

Programul național pe boli rare pentru anii 2024 – 2028

I. Introducere

1. Programul național pe boli rare pentru anii 2024 - 2028 (în continuare – Program) este elaborat în conformitate cu prevederile Programului de guvernare „Moldova prosperă, sigură, europeană” aprobat prin Hotărârea Guvernului nr. 28/2023 și Strategiei Naționale de Sănătate „Sănătatea 2030”, aprobată prin Hotărârea Guvernului nr. 387/2023, în care este reflectat angajamentul continuu de consolidare a sistemului de sănătate din Republica Moldova, asigurarea accesului universal la servicii de sănătate și asigurarea continuității prestării serviciilor esențiale în sănătate, precum și aplicarea măsurilor de control disponibile, accesibile, acceptabile și calitative ca răspuns la bolile rare, direcționate spre diminuarea poverii medicale și socio-economice determinate de aceste maladii.

2. Programul reflectă angajamentele formulate în Strategia națională de dezvoltare „Moldova Europeană 2030”, adoptată prin Legea nr. 315/2022 și asigură o coerență logică cu Obiectivele de Dezvoltare Durabilă Moldova 2030 (ODD) ale Națiunilor Unite, care reprezintă planul de realizare a unui viitor mai bun și mai durabil pentru toți, asigurând respectarea principiului LNOB pentru a nu lăsa pe nimeni în urmă. La multe dintre cele 17 obiective interconectate care transformă lumea persoanelor cu dizabilități aplicând principiul „nimeni să nu fie lăsat în urmă, nici măcar persoanele afectate de bolile rare. O soluție recomandată în acest sens este asigurarea universală de sănătate (universal health coverage - UHC. La 23 septembrie 2019, la Adunarea Generală a Organizației Națiunilor Unite a fost adoptată declarația politică în care bolile rare sunt menționate ca fiind boli ce trebuie incluse în asigurarea universală de sănătate.

3. Programul este alineat și corelat cu obiectivele Strategiei Naționale de Dezvoltare „Moldova Europeană 2030” (SND), aprobată prin Legea nr. 315/2022, Obiectivul general 5. Îmbunătățirea sănătății populației prin contribuția activă a unui sistem de sănătate modern și eficient, care răspunde nevoilor fiecărui individ (Obiectivul specific 5.1. Asigurarea acoperirii universale cu servicii medicale de înaltă calitate, care să contribuie la îmbunătățirea calității vieții și Obiectivul specific 5.3. Sporirea rezilienței sistemului de sănătate la situații care pun în pericol sănătatea oamenilor).

4. Intervențiile Programului asigura corelarea cu Agenda de Dezvoltare Durabilă 2030 și atestă existența legăturii directe dintre obiectivele specifice ale Programului cu obiectivele specifice din SND și țintele naționale de dezvoltare durabilă statuate în Hotărârea Guvernului nr. 953/2022 cu privire la aprobarea cadrului național de monitorizare a implementării Agendei de Dezvoltare Durabilă 2030.

5. Rezultatul scontat până în 2028 este ca persoanele afectate de boli rare să aibă acces la servicii de diagnostic, tratament și îngrijiri integrate personalizate, în mod echitabil și fără discriminare, indiferent de vârstă, gen, etnie, dizabilitate, pentru a îmbunătăți calitatea vieții, a gradului de autonomie a persoanelor și a exclude apariția dizabilității. Urmare implementării

activității propuse de către Programul dat se va asigura calitatea, siguranța, eficiența, acordarea la timp a serviciilor pentru pacienții cu boli rare și satisfacerea nevoile specifice, echitabile, centrate pe necesitățile reale, fără dificultăți financiare în ceea ce privește plata acestora de către pacienți și/sau familiile acestora.

6. Insuficiența unor politici eficiente în domeniu și nerealizarea măsurilor adecvate de răspuns la problemele existente, iar pe termen lung, fără implicare multisectorială, există riscul de a eșua în prevenirea dizabilității, reducerea mortalității generale și creșterea speranței la viață.

7. Programul a fost elaborat de către Ministerul Sănătății, cu participarea unui grup de cercetători din genetica medicală a Centrului de Sănătate a Reproduserii și Genetică Medicală al Instituției Medico-Sanitare Publice Institutul Mamei și Copilului (în continuare – CSRGM al IMC), Agenției Naționale pentru Sănătate Publică (ANSP), Universității de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu” (USMF), Companiei Naționale de Asigurări în Medicină (CNAM), reprezentanților societății civile, precum și experților naționali și internaționali, acesta fiind supus consultărilor publice.

8. Programul este elaborat în conformitate cu prevederile **cadrlui normativ național**:

Legii ocrotirii sănătății nr. 411/1995¹,

Legii nr.263/2005 cu privire la drepturile și responsabilitățile pacientului ²;

Politicii naționale de sănătate, aprobate prin Hotărârea Guvernului nr. 886/2007³;

dar și în contextul acordării Republicii Moldova statutului de țară candidată la UE, având în vedere:

Tratatul de instituire a Comunității Europene, în special articolul 168⁴;

Recomandările Consiliului European privind o acțiune în domeniul bolilor rare din 8 iunie 2009⁵;

Carta Europeană a Drepturilor Pacienților și Convenția ONU privind drepturile persoanelor cu dizabilități;

Avizul Comitetului Economic și Social European din 12 aprilie 1999 privind medicamentele orfane⁶;

Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind produsele medicamentoase orfane⁷;

Decizia nr. 1350/2007/CE a Parlamentului European și a Consiliului din 23 octombrie 2007⁸;

Decizia nr.1295/1999 a Parlamentului și Consiliului European⁹.

¹ Monitorul Oficial Nr. 34 art. 373, 22-06-1995

² Monitorul Oficial Nr. 176-181 art. 867, 30-12-2005

³ Monitorul Oficial Nr. 127-130 art. 931,17-08-2007

⁴https://eur-lex.europa.eu/resource.html?uri=cellar:2bf140bf-a3f8-4ab2-b506-fd71826e6da6.0001.02/DOC_2&format=PDF

Jurnalul Oficial al Uniunii Europene C 326/47, 26.10.2012

⁵ Recomandările Consiliului European /8 iunie 2009 bazate pe recomandările Proiectului EUROPLAN (www.europlanproject.eu), JO C 151/7, 7.7.2009;

⁶ Opinion of the Economic and Social Committee on the 'Proposal for a European Parliament and Council Regulation (EC) on orphan medicinal products', JO C 101, 12.4.1999, p. 37

⁷ Reglementările privind medicamentele orfane, CE nr.141/2000, JO L 18, 22.1.2000, p.1

⁸ Decizia nr.1350/2007 a Parlamentului și a Consiliului, JO L 301/3, 20.11.2007, p.1

⁹ Decizia nr.1295/1999 a Parlamentului și Consiliului European, JO L 155, 22.06.1999 p.1-6.

9. Programul reflectă prioritățile de aderare ale RM la Uniunea Europeană (UE), specificate în Planul de Acțiuni pentru implementarea măsurilor propuse de către Comisia Europeană în Avizul său privind cererea de aderare a Republicii Moldova la UE.

10. Programul se aliniază la prevederile Recomandării Consiliului din 8 iunie 2009 privind o acțiune în domeniul bolilor rare; Comunicării Comisiei către Parlamentul european, Consiliu, Comitetul economic și social european și Comitetul regiunilor - Bolile rare: o provocare pentru Europa {SEC(2008)2713} {SEC(2008)2712, care propun statelor europene să instituie și să pună în aplicare planuri și strategii de combatere a bolilor rare la nivel adecvat sau să exploreze măsurile potrivite pentru combaterea bolilor rare în cadrul altor strategii în materie de sănătate publică, vizând asigurarea accesului pacienților care suferă de boli rare la îngrijire medicală de calitate, inclusiv în ceea ce privește diagnosticele, tratamentele, posibilitatea de a învăța să conviețuiască cu boala și, dacă este posibil, asigurarea accesului pacienților care suferă de boli rare la produse medicamentoase orfane eficiente.

11. De asemenea, Programul transpune Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind produsele medicamentoase orfane, potrivit căruia, „Un produs medicamentos este desemnat ca produs medicamentos orfan, dacă sponsorul acestuia poate dovedi că acesta este prevăzut pentru diagnosticarea, prevenirea și tratamentul unei afecțiuni care pune în pericol viața, care provoacă slăbirea cronică a organismului sau pentru o afecțiune gravă și cronică ce nu afectează mai mult de 5 din 10 000 de persoane la momentul solicitării sau acesta este prevăzut pentru diagnosticarea, prevenirea și tratamentul unei afecțiuni care pune în pericol viața, care provoacă slăbirea cronică a organismului sau pentru o afecțiune gravă și cronică și că fără stimulente este puțin probabil ca desfacerea produsului medicamentos să genereze venituri suficiente pentru justificarea investiției necesare și nu există nici o metodă satisfăcătoare de diagnosticare, prevenire sau tratament a afecțiunii respective autorizată în Comunitate sau, dacă această metodă există, produsul medicamentos va fi de un folos semnificativ celor care suferă de această afecțiune.”

12. Necesitatea prezentului Program este dictată de faptul că bolile rare constituie o amenințare pentru sănătatea cetățenilor, atât din cauza răspândirii globale, a ratei înalte de dizabilitate și mortalitate pe care o induc, dar și a poverii financiare pe stat și familie, având o prevalență redusă și un grad ridicat de complexitate. În ciuda rarității acestora, există atât de multe tipuri diferite de boli rare, încât milioane de oameni sunt afectați.

13. Principiile și valorile generale ale universalității, accesul la îngrijire medicală de calitate, la echitate și la solidaritate, astfel cum au fost aprobate în Concluziile Consiliului din 2 iunie 2006 privind valorile și principiile comune în cadrul sistemelor de sănătate ale UE sunt de o importanță extraordinară pentru pacienții cu boli rare.

14. Programul de acțiune comunitară cu privire la bolile rare, inclusiv bolile genetice, a fost adoptat pentru perioada 1 ianuarie 1999 - 31 decembrie 2003 (3). În ceea ce privește prevalența, acest program a definit o boală rară ca fiind o boală care afectează cel mult 5 din 10 000 de persoane din UE.

15. De asemenea, Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind medicamentele orfane (5) prevede că un medicament este desemnat drept „medicament orfan” atunci când este destinat diagnosticării, prevenirii sau

tratamentului unei afecțiuni care pune în pericol viața sau provoacă o dizabilitate cronică și care afectează cel mult 5 din 10 000 de persoane în Comunitate în momentul introducerii cererii.

16. Se estimează că în prezent există între 5 000 și 8 000 de boli rare, ele afectând între 6 % și 8 % din populație în cursul vieții. Cu alte cuvinte, deși bolile rare sunt caracterizate de prevalența scăzută pentru fiecare dintre acestea, numărul total de persoane afectate de boli rare în UE se situează între 27 și 36 de milioane de persoane. Majoritatea acestora suferă de boli mai puțin frecvente care afectează o persoană din 100 000 sau mai puțin. Acești pacienți sunt în mod special izolați și vulnerabili.

17. Din cauza prevalenței reduse, a specificității lor și a numărului total ridicat de persoane afectate, bolile rare necesită o abordare globală bazată pe eforturi speciale și combinate în vederea prevenirii unei morbidități semnificative sau a unei mortalități premature care poate fi evitată, precum și în vederea îmbunătățirii calității vieții și a potențialului socioeconomic al persoanelor afectate. Această abordare se alinează cu prevederile din Decizia nr. 1295/1999/CE a Parlamentului European și a Consiliului din 29 aprilie 1999 de adoptare a unui program de acțiune comunitară cu privire la bolile rare în cadrul acțiunilor din domeniul sănătății publice (1999 - 2003).

18. Bolile rare au reprezentat una dintre prioritățile celui de al șaselea program-cadru European pentru activități de cercetare și dezvoltare și rămân un domeniu de acțiune prioritar în cadrul celui de al șaptelea program-cadru pentru activități de cercetare și dezvoltare, deoarece dezvoltarea de noi diagnostice și tratamente pentru afecțiunile rare, precum și cercetarea epidemiologică privind aceste afecțiuni necesită abordări internaționale pentru a crește numărul de pacienți care participă la fiecare studiu.

19. Comisia Europeană, în Cartea albă, intitulată „Împreună pentru sănătate: O abordare strategică pentru UE 2008-2013” din 23 octombrie 2007, care definește strategia UE în materie de sănătate, a înscris bolile rare printre domeniile de acțiune prioritare. Pentru a îmbunătăți coordonarea și coerența între inițiativele naționale, regionale și locale în ceea ce privește bolile rare, toate acțiunile naționale pertinente în acest domeniu trebuie integrate în planuri naționale de combatere a bolilor rare.

20. Din cele peste 6000 de boli rare cunoscute pentru care este posibilă o identificare clinică, numai 250 dintre acestea au un cod în clasificarea internațională a bolilor (ICD) existentă (a zecea versiune).

21. Organizația Mondială a Sănătății (OMS) a lansat în 2007 procesul de revizuire a celei de a zecea versiuni a clasificării internaționale a bolilor, în cadrul celei de-a 72-a Adunări Mondiale a Sănătății din 25 mai 2019, de către OMS fiind aprobată CIM XI.

22. CIM XI permite efectuarea unei clasificări și a unei codificări adecvate a tuturor bolilor rare, ceea ce conferă vizibilitatea și recunoașterea necesară în cadrul sistemelor naționale de sănătate. Punerea în aplicare a unei identificări comune a bolilor rare (CIM XI) în Republica Moldova ar contribui la corelarea datelor cu sistemul de date internațional și la consolidarea în mod semnificativ a suportului Uniunii Europene în domeniul bolilor rare la nivel comunitar.

23. În iulie 2004, a fost înființat un grup la nivel înalt privind serviciile de sănătate și asistența medicală cu scopul de a reuni experți din toate statele membre pentru a analiza aspecte practice ale colaborării dintre sistemele naționale de sănătate din UE. Unul dintre grupurile de lucru ale acestui grup la nivel înalt se concentrează asupra rețelelor europene de referință (ERN) pentru bolile rare. Au

fost dezvoltate câteva criterii și principii pentru ERN, inclusiv în ceea ce privește rolul acestora în abordarea chestiunii bolilor rare. ERN ar putea să servească, de asemenea, drept centre de cercetare și de cunoștințe, tratând pacienți din alte state membre și garantând disponibilitatea unităților de tratament ulterior, dacă este cazul.

24. Valoarea adăugată comunitară a ERN este extrem de importantă în special pentru bolile rare datorită frecvenței reduse a acestor afecțiuni, care implică, într-o țară luată în mod separat, un număr limitat de pacienți și lipsa expertizei. Reunirea expertizei la nivel European este, prin urmare, primordială pentru a asigura un acces egal la informații exacte, la un diagnostic pertinent și în timp util și la asistență medicală de înaltă calitate pentru pacienții care suferă de boli rare.

25. În decembrie 2006, un grup de experți din Grupul operativ al Uniunii Europene în materie de boli rare a publicat un raport intitulat „Contribuția la definirea politicilor: pentru o colaborare europeană privind serviciile de sănătate și asistență medicală în domeniul bolilor rare” în atenția Grupului la nivel înalt privind serviciile de sănătate și asistență medicală. Raportul grupului de experți subliniază, printre altele, importanța identificării centrelor de expertiză și rolurile pe care ar trebui să le îndeplinească astfel de centre.

26. Având în vedere caracteristicile specifice ale bolilor rare, număr limitat de pacienți și lipsa cunoștințelor relevante și a expertizei în domeniu, acestea pot fi caracterizate drept un domeniu unic cu o valoare adăugată foarte ridicată a acțiunii la nivel comunitar. Această valoare adăugată poate fi realizată, în special, prin reunirea expertizei naționale privind bolile rare, care este în prezent răspândită în diferite state membre.

27. Este de o importanță crucială asigurarea unei contribuții active a statelor membre la elaborarea unora dintre instrumentele comune prevăzute în comunicarea Comisiei privind bolile rare: O provocare pentru Europa din 11 noiembrie 2008, în special în ceea ce privește diagnosticele și asistența medicală și orientările europene privind screeningul populației. Acest lucru ar putea fi valabil și pentru rapoartele de evaluare privind valoarea adăugată terapeutică a produselor medicamentoase orfane, care ar putea contribui la accelerarea negocierilor de preț la nivel național, reducând astfel timpul de așteptare în ceea ce privește accesul la aceste produse medicamentoase al pacienților care suferă de boli rare.

28. OMS a definit responsabilizarea pacienților ca fiind „o condiție esențială pentru sănătate” și a încurajat realizarea „unui parteneriat proactiv și a unei strategii de auto-îngrijire a pacientului, de îmbunătățire a rezultatelor privind sănătatea și a calității vieții în rândul bolnavilor cronici”. În acest sens, rolul grupurilor independente de pacienți este fundamental atât în ceea ce privește sprijinul direct acordat persoanelor care suferă de boală, cât și în ceea ce privește munca colectivă realizată pentru a îmbunătăți situația comunității de pacienți care suferă de o boală rară în ansamblu și pentru generațiile viitoare. Pacienții și reprezentanții pacienților ar trebui, prin urmare, să fie implicați în toate etapele procesului de elaborare a politicilor și a deciziilor.

29. Dezvoltarea infrastructurilor de cercetare și de asistență medicală în domeniul bolilor rare necesită proiecte de lungă durată și, prin urmare, un efort financiar adecvat pentru a le asigura viabilitatea pe termen lung. De asemenea, trebuie promovate cercetările în domeniul sănătății publice, științelor sociale, organizării asistenței medicale, economiei sănătății și cercetării politicii de sănătate, pentru a se asigura că rezultatele cercetărilor sunt aplicate în beneficiul persoanelor care trăiesc cu o boală rară.

30. Uniunea Europeană, prin Programul „UE pentru sănătate 2021- 2028

- O viziune pentru o Uniune Europeană mai sănătoasă” dorește să se asigure că sănătatea umană este protejată în cadrul tuturor domeniilor sale de politică și să coopereze cu statele membre pentru a îmbunătăți sănătatea publică, pentru a preveni bolile și pentru a elimina sursele de pericol la adresa sănătății fizice și mintale, să continue eforturile pentru accesul grupurilor vulnerabile la asistență medicală pentru bolile rare, inclusiv prin asigurarea îngrijirii medicale transfrontaliere, prin încurajarea dezvoltării continue a rețelelor europene de referință în cadrul cărora se realizează schimbul de expertiză medicală și se extinde cooperarea între țările UE, cu avantaje suplimentare în materie de evaluare a tehnologiei medicale și de e-sănătate.

II. Analiza situației

31. Conform normelor europene (definite de Regulamentul Uniunii Europene în Regulamentul privind produsele medicamentoase orfane¹ preluat și de Orphanet) o boală este considerată rară dacă afectează mai puțin de 5 persoane la o populație de 10.000 de indivizi.

32. Denumirea sinonimă de „boală orfană”, conferă bolilor rare dimensiuni medicale, sociale și politice, încercând să transmită solicitarea bolnavilor de a se ține cont de existența lor, oricât de rară ar fi boala. Totodată, bolile rare sunt încă în mare măsură orfane de tratament, recunoaștere și îngrijire adecvată. Doar cca 10% dintre bolile rare pot fi tratate sau se pot preveni consecințele nefaste ale acestora.

33. Unele boli apar atât de rar, încât costul de realizare și introducere pe piață a unui produs medicamentos pentru diagnosticarea, prevenirea sau tratarea afecțiunii respective nu ar fi recuperat prin vânzările preconizate ale produsului medicamentos; industria farmaceutică ar fi refractară la realizarea produsului medicamentos în condiții normale de piață; aceste produse medicamentoase sunt denumite „orfane”.

34. Pacienții care suferă de boli rare ar trebui să aibă dreptul la un tratament de aceeași calitate ca și alți pacienți. Prin urmare, este necesară stimularea cercetării, dezvoltării și introducerii pe piață a unor medicamente corespunzătoare de către industria farmaceutică. În acest sens, pentru realizarea de produse medicamentoase orfane, au fost puse la dispoziție stimulente în Statele Unite ale Americii din 1983 și în Japonia din 1993.

35. Încadrarea maladiei în categoria bolilor rare se face pe baza unor caracteristici comune. Deși fiecare entitate nozologică este rară, luate în ansamblu bolile rare sunt frecvente, afectând 6-8% din populația de pe glob.¹⁰ Debutul lor variază de la prenatal sau de la naștere, sau fie în timpul copilăriei (pentru majoritatea bolilor rare) până la debutul tardiv, în perioada de adult. Bolile rare sunt complexe și greu de recunoscut de cadrul medical, de aceea diagnosticul definitiv este deseori dificil și tardiv. Multe boli rare nu au un tratament specific, dar pot beneficia de măsuri de profilaxie primară (prevenirea bolii), secundară (prevenirea manifestărilor bolii) sau terțiară (prevenirea complicațiilor). Persoanele afectate de boli rare sunt persoane vulnerabile din punct de vedere medical și social. Cancerele rare sunt boli rare, toate bolile oncologice pediatrice sunt rare. Bolile rare noi/necunoscute până în prezent, sunt descoperite/descrie/inventariate continuu, fără soluții/ghiduri/

¹⁰ Council of the European Union. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). Off J Eur Union. 2009;151:7-10.

terapii specifice. Bolile rare reduc calitatea vieții prin dizabilități fizice și/sau intelectuale, ele impun necesitatea unor îngrijiri speciale și constituie o cauză majoră a mortalității premature¹¹.

36. Actualmente se cunosc peste 6000 de boli rare, în jur de 300 mln. de oameni de pe glob suferă de acestea. Circa 72% din bolile rare sunt de cauză genetică, iar în 69,9% debutul lor se instalează din copilărie. O treime din aceștia mor până la vârsta de 1 an, deseori prin moarte subită, altă treime - nu supraviețuiesc decât până la 5 ani. În 65% dintre bolile rare se generează dizabilități care afectează calitatea vieții, iar în 9% autonomia pacientului este complet pierdută. Cu toate acestea, aproape 80% din povara populației cu boli rare este atribuită celor 4,2% (n=149) boli, în cele mai multe intervalul de prevalență comun (1–5:10000). În consecință, definițiile naționale ale „bolilor rare” care au prevalența de 5 - 80 : 100 000 reprezintă un număr variabil de pacienți cu boli rare, deși împărtășesc majoritatea bolilor rare în domeniul lor de aplicare¹².

37. În mai mult de 95% din bolile rare nu au încă tratament. Conform constatărilor din România, 9 din 10 pacienți cu boli rare nu beneficiază încă de un tratament adecvat pe fondul lipsei diagnosticului sau a unui diagnostic tardiv¹³.

38. Impactul medical, social și economic al bolilor rare înregistrează efecte negative semnificative:

- din cauza numărului redus de persoane cu boli rare cunoașterea și expertiza medicală sunt limitate și insuficiente;
- testele de diagnostic sunt, deseori, absente sau în număr limitat; diagnosticul bolilor rare poate fi întârziat, eronat sau chiar absent, bolile rare fiind în majoritate genetice (cu risc mare de recurență), diagnosticul tardiv duce, de fapt, la forme complicate ale bolii la proband, dar și la apariția de cazuri noi în familie;
- tratamentele aplicate în boli rare sunt deseori simptomatice, paliative sau chiar inadecvate; lipsa tratamentelor medicale specifice și personalizate conduc la instalarea unor dizabilități permanente, pacienții adulți având șanse reduse de integrare/reintegrare pe piața muncii.
- accesul pacienților cu boli rare la serviciile de specialitate și medicamentele orfane este dificil, limitat și, deseori, inechitabil;
- lipsa politicilor de sănătate direcționate bolilor rare limitează fondurile alocate acestui domeniu;
- toate cele enumerate mai sus generează pierderea încrederii pacienților cu boli rare și a familiilor acestora în sistemul de sănătate publică, cu accentuarea izolării lor;
- în condițiile unor evenimente globale care limitează accesul la servicii medicale și sociale (ex. pandemia cu virusul SARS-Cov2), pacienții cu boli rare sunt în categoria cea mai afectată.

39. Speranța de viață a pacienților cu boli rare este redusă în mod semnificativ. Multe dintre acestea sunt boli complexe, degenerative și care provoacă o invaliditate cronică, în timp ce altele sunt compatibile cu o viață normală, dacă sunt diagnosticate la timp, urmărite și/sau tratate în mod adecvat. Acestea afectează capacitățile fizice, comportamentale și senzoriale, abilitățile psihice și provoacă dizabilitate. Dizabilitățile sunt însoțite, adesea, de numeroase consecințe funcționale (definite ca poli-/plurihandicap). Aceste dizabilități intensifică sentimentul de izolare, pot reprezenta o sursă de discriminare și pot reduce posibilitățile educaționale, profesionale sau sociale.

¹¹ Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*. 2008;371(9629):2039–41.

¹² <https://www.rarediseaseday.org/what-is-a-rare-disease/>

¹³ <https://docplayer.ro/222435590-Planul-na%C8%9Bional-pentru-bolile-rare-rom%C3%A2nia-pentru-perioada.html>

40. EURORDIS a publicat rezultatele studiului Rare Barometer Voices privind impactul bolilor rare asupra vieții de zi cu zi, arătând că: la nivel European pentru 52% dintre pacienții și familiile evaluate, boala are un impact sever (30%), sau foarte sever (22%), asupra vieții de zi cu zi (ex. capacitatea de a îndeplini sarcini zilnice, funcții motorii și senzoriale, autoîngrijire). În România, rezultatele arată că pentru 85% dintre pacienții și familiile evaluate, boala are un impact sever (44%) sau foarte sever (41%) asupra vieții de zi cu zi¹⁴. În lipsa unui Program Național pe Boli Rare în Moldova situația pacienților moldoveni apare și mai precară.

41. Conform unor statistici britanice 1 persoană din 17 va fi afectată de una din bolile rare pe parcursul vieții în UE, echivalând cu 3,5 - 5,9% din populația de pe glob. Săptămânal, în literatura medicală se relatează despre cca 5 boli rare noi. Prin urmare, importante valențe atât medicale, cât și sociale oferă putere afirmației: „**Bolile rare sunt rare, dar pacienți cu boli rare sunt mulți!**”

42. Interesul acordat bolilor rare reprezintă un fenomen relativ nou în majoritatea statelor membre ale UE. Până nu demult, autoritățile de sănătate publică și factorii de decizie politică au ignorat, în mare parte, aceste provocări datorită divizării dezbaterilor politice în jurul numărului ridicat de boli rare diferite, în defavoarea recunoașterii aspectelor comune ale tuturor bolilor rare.

43. La nivel internațional bolile rare reprezintă un subiect de importanță majoră în sănătatea publică și prioritate în programele sociale și de cercetare. Din 1995 Consiliul Uniunii Europene a adoptat o rezoluție, atribuind bolilor rare rol cu precădere în sănătatea populației, iar în viziunea OMS confruntarea cu bolile rare devine tot mai posibilă datorită progresului tehnico-științific.

44. Cunoașterea medicală și științifică a acestor boli este încă în fază embrionară. Din cele peste 6 mii boli recenzate doar o mică parte beneficiază de o înțelegere mai profundă a mecanismelor fiziologice interesate. Cele mai multe nu beneficiază astăzi de un tratament specific. Doar în unele dintre boli măsurile de îngrijire permit ameliorarea calității vieții bolnavilor. Întrucât bolile rare afectează cca 35 milioane de persoane în Europa, comisia de sănătate a UE pare din ce în ce mai preocupată de revigorarea cercetării în acest domeniu, de crearea unui climat de educație a cadrului medical, a bolnavilor și a populației generale, cu scopul declarat de a se asigura condiții pentru diagnosticul corect și precoce al acestor boli, evitarea recurenței lor în familie și asigurarea unei vieți mai bune pentru acești bolnavi. În Moldova bugetul acordat cercetării bolilor rare este extrem de limitat, cercetările se realizează doar prin colaborări internaționale, nu există o infrastructură de cercetare autohtonă, de altfel, și acțiunile de combatere a bolilor rare se realizează majoritar prin prisma proiectelor științifice.

45. În acest sens sunt încurajate și stimulate grupurile de suport pentru pacienți – asociațiile de pacienți, care sunt cele mai motivate și au și cele mai importante succese în activitățile de advocacy, reușind să influențeze politicile și să stimuleze cercetarea medicală, datorită „implicării personale” în contextul Medicinii ”5P” (Personalizat, Preventiv, Predictiv, Participativ, Populațional).

46. Actualmente, în Republica Moldova se poate diagnostica și monitoriza aproape complet doar o singură boală rară – o patologie metabolică ereditară – Fenilcetonuria (PKU), pentru care există diagnostic prin screening neonatal chiar de la naștere și buget alocat pentru tratamentul dietetic al pacienților cu PKU. După modelul PKU se poate construi și este necesar de dezvoltat un sistem de

¹⁴ Juggling care and daily life -The balancing act of the rare disease community -A Rare Barometer survey, http://download2.eurordis.org/s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

diagnostic timpuriu al multor Erori Înnăscute de Metabolism (EIM), bazat pe principii fundamentale, care printr-un interes științific avansat să prezinte impact asupra morbidității și mortalității infantile cu generarea măsurilor eficiente de profilaxie a bolilor rare.

47. În paralel, se fac eforturi de înregistrare și conduită a unor boli rare ca Miodistrofia Duchenne, Amiotrofia Spinală, Hemofilie, Fibroză chistică, Maladia Wilson, dar informațiile se prezintă fragmentate și insuficiente, dependent de traseul pacientului până la diagnostic.

48. Deoarece în Moldova nu există un centru de referință, un laborator modern echipat și nu există programe de screening susținute de stat, alte boli rare se încearcă a le identifica pe baza manifestărilor lor clinice, care, de regulă, determină o întârziere serioasă în diagnostic, consecințele acestora deseori fiind ireversibile sau chiar fatale. Majoritatea dintre ele sunt diagnosticate în baza colaborărilor echipei de cercetare a Centrului de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală al Instituției Medico-Sanitare Publice Institutul Mamei și Copilului cu centre din străinătate, unde se pot trimite careva teste pentru analiză, însă colaborările sunt sporadice și nesistematizate. Unele pot fi făcute în centre private din țară, altele – în centre private de peste hotare, dar costul acestora depășește capacitatea de plată a majorității pacienților suspecți, în timp ce la noi în țară foarte multe tipuri de analize, în genere, nu pot fi făcute.

49. Din anul 2010 cercetătorii CSRGM al IMC utilizează metoda spectroscopiei RMN a fluidelor umane prin colaborare cu Institutul de Chimie Macromoleculară "Petru Poni" din Iași al Academiei Române cu ajutorul căreia s-au pus în evidență noi diagnostice, noi cazuri de pacienți cu boli rare, s-au supus cercetărilor mai aprofundate o serie de pacienți, doar că informațiile din nou apar fragmentate și deseori întârziate.

50. Unele Boli Rare, deoarece sunt de natură genetică, pot avea defecte genetice clasice și se pot recunoaște cu ușurință, iar altele au defecte genetice mai "moi" sau mai "variate", care pot produce debut mai tardiv al bolii, diferit de cel clasic, prin manifestări clinice incomplete, care îi deplasează pe pacienți din vizorul specialiștilor geneticieni în alte domenii înguste ca: neurologie, cardiologie, gastrologie, endocrinologie, hepatologie, traumatologie, hematologie ș.a., unde diagnosticul unei boli rare nu este pe prim-plan și deaceia pacientul poate rămâne fără precizarea diagnosticului timp îndelungat. Aceasta și generează diagnostic întârziat, conduită și tratament inadecvate, iar informația despre numărul de bolnavi cu anumite boli rare este și mai mult fracționată.

51. Actualmente, cunoscându-se un număr enorm de mare al bolilor rare, informația despre numărul acestora în Moldova este foarte fracționată, pacienții ajung la specialiști într-un mod dezorganizat, haotic și necontrolat, iar alocarea resurselor financiare se face și mai complicat, deoarece nu există un sistem centralizat de înregistrare a bolilor rare, și nu toate bolile rare se regasesc în sistemul CIM -10 de codificare a bolilor, utilizat în sistemul de sănătate din Moldova. În acest context, din 2019 pe plan internațional s-a lucrat asupra nomenclaturii bolilor rare în cadrul unui proiect multicentric – RD-CODE¹⁵, necesară a fi implementată în toate țările, conform căreia fiecărei boli rare i s-a atribuit un cod ORPHA¹⁶ cu care să fie mai ușor încadrată în sistemele medicale din diferite țări și prin asta să fie ușor raportate, monitorizate la nivel național și internațional, dar și în scopul facilitării finanțărilor bolilor rare. Acestea implică practic toate domeniile medicale și necesită antrenarea specialiștilor de profile specializate pentru a obține un tablou mai integrat despre morbiditate și mortalitate în boli rare.

¹⁵ <http://www.rd-code.eu/about-us/>

¹⁶ http://www.rd-code.eu/wp-content/uploads/2021/12/826607_D5.3_Implementing-countries-Report-on-ORPHAcodes-adoption_VF.pdf

52. În Moldova nu există un Registru Național al Bolilor Rare, integrat electronic în sistemele informaționale, care ar asigura înregistrarea acestora la nivel național și ar oferi posibilitatea de a estima tipurile bolilor rare înregistrate, numărul pacienților cu boli rare și costurile pentru diagnostic, tratament și recuperare, precum și povara economică statală. Informația despre numărul celor suferinzi de boli rare se prezintă foarte fragmentat, în funcție de cazuistica consultativă medico-genetică și de competențele specialistului și capacitățile de diagnostic ale instituției unde se investighează cazul. În 1989-1990 a fost inițiat un Registru Național al Bolilor Rare pe suport de hârtie ca urmare a cercetărilor acestor boli în cadrul doctoratelor, iar acum el este prelungit și actualizat în baza cazuisticii în cadrul CSRGM al IMC. Conform datelor estimative existente, în Republica Moldova sunt înregistrați în supravegherea specialiștilor din cadrul instituțiilor medico-sanitare specializate de nivel terțiar (CSRGM al IMC, Institutul Oncologic, Spitalul Clinic Republican, Institutul de Ftiziopneumologie, Institutul de Cardiologie, Spitalul de Boli Comunicabile și Dermatovenerologie) circa 2500 persoane cu boli rare, femeile și bărbații fiind afectați în măsură egală. Copiii reprezintă peste 50% din persoanele afectate de boli rare. Deși există tendințe de majorare anuală cu circa 10% a numărului de pacienți cu boli rare, acest număr pe de departe nu reflectă situația reală din țară, conform estimărilor la nivel internațional.

53. În Republica Moldova, în diagnosticul, conduita, tratamentul și profilaxia bolilor rare sunt antrenați, în mare parte, medicii geneticieni, care sunt în număr de până la 10, iar 8 dintre aceștia activează la nivelul III de asistență medicală în CSRGM al IMC. Dintre aceștia, 5 medici instruiți în boli rare sunt parte componentă a echipei de cercetare multidisciplinară alături de specialiști în biologie moleculară și chimie și activează în proiecte susținute de cele două laboratoare științifice (Laboratorul de Genetică Moleculară Umană și Laboratorul de Profilaxie a Patologiilor Ereditare). Acesta este un număr mic de specialiști geneticieni, imposibil să facă față necesităților și fluxului de pacienți care au nevoie de asemenea consultanță. Prestarea serviciilor de asistență medico-genetică este finanțată din bugetul de stat, fiind insuficientă și numai o cotă mică din fondurile asigurării obligatorii de asistență medicală.

54. Echipa multidisciplinară de specialiști geneticieni (medici, biologi, chimiști) participă actualmente într-un proiect de cercetare din Programul de Stat 2020-2023 "Medicina genomică și cercetarea metabolomică în serviciul profilaxiei maladiilor genetice pentru generații sănătoase în Republica Moldova, (Acronim: SCRENGEN, cifru 20.80009.8007.22), care urmărește scopul de creare a bazelor unui sistem de diagnostic precoce, intervenție timpurie și abordare diferențiată personalizată a maladiilor ereditare și malformațiilor congenitale cu profilaxia acestora în populația Republicii Moldova. Pentru realizarea obiectivelor acestei cercetări științifice se presupun acțiuni de inovare-cercetare, transfer tehnologic, coordonare și suport, care vor pune în valoare abordarea medicinei individualizate conform principiului "5P" (Personalizat, Preventiv, Predictiv, Participativ, Populațional), iar susținerea guvernamentală este imperativă pentru eficiența asistenței medicale a pacienților cu boli rare.

55. La celelalte nivele de asigurare medicală (nivel I și II), cu excepția a 2 spitale raionale (Ceadir-Lunga și Bălți) nu există specialiști geneticieni care să identifice timpuriu cazurile de suspecți de boli rare din populație și pacientul să evite un traseu lung până la un diagnostic finit. Conform recomandărilor europene, pentru o acoperire eficientă a serviciului de diagnostic al bolilor genetice e nevoie de 1 medic genetician la fiecare 100 mii populație (Milan Macek, 2014)¹⁷. În Moldova nu există reglementarea regionalizării serviciului medico-genetic. Nu există programe de pregătire postuniversitară a medicilor geneticieni la Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie (USMF) „Nicolae Testemițanu”.

¹⁷ https://cejph.szu.cz/artkey/cjp-201902-0012_epidemiology-of-rare-diseases-detected-by-newborn-screening-in-the-czech-republic.php

56. Cel mai des, la CSRGM al IMC sunt referite cazurile de suspecți pentru boli rare, în deosebi, dacă în patologie sunt implicați copiii sau/și se atestă caracter familial al bolii. Adulții suspecți pentru careva boli rare pot nimeri într-un consult genetic doar ocazional, iar specialiștii de profil la care aceștia nimeresc în vizor, nu posedă suficiente cunoștințe și posibilități pentru a defini un diagnostic de boală rară.

57. În pofida faptului că CSRGM al IMC este echipat cu echipament de laborator modernizat din 2015 prin programul guvernamental JICA (analizator de aminoacizi, analizator genetic de secvențiere Sanger, NGS), se poate diagnostica, totuși, un număr foarte redus de boli rare, pentru că nu este o finanțare suficientă pentru reagenții necesari. Echipa de specialiști activează doar în cadru de cercetare în baza proiectelor științifice cu un buget foarte limitat, cel mai mult axat în domeniul pediatrie și reproductiv, și nu se pot acoperi toate necesitățile populației.

58. Actualmente, în Republica Moldova nu există un centru național de referință pe Boli Rare cu medici instruiți și laborator echipat care să consolideze o schemă complexă de diagnostic, tratament și monitorizare cu o evidență amplă despre bolile rare în populația Moldovei. Respectiv, nu există un laborator dotat cu tehnică de performanță pentru diagnosticul și monitoring-ul bolilor rare la nivel național.

59. De aceea, există nevoia creării unui laborator metabolic performant, cu acces de 24/7 (24 de ore în zi și 7 zile pe săptămână), dotat cu echipament modern, lucrativ, asigurat cu reagenții necesari pentru analize. Accesul de 24/7 e extrem de necesar pentru acei pacienți cu boli rare, care prezintă riscuri de decompensări metabolice cu pericol pentru viață cauzate de viroze, febră, intervenții chirurgicale ș.a..

60. Deoarece unele analize ar fi extrem de scumpe și extrem de rar de efectuat din cauza incidenței extrem de reduse a unor boli rare, iar eficiența dezvoltării unor teste în laboratoarele din Moldova ar însemna supracosturi, este rezonabil de admis parteneriate public-private cu laboratoare fie din țară sau străinătate prin acorduri de colaborare interministeriale (interstatale) pentru a trimite spre analiză probe la necesitate. La fel și în cazul tratamentelor unor boli rare, care nu pot fi asigurate în țara noastră (transplant, dialize ș.a.), să fie trimise pentru tratament peste hotare în baza acordurilor dintre țări (mecanisme transfrontaliere).

61. Actualmente, în Moldova nu există un screening neonatal extins (analiză concomitentă la mai multe boli ereditare, până la 50-100) la toți nou-născuții din țară. La nivel național este realizat screening-ul neonatal la Fenilcetonurie. Totodată, aparatul de screening neonatal pentru Fenilcetonurie este utilizat al 7-lea an, cu depășire peste timpul de exploatare a echipamentului. Respectiv, este nevoia de a reînnoi echipamentul de screening, care să faciliteze extinderea programelor de screening neonatal la oricât de multe boli rare ne propunem. Lipsa programelor de screening extinse conduce spre diagnostice tardive a bolilor rare.

62. Unele din bolile rare sunt tratabile, de regulă, prin utilizarea preparatelor medicamentoase specifice, nou elaborate prin programe biotehnologice avansate numite "produse orfane", destinate diagnosticării, prevenirii sau tratamentului unei boli rare care pune în pericol viața sau provoacă o dizabilitate cronică.

63. În Moldova, în ultimii ani au fost depuse eforturi și alocate anumite resurse bugetare pentru asigurarea tratamentului a mai multor boli rare, însă oricum nu toate bolile rare sunt incluse în program centralizat de tratament și monitoring. Astfel, pentru pacienții cu unele boli rare ca Fenilcetonuria, Aciduria Metilmalonică, Aciduria Glutarică sunt asigurate cu produse dietetice

speciale. Tratatamentul medicamentos este asigurat pentru maladiile Fibroza chistică, Wilson - Kononov, Artrita juvenilă, Talasemia, Hemofilia Insuficiența hipofizară/Nanism hipofizar, Pubertatea precoce, Epidermoliza buloasă, Diabetul insipid, Boala Addison, Colita ulceroasă nespecifică/boala Crohn, Hipertensiunea pulmonară, Miodistrofia Duchenne etc. Numărul estimativ al pacienților cu boli rare pentru care este asigurat tratament specific necesar este de circa 950. În unele cazuri tratamentele sunt susținute prin intermediul ajutoarelor umanitare din exterior ca la Maladia Gaucher și Mucopolizaharidoza tip 1. Alți pacienți, însă, cu Amiotrofie spinală, Imunodeficiențe, NKH s.a. nu pot încă beneficia de tratamente specifice, în pofida faptului că acestea există.

64. Din anul 2008 Societatea EURORDIS și Consiliul Alianțelor Naționale au inițiat marcarea Zilei Bolilor Rare în ultima zi a lunii februarie, asociind-o cu raritatea zilei de 29 februarie, aceasta fiind marcată în Moldova din 2016, iar evenimentul înregistrat anual la EURORDIS¹⁸.

65. În ultimii ani, EURORDIS și Rare Diseases International (RDI) au susținut activ pentru includerea bolilor rare în Declarația politică a ONU privind asigurarea universală de sănătate - UHC (Universal Health Covering)¹⁹. La 23 septembrie 2019 aceasta a devenit o realitate când statele membre ale ONU au adoptat Declarația politică istorică privind UHC, inclusiv un angajament de a consolida eforturile de combatere a bolilor rare, prima dată când bolile rare au fost incluse într-o declarație a ONU adoptată de toți cei 193 de reprezentanți ai statelor membre. În context European, Consiliul UE/2009 a recomandat Statelor Membre să elaboreze, adopte și implementeze planuri sau strategii naționale în domeniul Bolilor Rare sau să includă măsuri în cadrul altor strategii de sănătate publică prin care să garanteze persoanelor afectate ACCESUL ECHITABIL la SERVICII MEDICALE (diagnostic și terapie) și SOCIALE de înaltă calitate la nivel local²⁰.

66. Un nou cadru politic European a fost lansat de EURORDIS din 2021 până în 2030 pentru atingerea obiectivelor măsurabile de prelungire și îmbunătățire a vieții persoanelor care trăiesc cu boli rare. EURORDIS va promova și facilita punerea în aplicare a unor acțiuni pe termen lung, bazat pe studiul de previziune „Rare 2030”²¹, garantând că bolile rare reprezintă o prioritate durabilă a sănătății publice și integrând politicile europene și strategiile naționale în toate țările. În același context au fost lansate Acțiuni de dezvoltare a Planurilor Naționale în fiecare țară Europeană - EUROPLAN²².

67. Recomandările EUROPLAN vizează 7 obiective prioritare:

1. Dezvoltarea planurilor și strategiilor naționale în domeniul bolilor rare.
2. Definierea, codificarea și inventarierea corectă, adecvată a bolilor rare.
3. Cercetarea științifică în domeniul bolilor rare.
4. Înființarea centrelor de expertiză (regionale, naționale) și încorporarea acestora în rețelele europene de referință în domeniul bolilor rare.
5. Reunirea la nivel european a expertizei în domeniul bolilor rare.
6. Implicarea activă, decizională și responsabilizarea organizațiilor de pacienți.
7. Menținerea unei finanțări publice adecvate care să asigure sustenabilitatea politicilor sanitare în bolile rare pe termen lung.

¹⁸ <https://www.rarediseaseday.org/what-is-rare-disease-day/>

¹⁹ <https://www.who.int/news-room/events/detail/2019/09/23/default-calendar/un-high-level-meeting-on-universal-health-coverage>

²⁰ <http://www.europlanproject.eu>

²¹ <https://www.rare2030.eu/>

²² <https://www.eurordis.org/europlan-conferences-promoting-national-rare-disease-policy/>

68. Conform documentului de poziție Obținerea îngrijirii holistice centrate pe persoană pentru a nu lăsa pe nimeni în urmă elaborat de EURORDIS trebuie să se bazeze pe următorii factori de schimbare:

- calitate, servicii sociale și politici adecvate
- îngrijire integrată – conectarea îngrijirii medicale și sociale
- echitatea drepturilor și oportunităților.

69. În lipsa studiilor epidemiologice coerente privitoare la bolile rare în Republica Moldova, putem aproxima că valorile valabile în Europa sunt adecvate și pentru țara noastră, astfel încât minimum 6% din populație prezintă o maladie rară. Astfel, se presupune că circa 100 de mii oameni din Republica Moldova au o boală rară și aceștea vor beneficia de rezultatele implementării Programului național pe boli rare pentru anii 2024 – 2028.

III. Scopul, obiectivele generale și obiectivele specifice

70. Scopul Programului național pe boli rare pentru anii 2024–2028 este îmbunătățirea calității vieții și gradului de autonomie a persoanelor afectate de boli rare din Republica Moldova prin acces echitabil la diagnostic precoce, tratamente de calitate și servicii de reabilitare a persoanelor cu boli rare, indiferent de sex, vârstă, etnie, mediu de reședință, apartenență religioasă, statut socio-economic, de sănătate și orice alt criteriu, (servicii de abilitare și reabilitare, educație, activități de recreere, socializare pentru dezvoltarea abilităților de viață independentă în rândul persoanelor cu boli rare, precum și activități de sprijin, consiliere și educație pentru părinți/familie).

71. Conceptul de bază al programului pornește din ideea că *„Sănătatea este un drept fundamental al omului, fie că boala este comună sau rară”*, iar acțiunile Programului se întrunesc sub sloganul *“Bolile rare - o prioritate pentru Sănătatea Publică din Moldova cu acces echitabil pentru diagnostic, tratament și îngrijire”*, în acest context fiind stabilite următorul obiectiv general și obiective specifice:

Obiectivul genetal: Dezvoltarea unui sistem de sănătate modern și eficient, care răspunde nevoilor fiecărui individ, astfel ca până în anul 2028, persoanele afectate de boli rare să poată fi depistate timpuriu, să primească asistența necesară echitabil, în locul potrivit, conform nevoilor specifice, centrate pe necesitățile reale, fără dificultăți financiare pentru pacienți și/sau familiile acestora, pentru a îmbunătăți calitatea vieții și a exclude apariția dizabilității.

Obiectivul specific 1. Cadru de politici pe bolile rare consolidat și aliniat integral la cadrul normativ european până în anul 2028

Obiectivul specific 2. Consolidarea capacității naționale de cercetare și inovare pentru luarea deciziilor, în scopul accelerării și îmbunătățirii răspunsului național la bolile rare până în anul 2028.

Obiectivul specific 3. Servicii medicale privind bolile rare, integrate și prestate tuturor femeilor, bărbaților și copiilor conform standardelor europene, până în anul 2028.

IV. Impactul programului

72. Acțiunile prioritare din Program vor servi drept suport pentru implementarea Strategiei Naționale de Sănătate „Sănătatea 2030”, aprobată prin Hotărârea Guvernului nr. 387/2023 și vor ghida activitățile pentru alinierea în continuare a sistemului național la standardele internaționale.

73. Programul va avea impact administrativ prin îmbunătățirea infrastructurii multidimensionale, accesibilității și calității asistenței medicale acordate persoanelor cu boli rare.

74. Impactul social vine prin faptul că, la implementarea Programului se va contribui la fortificarea capacităților unui sistem funcțional integrat cu servicii de asistență medicală calitativă care va contribui la îmbunătățirea calității vieții pacienților cu boli rare, reducerea gradului de dependență și sporirea autonomiei prin reabilitarea și abilitarea acestora.

75. Impactul economic va surveni urmare a consolidării și dezvoltării performanțelor instituțiilor implicate în acordarea asistenței medicale pacienților cu boli rare, conform cerințelor în domeniu ale Uniunii Europene, iar pe termen lung - la eficientizarea funcționalității acestora, prin utilizarea cost-eficientă și rațională a resurselor umane și materiale în prestarea serviciilor calitative.

76. Impactul de mediu pozitiv va surveni urmare a creării condițiilor adecvate în corespundere cu normele sanitaro igienice.

77. Programul va contribui direct la realizarea indicatorilor din Strategia națională de dezvoltare „Moldova Europeană 2030”, adoptată prin Legea nr. 315/2022, indicatorii de referință de monitorizare și evaluare care vor măsura impactul implementării Programului fiind racordați la indicatorii ODD raportați de Republica Moldova, dezagregați, reieșind din disponibilitatea datelor, după următoarele criterii: sex, vârstă, dizabilitate, zonă geografică, statut socioeconomic.

78. Urmare implementării acțiunilor propuse de către Programul dat se va asigura calitatea, siguranța, eficiența, acordarea la timp a serviciilor pentru pacienții cu boli rare și satisfacerea nevoilor specifice, echitabile, centrate pe necesitățile reale, fără dificultăți financiare în ceea ce privește plata acestora de către pacienți și/sau familiile acestora.

79. Realizarea integrală a prezentului Program va contribui până la finele anului 2028 la obținerea următoarelor îmbunătățiri:

1) îngrijirea și sprijinul sunt organizate într-o abordare holistică, centrată pe persoană, multidisciplinară, continuă și participativă, având în vedere atât persoanele care trăiesc cu o boală rară, cât și aparținătorii care îi îngrijesc;

2) furnizorii de servicii din toate sectoarele au cunoștințele necesare, folosesc bune practici și strategii de coordonare a îngrijirii care le permit să țină cont de particularitățile bolilor rare;

3) îngrijirea integrată este furnizată în mod adecvat, eficient și în timp util, prin colaborare în cadrul și între serviciile de sănătate, sociale, comunitare și organizațiile care reprezintă persoanele cu boli rare;

4) se stabilesc mecanisme care să implice în mod semnificativ persoanele care trăiesc cu o boală rară și organizațiile lor în elaborarea, implementarea și monitorizarea politicilor și serviciilor;

5) politicile sociale și cele privind dizabilitatea țin cont în mod eficient de particularitățile afecțiunilor și dizabilităților complexe, cum ar fi cele întâlnite în bolile rare;

6) persoanele care trăiesc cu o boală rară și familiile lor sunt informate și împuternicite să cunoască și să-și gestioneze starea de sănătate

80. Realizarea integrală a prezentului Program va contribui până la finele anului 2028 la atingerea următorilor indicatori de impact:

1) numărul de pacienți depistați cu boli rare creștere cu circa 25% până în anul 2028 comparativ cu anul 2024;

2) numărul bolilor rare pentru care va fi asigurat tratamentul medicamentos și reabilitarea se va mări cu 25% în aceeași perioadă de timp, fapt ce va demonstra acordarea serviciilor de sănătate, conform necesităților și la toate etapele vieții;

3) numărul medicamentelor orfane utilizate în tratamentul bolilor rare va fi mai mare cu 25% în anul 2028 comparativ cu anul 2024, fapt ce va demonstra o capacitate sporită de a răspunde nevoilor pacienților cu boli rare, conform necesităților estimate;

4) capacități sporite de prevenire diagnostic, tratament și reabilitare pentru pacienții cu boli rare, fapt confirmat prin majorare cu 30% a resurselor umane disponibile către anul 2028 comparativ cu anul 2024.

V. Costuri

81. Estimarea generală a costurilor pentru implementarea Programului a fost efectuată în baza priorităților și a activităților identificate și formulate în Planul de acțiuni conform anexei.

82. Costul de implementare al prezentului Program este estimat și ajustat pe perioada implementării, reieșind din acțiunile planificate și volumele de alocării planificate în acest scop.

83. Resursele financiare provenite din fondurile asigurării obligatorii de asistență medicală, indicate în costurile estimative ale Programului, reprezintă resurse proprii ale instituției medicale, obținute în temeiul legislației conform contractelor încheiate cu CNAM, în limitele mijloacelor financiare disponibile.

84. Costul estimativ al Programului este de 4 216 859,6 mii lei stabilit pentru fiecare an, sursa de finanțare fiind Fondurile Asigurării Obligatorii de Asistență Medicală –149 970,1 mii lei, bugetul de stat 449 748,5 mii lei, mijloacele de la partenerii internaționali –3 617 414,0 mii lei, conform tabelului „Estimarea costurilor pentru realizarea Programului național pe bolile rare pentru anii 2024-2028”.

85. Tabelul cuprinde costul estimat pentru fiecare an de implementare, în funcție de categorie, sursă de finanțare și valorile cumulative ale costurilor preconizate cu activitățile Programului.

Tabel: Estimarea costurilor pentru realizarea Programului național pe bolile rare pentru anii 2024-2028

	Total			2024			2025			2026			2027			2028		
	(mii lei)			(mii lei)			(mii lei)			(mii lei)			(mii lei)			(mii lei)		
	FAOAM	Buget de stat	Alte surse	FAOAM	Buget de stat	Alte surse	FAOAM	Buget de stat	Alte surse	FAOAM	Buget de stat	Alte surse	FAOAM	Buget de stat	Alte surse	FAOAM	Buget de stat	Alte surse
Obiectiv specific 1			4,500.0			1,500.0			1,500.0			1,500.0						
Obiectiv specific 2		9,873.5	55,083.2		1,974.7	3,790.0		1,974.7	3,240.0		1,974.7	20,395.0		1,974.7	18,768.8		1,974.7	8,889.4
Obiectiv specific 3	149,970.1	439,875.0	3,557,557.8	29,781.5	87,905.4	283,265.6	29,897.5	87,205.2	561,884.6	30,016.1	87,814.8	832,128.6	30,137.5	88,474.8	1,080,656.3	30,137.5	88,474.8	799,622.7
TOTAL	149,970.1	449,748.5	3,617,141.0	29,781.5	89,880.1	288,555.6	29,897.5	89,179.9	566,624.6	30,016.1	89,789.5	854,023.6	30,137.5	90,449.5	1,099,425.1	30,137.5	90,449.5	808,512.1
TOTAL	4,216,859.6			408,217.2			685,702.0			973,829.2			1,220,012.1			929,099.1		
	2024 (mii lei)			2025 (mii lei)			2026 (mii lei)			2027 (mii lei)			2028 (mii lei)			TOTAL		
FAOAM	29,781.5			29,897.5			30,016.1			30,137.5			30,137.5			149,970.1		
Bugetul de stat	89,880.1			89,179.9			89,789.5			90,449.5			90,449.5			449,748.5		
Alte surse	288,555.6			566,624.6			854,023.6			1,099,425.1			808,512.1			3,617,141.0		
Total	408,217.2			685,702.0			973,829.2			1,220,012.1			929,099.1			4,216,859.6		

87. Astfel, din suma totală, repartizată pe ani:

- pentru anul 2024 sunt planificate 408 217,2 mii lei,

- pentru anul 2025 sunt planificate 685 702,0 mii lei,
- pentru anul 2026 sunt planificate 973 829,2mii lei,
- pentru anul 2027 sunt planificate 1 220 012,1 mii lei;
- . pentru anul 2028 sunt planificate 929 099,1 mii lei

88.Finanțarea acțiunilor prevăzute în Program se va efectua din contul și în limitele alocațiilor aprobate în aceste scopuri în bugetele autorităților/instituțiilor implicate, precum și din alte surse, conform legislației, în cadrul următoarelor programe/subprograme:

1. sectorul „Ocroțirea sănătății”
 - Subprogramul 8009 „Asistența medicală urgentă prespitalicească”
 - Subprogramul 8010 „Asistența medicală spitalicească”
 - Subprogramul 8019 „Dezvoltarea și modernizarea instituțiilor în domeniul ocrotirii sănătății”
2. sectorul „Protecția Socială”
 - Subprogramul 9006 „Protecția familiei și a copilului”
 - Subprogramul 9012 „Protecția socială în cazuri excepționale”
 - Subprogramul 9013 „Asigurarea egalității de șanse dintre femei și bărbați”
3. sectorul „Ordine Publică”
 - Subprogramul 3502 „Ordine și siguranță publică”
4. sectorul „Educație”
 - Subprogramul 8802 „Educație timpurie”
 - Subprogramul 8803 „Învățământ primar”
 - Subprogramul 8804 „Învățământ gimnazial”
 - Subprogramul 8805 „Învățământ special”
 - Subprogramul 8806 „Învățământ liceal”
 - Subprogramul 8808 „Învățământ secundar profesional”
 - Subprogramul 8809 „Învățământ mediu de specialitate”
 - Subprogramul 8810 „Învățământ superior”
 - Subprogramul 8811 „Învățământ superior postuniversitar”

89.Realizarea acțiunilor prezentului Program național ar putea genera costuri suplimentare față de cele prevăzute, care nu pot fi estimate la momentul elaborării acestuia și care urmează a fi determinate pe parcurs.

VI. Riscuri de implementare

90. Analiza situației privind bolile rare și consultările pe marginea Programului, au identificat următoarele riscuri principale de implementare a acestuia:

- 1) capacitățile financiare și umane *limitate* necesare pentru acoperirea necesităților de implementare a acțiunilor prezentului Program fără acoperire din buget;
- 2) insuficiența personalului medical angajat cu competențe în domeniu;
- 3) menținerea riscului sporit de apariție a situațiilor excepționale de sănătate publică, impactul acestora asupra tuturor sistemelor și al fluxului de refugiați ca urmare a războiului din Ucraina, ce poate avea ca efect încetinirea unor procese legislativ și diminuarea bugetelor din cauza realocării fondurilor pentru urgențele pandemice și umanitare;
- 4) eforturile dispersate de coordonare, monitorizare și evaluare a prezentului Program.

91.În scopul remedierii riscurilor s-au identificat următoarele măsuri:

- 1) monitorizarea și evaluarea riguroasă privind implementarea angajamentelor stabilite în Program;
- 2) crearea condițiilor atractive pentru tinerii specialiști pentru activitate în domeniul geneticii medicale;

- 3) elaborarea și aplicarea unor mecanisme de colaborare intersectoriale cu autoritățile publice centrale și locale competente;
- 4) dezvoltarea relațiilor de cooperare internațională pentru asigurarea detectării precoce, diagnosticării și tratamentului bolilor rare;
- 5) estimarea cât mai precisă a costurilor pentru acțiunile din Plan și a contribuției partenerilor de dezvoltare;
- 6) instituirea unui mecanism eficient de coordonare, monitorizare, evaluare și raportare.
92. Riscurile vor fi evaluate și monitorizate pe perioada realizării Programului și vor fi depuse eforturi pentru diminuarea efectelor lor, în limitelor competențelor.
93. Oportunitățile de reducere a riscurilor prevăzute în prezentul Program țin, în mare parte, de resursele oferite pentru implementarea acțiunilor incluse în Program.
94. Având în vedere posibilele riscuri legate de finanțarea acțiunilor incluse în Plan, insuficiența și capacitățile reduse a cadrelor responsabile de implementare, gradul de risc poate fi apreciat ca mediu.
95. Deminuirea acestor riscuri va fi posibilă prin colaborarea strânsă și suportul partenerilor internaționali de dezvoltare care vor sprijini cu asistență tehnică și financiară implementarea activităților, monitorizarea și evaluarea independentă a acestora.
96. De asemenea, acțiunile planificate vor fi implementate printr-o colaborare extinsă cu prestatorii din sistemul de sănătate, finanțatorii acestor servicii, autoritățile implicate și cu societatea civilă.

VII. Instituții responsabile

97. Ministerul Sănătății este autoritatea publică centrală responsabilă de implementarea majorității acțiunilor și de atingerea obiectivelor prevăzute de Program.
98. În Planul de acțiuni sunt specificate expres autoritățile responsabile pentru implementarea fiecărei acțiuni în parte.
99. În procesul de implementare a Programului se va asigura conlucrarea eficientă cu Ministerul Muncii și Protecției Sociale, Ministerul Educației și Cercetării, Compania Națională de Asigurări în Medicină, Agenția Națională pentru Sănătate Publică, Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale, autoritățile administrației publice locale, asociațiile pacienților cu boli rare.
100. Pe toată durata implementării Programului se va asigura colaborarea eficientă cu reprezentanții societății civile și a organizațiilor nonguvernamentale, a sindicatelor și patronatului, a societăților profesionale și Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemintanu” (în continuare – USMF), Centrul de Excelență de Medicină și Farmacie „Raisa Pacalo”, cu autoritățile administrației publice centrale și locale, precum și cu partenerii internaționali de dezvoltare.

VIII. Proceduri de raportare

101. Monitorizarea procesului de implementare a Programului se va realiza continuu de Ministerul Sănătății în scopul stabilirii gradului de realizare a acțiunilor, gradului de conformitate a acțiunilor întreprinse cu cele planificate, identificării cauzelor întârzierilor și modificărilor pentru îmbunătățirea procesului de implementare.
102. Monitorizarea Programului va fi organizată de către Ministerul Sănătății ca un proces continuu intern de colectare de date de rutină, prin care se va obține un feedback regulat asupra progresului înregistrat în atingerea obiectivelor specifice, se vor urmări schimbările și se va acumula informația necesară în baza indicatorilor statuați în Program pentru asigurarea eficacității acțiunilor și utilizării eficiente a resurselor în timpul implementării acestuia.

103. Rezultatele monitorizării Programului servesc pentru elaborarea raportului de progres în implementarea acestuia.

104. Evaluarea Programului va consta în examinarea riguroasă a produselor obținute și rezultatelor intermediare atinse pentru a determina măsura în care acesta este capabil să-și atingă obiectivele și rezultatele planificate și dacă schimbările din domeniu pot fi atribuite Programului.

105. Evaluarea Programului se va realiza la mijloc de termen de implementare a acestuia (evaluarea intermediară) și după expirarea termenului de implementare a Programului (evaluarea finală) în scopul prezentării unei imagini obiective în conformitate cu următoarele criterii:

- 1) relevanța Programului și a măsurilor incluse pentru țară;
- 2) gradul de realizare a obiectivelor (efectivitatea);
- 3) modul de utilizare a mijloacelor bugetare alocate (eficiența);
- 4) capacitatea de a produce efecte de durată (durabilitatea);
- 5) impactul Programului, estimat în cadrul evaluării finale.

106. Evaluările intermediare și finale vor fi efectuate de Ministerul Sănătății (evaluări interne). Pentru efectuarea evaluării finale, în caz că vor fi surse financiare disponibile, Ministerul Sănătății va contracta o entitate independentă la direct sau prin intermediul partenerilor de dezvoltare (evaluare externă).

107. Rapoartele de evaluare internă elaborate de Ministerul Sănătății vor avea următoarea structură:

- 1) sumar executiv, unde se va descrie scopul și obiectivele documentului de politici publice evaluat, rezultatele obținute în procesul de implementare, concluziile și recomandările principale;
- 2) introducere, unde se va descrie succint Programul evaluat, scopul evaluării, metodele de evaluare și constrângerile procesului de evaluare;
- 3) constatări, unde se vor prezenta detaliat rezultatele evaluării, în conformitate cu criteriile de relevanță, eficacitate, eficiență, durabilitate și, în cazul evaluării finale, impactul Programului;
- 4) concluzii, unde se vor descrie succint concluziile făcute în baza evaluării;
- 5) recomandări, unde se vor descrie activitățile recomandate pentru îmbunătățirea situației din domeniul bolilor rare și a Programului propriu-zis, în cazul evaluării intermediare.

108. Rapoartele de evaluare se vor publica pe pagina web oficială a Ministerului Sănătății.

109. Rezultatele evaluărilor vor fi utilizate la revizuirea Programului și la planificarea următoarelor intervenții în domeniul bolilor rare.