

RAPORT
cu privire la realizarea Programului Național
privind bolile rare pentru anii 2024–2028

Perioada raportării: anul 2025

Programul Național privind bolile rare pentru anii 2024–2028, aprobat prin Hotărârea Guvernului nr. 166/2024, constituie principalul instrument de politică publică destinat dezvoltării și consolidării sistemului național de prevenire, diagnostic, tratament, monitorizare și incluziune socială a persoanelor afectate de boli rare. Programul stabilește direcțiile strategice pentru dezvoltarea serviciilor medicale specializate, extinderea capacităților de cercetare și inovare, precum și armonizarea cadrului normativ național cu standardele și practicile Uniunii Europene.

Scopul Programului constă în asigurarea accesului echitabil și universal la diagnostic precoce, tratament adecvat, suport psihosocial și servicii integrate pentru pacienții cu boli rare, precum și în consolidarea sistemului național de supraveghere, cercetare și referință în domeniu. În egală măsură, Programul urmărește reducerea poverii medicale și sociale asociate acestor afecțiuni, creșterea calității vieții pacienților și a familiilor acestora și dezvoltarea unor mecanisme sustenabile de cooperare interinstituțională și internațională.

Prezentul raport reflectă nivelul de implementare a acțiunilor planificate pentru anul 2025 și a fost elaborat în baza informațiilor furnizate de instituțiile responsabile de implementare, inclusiv Ministerul Sănătății, Compania Națională de Asigurări în Medicină, Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”, IMSP Institutul Mamei și Copilului, Agenția Națională pentru Sănătate Publică și alte instituții relevante. Totodată, au fost utilizate date administrative, rapoarte instituționale și indicatori de monitorizare disponibili la nivel național.

Evaluarea implementării Programului a fost realizată în conformitate cu metodologia de monitorizare a politicilor publice și a inclus analiza gradului de realizare a acțiunilor planificate, evaluarea indicatorilor de rezultat și identificarea principalelor constrângeri și riscuri care au influențat procesul de implementare.

Obiectivul general al Programului vizează îmbunătățirea stării de sănătate și a calității vieții persoanelor cu boli rare prin dezvoltarea unui sistem integrat de servicii medicale, sociale și de cercetare, orientat spre pacient și adaptat standardelor europene.

În acest context, au fost stabilite următoarele obiective specifice:

- **Obiectivul specific 1.** Consolidarea cadrului de politici privind bolile rare și alinierea la standardele europene până în 2028.
- **Obiectivul specific 2.** Consolidarea capacităților naționale de cercetare și inovare în domeniul bolilor rare.
- **Obiectivul specific 3.** Dezvoltarea și asigurarea accesului la servicii medicale integrate pentru pacienții cu boli rare.

În conformitate cu metodologia de monitorizare, evaluarea implementării a fost realizată prin:

- analiza gradului de realizare a acțiunilor planificate;
- evaluarea indicatorilor de rezultat;
- identificarea constrângerilor și riscurilor de implementare.

Raportul cuprinde:

1. Constatările principale privind implementarea Programului;
2. Rezultatele-cheie obținute în anul 2025;
3. Resursele utilizate;
4. Problemele și constrângerile identificate.

În procesul de evaluare au fost utilizate calificativele: „*Realizat*”, „*Parțial realizat*” și „*Nerealizat*”.

1. Constatările principale privind nivelul de implementare a acțiunilor planificate pentru anul 2025

Analiza implementării Programului în anul 2025 evidențiază un nivel **moderat de realizare**, caracterizat prin progrese importante în domeniul cercetării, diagnosticării genetice și asigurării tratamentului, concomitent cu întârzieri semnificative în dezvoltarea cadrului normativ, a registrelor naționale și a mecanismelor integrate de servicii.

Obiectivul specific 1 – realizat ≈ 45 %.

Au fost înregistrate progrese în armonizarea legislativă cu UE și inițierea mecanismelor de evaluare a tehnologiilor medicale, însă componentele esențiale (ORPHA Code, Registrul Național, telemedicina, medicamente orfane) rămân neimplementate.

Obiectivul specific 2 – realizat ≈ 67 %.

S-au obținut rezultate semnificative în cercetarea biomedicală, screening neonatal pilot și cooperare internațională (proiecte bilaterale Moldova–România, consorții europene).

Obiectivul specific 3 – realizat ≈ 34 %.

S-au consolidat serviciile clinice de bază, inclusiv consilierea genetică, tratamentul medicamentos și diagnosticul molecular, însă persistă lipsuri în infrastructura de laborator, screening extins, telemedicină și incluziune socială.

Nivel de apreciere	Număr indicatori		Pondere
Realizat	9		17 %
Parțial realizat	24		45 %
Nerealizat	20		38 %
TOTAL	53		100 %

Nivelul general de implementare a Programului în anul 2025 este ≈ 40 %.

2. Rezultate-cheie atinse în anul 2025

Pe parcursul anului de raportare au fost înregistrate progrese importante în mai multe domenii prioritare ale Programului. În domeniul diagnosticului și cercetării, au fost extinse capacitățile de testare genetică și metabolică, inclusiv prin utilizarea metodelor Sanger și MLPA, precum și prin implementarea unor metode moderne de screening și diagnostic metabolomic. Aceste intervenții au contribuit la identificarea și confirmarea mai rapidă a cazurilor de erori înnăscute de metabolism și alte patologii rare.

Un progres important a fost reprezentat de participarea instituțiilor naționale în consorții europene și proiecte internaționale de cercetare, inclusiv în cadrul rețelelor eIMD și iNTD, ceea ce a facilitat schimbul de expertiză și accesul la practici moderne de diagnostic și management clinic.

În domeniul screeningului neonatal și al diagnosticului precoce, a fost inițiat procesul de extindere a programelor de screening pentru patologii precum fenilcetonuria, fibroza chistică, hipotiroidismul congenital și galactozemia. De asemenea, au fost demarate procedurile de achiziție pentru echipamente destinate screeningului neonatal extins, ceea ce creează premise pentru dezvoltarea ulterioară a serviciilor de diagnostic precoce la nivel național.

În ceea ce privește tratamentul și accesul la medicamente, prin intermediul fondurilor FAOM a fost asigurat tratamentul pentru 616 pacienți cu boli rare. Totodată, a fost menținută compensarea medicamentelor pentru opt categorii de boli rare și au fost implementate terapii specifice pentru boli metabolice și neurologice rare. Un rol important în asigurarea continuității tratamentului l-au avut și donațiile de medicamente orfane, inclusiv Sapropterin, Cerezyme și Aldurazyme.

La nivelul serviciilor clinice și de suport, au continuat activitățile de consiliere psihologică și genetică în cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului, iar centrele de referință pentru boli rare și-au consolidat capacitățile de diagnostic și management clinic. În paralel, personalul medical a beneficiat de activități de instruire și participare la conferințe și congrese internaționale dedicate bolilor rare.

În domeniul cooperării internaționale și cercetării au fost dezvoltate proiecte bilaterale Moldova–România în domeniul metabolomicii și a continuat dezvoltarea subprogramului DiMoGEN, orientat spre consolidarea cercetării genetice și moleculare.

3. Resurse utilizate în implementare

Implementarea Programului în anul 2025 a fost susținută din mai multe surse financiare, inclusiv fondurile asigurării obligatorii de asistență medicală, alocațiile bugetului de stat, resursele obținute prin proiecte internaționale și bilaterale, precum și donațiile oferite de partenerii farmaceutici și organizațiile de profil.

Resursele financiare și instituționale au fost orientate prioritar spre asigurarea tratamentului medicamentos pentru pacienții cu boli rare, dezvoltarea serviciilor de diagnostic genetic și molecular, consolidarea infrastructurii de laborator, susținerea cercetării biomedicale și instruirea personalului medical implicat în managementul acestor patologii.

În același timp, necesitățile existente în domeniul infrastructurii specializate, al tehnologiilor avansate de diagnostic și al serviciilor integrate indică necesitatea identificării unor surse suplimentare de finanțare și a consolidării mecanismelor de cooperare interinstituțională.

4. Probleme și constrângeri identificate

În pofida progreselor înregistrate, implementarea Programului a fost afectată de mai multe constrângeri structurale și instituționale. Una dintre principalele dificultăți rămâne lipsa implementării sistemului ORPHA Code și a Registrului Național de Boli Rare, ceea ce limitează posibilitățile de evidență, monitorizare și planificare strategică a serviciilor.

De asemenea, dezvoltarea insuficientă a screeningului prenatal și neonatal extins reduce capacitatea sistemului de sănătate de a asigura diagnosticul precoce și intervenția timpurie. Persistă și dificultăți privind infrastructura de telemedicină și integrarea serviciilor medicale și sociale pentru pacienții cu boli rare.

Accesul limitat la medicamente orfane inovative și existența unor mecanisme insuficient dezvoltate de compensare continuă să reprezinte o provocare majoră pentru asigurarea continuității tratamentului. Totodată, se menține insuficiența programelor de formare specializată pentru personalul medical și implicarea redusă a organizațiilor de pacienți în procesul de elaborare și evaluare a politicilor publice.

Au fost constatate întârzieri și în dezvoltarea serviciilor sociale specializate, inclusiv a serviciilor de tip respiro și a mecanismelor de incluziune educațională și socială. În plus, lipsa unor mecanisme funcționale de cooperare transfrontalieră limitează accesul pacienților la expertiză și servicii de înaltă performanță disponibile în alte state.

Raportul
privind realizarea prevederilor Programului național privind bolile rare pentru anii 2024-2028,
aprobat prin Hotărârea Guvernului nr. 166/2024

Perioada raportării: anul 2025

MS - Ministerul Sănătății
 CNAM - Compania Națională de Asigurări în Medicină
 CAPCS – Centrul pentru achiziții publice centralizate în sănătate
 AMDM - Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale
 USMF - Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”
 CSRGM al IMC - Centrul de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală al Institutului Mamei și Copilului
 MEC - Ministerul Educației și Cercetării
 CEMF - Centrul de Excelență în Medicină și Farmacie „Raisa Pacalo”
 MMPS - Ministerul Muncii și Protecției Sociale
 ANPCV - Agenția națională de prevenire și combatere a violenței împotriva femeilor și a violenței în familie
 MJ - Ministerul Justiției

Nr. crt.	Acțiunile întreprinse pentru realizarea obiectivelor	Termen de realizare	Instituție responsabilă	Costuri	Activități și indicatori realizați
Obiectivul general. Asigurarea accesului echitabil la diagnosticare, informare, îngrijire și tratament pentru toți bărbații, femeile și copiii afectați de boli rare					
Obiectivul specific 1. Cadrul de politici privind bolile rare consolidat și aliniat integral la cadrul normativ european până în anul 2028					
1.1.	Dezvoltarea cadrului normativ pe boli rare aliniat integral la legislația europeană cu utilizarea definiției comune a bolilor rare ca boli care afectează nu mai mult de 5 din 10 000 de persoane	Trimestrul IV, 2025	MS CNAM		<i>Indicator parțial realizat</i> În anul 2025 au fost inițiate acțiuni de armonizare a cadrului normativ național privind bolile rare cu legislația Uniunii Europene, prin participarea la exercițiul de screening bilateral pe Capitolul 28 „Protecția consumatorilor și a sănătății”, desfășurat în contextul procesului de aderare a Republicii Moldova la Uniunea Europeană. În cadrul acestui proces au fost analizate principalele acte europene relevante în domeniul bolilor rare și identificate necesitățile de transpunere în legislația națională, inclusiv: • Comunicarea Comisiei Europene „Bolile rare: o provocare pentru Europa” (COM/2008/0679 final, SEC(2008)2712, SEC(2008)2713); • Recomandarea Consiliului din 8 iunie 2009 privind o acțiune în domeniul bolilor rare (2009/C 151/02);

					• Decizia de punere în aplicare a Comisiei 2014/287/UE privind criteriile de constituire și evaluare a Rețelelor Europene de Referință (ERN); • Decizia de punere în aplicare (UE) 2019/1269 de modificare a cadrului privind rețelele europene de referință. Activitățile realizate au contribuit la identificarea cerințelor de armonizare legislativă și la pregătirea etapelor ulterioare de transpunere a cadrului european în domeniul bolilor rare. Procesul de elaborare și aprobare a cadrului normativ armonizat continuă în perioada următoare.
1.2	Reglementarea medicamentelor orfane prin transpunerea Regulamentului (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind medicamentele orfane (Regulamentul (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind medicamentele orfane)	2028	MS AMDM CNAM		Indicator parțial realizat În continuarea acțiunilor descrise la pct. 1.1. privind armonizarea cadrului normativ național cu legislația Uniunii Europene în domeniul bolilor rare, în anul 2025 au fost inițiate activități de analiză și transpunere a prevederilor Regulamentului (CE) nr. 141/2000 al Parlamentului European și al Consiliului din 16 decembrie 1999 privind medicamentele orfane. În acest context, Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale a demarat procesul de evaluare a cadrului normativ existent și identificare a ajustărilor necesare pentru alinierea mecanismelor naționale de reglementare, autorizare și acces la medicamentele orfane la standardele Uniunii Europene. Procesul de elaborare și aprobare a actelor normative aferente continuă în perioada următoare.
1.3	Dezvoltarea cadrului normativ pentru asigurarea accesului la produse medicamentoase orfane	2025	MS AMDM CNAM		Indicator realizat În anul 2025 a fost elaborat proiectul Regulamentului privind mecanismul național de evaluare a tehnologiilor medicale și de luare a deciziei de finanțare din fonduri publice (număr unic 971/CNAM/2024), care stabilește cadrul procedural pentru evaluarea tehnologiilor medicale și pentru adoptarea deciziilor de finanțare din fonduri publice. Conform prevederilor proiectului, mecanismul de evaluare se aplică medicamentelor inovative, inclusiv celor biologice și orfane, precum și medicamentelor autorizate de Agenția Europeană a Medicamentului, contribuind la consolidarea cadrului normativ privind accesul pacienților la produse medicamentoase orfane.

1.4	Punerea în aplicare a clasificării și codificării ORPHA Code a bolilor rare	Trimestrul II, 2025	MS ANSP CNAM AMDM USMF CSRGM al IMC		Indicator parțial realizat În anul 2025 au fost inițiate activitățile pregătitoare pentru implementarea clasificării și codificării ORPHA Code a bolilor rare, inclusiv evaluarea condițiilor tehnice și instituționale necesare aplicării acestui sistem de codificare. Totodată, a fost transmisă o solicitare către rețeaua Orphanet în vederea obținerii suportului metodologic și a informațiilor necesare pentru etapele ulterioare de implementare a clasificării ORPHA Code în sistemul național de sănătate. Procesul de implementare integrală a acțiunii continuă în anul 2026.
1.5	Elaborarea și aprobarea formularelor de evidență medicală primară care permit codificarea bolilor rare și generarea rapoartelor privind bolile rare înregistrate în Republica Moldova dezagregate conform criteriilor minime: sex, vârstă, mediu de trai, statut socioeconomic, dizabilitat	Trimestrul II, 2025	MS ANSP USMF CSRGM al IMC AMDM CNAM		Indicator parțial realizat În anul 2025 au fost analizate necesitățile privind dezvoltarea formularelor de evidență medicală primară pentru codificarea bolilor rare și generarea rapoartelor statistice dezagregate conform criteriilor minime stabilite. Realizarea integrală a acțiunii este condiționată de implementarea clasificării și codificării ORPHA Code prevăzută la acțiunea 1.4, care reprezintă baza tehnică și metodologică pentru dezvoltarea sistemului de evidență și raportare a bolilor rare la nivel național. Finalizarea și aprobarea formularelor respective continuă în anul 2026.
1.6	Dezvoltarea capacităților de accesare și de utilizare a bazei de date a bolilor rare al Uniunii Europene, pe baza rețelei Orphanet și a altor rețele existente, după cum se precizează în comunicarea Comisiei privind bolile rare	Trimestrul IV, 2026	MS ANSP USMF CSRGM al IMC AMDM CNAM		Indicator parțial realizat În anul 2025 au continuat activitățile de consolidare a cooperării și schimbului de informații în domeniul bolilor rare prin participarea specialiștilor din cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului în consorții și rețele internaționale de cercetare dedicate bolilor rare, inclusiv: • International Consortium on European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases (eIMD); https://www.e-imd.org/e-imd/project-description/members • International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders (iNTD). https://intd-online.org/centers. Participarea în cadrul acestor rețele contribuie la dezvoltarea capacităților de accesare și utilizare a informațiilor și expertizei europene în domeniul bolilor rare, precum și la consolidarea cooperării științifice și clinice internaționale. Totodată, integrarea deplină în rețelele europene de referință și extinderea accesului la infrastructurile europene dedicate bolilor rare sunt

					condiționate de etapele ulterioare ale procesului de aderare a Republicii Moldova la Uniunea Europeană. Implementarea integrală a acțiunii continuă în anii următori.
1.7.	Dezvoltarea Registrului Național de Boli Rare care integrează datele privind diagnosticurile confirmate de Boli Rare de către Centrul Național de Boli Rare și Centrele de referință pentru Boli Rare de profil	Trimestrul IV, 2026	MS ANSP USMF CSRGM al IMC AMDM CNAM		Indicator nerealizat În anul 2025 nu a fost realizată dezvoltarea Registrului Național de Boli Rare care să integreze datele privind diagnosticurile confirmate de către Centrul Național de Boli Rare și centrele de referință de profil. Implementarea acțiunii este condiționată de dezvoltarea cadrului tehnic și normativ aferent, inclusiv de implementarea clasificării și codificării ORPHA Code și de instituirea mecanismelor naționale de evidență și raportare a bolilor rare.
1.8.	Dezvoltarea relațiilor de colaborare și integrare a datelor cu Registrele de boli rare susținute la nivel European	Trimestrul I, 2028	MS ANSP CSRGM al IMC CNAM		Indicator partial realizat În anul 2025 au continuat activitățile de consolidare a colaborării cu registre și rețele europene de boli rare prin participarea IMSP Institutul Mamei și Copilului în cadrul a două consorții internaționale: International Consortium on European Registry and Network for Intoxication Type Metabolic Diseases (eIMD) https://www.e-imd.org/e-imd/project-description/members și International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders iNTD https://intd-online.org/centers . În cadrul acestor platforme au fost raportate și introduse date privind pacienți cu erori înnăscute de metabolism de tip intoxicație, inclusiv cazuri de acidurie metilmalonică (3 cazuri), contribuind la integrarea progresivă a informațiilor clinice în registrele europene de profil și la consolidarea cooperării în domeniul bolilor rare.
1.9.	Perfecționarea modului de organizare a accesului pacienților care suferă de boli rare la diagnostic, tratament, măsuri de reabilitare și incluziune socială	2028	MS ANSP USMF CSRGM al IMC AMDM		Indicator nerealizat În anul 2025 nu au fost realizate acțiuni normative și organizaționale privind perfecționarea mecanismelor integrate de acces al pacienților cu boli rare la servicii de diagnostic, tratament, reabilitare și incluziune socială. Activitatea urmează a fi continuată în perioada de implementare a Programului național privind bolile rare pentru anii 2024–2028, inclusiv prin dezvoltarea traseului pacientului, extinderea serviciilor specializate și consolidarea mecanismelor intersectoriale de suport medical și social.

1.10.	Dezvoltarea Acordurilor de colaborare internaționale și aderarea la programele de tratament comune al unor boli rare	2028	MS CNAM USMF CSRGM al IMC		Indicator parțial realizat În anul 2025 nu au fost încheiate acorduri internaționale noi și nici realizată aderarea la programe comune internaționale de tratament pentru bolile rare. Totodată, au continuat activitățile de cooperare și dialog cu parteneri și rețele internaționale din domeniul bolilor rare, în scopul identificării oportunităților de dezvoltare a unor viitoare acorduri și mecanisme de colaborare privind diagnosticul și tratamentul pacienților cu boli rare.
Obiectivul specific 2. Consolidarea capacităților naționale de cercetare și inovare pentru luarea deciziilor, în scopul accelerării și îmbunătățirii răspunsului național la bolile rare până în anul 2028.					
2.1	Determinarea necesităților și priorităților pentru cercetarea fundamentală, clinică și translațională în domeniul bolilor rare, modalitățile de sprijinire a acestora și promovarea abordărilor de cooperare interdisciplinară care să fie adoptate în mod complementar prin intermediul programelor naționale și internaționale	Trimestrul I, 2026	MS MEC USMF CSRGM al IMC Institutul Oncologic Spitalul Clinic Republican „T. Moșneaga” Institutul de Pneumologie „Chiril Draganiuc”; Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „D Gherman” Institutul de Cardiologie		Indicator realizat 1. În anul 2025 a continuat implementarea proiectului științific bilateral Republica Moldova–România „NMR Metabolomics in Diagnosis and Monitoring of Metabolic Diseases” (cod PN-IV-P8-8.3-ROMD-2023-0249), pentru perioada 2024–2026, realizat în parteneriat cu Institutul de Chimie Macromoleculară „Petru Poni” al Academiei Române din Iași, în consorțiu cu IMSP Institutul Mamei și Copilului (Partener 1), USMF „Nicolae Testemițanu” (Partener 2) și Universitatea de Stat din Moldova (Partener 3). În cadrul proiectului este implementat un proiect-pilot de screening neonatal extins prin metoda spectroscopiei RMN din urina nou-născuților din maternitatea IMSP Institutul Mamei și Copilului, în scopul identificării precoce a unui spectru extins de boli rare. Activitatea contribuie la consolidarea capacităților naționale pentru implementarea ulterioară a programelor de screening neonatal extins la nivel național. În perioada 2024–2025 au fost recoltate aproximativ 2700 de probe de urină de la nou-născuți, reprezentând circa 30% din totalul nașterilor din maternitatea IMSP IMC. În urma analizelor efectuate, 10 cazuri au fost suspectate de erori înnăscute de metabolism, dintre care 3 cazuri au fost confirmate (1 caz de fenilcetonurie și 2 cazuri de acidurie metilmalonică), iar alte 2 cazuri necesită investigații suplimentare pentru confirmare. Totodată, aceeași metodă a fost utilizată drept screening selectiv în procesul de evaluare diagnostică a pacienților suspecți de erori înnăscute de metabolism. 2. De asemenea, în anul 2025 a fost inițiat un nou proiect bilateral

					moldo-român „Monitorizare avansată prin RMN a pacienților cu tulburări metabolice din Moldova” (Acronim: MeMoMaR), pentru perioada 2025–2027, cod 25.80013.8007.16ROMD.
2.2	Susținerea participării cercetătorilor la nivel național la programe de cercetare privind bolile rare finanțate la toate nivelurile corespunzătoare, inclusiv la nivel internațional	2028	MS MEC USMF CSRG al IMC	1,3 mln lei.	Indicator realizat 1. În anul 2025 au fost dezvoltate și promovate inițiative de cercetare în domeniul bolilor rare la nivel național și internațional, prin participarea instituțiilor medicale și academice la proiecte de cercetare și programe de cooperare științifică. 2. IMSP Institutul Mamei și Copilului a elaborat proiectul de cercetare „Screening-ul selectiv prin Focusarea Izoelectrică a Transferinei pentru diagnosticul Dereglărilor Congenitale ale Glicozilării”, depus în cadrul concursului național „Stimularea Excelenței prin Cercetare 2024–2025”, organizat de ANCD. Deși proiectul a obținut un punctaj înalt la evaluare, acesta nu a fost selectat pentru finanțare. Activitățile planificate au fost ulterior susținute prin intermediul Subprogramului instituțional DiMoGEN (140102), implementat de IMSP Institutul Mamei și Copilului. 3. În cadrul Subprogramului instituțional „Diagnosticul și monitoringul bolilor genetice în profilaxia sănătății mamei și copilului” (DiMoGEN, 2024–2027) au fost continuate activitățile de cercetare privind diagnosticul molecular-genetic, screeningul selectiv și monitorizarea bolilor rare, inclusiv a erorilor înnăscute de metabolism. 4. A fost elaborat și depus proiectul bilateral moldo-român „Monitorizare avansată prin RMN a pacienților cu tulburări metabolice din Moldova” (cod preventiv TEMP-PCB-RO-MD-2024-0821), în cooperare cu Institutul de Chimie Macromoleculară „Petru Poni” al Academiei Române, Iași, în cadrul apelului proiectelor complexe bilaterale România–Republica Moldova 2024, lansat de MEC. Proiectul prevede monitorizarea pacienților cu erori înnăscute de metabolism prin utilizarea metodei spectroscopiei RMN a urinei. 5. Au fost consolidate colaborările internaționale în domeniul cercetării

					bolilor rare prin participarea specialiștilor din Republica Moldova la rețele și activități științifice europene dedicate bolilor metabolice și genetice rare.
2.3	Includerea în planurile de cercetare a domeniului bolilor rare, cu asigurarea unei finanțări sigure și durabile a cercetării în domeniul dat	2028	MS MEC USMF CSRGM al IMC Institutul Oncologic Spitalul Clinic Republican „T. Moșneaga” Institutul de Pneumologie „Chiril Draganiuc”; Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „D Gherman” Institutul de Cardiologie		Indicator parțial realizat În anul 2025, domeniul bolilor rare a fost inclus în activitățile de cercetare desfășurate în cadrul Subprogramului instituțional „Diagnosticul și monitoringul bolilor genetice în profilaxia sănătății mamei și copilului” (DiMoGEN, Cod 140102), implementat în perioada 2024–2027 în cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului. Prin intermediul acestui subprogram sunt susținute activități de cercetare orientate spre diagnosticul molecular-genetic, screeningul selectiv și monitorizarea pacienților cu boli rare. Totodată, procesul de integrare a tematicii bolilor rare în planurile instituționale de cercetare și de consolidare a unui mecanism durabil de finanțare la nivel național se află în curs de dezvoltare, urmând a fi extins etapizat în cadrul instituțiilor responsabile până în anul 2028.
2.4.	Dezvoltarea unui sistem de aplicare a rezultatelor cercetării în practica clinică destinată bolilor rare	2028	MS MEC USMF CSRGM al IMC Institutul Oncologic Spitalul Clinic Republican „T. Moșneaga” Institutul de Pneumologie „Chiril		Indicator parțial realizat În anul 2025 au fost continuate activitățile de cercetare și validare a unor metode moderne de diagnostic și screening pentru bolile rare, desfășurate în cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului și în colaborare cu parteneri academici naționali și internaționali. Rezultatele obținute în cadrul proiectelor de cercetare sunt valorificate gradual în practica clinică, contribuind la îmbunătățirea procesului de diagnostic și evaluare a pacienților cu boli rare. Totuși, un mecanism național integrat și sistematizat de transfer al rezultatelor cercetării în practica clinică nu este încă instituit, dezvoltarea acestuia fiind prevăzută etapizat până în anul 2028. .

			Draganiuc”; Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „D Gherman” Institutul de Cardiologie		
2.5.	Dezvoltarea cooperării în privința cercetării cu țări active în cercetarea în domeniul bolilor rare și în privința schimbului de informații și de expertiză	2028	MS MEC USMF CSRGM al IMC Institutul Oncologic Spitalul Clinic Republican „T. Moșneaga” Institutul de Pneumologie „Chiril Draganiuc”; Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „D Gherman” Institutul de 2.5		Indicator parțial realizat 1. IMSP Institutul Mamei și Copilului deține Contractul de cercetare nr. 5 din 07.12.2018 și Acordul de cercetare nr. 77 din 22.10.2019 cu Institutul de Chimie Macromoleculară „Petru Poni” al Academiei Române din Iași, România, în vederea facilitării analizelor metabolomice utilizate în procesul de diagnostic și monitorizare a pacienților cu boli rare, prin aplicarea metodei spectroscopiei RMN pentru analiza acizilor organici urinari. 2. A fost semnat Acordul de colaborare în cadrul proiectului bilateral moldo-român PN-IV-P8-8.3-ROMD-2023-0249 „Metabolomică RMN în diagnosticul și monitorizarea bolilor metabolice” (DiMoMeD), conform Contractului de finanțare nr. 30ROMD/20.05.2024, între Institutul de Chimie Macromoleculară „Petru Poni” al Academiei Române, Iași și IMSP Institutul Mamei și Copilului (Partener 1), USMF „Nicolae Testemițanu” (Partener 2) și USM (Partener 3). 3. A fost elaborat și depus proiectul bilateral moldo-român „Monitorizare avansată prin RMN a pacienților cu tulburări metabolice din Moldova” (cod preventiv TEMP-PCB-RO-MD-2024-0821), în cooperare cu Institutul de Chimie Macromoleculară „Petru Poni” al Academiei Române, Iași, în cadrul apelului proiectelor complexe bilaterale România–Republica Moldova 2024, lansat de MEC. Proiectul a fost desemnat câștigător și inițiat în anul 2025 sub acronimul MeMoMaR (2025–2027), cod 25.80013.8007.16ROMD.
2.6.	Stimularea cercetării, dezvoltării și introducerii pe piață a produselor medicamentoase orfane	2027	MS MEC USMF CSRGM al IMC Institutul Oncologic		Indicator parțial realizat IMSP Institutul Mamei și Copilului a desfășurat activități de cooperare cu compania Almeda Pharmaceuticals AG (Elveția) în vederea introducerii în Republica Moldova, cu titlu de donație, a produsului medicamentos orfan Sapropterin Dipharma 100 mg, destinat tratamentului individualizat al pacienților cu Fenilketonurie și Hiperfenilalaninemie.

			Spitalul Clinic Republican „T. Moșneaga” Institutul de Pneumologie „Chiril Draganiuc”; Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „D Gherman” Institutul de Cardiologie		Conform scrisorii de donație din 24.12.2024, au fost recepționate 10 cutii de produs medicamentos, în valoare totală de 3900 euro. Preparatul a fost utilizat pentru evaluarea eficacității tratamentului cu Sapropterină la 3 pacienți cu Fenilcetonurie din Republica Moldova, în vederea optimizării tratamentului și reducerii dependenței de dieta hipofenilalaninică. În urma evaluării clinice, 2 pacienți pediatrici cu Fenilcetonurie au demonstrat răspuns terapeutic pozitiv la tratament, fapt care susține necesitatea facilitării accesului la acest produs medicamentos și includerii acestuia în mecanismele naționale de tratament și achiziție pentru pacienții eligibili.
Obiectivul specific 3. Servicii medicale privind bolile rare integrate și prestate tuturor pacienților (femei, bărbați și copii) conform standardelor europene până în anul 2028					
3.1	Dezvoltarea capacităților de expertiză a Centrului de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală al Instituției Medico-Sanitare Publice Institutul Mamei și Copilului în calitate de Centrul Național pe Boli Rare	2028	MS CSRGM al IMC	790 mii lei	Indicator parțial realizat 1. Prin Ordinul Ministrului Sănătății nr. 508 din 10.06.2024, IMSP Institutul Mamei și Copilului a fost desemnat responsabil de coordonarea procesului de implementare a Programului Național privind Bolile Rare. 2. În cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului este implementat Subprogramul instituțional 140102 „Diagnosticul și monitorizarea bolilor genetice în profilaxia sănătății mamei și copilului” (DiMoGEN), pentru perioada 2024–2027, care contribuie la consolidarea capacităților de diagnostic și monitorizare a bolilor rare la nivel național. 3. Procesul de dezvoltare și consolidare a Centrului Național pentru Boli Rare continuă prin extinderea capacităților de diagnostic, monitorizare și coordonare a serviciilor specializate pentru pacienții cu boli rare, activitățile urmând a fi implementate etapizat până în anul 2028.
3.2	Identificarea instituțiilor specializate cu capacități de diagnostic și monitorizare al pacienților cu boli rare (de profil) și atribuirea acestora calitatea de Centre de referință în Boli Rare de profil	Trimestrul II, 2025	MS CSRGM al IMC Institutul Oncologic Spitalul Clinic Republican „T. Moșneaga”		Indicator realizat 1. A fost definitivată lista instituțiilor medico-sanitare de nivel III cu capacități de diagnostic și monitorizare a pacienților cu boli rare și au fost desemnate persoanele responsabile pentru coordonarea activităților în vederea atribuirii statutului de Centre de referință pentru boli rare de profil. 2. Totodată, a fost instituit mecanismul de înregistrare a cazurilor de

			Institutul de Pneumologie „Chiril Draganiuc”; Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „D Gherman” Institutul de Cardiologie		boli rare în Registrul Național de Boli Rare, acesta urmând să fie aprobat și reglementat la nivel național.
3.3	Participarea centrelor de expertiză naționale la rețelele europene de referință respectând competențele și normele naționale	Trimestrul III, 2026	MS		Indicator parțial realizat Participarea centrelor naționale de expertiză la rețelele europene de referință pentru bolile rare este condiționată de procesul de aderare a Republicii Moldova la Uniunea Europeană și de îndeplinirea criteriilor de eligibilitate stabilite pentru statele membre și instituțiile participante. În anul 2025 au fost continuate activitățile pregătitoare pentru corespunderea cerințelor necesare participării la rețelele europene de referință, inclusiv menținerea colaborării cu rețeaua METAB-ERN, inițiată de IMSP Institutul Mamei și Copilului în anul 2024. Acțiunea a fost transferată pentru realizare în anii următori.
3.4	Dezvoltarea și implementarea tehnologiilor informației, precum telemedicina, pentru a asigura accesul la distanță la asistența medicală specifică necesară pacienților cu boli rare	Trimestrul IV, 2026	MS		Indicator nerealizat Activitatea nu a fost realizată în perioada de raportare și a fost transferată pentru implementare în anii următori.
3.5.	Reglementarea traseului unui pacient suspectat pentru boală rară pentru asigurarea unui diagnostic timpuriu, stabilirea conduitei de tratament și recuperare	Trimestrul III 2025	MS CNAM CSRGM al IMC		Indicator parțial realizat A fost inițiat procesul de reglementare a traseului pacientului suspect de boală rară, în vederea asigurării diagnosticului precoce, a conduitei terapeutice și a măsurilor de recuperare. Finalizarea mecanismului este condiționată de implementarea unor investigații specifice noi, inclusiv a programelor de screening extins, aflate actualmente în proces de dezvoltare. Activitatea a fost transferată pentru continuare în anul 2026.

3.6.	Elaborarea protocoalelor clinice naționale pentru bolile rare înregistrate în Republica Moldova și cu includerea tehnologiilor moderne de diagnostic și tratament conform bunelor practici europene	Trimestrul IV, 2027	MS		Indicator realizat În colaborare cu Direcția managementul calității serviciilor de sănătate a Ministerului Sănătății au fost identificate 54 de protocoale clinice naționale relevante pentru domeniul bolilor rare și au fost constituite comisii de specialitate pentru revizuirea protocoalelor expirate și elaborarea unor protocoale noi, în conformitate cu bunele practici europene.
3.7.	Instruirea personalului medical în domeniul bolilor rare din centrele de diagnosticare specializate (de profil), de nivel III, inclusiv peste hotare	Trimestrul IV, 2027	MS USMF CEMF		Indicator realizat În anul 2025 au fost desfășurate activități complexe de instruire și consolidare a capacităților profesionale ale personalului medical din domeniul bolilor rare, cu implicarea instituțiilor medico-sanitare de nivel III, a mediului academic și a partenerilor internaționali. Cu ocazia Zilei Internaționale a Bolilor Rare (27.02–01.03.2025), a fost organizată Conferința națională „Ziua Bolilor Rare 2025” (Ordinul MS nr. 190 din 21.02.2025), eveniment desfășurat în cooperare cu instituțiile medicale de nivel III. Conferința a asigurat acces deschis la sesiuni științifice și materiale de instruire, reunind aproximativ 180 de participanți și fiind transmisă online prin intermediul platformelor digitale. (http://www.rarediseaseday.org/page/news/thank-you-for-another-successful-year). Evenimentul a inclus sesiuni științifice dedicate diagnosticului și managementului bolilor rare, fiind înregistrat în rețeaua EURORDIS, și a fost completat de activități de informare publică, inclusiv un flash-mob online cu mesajul „Alătură-te nouă pentru a face auzită vocea bolilor rare!”, la care au participat specialiști din domeniul medical, biologic, al asistenței sociale, precum și organizații ale societății civile. Participanții au beneficiat de certificare profesională, cu acordarea a 15 credite EMC.. În perioada 10–15 noiembrie 2025, echipele de cercetători și clinicieni au participat în calitate de co-organizatori la Congresul internațional „Medicina, Științele Moleculare și de Mediu (MedMolMed 2025)”, desfășurat în parteneriat cu USMF „Nicolae Testemițanu”, IMSP Institutul Mamei și Copilului și Universitatea de Stat din Moldova – Institutul de Chimie. Evenimentul a avut ca obiectiv consolidarea colaborării științifice în domeniul științelor vieții și medicinei moleculare, inclusiv în domeniul bolilor rare, reunind aproximativ 300 de participanți

					și contribuind la diseminarea rezultatelor cercetării prin publicarea materialelor științifice (ISBN 978-9975-62-925-6, DOI: 10.19261/medmol25).https://icmpp.ro/medmolmed2025/files/MedMolMed_2025_Book-of-Abstracts.pdf De asemenea, specialiștii din Republica Moldova au participat la manifestări științifice internaționale relevante, inclusiv: • Congresul aniversar „80 de ani de inovație în sănătate și educație medicală”; • Conferința „Zilele Pediatriei Iașene – N.N. Trifan”, ediția XXXVII, Iași, România (18–21.06.2025); • The 6th European Society of Human Genetics Conference, Milano, Italia (24–27.05.2025). Aceste activități au contribuit la dezvoltarea competențelor profesionale, schimbul de bune practici și consolidarea cooperării internaționale în domeniul bolilor rare.
3.8.	Crearea echipelor medicale multidisciplinare pentru stabilirea diagnosticului de boală rară pe baza examenului clinic și a investigațiilor paraclinice efectuate la nivelul III de asistență medicală, ținând cont de indicațiile ghidurilor de bună practică	Trimestrul II, 2027	MS		Indicator parțial realizat Echipa specialiștilor geneticieni din cadrul Republicii Moldova are un rol esențial în confirmarea diagnosticului de boală rară, majoritatea cazurilor fiind concentrate în cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului. Pacienții diagnosticați cu hipertensiune pulmonară au fost incluși în Programul „Boli Rare”, finanțat de stat, beneficiind de: • tratamente specifice; • servicii diagnostice pentru confirmarea diagnosticului; • servicii de reabilitare; • activități educaționale și de socializare; • servicii de consiliere și suport pentru familie și aparținători. Procesul de instituționalizare completă a echipelor multidisciplinare specializate continuă și va fi dezvoltat în perioada următoare de implementare a Programului.
3.9.	Extinderea listei investigațiilor (inclusiv celor imunologice și molecular-genetice) pentru diagnosticul bolilor rare realizate în cadrul laboratoarelor specializate de referință, inclusiv a probelor	Trimestrul IV, 2028	MS CNAM		Indicator parțial realizat 1. În cadrul Subprogramului instituțional 140102 „Diagnosticul și monitoringul bolilor genetice în profilaxia sănătății mamei și copilului” (DiMoGEN, 2024–2027), este realizat în mod continuu procesul de extindere a spectrului de investigații molecular-genetice în laboratoarele IMSP Institutul Mamei și Copilului – CSRGM. 2. În prezent, sunt implementate metode de secvențiere Sanger pentru

	recoltate din orice zonă a țării cu raportarea rezultatului centrului specializat de referință care include pacientul cu boală rară în evidență și monitorizare				diagnosticul mai multor boli genetice, inclusiv: alcaptonurie (HGD), hiperglicinemie non-ketotică (GLDC), boala Wilson (ATP7B), boli mitocondriale (POLG, SURF1, SDHA, BCS1L, DGUOK), fenilketonurie (PAH), acidemie metilmalonică (MMA, MMAA), glicogenoză tip I (G6PC), galactozemie (GALT, GALK, GALM, GALE), fructozemie (ALDOB) și defecte de glicozilare congenitală (PMM2). 3. De asemenea, este utilizată metoda MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), prin analiza a 58 de gene (ex. GJB2, GJB3, GJB6, WFS1, POU3F4, EIF3H, ACTRT2, CREBBP, GABRD, DGCR8, PAX6, RAI1, FSHB, DCDC1, NSD1, PAFAH1B1 ș.a.), pentru diagnosticarea a 22 de sindroame microdeleționale (inclusiv sindromul DiGeorge, Williams-Beuren, Prader-Willi, Cri-du-Chat, Wolf-Hirschhorn, 1p36 deleție ș.a.) și a unor gene asociate tulburărilor din spectrul autist (ex. SHANK3, CHRNA7, UBE3A, ATP10A). Activitățile sunt realizate în mod continuu în cadrul laboratorului de genetică medicală al IMSP IMC, în scopul diversificării metodelor diagnostice și creșterii accesului la investigații specializate pentru pacienții cu boli rare.
3.10.	Asigurarea pacientului cu boala rară cu formular de urgență, care să specifice necesitățile acestuia în caz de eventuală urgență, de model aprobat	Trimestrul II, 2026	MS		Indicator nerealizat Nu a fost elaborat modelul aprobat al formularului de urgență pentru pacienții cu boli rare. Activitatea nu a fost inițiată din cauza necesității de armonizare a conținutului cu standardele internaționale și a consultărilor interinstituționale prelabile.
3.11.	Organizarea și consolidarea capacităților laboratorului de referință în boli rare în cadrul Centrului de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală al Institutului Mamei și Copilului	Trimestrul IV, 2027	MS CNAM		Indicator nerealizat Procesul de organizare și consolidare a laboratorului de referință nu a fost inițiat integral. Sunt necesare investiții suplimentare în infrastructură, echipamente și resurse umane specializate.
3.12.	Extinderea spectrului de analize existente cu unele teste strict specifice necesare pentru stabilirea diagnosticului sau	2027	MS CNAM		Indicator nerealizat Extinderea testelor specializate nu a fost realizată. Implementarea este condiționată de dotarea tehnică a laboratoarelor și de dezvoltarea capacităților de resurse umane.

	monitorizare în laboratoarele Centrelor de Expertiză de boli rare de profil				
3.13.	Elaborarea programelor de screening neonatal și selectiv de diagnostic al bolilor rare	Trimestrul IV, 2026	MS CNAM		Indicator parțial realizat A fost inițiată procedura de achiziție a echipamentelor necesare pentru implementarea screening-ului neonatal extins, destinat identificării precoce a unui spectru de boli rare. Sunt prevăzute două componente principale : I - metoda spectrometriei de masă – pentru screeningul fenilcetonuriei și a cel puțin 20 de erori înăscute de metabolism; II - metoda fluorometriei - pentru realizarea screening-ului neonatal la metoda fluorometriei – pentru screeningul neonatal al fibrozei chistice, hipotiroidismului congenital și galactozemiei.
3.14.	Definirea Listei de servicii specifice, conform necesităților pacienților cu boli rare din Republica Moldova, acoperite din mijloacele fondurilor asigurării obligatorii de asistență medicală	Trimestrul I, 2025	MS CNAM		Indicator parțial realizat A fost inițiat procesul de elaborare a listei de servicii medicale necesare pacienților cu boli rare din Republica Moldova, prin consultări cu CNAM, în vederea includerii acestora în pachetul de servicii acoperite din fondurile asigurării obligatorii de asistență medicală. Acțiunea este transferată pentru realizare în anul 2026.
3.15.	Asigurarea accesului la serviciile „respiro” pentru familiile cu copii cu dizabilități cu boli rare	2028	MMPS		Indicator nerealizat Serviciile de tip „respiro” nu au fost dezvoltate. Lipsesc mecanismele operaționale și cadrul instituțional necesar pentru implementarea acestui tip de suport social.
3.16.	Incluziunea educațională și socială adaptată fiecărui pacient cu boala rară în corespundere cu necesitățile acestuia	2028	MS MEC		Indicator nerealizat Măsurile de incluziune educațională și socială pentru pacienții cu boli rare nu au fost dezvoltate în mod sistemic. Intervențiile existente sunt fragmentare și necesită consolidare intersectorială.
3.17.	Formarea capacităților în gestionarea cazurilor de violență față de persoanele cu boli rare, inclusiv în identificarea semnelor specifice violenței	2028	MS MEC ANPCV		Indicator nerealizat Nu au fost dezvoltate capacități specializate pentru identificarea și gestionarea cazurilor de violență față de persoanele cu boli rare. Este necesară elaborarea de proceduri și instruirea personalului relevant.

3.18.	Organizarea serviciilor de consiliere psihologică pentru îngrijirea persoanelor cu boli rare și familiilor acestora	2025	MS MEC		Indicator realizat Serviciile de consiliere psihologică pentru pacienții cu boli rare și familiile acestora sunt asigurate în cadrul IMSP Institutul Mamei și Copilului, în corelare cu serviciile de genetică medicală. În cazurile suspecte de boli genetice, pacienții și familiile acestora beneficiază de consiliere psihologică și consult genetic, cu confirmarea diagnosticului prin investigații de specialitate (inclusiv analiza cariotipului). În funcție de rezultat, sunt inițiate procedurile medicale și sociale corespunzătoare, inclusiv pentru evaluarea gradului de dizabilitate.
3.19.	Planificarea și asigurarea cu tratament medicamentos a pacienților cu boli rare din surse centralizate și din fondurile asigurării obligatorii de asistență medicală	2028	MS CNAM		Indicator realizat În anul 2025, a fost asigurat accesul pacienților cu boli rare la tratament medicamentos din sursele Fondului asigurării obligatorii de asistență medicală (FAOAM), inclusiv pentru medicamente costisitoare utilizate în cadrul asistenței medicale spitalicești și al asistenței medicale specializate de ambulatoriu. Au fost acoperite tratamente pentru principalele boli rare, inclusiv miastenia gravis, sindromul Guillain-Barré, scleroza multiplă, distrofia musculară Duchenne, hipertensiunea pulmonară, fibroza chistică și epidermoliza buloasă, fiind asigurată continuitatea terapiei pentru pacienții eligibili. În total, au beneficiat de tratament 616 pacienți, cu o valoare totală de aproximativ 55.858,26 mii lei din FAOAM. Suplimentar, au fost acoperite produse dietetice cu destinație medicală specială pentru pacienți cu erori înnăscute de metabolism (inclusiv fenilcetonurie și MMA), în volum de 23 de poziții, pentru aproximativ 50 de pacienți, în sumă de circa 7.000,0 mii lei. De asemenea, au fost utilizate donații de medicamente pentru terapii de substituție enzimatică (inclusiv pentru boala Gaucher și MPS I), în beneficiul pacienților pediatrici.
3.20.	Instituirea Comitetului pentru produse medicamentoase orfane	Trimestrul II 2026	MS AMDM		Indicator nerealizat Activitatea nu a fost inițiată. Nu a fost constituit cadrul instituțional necesar pentru instituirea Comitetului pentru produse medicamentoase orfane, fiind necesare consultări intersectoriale și definirea atribuțiilor acestuia.

3.21.	Aprobarea criteriilor pentru acordarea autorizației de comercializare pentru un produs medicamentos orfan trebuie să cuprindă numai indicațiile terapeutice prevăzute la articolul 3 la Regulamentul (CE) nr. 141/2000 privind produsele medicamentoase orfane, cu determinarea perioadei de comercializare (10 ani sau reducere până la 6 ani)	Trimestrul II 2026	MS AMDM		Indicator nerealizat Nu au fost elaborate și aprobate criteriile privind autorizarea produselor medicamentoase orfane. Procesul necesită armonizare cu prevederile Regulamentului (CE) nr. 141/2000 și ajustări legislative aferente.
3.22.	Dezvoltarea parteneriatelor interstatale cu statele membre UE care dispun de stocuri suficiente pentru tratarea pacienților cu boli rare în cazul imposibilității asigurării cu medicamente orfane în țară	2028	MS AMDM CNAM		Indicator nerealizat Nu au fost dezvoltate parteneriate interstatale funcționale pentru accesul la medicamente orfane. Activitatea este condiționată de inițierea acordurilor bilaterale și mecanismelor de cooperare cu statele membre ale Uniunii Europene.
3.23.	Asigurarea disponibilității medicamentelor orfane pentru terapii individualizate și compensarea costurilor pentru tratamentul pacienților cu boli rare	2028	MS AMDM CNAM		Indicator nerealizat Mecanismele de asigurare a disponibilității și compensare a medicamentelor orfane nu au fost dezvoltate integral. Sunt necesare reglementări suplimentare privind finanțarea, achiziția și includerea acestora în sistemul de compensare.
3.24.	Asigurarea cu dispozitive de asistare pentru îngrijiri paliative și diversificarea acestora în funcție de necesitate	2028	MS AMDM CNAM		Indicator nerealizat Nu a fost dezvoltat un mecanism funcțional de asigurare cu dispozitive de asistare pentru îngrijiri paliative. Lipsesc procedurile standardizate privind evaluarea necesităților și acoperirea acestora din fonduri publice.
3.25.	Organizarea campaniei de informare privind consultul preconcepțional și monitorizarea sarcinii în rândul cuplurilor de vârstă	2028	MS CNAM		Indicator parțial realizat Acțiunea are caracter longitudinal pe durata implementării Programului Național privind Bolile Rare (PNBR). În anul 2025 au fost realizate activități de informare și sensibilizare privind importanța consultului preconcepțional și a monitorizării sarcinii

	fertilă care și-au planificat sarcina				în rândul cuplurilor de vârstă fertilă, prin participarea la emisiuni de popularizare a științei în mass-media (radio/TV), inclusiv intervenții tematice în cadrul evenimentelor dedicate Zilei Bolilor Rare 2025.
3.26.	Dezvoltarea programelor de screening prenatal și includerea lor în cadrul consultației genetice	2027	MS CNAM		Indicator nerealizat Nu au fost dezvoltate programe de screening prenatal integrate în cadrul consultației genetice. Acțiunea rămâne în fază de planificare și urmează a fi reluată în corelare cu dezvoltarea cadrului normativ și a capacităților de diagnostic prenatal în perioada următoare.
3.27.	Asigurarea diagnosticului precoce prin consulturi medico-genetice, programe de screening neonatal și selectiv al bolilor rare (clinic, clinico-genetic, prenatal și neonatal)	2028	MS CNAM		Indicator parțial realizat A fost consolidat diagnosticul precoce al bolilor rare prin implementarea unor metode de screening selectiv și diagnostic medico-genetic specializat în cadrul CSRG al IMSP IMC, inclusiv metoda IEFT pentru depistarea tulburărilor congenitale ale glicozilării. De asemenea, a fost inițiată procedura de achiziție a echipamentelor necesare extinderii programelor de screening neonatal pentru fenilketonurie, alte erori înnăscute de metabolism, fibroza chistică, hipotiroidism congenital și galactozemie.
3.28.	Dezvoltarea capacităților de testare și screening a populației pentru depistarea bolilor rare, conform recomandărilor internaționale, bazate pe dovezi	2026	MS CNAM		Indicator parțial realizat Au fost inițiate activități de dezvoltare a capacităților de testare și screening populațional pentru depistarea bolilor rare, în conformitate cu recomandările internaționale bazate pe dovezi. În acest sens, se află în proces de implementare extinderea programelor de screening neonatal, inclusiv pentru fenilketonurie, erori înnăscute de metabolism, fibroza chistică, hipotiroidism congenital și galactozemie, prin proceduri de achiziție a echipamentelor necesare.
3.29.	Susținerea și promovarea schimbului de cele mai bune practici cu privire la instrumentele de diagnosticare și asistența medicală în domeniul bolilor rare	2028	MS USMF CEMF CNAM		Indicator parțial realizat Au fost desfășurate activități de schimb de bune practici în domeniul diagnosticării bolilor rare, în special în cadrul manifestărilor științifice și profesionale organizate în anul 2025. În acest sens, au fost organizate două simpozioane de practici de laborator privind testarea bolilor genetice, desfășurate în cadrul laboratorului biochimic și genetic al USMF „Nicolae Testemițanu”, în contextul Congresului MedMolMed 2025 (10–15 noiembrie 2025).

3.30.	Instruirea cadrelor medicale, pentru a le sensibiliza în privința existenței bolilor și a resurselor disponibile pentru a asigura diagnosticul precoce și tratamentul	2028	MS USMF CEMF CNAM		Indicator parțial realizat În cadrul USMF „Nicolae Testemițanu” sunt implementate cursuri de genetică medicală destinate studenților (anul IV) și medicilor rezidenți în pediatrie și medicină de familie, contribuind la creșterea gradului de conștientizare privind bolile rare și la îmbunătățirea capacităților de diagnostic precoce.
3.31.	Dezvoltarea formării medicale în domeniile relevante pentru diagnosticarea și gestionarea bolilor rare (genetică, imunologie, neurologie, oncologie, pediatrie)	2028	MS USMF CEMF CNAM		Indicator nerealizat Nu au fost elaborate programe de formare medicală specializată în domeniile relevante pentru diagnosticarea și managementul integrat al bolilor rare (genetică, imunologie, neurologie, oncologie, pediatrie). Acțiunea necesită consolidarea cadrului curricular și dezvoltarea programelor de instruire continuă în domeniu
3.32.	Dezvoltarea programelor pentru formarea medicală de bază (curricula universitară, cursuri obligatorii și opționale), formarea medicală de specialitate (rezidențiat, competențe) și formarea medicală prin educație continuă	2025	MS USMF CEMF CNAM		Indicator nerealizat Nu au fost dezvoltate programe integrate de formare medicală (curricula universitară, cursuri obligatorii și opționale, rezidențiat și educație medicală continuă) dedicate explicit domeniului bolilor rare. Acțiunea rămâne în fază de planificare și urmează a fi corelată cu reforma curriculară în domeniul medical.
3.33.	Dezvoltarea parteneriatului cu organizațiile de pacienți care încurajează implicarea persoanelor care trăiesc cu o boală rară la cercetarea și dezvoltarea instrumentelor de diagnostic, a tratamentelor și a soluțiilor inovatoare pentru îmbunătățirea sănătății, statutului social, asistenței medicale, autonomiei, calității vieții și bunăstării persoanelor care trăiesc cu o boală rară	2028	MS MEC CNAM		Indicator realizat A fost consolidată colaborarea cu organizațiile de pacienți din domeniul bolilor rare, în vederea implicării acestora în activități de informare, suport și dezvoltare a serviciilor medicale și sociale. În acest sens, se menține cooperarea activă cu organizații precum Asociația de Reabilitare a Copiilor cu Fenilcetonurie din Republica Moldova, Asociația Obștească „Copiii ploii”, „S.O.S. Autism” și altele, contribuind la îmbunătățirea calității vieții și incluziunii persoanelor afectate de boli rare.
3.34.	Implicarea pacienților și	2028	MS		Indicator nerealizat

	reprezentanților pacienților cu boli rare în identificarea necesităților și dezvoltarea politicilor în domeniul bolilor rare și tratamentul acestora		CNAM		Nu au fost implementate activități sistematice de implicare a pacienților și reprezentanților acestora în procesele de identificare a necesităților și dezvoltare a politicilor în domeniul bolilor rare și al tratamentului acestora. Acțiunea necesită consolidarea mecanismelor formale de consultare și participare.
3.35.	Elaborarea recomandărilor specifice pentru dobândirea de cunoștințe și competențe pentru gestionarea propriei afecțiuni pentru pacienți și Asociațiile de pacienți, membrii de familie, persoanele care îngrijesc pacienții cu boli rare, voluntari	2025	MS CNAM		<i>Indicator parțial realizat</i> A fost inițiat procesul de elaborare a unor materiale educaționale destinate pacienților și familiilor acestora privind gestionarea bolilor rare. În acest sens, este în curs de redactare un ghid practic privind dieta pentru pacienții cu fenilcetonurie (PKU), care include recomandări nutriționale și exemple de rețete adaptate, urmând a fi disponibil în limbile română, rusă și engleză. <i>transferat pentru realizare în anul 2026</i>
3.36.	Susținerea instruirii continuă a profesioniștilor din domeniul juridic, inclusiv judecători, procurorii și avocații apărării cu privire la aplicarea legislației relevante în cazul pacienților cu boli rare, în conformitate cu standardele internaționale corespunzătoare	2025	MJ MS CNAM		<i>Indicator nerealizat</i> Nu au fost realizate activități de instruire continuă a profesioniștilor din domeniul juridic (judecători, procurori, avocați) privind aplicarea legislației relevante pentru pacienții cu boli rare. Acțiunea a fost transferată pentru implementare în anul 2026.
3.37.	Aplicarea măsurilor pentru respectarea drepturilor pacienților în cadrul asistenței medicale transfrontaliere (Orphanet), conform standardelor armonizate și a cerințelor de interoperabilitate care să asigure respectarea legislației cu privire la protecția datelor cu caracter personal	2028	MS CNAM		<i>Indicator nerealizat</i> Nu au fost implementate măsuri specifice pentru aplicarea cadrului de asistență medicală transfrontalieră în domeniul bolilor rare (inclusiv interoperabilitatea cu platforme de tip Orphanet), în conformitate cu standardele armonizate la nivel european și cerințele privind protecția datelor cu caracter personal. Acțiunea rămâne în fază de planificare și necesită dezvoltarea cadrului tehnic, normativ și instituțional aferent.