

**ORDIN nr. 1070 din 13 februarie 2018 privind modificarea și completarea anexei la Ordinul ministrului muncii, familiei și egalității de șanse și al ministrului sănătății publice nr. [762/1.992/2007](#) pentru aprobarea criteriilor medico-psihsociale pe baza cărora se stabilește încadrarea în grad de handicap**

Forma actualizată la data 01-oct-2018.

EMITENT: MINISTERUL MUNCII ȘI JUSTIȚIEI SOCIALE

Nr. 1.070 din 13 februarie 2018

MINISTERUL SĂNĂTĂȚII

Nr. 403 din 29 martie 2018

PUBLICAT ÎN: MONITORUL OFICIAL NR. 296 din 2 aprilie 2018

Vâzând Referatul nr. 12.041 din 29.09.2017 al Autorității Naționale pentru Persoanele cu Dizabilități și Referatul de aprobare nr. SP2.927 din 29.03.2018 al Ministerului Sănătății,

având în vedere prevederile Legii nr. [221/2010](#) pentru ratificarea Convenției privind drepturile persoanelor cu dizabilități, adoptată la New York de Adunarea Generală a Organizației Națiunilor Unite la 13 decembrie 2006, deschisă spre semnare la 30 martie 2007 și semnată de România la 26 septembrie 2007, cu modificările ulterioare, și ale art. 85 alin. (10) din Legea nr. [448/2006](#) privind protecția și promovarea drepturilor persoanelor cu handicap, republicată, ou modificările și completările ulterioare,

În temeiul art. 17 alin. (3) din Hotărârea Guvernului nr. [12/2017](#) privind organizarea și funcționarea Ministerului Muncii și Justiției Sociale și al art. 7 alin. (4) din Hotărârea Guvernului nr. [144/2010](#) privind organizarea și funcționarea Ministerului Sănătății, cu modificările și completările ulterioare,

**ministrul muncii și justiției sociale și ministrul sănătății** emit următorul ordin:

**Art. I**

- Anexa la Ordinul ministrului muncii, familiei și egalității de șanse și al ministrului sănătății publice nr. [762/1.992/2007](#) pentru aprobarea [criteriilor medico - psihsociale pe baza cărora se stabilește încadrarea în grad de handicap](#), publicat în Monitorul Oficial al României, Partea I, nr. 885 și 885 bis din 27 decembrie 2007, cu modificările și completările ulterioare, se modifică și se completează după cum urmează:

**1.**La capitolul 4 "Funcțiile sistemului cardiovascular, hematologic, imunitar și respirator" litera A, punctul II "Evaluarea gradului de handicap în afectarea funcțiilor arterelor legate de fluxul sanguin" se modifică și va avea cuprinsul prevăzut în anexa nr. 1 care face parte integrantă din prezentul ordin.

**2.**La capitolul 5 "Funcțiile sistemului digestiv, metabolic și endocrin" la punctul III, după subpunctul 8 "Evaluarea gradului de handicap în afectarea funcției tiroidiene din proliferările maligne" se introduce un nou subpunct, subpunctul 9 "Evaluarea gradului de handicap în fenilcetonurie", care are cuprinsul prevăzut în anexa nr. 2 care face parte integrantă din prezentul ordin.

**3.**La capitolul 7 "Funcțiile neuro-musculo-scheletice și ale mișcărilor aferente", după punctul VI "Evaluarea persoanelor cu epilepsie în vederea încadrării în grad de handicap" se introduce un nou punct, punctul VII "Evaluarea gradului de handicap în narcolepsie", care are cuprinsul prevăzut în anexa nr. 3 care face parte integrantă din prezentul ordin.

**4.**La capitolul 8 "Funcțiile pielii", după paragraful "Evaluarea gradului de handicap în afectarea funcțiilor pielii" se introduc două noi paragrafe, paragrafele "Evaluarea gradului de handicap în mastocitoză" și "Evaluarea gradului de handicap în angioedem ereditar", care au cuprinsul prevăzut în anexa nr. 4 care face parte integrantă din prezentul ordin.

## **Art. II**

Comisia superioară de evaluare a persoanelor adulte cu handicap din cadrul Autorității Naționale pentru Persoanele cu Dizabilități, serviciile de evaluare complexă a persoanelor adulte din cadrul direcțiilor generale de asistență socială și protecția copilului județene, respectiv ale sectoarelor municipiului București, precum și comisiile județene de evaluare a persoanelor adulte cu handicap, respectiv ale sectoarelor municipiului București vor duce la îndeplinire prevederile prezentului ordin.

## **Art. III**

Prezentul ordin se publică în Monitorul Oficial al României, Partea I.

Ministrul muncii și justiției sociale,  
**Lia-Olguța Vasilescu**

Ministrul sănătății,  
**Sorina Pinte**

## ANEXA nr. 1:

"II. Evaluarea gradului de handicap în afectarea funcțiilor arterelor legate de fluxul sanguin

a. Construcția și/sau obstrucția arterială (arteriopatii obliterante) - trombangiopatii obliterante - boală Buerger

b. Angineuropatii primare (boală Raynaud)\*

c. Limfedemul primar\*\* și secundar\*\*\*, stadiile 2 și 3 OMS

PARAMETRI FUNCȚIONALI		<ul style="list-style-type: none"> <li>- examen Doppler;</li> <li>- RMN;</li> <li>- angiografia cu substanță de contrast;</li> <li>- pletismografia prin impedanță.</li> </ul> <p>N.B. Pentru arteriopatii;</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. evaluare în funcție de gradul de ischemie periferică, modul de apariție a claudicației intermitente și intensitatea tulburărilor ischemico-necrotice;</li> <li>2. evaluare după clasificarea Leriche-Fontaine;</li> <li>3. evaluare după indicii gleznă/braț;</li> <li>4. scorADL, IADL.</li> </ol>
DEFICIENȚA UȘOARĂ	HANDICAP UȘOR	Arterioopatie obliterantă stadiul IIa și stadiul IIb cu claudicație intermitentă sau constricția arterială evaluată prin metode de laborator (parametri funcționali) Indicele gleznă/braț 0.6-0,8
DEFICIENȚA MEDIE	HANDICAP MEDIU	Arterioopatie obliterantă stadiul III cu claudicație intermitentă în repaus, dureri în decubit Indicele gleznă/braț < 0,6 Arterioopatie obliterantă stadiul IV cu amputație gambă unilaterală protezată, proteză funcțională. Pentru o perioadă limitată, în vederea adaptării la proteză se stabilește handicap accentuat. Boala Raynaud cu crize vaso-spastice frecvente, cu dureri, cianoza degetelor mâinii și parestezii Limfedemul primar/secundar cu deformarea unilaterală globală a membrului superior sau inferior
DEFICIENȚA ACCENTUATĂ	HANDICAP ACCENTUAT	Arterioopatie obliterantă stadiul IV cu: - amputație coapsă - bont greu protezabil sau neprotezabil ori cu proteză nefuncțională; - amputație de coapsă (bont mai mic de 6 cm) greu/neprotezabilă, dezarticulație coxofemurală; - amputație bilaterală a membrului pelvin de la nivelul gambelor protezate, proteze funcționale; - amputație unilaterală de membru pelvin neprotezată ori cu proteză nefuncțională asociată cu reducerea funcționalității membrului pelvin controlateral sau a unui membru toracic prin diferite afecțiuni neurologice, osteoarticulare etc. Se stabilește handicap accentuat sau grav în raport cu gradul afectării autonomiei personale. Arterioopatie obliterantă stadiul IV cu amputație de gambă unilateral neprotezată, cu tulburări trofice cutanate la membrul contralateral Angineuropatiile primare (boală Raynaud) forme avansate Limfedemul primar sau secundar bilateral cu deformare globală a membrului superior sau inferior, cu tulburări accentuate de manipulație, gestualitate, statică și mers
DEFICIENȚA GRAVĂ	HANDICAP GRAV	Arterioopatie obliterantă stadiul IV cu: - amputație a ambelor coapse (imposibilitatea realizării ortostatismului fără cârje); - lipsă prin dezarticulație/amputație a unui membru pelvin, asociată cu anchiloza sau plegia membrului pelvin opus; - lipsă prin dezarticulație sau amputație a unui membru pelvin, asociată cu amputație/dezarticulație sau plegie de membru toracic; - amputația membrului toracic unilaterală cu reducerea prehensiunii contralateral de cauze diverse; afectări neurologice, osteoarticulare, limfedem etc.; - amputație a ambelor membre toracice (de la diferite niveluri) cu/fără redori strânse ale articulațiilor, cu imposibilitatea realizării gestualității profesionale și uzuale. - Limfedemul primar/secundar, stadiul 3 OMS, cu deformare globală bilaterală a membrului superior cu tulburări grave de manipulație sau uni/bilaterală a membrului inferior, asociat cu deficit motor datorat unor afectări neurologice, osteoarticulare, obezitate morbidă, care determină tulburări grave de statică/mers/transferuri posturale.

\* Caracterizate prin spasm al arteriolelor de la nivelul degetelor și, ocazional, al altor extremități, prag scăzut pentru aplicații reci sau orice cauză tare activează simpaticul sau eliberarea de catecolamine.

În formele severe se pot forma tromboze ale articulațiilor mici, care pot favoriza apariția de necroze cu amputații (pierderi tisulare) (a nivelul falangelor degetelor, mai rar la police).

Afectează mai ales sexul feminin.

Patogenia este incertă.

\*\* Caracterizat prin acumularea excesivă de lichid limfatic și tumefierea țesutului cutanat din cauza obstrucției, distrugerii sau hiperplaziei vaselor limfatică. Mai frecventă la femei și de obicei unilateral.

Edem difuz, cu deformarea membrului inferior sau superior în fazele înaintate, fără modificări cutanate sau semne de insuficiență venoasă.

Poate surveni la naștere, în adolescență sau mai târziu, pe parcursul vieții.

\*\*\* Elefantiazis primar/secundar, cu afectare gravă a realizării gestualității, manipulației și locomoției/transferurilor posturale.

Există mai multe sisteme de stadializare a limfedemului, cel mai utilizat fiind cel al OMS, cu următoarele stadii:

1. reversibil spontan;
2. ireversibil spontan;
3. elefantiazis."

## ANEXA nr. 2: Evaluarea gradului de handicap în fenilcetonurie

Fenilcetonuria (PKU) este o boală metabolică genetică cu transmitere autosomal-recesivă datorată deficitului de fenilalanin- hidroxilază (PAH), cu imposibilitatea organismului de a metaboliza aminoacidul fenilalanina (PHE) din compoziția proteinelor naturale.

Deși deficitul enzimei PAH este localizat în ficat, principalele leziuni sunt localizate la nivelul creierului și ele s-ar datora efectelor nivelurilor crescute de PHE asupra proceselor celulare. Acestea conduc la tulburări în sinteza proteică, tulburări de mielinizare și furnizare deficitară de neurotransmițători. Deci, efectele clinice majore ale fenotipurilor metabolice se vor exprima prin tulburări în dezvoltarea și funcțiile creierului.

Tratamentul constă în instituirea unei diete hipoprotidice în primele săptămâni de viață (se consumă anumite fructe și legume în cantități limitate), care presupune cântărirea alimentelor permise și calculul fenilalaninei ingerate la fiecare masă, cu administrarea de substituenți proteici.

PARAMETRI FUNCȚIONALI	<ul style="list-style-type: none"><li>- Anamneză;</li><li>- fenilalanina serică;</li><li>- EEG**;</li><li>- examen neurologic;</li><li>- examen psihologic;</li><li>- proteinemie.</li></ul>	Evidențiază: Dacă un pacient cu fenilcetonurie nu este tratat sau este tratat neadecvat apar manifestări clinice neuropsihice severe, hipo- și hiper- excitabilitate, convulsii. Cu vârsta, dezvoltarea intelectuală și comportamentală este sever afectată, simptome de paranoia, agresivitate, autism, IQ scăzut, dificultăți în procesarea informației, dificultăți de concentrare și memorare.
	** în multe din cazuri aspect EEG normal. NB. 1. Numai prin dozarea fenilalaninei serice se poate confirma sau infirma diagnosticul de fenilcetonurie. 2. Respectarea cu strictețe a dietei este obligatorie atât pentru pacienții diagnosticați la naștere, cât și pentru cei cu afectare neurologică pentru conservarea funcționalității creierului (la adulții cu dezvoltare normală) și prevenirea agravării retardului neuro-motor (la adulții cu afectare neurologică).	

NB. Pentru evaluarea gradului de handicap se vor avea în vedere criteriile stabilite pentru afectarea funcțiilor mentale și a funcțiilor osteo-musculo-articulare și a mișcărilor aferente.

### **ANEXA nr. 3: Evaluarea gradului de handicap în narcolepsie**

Narcolepsia (sindromul Gelineau) este o tulburare cronică de somn, rară, cu prevalența de 1/1.000 de locuitori, caracterizată prin imposibilitatea creierului de a menține cicluri normale de somn-veghe. Astfel, pacienții cu narcolepsie pot asocia:

- somnolență excesivă pe perioada zilei, episoade de somn CU durată variabilă cu debut spontan; la trezirea din episodul de somn pacientul este odihnit;
- cataplexie - episoade caracterizate prin imposibilitatea pacientului de a-și controla și mișca mușchii în stare de veghe, episoade cu debut brusc, ce durează de la câteva secunde până la câteva minute;
- tulburări ale percepției (halucinații hipnagogice și hipnapompice);
- paralizie de somn - episoade tranzitorii apărute la trezirea din somn, în care pacientul nu își poate controla musculatura, nu se poate mișca;
- «tulburări de vedere (vedere în ceață, vedere dublă etc.);
- \*tulburări de atenție, memorare, coordonare.

Din punct de vedere etiologic se întâlnesc narcolepsii primare și narcolepsii secundare (tumori SNC, scleroză multiplă, traumatisme cranio-cerebrale, boli neurodegenerative - boala Niemann-Pick, boli genetice - distrofia miotonică, sindrom Prader-Willi).

Debutul narcolepsiei are loc deseori în adolescență și afectează în mod egal ambele sexe.

Riscuri specifice ale afecțiunii;

- atac de cataplexie în timpul zilei (căderea cu imposibilitatea mișcării, traumatisme severe);
- cataplexie-narcolepsie la volan cu accidente rutiere severe;
- cataplexie-narcolepsie în timpul manevrării unor utilaje (accidente de muncă).

Complicații ale narcolepsiei: status cataplecticus:

- complicație extrem de rară a narcolepsiei, caracterizată prin episoade de cataplexie numeroase/de durată lungă într-un interval de timp;
- legat etiologic cel mai adesea de sevrajul brusc al medicației la un pacient cunoscut cu narcolepsie, dar poate fi precipitat de travaliu sau actul sexual, emoții de intensitate mare. Este descris și în narcolepsiile secundare date de tumori ale sistemului nervos central sau din boli neurodegenerative.

Diagnosticul narcolepsiei:

- în clinica de neurologie/neurologie pediatrică/clinica de tulburări de somn;
- continuarea investigațiilor funcționale: EEG veghe și somn, EEG în timpul episoadelor de cataplexie, polisomnografie;
- continuarea investigațiilor etiopatogenetice:
- tipizarea HLA (HLA DQB1\*0602 - marker asociat cu susceptibilitatea la narcolepsie, ceea ce conduce la ipoteza că narcolepsia ar fi o boală autoimună. O anumită genă mutantă a apărut cu o frecvență ridicată în analizele celor cu narcolepsie, localizată în genele CPT1B și CHKB);
- determinarea nivelului hypocretinei în LCR (ultimele cercetări au evidențiat ca potențială cauză a narcolepsiei modificările așa-numiților "neuroni hypocretini". Aceștia sunt localizați în hipotalamus și secretă neurotransmițători numiți hypocrete. În narcolepsie se pare că există un număr scăzut al unor astfel de neuroni);
- continuarea investigațiilor imagistice: RMN cerebral poate evidenția cauze secundare de narcolepsie-cataplexie;

PARAMETRI FUNCȚIONALI		<ul style="list-style-type: none"> <li>- anamneza;</li> <li>- investigații specifice (efectuate într-un centru de studiu al somnului):</li> <li>- polisomnografia;</li> <li>- testul de latență a somnului (MSLT - Multiple Sleep Latency Testing);</li> <li>- teste genetice;</li> <li>- testul neurotransmițătorilor hipocretini;</li> <li>- antigene HLA;</li> <li>- RMN cerebral;</li> <li>- EEG**</li> <li>- evaluare neurologica;</li> <li>- evaluare psihiatrică;</li> <li>- evaluare psihologică;</li> <li>- scale de evaluare a autonomiei</li> </ul>	<p>Evidențiază:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- tulburări ale somnului nocturn;</li> <li>- somnolență diurnă exagerată;</li> <li>- episoade de somn diurne frecvente;</li> <li>- cataplexie;</li> <li>- automatism comportamental;</li> <li>- halucinații;</li> <li>- tulburări mnezice, prosexice, anxietate;</li> <li>- depresie;</li> <li>- teste genetice</li> <li>- reducerea numărului de neurotransmițători hipocretini.</li> </ul>
		<p>** Uneori EEG cu activare și/sau video-EEG (numai în centre specializate), în 10-20% din cazuri aspect EEG normal în special în faza intercritică.</p> <p>NB. 1. Numai prin corelarea datelor anamnestică, clinice și paraclinice se poate confirma sau infirma diagnosticul de narcolepsie.</p> <p>2. Documentele medicale trebuie să obiectiveze: existența episoadelor de somn diurne care pot afecta activitatea școlară și profesională, existența cataplexiei - frecvența episoadelor de cataplexie, durata lor, confirmarea clinică sau/și prin investigațiile specifice, evoluția bolii în sensul numărului de crize într-un interval de timp dat (sub tratament), existența tulburărilor psihice asociate (se evaluează prin aplicarea scalei GAFFS).</p>	
DEFICIENȚA UȘOARĂ	HANDICAP UȘOR	Persoane cu somnolență diurnă cu episoade scurte de somn pe parcursul zilei (episoade de câteva minute), asociate cu tulburări ușoare ale funcțiilor mnezice și prosexice.	
DEFICIENȚA MEDIE	HANDICAP MEDIU	Somnolență diurnă excesivă și episoade de somn pe parcursul zilei Episoade de cataplexie cu frecvența de 1-2/an asociate cu prezența unor tulburări psihice (anxietate, depresie ușoară)	
DEFICIENȚĂ ACCENTUATĂ	HANDICAP ACCENTUAT	Somnolență diurnă excesivă și episoade de somn pe parcursul zilei Tulburări de somn nocturn Episoade de cataplexie cu frecvența de cel puțin 1-2/lună asociate cu prezența unor tulburări psihice (anxietate, depresie moderată)	
DEFICIENȚA GRAVĂ	HANDICAP GRAV	Episoade de somn pe parcursul zilei frecvente și care sub terapie medicamentoasă nu se reduc ca frecvență și durată Episoade de cataplexie cu frecvența de cel puțin 5/lună (status cataplecticus), asociate cu prezența unor tulburări psihice severe (anxietate, depresie severă) Prezența paraliziei de somn Prezența automatismului ambulator nocturn Halucinații hipnagogice și hipnapompice Prezența unor tulburări psihice severe: depresie severă	
		ACTIVITĂȚI - LIMITĂRI	PARTICIPARE - NECESITĂȚI
HANDICAP UȘOR		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orice activitate profesională cu limitarea celor care se execută la înălțime, lângă apă, foc, mecanisme în mișcare, curenți de înaltă tensiune</li> <li>- Contraindicație pentru meseriile de conducător auto sau care țin de siguranța circulației.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- În cazul activităților contraindicate se recomandă schimbarea locului de muncă și reconversia profesională</li> <li>- Respectarea strictă a recomandărilor medicale și tratamentului medicamentos</li> <li>- Monitorizare la serviciul de specialitate care îl are în evidență</li> <li>- Informarea anturajului (școală/serviciu) despre afecțiune</li> </ul>
HANDICAP MEDIU		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Evitarea practicării sporturilor acvatice fără companie și fără echipament de salvare</li> <li>- Evitarea condusului și a manipulării de utilaje la pacienții cu cataplexie</li> <li>- Este interzis să lucreze:</li> <li>- la înălțime;</li> <li>- conducător auto;</li> <li>- în siguranța circulației;</li> <li>- în contact cu surse de foc;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Asigurarea unui loc de muncă corespunzător/Schimbarea locului de muncă sau orientarea tinerilor spre profesii accesibile</li> <li>- Monitorizare pentru respectarea tratamentului medicamentos, a regimului de viață, evitarea stărilor conflictuale, muncii în ture, muncii de noapte, consumului de cafea, alcool, alți excitanți.</li> </ul>

	- în preajma utilajelor în mișcare.	
HANDICAP ACCENTUAT	- Pot presta munci statice cu solicitare fizică și psihică limitată în condiții de confort organic - Contraindicație pentru meseriile de conducător auto sau care țin de siguranța circulației	- Monitorizare medicală și socioprofesională prin grija familiei și a colectivului de muncă
HANDICAP GRAV	- Limitarea majoră a capacității de autoîngrijire și autogospodărire datorită crizelor sau tulburărilor psihice asociate	- În funcție de rezultatul evaluării complexe, în situația în care este afectată sever capacitatea de autoîngrijire, poate beneficia de asistent personal.



## ANEXA nr. 4: Evaluarea gradului de handicap în mastocitoză

Mastocitoza reprezintă un grup heterogen de boli. Este considerată o boală rară, hematooncologică, cronică, iar prevalența bolii este de 0,3 cazuri la 100.000 de locuitori.

Mastocitele sunt celule din sistemului nostru imunitar. Ele sunt produse în măduva osoasă și de acolo trec în țesuturi unde se localizează în proximitatea vaselor capilare sau a terminațiilor nervoase.

În cazul pacienților cu mastocitoză are loc o creștere anormală și o acumulare de mastocite în unul sau mai multe organe (de exemplu piele, măduvă, ficat, splină), iar prin reacții de degranulare se eliberează histamină. Mastocitozele sunt boli care se pot prezenta în forme foarte diverse.

### Simptome

Simptomele sunt cauzate de degranularea mastocitară în urma căreia se eliberează histamină. Această eliberare a

histaminei determină simptome precum: flushing, prurit, diaree, indigestie, greață, durere abdominală, durere musculară/osoasă, osteoporoză, hipo/hipertensiune, tahicardie, tuse, bronhospasm, edem quinke, anafilaxii, migrene, poliurie, dezorientare, probleme de concentrare, oboseală, amețeli, iritare, depresie și anxietate. Intensitatea simptomelor poate varia de la ușoară, la moderată sau cu risc vital, în funcție de pacient și factorii declanșatori.

Având în vedere faptul că mastocitoza este un grup heterogen de boli, manifestările sunt multiple și specifice fiecărei boli în parte. Astfel, peste 30% dintre adulți pot să nu aibă manifestări cutanate, însă pot avea manifestări mult mai grave, cum ar fi cele osoase, digestive, hematologice, sistemice de tip anafilactic, de aceea criteriile trebuie să fie corelate cu afectările și manifestările fiecărui tip de mastocitoză.

Clasificarea mastocitozelor OMS (Organizația Mondială a Sănătății)	
Mastocitoze cutanate (MC)	
Mastocitoză cutanată maculopapulară (MPCM) [anterior denumită urticaria pigmentosa (UP)]	
Mastocitoză cutanată difuză (MCD)	
Mastocitom	
Mastocitoze sistemice (MS)	
Mastocitoză sistemică indolentă (MSI) (forma cea mai comună a mastocitozei sistemice)	
Mastocitoză medulară	
Smouldering Systemic Mastocytosis (SSM)	
Mastocitoză sistemică cu o boală hematologică clonală neasociată liniei celulare a mastocitelor (SM-AHNMD)	
Mastocitoză sistemică agresivă (MSA)	
Leucemia mastocitară (MCL)	
Sarcomul mastocitar (MCS)	
Mastocitoză extracutanată Sindromul de activare mastocitară	
Manifestări mastocitoză	
Sistem	Afectare
Cutanat	prurit, pete, vezicule, flushing, semnul lui darier, reacții cutanate la căldură/frig, frecare, masaj, stres
Gastrointestinal	diaree/constipație, dureri în epigastru, balonări, iritabilitate a mucoasei/intestinului postprandială, flatulență, vomă
Cardiovascular	palpitații, tahicardie, hipo/hipertensiune
Sistem muscular și osos	osteoporoză, fracturi, dureri articulare mari, crampe musculare, dureri musculare, tendinite

Uro-genital	poliurie mai ales nocturnă, senzația de micțiune, tulburări de libidou
ORL-pulmonar	tuse, senzație de constricție toracică, dificultăți la respirație, bronhospasm, rinoree, ochii înlăcrimați
Neurologic-psihic	dificultăți de concentrare, insomnii, instabilitate emoțională, depresii, anxietate, vertij, iritabilitate, migrene, dezorientare, rău de înălțime
Alergii	șoc anafilactic, edem QUINCKE, pusee de urticarie

Organizația Mondială a Sănătății a clasificat mastocitozele în două clase diferite: mastocitoze cutanate și mastocitoze sistemice.

**I.** Mastocitoze cutanate (MC) sunt o boală exclusiv dermatologică, chiar dacă simptomele mediatorilor pot fi sistemice.

În mastocitozele cutanate acumularea de mastocite se produce în piele în mod exclusiv. Este o boală benignă. Mastocitoza cutanată se produce în principal la copii și, în cazul multor copii, dispare în jurul perioadei de pubertate. În majoritatea cazurilor mastocitoza cutanată nu este ereditară.

a) Diferitele tipuri de mastocitoză cutanată

Mastocitoză cutanată maculopapulară (MCMP) [anterior urticaria pigmentosa (UP)] este varianta cea mai comună. Se caracterizează prin prezența de pete roz sau maro și/sau vezicule pe corp, în mod normal nu pe față. Pruritul cedează la administrarea de antihistaminice, cremă pe bază de cromoglicat de sodiu.

Pacientul poate prezenta reacții alergice, unele de tip anafilactic, manifestări gastrointestinale, reacții cutanate: flushing la factorii de mediu, stres, traumatisme.

Mastocitoza cutanată difuză (MCD): formă foarte rară a bolii care apare la naștere și în care pielea este îngroșată și formează vezicule foarte ușor. Este o formă foarte rară, ce poate implica reacții grave, anafilactice, complicații.

Pacientul prezintă reacții cutanate spontane ce necesită tratament cu antihistaminice, cremă pe bază de cromoglicat de sodiu.

Mastocitom: puțin frecvent, se observă în copilărie. Se poate prezenta ca un nodul izolat sau mai mulți. Este tipul de mastocitoză cu șansele cele mai mari de vindecare.

b) Criterii de diagnosticare mastocitoză cutanată

Diagnosticul mastocitozei cutanate se bazează pe partea clinică și histologia leziunilor cutanate și absența unui criteriu definitiv de implicare sistemică.

Biopsia de piele pozitivă:

- infiltrații de mastocite (> 15 mastocite) sau mastocite dispersate (> 20 mastocite); sau

- detectarea mutației C-KIT D816V.

**II.** Mastocitoza sistemică (MS) este o boală rară, hematooncologică, cronică.

Mastocitoza sistemică poate apărea și într-o boală mi el op rol iterativă. Proliferarea mastocitelor se localizează în cei puțin un organ, confirmat prin biopsia C-KIT D816V pozitivă. Mastocitoza sistemică apare în mod normal la adulți și nu este însoțită întotdeauna de afectarea pielii. Este o boală cronică și în prezent nu există tratament curativ. Prognosticul mastocitozei sistemice este favorabil în condițiile administrării tratamentului, cu excepția formelor agresive. În majoritatea cazurilor MS nu sunt ereditare.

Diferitele tipuri de mastocitoză sistemică

Mastocitoza indolentă sistemică (MIS) este varianta cea mai comună. Poate rămâne fără nicio schimbare pentru toată viața și rareori progresează către alt tip. Un subtip

este mastocitoza medulară, care niciodată nu este însoțită de afectare cutanată. Alt subgrup este mastocitoza sistemică latentă, care prezintă o mare încărcare mastocitară.

MS asociată cu modificări hematologice (MS-AHNMD): unii pacienți pot prezenta anemii sau modificări ale formulei leucocitare, eozinofilii etc.

Mastocitoza indolentă sistemică de formă bine diferențiată: este o formă de MIS caracterizată de anafilaxii recurente la stimuli multipli, ce limitează drastic regimul terapeutic medicamentos ori de investigație.

Mastocitoza sistemică agresivă (MSA): această boală prezintă afectare a cel puțin unui organ. Implicarea pielii este rară. Clonele mastocitare au invadat cel puțin un organ intern, pacientul necesitând tratament cu citostatice.

Leucemia mastocitului (MCL)/Sarcomul mastocitar (MCS): aceasta este o boală hematologică rară. Leziunile cutanate nu sunt niciodată prezente. Sunt afectate hematopoieza, organele interne. Pacientul urmează tratament cu citostatice, cu indicație de consolidare prin transplant medular.

Sindromul de activare mastocitară caracterizat prin reacții agresive, anafilactice, de degranulare mastocitară.

Telangiectasia macularis eruptiva perstans (TMEP) este o formă rară de MCMP.

Diagnosticul de mastocitoză sistemică se stabilește la pacienții a căror biopsie a unui organ intern (în general măduva osoasă) îndeplinește cel puțin un criteriu major și unul minor sau cel puțin trei criterii.

a) Criteriul major de diagnostic

- Infiltrații multifocale compacte de mastocite (> 15 mastocite per agregat)

b) Criterii minore de diagnostic

- Mai mult de 25% dintre mastocite prezintă o morfologie atipică a mastocitului (cu formă de fus sau elongații)

- Prezența mutației C KIT D816V

- Mastocitele exprimă CD2 și/sau CD25

- Nivele de triptază serică mai mari de 20ng/mL

c) Alte probe de diagnostic/evaluare inițială pot include: hemoleucogramă, frotiu de sânge periferic, scinigrafie, osteodensitometrie și evaluarea tubului gastrointestinal (endoscopie digestivă superioară și colonoscopie).

Pentru acordarea gradului de handicap sunt necesare actele medicale emise de: hematolog, alergolog, dermatolog și psiholog.

De regulă, cazurile de mastocitoză la adulți sunt reprezentate de mastocitoză sistemică

Parametrii funcționali	<ul style="list-style-type: none"><li>* Prezența de 20 vezicule pe corp</li><li>* Prezența mutației C KIT D816V în biopsia cutanată, markerilor CD2, CD25, CD117, CD68: în sângele periferic, măduva hematogenă, mucoasa stomacului, oase, ficat, splină</li><li>* Valori mărite ale triptazei serice, peste 11,4 ng/mL</li><li>* Manifestări gastrointestinale recurente: vomă, balonare, dureri, diaree/constipație</li><li>* Modificări ale hemoleucogramei interpretate a fi în contextul mastocitozei</li><li>* Modificări neuropsihologice: mastocitoza poate determina instabilitate emoțională, anxietate, rău de înălțime, depresii, anxietate, iritabilitate, labilitate emoțională, insomnii etc.</li><li>* Alergii: șocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare</li><li>* Urogenital: poliurie, senzație de micțiune imperioasă, tulburări de libidou</li><li>* Modificări cardiovasculare: tahicardie, hipo/hipertensiune</li><li>* ORL: rinoree, bronhospasm, tuse alergică</li><li>* Modificări ale sistemului osos și muscular: osteoporoză, fracturi de fragilitate, infiltrări mastocitare în oase, dureri, crampe musculare</li></ul>
------------------------	--

Deficiență medie	Handicap mediu	1. Mutația KIT D816V sau oricare/toți markerii CD2, CD25, CD68, CD 117, prezenți în biopsie 2. Afectare cutanată ușoară
Deficiență accentuată	Handicap accentuat	Minimum 7 din cele 9 criterii 1. Mutația C KIT D816V+ și oricare/toți markerii CD2, CD25, CD68, CD117 prezenți în biopsie/sângele periferic 2. Valori mărite ale triptazei serice, peste 11,4 ng/mL 3. Manifestări gastrointestinale recurente: balonări, vomă, diaree/constipație, dureri 4. Modificări ale hemoleucogramei: anemie moderată (hemoglobină între 8 și 10 mg/dL), eozinofilii etc. 5. Șocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare: minimum 3, nu mai mult de 7 6. Depresii, anxietate, labilitate emoțională 7. Afectare cutanată: flushing, semnul darier, pete 8. Osteoporoză, dureri musculare, articulare 9. Tahicardie, hipo/hipertensiune arterială
Deficiență gravă	Handicap grav	Minimum 8 din zece criterii, obligatorii 1 și 2 în cele 8 1. Mutația C KIT D816V+, oricare/toți markerii CD2, CD25, CD68, CD117 prezenți în biopsie de măduvă osoasă sau în sângele periferic sau oricare dintre mutațiile de novo enumerate* 2. Infiltrări mastocitare la nivelul oaselor, măduvei hematogene și/sau organelor interne 3. Valori mărite ale triptazei serice, peste 11,4 ng/mL 4. Manifestări gastrointestinale recurente: balonări, vomă, diaree/constipație, dureri 5. Modificări ale hemoleucogramei: anemie severă (hemoglobină sub 8 g/dL), eozinofilii, interpretate a fi în contextul mastocitozei etc. 6. Șocuri anafilactice ca rezultat al degranulărilor mastocitare: minimum 7 7. Depresii, anxietate, labilitate emoțională 8. Afectare cutanată: flushing, semnul darier, pete 9. Osteoporoză, fracturi de fragilitate, dureri musculare, articulare 10. Tahicardie, hipo-/hipertensiune arterială

\* Mutațiile de novo: KIT DB16V; Y (ISM, SM-AHNMD. CM); F (ISM.CM); H (AHNMD); G (SM, ASM); KIT D560G (SM, ISM); KIT F522C (SM, ISM); KIT E839K (CM); KIT V531I (SM: ANHMD); KIT K509I (SM: ASM).

Transplantul medular determină încadrarea conform cap. 4 litera B punctul V din anexa la Ordinul ministrului muncii, familiei și egalității de șanse și al ministrului sănătății publice nr. [762/1.992/2007](#) pentru aprobarea criteriilor medico-psihosociale pe baza cărora se stabilește încadrarea în grad de handicap.

	Activități - limitări	Participare - necesități
Mediu	Orice activitate în condiții de confort organic	Monitorizare medicală și socioprofesională
Accentuat	Activități care nu presupun efort fizic sau suprasolicitare psihică.	Asigurarea unui loc de muncă corespunzător/ Schimbarea locului de muncă/Orientarea tinerilor spre profesii accesibile. Monitorizare pentru respectarea tratamentului medicamentos, a regimului de viață, evitarea stărilor conflictuale, muncii în ture, muncii de noapte, consumului de cafea, alcool, alți excitanți.
Grav	Limitarea majoră a capacității de autoîngrijire și autogospodărire datorită intensității afectării sistemice.	În funcție de rezultatul evaluării complexe, în situația în care este afectată sever capacitatea de autoîngrijire, poate beneficia de asistent personal.

## Evaluarea gradului de handicap în angioedemul ereditar

Angioedemul ereditar este o afecțiune genetică rară, cu transmitere autozomal dominantă, de etiologie necunoscută, determinată de defecte genetice cantitative și funcționale ale C1 inhibitor esterazei, cu deficit de factori plasmatici care inhibă factorii XI și XII cu 90%, caracterizată prin absența sau prin deficit la nivelul cromozomului 11q12-q13.1.

Examinarea de laborator este necesară pentru a stabili diagnosticul de AEE și trebuie efectuată într-un laborator acreditat. Dacă există o suspiciune clinică de deficiență de C1-INH este recomandat screeningul cu C4 seric și C1-INH.

Prezentare clinică;

1)Atacurile abdominale (edemul de perete gastrointestinal și mezenteric) se manifestă cu durere severă, ocluzie intestinală, greață, vărsături, diaree, deshidratare; durata tipică a atacului abdominal este de A-5 zile.

2)Edemele periferice și faciale durează până la 8-9 zile și se pot extinde pe arii mari. Atacurile cutanate sunt cele mai frecvente manifestări ale AEE.

3)Edemul genital și al mucoasei vezicii urinare; bolnavii pot manifesta de asemenea anurie, retenție vezicală.

4)Atacurile laringiene sunt cele mai periculoase, majoritatea pacienților având în cursul vieții cel puțin un atac laringian, riscul de deces fiind de 50%.

5)EDEMUL PULMONAR este o urgență medicală care necesită îngrijire imediată.

6)EDEMUL CEREBRAL difuz, cu cefalee intensă, paroxistică, cu caracter migrenos, greață, vărsături, afectarea vederii, convulsii, alterarea conștiinței, somnolență, confuzie, comă. Pot exista semne neurologice: hemiplegie, afazie, convulsii epileptiforme etc.

PARAMETRI FUNCȚIONALI CRITERII CLINICE: Major Angioedem cutanat autolimitat fără urticarie, deseori recurent și deseori cu o durată >12 ore Colică abdominală autolimitată fără etiologie clară, deseori recurentă și deseori cu o durată > 6 ore Edem laringian recurent Minor Anamneză familială de angioedem recurent și/sau durere abdominală și/sau edem laringian Criterii de laborator: Nivel C1-INH < 50% din normal la 2 determinări separate cu pacientul în stare bazală și la vârsta de peste un an Nivel funcțional de C1-INH < 50% din normal la 2 determinări separate și la vârsta de peste un an Mutația genei C1-INH care alterează sinteza proteică și/sau funcția sa		CRITERII DE DIAGNOSTIC IN LABORATOR: - caracter recurent al crizelor; - durată peste 72 de ore; - lipsa de răspuns la antihistaminice, adrenalină, corticoizi; - nivel de C1 INH scăzut; - nivel de C4 scăzut în afara atacului; - uneori nivel de C2 scăzut în timpul atacului; - creștere policlonală a IgD în ser (>100 ui/ml) - nivel scăzut de C1q4 - ecografia abdominală posibil pune în evidență ascită în cantitate mică, medie sau mare
DEFICIENȚA MEDIE	HANDICAP MEDIU	- frecvența puseelor de 5 ori/an, cu o durată de 3-9 zile, manifestate prin edeme periferice, cu răspuns parțial la tratament
DEFICIENȚA ACCENTUATA	HANDICAP ACCENTUAT	- cel puțin 6 crize/an, de intensitate severă, cu edeme periferice deformante, cu manifestări acute, la nivel abdominal, care pun în pericol viața persoanei
DEFICIENȚA GRAVA	HANDICAP GRAV	- frecvența crizelor abdominale, manifestări acute, la nivel abdominal, peste 8/an, edeme periferice, edeme genito-urinare, edeme laringiene, care pun în pericol viața persoanei; - manifestări clinice de tipul edemului pulmonar sau cerebral; - tulburări de deglutiție și/sau respirație în puseu
	ACTIVITĂȚI - LIMITĂRI	PARTICIPARE - NECESITAȚI
HANDICAP MEDIU	Orice activitate în condiții de confort organic	Participare fără restricții
HANDICAP ACCENTUAT	- Activități în condiții de confort organic - Activități fără suprasolicitare fizică sau psihică	Activități fără suprasolicitare în condiții ambientale adecvate

HANDICAP GRAV	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Limitarea capacității de autoîngrijire și autoservire pentru majoritatea activităților curente, de menținere a stării de sănătate, de comunicare și participare la viața de familie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- În funcție de rezultatul evaluării complexe și de stabilirea gradului de autonomie personală, pot beneficia de asistent personal;</li> <li>- necesită servicii medicale specializate, asigurarea de urgență a medicației corespunzătoare și urmărirea eficienței;</li> <li>- asistență din partea altei persoane pentru îngrijire și suplinirea pierderii capacității de autoservire</li> </ul>
---------------	---	--

Publicat în Monitorul Oficial cu numărul 296 din data de 2 aprilie 2018

Forma actualizată la data 01-oct-2018.