Tous à l'école

Myopathie de Duchenne

Qu'est ce que la myopathie de Duchenne ?

La myopathie de Duchenne ou dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie musculaire d'origine génétique. Elle se caractérise par une **destruction progressive des fibres musculaires aboutissant à un handicap moteur grave**, variable selon le stade d'évolution. Elle a été décrite pour la première fois en 1868 par le Dr Duchenne qui lui a donné son nom. Dans les années 1980, le gène et la protéine impliqués dans l'apparition de la maladie ont été identifiés. Cette pathologie héréditaire ne touche que les garçons.

Pourquoi ?

La myopathie de Duchenne est une affection héréditaire liée à une mutation (anomalie génétique) située sur le chromosome X. Nous possédons 23 paires de chromosomes dont une paire de chromosomes qui détermine le sexe de l'individu : les filles possèdent deux chromosomes X, alors que les garçons possèdent un chromosome X seulement venant de leur mère et un chromosome Y venant de leur père. Seuls les garçons sont atteints, puisque les filles ont un chromosome X normal qui « compense » l'anomalie de l'X touché (sauf cas très exceptionnels). La transmission est dite récessive liée à l'X. En revanche, les femmes porteuses de l'anomalie génétique sur un de leur chromosome X, mais asymptomatiques, risquent de le transmettre à leur fils dans 1 cas sur 2. Dans 1/3 des cas, la mère n'est pas transmettrice de la maladie mais la modification du gène a eu lieu pour la première fois sur l'X reçu par l'enfant, on parle de « néomutation ».
Le gène en cause, nommé DMD, commande la fabrication d'une protéine musculaire, la **dystrophine**. Cette protéine accroche le système contractile à la membrane de la fibre musculaire. Elle est présente dans tous les muscles de

l'organisme. Une **anomalie grave du gène entraîne l'absence totale de protéine et aboutit à la dégénérescence (destruction) des fibres musculaires et à l'apparition d'une myopathie de Duchenne**. Une dysfonction du gène moins sévère entraîne une production partielle de la protéine et une myopathie moins grave : c'est la dystrophie musculaire de Becker. Les symptômes sont moins marqués et moins évolutifs et elle est 10 fois moins fréquente.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Le tableau décrit ci-dessous est général, l'évolution de la maladie est propre à chaque enfant.
La maladie se caractérise par des difficultés motrices avec une **perte progressive de la force musculaire**. L'atteinte prédomine aux **membres inférieurs**, notamment au niveau des muscles du bassin et des cuisses. Les muscles du dos et des membres supérieurs sont atteints à un moindre degré. Les premiers signes de la maladie apparaissent généralement vers 3 ans. Il existe parfois un retard préalable dans l'acquisition de la marche. Le début se traduit par une fatigabilité à la marche puis des difficultés pour courir ainsi qu'à la montée et à la descente des escaliers. Les chutes deviennent alors de plus en plus fréquentes. Les mollets augmentent de volume, ce qui donne une impression de gros mollet en lien avec le remplacement d'une partie du tissu musculaire par du tissu graisseux (« pseudo-hypertrophie »). La démarche devient dandinante avec une tendance à marcher sur la pointe des pieds et l'enfant à du mal à se relever du sol. Puis progressivement apparaissent des difficultés au redressement à partir de la position assise ou couchée. **La marche devient de plus en plus difficile et est perdue habituellement vers l'adolescence**. L'atteinte des membres supérieurs est plus tardive et se traduit par des difficultés à attraper des objets en hauteur et lever les bras.
Les **complications orthopédiques** de la dystrophie musculaire de Duchenne sont, pour la plupart, liées aux conséquences de la diminution de force musculaire. L'atteinte des muscles du dos conduit à l'effondrement du dos puis à la déformation de la colonne vertébrale (scoliose), qui s'accélère lors de la croissance pubertaire. La diminution de mobilité musculaire et le déséquilibre de force entre les muscles les plus touchés et les moins touchés entraînent un raccourcissement des muscles (rétractions musculaires) et des désaxations des articulations. Cette atteinte aboutit à un enraidissement des articulations en mauvaises positions, débutant aux

chevilles puis aux hanches et genoux puis aux bras et à des déformations. L'immobilité, les rétractions musculaires, et les déformations orthopédiques retentissent sur les différentes fonctions physiologiques (respiratoire, digestive...). Les autres muscles du corps sont également atteints, aboutissant à des complications respiratoires, cardiaques, et digestives.
La perte progressive des muscles respiratoires et la scoliose entraînent une diminution de la capacité ventilatoire. Cette **atteinte respiratoire** peut s'exprimer par une fatigabilité à l'effort, un encombrement, une difficulté à tousser, ou des signes indirects de mauvaise ventilation : fatigue, perte de l'appétit, maux de tête, sueurs. Les infections broncho-pulmonaires (bronchites et pneumonies) sont fréquentes, favorisées par une toux peu efficace qui entraîne une mauvaise évacuation des secrétions.
L'atteinte du muscle cardiaque, ou myocardiopathie, est longtemps latente. Elle est détectée par les examens complémentaires cardiaques régulièrement réalisés.
Les problèmes nutritionnels rencontrés sont de deux types. Une obésité, précipitée par la perte de la marche, est fréquente. De façon opposée, il existe dans certains cas une dénutrition liée à une réduction de l'alimentation. La difficulté à effectuer le mouvement main/bouche, la difficulté à mastiquer due à l'atteinte des muscles de la mastication et la difficulté à couper et à piquer les aliments dans l'assiette entraînent une diminution des apports alimentaires. Tardivement, l'atteinte possible des muscles de la mastication et de la déglutition est source de difficultés à avaler et de fausses routes.
L'atteinte de la paroi abdominale ralentit le transit, aboutissant à une constipation plus ou moins sévère. Une constipation chronique peut se compliquer d'un dysfonctionnement de la vessie et des sphincters urinaires avec des fuites urinaires.
Dans bon nombre de cas, il existe des **difficultés d'apprentissage et des troubles de l'attention** liés au fait que la dystrophine est normalement exprimée dans le cerveau. Des déficits dans l'expression verbale, la mémoire à court terme, le fonctionnement exécutif et la lecture peuvent être présents. Certains garçons peuvent également présenter des troubles du comportement (isolement, retrait social...). L'atteinte cérébrale de la maladie existe dès la naissance et ne s'aggrave pas avec le temps.

Quelques chiffres

La myopathie de Duchenne est une maladie rare. Elle touche1/3 500 garçons à la naissance chaque année en France soit environ 110 nouveaux nés par an. C'est la forme de myopathie la plus répandue chez l'enfant.

Traitement

Il n'existe pas à ce jour de traitement guérissant la maladie. Le traitement est symptomatique et pluridisciplinaire. Il permet d'éviter ou de retarder les complications puis de pallier aux fonctions déficitaires. Il améliore le confort, la qualité et la durée de vie.

La **rééducation motrice régulière** est un volet majeur de la prise en charge. Elle comprend différents moyens : massages, kinésithérapie, ergothérapie et kinébalnéothérapie (ensemble des techniques de kinésithérapie pratiquées sur un sujet dans l'eau, en bassin ou en piscine).
L'immobilité favorise les rétractions musculaires et, à long terme, les déformations orthopédiques et une fragilité de l'os (déminéralisation ou ostéoporose). Ces complications doivent être prévenues par le **port d'attelles** cruro-pédieuses (appareils orthopédiques maintenant la cuisse et la jambe jusqu'au pied) qui fixent les articulations lors du repos la nuit. Puis **différents appareillages peuvent aider aux mouvements**. La marche doit être maintenue tant qu'elle est possible. Lorsque la marche devient difficile et fatigante, le recours au **fauteuil roulant** électrique est nécessaire. Il faut savoir le mettre à disposition de l'enfant lorsque le besoin n'est encore qu'occasionnel. Son utilisation définitive vers l'adolescence permet au jeune garçon de conserver une autonomie de déplacement. L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur (qui permet la position debout) ou multipositions permettra de changer de position plusieurs fois au cours de la journée et de se tenir en position debout de façon autonome (une à deux heures par jour). La verticalisation a un bénéfice médical au niveau osseux et digestif mais également social.
La chirurgie, en complément de la rééducation, ou en cas d'échec de celle-ci pour corriger les déformations est de plus en plus rare. La chirurgie de la scoliose en fin de puberté permet de redresser et rigidifier la colonne (arthrodèse).
La **kinésithérapie respiratoire** a pour objectifs de modeler le thorax, d'entretenir la souplesse de la paroi thoracique et d'aider au désencombrement. Ceci permet de

limiter l'aggravation respiratoire. Lorsque l'atteinte respiratoire entraîne une insuffisance ventilatoire par rapport aux besoins, on a recours à une ventilation assistée au moyen d'un appareil de ventilation appelé ventilateur. Deux modes de ventilation assistée sont possibles : la ventilation non invasive au moyen d'un masque posé sur le visage, et, plus tardivement, la ventilation à travers une trachéotomie (orifice créé chirurgicalement à la base du cou en communication avec la trachée). Initialement la ventilation est uniquement nocturne puis tardivement elle devient permanente. Le ventilateur peut être placé derrière le fauteuil, ce qui n'entrave pas les déplacements.

La prise en charge nutritionnelle doit être adaptée à la corpulence de l'enfant, aux symptômes digestifs présentés et aux éventuels traitements (comme les corticoïdes).
Un traitement médicamenteux par corticoïdes peut être prescrit par certaines équipes. Des **médicaments à visée cardioprotectrice** sont prescrits dès l'âge de 10 ans pour minimiser ou retarder l'atteinte cardiaque.
Un **soutien psychologique** est indispensable. L'impact psychologique de la maladie doit être évalué afin de soutenir et d'accompagner au mieux l'enfant et son entourage.

Conséquences sur la vie scolaire

Il est nécessaire pour ces enfants d'établir dans un premier temps un Projet d'action individualisé (PAI), puis ultérieurement un Projet personnalisé de scolarisation (PPS), qui sera régulièrement évalué avec les partenaires du projet. Le PAI est élaboré à la demande des parents et sous la responsabilité du chef d'établissement en lien avec le médecin scolaire. Le PPS est réalisé avec la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH).
La **limitation de l'autonomie, la difficulté et la lenteur de mouvement, la fatigabilité** nécessitent le plus souvent la présence d'une auxiliaire de vie scolaire et des aménagements spécifiques. **Le caractère évolutif de la maladie impose une réévaluation constante des mesures d'accompagnement** mises en place et une adaptation de celles-ci à l'évolutivité de la maladie. La scolarisation se fait initialement en milieu ordinaire le plus souvent, éventuellement en Clis (Classe d'inclusion scolaire) puis en Ulis (Unité localisée d'inclusion scolaire). Lorsque les

difficultés sont très importantes, elle peut se faire en milieu spécialisé. Les rééducations sont utilement conduites pendant le temps scolaire, notamment par les Services d'éducation et de soins spécialisés (Sessad).
Une information à destination des camarades de classe est souhaitable, à condition que le jeune et sa famille aient donné leur accord.
La pratique du sport doit être maintenue. En effet, un muscle non utilisé s'atrophie plus rapidement. L'exercice physique ne doit être ni violent ni prolongé, toujours inférieur au seuil de douleur et de fatigabilité. Les modalités seront définies, en concertation avec le jeune, les parents et le médecin spécialiste référent. Des adaptations spécifiques seront mises en place : modification des règles, utilisation du fauteuil...

Quand faire attention ?

Le besoin du fauteuil roulant électrique est fonction du type d'activité (sorties par exemple), de la fatigabilité dans la journée et de l'état orthopédique. Au cours d'une même journée un enfant peut avoir besoin de plusieurs modes de déplacement ou d'installation (voir fiche accueil d'un enfant en fauteuil roulant).
Certaines situations aiguës de décompensations respiratoires peuvent nécessiter une intervention médicale urgente. Un protocole en cas d'urgence sera explicité dans le PAI ou le PPS.
Les récréations à l'extérieur peuvent être contre-indiquées pour les élèves sévèrement atteints ou par temps froid ou trop chaud. Des jeux calmes à l'intérieur, avec la participation de quelques camarades, peuvent être une alternative. De façon générale, les récréations ne doivent pas être fatigantes.
Les sorties et séjours nécessitent une préparation afin d'organiser au mieux la continuité des soins et les aménagements spécifiques nécessaires. Il est important que les enfants ne soient pas systématiquement exclus de ce type de projet qui fait partie intégrante de la vie de la classe. Une concertation avec le jeune et sa famille, le médecin scolaire en lien avec les médecins référents permet souvent de trouver des solutions simples et précises.
En cas de difficultés d'apprentissages, un bilan neuropsychologique permet de mettre en lumière certaines fonctions cognitives déficitaires et d'envisager les méthodes à mettre en place adaptées à l'enfant. Le bilan neuropsychologique, pratiqué à l'aide de tests étalonnés et modulables, évalue l'efficience intellectuelle

mais aussi diverses fonctions cognitives (attention, fonctions exécutives, mémoire, fonctions visuo-spatiales et constructives, calcul).
Le soutien et l'accompagnement de ces enfants, atteints d'une maladie grave et évolutive, qui voient leurs capacités se détériorer progressivement, sont essentiels. Certaines étapes, comme la perte d'un geste ou de la marche, sont particulièrement difficiles à vivre, avec des phases de lutte, d'obstination ou de découragement. Les difficultés scolaires peuvent être de façon passagères liées à des troubles anxieux ou dépressifs. Chez l'adolescent, la tension est forte entre le désir d'autonomisation et l'augmentation de la dépendance. Le travail avec les familles permet de faciliter au mieux la scolarité malgré les contraintes de la maladie.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

(Voir fiche scolarisation maladies neuromusculaires).

L'information de tous les acteurs (parents, enseignants, auxiliaires, autres enfants de la classe, etc.) contribue à améliorer la scolarisation de l'élève et la sérénité des enseignants. Cette information se fera avec l'accord du jeune et des parents de l'élève concerné. L'intégration de l'élève handicapé permet de prévenir son isolement. La rencontre avec l'enfant et ses parents permet de connaître ses besoins particuliers, son autonomie, ses capacités, son degré de fatigabilité, ses souhaits etc. Ce travail se fait en partenariat avec les équipes de soins et de rééducations. Les rééducations sont effectuées par des rééducateurs libéraux ou par des équipes pluridisciplinaires dans les Services d'éducation et de soins spécialisés (Sessad) et les Centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP). Ces interventions peuvent être menées en milieu scolaire comme défini dans le PPS. L'enseignant pourra trouver auprès de ces équipes des informations en cas de besoin, notamment à propos des aménagements pratiques.
L'accès aux locaux et à la classe doit être facilité (rez-de-chaussée, ascenseur, rampes d'accès, WC accessibles). Les déplacements sont limités au maximum. Un **accès prioritaire à la cantine** permet d'éviter un temps d'attente fatigant. Assez tôt, les enfants doivent être accompagnés aux toilettes. En effet, la position accroupie et le déshabillage sont deux actes difficiles à réaliser. A la cantine, une assistance aux repas en découpant les aliments ou en aidant à piquer dans l'assiette

permet aux enfants de manger avec plus de facilité. Le handicap est souvent rejeté par l'enfant et l'aide proposée peut être refusée. Il faudra faire preuve de subtilité pour détecter ce qui peut aider l'enfant sans le marginaliser et marquer sa dépendance.
Des aménagements spécifiques et des **aides techniques** sont le plus souvent utiles et **facilitent l'installation au poste de travail** : tables à hauteur réglable, support de bras, plan de travail incliné. L'utilisation d'un **ordinateur** autonomise l'élève pour l'écriture et la lecture, permettant une meilleure communication. Il est utile d'avoir recours à l'ergothérapeute (du service de soins ou de rééducation ou de la MDPH) pour discuter des aménagements pratiques spécifiques à mettre en place. Certaines **adaptations d'horaires** peuvent être nécessaires selon la fatigabilité de l'enfant et ses rééducations. Un deuxième jeu de manuels scolaires, avec un casier personnel sécurisé, permet d'éviter le port d'un cartable qui est néfaste pour la scoliose et fatigue l'enfant. Les photocopies des cours permettent de limiter les écrits.

L'avenir

Il y a eu un changement majeur ces dernières années dans l'espérance de vie des enfants atteint de dystrophie musculaire de Duchenne. A l'heure actuelle, tout pronostic péjoratif est inapproprié du fait des progrès constants de la prise en charge. La **recherche est en pleine expansion et permet de nourrir tous les espoirs** : de la thérapie cellulaire avec greffe de cellules musculaires à la thérapie génique visant à corriger l'ADN défaillant, l'éventail des possibles traitements futurs laisse présager un avenir meilleur. L'élaboration d'un projet de vie adulte avec un projet professionnel est dès lors indispensable.

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

Neuromusculaires (Maladies)
Neuromusculaires (Maladies) : BEP
Troubles des fonctions exécutives

Rendre l'école accessible

Fratrie : relations de l'École avec la fratrie de jeunes malades
Education à la santé

Associations

Association française contre les myopathies (AFM)

Témoignages

Troubles des fonctions motrices : témoignage d'un kinésithérapeute en Sessad
Myopathie : témoignage d'un enseignant travaillant avec des adolescents

Travailler ensemble

Bilan neuropsychologique
Kinésithérapie
Parents : relations de l'Ecole avec les parents des élèves malades
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Liens

Publications de l'AFM sur la Myopathie de Duchenne
Cette page du site de l'AFM, donne informations, contacts et liens sur la Myopathie

de Duchenne.

Ressources documentaires

Carte personnelle d'informations "Maladies Neuromusculaires"
Document téléchargeable réalisé par le Ministère de la Santé, la Direction Générale de la Santé, dans le cadre du Plan national maladies rares.

Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience motrice
Ce guide Handiscol a été publié par le ministère de l'Éducation Nationale en collaboration avec l'INSHEA.

Scolarité des enfants atteints de maladies neuromusculaires
Elaboré par l'Association française contre les myopathies (AFM), ce guide est conçu pour des professionnels qui interviennent dans la scolarisation des enfants atteints de maladies neuromusculaires. Il contient un ensemble de recommandations favorisant l'accompagnement de ces jeunes, de la maternelle au secondaire.

Glossaire

Abdomen

Latin : *abdere* = cacher.
Synonyme de *Ventre*. Partie inférieure du tronc, dont la cavité renferme la plus grande partie des appareils digestif et urinaire et, chez la femme, l'appareil génital. La paroi de l'abdomen est une des zones pour l'injection d'insuline.

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.

Anthropomorphiques (mesures)

Mesures prises sur la personne pour adapter au mieux le matériel médical à sa taille, son poids et sa morphologie.

Apraxie

grec a = privatif, praxis = action. Trouble d'origine cérébrale qui entraine une impossibilité à concevoir et à coordonner les gestes permettant d'arriver au but souhaité, alors qu'il n'existe ni paralysie ni mouvement anormaux.

AVS

L'Auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne qui reçoit une formation spécifique est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la MDPH (Maison départementale de la personne handicapée) et assure des missions personnalisées selon les besoins de chaque enfant. Voir aussi AESH (Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap.

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).

CAMSP: centre d'action médico-sociale précoce

Ce sont des structures du secteur médico-social qui accueillent dans leurs locaux des enfants de 0 à 6 ans porteurs de handicap, pour leur offrir une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Ces structures disposent d'un plateau technique variable : médecins, psychologues, assistant social, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...

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.

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Cognitif

Qui concerne les fonctions intellectuelles ou fonctions supérieures.
On parle de troubles cognitifs globaux lorsque l'efficience intellectuelle de l'enfant est faible ("déficience intellectuelle" ou "retard mental").
Au contraire, on parle de troubles cognitifs spécifiques lorsque la pathologie touche électivement telle ou telle fonction mentale: le langage, la structuration spatiale, les

praxies, l'attention... L'intelligence de l'enfant est alors intacte (raisonnement, logique, conceptualisation).

Collagène

Protéine complexe qui constitue la substance intercellulaire du tissu conjonctif (la peau, les tendons des muscles par exemple).

Cortex préfrontal

Le cortex préfrontal est la partie antérieure du cortex du lobe frontal du cerveau, située en avant des régions motrices. Cette région est le siège de différentes fonctions exécutives, du goût et de l'odorat. Cette zone cérébrale, comme toutes les autres zones cérébrales, mature au cours de l'enfance, mais elle est la dernière à être pleinement fonctionnel. Il est estimé que la maturation du cortex frontal ne se termine habituellement qu'après l'âge de 20 ans.

Déglutition

Latin : *deglutire* = avaler.
La déglutition correspond à l'ensemble des mécanismes permettant le transport des aliments de la cavité buccale vers l'estomac.

Dyspraxie

Grec : *dus* = difficulté ; *praxis* = action.
Ce sont des troubles des fonctions de planification du geste. Cette difficulté à la réalisation du geste est secondaire à l'impossibilité (ou à l'anomalie) de programmer automatiquement et d'intégrer au niveau cérébral les divers constituants sensori-moteurs et spatiaux-temporels du geste volontaire. Elle se traduit par une "maladresse" pathologique pour certains gestes : graphisme, habillage, repas, etc... avec une absence d'automatisation des gestes malgré leur répétition.

Echelles psychométriques

Les échelles psychométriques ont été établies pour évaluer les différents domaines de compétences cognitives. Chez l'enfant après 6 ans on a recours aux échelles du WISC (Wechsler intelligence scale for children), avant 6 ans aux échelles de la WWIPPSI (Wechsler pre-primary scale for infants).

Encéphalite auto-immune

Une encéphalite est une atteinte inflammatoire ou infectieuse de tout ou partie du cerveau. L'encéphalite auto-immune est une inflammation auto-provoquée du cerveau par l'organisme lui-même. Ainsi, le système immunitaire de l'organisme (notamment les globules blancs et les anticorps qui luttent habituellement contre les infections) se trompe de cible et reconnaît comme étant une agent infectieux certaines protéines présentent normalement dans le cerveau. L'inflammation produite par l'activation du système immunitaire éliminera la protéine visée en détruisant les cellules cérébrales qui la portent.

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.

Fonctions exécutives

Les fonctions exécutives regroupent l'ensemble des fonctions qui permettent de définir une stratégie pour résoudre une tâche et de s'adapter à un changement de consigne.

Fonctions visuo-spatiales

Les fonctions visuo-spatiales permettent le repérage et l'exploration d'éléments visuels, l'orientation et le repérage des positions dans l'espace. Les fonctions visuo-spatiales sont fortement sollicitées dans la lecture où elles deviennent automatiques seulement après 3 ou 4 ans environ d'apprentissage.

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.

Institut d'éducation motrice (IEM)

Ce sont des structures du secteur médico-social dans lesquelles sont assurés les soins, la scolarité et les actions éducatives pour des enfants ou adolescents porteurs de handicap d'ordre moteur. Ils fonctionnent sous la forme d'internat ou d'externat selon les cas.

Inflammation

Latin : *inflammare* = allumer.
Réaction pathologique qui s'établit à la suite d'une agression traumatique, chimique ou microbienne de l'organisme.

Innervation motrice

Désigne les nerfs concourant à la motricité.

Imagerie par résonance magnétique (IRM)

Examen d'imagerie (de radiologie) en particulier utilisé pour voir les structures du cerveau.

Kinésithérapie

Profession para-médicale exercée par un masseur-kinésithérapeute qui réalise, de façon manuelle ou instrumentale, des soins de rééducation et de réadaptation visant à préserver, restaurer ou suppléer l'intégrité structurelle et fonctionnelle d'une personne confrontée à un traumatisme, une maladie ou un handicap.

Lésion

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

Maladie de Wilson

Maladie génétique entraînant une surcharge en cuivre dans l'organisme, et touchant principalement deux organes : le foie et le cerveau.

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.

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.

Orthopédie

Grec : *orthos* = droit ; *paidon* = enfant.
L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur. Ce mot, créé en 1741 par Andry, signifiait initialement « l'art de prévenir et de corriger dans les enfants les difformités du corps ».

Orthophonie

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

Ostéoporose

Fragilité de l'ensemble du squelette, liée à une diminution de la masse osseuse et à des anomalies de l'architecture interne de l'os (raréfaction et amincissement des travées osseuses qui structurent l'os).

Ostéotomie

Technique chirurgicale consistant à sectionner un os, en général pour le redresser.

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).

Pancréas

Grec : *pan* = tout ; *kréas* = chair.
Glande située dans l'abdomen, derrière l'estomac, qui a deux rôles : sécréter le suc digestif (glande exocrine) ; sécréter l'insuline et le glucagon, dans les îlots de Langerhans (glande endocrine).

Perceptions

Les perceptions reposent sur la capacité du cerveau à décoder les messages sensoriels : ce sont les gnosies (voir ce terme).

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.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Sélectivité synaptique

La sélectivité synaptique est l'élagage des assemblées de neurones sous l'effet des expériences sensorielles pour garder les réseaux de neurones efficaces pour la fonction en cours de maturation.

Syndrome CHARGE

Acronyme anglais : Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities).

Système immunitaire

Le système immunitaire d'un organisme assure l'élimination des substances ou des particules qui lui sont étrangères. Il comprend les organes lymphoïdes (moelle osseuse, thymus, rate, ganglions, etc.), les cellules immunitaires (lymphocytes et plasmocytes), les cellules capables de phagocytose (polynucléaires neutrophiles et phagocytes mononuclées), des substances produites par les cellules (immunoglobulines, complément, lymphokines, etc.).

Test d'intelligence de Binet-Simon

Le test d'intelligence de Binet-Simon est à l'origine de la notion de Quotient d'intelligence (QI).
Par définition, le QI moyen est à 100; une différence de 2 écarts-type par rapport à cette moyenne définit la déficience intellectuelle (QI<70) et la précocité intellectuelle (QI>130).
L'évaluation du QI doit impérativement tenir compte de l'éventuelle hétérogénéité des résultats entre échelles verbales et non verbales.

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.

Transfert

Dans le domaine du handicap moteur, désigne l'action qui consiste à déplacer son corps, se transférer d'un point à un autre (exemple : du lit à un fauteuil roulant, d'un fauteuil roulant à un siège de WC ou à une baignoire, etc.).

Trouble cognitif électif

Un trouble cognitif électif ne touche qu'une fonction cognitive ou une partie de cette fonction.
Par exemple : atteinte du langage oral dans sa capacité d'expression sans atteinte de la compréhension.

Troubles praxiques

Les troubles praxiques affectent les programmes moteurs permettant les enchaînements automatiques de gestes dans un but (c'est à dire les praxies).

Unité motrice

Une unité motrice est composée d'un motoneurone et des fibres musculaires qu'il innerve. Des groupes d'unités motrices travaillent souvent ensemble pour coordonner les contractions d'un seul muscle. (Voir document de la fiche maladie neuro-musculaire).

WIPPSI

Wechsler pre-primary scale for infants : échelle d'évaluation de l'intelligence pour les enfants avant l'âge de 6 ans.

WISC

Wechsler Intelligence Scale for Children : échelle d'évaluation de l'intelligence utilisée pour les enfants de plus de 6 ans.

Enquête et partage

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

Tous à l'école