מדינת ישראל
משרד החינוך
המנהל הפדגוגי

אגף בכיר חינוך מיוחד

נספח 11: רשימת המחלות והתסמונות הנדירות ורשימת האבחנות הפסיכיאטריות

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).

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 ניווניות	מחלות מטבוליות		
- 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	- 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	**<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	- 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	פגיעה משמעותית בתפקוד בעקבות: - גידולים ממאירים - גידולים שפירים - טיפולים כימותרפיים/ הקרנות - השתלת איברים - השתלת מח עצם - מומי לב בעלי השלכות תפקודיות - ניתוח לב	- Achondroplasia - Maffucci syndrome - Mccune Albright syndrome - Ollier disease - Osteogenesis Imperfecta (OI) - Perthes **<u>דלקות מפרקים</u>** למשל: - JIA- Juvenile idiopathic Arthritis - SLE Systemic LupusErythematosus

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 ניוונית	מחלות מטבוליות		
- Sotos syndrome - Fanconi syndrome - Treacher Collins syndrome - VACTER - VCF Velo-Cardio -Facial Syndrome - Williams syndrome - Wolf-Hirsch horn syndrome	- Ataxia Telangectasia - CACNA 1A, CACNA 2 - Episodic Ataxia - Joubert syndrome - PontoCerebellar Hypoplasia - SpinoCerebellar Ataxia	- TUBB4A related leukodystrophy ((including H-ABC - X linked adrenoleukodystroph y (X-ALD)			