Anexa 1 la Ordinul nr. 1306/1883/2016 pentru aprobarea criteriilor biopsihosociale de încadrare a copiilor cu dizabilităţi în grad de handicap şi a modalităţilor de aplicare a acestora

I. Boli şi tulburări ale sistemului nervos şi ale funcţiilor mentale globale

A. Boli neurologice:

- malformaţii congenitale (de exemplu: mielomeningocel, porencefalia, hidrocefalia, microcefalia vera, craniostenoza);
- facomatoze (de exemplu: Sindromul Meckel-Gruber, Sindromul Peutz-Jeghers, Sindromul Sturge-Weber, Sindromul Von Hippel-Lindau, Sindromul Gardner, boala Bourneville, neurofibromatoza/boala von Recklinghausen, ataxia telangiectazică Louis- Bar, disautonomia familială Riley-Day, hamartoza);
- boli demielinizante (de exemplu: scleroza multiplă cu tulburări motorii şi senzoriale în evoluţie sau cu recăderi frecvente);
- boli heredo-degenerative (de exemplu: coreea cronică Huntington, ataxiile - eredoataxia spinocerebeloasă Friedreich, eredoataxia cerebeloasă Pierre Marie ş.a.);
- leziuni traumatice ale sistemului nervos central şi/sau periferic cu sechele tip pareză sau plegie mono-, hemi-, para-, tetra- paralizii de plex, leziuni radiculare, de nervi periferici în stadiu sechelar, producând tulburări de tonus şi motricitate, afectând deplasarea şi gestualitatea, tulburări de tip epileptic sau alte tulburări de focar;
- sechele după un sindrom ischemic medular sau accident vascular cerebral cu consecinţe invalidante (de exemplu: sindroame extrapiramidale);
- sechele postencefalitice, meningitice şi mielitice (de exemplu: poliomielită anterioară cu tulburări de gestualitate cronice severe, tulburări piramidale şi extrapiramidale);
- tumori cerebrale benigne, leziuni sechelare postoperatorii;
- sindroame extrapiramidale de cauză medicamentoasă sau toxică;
- paralizii cerebrale congenitale şi dobândite (de exemplu: boala Little, ataxia congenitală coreo-atetozică);
- epilepsii şi crize epileptice, precum şi sindroame epileptice (de exemplu: Sindromul West, Sindromul Lennox-Gastaut, Sindromul Doose, Sindromul Dravet, encefalopatiile epileptice);
- sindrom Rett;

- afecţiuni progresive cu deficit motor (de exemplu: distrofia musculară progresivă Duchenne, amiotrofia spinală tip II şi tip III, Sindromul Landouzy-Dejerine şi Sindromul Charcot-Marie-Tooth).

Deficienţa/afectarea funcţională în cazul copiilor având boli neurologice se apreciază pe baza criteriilor medicale de mai jos, minim un criteriu:

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare:

1. Deficit motor minim la un membru sau care nu afectează prehensiunea ori manipulaţia;

2. Tulburări de coordonare şi echilibru uşoare;

3. Mers fără sprijin, dar cu oscilaţii;

4. Crize epileptice parţiale cu frecvenţa mai rară de 1 pe săptămână, sub tratament;

5. Crize epileptice generalizate cu frecvenţă mai rară de 1 pe lună, sub tratament.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate:

1. Deficienţe posturale, de statică şi coordonare unilaterală, în care forţa, precizia, viteza mişcărilor de statică şi mers sunt în permanenţă scăzute;

2. Deplasare cu dificultate moderată, fără sprijin;

3. Deficienţă de manipulaţie unilaterală permanentă sau bilaterală uşoară ori intermitentă, cu realizarea dificilă a gestualităţii ca forţă, precizie, viteză;

4. Deficienţă de fonaţie, deglutiţie, masticaţie, asociate cu deficienţe uşoare ale altor funcţii neurologice;

5. Deficienţe cronice ale controlului sfincterian de tipul micţiunilor imperioase, incontinenţă de efort, asociate cu alte semne neurologice;

6. Crize epileptice parţiale cu frecvenţa de 1-3 pe săptămână fără tulburări psihice intercritice, sub tratament;

7. Crize generalizate cu frecvenţă de 1-3 pe lună, fără tulburări psihice intercritice sub tratament;

8. Dureri continue sau crize (episoade scurte de durere), cu frecvenţă medie, hiperkinezia (spasm muscular dureros), cauzalgia, dureri fulgurante, dureri talamice, rezistente la tratament.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe:

1. Deficienţe în statică şi mers care fac ca bolnavul să se poată deplasa sprijinit (baston, cârje) sau cu mare dificultate prin forţă proprie (nesprijinit);

2. Deficienţe de manipulaţie bilaterală, cu imposibilitatea efectuării eficiente a gestualităţii;

3. Deficienţe de masticaţie, deglutiţie, fonaţie şi/sau respiraţie, cu realizarea cu mare dificultate a alimentaţiei, vorbirii sau respiraţiei în context neurologic;
4. Deficienţe cronice ale controlului sfincterian care împiedică integrarea într-un mediu social;
5. Deficienţe ale limbajului care fac imposibilă stabilirea relaţiilor interumane;
6. Tulburări trofice cronice sau recidivante musculare cutanate sau/şi osteoarticulare, asociate cu deficite motorii medii;
7. Crize epileptice parţiale cu frecvenţa de 1-3 pe săptămână cu stare postcritică prelungită sau tulburări psihice intercritice, sub tratament;
8. Crize epileptice generalizate cu frecvenţă de 1-3 pe lună, cu tulburări psihice intercritice, sub tratament;
9. Epilepsii şi sindroame epileptice cu crize epileptice cel puţin 1 pe săptămână sub tratament, cu/fără tulburări psihice intercritice.
d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:
1. Deficienţă locomotorie de statică şi mers care face bolnavul nedeplasabil prin forţă proprie, mobilizarea fiind posibilă numai cu ajutorul altei persoane;
2. Deplasare posibilă numai cu dispozitive de sprijin (de exemplu: fotoliu rulant);
3. Deficienţe de manipulaţie bilaterală totală;
4. Deficienţe de limbaj cu/fără tulburări expresive, care fac imposibilă stabilirea relaţiilor cu mediul înconjurător, în context neurologic;
5. Deficienţe de deglutiţie şi respiraţie permanente, care necesită asistenţă din partea altei persoane;
6. Sindrom Rett;
7. Narcolepsie rezistentă la tratament;
8. Epilepsii rezistente la tratament, Sindrom Dravet şi sindroame epileptice cu crize epileptice zilnice sau mai mult de 3 crize/săptămână;
9. Afecţiuni progresive cu deficit motor important (de exemplu: după imobilizarea în scaun rulant, amputaţii).

B. Tulburări psihice:
B1. În cazul întârzierilor mintale, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază pe baza criteriilor medico-psihologice de mai jos, conform ICD 10 (diagnostic medical şi evaluare psihologică care

include şi testarea coeficientului de dezvoltare QD până la vârsta de 3 ani şi a coeficientului de inteligenţă QI peste vârsta de 3 ani):

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate: întârziere mintală uşoară cu QD/QI 50-69 numai dacă este asociată cu o altă deficienţă/afectare - senzorială, somatică, psihică (de limbaj şi comunicare, hiperactivitate, emoţional, conduită);

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe: întârziere mintală moderată cu QD/QI 35-49;

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Întârziere mintală moderată cu QD/QI 35-49 asociată cu o altă deficienţă senzorială, somatică, psihică (de limbaj şi comunicare, hiperactivitate, emoţional, conduită);

2. Întârziere mintală severă şi profundă cu QD/QI sub 34 inclusiv.

B2. În cazul tulburărilor pervazive de dezvoltare/tulburărilor de spectru autist - autismul infantil, autismul atipic, altă tulburare de dezintegrare a copilăriei, hiperactivitate asociată cu o întârziere mintală şi mişcări stereotipe, sindromul Asperger, alte tulburări invadante ale dezvoltării, tulburări invadante ale dezvoltării fără precizare - deficienţa/afectarea funcţională se apreciază pe baza criteriilor medico-psihologice, conform ICD 10 (diagnostic medical şi evaluare psihologică), minimum două criterii psihologice de mai jos, dintre care criteriul Socializare este obligatoriu:

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare:

1. Socializare: afectarea calitativă uşoară a interacţiunii sociale;

2. Limbaj: afectarea calitativă a limbajului expresiv;

3. Autoservire: afectarea calitativă a abilităţilor de autoservire;

4. Motor: afectarea abilităţilor motorii fine.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate:

1. Socializare: afectarea calitativă moderată a interacţiunii sociale;

2. Limbaj: afectarea calitativă şi cantitativă a limbajului expresiv;

3. Autoservire: afectarea calitativă şi cantitativă a abilităţilor de autoservire;

4. Motor: afectarea abilităţilor motorii fine cu prezenţa stereotipiilor motorii.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe:

1. Socializare: afectarea calitativă şi cantitativă accentuată a interacţiunii sociale, cu interacţiune socială posibilă într-un mediu controlat;

2. Limbaj: afectarea calitativă şi cantitativă a limbajului expresiv şi receptiv;

3. Autoservire: afectarea calitativă şi cantitativă a abilităţilor de autoservire, cu nevoia de ajutor din partea adultului;

4. Motor: afectarea abilităţilor motorii fine cu prezenţa stereotipiilor motorii şi comportamentale.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:

1. Socializare: afectarea calitativă şi cantitativă severă a interacţiunii sociale, interacţiune socială limitată în cadrul familiei, interacţiunea cu mediul social exterior familiei este mediată de un adult;

2. Limbaj: absenţa dezvoltării limbajului (expresiv şi receptiv) sau dezvoltarea limbajului cu afectarea rolului de comunicare;

3. Autoservire: absenţa abilităţilor de autoservire sau efectuarea sub supravegherea strictă a unui adult;

4. Motor: afectarea abilităţilor motorii fine şi grosiere cu prezenţa stereotipiilor motorii şi comportamentale.

B3. Forma gravă a bolii Gilles de la Tourette (boala ticurilor) este apreciată ca deficienţă/afectare funcţională severă.

B4. Stările demenţiale de diferite etiologii sunt apreciate ca deficienţe/afectări funcţionale complete.

B5. În cazul psihozelor cu evoluţie cronică defectuală (schizofrenia, tulburarea afectivă bipolară, tulburarea schizoafectivă, tulburările psihotice recurente, tulburarea depresivă recurentă şi episoadele depresive severe cu elemente psihotice, episodul psihotic şi episodul depresiv), deficienţa/afectarea funcţională se apreciază pe baza criteriilor medicale de mai jos, minimum un criteriu:

a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe: psihoze care răspund la tratament;

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:

1. Psihoze rezistente la tratament;

2. Psihoze aflate în primii doi ani de tratament de la debutul bolii.

C. În cazul intervenţiilor chirurgicale la nivel cranio-cerebral, care necesită controale pe minimul 6 luni postoperator, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază după cum urmează:

a) completă un an de la intervenţie;

b) ulterior în funcţie de sechelele postoperatorii.

II. Boli ale structurilor şi funcţiilor senzoriale

A. Boli ale structurii ochiului şi ale funcţiilor vizuale, precum şi ale funcţiilor anexelor ochiului

a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: valoarea acuităţii vizuale la ambii ochi (VAO) = 1/2 (0,5) - 1/3 (0,3) exclusiv.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. VAO = 1/3 (0,3) - 1/10 (0,1) inclusiv;

2. Valoarea acuităţii vizuale la un ochi = 1 şi valoarea acuităţii vizuale la celălalt ochi = 1/2 - zero f.p.l. (fără percepţie luminoasă).

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe:

1. Ambliopii mari sau forte cu VAO între 1/25 = 0,04 (n.d. la 2 m - numără degetele) - 1/10 = 0,1 (n.d. la 5 m - numără degetele);

2. Ochiul unic cu vedere normală sau cu VA > 1/25 inclusiv.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Cecitate absolută, în care VAO este zero în următoarele situaţii:

- p.m.m. (percepe mişcarea mâinii) - n.c. (nu corectează);
- p.l. (percepe lumina);
- f.p.l. (fără percepţie luminoasă);
- anoftalmie bilaterală congenitală sau operatorie;

2. Cecitate relativă (practică sau socială), în care VAO este sub 1/25;

3. Ochiul unic cu VA < 1/25.

Valoarea acuităţii vizuale se apreciază cu (după) corecţie.

B. Boli ale structurii şi funcţiilor auzului

Afecţiuni cronice auditive de cauze diverse - inflamatorie, infecţioasă, toxică, vasculară, heredodegenerativă, traumatică, tumorală/congenitale sau malformative dobândite prelinguale sau postlinguale însoţite de hipoacuzie (neurosenzorială, transmisie, mixtă), cu pierderi auditive de diverse grade, de la uşoară la profundă şi cofoză, protezabile sau neprotezabile, cu ori fără tulburări de comunicare ori cu alte dizabilităţi asociate (surdomutitate, surdocecitate).

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu:

1. Tulburări de auz unilateral (cu pierdere auditivă peste 41 dB);

2. Tulburări de auz bilateral cu pierdere auditivă de 21-40 dB.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate: tulburări de auz bilateral cu pierdere auditivă de 41-70 dB;

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/ afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Tulburări de auz bilateral cu pierdere auditivă de 71-90 dB, calculată pe audiograma tonală, cu beneficiu limitat al protezării auditive, sub 50% inteligibilitate pe audiograma vocală;

2. Hipoacuzie congenitală sau dobândită precoce (prelingual) cu beneficiu limitat al protezarii auditive şi retard de limbaj;

3. Hipoacuzie postlinguală cu beneficiu limitat al protezării auditive.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Tulburări de auz bilateral cu pierdere auditivă între 91-120 dB fără beneficiu al protezării auditive şi tulburare severă de limbaj (surdomutitate);

2. Cofoză bilaterală/cu pierdere auditivă peste 120 dB (de ex. postmeningită, postraumatică, malformaţii ale urechii interne, agenezie de nerv auditiv);

3. Surdocecitate.

Pierderile auditive (nr. dB) se apreciază fără protezare şi se calculează pe audiograma tonală.

În cazul protezării neconvenţionale prin proteze implantabile, urmată de reeducare auditiv-verbală, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază ca fiind severă în primul an după implantarea unilaterală sau bilaterală simultană şi ulterior în funcţie de următoarele criterii, minim un criteriu:

1. Procentul de inteligibilitate a cuvintelor sub 50% (deficienţă/afectare funcţională severă), între 50-70% (deficienţă/afectare funcţională moderată);

2. Malformaţiile coexistente - deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de capitolul la care se înscriu aceste malformaţii în prezenta anexă;

3. Tulburările neuropsihice asociate (de ex. de atenţie, de procesare, de învăţare) altele decât cele menţionate la capitolele din prezenta anexă - se apreciază ca deficienţe/afectări funcţionale moderate.

C. Malformaţii congenitale ale nasului şi gurii

a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate: cheiloschizis pe durata şirului de intervenţii chirurgicale care necesită rezolvarea chirurgicală a malformaţiei şi a tulburărilor asociate.
b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe: sechelele postoperatorii pentru malformaţiile nasului şi gurii, minim un criteriu:
1. tulburări de fonaţie, de ex. întârzierea de dezvoltare a limbajului expresiv, întârzierea în articularea cuvintelor, anomalii de articulare şi rezonanţă, evaluate prin examen clinic şi endoscopic ORL, examen foniatric şi examen logopedic;
2. dificultăţi de alimentaţie cu necesitatea folosirii unor biberoane speciale, cu posibilitatea refluării alimentelor pe nas;
3. tulburări auditive din cauza otitei medii cronice cu timpan închis sau perforaţie, de ex. hipoacuzii de transmisie sau mixte;
4. tulburări de masticaţie şi deglutiţie prin existenţa comunicării între cavitatea orală şi cea nazală, cu dificultăţi mari în producerea presiunii negative necesară alimentaţiei, anomalii de dezvoltare a dinţilor cu tulburări de fonaţie, evaluate prin examen clinic şi endoscopic ORL, examen foniatric şi examen logopedic.
c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:
1. Malformaţiile congenitale ale nasului şi gurii (de exemplu: palatoschizis şi cheilognatopalatoschizis) pe durata şirului de intervenţii chirurgicale;
2. Primul an de la ultima operaţie, care încheie şirul de intervenţii chirurgicale.

III. Boli ale structurii laringelui şi funcţiilor sale:
- stenoze post traumatice;
- pareze sau paralizii (corzi vocale - nervii recurenţiali);
- procese tumorale benigne (de ex: polip/papilom);
- procese inflamatorii cronice, trenante sau repetitive;
- malformaţii.
a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu:
1. Disfonie izolată;
2. Voce bitonală.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate: boli ale laringelui cu tulburări de respiraţie;
c) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe: laringectomizare parţială, cu tulburări de fonaţie şi deglutiţie sau cu gastrostomă permanentă, care reprezintă o infirmitate mare ce marchează psihicul bolnavului;
d) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete: laringectomizare totală sau cu traheostomă permanentă, cu tulburări de fonaţie şi deglutiţie sau cu afectarea psihicului.

IV. Boli ale structurii sistemului cardiovascular şi ale funcţiilor sale:
- cardiopatii congenitale cu insuficienţă cardiacă cronică clinic manifestă (de exemplu: tetrada Fallot, transpoziţia de vase mari, stenoza de arteră pulmonară asociată cu defect septal ventricular, atrezia de tricuspidă, maladia Ebstein, defectul septal ventricular, persistenţa canalului arterial, coarctaţia de aortă);
- cardiomiopatii primitive (de exemplu: fibroelastoza endomiocardică);
- hipertensiune arterială stadiul II, III cu complicaţii;
- endocardite bacteriene cu sechele;
- pericardite cronice cu semne de insuficienţă cardiacă;
- cord pulmonar cronic;
- hipertensiune pulmonară cel puţin moderată;
- tulburări de ritm şi conducere severe (de exemplu: extrasistolele ventriculare, fibrilaţia, flutterul atrial, tahicardia paroxistică repetitivă, blocul major de ramură stângă, blocurile atrio-ventriculare gradele II şi III şi blocurile bi- şi trifasciculare);
- polimalformaţii cardiovasculare sau/şi ale altor organe;
- afecţiuni vasculare periferice (arteriale, venoase, limfatice) care determină impotenţa funcţională a segmentelor subiacente, tulburări trofice marcate la două sau mai multe membre;
- purtători de pacemaker şi protezaţi valvulari;
- valvulopatii reumatismale cu criterii de severitate.
A. În cazul bolilor cu insuficienţă cardiacă, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază după cum urmează:
a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: gradul I NYHA;

b) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate: gradul II NYHA (bolnavi fără simptome în repaus şi la efectuarea activităţilor zilnice uzuale, dar cu tulburări funcţionale la eforturi fizice prelungite);

c) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe: gradul III NYHA (bolnavi fără simptome în repaus, dar cu tulburări funcţionale chiar la eforturi mici; de asemenea, apare şi o limitare a capacităţii de efort);

d) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete: gradul IV NYHA (bolnavi cu dispnee în repaus, tulburările funcţionale accentuându-se la orice efort).

B. Pentru restul bolilor, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de următoarele criterii:

1. Stadiul evolutiv (progresiv) - deficienţă/ afectare severă;

2. Răspunsul la terapie - deficienţă/afectare moderată dacă răspunde la tratament; deficienţă/afectare severă dacă nu răspunde la tratament;

3. Răsunetul afecţiunii cardiovasculare asupra altor organe şi sisteme - complicaţii (de exemplu: calusuri vicioase, anchiloze, amputaţii, insuficienţă respiratorie): dacă acestea se regăsesc la alte capitole se apreciază conform criteriilor respective; dacă nu, se apreciază deficienţă/afectare severă; valorile gazometriei sanguine se apreciază astfel: deficienţă/afectare funcţională uşoară PaO_2 60-70 mmHg, moderată PaO_2 50-60 mmHg şi severă PaO_2 sub 50 mmHg;

4. Asocierile patologice - dacă acestea se regăsesc la alte capitole, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază conform criteriilor respective; dacă nu, se apreciază deficienţă/afectare severă.

Prezenţa a mai mult de două criterii de mai sus conduce la aprecierea unei deficienţe/afectări funcţionale complete.

C. În cazul intervenţiilor chirurgicale din sfera cardiacă, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază după cum urmează:

a) completă un an de la intervenţie;

b) ulterior, în funcţie de criteriile menţionate anterior la cap. IV lit.B pct. 1-4.

V. Boli ale structurii aparatului respirator şi ale funcţiilor sale

A. Boli pulmonare cronice evolutive

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe:

1. Tuberculoză bronhopulmonară şi pleurală activă sau activ regresivă;

2. Supuraţie bronhopulmonară permanentă sau cu pusee frecvente (bronşiectazii cu pusee supurative şi tulburări de nutriţie, pleurezie purulentă);

3. Hipertensiune pulmonară.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:

1. Caşexie şi/sau deperdiţie proteică;

2. Cord pulmonar cronic decompensat.

B. Boli bronhopulmonare cronice, cu tulburări funcţionale intermitente sau permanente (de exemplu: astmul bronşic, bronşita astmatiformă (astm nespecific))

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu, sub tratament:

1. Pacient cu astm complet controlat din punct de vedere al tratamentului şi fără risc*;

2. O criză** severă de astm/an obiectivată prin internare;

3. Disfuncţie ventilatorie uşoară cu PEFS sau VEMS > 80% prezis;

4. Hipoxemie uşoară cu PaO_2 60 - 70 mmHg.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu, sub tratament:

1. Pacient cu astm parţial controlat din punct de vedere al tratamentului şi cu factori de risc*;

2. 2 crize** severe de astm/an obiectivate prin cel puţin o internare pe an şi alte documente medicale adiţionale;

3. Disfuncţie ventilatorie medie cu PEF sau VEMS 60-80% prezis;

4. Hipoxemie medie cu PaO_2 50 - 60 mmHg sau Sat O_2 > 95% la pulsoximetrie.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu, sub tratament:

1. Pacient cu astm necontrolat din punct de vedere al tratamentului şi cu factori de risc*;

2. 3 crize** severe de astm/an obiectivate prin cel puţin o internare pe an şi alte documente medicale adiţionale;

3. Disfuncţie ventilatorie severă cu PEF sau VEMS < 60%;

4. Hipoxemie severă PaO_2 < 50 mmHg sau Sat O_2 90-94% la pulseoximetrie/Semne de insuficienţă respiratorie.

* Pentru a se stabili dacă pacientul este controlat din punct de vedere al tratamentului sau nu, medicul de specialitate aplică scoruri de control, precum ACT Asthma Control Test sau ACQ Asthma Control Questionaire.

** Criza este definită ca episod cu insuficienţă respiratorie dovedită, care a avut nevoie de cel puţin 3 zile de corticosteroid sistemic - oral sau injectabil.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:

1. Insuficienţă cardiorespiratorie severă ireductibilă, cu caşexie şi/sau deperdiţie proteică;

2. Efecte adverse grave ale medicaţiei de fond.

C. În cazul sechelelor după tuberculoză pulmonară şi al anomaliilor congenitale (agenezie pulmonară unilaterală, fibroză pulmonară idiopatică, mucoviscidoză) cu tulburări funcţionale şi/sau insuficienţă respiratorie cronică, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază prin teste spirografice sau gazometrie sanguină după cum urmează:

a) criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: hipoxemie uşoară (PaO_2 70-80 mmHg);

b) criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minimum un criteriu:

1. Disfuncţie ventilatorie medie;

2. Hipoxemie medie (PaO_2 60-70 mmHg).

c) criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minimum un criteriu:

1. Disfuncţie ventilatorie accentuată;

2. Semne de insuficienţă pulmonară;

3. Hipoxemie accentuată (PaO_2 sub 60 mmHg).

NOTĂ:

Pentru mucoviscidoză vor fi utilizate criteriile pentru afectarea multisistemică menţionate la lit. B4 «Anomalii monogenice autozomal recesive» din capitolul XII «Boli genetice».

D. În cazul intervenţiilor chirurgicale, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază după cum urmează:

a) completă un an de la intervenţie;

b) ulterior, prin teste spirografice sau gazometrie sanguină (vezi cap. V lit.C).

VI. Boli ale structurii sistemului imunitar şi ale funcţiilor sale

A. Bolile cu deficit imunitar cronic:

a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu: evaluare periodică (la 7-12 luni).

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Evaluare relativ frecventă (la 4-6 luni);

2. Necesită profilaxie antimicrobiană.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Evaluare frecventă (la 1-3 luni);

2. Evaluare cu internare continuă;

3. Deficitul imun necesită izolare la domiciliu.

B. În cazul infecţiei HIV-boala SIDA, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază pe baza clasificării CDC Atlanta 1994 (clasificarea pediatrică - pentru copiii sub 15 ani şi clasificarea pentru adolescenţi şi adulţi - pentru copiii cu vârsta peste 15 ani), după cum urmează:

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Stadiile clinico-imunologice din clasificarea pediatrică N1, N2, A1, A2 şi B1;

2. Stadiile clinico-imunologice din clasificarea pentru adolescenţi şi adulţi A1, A2 şi B2.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Expunerea perinatală la HIV până la împlinirea vârstei de 2 ani şi ulterior se apreciază pe baza clasificării CDC Atlanta 1994;

2. Stadiile clinico-imunologice din clasificarea pediatrică N3, A3, B2, B3, C1, C2 şi C3;

3. Stadiile clinico-imunologice din clasificarea pentru adolescenţi şi adulţi A3, B3, C1, C2 şi C3.

C. Boli hematologice:

- anemii cronice (de exemplu: anemia feriprivă, anemia megaloblastică, anemii aplastice, anemii hemolitice - sferocitoza ereditară, eliptocitoza ereditară, hemoglobinuria paroxistică nocturnă, talasemia, enzimopatii, autoimune, methemoglobinemii siclemia);
- hemofilii A şi B;
- alte sindroame hemoragice prin deficit de factori plasmatici ai coagulării (de exemplu: deficit de factori ai coagulării I - hipo/afibrinogenemia, II - hipoprotrombinemie, V - hipoproaccelerinemia sau parahemofilia Owren, VII - parahemofilia Alexander şi XIII);
- boala von Willebrand;
- trombocitemii (de exemplu: trombocitemia esenţială);

- trombofilii (de exemplu: anomalii factori de coagulare - mutaţia genei protrombinei şi a genei factorului V şi rezistenţa la proteina C reactivă; deficienţa inhibitorilor naturali ai coagulării - proteina C, proteina S, anitrombina III; anomalii ale lizei cheagului - disfibrinogenemia, deficienţa plasmogenului şi a inhibitorului său; hiperhommocisteinemia);
- trombocitopenii de cauze diverse (de exemplu: purpura trombocitopenică idiopatică);
- policitemii/poliglobulii (poliglobulia primitivă - policitemia vera sau boala Vaquez şi poliglobulii secundare).

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb între 10 gr% şi valoarea normală în funcţie de vârstă (11 gr% de la 6 luni la 4 ani, 11,5 gr% între 5 şi 10 ani, 12 gr% peste 12 ani);
2. Forme uşoare de anemii aplastice sau în remisiune;
3. Hemofilii fără tulburări hemoragice;
4. Alte sindroame hemoragice, în afară de hemofilii şi boala von Willebrand, fără complicaţii hemoragice;
5. Boala von Willebrand cu modificări hematologice de mică intensitate sau hemoragii muco-cutanate rare şi care răspund la tratament;
6. Purpura trombocitopenică idiopatică cronică în remisiune cu trombocite peste 150.000/mm^3;
7. Faza policitemică din boala Vaquez în remisiune clinică şi citologică, cu HT 40-45% şi trombocite sub 400.000/mm^3.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb 8-10 gr%, cu răspuns la tratament şi fără complicaţii;
2. Forme medii de anemii aplastice fără tendinţe evolutive, complicaţii sau în remisiune parţială;
3. Hemofilii cu manifestări hemoragice fără gravitate şi fără modificări de dinamică articulară;
4. Alte sindroame hemoragice, în afară de hemofilii şi boala von Willebrand, fără limitarea ortostatismului, locomoţiei şi/sau gestualităţii;
5. Boala von Willebrand cu hemoragii frecvente dar care răspund la tratament;
6. Trombocitemii persistente peste 400.000/mm^3, fără complicaţii tromboembolice sau hemoragice;
7. Forme de trombofilii cu tromboze care nu lasă sechele;
8. Purpura trombocitopenică idiopatică cronică în remisiune incompletă cu trombocite 70.000 - 150.000/mm^3.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb sub 8-10 gr%, rezistente la tratament;

2. Hemofilii cu manifestări hemoragice frecvente şi tulburări articulare posthemoragice necomplicate;

3. Hemofilii care necesită transfuzii repetate;

4. Boala von Willebrand cu hemoragii severe după traumatisme minore sau cu hemartroze ori hematoame profunde care neesită tratamente substitutive prelungite;

5. Trombocitemii hemoragice însoţite de complicaţii tromboembolice;

6. Forme de trombofilii cu accidente trombotice repetate care implică teritorii venoase profunde sau necroză cutanată;

7. Purpura trombocitopenică idiopatică cronică cu trombocite sub 50.000/mm^3, cu sângerări la traume minime sau spontan;

8. Trombocitopenii cu hemoragii frecvente şi severe, cu anemie hipocromă medie sau severă;

9. Policitemii complicate cu hipertensiune arterială, insuficienţă cardiacă, mielosclerozǎ, tromboembolii.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb sub 8 gr%;

2. Anemii cronice cu Hb sub 10% cu complicaţii: tromboze, hemoragii repetate, semne de insuficienţă medulară, hemocromatoză;

3. Anemii cronice sub 10% care necesită transfuzii frecvente;

4. Forme cronice de anemii aplastice care necesită transfuzii repetate, cu hemosideroză, ciroză hepatică, diabet zaharat;

5. Anemiile aplastice cu complicaţii grave;

6. Hemofilii cu manifestări hemoragice frecvente, tulburări articulare posthemoragice complicate (anchiloze în poziţii vicioase, amiotrofii sau paralizii nervoase periferice);

7. Deficienţe motorii importante (de tip paretic sau plegic), sechele ale unor complicaţii neurologice ca urmare a afecţiunilor hemoragice;

8. Stare generală alterată profund, insuficienţă medulară şi complicaţii multiple (neurologice, cardiovasculare, hepatosplenice, renale etc.).

D. Mastocitoza

a) Criterii pentru identificarea deficienţei/afectărilor funcţionale moderate: îndeplinirea a minimum un criteriu din următoarele:

1. prezenţa a 3 sau mai multe mastocitoame/pete;

2. prezenţa mutaţiei C KIT D816V în biopsia cutanată, a markerilor CD2, CD25.

b) Criterii pentru identificarea deficienţei/ afectării funcţionale severe: îndeplinirea a minimum trei din următoarele 5 criterii:

1. prezenţa a mai mult de 3 pete/mastocitoame/vezicule pe corp;

2. prezenţa mutaţiei C KIT D816V în biopsia cutanată, a markerilor CD2, CD25 în sângele periferic;

3. valori mărite ale triptazei serice peste 11,4 ng/ml;

4. manifestări gastrointestinale recurente;

5. şocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare.

c) Criterii pentru identificarea deficienţei/afectării funcţionale complete: îndeplinirea a minimum 5 din cele 7 criterii:

1. prezenţa a mai mult de 20 vezicule pe corp;

2. prezenţa mutaţiei C KIT D816V în biopsia cutanată, a markerilor CD2, CD25 în sângele periferic, măduva osoasă, mucoasa gastrică;

3. valori mărite ale triptazei serice peste 11,4 ng/ml;

4. manifestări gastrointestinale recurente;

5. modificări ale hemoleucogramei: anemii, euzinofilii etc.;

6. manifestări comportamentale - mastocitoza poate determina instabilitate emoţională, anxietate, rău de înălţime etc.;

7. şocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare.

VII. Boli ale structurii şi funcţiilor sistemelor digestiv, metabolic şi endocrin

A. Boli ale structurii sistemului digestiv şi funcţiilor sale:

- boli cu tulburări importante de nutriţie cu potenţial deficit ponderal (de exemplu: malnutriţia, boli sau sindroame diareice cronice, inclusiv boala Crohn, colita ulcerativă şi altele asemenea cu sindrom de malabsorbţie, boala celiacă);

- gastrostoma, ileostoma şi colonostoma de orice cauză;

- atrezie de esofag şi stenoze esofagiene strânse care necesită dilataţii, esofagoplastii, protezare, gastrostomă, de cauze diverse (de exemplu: intoxicaţie cu sodă caustică);

- insuficienţă hepatică cronică medie şi severă (probată prin teste de laborator, în funcţie de rezerva funcţională hepatică);
- hepatită cronică activă uşoară, moderată şi severă (vezi noua clasificare a hepatitelor cronice: autoimună, cu virusuri hepatice B, C şi D, medicamentoasă, neclasificabilă ca autoimună sau virală, afecţiuni hepatice cronice primitiv biliare - ciroza biliară primitivă, colangita sclerozantă primitivă şi afecţiuni hepatice cronice cu etiologie genetic metabolică - boala Wilson, deficitul congenital de alfa 1 antitripsină);
- ciroză hepatică;
- insuficienţă pancreatică cronică exocrină; fibroză chistică de pancreas.

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: hepatită cronică uşoară;

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Insuficienţă hepatică forma medie;
2. Hepatită cronică moderată.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Malnutriţie;
2. Insuficienţă hepatică forma severă;
3. Hepatită cronică severă;
4. Gastrostoma, ileostoma şi colonostoma de orice cauză;
5. Stenoze esofagiene strânse care necesită dilataţii, esofagoplastii, protezare, gastrostomă, de cauze diverse (de exemplu: intoxicaţie cu sodă caustică).

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Boli cu deficit ponderal peste 25%;
2. Ciroză hepatică;
3. Obezitate genetică gradul III.

e) Criteriu general adiţional: afectarea funcţiilor vitale, cu precizarea funcţiei vitale afectate în cadrul diagnosticului (funcţia respiratorie, funcţia cardio-vasculară); acest criteriu reprezintă complicaţii sau consecinţe ale bolilor digestive. În acest caz, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază conform criteriilor din capitolele corespunzătoare.

B. Boli ale structurii glandelor endocrine şi funcţiilor specifice:

- insuficienţă hipofizară (de exemplu: nanism hipofizar, sindrom Sheehan în cazul mamelor minore);

- hiperfuncţie hipofizară prin tumoră secretantă de hormon de creştere, prolactinoame şi alte adenoame hipofizare secretante;
- diabet insipid;
- mixedem congenital şi mixedem juvenil;
- hipertiroidism (boala Basedow-Graves, tiroidita Hashimoto, alte tiroidite cronice);
- hiperparatiroidism;
- hipoparatiroidism şi pseudohipopatiroidism;
- insuficienţă corticosuprarenală primară (boala Addison) şi pseudohipoaldosteronism tip I şi tip II (Sindromul Arnold-Healy-Gordon);
- hiperaldosteronism primar (sindromul Conn) şi secundar (exemple de boli: insuficienţa cardiacă, ciroza hepatică, stenoze congenitale ale arterelor renale, tromboza renală, sindromul Bartter, adenoame hipofizare secretante de ACTH);
- sindrom Cushing prin afectare suprarenală sau hipofizară;
- insuficienţă gonadică primară (sindrom Klinefelter) şi prin disgenezii gonadale cu fenotip feminin (sindrom Turner);
- sindromul adrenogenital: cu deficit de 21-hidroxilază (forma clasică cu insuficienţă corticosuprarenală însoţită de virilizare, cu sau fără pierdere de sare şi forma non-clasică cu pubertate precoce şi infertilitate), cu deficit de 11β-hidroxilază (virilizare şi hipertensiune arterială) sau cu deficit de 3β-hidroxisteroid dehidrogenază (virilizare/pseudohermafroditism masculine, cu sau fără pierdere de sare).

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare:

1. Nanismul hipofizar cu tulburări uşoare de gestualitate şi locomoţie sau talie ≤ - 2,5 DS dar > - 3 DS sau talie ≤ 2 DS dar > - 3 DS cu decelerarea vitezei de creştere;
2. Sindrom Sheehan fără complicaţii;
3. Tumori hipofizare secretante, în tratament simptomatic;
4. Hiperparatiroisim cu hipercalcemie serică asimptomatică sau cu tablou clinic oligosimptomatic;
5. Hipoparatiroidism şi pseudohipoparatiroidism cu tetanie latentă (spasmofilie) şi manifestări sporadice sub tratament;
6. Sindrom Klinefelter cu tablou oligosimptomatic şi compensată prin tratament hormonal substitutiv;
7. Sindrom Turner fără malformaţii;

8. Forma non-clasică a sindromului adrenogenital cu deficit de 21-hidroxilază;

9. Sindrom adrenogenital cu deficit de 11β-hidroxilază care răspunde la tratament;

10. Sindrom adrenogenital cu deficit de 3β-hidroxisteroid dehidrogenază care răspunde la tratament.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Nanismul hipofizar cu tulburări medii de gestualitate şi locomoţie sau talie ≤ - 3 DS dar > - 3,5 DS;

2. Sindrom Sheehan cu complicaţii compensate cu tratament hormonal substitutiv;

3. Tumori hipofizare secretante oprite în evoluţie, spontan sau după tratament specific;

4. Tumori hipofizare secretante cu tulburări echilibrate prin tratament hormonal substitutiv şi fără semne neurologie sau oftalmologice;

5. Diabet insipid compensat prin tratament;

6. Mixedem congenital/juvenil cu răspuns terapeutic;

7. Hipertiroidism cu răspuns terapeutic;

8. Hiperparatiroidism operat, cu sechele osoase sau renale neevolutive, cu tulburări de locomoţie şi excreţie medie;

9. Hipoparatiroidism şi pseudohipoparatiroidism cu tetanie cronică şi manifestări relativ frecvente sub tratament;

10. Boala Addison, forma compensată sub tratament substitutiv;

11. Pseudohipoaldosteronism cu răspuns terapeutic;

12. Hiperaldosteronism cu răspuns terapeutic;

13. Sindrom Cushing cu răspuns terapeutic;

14. Sindrom Klinefelter cu tulburări de dezvoltare musculară şi osteoporoză care dau scăderea capacităţii la efort fizic sau cu tulburări neuropsihice de intensitate medie;

15. Sindrom Turner cu tulburări locomotorii, de postură şi gestualitate sau cu tulburări funcţionale somatice (cardiovasculare şi renale) sau cu tulburări psihice, de intensitate medie;

16. Sindrom adrenogenital cu deficit de 3β-hidroxisteroid dehidrogenază fără pierdere de sare.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Nanismul hipofizar cu tulburări accentuate de gestualitate şi locomoţie sau talie ≤ 3,5 DS;

2. Nanismul hipofizar cu deficit de hormoni gonadotropi (infantilism sexual), tireotropi (mixedem secundar) sau corticotropi (hipotensiune arterială, performanţă de efort scăzută);

3. Sindrom Sheehan rezistent la tratament şi cu complicaţii metabolice (deficit ponderal), cardiovasculare şi neuropsihice;

4. Tumori hipofizare secretante evolutive sub tratament;

5. Tumori hipofizare secretante cu tulburări echilibrate parţial prin tratament substitutiv;

6. Tumori hipofizare secretante oprite în evoluţie, dar cu sechele neurologice, oftalmologice sau endocrine;

7. Diabetul insipid rezistent la tratament şi cu complicaţii neurologice şi hormonale secundare;

8. Mixedem congenital rezistent la tratament şi cu complicaţii (întârziere mintală, nanism mixedematos);

9. Mixedem juvenil rezistent la tratament şi cu complicaţii;

10. Boala Basedow-Graves rezistentă la tratament şi cu complicaţii (visceralizări cardiace şi/sau tulburări severe de nutriţie şi/sau oftalmopatie evolutivă);

11. Alte forme de hipertiroidism rezistent la tratament şi cu complicaţii;

12. Hiperparatiroidism operat cu tulburări locomotorii datorate deformărilor osoase (forma osteodistrofică) sau cu insuficienţă renală cronică (forma nefrolitiazică);

13. Hipoparatiroidism şi pseudohipoparatiroidism cu tetanie cronică cu crize frecvente neinfluenţate de tratament;

14. Boala Addison cu insuficienţă corticosuprarenală (ICSR) cronică cu decompensări repetate sau ICSR parţial echilibrată sub tratament sau operată (uni- sau bilateral) şi în tratament substitutiv până la echilibrare;

15. Pseudohipoaldosteronism rezistent la tratament şi cu complicaţii;

16. Sindromul Conn cu cu sechele cardiovasculare şi renale;

17. Hiperaldosteronism secundar cu complicaţii;

18. Sindrom Cushing rezistent la tratament şi cu complicaţii;

19. Sindrom Turner cu malformaţii cardiovasculare, scăderea accentuată a capacităţii de efort fizic sau tulburări neuropsihice accentuate;

20. Forma clasică a sindromului adrenogenital cu deficit de 21-hidroxilază fără pierdere de sare.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Sindrom Sheehan cu complicaţii grave metabolice, cardiovasculare şi neuropsihice;

2. Insuficienţa hipofizară cu complicaţii grave;

3. Tumori hipofizare secretante cu sechele oftalmologice grave (cecitate) sau complicaţii grave (neurologice sau metabolice);
4. Hiperparatiroidism cu fracturi multiple, deformări osoase şi deficienţă locomotorie gravă;
5. Boala Addison cu ICSR decompensată, rezistentă la tratament;
6. Forma clasică a sindromului adrenogenital cu deficit de 21-hidroxilază cu pierdere de sare;
7. Sindrom adrenogenital cu deficit de 3β-hidroxisteroid dehidrogenază cu pierdere de sare.
e) Criterii adiţionale, minim un criteriu:
1. Prezenţa complicaţiilor (acolo unde nu au fost menţionate în mod expres);
2. Prezenţa comorbidităţilor;
3. Afectarea capacităţii intelectuale;
4. Afectarea capacităţii de comunicare.
Prezenţa criteriilor adiţionale conduce la aprecierea unor deficienţe/afectări funcţionale mai mari decât cele menţionate anterior la lit. a)-c), astfel încât dacă prin aplicarea criteriilor medicale s-a obţinut o deficienţă/afectare funcţională uşoară de exemplu, prezenţa criteriului/criteriilor adiţionale conduce la aprecierea unei deficienţe/afectări funcţionale moderate ş.a.m.d.
C. Boli ale structurii şi funcţiilor sistemului metabolic - tulburări cronice de metabolism şi nutriţie
a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:
1. Acidoză metabolică cronică;
2. Fenilcetonurie fără tulburări psihice;
3. Glicogenoze;
4. Porfirie cu tulburări polinevritice şi tulburări psihice severe şi semne importante de hepatită cronică;
5. Degenerescenţa hepatolenticulară (Wilson);
6. Boala celiacă (diagnostic stabilit de medicul de specialitate cu specializare/supraspecializare/atestat/competenţă în gastroenterologie infantilă) după primii 4 ani de la diagnosticare;
7. Intoleranţa congenitală la lactoză;
8. Forme de rahitism vitaminorezistent cu repetate internări în spital.
b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:
1. Stări de caşexie gravă şi deperdiţie proteică de diverse etiologii care determină o deficienţă de nutriţie gravă cu deficit ponderal de cel puţin 25%;

2. Boala celiacă în primii 4 ani de la diagnosticare şi boala celiacă asociată cu diabet zaharat, tiroidită autoimună, tulburări ale metabolismului osos sau malnutriţie;
3. Diabet zaharat insulinodependent.
VIII. Boli ale structurii funcţiilor aparatului urinar cu sau fără insuficienţă renală cronică (IRC), indiferent de cauză:
- cauze malformative (de exemplu: agenezie renală unilaterală, hipoplazie renală, rinichi polichistic, rinichi în potcoavă, duplicare ureterală, reflux vezico-ureteral, displazie reno-facială Potter 1, duplicitate ureterală uni sau bilaterală, megaureter segmentar uni sau bilateral, valve uretrale, malformaţii ale organelor genitale externe);
- cauze tumorale benigne şi maligne;
- hidronefroză peste gradul III;
- hipertensiune reno-vasculară severă sau malignă;
- litiază renală sau ureterală aseptică pe rinichi unic, unilaterală dacă rinichiul controlateral este pielonefritic sau bilaterală, complicaţii, indiferent dacă complicaţia este uni- sau bilaterală;
- nefrocalcinoză unilaterală cu rinichi controlateral afectat;
- rinichi unic chirurgical, cu sau fără afectarea funcţiei renale a rinichiului restant (creatinemie peste 2 mg%)
- pielonefrita cronică (ca boală în sine), de orice cauză şi pielonefrita xanto- granulomatoasă;
- sindrom nefrotic;
- şir de intervenţii pentru rezolvarea unor boli, precum extrofia de vezică şi epispadias.
a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: rinichi unic fără afectare renală;
b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:
1. Boli cu IRC stadiul I;
2. Sindrom nefrotic fără insuficienţă renală.
c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:
1. Hipertensiune renovasculară severă sau malignă;
2. Rinichi unic chirurgical cu afectarea funcţiei renale;
3. Hidronefroza peste gradul III unilaterală sau bilaterală cu sau fără afectarea funcţiei renale;
4. Boli cu IRC stadiile II şi III.
d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Boli cu IRC stadiile IV şi V;

2. Pacienţi care efectuează dializă;

3. Boli care necesită un şir de intervenţii chirurgicale pentru rezolvare, pe parcursul şirului de intervenţii şi un an de la ultima intervenţie, iar ulterior se apreciază în funcţie de afectarea renală şi/sau sechelele postoperatorii.

IX. Boli ale structurii şi funcţiilor aparatului locomotor şi corespunzătoare mişcării

A. Bolile osteoarticulare:

- boli constituţionale ale oaselor (de exemplu: osteopsatiroza, acondroplazia şi osteopetroza);
- malformaţii (de exemplu: amielia unui membru, totală sau parţială - toracal sau pelvin
- de coaste, stern, claviculă, coastă supranumerară cu torticolis permanent); sindactilie încă două luni după operaţie;
- redori şi anchiloze; redori strânse mono- sau bilaterale de şold, genunchi sau combinate controlaterale în poziţii vicioase, asociate sau nu cu paralizii nervoase; asocierea lipsei policelui sau a patru degete bilateral cu anchiloze de degete, cot, umăr, în poziţii nefuncţionale; anchiloze bilaterale ale coatelor şi umerilor, anchiloze ale pumnului, cotului, umărului, bilateral, în poziţie funcţională; pierderea gestualităţii unui membru toracal asociată cu reducerea prehensiunii;
- amputaţii (de exemplu: amputaţiile bilaterale, neprotezabile sau greu protezabile de membre inferioare cu articulaţiile supraiacente în redoare sau anchiloze; amputaţii unilaterale, indiferent de nivel, cu excepţia celor de degete; amputaţia bilaterală a membrelor toracale, indiferent de nivel; amputaţia unilaterală, indiferent de nivel, în raport şi cu gestualitatea şi deservirea necesară; dezarticularea membrului toracal);
- pseudoartroze (de exemplu: gambă, coapsă, antebraţ şi braţ neoperabile);
- proteză totală de şold cu tulburări de statică şi mers;
- infecţii cronice invalidante (de exemplu: osteomielită cronică, morbul Pott, fistule osoase în evoluţie);
- osteonecroze cronice invalidante, indiferent de etiologie (de exemplu: osteonecroză de cap femural);
- leziuni de corpuri vertebrale cu modificări ale articulaţiilor intervertebrale, cu modificări de statică şi mobilitate a coloanei (ortostatism şi deplasări dificile); cifoscolioze şi scolioze deformante ce împiedică capacitatea respiratorie normală (de exemplu: maladia Scheuerman);
- deformări rahitice grave cu tulburări de postură, locomoţie sau respiraţie;

- luxaţia congenitală de şold (pe perioada imobilizării în aparat gipsat).

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu:

1. Deficienţă locomotorie uşoară;

2. Deficienţă de gestualitate uşoară.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Reducere a posibilităţii de realizare şi menţinere a ortostatismului, mersului, prin poziţii vicioase ale trunchiului şi membrelor, prin limitarea variantelor posturale sau a deplasărilor gestuale;

2. Caracter regresiv al bolii;

3. Posibilităţi terapeutice, inclusiv ortezare şi protezare.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Reducerea marcată sau pierderea posibilităţilor de realizare şi menţinere a ortostatismului, mersului, a gestualităţii de prehensiune, asupra amplitudinii deplasărilor gestuale, posibilităţii realizării gesturilor fine şi precise, la un membru asociată cu reducerea acestor posibilităţi la membrul controlateral;

2. Caracterul evolutiv al bolii;

3. Prezenţa unor procese supurative acute sau cronice;

4. Prezenţa complicaţiilor;

5. Asocieri cu afecţiuni musculare, neurologice, somatice, tulburări circulatorii loco- regionale, alte asocieri morbide;

6. Boli care necesită intervenţie chirurgicală şi reabilitare postoperatorie pe durata a cel puţin 6 luni, cu pierderea autoservirii sau a autonomiei, pe parcursul reabilitării.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Pierderea gestualităţii ambelor membre toracale sau a posibilităţilor de mers şi ortostatism;

2. Caracterul diseminat al afecţiunii;

3. Evoluţie ireversibilă spre exitus;

4. Boli care necesită un şir de intervenţii chirurgicale pentru rezolvare, cu pierderea autoservirii sau a autonomiei, pe parcursul şirului de intervenţii şi un an de la ultima intervenţie, iar ulterior se apreciază în funcţie de sechelele postoperatorii.

B. Colagenoze:

- lupus eritematos (LED);

- sclerodermia (reduce gestualitatea, conduce la fibroză pulmonară);

- periarterita nodoasă (determină tulburări oculare, de regulă hemoragii retiniene);
- polimiozită (determină manifestări digestive, pulmonare, renale, hipertensiune arterială);
- dermatomiozită (determină atrofii musculare, modificări ale staticii coloanei şi slăbirea forţei musculare a membrelor toracale, făcând deplasarea dificilă);
- artrita idiopatică juvenilă (conduce la sechele la nivelul articulaţiilor pumnului şi degetelor, determinând limitarea gestualităţii).

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu:

1. Deficienţă de gestualitate uşoară;
2. Deficit motor frust sau amiotrofii nesemnificative.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Redori matinale sau dureri la mobilizarea articulaţiilor periferice sau dureri articulare în repaos;
2. Reducere medie a mobilităţii articulare;
3. Reducere a forţei de prehensiune;
4. Deplasare cu dificultate prin scăderea performanţei de ortostatism şi mers şi prin tulburări de precizie şi viteză a mişcării.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Leziuni distructive cartilaginoase sau osoase;
2. Deformări ale degetelor şi/sau subluxaţii şi/sau deviaţii axiale cubitale ale mâinii şi/sau atrofii musculare cu afectarea marcată a prehensiunii;
3. Deplasare posibilă numai cu sprijin sau cu mare dificultate prin forţa proprie (nesprijinit);
4. Prezenţa complicaţiilor (de exemplu: renale, respiratorii, de nutriţie, oculare).
5. Prezenţa comorbidităţii.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Leziuni osteoarticulare cu deformări şi anchiloze (degete, pumni, coate, şolduri, genunchi în semiflexie cu deformarea antepiciorului);
2. Pierderea gestualităţii ambelor membre toracale sau a posibilităţilor de mers şi ortostatism;
3. Afectarea funcţiilor vitale;
4. Caracterul diseminat al afecţiunii;
5. Evoluţie ireversibilă spre exitus.

C. Boli ale structurii şi funcţiilor muşchilor:

- anomalii şi malformaţii congenitale, care împiedică statica şi locomoţia (de exemplu: hipertrofii congenitale, redori şi retracţii musculare);
- boli degenerative/distrofii musculare progresive (de exemplu: distrofia Duchenne, miopatii în centură, distrofia musculară progresivă congenitală, distrofii miotonice Thomsen-Becher, atrofia musculara spinala infantila - boala Werdnig-Hoffman);
- miastenia gravis (determină fatigabilitatea rapidă, tulburări de locomoţie, manipulaţie, fonaţie, respiraţie);
- glicogenoze musculare (de exemplu: tip II - boala Pompe).

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare, minim un criteriu:

1. Deficienţă de gestualitate uşoară;
2. Deficit motor frust;
3. Amiotrofii simetrice distal şi proximal nesemnificative.

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Reducere a posibilităţii de realizare şi menţinere a ortostatismului, mersului, prin poziţii vicioase ale trunchiului şi membrelor sau prin limitarea variantelor posturale ori a deplasărilor gestuale sau prin tulburări de precizie şi viteză a mişcărilor;
2. Caracter regresiv al bolii;
3. Posibilităţi terapeutice, inclusiv ortezare şi protezare.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Reducerea marcată sau pierderea posibilităţilor de realizare şi menţinere a ortostatismului, mersului, a gestualităţii de prehensiune, asupra amplitudinii deplasărilor gestuale, posibilităţii realizării gesturilor fine şi precise, la un membru asociată cu reducerea acestor posibilităţi la membrul controlateral;
2. Caracterul evolutiv al bolii;
3. Prezenţa unor procese supurative acute sau cronice;
4. Prezenţa complicaţiilor;
5. Asocieri cu afecţiuni neurologice, osteoarticulare, somatice, tulburări circulatorii loco-regionale, alte asocieri morbide.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Pierderea gestualităţii ambelor membre toracale sau a posibilităţilor de mers şi ortostatism;
2. Prezenţa fenomenelor sfincteriene;

3. Prezenţa tulburărilor de masticaţie, deglutiţie, fonaţie şi respiraţie;

4. Caracterul diseminat al afecţiunii;

5. Evoluţie ireversibilă spre exitus.

X. Boli ale structurii pielii, anexelor şi funcţiilor tegumentului:

- dermatoze imuno-inflamatorii, de exemplu psoriazis, dermatita atopică;

- dermatoze buloase, de exemplu pemfigus;

- genodermatoze, de exemplu epidermoliza buloasă, ihtioza ereditară sau din boli sistemice, neurofibromatoza;

- dermatomiozite (corelat cu cap.IX lit.B);

- neurofibromatoza Recklinghausen (corelat cu cap.I lit.A);

- cicatrici postarsură.

a) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: psoriazis sau alte dermatoze imuno-inflamatorii localizate (ce afectează o suprafaţă redusă şi nu o zonă sensibilă), care răspund la tratament şi nu au impact major în calitatea vieţii (apreciat prin scorul DQLI);

b) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate, minim un criteriu:

1. Psoriazis cronic sau alte dermatoze imuno-inflamatorii cu acutizări frecvente;

2. Pemfigus cronic sau alte dermatoze buloase cu evoluţie prelungită;

3. Formele de ihtioză ereditară sau alte genodermatoze cu hiperkeratoză la plante şi/sau palme, precum şi alte boli ale pielii care limitează uşor ortostatismul şi/sau gestualitatea.

c) Criterii pentru identificare deficienţelor/afectărilor funcţionale severe, minim un criteriu:

1. Limitare semnificativă a posturii şi gestualităţii (de exemplu: epidermoliza buloasă, diskeratoza anhidrotică primară);

2. Psoriazis generalizat sau artropatic, rezistent la tratament;

3. Alte dermatoze imuno-inflamatorii ce afectează o suprafaţă extinsă şi nu zona sensibilă, rezistente la tratament;

4. Pemfigus generalizat sau alte dermatoze buloase rezistente la tratament şi/sau cu complicaţii;

5. Ihtioză ereditară sau alte genodermatoze cu hiperkeratoză generalizată, care necesită tratament cel puţin un an.

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Epidermoliza buloasă cu deficit ponderal peste 25% sau cu dezlipire de retină;

2. Cicatrici postarsură mutilante şi invalidante;

3. Pierderea gestualităţii ambelor membre toracale sau a posibilităţilor de mers şi ortostatism.

e) Criteriu adiţional: impact major asupra calităţii vieţii (scor DQLI). Prezenţa criteriului adiţional conduce la aprecierea unor deficienţe/afectări funcţionale mai mari decât cele menţionate anterior la lit. a)-c), astfel încât dacă prin aplicarea criteriilor medicale s-a obţinut o deficienţă/afectare funcţională uşoară de exemplu, prezenţa criteriului/criteriilor adiţionale conduce la aprecierea unei deficienţe/afectări funcţionale moderate ș.a.m.d.

XI. Boala canceroasă (indiferent de localizare, inclusiv revidivele şi metastazele)

a) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale uşoare: remisiune completă (fără semne de recidivă locală sau regională, ori tulburări funcţionale sau alte sechele posterapeutice) postterapeutic, după 2 ani de la încheierea tratamentului (medicamentos şi/sau chirurgical şi/sau radioterapeutic) pe toată perioada monitorizării;

b) Criteriu pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale moderate: remisiune completă postterapeutic, după 2 ani de la încheierea tratamentului, dar cu recuperare incompletă (există/ persistă susceptibilitatea la procese infecţioase*);

* Deficitul imun se apreciază conform cap. VI lit. A.

c) Criterii pentru identificarea deficienţelor afectărilor funcţionale complete:

1. afecţiune malignă în tratament oncologic medicamentos şi/sau radioterapie şi/sau procedură de transplant celule stem hematopoietice şi/sau intervenţii chirurgicale;

2. afecţiune malignă în tratament paliativ/îngrijiri paliative;

3. afecţiune malignă în perioada de urmărire postterapeutică (remisiuni complete, remisiuni parţiale).

d) Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete, minim un criteriu:

1. Pe toată perioada tratamentului cu viză curativă;

2. Pe toată perioada tratamentului cu viză paliativă;

3. Primii doi ani postterapeutic (de la încheierea tratamentului).

XII. Boli genetice

A. Boli genetice care determină afectarea unei structuri sau funcţii ale organismului - deficienţa/afectarea funcţională se apreciază conform criteriilor menţionate la capitolele corespunzătoare de mai sus, ţinând cont de conţinutul documentele medicale.

B. Boli genetice care determină afectări multiple ale organismului:

B1. Aberaţii cromozomiale numerice autozomale, de exemplu:

- Trisomia 21 (Sindromul Down) - cu întârziere mintală şi poate fi însoţită de malformaţii congenitale cardiovasculare, digestive şi oculare, hipoacuzie sau surditate;
- Trisomia 18 (Sindromul Edwards) - cu întârziere mintală şi malformaţii congenitale multiple (cardiace, urogenitale, gastrointestinale, oculare ş.a.);
- Trisomia 13 (Sindromul Patau) - cu întârziere mintală şi alte deficienţe neurologice, malformaţii congenitale multiple (craniofaciale, ale scheletului, cardiovasculare, oculare, gastrointestinale, urogenitale ş.a.).

B2. Aberaţii cromozomiale structurale (deleţii, inversii, translocaţii), de exemplu:
- Sindromul Cri du Chat - cu întârziere mintală, întârziere în creştere, malformaţii congenitale ale laringelui şi coardelor vocale şi poate fi însoţită de malformaţii congenitale multiple (craniofaciale, digestive, urogenitale ş.a.) şi surditate neurosenzorială;
- Sindromul Wolf-Hirschhorn sau Sindromul Pitt - cu întârziere mintală şi întârziere în creştere şi, în cazul deleţiilor mari, poate fi însoţită de malformaţii congenitale multiple (cardiace, digestive, genitourinare ş.a.) şi surditate;
- Sindroame cu microdeleţii, de exemplu: Sindromul Miller-Dieker, Sindromul Prader-Willi, Sindromul Angelman, Sindromul Williams, tumora Wilms, Sindromul velocardiofacial.

Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale în cazul bolilor genetice de la cap. B1 - în cazul aberaţiilor cromozomiale numerice autozomale deficienţa/afectarea funcţională se apreciază ca fiind completă.

Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale în cazul bolilor genetice de la B2:

1. În cazul bolilor genetice cu întârziere mintală fără alte complicaţii, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază conform cap. I lit. B1;
2. În cazul bolilor genetice cu complicaţii sau boli asociate, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de criteriile din capitolele în care acestea sunt descrise.
3. În cazul bolilor genetice cu malformaţii congenitale multiple, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază ca fiind completă.

B3. Anomalii monogenice autozomal dominante, de exemplu:
- forma homozigotă de hipercolesterolemie familială la copii: deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de complicaţiile cardiovasculare (vezi criteriile din cap. IV) şi/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ţinând cont de conţinutul documentele medicale);

- neurofibromatoza Recklinghausen (vezi criteriile din cap. I lit. A);
- coreea/boala Huntington juvenilă (vezi criteriile din cap. I lit. A);
- polipoza adenomatoasă familială (forma clasică, Sindromul Gardner, Sindromul Turcot, Sindromul Peutz-Jeghers ş.a.): deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de complicaţii şi/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ţinând cont de conţinutul documentele medicale).

B4. Anomalii monogenice autozomal recesive, de exemplu:
- hemocromatoza juvenilă: deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de complicaţii şi/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ţinând cont de conţinutul documentelor medicale);
- unele forme de surditate congenitală (vezi criteriile din cap. II lit. B);
- fibroza chistică - mucoviscidoza;
- sindromul adrenogenital (vezi criteriile din cap. VII lit. B);
- fenilcetonuria (vezi criteriile din cap. VII lit. C);
- atrofia musculară spinală infantilă - boala Werdnig-Hoffman (vezi criteriile din cap. IX lit. C);
- epidermoliza buloasă;
- în cazul fibrozei chistice şi epidermolizei buloase, deficienţa/afectarea funcţională se apreciază ca fiind completă.

Criterii pentru afectarea multisistemică:
1. Insuficienţa pancreatică exocrină
2. Sindrom de malnutriţie
- malnutriţie grad II - afectare funcţională severă
- deficit ponderal peste 25% - afectare funcţională completă
3. Afectare hepatică
- hepatită cronică uşoară - afectare funcţională uşoară
- hepatită cronică forma medie, hepatită cronică moderată
- afectare funcţională moderată
- insuficienţă hepatică formă severă, hepatită cronică severă - afectare funcţională severă
- ciroză hepatică biliară, encefalopatie hepatică - afectare funcţională completă
4. Diabet zaharat
- echilibrat, compensat, necomplicat - afectare medie

- dezechilibrat, complicat - afectare severă

B4. Anomalii monogenice legate de cromozomul X, de exemplu:

- anemia hemolitică prin deficit de G6PD/glucozo-6-fosfat (vezi criteriile din cap. VI lit. C) ;
- hemofilii (vezi criteriile din cap. VI lit. C);
- distrofia musculară Duchenne (vezi criteriile din cap. IX lit. C).

B5. Anomalii mitocondriale, de exemplu:

- epilepsia mioclonică cu fibre roşii - Sindromul MERRF (vezi criteriile din cap. I lit. A);
- demenţa MELAS (vezi criteriile din cap. I lit. B);
- neuropatia optică Leber (amauroza congenitală Leber): deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de valoarea acuităţii vizuale - vezi criteriile din cap. II lit. A).

B6. Alte boli genetice (anomalii poligenice, multifactoriale şi anomalii congenitale produse prin teratogeni): deficienţa/afectarea funcţională se apreciază în funcţie de complicaţii şi/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ţinând cont de conţinutul documentele medicale)

XIII. Transplantul de organe, ţesuturi şi celule, stările posttransplant

Criterii pentru identificarea deficienţelor/afectărilor funcţionale complete:

1. Situaţiile care necesită transplant;
2. Primele 12 luni de la transplant.

Ulterior, după încheierea celor 12 luni de la transplant, deficienţa/afectarea funcţională se stabileşte în funcţie de evoluţie (stadiu evolutiv/regresiv, complicaţii) şi de recomandările medicale.