נספח 11:
11.1 רשימת המחלות והתסמונות הנדירות

מדינת ישראל
משרד החינוך
המינהל הפדגוגי
אגף א' חינוך מיוחד

מחלות ותסמונות נדירות – קוד מוגבלות 98

הרשימה שלהלן כוללת מחלות ותסמונות הנגרמות כתוצאה מהפרעה גנטית, ממחלה או מתהליך הפוגעים במערכת העצבים המרכזית וההיקפית או במערכת שלד-שריר או במערכות גוף אחרות ולהן השלכה תפקודית מתמשכת בדרגות שונות, לרבות נכות.

חשוב לציין כי רשימה זו היא כלי עזר בלבד, ובדיון על זכאות התלמיד לשירותי חינוך מיוחדים הגורם הקובע הוא מידת המוגבלות של התלמיד כפי שהיא מתבטאת בתפקודו במסגרת החינוכית.

במידת הצורך אפשר להזמין לדיון הוועדה רופא או מטפל ממקצועות הבריאות המיטיב להכיר את האבחנה ולקבל החלטה על סמך כלל המסמכים וחוות הדעות שהוצגו בדיון לתיאור **התפקוד של התלמיד וצרכיו**.

תלמיד שהמחלה/התסמונת שלו אינה מופיעה ברשימה – ועדת הזכאות והאפיון תבחן את תפקודו, את צרכיו ואת התמיכות הנדרשות לו על סמך המידע שהוצג בפניה לצורך קבלת החלטה על אפיון של קוד מוגבלות 98 (מחלה/תסמונת נדירה.

מחלות/פגיעות במערכת השלד	מחלות ממאירות, השתלות איברים מחלות לב	מחלות ותסמונות של מערכת העצבים/ מערכת עצב-שריר			תסמונות גנטיות מעורבות רב-מערכתיות
		מחלות מטבוליות	מחלות נוירולוגיות	מחלות נוירומוסקולריות	
- Achondroplasia - Maffucci syndrome - Mccune Albright syndrome - Ollier disease - Osteogenesis Imperfecta(OI) - Perthes **<u>דלקות מפרקים</u>** למשל: - JIA-Juvenile idiopathic Arthritis - SLE Systemic LupusErythematosus	פגיעה משמעותית בתפקוד בעקבות: - גידולים ממאירים - גידולים שפירים - טיפולים כימותרפיים/ הקרנות - השתלת איברים - השתלת מח עצם - מומי לב בעלי השלכות תפקודיות - ניתוח לב	- Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) - MELAS - MSUD Maple Syrup Urine Disease - Menkes disease **<u>מחלות אגירה</u>** למשל: - Gaucher - Hunter - Sanfilippo - Niemann-Pick **<u>מחלות מיטוכונדריאליות</u>** למשל: - Leigh Syndrome	**<u>מחלות עצב-שריר ניווניות</u>** למשל: - Myasthenia - Becker Muscular Dystrophy - Charcot Marie Tooth (CMT) - Congenital Muscular Dystrophy - Duchenne Muscular Dystrophy - HSP Hereditary Spastic Paraparesis - Multiple Sclerosis - Myopathies **<u>מחלות של החומר הלבן</u>** Leukodystrophies למשל: - Aicardi-Goutie'res Syndrome (AGS) - Alexander Disease - Hikeshi Syndrome - PMD-Pelizaeus Merzbacher Disease - POLR Related Leukodystrophy - TUBB4A related leukodystrophy	- CVA - שטף דם מוחי - Dravet Syndrome - Ehlers-Danlos Syndrome - Familial Dysautonomia - Guillain-Barre - Myasthenia Gravis, Congenital Myasthenia - Neurofibromatosis - Spina Bifida/ Meningomyelocele - Spinal Cord Injury - Sturge-Weber - Traumatic/ Acquired Brain Injury (TBI/ABI) **<u>אטקסיה</u>** למשל: - Alternating Hemiplegia of childhood - Ataxia Telangectasia - CACNA 1A, CACNA 2 - Episodic Ataxia - Joubert syndrome - PontoCerebellar Hypoplasia - SpinoCerebellar Ataxia	- Angelman Syndrome - CHARGE syndrome - Di Giorge syndrome - Down syndrome - Fragile X Syndrome - Hoyeraal Hreidarsson - Kabuki Syndrome - Noonan syndrome - Prader-Willi syndrome - Rett syndrome - Rubinstein Taybi - Sotos syndrome - syndrome Fanconi - Treacher Collins syndrome - VACTER - VCF Velo-Cardio-Facial Syndrome - Williams syndrome - Wolf-Hirschhorn syndrome

תסמונות גנטיות מעורבות רב-מערכתיות	מחלות ותסמונות של מערכת העצבים/ מערכת עצב-שריר			מחלות ממאירות, השתלות איברים מחלות לב	מחלות/פגיעות במערכת השלד
	מחלות נוירולוגיות	מחלות נוירוניות	מחלות מטבוליות		
		(including H-ABC) - X linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)			