Tous à l'école

Neuromusculaires (Maladies) : BEP

Introduction

Les maladies neuromusculaires sont nombreuses (plus de 400 maladies différentes) et quasiment toutes d'origine génétique. Ce sont des maladies du muscle ou de son innervation motrice (atteinte de l'unité motrice). Il en résulte une atteinte de la fonction motrice (bouger, respirer, etc. : tout ce qui se fait avec des muscles). Certaines maladies neuromusculaires sont d'une extrême gravité, d'autres permettent une vie quasi-normale.

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 favoriser au mieux l'accès aux apprentissages pour tous, en mettant en œuvre des pratiques bénéfiques aux élèves quels qu'ils soient, malades ou non (Voir les fiches de la rubrique jaune "Rendre l'école accessible"). Mais concernant certains jeunes malades, des aménagements spécifiques doivent être mis en place concernant la vie scolaire et/ou les temps de classe. Il s'agit de leur permettre d'apprendre au mieux de leurs capacités, grâce à des adaptations pédagogiques individuelles ou au sein de petits groupes.

Conséquences sur la vie scolaire

Les conséquences sur la vie scolaire sont très diverses, du fait que les symptômes sont multiples, que certaines de ces maladies sont évolutives, et que

d'autres restent stables pendant plusieurs années. Selon l'importance des difficultés, l'accueil à l'école du jeune atteint d'une maladie neuro-musculaire pourra se faire avec élaboration d'un PAI (Projet d'accueil individualisé) ou bien dans le cadre d'un PPS (projet personnalisé de scolarisation) si l'accompagnement par un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap ou AESH (antérieurement Auxiliaire de Vie Scolaire ou AVS) et des aides techniques sont nécessaires. Ces projets doivent régulièrement évoluer en fonction des besoins des jeunes malades. Dans certains cas, après un une période avec un PAI, un PPS sera élaboré.
Seront à penser selon les situations, l'**accessibilité des locaux** (rez-de chaussée, ascenseur, plans inclinés...), le fait de ne pas multiplier le nombre de salles de cours pour réduire l'importance des déplacements, l'organisation d'un accès prioritaire à la cantine pour éviter des temps d'attente : la diminution de la force musculaire au niveau des membres inférieurs, selon son intensité, peut entraîner une difficulté à la marche (déambulation difficile, équilibre précaire, etc.) ou aller jusqu'à nécessiter l'utilisation permanente d'un fauteuil roulant manuel et/ou électrique.
L'**installation du jeune en classe** devra être conçue en sachant qu'au niveau des membres supérieurs, pour certains, les fonctions sont préservées, pour d'autres il peut exister une gêne à l'écriture qui justifie dans certaines situations l'utilisation d'aides techniques (support de bras, etc.) En outre, du fait de déformations orthopédiques certains élèves doivent bénéficier d'adaptations particulières (table à hauteur variable, plan de travail incliné permettant une meilleure visibilité des objets pour les enfants ayant une mentonnière, etc.).

Dans certains cas, il existe des difficultés respiratoires, qui peuvent nécessiter une assistance respiratoire (continue ou discontinue). Certains jeunes ont des troubles cardiaques. Toutes les modalités à prévoir à l'école concernant ces aspects seront décrites et explicitées dans le PAI ou le PPS, entre autres un protocole en cas d'urgence si nécessaire. Le médecin scolaire, interface entre la communauté éducative et les médecins traitants doit être un interlocuteur privilégié pour les chefs d'établissement, les enseignants, les jeunes et leurs familles.

Pour certains élèves très fatigables, il faut aménager l'emploi du temps en prévoyant des **temps de repos**. Le transport individuel (voiture, taxi, ambulance...) pour venir à l'école peut s'avérer nécessaire. Quand le port du cartable est à éviter, un double jeu de livres scolaires peut être fourni à l'élève, un pour le domicile, un pour l'établissement scolaire.

Concernant les **récréations**, peuvent être contre-indiquées les expositions au temps froid ou à une chaleur excessive. La mise à disposition d'un espace intérieur permettant des jeux calmes avec la participation éventuelle de quelques camarades peut s'avérer une adaptation favorable. D'une façon plus générale, on évitera les récréations trop bruyantes et fatigantes pour les élèves atteints de maladies neuromusculaires à retentissement sévère.

La plupart du temps, les acquisitions se font normalement. Néanmoins, pour certains enfants, des **difficultés d'apprentissage** peuvent apparaître.
- Une lenteur gestuelle, une grande fatigabilité, une éventuelle somnolence diurne doivent amener à réfléchir sur la mise en place d'aménagements d'horaires, de dispositifs de scolarisation à temps partiel, d'allègements de programme. Le choix des disciplines et des contenus à privilégier doit être élaboré en équipe, en tenant compte des besoins du jeune : il s'agit à la fois de réunir des conditions nécessaires à sa progression dans les apprentissages en compensant les difficultés d'assimilation dues à la lenteur, la fatigabilité et aux absences et aussi de répondre à ses besoins d'expression et de réalisation d'un projet personnel.

- En outre, pour certains jeunes, dans certaines maladies, il peut exister des troubles cognitifs plus ou moins sévères. Ces troubles peuvent concerner l'attention, la mémoire à court et à long terme, les fonctions exécutives (déterminer les actions nécessaires pour arriver à son but, établir de nouvelles stratégies, s’adapter à l’imprévu...), les habiletés dites « visuoconstructives » ou praxies (percevoir ou reproduire les relations spatiales entre des objets afin de structurer un dessin, assembler les pièces d'un puzzle ou lire une carte et choisir le meilleur itinéraire...) ou encore la reconnaissance et la compréhension des émotions. Des périodes de somnolence pendant la journée peuvent venir majorer les difficultés d'apprentissage. Selon les situations, une prise en charge est réalisée par un ou plusieurs professionnels de santé : orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute, orthoptiste, psychologue afin d’aider l’enfant à développer ses capacités.

On se référera utilement à l’annexe de la circulaire n° 2015-016 du 22-1-2015 sur le Plan d’Accompagnement Personnalisé (voir le lien en bas de la circulaire) qui présente des adaptations possibles selon les niveaux scolaires (maternelle, élémentaire, collège, lycée) et les disciplines. Voir également les fiches qui détaillent les troubles cognitifs : Dysgraphies, Dyspraxie, Troubles des fonctions exécutives, Troubles de la Mémoire - Troubles mnésiques, Trouble Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDA/H) et à la fiche Emotions.

- L'adaptation des enseignements inclura aussi des objectifs de réassurance et de valorisation de l'élève. En effet, différents éléments peuvent concourir à une estime de soi amoindrie chez ces jeunes : le vécu de la maladie chronique avec ses conséquences fonctionnelles et ses incidences potentielles pour l'avenir, un possible repli sur soi, parfois un isolement. Peuvent s'y ajouter des troubles de phonation, de déglutition, un manque de mobilité faciale ayant des conséquences sur la communication verbale et non-verbale.
- L'accueil des élèves atteints de maladie neuro-musculaire doit prendre en compte le volet de l'aide aux soins : organiser les modalités d'une éventuelle prise de médicaments, prévoir un local pour la kinésithérapie ou d'éventuels autres soins au sein de l'établissement... Pour ne pas surcharger des élèves fatigables, il est important de tenir compte, dans l'organisation scolaire, de l'emploi du temps extra-scolaire et des prises en charge paramédicales.

Aménagements spécifiques

- **La pratique de l'EPS**

Elle est à penser au cas par cas et ne doit pas être écartée d'emblée. Elle contribue à la réussite du projet éducatif : à travers des objectifs comme apprendre à gérer ses efforts, à connaître ses limites, à exprimer ses sensations corporelles (état de fatigue), voire à gérer ses émotions. Cependant, la pratique du sport en général et certaines disciplines en particulier peuvent être limitées par la fatigabilité de l'enfant ou de l'adolescent, voire déconseillées. Le médecin traitant, en collaboration avec le médecin scolaire sera sollicité pour indiquer les activités possibles ou non. Ces éléments seront mentionnés dans le PAI ou le PPS.
Éventuellement, l'élève peut participer à la mise en place de petit matériel, à l'organisation d'équipes pour des tournois, au chronométrage ou à d'autres mesures dans des activités d'athlétisme, à l'évaluation dans des activités de gymnastique, à l'arbitrage de matches...

- **Les sorties, activités périscolaires et séjours linguistiques**

Afin que les élèves atteints de maladies neuromusculaires ne soient pas exclus de ce type de projets, il est nécessaire d'anticiper leur préparation en fonction de leurs besoins spécifiques. Des moyens supplémentaires (matériels et humains) peuvent être indispensables (exemple : kinésithérapie sur le lieu de séjour, proximité de

structures médicalisées...). Une concertation avec le jeune et sa famille, le médecin scolaire en lien avec les médecins traitants sont les garants d'une mise en œuvre pertinente et permettent souvent de trouver des solutions simples et précises. Outre la question de la continuité des soins à assurer, il faut penser à d'autres éléments, rythme plus intense que dans la vie quotidienne habituelle, partenaires à informer avec l'accord du jeune et de sa famille, activités à l'extérieur avec des conditions météorologiques variables, marches sur de longues distances, sur des terrains accidentés ou peu accessibles...

- **Examens**

Selon les besoins du jeune, différents aménagements sont envisageables (Voir la fiche Examens : aménagements).

- **L'orientation scolaire et professionnelle**
Elle nécessite une anticipation et une concertation entre le jeune, sa famille, l'équipe pédagogique et le médecin scolaire ou l'équipe de suivi de la scolarisation avec l'enseignant référent. Selon les besoins du jeune, le parcours scolaire se déroulera en classe ordinaire ou en Unité Localisée d'Inclusion Scolaire ou en Unité d'Enseignement au sein d'un établissement spécialisé. Concernant l'orientation professionnelle, des métiers nécessitant des efforts physiques ou exposant à des conditions climatiques extrêmes ou changeantes seront parfois à éviter. Pour que l'élève puisse s'impliquer dans un projet professionnel, il est souhaitable de l'accompagner précocement et dans une démarche individualisée, même si la maladie et son évolution peuvent rendre plus complexe l'atteinte programmée d'objectifs précis. Il est pourtant essentiel que le jeune et sa famille restent dans une dynamique de projet d'orientation et de formation et d'éviter des ruptures dans la scolarisation, voire une déscolarisation.

Éducation et promotion de la santé

Rappelons que selon la définition de l'OMS (Organisation Mondiale de la Santé), la santé se rapporte au bien être physique, social et mental de la personne. Promouvoir la santé des élèves, malades ou non, est une des missions de l’Éducation nationale. Cela passe par l'éducation à la santé qui s'appuie sur de nombreuses disciplines et activités d'enseignement. Les sciences de la vie et de la

terre, la vie sociale et professionnelle,l'éducation physique et sportive conduisent à la connaissance et à la maîtrise du corps. En éducation civique, en français, dans les activités d'expression orale et écrite, peuvent se développer des compétences psychosociales (savoir exprimer ses sentiments, ses émotions et ses besoins, savoir se faire comprendre, pouvoir entrer en relation avec les autres, exercer sa pensée critique). Les situations d'évaluation, dans toutes les disciplines permettent de se connaître soi-même et leurs modalités de passation et de rendu revêtent une importance particulière chez des élèves ayant des difficultés spécifiques.

On pourra s'appuyer sur le **parcours éducatif de santé**. De la maternelle au lycée, le parcours éducatif de santé permet de structurer la présentation des dispositifs qui concernent à la fois la protection de la santé des élèves, les activités éducatives liées à la prévention des conduites à risques et les activités pédagogiques mises en place dans les enseignements en référence aux programmes scolaires. La mise en œuvre du parcours éducatif de santé (PES) est détaillée dans la circulaire n° 2016-008 du 28 janvier 2016.
À travers les activités ordinaires d'enseignement, il est déjà possible de favoriser l'inclusion de l'élève malade, de prévenir son isolement ou son retrait, de faciliter ses apprentissages. Des actions spécifiques doivent en outre être mises en œuvre. Des informations à destination de l'ensemble des adultes de la communauté scolaire doivent être prévues et organisées dans le cadre du PAI ou du PPS, dans le respect du secret médical. Une information à destination des camarades de classe peut être faite, à condition que le jeune et sa famille aient donné leur accord. Elle peut être réalisée par l'élève lui-même ou ses parents, ou le médecin scolaire ou toute autre personne compétente choisie par l'élève et sa famille.
Un dialogue de qualité doit être recherché tout au long de la scolarité avec l'élève atteint de maladie neuromusculaire et son entourage familial. En effet, l'accompagnement relationnel est essentiel pour ces jeunes confrontés à des incapacités liées à leur pathologie, à des douleurs, à une souffrance avec laquelle ils doivent se construire tout au long de leur développement psychoaffectif. Il peut exister des périodes de plus grande vulnérabilité associée à des pertes sur le plan moteur (ex: perte de la marche, difficultés d'élocution...), l'amenant parfois à des conduites agressives ou des retraits dépressifs.
Chez l'adolescent, sont fréquemment prégnantes les problématiques liées à la crainte d'une stigmatisation par les pairs du fait de la différence, à la projection vers l'avenir (métier, sexualité, vie de famille...), à l'observance des traitements (ambivalence, prise de risque, rejet...).

L'environnement familial joue un rôle déterminant dans l'acceptation et la prise en charge de la maladie. Le travail avec les familles, écoute, dialogue, accompagnement est essentiel pour favoriser une scolarisation réussie, malgré les angoisses et les contraintes quotidiennes liées à la maladie.

Éléments favorisant le projet scolaire

Les absences ponctuelles, les absences prolongées en lien avec des hospitalisations, des interventions chirurgicales doivent être anticipées, pour qu'au moment voulu, des modes de scolarisation pertinents puissent se mettre en place en lien avec l'établissement habituel de l'élève : scolarisation à l'hôpital, scolarisation à domicile (voir la fiche Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)), enseignement à distance. Les jeunes et leurs familles doivent être informés de l'ensemble des dispositifs existants. Ainsi la scolarité doit être, si nécessaire, évolutive en fonction des besoins de l'élève.

Conclusion
Les progrès dans les traitements des maladies neuro-musculaires ont permis d'augmenter considérablement l'espérance de vie des malades. Les recherches en cours et à venir vont progressivement améliorer leurs conditions de vie, d'où l'importance de leur scolarisation qui concourra de façon déterminante à l'élaboration d'un projet de vie adulte de qualité.

Récapitulatif des mesures à privilégier

- Prendre en compte la diversité des situations par rapport aux élèves atteints de maladies neuromusculaires en individualisant les réponses apportées à leurs besoins éducatifs particuliers.
- Prendre en compte l'évolutivité des pathologies, en réaménageant chaque fois que nécessaire les projets des jeunes et anticiper les adaptations nécessaires.
- En cas de maladie neuromusculaire avec retentissement sévère prendre en compte la fatigabilité des élèves.
- Veiller à un accompagnement relationnel de qualité pour l'élève et sa famille, dans

un souci d'écoute de leurs inquiétudes et difficultés et de prévention d'un isolement dommageable au lien social et aux apprentissages.

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)
Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Steinert (maladie de) : BEP

Rendre l'école accessible

Elève en fauteuil
Douleurs
Fatigue
Projets pédagogiques
Projet d'orientation
Examens : aménagements
Récréations
Sorties scolaires : la préparation
Sorties scolaires : le déroulement
Valorisation des élèves

Associations

Association française contre les myopathies (AFM)
APF - France handicap
Alliance maladies rares (AMR)

Témoignages

Myopathie : témoignage d’un enseignant travaillant avec des adolescents
Troubles des fonctions motrices : témoignage d’un kinésithérapeute en Sessad
Troubles des fonctions motrices : témoignage d’une enseignante intervenant dans un Sessad

Travailler ensemble

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

Liens

Eduscol : La scolarisation des élèves malades

Circulaire n° 2015-129 du 21-8-2015 : Unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis), dispositifs pour la scolarisation des élèves en situation de handicap dans le premier et le second degrés

Création et organisation d'unités d'enseignement dans les établissements et services médico-sociaux ou de santé : arrêté du 2-4-2009 - J.O. du 8-4-2009

Circulaire n° 2017-084 du 3-5-2017: Missions et activités des personnels chargés de l'accompagnement des élèves en situation de handicap

Aménagement des examens ou concours pour les candidats présentant un handicap : textes officiels. Bibliographie INS HEA

ORNA L'Observatoire national des ressources numériques adaptées recense des ressources numériques utilisables par des professeurs non spécialisés confrontés à la scolarisation d'élèves en situation de handicap (logiciels, applications tablettes, matériels, sites internet, cédéroms, DVD-Rom, bibliothèques numériques.

Maladies Rares Info Service : Un dispositif de téléphonie dédié aux maladies rares notamment celles atteignant les enfants et adolescents, ayant pour mission l'écoute, l'information et l'orientation des malades, de leurs proches et des professionnels.

Vivre avec une maladie rare : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants): ce Cahier Orphanet est un document qui a pour objectif d'informer les malades atteints de maladies rares ainsi que leurs proches de leurs droits et de les guider dans le système de soins.

Scolarité et 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.

Guide pour scolariser les élèves en situation de handicap Education nationale

D'autres informations peuvent être obtenues par le n° Azur de la ligne « Aide Handicap Ecole » au 08 10 55 55 00.

Loi du 11 février 2005 sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

(voir en particulier l'Article 19)

Ressources documentaires

L'Unité motrice Schéma d'une unité motrice fourni par l'AFM

Guide pour la scolarisation des éleves ayant des troubles moteurs Education nationale

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.

Ankylose

Diminution, souvent irreversible, des capacités de mouvement d'une articulation.

Apnée

grec *a* = privatif, *pnein* = respirer.
Arrêt plus ou moins long de la respiration

Autosomique

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

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...

Cataracte

Opacification anormale du cristallin (voir ce terme), qui entraine une baisse de l'acuité visuelle (Voir ce terme).

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).

Cristallin

Grec : *krystallos*= glace.
Le cristallin est une lentille transparente biconvexe située au sein de l'œil, derrière l'iris. Sa courbure peut se modifier sous l'action de muscles intraoculaires. Ainsi, en fonction de la distance à laquelle se trouve l'objet regardé, la convexité du cristallin va varier et s'adapter pour que la vision reste nette (phénomène d'accommodation c'est-à-dire de mise au point).

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).

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.

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.
Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

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.

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.

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.

Orthèse

Appareil orthopédique destiné à suppléer une fonction organique déficiente par un artifice matériel. L'orthèse est destinée à corriger une déviation, à soutenir, ou à compenser une lésion ostéoarticulaire, musculaire ou neurologique (corset, siège moulé...), alors que la prothèse a pour but de remplacer un segment ou un membre entier.

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 ».

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).

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.

Reflux gastro-œsophagien

Remontées intermittentes et parfois douloureuses du contenu acide de l'estomac (liquide gastrique) vers la bouche à travers l'œsophage; il se manifeste souvent par des régurgitations.

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.

Stomie

Grec : *stôma* = bouche.
Suffixe désignant une intervention chirurgicale de dérivation, qu'il s'agisse d'ouvrir à la peau un conduit naturel (comme l'estomac = gastrostomie, iléon = iléostomie, colon = colostomie, uretère urétérostomie). Il peut aussi s'agir de faire se rejoindre à

l'intérieur de l'organisme deux organes qui normalement ne communiquent pas ou dont il faut rétablir la communication (exemple: ventriculo-cisternostomie au niveau du cerveau , voir fiche hydrocéphalie).

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.).

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.

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).

Enquête et partage

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