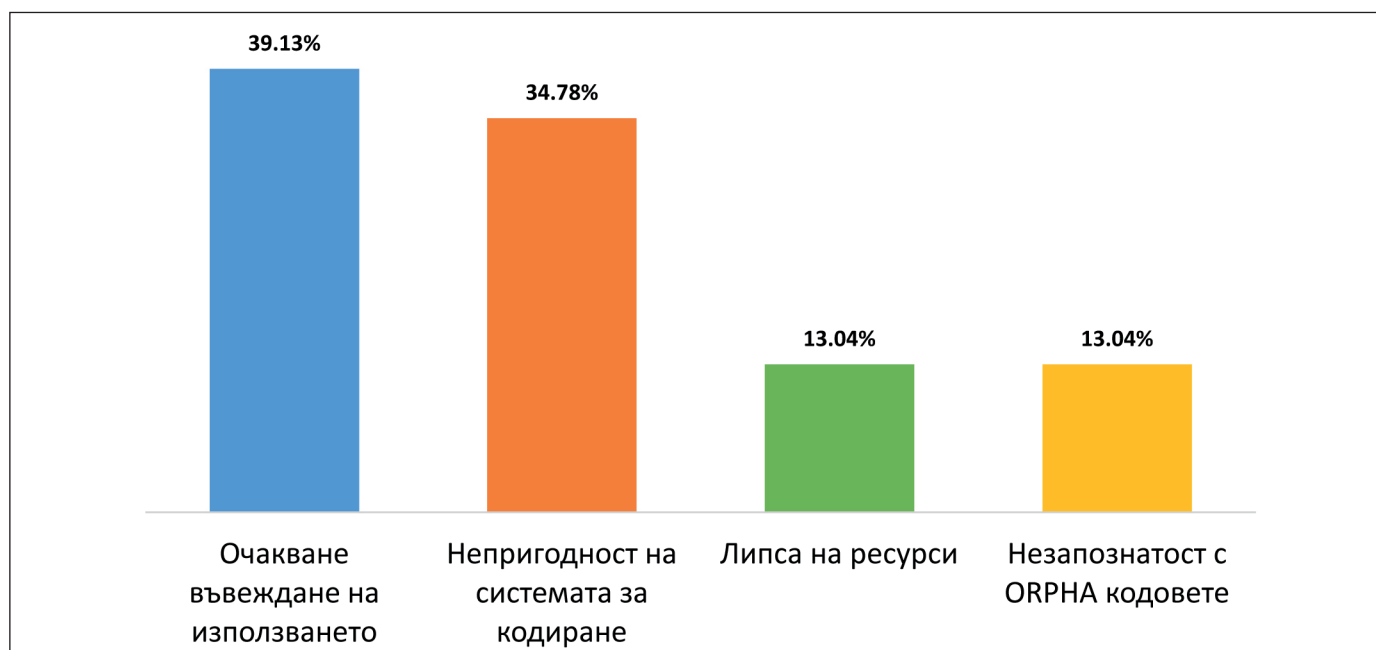
Във връзка с изпращането на кодирани данни според изискванията на Orphanet към ERN, към които принадлежи съответния ЕЦ, 4 респонденти (14.29%) съобщават, че техните ЕЦ задължително изпращат данни. Докато 24 от респондентите (85.71%) посочват, че в момента не подават данни към ERN.

От отговорилите, които използват номенклатурата на Orphanet, 5-ма (29.41%) заявяват, че първоначално кодират редки болести, използвайки нея, а 12 участници (70.58%) посочват, че кодирането с номенклатурата на Orphanet се извършва след първоначално кодиране на болестите с помощта на друга номенклатура.

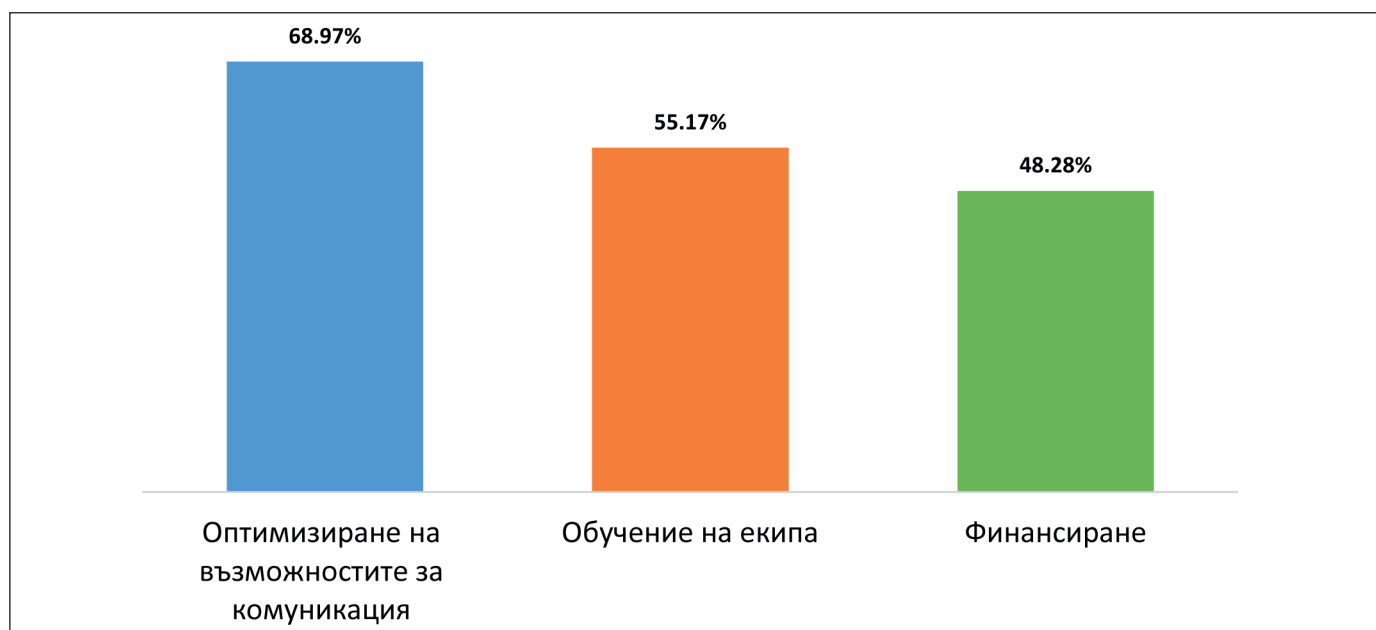
Мнозинството от участниците, които не използват ORPHA кодове, посочват, че очакват въвеждането им в техния ЕЦ. Голяма част от респонденти са заявили, че към момента не използват номенклатурата на Orphanet, тъй като софтуерната системата за кодиране не е пригодена за това. Други причина за неизползване на ORPHA кодове са липса на ресурси и непознаване на тази номенклатура (Фигура 3).

Подаване на епидемиологични данни към Националния регистър за редки за болести

8 респонденти (30.77%) заявяват, че процесът на подаване на данни към Националния регистър за РБ е



Фигура 3. Причини за неизползване на номенклатурата на Orphanet



Фигура 4. Препоръки за засилване на партньорството между експертните центрове и Националния регистър за редки болести

добре установен и не срещат затруднения. Но повечето анкетирани (n=18, 69.23%) съобщават, че са изправени пред предизвикателства по време на подаването на данни. Посочените трудности включват технически проблеми, ограничен достъп до националния регистър и липса на технически персонал, който да улесни процеса.

Анкетната карта включва и въпрос с препоръки за подобряване на партньорството между ЕЦ и Националния регистър за редки болести. Множество респонденти подчертават необходимостта от обучение за подобряване на процесите. Оптимизирането на възможностите за комуникация и осигуряването на финансиране са други ключови области за подобрене. Някои респонденти изразяват липса на разбиране по отношение на ползите и значението на Националния регистър, както и липса на информация за неговото въздействие и интеграция със здравната система (Фигура 4).

Съдействие с инициативата OD4RD2

На участниците е предложено да споделят как инициативата OD4RD2, която има за цел да въведе Orphanet кодове за регистрация на РБ в страните от Европейския съюз, може да помогне на техните екипи при разрешаването на проблеми, свързани с практическото прилагане на кодовете на Orphanet. Няколко респонденти подчертават значението на законодателната подкрепа, формалното обучение и комуникацията с европейските референтни мрежи. Достъпът до техническа поддръжка и определено лице за контакт също са предложени за подпомагане на успешното изпълнение на инициативата, която се очаква да доведе до изграждането на капацитет относно номенклатурата и инструментите на Orphanet за подкрепа на кодирането на редките болести в националната ни здравноинформационна система.

Дискусия

Номенклатурата на Orphanet е разработена, поради субоптималната ефективност на Международната класификация на болестите по отношение на РБ и е включена като препоръка за държавите-членки в Директива № 2011/24/ЕС на Европейския парламент и на Съвета от 9 март 2011 г. за упражняване на правата на пациентите при трансгранично здравно обслужване (ОВ, L 88/45 от 4 април 2011 г.) [4, 10]. Базирано на резултатите от анкетата, 82.14% от отговорилите познават ORPHA кодовете, отнасящи се за заболяванията в техния ЕЦ, но те се използват от 34.62% в ежедневната им практика за кодиране. Тези данни контрастират със ситуацията в други европейски държави, например Белгия, където номенклатурата на Orphanet се използва в между 92.7% и 100% от случаите за кодиране

на РБ [14]. Същевременно по-малко от половината ЕЦ регистрирани в България изпращат данни до Европейските референтни мрежи, за разлика от анкетираните центрове в Испания, където този процент достига до 80 %. Една от основните причини за неизпращането на данни е непригодността на здравните информационни системи в различните държави [16]. Наредба № 6 от 21 декември 2022 г. за функционирането на националната здравноинформационна система урежда вида на информацията, която се предоставя от лечебните и здравните заведения в Министерството на здравеопазването за създаването и поддръжането на електронните здравни записи на гражданите на България в Националната здравноинформационна система и създаването на електронно здравно досие. За кодиране на болестите се използва МКБ-10, но номенклатурата на Orphanet не е интегрирана [15]. Подкрепата, която се оценява като важна за въвеждането на номенклатурата на Orphanet съвпада с данни от доклада на проекта RD-CODE – повишаване интереса на отговорните институции, законодателна подкрепа, обучение за работа с тази номенклатура и техническа поддръжка [16]. Прави впечатление, че повече от половината анкетираните имат проблеми при подаването на данни към Националния регистър по РБ. Посочените причини за това са технически затруднения, липса на персонал и финансиране. По-голямата част от респондентите определят по-добрата комуникация и обучението като ключови за решаването на тези проблеми.

Ограничения на изследването

Не са получени отговори от всички ЕЦ (обратна връзка е получена от 80.00% от регистрираните експертни центрове за редки болести), поради което това изследване не може да се счита за репрезентативно по отношение на кодирането на РБ в България към момента, използването на номенклатурата на Orphanet и отчитане на трудностите, които имат представителите на ЕЦ при този процес.

Заклучение

Номенклатурата на Orphanet позволява по-добра видимост на пациентите с РБ, по-прецизно планиране на здравните разходи на базата на по-подробни епидемиологични данни, събиране на данни за клинични проучвания и споделяне на важна информация между различните ЕЦ [17]. Въпреки това 34.62 % от респондентите я използват за кодиране на РБ. Една от основните причини за това е непригодността на здравните информационни системи. Ангажирането на здравните власти за обсъждане интегрирането чрез законодателна подкрепа на номенклатурата на Orphanet в софтуерните системи за кодиране на болести на лечебните заведения и Национална здравноинформационна система, до която имат достъп всички те, е ключово за преодоляване

на тази пречка. Тази интеграция е важна за получаване на подробни епидемиологични данни относно редките болести в България, планиране и разпределение на здравните ресурси и подобряването на диагностика, лечение и проследяване на пациентите с РБ. Провеждане на информационна кампания за популяризиране на ползите от приложението ORPHA кодовете сред медицински специалисти и насърчаване на адаптиране в практиката им би допълнило тези данни.

Обучение и подобрена комуникация, както е посочено от по-голямата част от попълнените анкетната карта, са от основно значение за интегрирането на номенклатурата на Orphanet и повишаване изпращането на данни към ERN и Националния регистър за редки болести. Сътрудничество с медицински асоциации и академични институции за изработване и провеждане на програми за обучение, които предоставят на медицинските специалисти специфичен опит и познания за добри практики за кодиране на РБ с номенклатурата на Orphanet, работа с Националния регистър за РБ за преодоляване на трудностите, също са посочени от респондентите.

Стартирането на информационни кампании посредством събития като научни конференции и симпозиуми ще доведе до повишаване осведомеността сред медицинските специалисти и обществото за възможностите на номенклатурата на Orphanet да предостави изчерпателни епидемиологични данни относно РБ, което ще доведе до по-широкото въвеждане на ORPHA кодовете в практиката и ще подобри диагностиката, лечението и проследяването на пациенти с РБ.

Резултатите от анкетата ще послужат за установяване на предизвикателствата и потребностите пред партньорите и ще са основа за работата на създадения национален център ORPHANET България, чиято цел е да се ускори ORPHA кодирането и да се улесни правилното му използване в Експертните центрове за редки болести у нас.

Библиография

1. Министерство на здравеопазването. Национална програма за редки болести. 2009-2013 (генетични, вродени малформации и ненаследствени заболявания)
2. European Commission, Directorate-General for Research and Innovation, Collaboration : a key to unlock the challenges of rare diseases research, Publications Office, 2021, <https://data.europa.eu/doi/10.2777/249334>
3. Hristova E, Iskrov G, Stefanov R. New horizons for centres of expertise for rare diseases in Bulgaria. *Rare Disease and Orphan Drugs An International Journal of Public Health*. 2014; 1(4):116-120.
4. Directive 2011/24 / EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011 on the application of patients'rights in cross border healthcare. *Official Journal of the European Union* on 4.04.2011, L 88 / 45-65
5. EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States, 24 October, 2011

6. 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. Издадена от министъра на здравеопазването, обн., ДВ, бр. 67 от 12.08.2014г.
7. Национален център по обществено здраве и анализи. Регистър на експертните центрове по редки заболявания. <https://ncrpha.government.bg/index/131-registur-na-ekspertnite-centrovo-po-redki-zaboliavania.html>
8. Министерство на здравеопазването. От 1 Януари 2005 г. в България се въвежда международната класификация на болестите – гесета ревизия. mh.government.bg. 2004 [cited 2023 Sep 6]. Available from: <https://www.mh.government.bg/bg/novini/aktualno/ot-1-ianuari-2005-g-v-blgaria-se-vvezhda-mezhduna/>
9. Martin T, Rommel K, Thomas C, et al. Seltene Erkrankungen in den Daten sichtbar machen – Kodierung. *Bundesgesundheitsbl*. 2022 Nov;65(11):1133-42.
10. Rico J, Echevarría-González de Garibay LJ, García-López M, et al. The interoperability between the Spanish version of the International Classification of Diseases and ORPHAcodes: towards better identification of rare diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Mar 9;16(1):121.
11. Orphanet. About Orphanet. [Orpha.net](http://www.orpha.net). 2023. Available from: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=EN
12. Orphanet (2020) Procedural document: Orphanet nomenclature and classification of rare diseases. Version 02, March 2020. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/eproc_disease_inventory_R1_Nom_Dis_EP_04.pdf.
13. OD4RD. od4rd.eu. [cited 2023 Sep 6]. Available from: <http://od4rd.eu/>
14. Orphanet. OD4RD Final Meeting Report. October 2022. Available from: http://od4rd.eu/03-deliverables/OD4RD_Final-Meeting_report_VF.pdf
15. Министерство на здравеопазването. Наредба № 6 от 21 декември 2022 г. за функционирането на националната здравноинформационна система. Издадена от министъра на здравеопазването, Обн. ДВ. бр.103 от 24 Декември 2022г., <https://his.bg/bg/dev/nomenclatures>
16. RD-CODE project. Deliverable 5.3: Implementing countries Report on ORPHAcodes adoption. December 2021. http://www.rd-code.eu/wp-content/uploads/2021/12/826607_D5.3_Implementing-countries-Report-on-ORPHAcodes-adoption_VF.pdf
17. Mazzucato M, Pozza LVD, Facchin P, et al. ORPHAcodes use for the coding of rare diseases: comparison of the accuracy and cross country comparability. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Sep 4;18(1):267.