

ANEXA 1

Criteriile medicale și medico-psihologice pentru aprecierea deficiențelor/afectărilor funcționale produse de boli, tulburări sau afecțiuni ale structurilor și funcțiilor organismului

I. Boli și tulburări ale sistemului nervos și ale funcțiilor mentale globale

A. Boli neurologice:

- malformații congenitale (de exemplu: mielomeningocel, poncefalia, hidrocefalia, microcefalia vera, craniostenoză);
- 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
- boli demielinizante (de exemplu: scleroza multiplă cu tulburări motorii și senzoriale în evoluție sau cu recăderi frecvente);
- boli heredo-degenerative (de exemplu: coreea cronică Huntington, ataxiile – eredoataxia spinocerebeloasă Friedreich, eredoataxia cerebeloasă Pierre Marie ș.a.);
- leziuni traumatice ale sistemului nervos central și/sau periferic cu sechele tip paraliză sau plegie mono-, hemi-, para-, tetra- paralizii de plex, leziuni radiculare, de nervi periferici în stadiu sechelar, producând tulburări de tonus și motricitate, afectând deplasarea și gestualitatea, tulburări de tip epileptic sau alte tulburări de focar;
- sechele după un sindrom ischemic medular sau accident vascular cerebral cu consecințe invalidante (de exemplu: sindroame extrapiramidale);
- sechele postencefalitice, meningitice și mielitice (de exemplu: poliomielită anterioară cu tulburări de gestualitate cronice severe, tulburări piramidale și extrapiramidale);
- tumori cerebrale benigne, leziuni sechelare postoperatorii;
- sindroame extrapiramidale de cauză medicamentoasă sau toxică;
- paralizii cerebrale congenitale și dobândite (de exemplu: boala Little, ataxia congenital coreo-atetozică);
- epilepsii și crize epileptice, precum și sindroame epileptice (de exemplu: Sindromul West, Sindromul Lennox-Gastaut, Sindromul Doose, Sindromul Dravet, encefalopatiile epileptice);
- sindrom Rett;
- afecțiuni progresive cu deficit motor (de exemplu: distrofia musculară progresivă Duchenne, amiotrofia spinală tip II și tip III, Sindromul Landouzy-Dejerine și Sindromul Charcot-Marie-Tooth).

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

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare:

1. Deficit motor minim la un membru sau care nu afectează prehensiunea ori manipulația;
2. Tulburări de coordonare și echilibru ușoare;
3. Mers fără sprijin, dar cu oscilații;
4. Crize epileptice parțiale cu frecvența mai rară de 1 pe săptămână, sub tratament;
5. Crize epileptice generalizate cu frecvență mai rară de 1 pe lună, sub tratament.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate:

1. Deficiențe posturale, de statică și coordonare unilaterală, în care forța, precizia, viteza mișcărilor de statică și mers sunt în permanență scăzute;
2. Deplasare cu dificultate moderată, fără sprijin;
3. Deficiență de manipulație unilaterală permanentă sau bilaterală ușoară ori intermitentă, cu realizarea dificilă a gestualității ca forță, precizie, viteză;
4. Deficiență de fonație, deglutiție, masticatie, asociate cu deficiențe ușoare ale altor funcții neurologice;
5. Deficiențe cronice ale controlului sfincterian de tipul micțiunilor imperioase, incontinență de efort, asociate cu alte semne neurologice;
6. Crize epileptice parțiale cu frecvența de 1 - 3 pe săptămână fără tulburări psihice intercritice, sub tratament;
7. Crize generalizate cu frecvență de 1 - 3 pe lună, fără tulburări psihice intercritice sub tratament;
8. Dureri continue sau crize (episoade scurte de durere), cu frecvență medie, hiperkinezia (spasm muscular dureros), cauzalgia, dureri fulgurante, dureri talamice, rezistente la tratament.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe:

1. Deficiențe în statică și mers care fac ca bolnavul să se poată deplasa sprijinit (baston, cârje) sau cu mare dificultate prin forță proprie (nesprijinit);
2. Deficiențe de manipulație bilaterală, cu imposibilitatea efectuării eficiente a gestualității;
3. Deficiențe de masticatie, deglutiție, fonație și/sau respirație

4. Deficiențe cronice ale controlului sfincterian care împiedică integrarea într-un mediu social;
5. Deficiențe ale limbajului care fac imposibilă stabilirea relațiilor interumane;
6. Tulburări trofice cronice sau recidivante musculare cutanate sau/și osteoarticulare, asociate cu deficite motorii medii;
7. Crize epileptice parțiale cu frecvența de 1 - 3 pe săptămână cu stare postcritică prelungită sau tulburări psihice intercritice, sub tratament;
8. Crize epileptice generalizate cu frecvență de 1 - 3 pe lună, cu tulburări psihice intercritice, sub tratament;
9. Epilepsii și sindroame epileptice cu crize epileptice cel puțin 1 pe săptămână sub tratament, cu/fără tulburări psihice intercritice.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete:

1. Deficiență locomotorie de statică și mers care face bolnavul nedepasabil prin forță proprie, mobilizarea fiind posibilă numai cu ajutorul altei persoane;
2. Deplasare posibilă numai cu dispozitive de sprijin (de exemplu: fotoliu rulant);
3. Deficiențe de manipulație bilaterală totală;
4. Deficiențe de limbaj cu/fără tulburări expresive, care fac imposibilă stabilirea relațiilor cu mediul înconjurător, în context neurologic;
5. Deficiențe de deglutiție și respirație permanente, care necesită asistență din partea altei persoane;
6. Sindrom Rett;
7. Narcolepsie rezistentă la tratament;
8. Epilepsii rezistente la tratament, Sindrom Dravet și sindroame epileptice cu crize epileptice zilnice sau mai mult de 3 crize/săptămână;
9. Afecțiuni progresive cu deficit motor important (de exemplu: după imobilizarea în scaun rulant, amputații).

B. Tulburări psihice:

B1. În cazul întârzierilor mintale, deficiența/afectarea funcțională se apreciază pe baza criteriilor medico-psihologice de mai jos, conform ICD 10 (diagnostic medical și evaluare psihologică care include și testarea coeficientului de dezvoltare QD până la vârsta de 3 ani și a coeficientului de inteligență QI peste vârsta de 3 ani):

- a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate: întârziere mintală ușoară cu QD/QI 50 - 69 numai dacă este asociată cu o altă deficiență/afectare - senzorială, somatică, psihică (de limbaj și comunicare, hiperactivitate, emoțional, conduită);
- b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe: întârziere mintală moderată cu QD/QI 35 - 49;
- c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:
 1. Întârziere mintală moderată cu QD/QI 35 - 49 asociată cu o altă deficiență senzorială, somatică, psihică (de limbaj și comunicare, hiperactivitate, emoțional, conduită);
 2. Întârziere mintală severă și 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 și mișcări stereotipe, sindromul Asperger, alte tulburări invadante ale dezvoltării, tulburări invadante ale dezvoltării fără precizare - deficiența/afectarea funcțională se apreciază pe baza criteriilor medico-psihologice, conform ICD 10 (diagnostic medical și evaluare psihologică), minimum două criterii psihologice de mai jos, dintre care criteriul Socializare este obligatoriu:

- a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare:
 1. Socializare: afectarea calitativă ușoară a interacțiunii sociale;
 2. Limbaj: afectarea calitativă a limbajului expresiv;
 3. Autoservire: afectarea calitativă a abilităților de autoservire;
 4. Motor: afectarea abilităților motorii fine.
- b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate:
 1. Socializare: afectarea calitativă moderată a interacțiunii sociale;
 2. Limbaj: afectarea calitativă și cantitativă a limbajului expresiv;
 3. Autoservire: afectarea calitativă și cantitativă a abilităților de autoservire;
 4. Motor: afectarea abilităților motorii fine cu prezența stereotipiilor motorii.
- c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe:
 1. Socializare: afectarea calitativă și cantitativă accentuată a interacțiunii sociale, cu interacțiune socială posibilă într-un mediu controlat;

2. Limbaj: afectarea calitativă și cantitativă a limbajului expresiv și receptiv;
3. Autoservire: afectarea calitativă și cantitativă a abilităților de autoservire, cu nevoia de ajutor din partea adultului;
4. Motor: afectarea abilităților motorii fine cu prezența stereotipiilor motorii și comportamentale.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete:

1. Socializare: afectarea calitativă și cantitativă severă a interacțiunii sociale, interacțiune socială limitată în cadrul familiei, interacțiunea cu mediul social exterior familiei este mediată de un adult;

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

3. Autoservire: absența abilităților de autoservire sau efectuarea sub supravegherea strictă a unui adult;

4. Motor: afectarea abilităților motorii fine și grosiere cu prezența stereotipiilor motorii și comportamentale.

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

B4. Stările demențiale de diferite etiologii sunt apreciate ca deficiențe/afectări funcționale complete.

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

a) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe: psihoze care răspund la tratament;

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete:

1. Psihoze rezistente la tratament;

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

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

a) completă un an de la intervenție;

b) ulterior în funcție de sechelele postoperatorii.

II. Boli ale structurilor și funcțiilor senzoriale

A. Boli ale structurii ochiului și ale funcțiilor vizuale, precum și ale funcțiilor anexelor ochiului

a) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare: valoarea acuității vizuale la ambii ochi (VAO) = $1/2$ (0,5) - $1/3$ (0,3) exclusiv.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

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

2. Valoarea acuității vizuale la un ochi = 1 și valoarea acuității vizuale la celălalt ochi = $1/2$ - zero f.p.l. (fără percepție luminoasă).

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale 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 deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

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

- p.m.m. (percepe mișcarea mâinii) - n.c. (nu corectează);

- p.l. (percepe lumina);

- f.p.l. (fără percepție 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 acuității vizuale se apreciază cu (după) corecție.

B. Boli ale structurii și funcțiilor auzului

Afecțiuni cronice auditive de cauze diverse - inflamatorie, infecțioasă, toxică, vasculară, heredodegenerativă, traumatică, tumorală/congenitale sau malformative dobândite prelinguale sau postlinguale însoțite de hipoacuzie (neurosenzorială, transmisie, mixtă), cu pierderi auditive dediverse grade, de la ușoară la profundă și cofoză, protezabile sau neprotezabile, cu sau fără tulburări de comunicare ori cu alte dizabilități asociate (surdomutitate, surdocecitate).

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare, 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 deficiențelor/afectărilor funcționale moderate: tulburări de auz bilateral cu pierdere auditivă de 41 - 70 dB;

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale 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 protezării auditive și retard de limbaj;

3. Hipoacuzie postlinguală cu beneficiu limitat al protezării auditive.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

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

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

3. Surdocecitate.

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

În cazul protezării neconvenționale prin proteze implantabile, urmată de reeducare auditiv-verbală, deficiența/afectarea funcțională se apreciază ca fiind severă în primul an după implantarea unilaterală sau bilateral simultană și ulterior în funcție de următoarele criterii, minim un criteriu:

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

2. Malformațiile coexistente - deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de capitolul la care se înscriu aceste malformații în prezenta anexă;

3. Tulburările neuropsihice asociate (de ex. de atenție, de procesare, de învățare)

C. Malformații congenitale ale nasului și gurii

a) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate: cheiloschizis pe durata șirului de intervenții chirurgicale care necesită rezolvarea chirurgicală a malformației și a tulburărilor asociate.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe: sechelele postoperatorii pentru malformațiile nasului și gurii, minim un criteriu:

1. tulburări de fonatie, de ex. întârzierea de dezvoltare a limbajului expresiv, întârzierea în articularea cuvintelor, anomalii de articulare și rezonanță, evaluate prin examen clinic și endoscopic ORL, examen foniatric și examen logopedic;

2. dificultăți de alimentație cu necesitatea folosirii unor biberoane speciale, cu posibilitatea reflurării alimentelor pe nas;

3. tulburări auditive din cauza otitei medii cronice cu timpan închis sau perforație, de ex. hipoacuzii de transmisie sau mixte;

4. tulburări de masticatie și deglutiție prin existența comunicării între cavitatea orală și cea nazală, cu dificultăți mari în producerea presiunii negative necesară alimentației, anomalii de dezvoltare a dinților cu tulburări de fonatie, evaluate prin examen clinic și endoscopic ORL, examen foniatric și examen logopedic.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete:

1. Malformațiile congenitale ale nasului și gurii (de exemplu: palatoschizis și cheilognatopalatoschizis) pe durata șirului de intervenții chirurgicale;

2. Primul an de la ultima operație, care încheie șirul de intervenții chirurgicale.

III. Boli ale structurii laringelui și funcțiilor sale:

- stenoze post traumatice;

- pareze sau paralizii (corzi vocale - nervii recurențiali);

- procese tumorale benigne (de ex: polip/papilom);

- procese inflamatorii cronice, trenante sau repetitive;

- malformații.

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare, minim un criteriu:

1. Disfonie izolată;

2. Voce bitonală.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate: boli ale laringelui cu tulburări de respirație;

c) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe: laringectomizare parțială, cu tulburări de fonație și deglutiție sau cu gastrostomă permanentă, care reprezintă o infirmitate mare ce marchează psihicul bolnavului;

d) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete: laringectomizare totală sau cu traheostomă permanentă, cu tulburări de fonație și deglutiție sau cu afectarea psihicului.

IV. Boli ale structurii sistemului cardiovascular și ale funcțiilor sale:

- cardiopatii congenitale cu insuficiență cardiacă cronică clinic manifestă (de exemplu: tetrad Fallot, transpoziția de vase mari, stenoza de arteră pulmonară asociată cu defect septal ventricular, atrezia de tricuspida, maladia Ebstein, defectul septal ventricular, persistența canalului arterial, coarctarea de aortă);

- cardiomiopatii primitive (de exemplu: fibroelastoza endomiocardică);

- hipertensiune arterială stadiul II, III cu complicații;

- endocardite bacteriene cu sechele;

- pericardite cronice cu semne de insuficiență cardiacă;

- cord pulmonar cronic;

- hipertensiune pulmonară cel puțin moderată;

- tulburări de ritm și conducere severe (de exemplu: extrasistolele ventriculare, fibrilația, flutterul atrial, tahicardia paroxistică repetitivă, blocul major de ramură stângă, blocurile atrio-ventriculare gradele II și III și blocurile bi- și trifasciculare);

- polimalformații cardiovasculare sau/și ale altor organe;

- afecțiuni vasculare periferice (arteriale, venoase, limfatice) care determină impotența funcțională a segmentelor subiacente, tulburări trofice marcate la două sau mai multe membre;

- purtători de pacemaker și protezați valvulari;

- valvulopatii reumatismale cu criterii de severitate.

A. În cazul bolilor cu insuficiență cardiacă, deficiența/afectarea funcțională se apreciază după cum urmează:

a) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare: gradul I NYHA;

b) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate: gradul II NYHA (bolnavi fără simptome în repaus și la efectuarea activităților zilnice uzuale, dar cu tulburări funcționale la eforturi fizice prelungite);

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

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

B. Pentru restul bolilor, deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de următoarele criterii:

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

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

3. Răsunetul afecțiunii cardiovasculare asupra altor organe și sisteme - complicații (de exemplu: calusuri vicioase, anchiloze, amputații, insuficiență respiratorie): dacă acestea se regăsesc la alte capitole se apreciază conform criteriilor respective; dacă nu, se apreciază deficiență/afectare severă; valorile gazometriei sanguine se apreciază astfel: deficiență/afectare funcțională ușoară PaO₂ 60 - 70 mmHg, moderată PaO₂ 50 - 60 mmHg și severă PaO₂ sub 50 mmHg;

4. Asocierile patologice - dacă acestea se regăsesc la alte capitole, deficiența/afectarea funcțională se apreciază conform criteriilor respective; dacă nu, se apreciază deficiență/afectare severă.

Prezența a mai mult de două criterii de mai sus conduce la aprecierea unei deficiențe/afectări funcționale complete.

C. În cazul intervențiilor chirurgicale din sfera cardiacă, deficiența/afectarea funcțională se apreciază după cum urmează:

a) completă un an de la intervenție;

b) ulterior, în funcție de criteriile menționate anterior la **cap. IV** lit. B pct. 1 - 4.

V. Boli ale structurii aparatului respirator și ale funcțiilor sale

A. Boli pulmonare cronice evolutive

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe:

1. Tuberculoză bronhopulmonară și pleurală activă sau activ regresivă;

2. Supurație bronhopulmonară permanentă sau cu pusee frecvente (bronșiectazii cu pusee supurative și tulburări de nutriție, pleurezie purulentă);

3. Hipertensiune pulmonară.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete:

1. Cașexie și/sau deperdiție proteică;

2. Cord pulmonar cronic decompensat.

B. Boli bronhopulmonare cronice, cu tulburări funcționale intermitente sau permanente (de exemplu: astmul bronșic, bronșita astmatiformă (astm nespecific))

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare, minim un criteriu, sub tratament:

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

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

3. Disfuncție ventilatorie ușoară cu PEFS sau VEMS > 80% prezis;

4. Hipoxemie ușoară cu PaO₂ 60 - 70 mmHg.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu, sub tratament:

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

2. 2 crize** severe de astm/an obiectivate prin cel puțin o internare pe an și alte documente medicale adiționale;

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

4. Hipoxemie medie cu PaO₂ 50 - 60 mmHg sau Sat O₂ > 95% la pulseoximetrie.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu, sub tratament:

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

2. 3 crize** severe de astm/an obiectivate prin cel puțin o internare pe an și alte documente medicale adiționale;

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

4. Hipoxemie severă PaO₂ < 50 mmHg sau Sat O₂ 90 - 94% la pulseoximetrie/Semne de insuficiență respiratorie.

VI. Boli ale structurii sistemului imunitar și ale funcțiilor sale

A. Bolile cu deficit imunitar cronic:

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

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

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

2. Necesită profilaxie antimicrobiană.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale 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 infecției HIV-boala SIDA, deficiența/afectarea funcțională se apreciază pe baza clasificării CDC Atlanta 1994 (clasificarea pediatrică - pentru copiii sub 15 ani și clasificarea pentru adolescenți și adulți - pentru copiii cu vârsta peste 15 ani), după cum urmează:

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

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

2. Stadiile clinico-imunologice din clasificarea pentru adolescenți și adulți A1, A2 și B2.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

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

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

3. Stadiile clinico-imunologice din clasificarea pentru adolescenți și adulți A3, B3, C1, C2 și 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 și 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 și XIII);

- boala von Willebrand;

- trombocitemii (de exemplu: trombocitemia esențială);

- trombofilii (de exemplu: anomalii factori de coagulare - mutația genei protrombinei și a genei factorului V și rezistența la proteina C reactivă; deficiența inhibitorilor naturali ai coagulării - proteina C, proteina S, anitrombina III; anomalii ale lizei cheagului - disfibrinogenemia, deficiența plasmogenului și a inhibitorului său; hiperhomocisteinemia);

- trombocitopenii de cauze diverse (de exemplu: purpura trombocitopenică idiopatică);

- policitemii/poliglobulii (poliglobulia primitivă - policitemia vera sau boala Vaquez și poliglobulii secundare).

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb între 10 gr% și valoarea normală în funcție de vârstă (11 gr% de la 6 luni la 4 ani, 11,5 gr% între 5 și 10 ani, 12 gr% peste 12 ani);

2. Forme ușoare de anemii aplastice sau în remisiune;

3. Hemofilii fără tulburări hemoragice;

4. Alte sindroame hemoragice, în afară de hemofilii și boala von Willebrand, fără complicații hemoragice;

5. Boala von Willebrand cu modificări hematologice de mică intensitate sau hemoragii muco-cutanate rare și care răspund la tratament;

6. Purpura trombocitopenică idiopatică cronică în remisiune cu trombocite peste 150.000/mm³;

7. Faza policitemică din boala Vaquez în remisiune clinică și citologică, cu HT 40 - 45% și trombocite sub 400.000/mm³.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb 8 - 10 gr%, cu răspuns la tratament și fără complicații;

2. Forme medii de anemii aplastice fără tendințe evolutive, complicații sau în remisiune parțială;

3. Hemofilii cu manifestări hemoragice fără gravitate și fără modificări de dinamică articulară;

4. Alte sindroame hemoragice, în afară de hemofilii și boala von Willebrand, fără limitarea ortostatismului, locomoției și/sau gestualității;

5. Boala von Willebrand cu hemoragii frecvente dar care răspund la tratament;

6. Trombocitemii persistente peste 400.000/mm³, fără complicații 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/mm³.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

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

2. Hemofilii cu manifestări hemoragice frecvente și 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 necesită tratamente substitutive prelungite;

5. Trombocitemii hemoragice însoțite de complicații 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/mm³, cu sângerări la traume minime sau spontan;

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

9. Policitemii complicate cu hipertensiune arterială, insuficiență cardiacă, mieloscleroză, tromboembolii.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Anemii cronice cu Hb sub 8 gr%;

2. Anemii cronice cu Hb sub 10% cu complicații: tromboze, hemoragii repetate, semne de insuficiență 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 complicații grave;

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

7. Deficiențe motorii importante (de tip paretic sau plegic), sechele ale unor complicații neurologice ca urmare a afecțiunilor hemoragice;

8. Stare generală alterată profund, insuficiență medulară și complicații multiple (neurologice, cardiovasculare, hepatosplenice, renale etc.).

D. Mastocitoza

a) Criterii pentru identificarea deficienței/afectărilor funcționale moderate: îndeplinirea a minimum un criteriu din următoarele:

1. prezența a 3 sau mai multe mastocitoame/pete;
2. prezența mutației C KIT D816V în biopsia cutanată, a markerilor CD2, CD25.

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

1. prezența a mai mult de 3 pete/mastocitoame/vezicule pe corp;
2. prezența mutației 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. șocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare.

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

1. prezența a mai mult de 20 vezicule pe corp;
2. prezența mutației 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 emoțională, anxietate, rău de înălțime etc
7. șocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare.

VII. Boli ale structurii și funcțiilor sistemelor digestiv, metabolic și endocrin

A. Boli ale structurii sistemului digestiv și funcțiilor sale:

- boli cu tulburări importante de nutriție cu potențial deficit ponderal (de exemplu: malnutriția, boli sau sindroame diareice cronice, inclusiv boala Crohn, colita ulcerativă și altele asemenea cu sindrom de malabsorbție, boala celiacă);

- gastrostoma, ileostoma și colonostoma de orice cauză;

- atrezie de esofag și stenoze esofagiene strânse care necesită dilatații, esofagoplastii, protezare, gastrostomă, de cauze diverse (de exemplu: intoxicație cu sodă caustică);

- insuficiență hepatică cronică medie și severă (probată prin teste de laborator, în funcție de rezerva funcțională hepatică);

- hepatită cronică activă ușoară, moderată și severă (vezi noua clasificare a hepatitelor cronice: autoimună, cu virusuri hepatice B, C și D, medicamentoasă, neclasificabilă ca autoimună sau virală, afecțiuni hepatice cronice primitive biliare - ciroza biliară primitivă, colangita sclerozantă primitivă și afecțiuni hepatice cronice cu etiologie genetică metabolică - boala Wilson, deficitul congenital de alfa 1 antitripsină);

- ciroză hepatică;

- insuficiență pancreatică cronică exocrină; fibroză chistică de pancreas.

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare: hepatită cronică ușoară;

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

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

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Malnutriție;
2. Insuficiență hepatică forma severă;
3. Hepatită cronică severă;
4. Gastrostoma, ileostoma și colonostoma de orice cauză;
5. Stenoze esofagiene strânse care necesită dilatații, esofagoplastii, protezare, gastrostomă, de cauze diverse (de exemplu: intoxicație cu sodă caustică).

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Boli cu deficit ponderal peste 25%;
2. Ciroză hepatică;

3. Obezitate genetică gradul III.

e) Criteriu general adițional: afectarea funcțiilor vitale, cu precizarea funcției vitale afectate în cadrul diagnosticului (funcția respiratorie, funcția cardio-vasculară); acest criteriu reprezintă complicații sau consecințe ale bolilor

digestive. În acest caz, deficiența/afectarea funcțională se apreciază conform criteriilor din capitolele corespunzătoare.

B. Boli ale structurii glandelor endocrine și funcțiilor specifice:

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

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare:

1. Nanismul hipofizar cu tulburări ușoare de gestualitate și locomoție sau talie $\leq - 2,5$ DS dar $> - 3$ DS sau talie ≤ 2 DS dar $> - 3$ DS cu decelerarea vitezei de creștere;
2. Sindrom Sheehan fără complicații;
3. Tumori hipofizare secretante, în tratament simptomatic;
4. Hiperparatiroidism cu hipercalcemie serică asimptomatică sau cu tablou clinic oligosimptomatic;
5. Hiperparatiroidism și pseudohiperparatiroidism cu tetanie latentă (spasmofilie) și manifestări sporadice sub tratament;
6. Sindrom Klinefelter cu tablou oligosimptomatic și compensată prin tratament hormonal substitutiv;
7. Sindrom Turner fără malformații;
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 deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

1. Nanismul hipofizar cu tulburări medii de gestualitate și locomoție sau talie $\leq - 3$ DS dar $> - 3,5$ DS;
2. Sindrom Sheehan cu complicații compensate cu tratament hormonal substitutiv;
3. Tumori hipofizare secretante oprite în evoluție, spontan sau după tratament specific;
4. Tumori hipofizare secretante cu tulburări echilibrate prin tratament hormonal substitutiv și fără semne neurologice 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 locomoție și excreție medie;
9. Hiperparatiroidism și pseudohiperparatiroidism cu tetanie cronică și manifestări relative 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 și osteoporoză care dau scăderea capacității la efort fizic sau cu tulburări neuropsihice de intensitate medie;
15. Sindrom Turner cu tulburări locomotorii, de postură și gestualitate sau cu tulburări funcționale somatice (cardiovasculare și 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 deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Nanismul hipofizar cu tulburări accentuate de gestualitate și locomoție sau talie $\leq 3,5$ DS;
2. Nanismul hipofizar cu deficit de hormoni gonadotropi (infantilism sexual), tireotropi (mixedem secundar) sau corticotropi (hipotensiune arterială, performanță de efort scăzută);
3. Sindrom Sheehan rezistent la tratament și cu complicații metabolice (deficit ponderal), cardiovasculare și neuropsihice;
4. Tumori hipofizare secretante evolutive sub tratament;
5. Tumori hipofizare secretante cu tulburări echilibrate parțial prin tratament substitutiv;
6. Tumori hipofizare secretante oprite în evoluție, dar cu sechele neurologice, oftalmologice sau endocrine;
7. Diabetul insipid rezistent la tratament și cu complicații neurologice și hormonale secundare;
8. Mixedem congenital rezistent la tratament și cu complicații (întârziere mintală, nanism mixedematos);
9. Mixedem juvenil rezistent la tratament și cu complicații;
10. Boala Basedow-Graves rezistentă la tratament și cu complicații (visceralizări cardiace și/sau tulburări severe de nutriție și/sau oftalmopatie evolutivă);
11. Alte forme de hipertiroidism rezistent la tratament și cu complicații;
12. Hiperparatiroidism operat cu tulburări locomotorii datorate deformărilor osoase (forma osteodistrofică) sau cu insuficiență renală cronică (forma nefrolitiazică);
13. Hipoparatiroidism și pseudohipoparatiroidism cu tetanie cronică cu crize frecvente neinfluențate de tratament;
14. Boala Addison cu insuficiență corticosuprarenală (ICSR) cronică cu decompensări repetate sau ICSR parțial echilibrată sub tratament sau operată (uni- sau bilateral) și în tratament substitutive până la echilibrare;
15. Pseudohipoaldosteronism rezistent la tratament și cu complicații;
16. Sindromul Conn cu sechele cardiovasculare și renale;
17. Hiperaldosteronism secundar cu complicații;
18. Sindrom Cushing rezistent la tratament și cu complicații;
19. Sindrom Turner cu malformații cardiovasculare, scăderea accentuată a capacității 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 deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Sindrom Sheehan cu complicații grave metabolice, cardiovasculare și neuropsihice;
2. Insuficiența hipofizară cu complicații grave;
3. Tumori hipofizare secretante cu sechele oftalmologice grave (cecitate) sau complicații grave (neurologice sau metabolice);
4. Hiperparatiroidism cu fracturi multiple, deformări osoase și deficiență 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 adiționale, minim un criteriu:

1. Prezența complicațiilor (acolo unde nu au fost menționate în mod expres);
2. Prezența comorbidităților;
3. Afectarea capacității intelectuale;
4. Afectarea capacității de comunicare.

Prezența criteriilor adiționale conduce la aprecierea unor deficiențe/afectări funcționale mai mari decât cele menționate anterior la lit. a) - c), astfel încât dacă prin aplicarea criteriilor medicale s-a obținut o deficiență/afectare funcțională ușoară de exemplu, prezența criteriului/criteriilor adiționale conduce la aprecierea unei deficiențe/afectări funcționale moderate ș.a.m.d.

C. Boli ale structurii și funcțiilor sistemului metabolic - tulburări cronice de metabolism și nutriție

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Acidoză metabolică cronică;
2. Fenilcetonurie fără tulburări psihice;
3. Glicogenoze;
4. Porfirie cu tulburări polinevritice și tulburări psihice severe și semne importante de hepatită cronică;
5. Degenerescența hepatolenticulară (Wilson);
6. Boala celiacă (diagnostic stabilit de medicul de specialitate cu specializare/supraspecializare/atestat/competență în gastroenterologie infantilă) după primii 4 ani de la diagnosticare;
7. Intoleranța congenitală la lactoză;
8. Forme de rahitism vitaminorezistent cu repetate internări în spital.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Stări de cașexie gravă și deperdiție proteică de diverse etiologii care determină o deficiență de nutriție gravă cu deficit ponderal de cel puțin 25%;
2. Boala celiacă în primii 4 ani de la diagnosticare și boala celiacă asociată cu diabet zaharat, tiroidită autoimună, tulburări ale metabolismului osos sau malnutriție;
3. Diabet zaharat insulino-dependent.

VIII. Boli ale structurii funcțiilor aparatului urinar cu sau fără insuficiență 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, malformații ale organelor genitale externe);
- cauze tumorale benigne și 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, complicații, indiferent dacă complicația este uni- sau bilaterală;
- nefrocalcinoză unilaterală cu rinichi controlateral afectat;
- rinichi unic chirurgical, cu sau fără afectarea funcției renale a rinichiului restant (creatinemie peste 2 mg%)
- pielonefrita cronică (ca boală în sine), de orice cauză și pielonefrita xanto-granulomatoasă;
- sindrom nefrotic;
- șir de intervenții pentru rezolvarea unor boli, precum extrofia de vezică și epispadias.

a) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare: rinichi unic fără afectare renală;

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

1. Boli cu IRC stadiul I;
2. Sindrom nefrotic fără insuficiență renală.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Hipertensiune renovasculară severă sau malignă;
2. Rinichi unic chirurgical cu afectarea funcției renale;
3. Hidronefroza peste gradul III unilaterală sau bilaterală cu sau fără afectarea funcției renale;
4. Boli cu IRC stadiile II și III.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Boli cu IRC stadiile IV și V;
2. Pacienți care efectuează dializă;
3. Boli care necesită un șir de intervenții chirurgicale pentru rezolvare, pe parcursul șirului de intervenții și un an de la ultima intervenție, iar ulterior se apreciază în funcție de afectarea renală și/sau sechelele postoperatorii.

IX. Boli ale structurii și funcțiilor aparatului locomotor și corespunzătoare mișcării

A. Bolile osteoarticulare:

- boli constituționale ale oaselor (de exemplu: osteopsatroza, acondroplazia și osteopetroza);
- malformații (de exemplu: amelia unui membru, totală sau parțială - toracal sau pelvin – de coaste, stern, claviculă, coastă supranumerară cu torticollis permanent); sindactilie încă două luni după operație;
- redori și anchiloze; redori strânse mono- sau bilaterale de șold, genunchi sau combinate controlaterale în poziții vicioase, asociate sau nu cu paralizii nervoase; asocierea lipsei policelui sau a patru degete bilateral cu anchiloze de degete, cot, umăr, în poziții nefuncționale; anchiloze bilaterale ale coatelor și umerilor, anchiloze ale pumnului, cotului, umărului, bilateral, în poziție funcțională; pierderea gestualității unui membru toracal asociată cu reducerea prehensiunii;
- amputații (de exemplu: amputațiile bilaterale, neprotezabile sau greu protezabile de member inferioare cu articulațiile supraiacente în redoare sau anchiloze; amputații unilaterale, indiferent de nivel, cu excepția celor de degete; amputația bilaterală a membrelor toracale, indiferent de nivel; amputația unilaterală, indiferent de nivel, în raport și cu gestualitatea și deservirea necesară; dezarticularea membrului toracal);
- pseudoartroze (de exemplu: gambă, coapsă, antebraț și braț neoperabile);
- proteză totală de șold cu tulburări de statică și mers;
- infecții cronice invalidante (de exemplu: osteomielită cronică, morbul Pott, fistule osoase în evoluție);
- osteonecroze cronice invalidante, indiferent de etiologie (de exemplu: osteonecroză de cap femural);

- leziuni de corpuri vertebrale cu modificări ale articulațiilor intervertebrale, cu modificări de statică și mobilitate a coloanei (ortostatism și deplasări dificile); cifoscolioze și scolioze deformante ce împiedică capacitatea respiratorie normală (de exemplu: maladia Scheuerman);

- deformări rahitice grave cu tulburări de postură, locomoție sau respirație;

- luxația congenitală de șold (pe perioada imobilizării în aparat gipsat).

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare, minim un criteriu:

1. Deficiență locomotorie ușoară;

2. Deficiență de gestualitate ușoară.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

1. Reducere a posibilității de realizare și menținere a ortostatismului, mersului, prin poziții vicioase ale trunchiului și membrilor, prin limitarea variantelor posturale sau a deplasărilor gestuale;

2. Caracter regresiv al bolii;

3. Posibilități terapeutice, inclusiv ortezare și protezare.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Reducerea marcată sau pierderea posibilităților de realizare și menținere a ortostatismului, mersului, a gestualității de prehensiune, asupra amplitudinii deplasărilor gestuale, posibilității realizării gesturilor fine și precise, la un membru asociată cu reducerea acestor posibilități la membrul controlateral;

2. Caracterul evolutiv al bolii;

3. Prezența unor procese supurative acute sau cronice;

4. Prezența complicațiilor;

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

6. Boli care necesită intervenție chirurgicală și reabilitare postoperatorie pe durata a cel puțin 6 luni, cu pierderea autoservirii sau a autonomiei, pe parcursul reabilitării.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Pierderea gestualității ambelor membre toracale sau a posibilităților de mers și ortostatism;

2. Caracterul diseminat al afecțiunii;

3. Evoluție ireversibilă spre exitus;

4. Boli care necesită un șir de intervenții chirurgicale pentru rezolvare, cu pierderea autoservirii sau a autonomiei, pe parcursul șirului de intervenții și un an de la ultima intervenție, iar ulterior se apreciază în funcție 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 și slăbirea forței musculare a membrilor toracale, făcând deplasarea dificilă);

- artrita idiopatică juvenilă (conduce la sechele la nivelul articulațiilor pumnului și degetelor, determinând limitarea gestualității).

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare, minim un criteriu:

1. Deficiență de gestualitate ușoară;

2. Deficit motor frust sau amiotrofii nesemnificative.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

1. Redori matinale sau dureri la mobilizarea articulațiilor periferice sau dureri articulare în repaos;

2. Reducere medie a mobilității articulare;

3. Reducere a forței de prehensiune;

4. Deplasare cu dificultate prin scăderea performanței de ortostatism și mers și prin tulburări de precizie și viteză a mișcării.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Leziuni distructive cartilajinoase sau osoase;

2. Deformări ale degetelor și/sau subluxații și/sau deviații axiale cubitale ale mâinii și/sau atrofii musculare cu afectarea marcată a prehensiunii;

3. Deplasare posibilă numai cu sprijin sau cu mare dificultate prin forța proprie (nesprijinit);

4. Prezența complicațiilor (de exemplu: renale, respiratorii, de nutriție, oculare).

5. Prezența comorbidității.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Leziuni osteoarticulare cu deformări și anchiloze (degete, pumni, coate, șolduri, genunchi în semiflexie cu deformarea antepiciorului);
2. Pierderea gestualității ambelor membre toracale sau a posibilităților de mers și ortostatism;
3. Afectarea funcțiilor vitale;
4. Caracterul diseminat al afecțiunii;
5. Evoluție ireversibilă spre exitus.

C. Boli ale structurii și funcțiilor mușchilor:

- anomalii și malformații congenitale, care împiedică statica și locomoția (de exemplu: hipertrofii congenitale, redori și retracții musculare);

- boli degenerative/distrofii musculare progresive (de exemplu: distrofia Duchenne, miopatii în centură, distrofia musculară progresivă congenitală, distrofii miotonice Thomsen-Becher, atrofia musculară spinală infantilă - boala Werdnig-Hoffman);

- miastenia gravis (determină fatigabilitatea rapidă, tulburări de locomoție, manipulație, fonație, respirație);

- glicogenoze musculare (de exemplu: tip II - boala Pompe).

a) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afecțărilor funcționale ușoare, minim un criteriu:

1. Deficiență de gestualitate ușoară;
2. Deficit motor frust;
3. Amiotrofii simetrice distal și proximal nesemnificative.

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afecțărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

1. Reducere a posibilității de realizare și menținere a ortostatismului, mersului, prin poziții vicioase ale trunchiului și membrilor sau prin limitarea variantelor posturale ori a deplasărilor gestuale sau prin tulburări de precizie și viteză a mișcărilor;

2. Caracter regresiv al bolii;

3. Posibilități terapeutice, inclusiv ortezare și protezare.

c) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afecțărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Reducerea marcată sau pierderea posibilităților de realizare și menținere a ortostatismului, mersului, a gestualității de prehensiune, asupra amplitudinii deplasărilor gestuale, posibilității realizării gesturilor fine și precise, la un membru asociată cu reducerea acestor posibilități la membrul controlateral;

2. Caracterul evolutiv al bolii;

3. Prezența unor procese supurative acute sau cronice;

4. Prezența complicațiilor;

5. Asocieri cu afecțiuni neurologice, osteoarticulare, somatice, tulburări circulatorii loco-regionale, alte asocieri morbide.

d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afecțărilor funcționale complete, minim un criteriu:

1. Pierderea gestualității ambelor membre toracale sau a posibilităților de mers și ortostatism;

2. Prezența fenomenelor sfincteriene;

3. Prezența tulburărilor de masticatie, deglutiție, fonație și respirație;

4. Caracterul diseminat al afecțiunii;

5. Evoluție ireversibilă spre exitus.

X. Boli ale structurii pielii, anexelor și funcțiilor 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 deficiențelor/afecțărilor funcționale ușoare: psoriazis sau alte dermatoze imuno-inflamatorii localizate (ce afectează o suprafață redusă și nu o zonă sensibilă), care răspund la tratament și nu au impact major în calitatea vieții (apreciat prin scorul DQLI);

b) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afecțărilor funcționale moderate, minim un criteriu:

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

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

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

c) Criterii pentru identificare deficiențelor/afecțărilor funcționale severe, minim un criteriu:

1. Limitare semnificativă a posturii și gestualității (de exemplu: epidermoliza buloasă, diskeratoza anhidrotică primară);
 2. Psoriazis generalizat sau artropatic, rezistent la tratament;
 3. Alte dermatoze imuno-inflamatorii ce afectează o suprafață extinsă și nu zona sensibilă, rezistente la tratament;
 4. Pemfigus generalizat sau alte dermatoze buloase rezistente la tratament și/sau cu complicații;
 5. Ihtioză ereditară sau alte genodermatoze cu hiperkeratoză generalizată, care necesită tratament cel puțin un an.
- d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete, minim un criteriu:
1. Epidermoliza buloasă cu deficit ponderal peste 25% sau cu dezlăpărire de retină;
 2. Cicatrici postarsură mutilante și invalidante;
 3. Pierderea gestualității ambelor membre toracale sau a posibilităților de mers și ortostatism.
- e) Criteriu adițional: impact major asupra calității vieții (scor DQLI). Prezența criteriului adițional conduce la aprecierea unor deficiențe/afectări funcționale mai mari decât cele menționate anterior la lit. a) - c), astfel încât dacă prin aplicarea criteriilor medicale s-a obținut o deficiență/afectare funcțională ușoară de exemplu, prezența criteriului/criteriilor adiționale conduce la aprecierea unei deficiențe/afectări funcționale moderate ș.a.m.d.

XI. Boala canceroasă (indiferent de localizare, inclusiv recidivele și metastazele)

- a) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale ușoare: remisiune completă (fără semne de recidivă locală sau regională, ori tulburări funcționale sau alte sechele postterapeutice) postterapeutic, după 2 ani de la încheierea tratamentului (medicamentos și/sau chirurgical și/sau radioterapeutic) pe toată perioada monitorizării;
- b) Criteriu pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale moderate: remisiune completă postterapeutic, după 2 ani de la încheierea tratamentului, dar cu recuperare incompletă (există/persistă susceptibilitatea la procese infecțioase*);
- c) Criterii pentru identificarea deficiențelor afectărilor funcționale complete:
1. afecțiune malignă în tratament oncologic medicamentos și/sau radioterapie și/sau procedură de transplant celule stem hematopoietice și/sau intervenții chirurgicale;
 2. afecțiune malignă în tratament paliativ/îngrijiri paliative;
 3. afecțiune malignă în perioada de urmărire postterapeutică (remisiuni complete, remisiuni parțiale).
- d) Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale 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 funcții ale organismului

- deficiența/afectarea funcțională se apreciază conform criteriilor menționate la capitolele corespunzătoare de mai sus, ținând cont de conținutul documentele medicale.

B. Boli genetice care determină afectări multiple ale organismului:

B1. Aberații cromozomiale numerice autozomale, de exemplu:

- Trisomia 21 (Sindromul Down) - cu întârziere mintală și poate fi însoțită de malformații congenitale cardiovasculare, digestive și oculare, hipoacuzie sau surditate;

- Trisomia 18 (Sindromul Edwards) - cu întârziere mintală și malformații congenitale multiple (cardiace, urogenitale, gastrointestinale, oculare ș.a.);

- Trisomia 13 (Sindromul Patau) - cu întârziere mintală și alte deficiențe neurologice, malformații congenitale multiple (craniofaciale, ale scheletului, cardiovasculare, oculare, gastrointestinale, urogenitale ș.a.).

B2. Aberații cromozomiale structurale (deleții, inversii, translocații), de exemplu:

- Sindromul Cri du Chat - cu întârziere mintală, întârziere în creștere, malformații congenitale ale laringelui și coardelor vocale și poate fi însoțită de malformații congenitale multiple (craniofaciale, digestive, urogenitale ș.a.) și surditate neurosenzorială;

- Sindromul Wolf-Hirschhorn sau Sindromul Pitt - cu întârziere mintală și întârziere în creștere și, în cazul delețiilor mari, poate fi însoțită de malformații congenitale multiple (cardiace, digestive, genitourinare ș.a.) și surditate;

- Sindroame cu microdeleții, de exemplu: Sindromul Miller-Dieker, Sindromul Prader-Willi, Sindromul Angelman, Sindromul Williams, tumora Wilms, Sindromul velocardiofacial.

B3. Anomalii monogenice autozomal dominante, de exemplu:

- forma homozigotă de hipercolesterolemie familială la copii: deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de complicațiile cardiovasculare (vezi criteriile din cap. IV) și/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ținând cont de conținutul 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 ș.a.): deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de complicații și/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ținând cont de conținutul documentele medicale).

B4. Anomalii monogenice autozomal recesive, de exemplu:

- hemocromatoza juvenilă: deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de complicații și/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ținând cont de conținutul 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 și epidermolizei buloase, deficiența/afectarea funcțională se apreciază ca fiind completă.

Criterii pentru afectarea multisistemică:

1. Insuficiența pancreatică exocrină

2. Sindrom de malnutriție

- malnutriție grad II - afectare funcțională severă
- deficit ponderal peste 25% - afectare funcțională completă

3. Afectare hepatică

- hepatită cronică ușoară - afectare funcțională ușoară
- hepatită cronică forma medie, hepatită cronică moderată - afectare funcțională moderată
- insuficiență hepatică formă severă, hepatită cronică severă - afectare funcțională severă
- ciroză hepatică biliară, encefalopatie hepatică - afectare funcțională 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 roșii - Sindromul MERRF (vezi criteriile din **cap. I lit. A**);
- demența MELAS (vezi criteriile din **cap. I lit. B**);
- neuropatia optică Leber (amauroza congenitală Leber): deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de valoarea acuității vizuale - vezi criteriile din **cap. II lit. A**).

B6. Alte boli genetice (anomalii poligenice, multifactoriale și anomalii congenitale produse prin teratogeni): deficiența/afectarea funcțională se apreciază în funcție de complicații și/sau comorbiditate (vezi criteriile din capitolele corespunzătoare, ținând cont de conținutul documentele medicale)

XIII. Transplantul de organe, țesuturi și celule, stările posttransplant

Criterii pentru identificarea deficiențelor/afectărilor funcționale complete:

1. Situațiile care necesită transplant;

2. Primele 12 luni de la transplant.

Ulterior, după încheierea celor 12 luni de la transplant, deficiența/afectarea funcțională se stabilește în funcție de evoluție (stadiu evolutiv/regresiv, complicații) și de recomandările medicale.