



**ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΟΣΠΟΝΔΙΑ ΣΥΛΛΟΓΩΝ –
ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΠΑΘΗΣΕΩΝ
(Ε.Ο.Σ. – ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)
HELLENIC FEDERATION OF ASSOCIATIONS
FOR RARE DISEASES
(H.F.A. – R.D.)**

υπ' αριθμ. 130/28-03-2022 διαταγή του Ειρηνοδικείου Αθηνών,
με αύξοντα αριθμό εγγραφής 841 στο βιβλίο ομοσπονδιών του Πρωτοδικείου Αθηνών

*Διαχείριση Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων σε παιδιά στο πλαίσιο της
Ειδικής Αγωγής και Εκπαίδευσης*

(Βασικές οδηγίες και κατευθύνσεις)

Η Διοίκηση της Ελληνικής Ομοσπονδίας Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.) στο πλαίσιο συνεργασίας της με φορείς και δομές του χώρου της Ειδικής Αγωγής και Εκπαίδευσης (ΥΠΑΙΘΑ, ΙΕΠ, ΚΕΔΑΣΥ), με τα αναγνωρισμένα Κέντρα Εμπειρογνομοσύνης Σπανίων και Πολύπλοκων Νοσημάτων που έχουν αναπτυχθεί τα τελευταία πέντε έτη στην Ελλάδα (37 Κ.Ε.) και Συλλόγους Ασθενών μέλη της Ομοσπονδίας, προώθησε τον διάλογο, αναφορικά με Σπάνια Νοσήματα σε παιδιά και τη διαχείριση ειδικών θεμάτων στο πλαίσιο της Ειδικής Αγωγής και Εκπαίδευσης.

Στο πλαίσιο αυτό, διαμορφώθηκαν αδρές κατευθυντήριες οδηγίες με αναφορά στις διαδικασίες πρώιμης διάγνωσης, καταγραφής λειτουργικών δυσκολιών και προβλημάτων στα παιδιά με Σπάνια Νοσήματα – Παθήσεις, ώστε να διαμορφωθεί το πρόγραμμα της έγκαιρης παρέμβασης και εκπαιδευτικής διαχείρισης στις σχολικές μονάδες των εν λόγω παιδιών, διευκολύνοντας τους εκπαιδευτικούς και τις αρμόδιες υπηρεσίες στο έργο τους.

Είναι σημαντικό να αναδειχθούν, με τη συμπλήρωση των κατάλληλων ιατρικών γνωματεύσεων και πιστοποιητικών από τους ιατρούς των κατά περίπτωση Κ.Ε. και των σχετικών ειδικοτήτων που παρακολουθούν παιδιά με σπάνια νοσήματα, τα επιμέρους πεδία αναπτυξιακών διαταραχών ή άλλων προβλημάτων που παρατηρούνται, τόσο σε ατομικό (κινητικό, μαθησιακό, ψυχοκοινωνικό κλπ.), όσο και σε εκπαιδευτικό επίπεδο.

ΒΑΣΙΚΑ ΣΗΜΕΙΑ

- 1. Γνώση της έννοιας των χαρακτηριστικών και των ιδιαιτεροτήτων των Σπανίων Νοσημάτων – Παθήσεων (ΣΝΠ),** προκειμένου να υπάρχει κοινή βάση αντίληψης και κατανόησης των ΣΝΠ από όλους τους εκπαιδευτικούς και επαγγελματίες που απασχολούνται στο χώρο της Ειδικής Αγωγής και Εκπαίδευσης.

Σπάνιο Νόσημα είναι αυτό που η συχνότητα του είναι έως 5 ασθενείς ανά 10.000 άτομα (1/2.000). Υπάρχουν περίπου 7.000 έως 7.500 Σπάνια Νοσήματα με μεγάλη ετερογένεια και πολυπλοκότητα που οφείλονται κατά κύριο λόγο σε γενετικές μεταλλάξεις των γονιδίων (έχουν κληρονομικό χαρακτήρα), ενώ κάθε χρόνο προστίθενται περίπου 30 με 40 νέα νοσήματα. Περίπου το 80% από αυτά εμφανίζεται στην βρεφική και παιδική ηλικία και η διάγνωσή τους είναι δύσκολο να γίνει, εφόσον πολλά κλινικά τους χαρακτηριστικά δεν έχουν εκδηλωθεί. Τα Σπάνια Νοσήματα στην πλειοψηφία τους δεν έχουν θεραπεία, αντιμετωπίζονται με φαρμακευτική αγωγή βάση των εκδηλώσεων τους και τα τελευταία χρόνια η έρευνα έχει επιτύχει την ανακάλυψη νέων εξειδικευμένων θεραπειών «ορφανά φάρμακα», οι οποίες όμως είναι υψηλού κόστους με δυσκολία πρόσβασης των ασθενών σε αυτές.

- 2. Γνώση της Νομοθεσίας και λοιπών ρυθμίσεων για τα ΣΝΠ στην Ελλάδα,** για κατανόηση του πλαισίου των ρυθμίσεων που καθορίζουν, τόσο τα δικαιώματα των ασθενών, όσο και την ανάπτυξη των υπηρεσιών, την παροχή φροντίδας και διευκολύνσεων κλπ.

Από το 2013 έως σήμερα έχει διαμορφωθεί ένα αρκετά σημαντικό θεσμικό πλαίσιο που θέτει τη βάση για την αναγνώριση των Σπανίων Νοσημάτων στην Ελλάδα και την πιστοποίηση των ατόμων που πάσχουν από αυτά, ενισχύοντας τις παροχές και τις υπηρεσίες σε διάφορα επίπεδα. Έχει αναγνωριστεί η Ευρωπαϊκή Πύλη Σπανίων Νοσημάτων Orphanet για την Ελλάδα, η συγκρότηση Εθνικής Επιτροπής Σπανίων και Πολύπλοκων Νοσημάτων στο Υπουργείο Υγείας, η διαμόρφωση του σχετικού Εθνικού Σχεδίου Δράσης, η αναγνώριση των Κέντρων Εμπειρογνομοσύνης Σπανίων Νοσημάτων, η διαμόρφωση Μητρώων Ασθενών με Σπάνια Νοσήματα, η πιστοποίηση αναπηρίας από τα ΚΕΠΑ, η αναγνώριση αρκετών ΣΝΠ ως μη αναστρέψιμων παθήσεων με μόνιμη αναπηρία κλπ.

Το σχετικό θεσμικό πλαίσιο, επικαιροποιημένο παρατίθεται στην ενότητα [NOMOΘΕΣΙΑ - ΠΑΡΟΧΕΣ](#) του ιστοτόπου της ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ (www.federationrarediseases.gr).

- 3. Γνώση της διαδικασίας πιστοποίησης της αναπηρίας για άτομα με ΣΝΠ**, προκειμένου να συντάσσονται κατάλληλες γνωματεύσεις και να συμπληρώνεται με πληρότητα ο εισηγητικός φάκελος για τα ΣΝΠ που κατατίθεται στα ΚΕΠΑ για την πιστοποίηση της αναπηρίας και τη λήψη όποιων παροχών συνδέονται με αυτήν.

Σύμφωνα με το ΦΕΚ 5074τ'Β/02-11-2021 «Κανονισμός Λειτουργίας του Κέντρου Πιστοποίησης Αναπηρίας (ΚΕ.Π.Α.) του Ηλεκτρονικού Εθνικού Φορέα Κοινωνικής Ασφάλισης (e-Ε.Φ.Κ.Α)»,όπως αυτό τροποποιήθηκε και ισχύει, προβλέπεται στο άρθρο 2. παρ. 2 & παρ 3. η κατάθεση στα ΚΕΠΑ των απαιτούμενων ιατρικών πιστοποιητικών και εξετάσεων, καθώς και η αντίστοιχη συμπλήρωση του εισηγητικού φακέλου, που να τεκμηριώνουν την κατάσταση υγείας, ώστε να προσδιορισθεί το ποσοστό αναπηρίας.

Στο πλαίσιο αυτό, υπάρχει ειδικός εισηγητικός φάκελος για τα σπάνια νοσήματα, όπου ο υπεύθυνος ιατρός που το συντάσσει απαραίτητως θα πρέπει να επισημαίνει, εφόσον προκύπτει από την πύλη orphanet ότι ο ασθενής πάσχει από σπάνιο νόσημα και να αναφέρει τον αντίστοιχο αριθμό orphacode.

Επίσης, στο πιστοποιητικό αναπηρίας που εκδίδεται, πρέπει στο πεδίο που αναγράφεται η χρόνια πάθηση, ρητώς να προσδιορίζεται αυτή ως σπάνια σύμφωνα με τον εισηγητικό φάκελο και να αναφέρει τον αντίστοιχο αριθμό orphacode.

- 4. Αξιοποίηση της Ευρωπαϊκής Πύλης Orphanet για τα ΣΝΠ**, προκειμένου να αναζητούνται ειδικότερες πληροφορίες για κάθε σπάνιο νόσημα, αλλά και ο μοναδικός αριθμός Orphacode που θα αναγράφεται στα σχετικά έγγραφα και πιστοποιητικά.

Έχει ανατεθεί με έγγραφο του Υπουργού Υγείας στον ΟΔΠΥ και σε συνέχεια έγκρισης από τον συντονιστικό φορέα της Γαλλίας, η ανάπτυξη της ελληνικής έκδοσης του ORPHANET όπου θα καταγράφονται, θα μεταφράζονται και θα αναρτώνται δεδομένα για τα σπάνια νοσήματα από όλη τη χώρα, ώστε να ενημερώνονται οι επιστήμονες, οι υπηρεσίες υγείας, οργανισμοί, σύλλογοι ασθενών και πάσχοντες από σπάνια νοσήματα, με προοπτική να γίνουν επιμορφωτικά σεμινάρια ιατρών και επαγγελματιών υγείας και δράσεις ενημέρωσης των σθενών.

- 5. Εντοπισμός ιδιαίτερων καταστάσεων υγείας και συμπεριφορών στη σχολική κοινότητα ή στην ευρύτερη περιοχή, που πιθανώς υποδηλώνουν την παρουσία ΣΝΠ**, κρίνεται ιδιαίτερα σημαντικό να προσδιορίζονται ευρύτερα διαδεδομένες καταστάσεις υγείας που οδηγούν στην υποψία ενός σπάνιου νοσήματος, αλλά και ψυχοκοινωνικές ιδιαιτερότητες – συμπεριφορές κατά την εκπαιδευτική διαδικασία, που μπορούν να οδηγήσουν μετά από αρκετή διερεύνηση στον εντοπισμό ενός ΣΝΠ (συχνά λειτουργούν ως κάλυμμα, οδηγώντας σε δυσκολία ανίχνευσης και εντοπισμού των ΣΝΠ). Οι εκπαιδευτικοί συνήθως κινητοποιούνται

και παραπέμπουν για αξιολόγηση μαθητές με θέματα δυσκολιών μάθησης ή/και συμπεριφοράς.

Είναι ιδιαίτερα σημαντικό να ενημερωθούν/επιμορφωθούν (διαμόρφωση πλαισίου σχετικής επιμόρφωσης) οι εκπαιδευτικοί καθώς και όλοι οι άλλοι εμπλεκόμενοι/ες στην εκπαιδευτική και μαθησιακή διαδικασία στο σχολικό πλαίσιο, προκειμένου να αναγνωρίζουν τις ιδιαίτερες συμπεριφορές που είναι απόρροια των ΣΝΠ

- 6. Επικοινωνία με το αρμόδιο Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων και Πολύπλοκων Νοσημάτων (ΚΕΣΠΝ) για αναζήτηση πληροφοριών και διασύνδεση με αυτό, ώστε να παρέχονται κατάλληλες οδηγίες υποστήριξης των περιστατικών στην περιοχή κατοικίας τους.**
- 7. Διατύπωση γνωματεύσεων και σύνταξη αναλυτικών οδηγιών από τα ΚΕΣΠΝ για παιδιά με ΣΝΠ, ώστε να προσδίδονται πληροφορίες με βάση τις ιδιαιτερότητες της νόσου για επιμέρους θέματα ανάπτυξης, οι οποίες είναι δυνατόν να αξιοποιηθούν τόσο στη διαμόρφωση προγράμματος πρώιμης παρέμβασης όσο και εξατομικευμένου εκπαιδευτικού προγράμματος στις διάφορες βαθμίδες της εκπαίδευσης:**

α) προσδιορισμός ιδιαίτερων συμπτωμάτων και καταστάσεων υγείας του παιδιού, ακόμα και των λιγότερο συχνών, που πιθανόν κατά περιόδους να επηρεάζουν το εκπαιδευτικό έργο και την ένταξή του στη σχολική κοινότητα.

β) προσδιορισμός δυσκολιών στην αδρή και λεπτή κινητικότητα, μυϊκό τόνο και μυϊκή ισχύ που επηρεάζουν τη στάση σώματος, βάδιση, ισορροπία, κινητικό παιχνίδι, οπτικο-κινητικό συντονισμό, λεπτούς χειρισμούς κ.λπ.

γ) προσδιορισμός δυσκολιών στη γλωσσική ανάπτυξη, τόσο στον εκφραστικό όσο και στον αντιληπτικό λόγο.

δ) προσδιορισμός δυσκολιών σε νοητικές λειτουργίες όπως αντιληπτική ικανότητα, μνήμη, προσοχή.

ε) προσδιορισμός δυσκολιών στις σχολικές δεξιότητες (μαθησιακές διαταραχές στην ανάγνωση, γραφή, μαθηματικά), καθώς και σε θέματα επικοινωνίας.

στ) προσδιορισμός ψυχοκοινωνικών και συμπεριφορικών δυσκολιών (εσωτερικευμένα, εξωτερικευμένα προβλήματα, δυσκολίες επικοινωνίας, κοινωνικότητας κ.ά.)

ζ) προσδιορισμός δυσκολιών σε θέματα διατροφής και λήψης φαρμάκων (μεταβολικές διαταραχές, αλλεργίες, αντιδράσεις σε δραστικές ουσίες κ.λπ.)

η) προσδιορισμός εξοπλισμού - υποστηρικτικής τεχνολογίας που, πιθανόν, απαιτείται για την υποστήριξη της καθημερινότητας και της εκπαιδευτικής διαδικασίας.

Δεδομένου ότι ο προσδιορισμός των απαιτούμενων τεχνολογιών υποστήριξης και του εξοπλισμού, βάση των υφιστάμενων, αλλά και των μελλοντικών αναγκών (σύμφωνα με τη

πρόγνωση – εξέλιξη της σπάνιας νόσου), προϋποθέτει τη συνεργασία με ειδικούς σε θέματα αποκατάστασης και χρήσης ηλεκτρονικών εφαρμογών, αλλά και μηχανημάτων, είναι σημαντικό να καταγράφεται στην ιατρική έκθεση η αναγκαιότητα χρήσης κάποιων τύπων εξοπλισμού, αλλά και να αναζητείται σε ξεχωριστό έγγραφο – έκθεση η γνωμοδότηση αρμόδιων επαγγελματιών, όπως εργοθεραπευτών, οπτικών, μηχανολόγων – τεχνολόγων, πληροφορικών κλπ.

8. Διαδικασία διαμόρφωσης εξατομικευμένου προγράμματος εκπαίδευσης (ΕΠΕ) για το παιδί με ΣΝΠ και υποστήριξη της εκπαιδευτικής κοινότητας, για την καταλληλότερη ένταξη σε αυτήν.

Το Εξατομικευμένο Εκπαιδευτικό και Υποστηρικτικό πρόγραμμα χρειάζεται να σχεδιάζεται διεπιστημονικά και με τη συμμετοχή της οικογένειας. Η υλοποίησή του επίσης, απαραίτητο είναι να γίνεται με τη συμμετοχή όλων των εμπλεκόμενων στην εκπαίδευση του μαθητή και όχι αποκλειστικά από έναν "ειδικό".

Στο ΕΠΕ καθοριστικό είναι να συμπεριλαμβάνονται όλες οι αδυναμίες του παιδιού βάσει της αξιολόγησής του, καθώς και οι απαιτούμενες υποστηρικτικές υπηρεσίες και πόροι εντός και εκτός σχολείου. Το ΕΠΕ των παιδιών με ΣΝΠ δε θα πρέπει να διαφοροποιείται από αυτά των άλλων μαθητών/τριών και όπου είναι εφικτό, να συμμετέχει και ο/η μαθητής/τρια με ΣΝΠ. Το ΕΠΕ είναι σημαντικό να μην ταυτίζεται με την ιατρική γνωμάτευση και να μην προσδίδει μια ιδιαίτερη ταυτότητα στον/στην μαθητή/τρια με ΣΝΠ

9. Προσδιορισμός διαδικασίας παραπομπής παιδιών που πάσχουν από πιθανό ΣΝΠ στα ΚΕΣΠΝ για ακριβέστερη διάγνωση και παρακολούθηση.

10. Διασύνδεση με συλλόγους ασθενών σε τοπικό και εθνικό επίπεδο, προκειμένου τα παιδιά και οι οικογένειες τους να λάβουν ειδικότερες πληροφορίες για παροχές, να έχουν υποστήριξη με βάση διάφορες ανάγκες που προκύπτουν και για να αποκτήσουν συνείδηση και ταυτότητα του προβλήματος της υγείας τους, ενδυναμώνοντας την κινητοποίηση τους σε ομαδικό επίπεδο.

Οι Σύλλογοι που εκπροσωπούν Άτομα με Σπάνια Νοσήματα και οι Ομοσπονδίες τους, παρέχουν τη δυνατότητα δικτύωσης των ασθενών, διεκδίκησης και υποστήριξης των δικαιωμάτων τους, εξυπηρέτησης εξειδικευμένων αναγκών του πάσχοντα και της οικογένειάς του, διευκόλυνσης πρόσβασης σε ενημέρωση, διάγνωση και θεραπεία, καθώς και συνεργασίας με διάφορα κινήματα και οργανώσεις της Κοινωνίας των Πολιτών και των φορέων διαμόρφωσης πολιτικών και λήψης αποφάσεων.

11. Ενημέρωση για διαδικασίες υποστήριξης σε ψυχοκοινωνικό επίπεδο, αλλά και σε παροχές των παιδιών με ΣΝΠ.

Στο πλαίσιο αυτό, είναι σημαντικό να ληφθούν υπόψη οι ακόλουθες διαστάσεις:

- εκπαίδευση των Ειδικών και των Δασκάλων για τις συναισθηματικού τύπου δυσκολίες που μπορεί να παρουσιάζουν τα παιδιά με ΣΝΠ
- παρέμβαση σε Α' βαθμό, από εκπαιδευτικούς και ειδικούς ψυχικής υγείας στο σχολείο - όχι θεραπεία
- παραπομπή σε ειδικούς ψυχικής υγείας, δομές, υπηρεσίες για πρόληψη και αντιμετώπιση συναισθηματικού τύπου δυσκολιών στους ίδιους τους πάσχοντες, σε αδέρφια και γονείς.
- διασύνδεση όλων των εμπλεκόμενων δομών και υπηρεσιών για την ολιστική αντιμετώπιση των δυσκολιών που παρουσιάζονται
- διαμόρφωση εμπειριστατωμένου υλικού που θα ενημερώνει τους γονείς για τι είδους βοήθεια μπορούν να λάβουν εντός και εκτός σχολείου και να γίνεται επικοινωνία των εμπλεκόμενων, ώστε να υπάρχει σωστή αναγνώριση και διαχείριση των δυσκολιών που προκύπτουν κάθε φορά από το συγκεκριμένο νόσημα (ανακοίνωση της διάγνωσης στους πάσχοντες)
- αξιολόγηση της ψυχικής κατάστασης του ασθενούς παιδιού ή εφήβου, εντοπισμός των πιθανών δευτερογενών ψυχοσυναισθηματικών δυσκολιών ή αναγνώριση της συγκεκριμένης παιδοψυχιατρικής νοσηρότητας
- ψυχοεκπαίδευση γονιών για την διαχείριση των ψυχικών και κοινωνικών επιπτώσεων του εκάστοτε ΣΝΠ στον πάσχοντα και στις σχέσεις του με το ευρύτερο περιβάλλον του, οικογενειακό και κοινωνικό.
- η ψυχοκοινωνική υποστήριξη είναι σημαντικό να σχεδιάζεται, εκτός των άλλων πλαισίων και στη σχολική κοινότητα, στην μικροομάδα των μαθητών/τριών με ΣΝΠ σε επίπεδο τάξης και σχολείου για την ανάπτυξη σχέσεων του/της μαθητή/τριας με ΣΝΠ και τους/τις συνομηλίκους του/της.

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΓΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΚΑΙ ΠΑΘΗΣΕΙΣ ΣΗΜΕΙΑ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΗΣ ΑΠΟ ΤΟΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ

A. Ιστορικό σπάνιου νοσήματος ή πάθησης στην οικογένεια του παιδιού

B. Σημεία/συμπτώματα:

- 1) Χαμηλό σωματικό βάρος
- 2) Σοβαρή παχυσαρκία
- 3) Κοντό ανάστημα
- 4) Ψηλό ανάστημα
- 5) Σκελετικές ανωμαλίες (συμπεριλαμβάνονται σκολίωση/κύφωση, ανωμαλίες άκρων χεριών)
- 6) Εύκολα κατάγματα
- 7) Σοβαρά οστικά άλγη
- 8) Σταθερά πλάγια κλίση της κεφαλής (ραιβόκρανο)

9) Κεφάλι -Πρόσωπο όπως :

- Μικροκεφαλία
- Μακροκεφαλία
- Δύσμορφα χαρακτηριστικά προσώπου
- Ασυμμετρία προσώπου
- Υποπλασία της κάτω γνάθου

10) Μάτια:

- Λοξή φορά των βλεφαρικών σχισμών προς τα πάνω ή προς τα κάτω
- Μικρά μάτια
- Μειωμένη όραση, απώλεια οπτικής οξύτητας
- Μπλε χρώμα στο άσπρο των ματιών
- Στραβισμός
- Παθολογικές κινήσεις οφθαλμών

11) Αυτιά:

- Ανωμαλίες του ωτικού περυγίου
- Απώλεια ακοής

12) Δόντια:

- Πρόωρη απώλεια δοντιών
- Καθυστερημένη ανατολή νεογιλών ή μόνιμων δοντιών
- Σοβαρές ορθοδοντικές ανωμαλίες

13) Δέρμα:

- Σοβαρή ωχρότητα
- Κηλίδες στο δέρμα ή άλλα εξανθήματα
- Λευκό χρώμα στο δέρμα και τα μαλλιά
- Εύκολες μελανιές

14) Αναπτυξιακή καθυστέρηση:

- *Γνωστικός τομέας* (μειωμένες γνωστικές δεξιότητες όπως αντίληψη, μνήμη, προσοχή, αδυναμία ανάκλησης πληροφοριών ή γεγονότων)
- *Γλωσσικός τομέας* (ελλιπείς δεξιότητες έκφρασης/αντίληψης λόγου, δυσαρθρία)
- *Κινητικός τομέας* (δυσκολίες στον συντονισμό των κινήσεων που επηρεάζουν τη λεπτή και αδρή κινητικότητα όπως τρόμος στους λεπτούς χειρισμούς, αστάθεια/έλλειψη ισορροπίας, δυσκολία στο τρέξιμο, εύκολες πτώσεις, διαταραχές βάδισης)
- *Κοινωνικο-συναισθηματικός τομέας* (ελλιπής αλληλεπίδραση, ελλιπής προσαρμοστικότητα, υπερβολική απόσυρση κ.α.)

15) Απώλεια δεξιοτήτων που έχουν κατακτηθεί

16) Δυσκολίες συμπεριφοράς

17) Αλλαγή στη συμπεριφορά ή στην προσωπικότητα του παιδιού που επιμένει

18) Χαμηλή σχολική επίδοση

19) Απότομη έκπτωση σχολικής επίδοσης

20) Επιληπτικές κρίσεις (στιγμιαίες ή/και μεγαλύτερες αφαιρέσεις , σπασμοί)

ΕΠΙΣΗΜΑΝΣΗ: Όλα τα ανωτέρω σημεία, ενδείξεις, συμπεριφορές και καταστάσεις, όταν εμφανίζονται στον μαθητή/τρια μεμονωμένα ή σε συνδυασμό, είναι δυνατόν να υποδηλώνουν διάφορες χρόνιες νοσογόνους καταστάσεις που συναντώνται στην παιδική – εφηβική ηλικία.

Η ύπαρξή τους, δεν υποδηλώνει πάντοτε τη παρουσία ενός Σπάνιου Νοσήματος – Πάθησης.

Ο τρόπος, η συχνότητα και ο αυξημένος συνδυασμός πολλών από αυτά, είναι δυνατόν να θέσουν στους εκπαιδευτικούς, την υποψία για παρουσία κάποιου ΣΝΠ και επομένως να κινητοποιηθούν – ενεργοποιηθούν οι διαδικασίες ενημέρωσης των γονέων και της περαιτέρω ανίχνευσης του προβλήματος προς την κατεύθυνση της διάγνωσης ενός Σπάνιου Νοσήματος-Πάθησης.

	ΟΝ/ΜΟ	ΦΟΡΕΑΣ	ΙΔΙΟΤΗΤΑ
1	Ιωάννης Μπουσδούνης	Υπουργείο Παιδείας και Θρησκευμάτων (ΥΠΑΙΘ)	Προϊστάμενος της Διεύθυνσης Ειδικής Αγωγής & Εκπαίδευσης του ΥΠΑΙΘ
2	Αθηνά-Άννα Χριστοπούλου	Υπουργείο Παιδείας και Θρησκευμάτων (ΥΠΑΙΘ)	Προϊσταμένη του Τμήματος Προάσπισης Δικαιωμάτων μαθητών με αναπηρία ή/και ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες της Διεύθυνσης Ειδικής Αγωγής του ΥΠΑΙΘ
3	Μαρία Γελαστοπούλου	Ινστιτούτου Εκπαιδευτικής Πολιτικής (Ι.Ε.Π.)	Σύμβουλος Α' Ειδικής Αγωγής και Ενταξιακής Εκπαίδευσης του τμήματος Α', Εκπαιδευτικής Καινοτομίας και Ενταξιακής Εκπαίδευσης του Ι.Ε.Π.
4	Χρυσοστομίδης Πέτρος	ΚΕ.Δ.Α.Σ.Υ.	Ειδικός Παιδαγωγός, Προϊστάμενος του Κέντρου Διεπιστημονικής Αξιολόγησης, Συμβουλευτικής & Υποστήριξης Δυτικής Αττικής
5	Μαρία –Ροζέ Πονς	Νοσοκομείο “Αγία Σοφία”	Παιδίατρος Νευρολόγος, Αν. Καθηγήτρια Παιδιατρικής – Παιδιατρικής Νευρολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Α' Παιδιατρική κλινική, Νοσοκομείο “Αγία Σοφία”
6	Παπαδόπουλος Κωνσταντίνος	Αιγινήτειο Νοσοκομείο	Νευρολόγος, ΕΔΙΠ Β', Α' Νευρολογική Κλινική ΕΚΠΑ, Αιγινήτειο Νοσοκομείο
7	Χριστίνα Κανακά-Gantenbein	Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία"	Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διευθύντρια Α' Παιδιατρικής Κλινικής και Χωρεμίου Ερευνητικού Εργαστηρίου Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία", Πρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας Παιδιού

8	Χατζηχαραλάμπους Ευστράτιος	Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)	Κοινωνιολόγος, MSc Ψυχικής Υγείας, Κοινωνική Διοίκηση ΕΣΔΔΑ, Προϊστάμενος Τμήματος Ανάπτυξης Προγραμμάτων Αγωγής Υγείας και Πρόληψης, Δ/ση Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας, Υπουργείο Υγείας, Πρόεδρος Ελληνικής Ομοσπονδίας Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων
9	Αντωνοπούλου Αικατερίνη	Ελληνική Ομοσπονδία Συλλόγων – Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (Ε.Ο.Σ. - ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ.)	Γεν. Γραμματέας Ελληνικής Εταιρείας Αντιρευματικού Αγώνα (ΕΛΕΑΝΑ) & Ελληνικής Ομοσπονδίας Σπανίων Νοσημάτων Παθήσεων (ΕΟΣ- ΣΠΑΝΟΠΑ)
10	Μπόλιας Κων/νος	Πανελλήνια Ένωση Αμφιβληστροειδοπαθών	Παιδοψυχίατρος - Κέντρο Αναπτυξιακών & Συναισθηματικών Διαταραχών ‘Κων/νος Μπόλιας’
11	Φρυσίρα Ελένη	Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής, Ελληνική Εταιρεία Υποστήριξης Παιδιών με Γενετικά Προβλήματα «Το Μέλλον»	Ομότιμη Καθηγήτρια Κλινικής/Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Πρόεδρος της Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής
12	Ματαφτσή Ασημίνα	ΑΠΘ - Νοσοκομείο Παπαγεωργίου	Οφθαλμίατρος, Αναπλ. Καθηγήτρια, Β΄ Οφθαλμολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΑΠΘ
13	Πρασούλη Αλεξία	Διεύθυνση Κοινωνικής και Αναπτυξιακής Παιδιατρικής - Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού	Αναπτυξιολόγος Παιδίατρος, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού