



ΕΦΗΜΕΡΙΔΑ ΤΗΣ ΚΥΒΕΡΝΗΣΕΩΣ ΤΗΣ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑΣ

31 Δεκεμβρίου 2018

ΤΕΥΧΟΣ ΔΕΥΤΕΡΟ

Αρ. Φύλλου 5987

ΑΠΟΦΑΣΕΙΣ

Αριθμ. Φ. 80100/ 50885/3033

Ενιαίος Πίνακας Προσδιορισμού Ποσοστού Αναπηρίας.**ΟΙ ΥΠΟΥΡΓΟΙ ΕΡΓΑΣΙΑΣ, ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΣΦΑΛΙΣΗΣ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΓΥΗΣ - ΟΙΚΟΝΟΜΙΚΩΝ**

Έχοντας υπόψη:

1. Τις διατάξεις του άρθρου 7 του ν.3863/2010 (Α'115) «Νέο Ασφαλιστικό Σύστημα και συναφείς διατάξεις, ρυθμίσεις στις εργασιακές σχέσεις», όπως ισχύει μετά την αντικατάστασή του με το άρθρο 28 του ν.4038/2012 (Α'14) «Επείγουσες ρυθμίσεις που αφορούν την εφαρμογή του μεσοπρόθεσμου πλαισίου δημοσιονομικής στρατηγικής 2012-2015» και με το άρθρο 4 του ν.4331/2015 (Α'69) «Μέτρα για την ανακούφιση των Ατόμων με Αναπηρία (ΑμεΑ), την απλοποίηση της λειτουργίας των Κέντρων Πιστοποίησης Αναπηρίας (ΚΕ.Π.Α.), καταπολέμηση της εισφοροδιαφυγής και συναφή ασφαλιστικά ζητήματα και άλλες διατάξεις» και συμπληρώθηκε με την παρ. 4 του άρθρου 50 του ν.4430/2016 (Α'205) «Κοινωνική και Αλληλέγγυα Οικονομία και ανάπτυξη των φορέων της και άλλες διατάξεις».

2. Τις διατάξεις του άρθρου 90 του «Κώδικα Νομοθεσίας για την Κυβέρνηση και τα Κυβερνητικά Όργανα» που κυρώθηκε με το άρθρο πρώτο του π.δ/τος 63/2005 (Α'98) «Κωδικοποίηση της νομοθεσίας για την Κυβέρνηση και τα Κυβερνητικά Όργανα».

3. Τις διατάξεις του π. δ/τος 113/2014 (Α, 180) «Οργανισμός Υπουργείου Εργασίας, Κοινωνικής Ασφάλισης και Πρόνοιας».

4. Τις διατάξεις του άρθρου 5 του π. δ/τος 24/2015 (Α'20) «Σύσταση και μετονομασία Υπουργείων, μεταφορά της Γενικής Γραμματείας Κοινωνικών Ασφαλίσεων» και του άρθρου 27 του ν.4320/2015 (Α'29) «Ρυθμίσεις για τη λήψη άμεσων μέτρων για την αντιμετώπιση της ανθρωπιστικής κρίσης, και την οργάνωση της Κυβέρνησης και των Κυβερνητικών Οργάνων και λοιπές διατάξεις».

5. Τις διατάξεις του π. δ/τος 73/2015 (Α'116) «Διορισμός Υπουργών, Αναπληρωτών Υπουργών και Υφυπουργών».

6. Την αριθμ. οικ. 44549/Δ9.12193/09-10-2015 (Β'2169) υπουργική απόφαση «Ανάθεση αρμοδιοτήτων στον

Υφυπουργό Εργασίας, Κοινωνικής Ασφάλισης και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, Αναστάσιο Πετρόπουλο» όπως έχει τροποποιηθεί με την αριθμ. οικ.54051/Δ9.14200/22-11-2016 (Β'3801) υπουργική απόφαση και ισχύει.

7. Τις διατάξεις της αριθ. Υ29/8-10-2015 απόφασης του Πρωθυπουργού (Β'2168) «Ανάθεση αρμοδιοτήτων στον Αναπληρωτή Υπουργό Οικονομικών Γεώργιο Χουλιάρα».

8. Τις διατάξεις του ν.3144/2003 «Κοινωνικός διάλογος για την προώθηση της απασχόλησης και την κοινωνική προστασία και άλλες διατάξεις».

9. Τις διατάξεις του άρθρου 68B του ν.4387/2016 (Α'85) «Ενιαίο Σύστημα Κοινωνικής Ασφάλειας – Μεταρρύθμιση ασφαλιστικού-συνταξιοδοτικού συστήματος – Ρυθμίσεις φορολογίας εισοδήματος και τυχερών παιγνίων και άλλες διατάξεις» όπως προστέθηκε με το άρθρο 36 του ν.4445/2016 (Α'236) «Εθνικός Μηχανισμός Συντονισμού, Παρακολούθησης και Αξιολόγησης των Πολιτικών Κοινωνικής Ένταξης και Κοινωνικής Συνοχής, ρυθμίσεις για την κοινωνική αλληλεγγύη και εφαρμοστικές διατάξεις του ν.4387/2016 (Α'85) και άλλες διατάξεις».

10. Την πρόταση της Δ/σης Ιατρικής Αξιολόγησης του Ε.Φ.Κ.Α. και τη γνώμη της Ειδικής Επιστημονικής Επιτροπής, που συγκροτήθηκε με την αρ. 31970/Δ9.9047/15-7-2015 (ΑΔΑ: ΩΒ7Τ465Θ1Ω-ΧΜΞ) απόφαση του Υπουργού Εργασίας, Κοινωνικής Ασφάλισης και Κοινωνικής Αλληλεγγύης, όπως τροποποιήθηκε και συμπληρώθηκε με τις: i) αρ.51073/Δ9.13786/13-11-2015 (ΑΔΑ: 7ΤΞΛ465Θ1Ω-9ΤΙ), ii) αρ.273/Δ9.119/5-1-2016 (ΑΔΑ: 6ΚΛΠ465Θ1Ω-Ω48), iii) αρ.8876/Δ9.2832/24-2-2017 (ΑΔΑ: 6ΧΥ0465Θ1Ω-4ΔΖ), και iv) αρ. 16953/Δ9.5384/25-4-2017 (ΑΔΑ: 6ΔΝΗ465Θ1Ω-ΔΡ4), v) αρ.23345/Δ9.7333/22-5-2017 (ΑΔΑ: Ω7ΜΝ465Θ1Ω-Ο5Θ), vi) αρ. 33387/Δ9.11375/8-8-2017 (ΑΔΑ: 6ΥΛ0465Θ1Ω-ΥΥΒ), vii) αρ. 10812/Δ1.4052/20-2-2018 (ΑΔΑ: 6Ρ9Ω465Θ1Ω-ΝΝ3) και viii) αρ. 29839/Δ1.10197/11-6-2018 (ΑΔΑ: 66ΥΩ465Θ1Ω-ΨΒΗ) υπουργικές αποφάσεις.

11. Τη με αριθμ. 16313/1296/21-3-2018 Εισηγητική Έκθεση οικονομικών επιπτώσεων (παρ. 5 άρθρο 24 ν.4270/2014, ΦΕΚ Α'143) της Γενικής Δ/σης Οικονομικών Υπηρεσιών του Υ.Π.Ε.Κ.Α. σύμφωνα με την οποία δεν προκαλείται δαπάνη σε βάρος του Κρατικού Προϋπολογισμού και του Ενιαίου Φορέα Κοινωνικής Ασφάλισης (Ε.Φ.Κ.Α.), αποφασίζουμε:

19. ΝΕΦΡΟΛΟΓΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

19.1. Χρόνια πυελονεφρίτιδα N11.0, N11.1

Πρόκειται για χρόνια λοίμωξη ουροποιητικού που προσβάλλει το νεφρό.

ΠΡΟΓΝΩΣΗ – ΙΑΤΡΟΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΠΟΨΗ

Η νόσος διατρέχει χρονίως. Τελικώς καταλήγει σε χρόνια νεφρική νόσο.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ: Ό,τι ισχύει για τη «χρόνια νεφρική νόσο» (παρ. 19.6).

19.2. Πολυκυστική νόσος νεφρών Q61

Ανήκει στις κληρονομικές και συγγενείς νόσους των νεφρών. Το υπερηχογράφημα και η αξονική τομογραφία των νεφρών αποκαλύπτουν τις κύστες.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ: Ό,τι ισχύει για τη «χρόνια νεφρική νόσο» (παρ. 19.6).

19.3. Υδρονέφρωση N13.0, Q62.0

Οποιοδήποτε εμπόδιο στην ελεύθερη ροή των ούρων (όγκος, στένωση, λίθος ή υπερτροφία του προστάτη) έχει ως αποτέλεσμα υδρονέφρωση.

ΠΡΟΓΝΩΣΗ – ΙΑΤΡΟΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΠΟΨΗ

Πρόκειται συνήθως για οξεία αναστρέψιμη νόσο. Μπορεί όμως σε ορισμένες περιπτώσεις να προκαλέσει χρόνια νεφρική νόσο.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ: Ό,τι ισχύει για τη «χρόνια νεφρική νόσο» (παρ. 19.6).

19.4. Νεφρωσικό σύνδρομο N04

Το νεφρωσικό σύνδρομο οφείλεται σε πρωτοπαθείς σπειραματοθεραπείες ή σε δευτεροπαθείς σπειραματονεφρίτιδες στο πλαίσιο συστηματικών νοσημάτων.

ΠΡΟΓΝΩΣΗ – ΙΑΤΡΟΚΟΙΝΩΝΙΚΗ ΑΠΟΨΗ

Η πρόγνωση εξαρτάται από τη φύση της υποκείμενης νόσου και την ανταπόκριση της σπειραματικής προσβολής στην θεραπεία.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ:

Εξαρτάται από τις επιπλοκές (θρομβώσεις, συνυπάρχων ασκίτης ή/και πλευριτική συλλογή, έκπτωση νεφρικής λειτουργίας)

Ανευ επιπλοκών Π.Α. 20%

Επί επιπλοκών Π.Α. ανάλογα

με τη βαρύτητά τους.

19.5. Χρόνια νεφρική ανεπάρκεια τελικού σταδίου (ΧΝΑΤΣ) υπό εξωνεφρική κάθαρση Y84.1

ΧΝΑΤΣ υπό εξωνεφρική κάθαρση (Κάθαρση κρεατινίνης <15ml/min) Π.Α. 80%

19.6. Χρόνια νεφρική νόσος N18

ΟΡΙΣΜΟΣ:

Νεφρική βλάβη διάρκειας μεγαλύτερης των 3 μηνών, που καθορίζεται από δομικές ή/και λειτουργικές ανωμαλίες του νεφρού και εκδηλώνεται με παθολογικά ευρήματα από τη γενική ούρων (ερυθροκυτταρικοί κύλινδροι, πρωτεϊνουρία (>300mg το 24ωρο) ή/και παθολογική απεικόνιση των νεφρών (ουλέξ) ή/και GFR<60mL/min/1.73 m² για περισσότερο από 3 μήνες.

Η εκτίμηση του βαθμού της νεφρικής λειτουργίας (e-GFR) γίνεται με δύο τρόπους:

1ος τρόπος: εφαρμόζοντας την εξίσωση Cockcroft and Gault

$eGFR = \{(140 - \text{ηλικία}) \times \text{σωματικό βάρος σε κιλά}\} / (72 \times \text{κρεατινίνη ορού σε mg/dl}) \times 0.85$ αν η ασθενής είναι γυναίκα.

2ος τρόπος: εφαρμόζοντας την εξίσωση MDRD Study equation

$eGFR = 186 \times (\text{κρεατινίνη ορού σε mg/dl})^{-1.154} \times (\text{ηλικία})^{-0.203} \times (0.742 \text{ αν η ασθενής είναι γυναίκα})$.

Η MDRD είναι ακριβέστερη, αλλά στην κλινική πράξη εφαρμόζεται συνήθως η Cockcroft and Gault, με την οποία άλλωστε έχει γίνει η σταδιοποίηση της νόσου.

Το ποσοστό αναπηρίας καθορίζεται από το στάδιο της χρόνιας νεφρικής νόσου.

ΣΤΑΔΙΟΠΟΙΗΣΗ ΤΗΣ ΧΡΟΝΙΑΣ ΝΕΦΡΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ ΚΑΙ ΠΟΣΟΣΤΑ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ

Στάδια 1 και 2 (Κάθαρση κρεατινίνης ≥ 90 ml/min και 60-89ml/min αντίστοιχα)

Κλινικά ευρήματα

Ο ασθενής είναι ασυμπτωματικός

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ 0%

Στάδιο 3 (Κάθαρση κρεατινίνης 30-59ml/min)

Κλινικά ευρήματα

Αρτηριακή υπέρταση και ενίοτε και δευτεροπαθής υπερπαραθυρεοειδισμός

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ 10% - 20%

Στάδιο 4 (Κάθαρση κρεατινίνης 15-30ml/min)

Κλινικά ευρήματα

Ο ασθενής μπορεί να εμφανίζει αναιμία, αδυναμία, καταβολή, περιφερικά οιδήματα, δύσπνοια.

Το ποσοστό αναπηρίας καθορίζεται με βάση την παρουσία και την βαρύτητα των προαναφερόμενων συμπτωμάτων.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ 35% - 67%

Στάδιο 5 (Κάθαρση κρεατινίνης <15ml/min)

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ 80%

19.7. Μεταμόσχευση νεφρού Z94.0

Επί απορρίψεως του μοσχεύματος: αιφνίδια επιδείνωση νεφρικής λειτουργίας, εμφάνιση πρωτεϊνουρίας, αρτηριακής υπέρτασης. Ενίοτε παρατηρείται υποτροπή της πρωτοπαθούς σπειραματικής νόσου στο μόσχευμα.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ

Όταν βρίσκεται υπό χρόνια αιμοκάθαρση 80%

Όταν βρίσκεται υπό χρόνια περιτοναϊκή κάθαρση 80%

Κατά και μετά τη μεταμόσχευση 80%

Επί απορρίψεως του μοσχεύματος ή σοβαρών επιπλοκών 80%

20. ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ

Ός σπάνιο νόσημα/πάθηση ορίζεται από την Ε.Ε. κάθε νόσημα που προσβάλλει λιγότερα από 5/10000 άτομα και περιλαμβάνεται στον κατάλογο της Orphanet. Ο κατάλογος αναγνωρίζεται από το Ελληνικό Κράτος με το ΦΕΚ 261/2-12-2013 άρθρο 14.

Υπάρχουν 6000-8000 σπάνιες παθήσεις, εκ των οποίων άνω του 80% έχουν καθορισμένα γενετικά αίτια. Οι άλλες προκαλούνται από λοιμώξεις (βακτηριακές, ιογενείς κλπ), αλλεργίες, περιβαλλοντικούς παράγοντες, εκφυλιστικά αίτια, σπάνιες μορφές κακοήθειας. Είναι συνήθως πολυσυστηματικά νοσήματα με ποικιλία εκδηλώσεων αλλά κοινή (για το καθένα εξ' αυτών) παθογένεια και συνεπώς, δεν θα πρέπει να αντιμετωπίζονται ως τυχαίες συνυπάρξεις συμπτωμάτων.

Σε κάποια σπάνια νοσήματα η νόσος εκδηλώνεται σταδιακά και η εξελικτική/εκφυλιστική πορεία είναι χρονικά προβλέψιμη (π.χ. μυϊκή δυστροφία Duchenne), αλλά σε άλλες περιπτώσεις τα συμπτώματα, η σοβαρότητα των συμπτωμάτων και η ηλικία εκδήλωσης των επιμέρους εκδηλώσεων της νόσου μπορεί να ποικίλλουν μεταξύ ασθενών που έχουν την ίδια πάθηση (π.χ. νευροϊνωμάτωση) λόγω του φαινομένου της γενετικής ετερογένειας (φαινοτυπική και αλληλίων).

Μερικά από τα σπάνια νοσήματα περιλαμβάνονται στον Ε.Π.Π.Α. και έχουν καθορισμένο εύρος προτεινόμενου Π.Α. Για τα υπόλοιπα χρειάζεται χρόνος, ώστε να ταξινομηθούν και να προταθεί, για τα συνηθέστερα εξ' αυτών, συγκεκριμένο Ποσοστό Αναπηρίας. Έως τότε, για την αξιολόγηση της αναπηρίας θα πρέπει να πληρούνται οι παρακάτω προϋποθέσεις:

Α. Ο εισηγητικός φάκελος να έχει κωδικό Orphanet ο οποίος να φαίνεται και στην απόφαση των επιτροπών.

Β. Πρέπει να έχει συμπληρωθεί από Κέντρο ή ειδικό ιατρό γνώστη του νοσήματος και να περιέχει τα στοιχεία που τεκμηριώνουν τη διάγνωση βάσει των δεδομένων της βιβλιογραφίας και της Orphanet, με αναλυτική παράθεση εργαστηριακών ευρημάτων, κλινική περιγραφή, εξέλιξη της νόσου και θεραπευτική αγωγή.

Γ. Ο προσδιορισμός του Π.Α. να εξαρτάται από το επίπεδο βαρύτητας, που οι βλάβες και οι επιπλοκές της νόσου έχουν επιφέρει στα επιμέρους συστήματα του οργανισμού, λαμβάνοντας υπόψη τα χαρακτηριστικά των σπανίων (στην πλειονότητά τους γενετικώς καθορισμένων και εξελισσομένων) νοσημάτων.

20.1. ΕΝΔΟΓΕΝΗ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

Εισαγωγή: Τα κληρονομικά μεταβολικά νοσήματα (ΚΜΝ) είναι σπάνια, εφ' όρου ζωής χρόνια νοσήματα που συνήθως οφείλονται σε κάποια ενζυμική ανεπάρκεια με αποτέλεσμα τη συσσώρευση τοξικών μεταβολιτών και πρόκληση βλαβών σε οποιοδήποτε οργανικό σύστημα, ανάλογα με τη διαταραχή. Ως εκ τούτου άπτονται πολλών ειδικοτήτων. Τα περισσότερα ΚΜΝ κληρονομούνται με το υπολειπόμενο αυτοσωματικό χαρακτήρα και μπορεί να εκδηλωθούν σε οποιαδήποτε ηλικία.

Στην αξιολόγηση της βαρύτητας και της πρόγνωσης θα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη:

- Το προσδόκιμο ζωής για την συγκεκριμένη πάθηση.

- Η σταθερότητα των συμπτωμάτων, δηλ. αν υπάρχει συνεχής επιδείνωση της κλινικής κατάστασης (καθώς και η ταχύτητα της επιδείνωσης) ή αν η εξέλιξη είναι βραδεία και ελεγχόμενη.

- Οι δυνατότητες για θεραπεία και η αποτελεσματικότητα της αντιμετώπισης. Στις παθήσεις που χαρακτηρίζονται από επεισόδια μεταβολικής απορρύθμισης λαμβάνονται υπόψη ο αριθμός και η βαρύτητα των επεισοδίων και οι δυσκολίες της επείγουσας αντιμετώπισης των επεισοδίων.

- Οι δυναμικές επιπλοκές στα διάφορα όργανα ανάλογα με το νόσημα, π.χ. ψυχοκινητική καθυστέρηση, νεφρική ανεπάρκεια, ηπατική ανεπάρκεια, μυοκαρδιοπάθεια, τύφλωση, καρκίνος κ.α. και τα σχετιζόμενα θέματα υγείας.

- Οι αντικειμενικές δυσκολίες στην παρακολούθηση (συχνότητα και είδος των εξετάσεων).

- Η ποιότητα ζωής και ο βαθμός ανεξαρτησίας στην καθημερινότητα.

Ι. ΕΝΔΟΓΕΝΗ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΜΕ ΟΞΕΑ ΦΑΙΝΟΜΕΝΑ

1. Διαταραχές του κύκλου ουρίας

Όπως:

• Ανεπάρκεια ορνιθινοτρανσκαρβαμυλάσης ORPHA 664 ICD10 E72.4

• Κιτρουλλιναιμία:

- Α. Κιτρουλλιναιμία τύπου 1 ή κλασσική κιτρουλλιναιμία-ανεπάρκεια αργινοσουλφινικής συνθετάσης ORPHA 187 ICD10 E72.2.

- Β. Κιτρουλλιναιμία τύπου 2 ORPHA 247582 ICD10 E72.2, (συνώνυμα αποτελούν η ανεπάρκεια του φορέα ασπαρτικού γλουταμικού οξέος και η ανεπάρκεια κιτρίνης)

• Αργινοσουλφινική οξουρία ORPHA 23 ICD10 E72.4

2. Λυσινουρική δυσανεξία στην πρωτεΐνη ORPHA 470 ICD10 E72.4

3. Οργανικές οξουρίες/αιμίες

Όπως:

• Γλουταρική οξουρία τύπου 1 (GA 1) ORPHA 25, ICD10 E 72.3

• Προπιονική οξουρία ORPHA 35 ICD10 E 71.1

• Μεθυλμαλονική οξουρία ORPHA 29355 ICD10 E71.1

• Ισοβαλερική οξουρία ORPHA 33 ICD10 E 71.1

4. Νόσος οσμής ούρων σαν σιρόπι σφενδάμου (MSUD) ORPHA 511 ICD10 E71.0 0

5. Μιτοχονδριακές διαταραχές β-οξειδωσης των λιπαρών οξέων και διαταραχές καρνιτίνης ORPHA 309115

5.1. Διαταραχές β-οξειδωσης των λιπαρών οξέων

Όπως:

• Ανεπάρκεια της ακύλ-συνένζυμο Α δεϋδρογενάσης λιπαρών οξέων μεσαίων-αλυσίδων (ανεπάρκεια MCAD) ORPHA 42 ICD10 E71.3

• Ανεπάρκεια της ακύλ-συνένζυμο Α δεϋδρογενάσης πολύ μακρών αλυσίδων λιπαρών οξέων (ανεπάρκεια VLCAD) ORPHA 26793 ICD10 E71.3

• Πολλαπλή ανεπάρκεια των άκυλ-συνένζυμο Α δεϋδρογενασών (ανεπάρκεια MADD) ORPHA 26791 ICD10 E71.3

• Μεμονωμένη ανεπάρκεια 3-υδροξυ-ακύλ-συνένζυμο Α δεϋδρογενάσης μακρών αλυσίδων λιπαρών οξέων (ανεπάρκεια LCHAD) ORPHA 5 ICD10 E71.3

5.2. Διαταραχές καρνιτίνης

• Πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης – διαταραχή πρόσληψης της καρνιτίνης (carnitine transporter deficiency ORPHA 158 E71.3).

Πρόγνωση καλή εφόσον τηρηθεί η απαραίτητη από του στόματος χορήγηση της καρνιτίνης εφ' όρου ζωής Π.Α.>10%

• Ανεπάρκεια παλμιτουλτρανσφεράσης Ι της καρνιτίνης (CPT I deficiency) ORPHA 156 ICD10 71.3

• Ανεπάρκεια παλμιτουλτρανσφεράσης ΙΙ της καρνιτίνης (CPT II deficiency) ORPHA 157 ICD10 71.3. Υπάρχουν 3 μορφές:

α) θανατηφόρα νεογνική μορφή ORPHA 228308

β) βαριά βρεφική μορφή (ηπατοκαρδιομυϊκή) ORPHA 228305

γ) μυοπαθητική μορφή ORPHA 221302

• Ανεπάρκεια τρανσλοκάσης της καρνιτίνης ORPHA 212138 ICD10 E71.3

6. Γλυκογονιάσεις (Glycogen Storage Diseases-GSD) ORPHA 7921

• Τύποι γλυκογονιάσεων που χαρακτηρίζονται από μεταβολικά επεισόδια (π.χ. κетωτική υπογλυκαιμία, γαλακτική οξέωση, ραβδομύωση, κ.λπ.) είναι:

- τύπος 0 (ανεπάρκεια συνθάσης του γλυκογόνου) ORPHA 2089 E74.0

- τύπος I νόσος von Gierke (Τύπος 1a ORPHA 79258 και τύπος 1b 79259 ICD10 E74.0)

- τύπος III (Νόσος Cori Forbes) ORPHA 366 ICD10 E74.0

- τύπος IV (νόσος Andersen) ORPHA ICD10 E74.0

- τύπος VI (νόσος Hers) ORPHA 359 ICD10 E74.0

- τύπος IX ORPHA 79240 E74.0

- τύπος XI (σ.Fanconi-Bickel) ORPHA 2088 ICD10 E74.0

• Τύποι Γλυκογονιάσεων με εκδηλώσεις από τους μύες (μειωμένη αντοχή στην άσκηση με μυϊκές κράμπες, ραβδομύωση, αυξημένο CK, μυοσφαιρινουρία) είναι:

- Γλυκογονίαση τύπου V ORPHA 368 ICD10 74.0 (ανεπάρκεια φωσφορύλασης μυών νόσος Mc Ardle)

- Γλυκογονίαση VII (v. Tuari) ORPHA 371 ICD10 74.0 (ανεπάρκεια φωσφοφρουκτοκινάσης μυών).

Για τις συμπτωματικές μορφές των ενδογενών μεταβολικών νοσημάτων με οξέα φαινόμενα (1-6):
.....Π.Α. 50% - 67%

και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

7. Γενικευμένη Γλυκογονίαση - Νόσος Pompe

• Η Γλυκογονίαση τύπου II (ανεπάρκεια α 1,4,-όξινης γλυκοσιδάσης, νόσος Pompe) ORPHA 365 ICD10 74.0, είναι η μόνη γλυκογονίαση που οφείλεται σε ανεπάρκεια λυσοσωμικού ενζύμου.

• Η γενικευμένη βρεφική μορφή (ORPHA 308552) εκδηλώνεται με μεγάλη υποτονία και καρδιο-αναπνευστική ανεπάρκεια και είναι συχνά θανατηφόρα, ενώ η όψιμη μορφή (ORPHA 420429) που είναι και η συχνότερη, έχει σαν κύριο εύρημα την μυοπάθεια. Δεν υπάρχει οριστική θεραπεία αλλά η ενζυμική υποκατάσταση βελτιώνει τη μυϊκή λειτουργία και την ποιότητα ζωής των ασθενών.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ

για τη βρεφική μορφή ≥80 %

και για την όψιμη συμπτωματική ≥67%.

8. Μιτοχονδροπάθειες αναπνευστικής αλύσου ORPHA 68380 (παραπομπή στο κεφ. Νευρολογικών παθήσεων)

9. Διαταραχές μεταβολισμού πυρροβικού οξέος ORPHA:254746 ICD 74.4

Είναι νευρολογικές παθήσεις με βαριά πρόγνωση. Χαρακτηριστικές εκδηλώσεις είναι η βαριά γαλακτική οξέωση με νευρολογικές εκδηλώσεις (εγκεφαλοπάθεια τύπου Leigh, διαλείπουσα αταξία και δυστονία, εγκεφαλική παράλυση, κ.α.) και νευροαπεικονιστικά ευρήματα (π.χ. αγενεσία του μεσολοβίου, βλάβες στα βασικά γάγγλια και μέσου εγκεφάλου, κ.α.)

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ 80%

10. Ανεπάρκεια Κοβαλαμίνης C ORPHA 79282 ICD10 E72.8

Η ανεπάρκεια κοβαλαμίνης C (μεθυλμαλονική οξουρία με ομοκυστινουρία από συνδυασμένη διαταραχή σύνθεσης αδενουλοκοβαλαμίνης και μεθυλκο-βαλαμί-

νης cblC) είναι βαρύτερη διαταραχή της κοβαλαμίνης που χαρακτηρίζεται από συμπτωματολογία από όλα τα οργανικά συστήματα, κυρίως το κεντρικό νευρικό σύστημα (λήθαργο, σπασμούς, άνοια, παραισθησίες), το πεπτικό (έμετοι, διάρροια), το αιμοποιητικό (αναμία, λευκοπενία), τους οφθαλμούς (μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια) και τους νεφρούς (αιμολυτικό ουραιμικό σύνδρομο με 5% θνησιμότητα και 10% νεφρική ανεπάρκεια τελικού σταδίου).

Η συμπτωματολογία του νοσήματος προκαλείται από τη συσσώρευση στον οργανισμό βλαβερών μεταβολικών κυρίως ομοκυστεϊνη που λόγω της συγκεκριμένης μεταβολικής διαταραχής δεν μπορεί να μεταβολιστεί.

Η θεραπευτική αγωγή θα πρέπει να γίνεται εφόρου ζωής με ενδομυϊκή χορήγηση βιταμίνης B12 (υδροξυκοβαλαμίνη 1.5 mg/H), φυλλικό οξύ (5mg/H) και βεταϊνη 10g/H peros.

Ο εργαστηριακός έλεγχος παρακολούθησης βασίζεται στην μέτρηση της ολικής ομοκυστεϊνης στο πλάσμα και στην ποσοτική μέτρηση μεθυλμαλονικού οξέος στα ούρα (δεν γίνεται στην Ελλάδα).

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ

στη νεογνική και βρεφική μορφή ≥67%,
στην όψιμη μορφή 50% και
προστίθεται το ποσοστό των επιπλοκών.

11. Κλασική ομοκυστινουρία (από ανεπάρκεια β-συνθετάσης της κυσταθειονίνης CBS) ORPHA 394

Η κλασική ομοκυστινουρία από ανεπάρκεια CBS είναι η συχνότερη διαταραχή των θειούχων αμινοξέων. Είναι δυνητικά θανατηφόρο πολυσυστηματικό νόσημα με εκδηλώσεις από τους οφθαλμούς (εξάρθρημα φακών), το σκελετό (σωματότυπου σ. Marfan), το κεντρικό νευρικό σύστημα και το αγγειακό σύστημα (θρομβοεμβολικά επεισόδια που είναι το συχνότερο αίτιο θανάτου). Λόγω των δυνητικά θανατηφόρων αγγειακών επιπλοκών η πρόγνωση της Ομοκυστινουρίας θα εξαρτηθεί από την έγκαιρη διάγνωση και ανταπόκριση στη θεραπεία με βιταμίνη B6 (πυριδοξίνη).

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ

για τους ασθενείς που ανταποκρίνονται στη βιταμίνη B6 50%,

για τους μη ανταποκρινόμενους 67% - 80%, και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

II. ΕΝΔΟΓΕΝΗ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΜΕ ΧΡΟΝΙΑ ΕΞΕΛΙΣΣΟΜΕΝΗ ΠΟΡΕΙΑ ORPHA 68366

Τα λυσοσωμικά νοσήματα (αποθηκευτικά νοσήματα ή θησαυριστώσεις) είναι σπάνια ετερογενή, προοδευτικά εξελισσόμενα, πολυσυστηματικά νοσήματα με κοινό χαρακτηριστικό την παθολογική συσσώρευση φυσιολογικών μορίων στα λυσοσώματα.

Χρήσιμο είναι να διαχωριστούν οι λυσοσωμικές διαταραχές σε:

1) διαταραχές με δυσμορφίες π.χ. αδρά χαρακτηριστικά (βλεννοπολυ-σακχαριδώσεις, ολιγοσακχαριδώσεις, βλεννολιπιδώσεις) και

2) διαταραχές που συνήθως δεν παρουσιάζουν δυσμορφίες (π.χ. σφιγγολιπιδώσεις) που είναι και οι συχνότερες λυσοσωμικές διαταραχές (π.χ. v. Gaucher, v. Fabry).

Παρόλο που στις περισσότερες περιπτώσεις τα κλινικά ευρήματα είναι εμφανή από την παιδική ηλικία πρόβλημα παραμένει η υποδιάγνωση με σημαντική επιδείνωση της υγείας του ασθενή.

1. Βλεννοπολυσακχαριδώσεις (ΒΠΣ) Mucopolysaccharidoses (MPS) ORPHA 7923 ICD10 76.0

Αποτελούν το 35% των λυσοσωμικών νοσημάτων με συνολική συχνότητα 1:22.000.

Υπάρχουν 7 τύποι. Στην Ευρώπη είναι συχνότερη η ΒΠΣ τύπου III (σ. San Filippio MPS type III).

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ:67% - 80% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

2. Ολιγοσακχαριδώσεις (Γλυκοπρωτεϊνώσεις) Oligosaccharidoses (glycoproteinoses) ICD10 E77.0

Όπως:

- Aspartylglucosaminuria ORPHA 93 ICD10 E77.1,
- Fucosidosis ORPHA349 ICD10 E77.1,
- Alpha-D-mannosidosis ORPHA 61 ICD10 E77.1,
- Beta-D-mannosidosis ORPHA 118 ICD10 E77.1,
- Schindler disease ORPHA 3137 ICD10 E77.1,
- Sialidosis ORPHA 309294 ICD10 E77.1

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ67% - 80% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

3. Σφιγγολιπιδώσεις Sphingolipidoses ORPHA 79255 ICD10 E75

Οι Σφιγγολιπιδώσεις αποτελούν ετερογενή ομάδα νοσημάτων που χαρακτηρίζονται από την συσσώρευση σφιγγολιπιδίων στα λυσοσώματα. Περισσότερο γνωστά νοσήματα της ομάδας είναι:

- Η v. Gaucher ORPHA 355 ICD10 E75.2,
- Η v. Fabry ORPHA 3241 ICD10 E 75.2,
- Η v. Niemann-Pick A 77292 ORPHA ICD10 E75.2,
- Η v. Niemann-Pick B ORPHA 77293 ICD10 E75.2,
- Η v. Krabbe ORPHA487 ICD10 E75.2 και
- η μεταχρωματική λευκοδυστροφία ORPHA 512 ICD10 E75.2.

Είναι υπολειπόμενα αυτοσωματικά νοσήματα εκτός από τη v. Fabry που είναι φυλοσύνδετο.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ67% - 80% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

Νόσος Niemann-Pick τύπος C [Niemann-Pick disease type C (NP- C)] ORPHA 648 ICD10 E75.2

Η νόσος Niemann-Pick τύπος C είναι υπολειπόμενο αυτοσωματικό λυσοσωμικό νόσημα με αποθήκευση λιπιδίων. Οι κλινικές εκδηλώσεις εξαρτώνται από την ηλικία, π.χ. ανεξήγητη παράταση νεογνικού ικτέρου ή χολόσταση, ανεξήγητη σπληνομεγαλία με ή χωρίς ηπατομεγαλία και εξελισσόμενες συχνά βαριές νευρολογικές εκδηλώσεις, όπως πτώση νοημοσύνης, παρεγκεφαλιδική αταξία, κάθετη υπερπυρηνική οφθαλμική παράλυση (VSPG), δυσαρθρία, δυσφαγία, δυστονία, σπασμοί, γλαυκώδη καταπληξία και ψυχιατρικές διαταραχές.

Εργαστηριακές εξετάσεις τεκμηρίωσης: Δοκιμασία φιλιπίνης σε καλλιέργεια ινοβλαστών και ταυτοποίηση των παθολογικών μεταλλάξεων των δύο γονιδίων C1 (95% των περιπτώσεων) και C2.

Η θεραπεία είναι υποστηρικτική αλλά δοκιμάζονται διάφορα φάρμακα ενίοτε με ελπιδοφόρα αποτελέσματα (π.χ. miglustat, κυκλοδεξτρίνες).

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ80%

4. Κυστίωση ORPHA 213 ICD10 72.0

Η Κυστίωση αποτελεί το συχνότερο κληρονομικό αίτιο του νεφρογενούς σ. Fanconi. Είναι υπολειπόμενο αυτοσωματικό λυσοσωμικό νόσημα που προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο CTNS που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη μεταφοράς της κυστίνης (cystinosin) έξω από το λυσόσωμα.

Η διαταραχή μεταφοράς της κυστίνης από τα λυσοσώματα έχει σαν αποτέλεσμα την ενδολυσοσωμική συσσώρευση κυστίνης σε όλα τα κύτταρα και όργανα, ιδιαίτερα στους νεφρούς και στους οφθαλμούς (κρύσταλλοι κυστίνης στον κερατοειδή χιτώνα).

Η νεφροπαθητική κυστίωση ORPHA 411629 είναι η συχνότερη αλλά και βαρύτερη μορφή με προσβολή των νεφρών στη βρεφική ηλικία (βλάβες στα εγγύς εσπειραμένα σωληνάρια) και εφόσον δεν γίνει έγκαιρη διάγνωση και ειδική θεραπεία, πρόωμη κατάληξη την νεφρική ανεπάρκεια τελικού σταδίου στην παιδική ηλικία.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ67% - 80% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

5. Φαινυλκετονουρία ανεπάρκεια υδροξυλάσης της φαινυλαλανίνης ORPHA 716 ICD10 E70.1

Η Φαινυλκετονουρία είναι η συχνότερη κληρονομική διαταραχή των αμινοξέων με συχνότητα στην Ελλάδα 1:11.000 ζωντανές γεννήσεις.

Τα επίπεδα φαινυλαλανίνης αίματος > 6 mg/dl (120μmol/L) κάτω από την ηλικία των 12 ετών έχουν επίπτωση στο νοητικό πηλίκιο και στις εκτελεστικές λειτουργίες των PKU ασθενών.

Κάθε ασθενής >12 ετών θα πρέπει να ρυθμίζεται σε επίπεδα φαινυλαλανίνης αίματος 2-10 mg/dl (ΗΠΑ: <6 mg/dl σε όλες τις ηλικίες).

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ50% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

6. Τυροσιναιμία τύπου 1 (Ηπατονεφρική) ORPHA 382 ICD10 E70

Η Τυροσιναιμία I είναι ένα σπάνιο και βαρύτατο κληρονομικό μεταβολικό νόσημα με κύρια όργανα προσβολής το ήπαρ, τους νεφρούς και τα περιφερικά νεύρα.

Η νόσος χαρακτηρίζεται από εξελισσόμενη ηπατική βλάβη με κίρρωση, ηπατική ανεπάρκεια, ηπατοκυτταρικό καρκίνο ήπατος, νεφρική σωληναριοπάθεια (σ. Fanconi) και σύνδρομο τύπου πορφυρίας (προσβολή περιφερικών νεύρων) και μαθησιακές δυσκολίες.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ67% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα (απεικονιστικά ηπατικά ευρήματα, μαθησιακές δυσκολίες, διαταραχές συμπεριφοράς, αποτελέσματα εργαστηριακών εξετάσεων) και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

7. Αλκαπτονουρία ORPHA 56 (ή νόσος των μαύρων ούρων ή οστών)

Οφείλεται σε κληρονομική διαταραχή στο μεταβολικό μονοπάτι της τυροσίνης. Η κλινική συμπτωματολο-

για εμφανίζεται συνήθως μετά το τριακοστό έτος της ηλικίας με συμπτωματολογία αρθρίτιδας των μεγάλων αρθρώσεων (ωχρονοτική αρθροπάθεια) με προοδευτική επιδείνωση και ανάγκη χειρουργικής παρέμβασης. Άλλα ευρήματα είναι οι χρωματισμένοι σκληροί και έλικες αυτιών (ωχρονοσία) και αυξημένη προδιάθεση για καρδιολογικά προβλήματα.

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ50% - 67% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος

8. Γαλακτοζαιμία ORPHA 79239 ICD10 E74.2

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ 30% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

9. Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη ORPHA 469 ICD10 74.1

Οξείες δυνητικά θανατηφόρες εκδηλώσεις σε αδιάγνωστους ασθενείς και σε ασθενείς που έρχονται σε επαφή με τη φρουκτόζη ή παράγωγα της φρουκτόζης (π.χ. σορβιτόλη) και που δεν συμμορφώνονται στη δίαιτα. Συμπτώματα υπογλυκαιμίας μετά από λήψη τροφής που περιέχει φρουκτόζη (φρούτα, σουκρόζη, σορβιτόλη).

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ30% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

10. Κληρονομικές διαταραχές πουρινών και πυριμιδινών ORPHA 79224

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ67% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.

Η συχνότερη διαταραχή των πουρινών είναι η ανεπάρκεια υποξανθίνης-γουανίνης φωσφοριβοσυλτρανσφεράσης -HPRT deficiency ORPHA 510

- Πλήρης ανεπάρκεια HPRT (σ. Lesch-Nyhan)

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ ≥80% ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή.

- Οι διαταραχές πουρινών με μόνη εκδήλωση την νεφρολιθίαση (μερική ανεπάρκεια HPRT, σ. Kelley Seegmiller), ανεπάρκεια της φωσφοριβοσυλτρανσφεράσης της 2,8 διυδροξυαδενίνης (2,8 διυδροξυαδενινουρία) ORPHA 976 ICD10 E79.8, ανεπάρκεια οξειδάσης της ξανθίνης (κληρονομική ξανθινουρία) ORPHA 3467 ICD10 E79.8

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ ≥30% ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή.

11. Σύνδρομο ανεπάρκειας του μεταφορέα 1 της γλυκόζης (GLUT 1 deficiency) ORPHA 71277 ICDG93.4

ΠΟΣΟΣΤΟ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ67% και προστίθεται το Π.Α. ανάλογα με τη βαρύτητα και οποιαδήποτε επιπλοκή του νοσήματος.