Tous à l'école

Maladies rares : aspects médicaux, BEP

Le contexte des maladies rares

Environ 6000 maladies rares ont été recensées jusqu'à présent. Les maladies rares atteignent un nombre restreint de personnes au sein d'une population. En Europe, on définit une maladie comme rare quand elle touche moins d'une personne sur 2000, soit 500 personnes sur une population d'1 million. Le nombre de personnes atteintes varie beaucoup d'une maladie rare à une autre. Certaines maladies très rares ne touchent que quelques centaines ou quelques dizaines de personnes dans le monde. Les malades concernés et leurs familles se retrouvent donc parfois très isolés.

Les maladies rares sont souvent des maladies chroniques (c'est-à-dire des maladies de longue durée). Elles sont très diverses et entraînent des troubles très variés. En outre, pour une même maladie, les manifestations peuvent être différentes d'une personne à l'autre. Selon les cas, les capacités physiques, mentales, comportementales et/ou sensorielles peuvent être affectées, entraînant des situations de handicap parfois multiples.

Pour environ 80% de ces maladies, on a identifié une origine génétique. Toutefois, les mécanismes des maladies sont bien souvent inconnus. Environ deux tiers des maladies rares sont présentes dès la naissance ou avant l'âge de 2 ans.

Le diagnostic de ces maladies est souvent long à établir et pour nombre d'entre elles, il n'existe pas de traitement curatif de la maladie. Toutefois, on peut souvent traiter des symptômes qui améliorent la qualité de vie du malade et parfois son espérance de vie. La recherche doit donc être encouragée. En effet, les maladies rares souffrent d'un déficit de connaissances médicales et scientifiques. Elles ne sont apparues que récemment dans les politiques de recherche et de santé publique. Mais les connaissances progressent et les chercheurs travaillent de plus en plus souvent en réseau pour partager les résultats de leurs recherches et avancer

plus efficacement.

Pour l’enfant ou l’adolescent, vivre avec une maladie rare retentit sur tous les aspects de sa vie : vie affective, scolarisation, choix d’orientation, loisirs … Il est souvent contraint à un suivi médical et à de nombreux examens (prises de sang, radios…), à des traitements (médicaments, interventions chirurgicales, rééducations…), parfois aussi à un régime alimentaire. Il existe des centres de référence des maladies rares qui regroupent des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées.

La maladie chronique entraîne fréquemment de la fatigue, des douleurs et de nombreuses situations de stress et de frustration, qui nécessitent parfois que le jeune et sa famille bénéficient d’un suivi psychologique.

BEP (Besoins Éducatifs Particuliers)

Les répercussions des maladies sur la scolarisation peuvent entraîner des besoins éducatifs particuliers (BEP). Pour l'école, il s'agit en premier lieu de faciliter l'accès aux apprentissages pour les élèves, qu'ils soient, malades ou non, en mettant en œuvre des pratiques bénéfiques à tous (Voir les fiches de la rubrique jaune "Rendre l'école accessible"). Mais pour certains jeunes malades, des aménagements spécifiques doivent être réalisés, concernant la vie scolaire et/ou les temps de classe. Il s’agit de leur permettre d'apprendre au mieux de leurs capacités, dans un contexte favorable et grâce à des adaptations pédagogiques individuelles ou au sein de petits groupes.

Modalités de scolarisation des élèves atteints de maladies rares

Selon les répercussions de la maladie l’élève peut être scolarisé :

- en classe ordinaire

- en école ordinaire en bénéficiant d’un dispositif Ulis (Unité Localisée pour l’inclusion scolaire)

- en établissement médicosocial au sein d’une Unité d’Enseignement (UE).

S’il doit être hospitalisé, il peut être scolarisé à l’hôpital et, pendant certaines périodes, notamment de convalescence, il peut bénéficier d’une scolarisation à domicile. Il peut alors être accompagné avec un Apadhe (Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École).

Dans tous les cas, la continuité du parcours scolaire et la prévention d’un décrochage scolaire doivent absolument être considérées.

Ces modalités de scolarisation peuvent s’inscrire selon les cas dans le cadre d’un Projet d’Accueil Individualisé (PAI), d’un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) ou d’un Plan Personnalisé d’Accompagnement (PAP).

En fonction des besoins, un accompagnement par un AESH (Accompagnant d’Élève en Situation de Handicap) peut être nécessaire.

Compte tenu de la nécessité de soins et de temps de rééducation réguliers pouvant empiéter sur des temps de classe, le temps de scolarisation est parfois réduit.

Répondre aux BEP de l’élève

Selon les situations, un certain nombre de ces éléments devront être pris en compte. Pour approfondir ces points, on se référera aux fiches des rubriques « Rendre l’école accessible » et « Travailler ensemble ».

- Prendre en compte sa fatigue en adaptant les rythmes d’enseignement et d’apprentissage.

- Prendre en compte d’éventuelles douleurs, en favorisant le dialogue avec l’élève.

- Proposer des activités motivantes dans le cadre d’une pédagogie de projet, s’appuyant sur les intérêts de l’élève et prenant en compte les objectifs de son projet pédagogique individuel. Favoriser notamment les activités d’expression et ne pas centrer exclusivement les situations d’apprentissage sur la maîtrise de la langue

et les mathématiques, malgré un temps de scolarisation réduit.

-Favoriser la socialisation au sein du groupe de pairs, en créant des liens lors des absences de l'élève, en régulant les échanges et en instaurant un climat scolaire bienveillant pour prévenir une stigmatisation.

- Anticiper dans la mesure du possible ces absences pour fournir à l'élève les cours auxquels il n'aura pas pu assister (photocopie, mails, échanges vidéos…). Échanger avec les enseignants de l'hôpital et de l'Apadhe.

- Aménager si nécessaire les récréations. L'ensemble des adultes de l'établissement est concerné par l'accueil d'un élève malade et/ou en situation de handicap et pas seulement son ou ses enseignants.

- Anticiper les sorties scolaires, favoriser l'accès au gymnase, à la bibliothèque.

- Adapter les activités d'EPS en s'appuyant sur les éléments du PAI ou du PPS. Le médecin scolaire est un interlocuteur qui peut être sollicité.

- Développer des actions d'éducation à la santé, pour une meilleure connaissance et une meilleure maîtrise du corps et développer les compétences psychosociales.

- Prendre en compte les BEP du jeune pour son orientation scolaire et professionnelle.

- Aménager les évaluations et les examens.

- Travailler en partenariat avec les professionnels de santé qui soignent le jeune.

- Rencontrer la famille.

Pour compléter votre recherche d'informations, vous pouvez consulter la rubrique « S'informer sur les maladies et leurs conséquences » où des fiches sont consacrées à des maladies rares (drépanocytose, mucoviscidose, maladies neuro-musculaires…)

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Drépanocytose : BEP
Mucoviscidose : BEP
Neuromusculaires (Maladies) : BEP
Ostéogénèse imparfaite (Fragilité osseuse) : BEP
Hémophilies : BEP

Rendre l'école accessible

BIBLIOGRAPHIE : Scolarisation des élèves malades
Aspects invisibles de la maladie
Aspects visibles de la maladie
Douleurs
Education à la santé
Examens : aménagements
Fatigue
Projets pédagogiques
Recherche de stage
Récréations
Rythmes scolaires
Sorties scolaires : la préparation
Sorties scolaires : le déroulement
Mort : enseigner à des jeunes confrontés à la mort
Relations avec les pairs
Besoins Educatifs Particuliers : Identification
Besoins Educatifs particuliers : Réponses

Associations

Alliance maladies rares (AMR)

Témoignages

Elèves malades : témoignage d'un médecin de l'Éducation nationale

Travailler ensemble

Kinésithérapie
Orthophonie
Orthoptie
Parents : relations de l'Ecole avec les parents des élèves malades
Projet d'Accueil Individualisé (PAI)
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Psychomotricité
Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)

Liens

Film d’animation déployé par la CNSA : relatif à la scolarisation des enfants porteurs de maladies rares ou présentant un handicap rare

Cap école inclusive : des outils pour accompagner tous les élèves, à destination des équipes éducatives, sur le site du réseau Canopé

Ewenflix : plateforme vidéo dédiée aux maladies rares, où l'on trouve : des petits films explicatifs des maladies, des témoignages de patients, des films d’aide aux démarches administratives, des interviews de membres d'associations, des interviews de professionnels (psychologue, avocat ...)

Ministère de la Santé et Maladies rares

Ce dossier décrit les actions menées par le ministère de la Santé pour la prise en charge de ces maladies et notamment les mesures destinées à faciliter la vie des personnes atteintes : organisation de la prise en charge, intégration dans la vie scolaire et professionnelle, aides financières et humaines.

ORPHANET (maladies rares, informations médicales)

C'est un serveur d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en libre accès pour tout public.

Vivre avec une maladie rare en France: aides et prestations

Ce cahier d'orphanet aborde notamment la question des dispositifs de soutien à la

scolarisation et à l'insertion professionnelle.

Maladies rares info service répond aux demandes des personnes malades, de leurs proches et des professionnels de santé.

EURORDIS est une alliance non gouvernementale d’associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère 751 associations de patients atteints de maladies rares dans 66 pays couvrant plus de 4000 maladies.

Ressources documentaires

Classeur pour faciliter la scolarisation des élèves porteurs de maladies rares ou présentant un handicap rare : CNSA : Classeur Mrares.docx

Glossaire

Acide aminé

Élément organique constituant l'entité élémentaire des protéines. Il existe 20 types différents d'acides aminés; certains sont apportés uniquement par l'alimentation (acides aminés dits essentiels), les autres peuvent être fabriqués par l'organisme.

ADN (acide désoxyribonucléique)

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

Autosomique

Grec : *autos* = soi-même ; *sôma* = corps.
Qui se rapporte aux chromosomes autosomes, qui ne sont pas les chromosomes

sexuels.

AESH

Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap (auparavant AVS)

Biologie moléculaire

Science étudiant les mécanismes de fonctionnement de la cellule au niveau moléculaire. Le terme « biologie moléculaire » désigne également toutes les techniques de manipulations d'acides nucléiques (ADN, ARN).

Cellule

Élément microscopique constituant tout organisme vivant. Le corps humain est constitué de l'assemblage de milliards de cellules, qui se multiplient, meurent et se renouvellent régulièrement de façon organisée, pour former les différents tissus de l'organisme.

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Unité Localisée d'Inclusion Scolaire (Ulis)

Dispositifs collectifs implantés dans les établissements du premier ou du second degré pour la scolarisation d'élèves en situation de handicap : Ulis école, Ulis collège, Ulis Lycée.

Congénital

Latin : *con* = avec ; *genitalis* = natal.
Qualifie un élément existant à la naissance de l'individu.

Diagnostic prénatal

Techniques d'exploration de l'embryon ou du fœtus permettant de chercher à établir un diagnostic avant la naissance.

Disomie uniparentale

Situation dans laquelle les deux chromosomes d'une paire chromosomique sont hérités d'un même parent (par opposition à la situation habituelle où dans chaque paire, un chromosome est transmis par le père et un par la mère).

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

Empreinte parentale

Phénomène rare dans lequel une seule des deux copies d'un gène est active : on parle d'expression monoallélique d'origine maternelle ou paternelle.

Epidémiologie

Grec : *epi* = au-dessus, parmi ; *demos* = peuple, district ; *logos* = mot, discours.
L'épidémiologie est l'étude de la répartition et des déterminants des événements de santé dans les populations.

Ergothérapie

Grec :*ergon* = travail et *thérapéia*= traitement.
C'est une technique de rééducation utilisant les travaux manuels et l'activité physique, qui cherche à donner (ou à rendre) au patient un maximum d'autonomie dans la vie quotidienne. Pour parfaire cette autonomie, l'ergothérapeute peut être amené à transformer l'environnement de la personne : l'habitat, les objets utiles à la vie quotidienne, les outils ou les conditions de travail.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hérédité

Fait biologique selon lequel les parents transmettent à leurs enfants des caractéristiques spécifiques de leur patrimoine génétique.

Hétérozygote

Grec : *heteros* = autre ; *zugon* = paire.
Une personne qui possède deux versions différentes d'un gène est dite hétérozygote

pour ce gène.

Homozygote

Grec : *homos* = semblable ; *zugon* = paire.
Une personne qui possède deux versions identiques d'un gène est dite homozygote pour ce gène.

Hormone

Grec : *hormaô* = j'excite.
Substance chimique circulant dans le sang, produite par une glande ou par synthèse et qui agit sur des organes ou des tissus situés à distance.

Lésion

Latin : *laesus* = blessé
Perturbation de la texture d'un organe.

Maladie rare

Seuil admis en Europe (pour parler de maladie rare) est d'une personne atteinte sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.

MDPH

Maison départementale des personnes handicapées.

Métabolisme

Grec: *métabole*= transformation, changement
Transformations moléculaires et énergétiques qui se déroulent dans la cellule ou dans l'organisme vivant.

Microdélétion

Perte d'une petite portion d'ADN, support du code génétique.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Organe

Partie du corps, constituée de tissus, qui lui confèrent une fonction spécifique. (Ex. : le rein est un organe spécialisé dans la filtration du sang et qui permet d'élimer dans les urines les déchets produits par l'organisme).

Orthophonie

Grec :*orthos* = droit et *phônê* = voix.
Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Prévalence

En épidémiologie, la prévalence est le nombre de maladies ou de malades présents à un moment donné dans une population, que le diagnostic ait été porté anciennement ou récemment. Elle s'exprime pour la population d'un pays ou une population unitaire de 100 000 personnes.

Programme génétique

Information contenue dans le noyau de chaque cellule, sous forme d'ADN, qui va commander le fonctionnement de la cellule. Il est spécifique à chaque individu, et une partie de cette information est transmise à la descendance lors de la fécondation (voir Hérédité).

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.
Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Récessif

Ne se manifestant que si elle est transmise par les deux chromosomes de la paire.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Thérapie génique

Thérapie s'appuyant sur une technique médicale dont le but est d'introduire chez un patient la copie normale du ou des gènes déficients responsables de sa maladie.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école