Tous à l'école

# Microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George : BEP

## Introduction

Le syndrome de DiGeorge a été décrit pour la première fois en 1965 à Philadelphie. Il associe une malformation cardiaque, une anomalie du palais, une mauvaise régulation du taux de calcium dans le sang, des perturbations du système immunitaire, et des difficultés d'apprentissage. Vers la fin des années 1970, une association de signes presque similaire mais moins sévère, a été appelée « syndrome Velo-Cardio-Facial ». Par la suite, les découvertes en génétique ont permis de montrer que ces deux syndromes représentent en fait les différentes facettes d'une même affection génétique, qui touche le chromosome 22, et ils ont donc été regroupés sous le terme de microdélétion 22q11.

## 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 oeuvre 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 jeunes porteurs d'une microdélétion 22q11 ont des capacités d'apprentissage et de socialisation importantes. Toutefois ils rencontrent souvent des difficultés scolaires. Il faut souligner que ces difficultés peuvent être légères, qu'elles sont d'intensité variable selon les jeunes. Elles s'associent diversement pour chacun et elles ne sont pratiquement jamais toutes présentes chez un même élève.
Sur le plan des apprentissages, les jeunes atteints de microdélétion 22q11 présentent des difficultés ayant des répercussions fréquentes en mathématiques et d'une façon plus générale sur l'accès à l'abstraction et le rythme des acquisitions. De ce fait, les modalités de leur scolarisation sont diverses : classe ordinaire, Unité Localisée d'Inclusion Scolaire (Ulis), Segpa (Section d'Enseignement Général et Professionnel Adapté), beaucoup plus rarement UE (Unité d'Enseignement) dans un établissement spécialisé.
L'accompagnement par un Accompagnant d’Elève en Situation de Handicap ou AESH (antérieurement Auxiliaire de Vie Scolaire ou AVS) est parfois indiqué et ne peut se faire que dans le cadre d'un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS).
Il peut par ailleurs y avoir des difficultés dans les relations avec les pairs. Certains jeunes porteurs de microdélétion 22q11 ont une voix nasonnée, des troubles articulatoires qui rendent la communication difficile. Les séances d'orthophonie permettent d'apporter des améliorations. Certains jeunes ont des gestes maladroits qui peuvent les stigmatiser. En outre, ils peuvent être timides, sensibles, anxieux avec une tendance au retrait. Ce, d'autant plus qu'ils sont dans un environnement nouveau. Il est donc important de mettre en place un accueil de qualité pour les élèves et leurs familles lors des rentrées scolaires au niveau de l'établissement et de la classe. De plus, il est nécessaire d'aider certains jeunes à se repérer spatialement dans de nouveaux locaux (en particulier à l'entrée au collège).
Ensuite, l'ensemble des adultes de la communauté scolaire doit être vigilant quant aux comportements des pairs, pour que les élèves porteurs de microdélétion 22q11 ne soient pas cibles de moqueries et puissent s'intégrer de façon satisfaisante. Certains jeunes ayant essentiellement des difficultés d'ordre cognitif sont exposés aux difficultés du « handicap invisible », c'est-à-dire dans certaines situations à de l'incompréhension et au jugement désapprobateur des autres, du fait de la méconnaissance de leurs troubles.
Sur le plan de la santé, l'élève porteur de microdélétion 22q11 a généralement un suivi médical, rééducatif (orthophonie) et parfois psychologique. Certains doivent

subir des interventions chirurgicales. Quand ces éléments amènent le jeune à être absent de l'école, des aménagements doivent être anticipés pour faciliter la continuité des apprentissages : transmission des cours, liens avec un Service d'Assistance Pédagogique A Domicile (Sapad) et/ou avec les enseignants de l'hôpital. Selon les situations, cela peut se faire dans le cadre d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).
Certains jeunes peuvent, du fait d'otites répétées, présenter des troubles de l'audition. Dans ce cas, il sera important de placer l'élève de façon à faciliter sa réception des messages oraux et de le mettre en confiance pour qu'il n'hésite pas à poser des questions s'il n'a pas entendu ou compris une intervention orale de l'enseignant ou d'un camarade de classe.
Pour certains jeunes ayant une scoliose (déformation de la colonne vertébrale), il est nécessaire de fournir un double jeu de manuels scolaires, leur évitant le port d'un cartable trop lourd.

# Adaptations pédagogiques spécifiques

**- Mathématiques**
Les jeunes porteurs de microdélétion 22q11 peuvent avoir des difficultés d'accès à l'abstraction, des difficultés en mémoire de travail (fonction qui permet de maintenir disponible l'ensemble des données nécessaires à la réalisation d'une tâche lors d'un travail mental), des difficultés d'organisation visuo-spatiale. Ces différentes fonctions cognitives jouent un rôle important en mathématiques, notamment dans les situations de résolution de problèmes et en géométrie. Différentes adaptations sont possibles. Leur élaboration doit prendre en compte tout autant les difficultés du jeune que les difficultés inhérentes à la tâche elle-même. Quelques exemples peuvent être donnés. Ils doivent toujours être réfléchis en fonction des objectifs de la situation d'apprentissage : la manipulation d'objets, une présentation claire et aérée des supports, la décomposition des étapes d'une consigne complexe en consignes simples, la mise à disposition d'un aide-mémoire. Pour les élèves ayant des difficultés de représentation visuo-spatiale, les activités en géométrie pourront s'appuyer sur l'acquisition d'un vocabulaire précis dans ce domaine et le développement d'activités verbales concernant les propriétés des figures.

**- Autres disciplines**

Plus généralement, l'accès à l'abstraction et le développement du raisonnement concernent l'ensemble des disciplines. Apprendre à trier entre informations essentielles et informations accessoires est un autre exemple d'objectif important pour ces jeunes.

Il peut exister des difficultés d'attention et de concentration, une lenteur et une fatigabilité. Pour certains jeunes, il est nécessaire de les stimuler pour entrer dans les activités et de les réorienter régulièrement vers la tâche. Le travail en binôme avec un autre élève peut être intéressant. Il faut aussi évaluer leur fatigabilité et le rythme des tâches à leur proposer. Cela peut-être moins d'exercices dans le même temps ou bien autant d'exercices avec plus de temps pour les réaliser. Cette délicate évaluation, pour trouver un équilibre entre demander suffisamment et ne pas demander trop à l'élève, s'affinera au fur et à mesure que l'équipe pédagogique connaîtra mieux le jeune, que les échanges entre les différents professionnels qui l'accompagnent, le jeune et sa famille auront été plus conséquents. D'où l'importance d'un dialogue régulier avec les parents.

La question de la verbalisation dans tous les domaines des activités scolaires est essentielle à différents titres. Elle permet de compenser certaines difficultés de représentation spatiale, de s'appuyer sur les capacités en mémoire auditive immédiate qui semblent souvent meilleures que les performances en mémoire visuelle, de prodiguer des encouragements et de créer un climat psychoaffectif bienveillant propice aux apprentissages.

Il est cependant également intéressant de s'appuyer sur du matériel multimodal (auditif et visuel) et d'observer, chaque jeune étant unique, quelles modalités lui conviennent le mieux.

Pour certains jeunes ayant des difficultés de mémoire à long terme, il sera nécessaire de répéter les séances d'apprentissage sur un même contenu.

**- EPS**

Il n'y a fréquemment aucune contre-indication à la pratique des activités physiques et sportives. Toutefois, certaines situations (ex : malformation cardiaque sévère, otites répétées et baignade, scoliose importante et accrosport) peuvent conduire à une inaptitude totale ou partielle. Ces éléments sont à formaliser dans le PAI ou le PPS.

Certains jeunes peuvent avoir des difficultés dans les sports collectifs, en lien avec l'élaboration de stratégies et du fait de leur timidité.

**- Activités d'expression et éducation à la santé**
Pour ces élèves, les activités d'expression, en français et dans les activités artistiques (théâtre, musique, arts plastiques, danse...) sont très importantes. Il faut souligner que généralement les jeunes porteurs de microdélétion 22q11 peuvent s'épanouir dans des activités musicales et ont le sens du rythme. Développer leurs capacités d'expression peut les conduire à mieux se connaître, à mieux entrer en relation et communiquer avec les autres, à acquérir une plus grande confiance en eux. En éducation à la santé (Voir la fiche dans la colonne de droite), un des domaines concerne le développement des compétences psychosociales. On peut travailler sur le thème des émotions. Il s'agit d'apprendre à identifier, à interpréter et à maîtriser ses propres émotions et celles des autres. En classe, ce travail peut passer par des exercices d'expression corporelle, des ateliers philosophiques ou théâtraux, des débats, par une correspondance scolaire, la rédaction de contes, de nouvelles, des réalisations plastiques, musicales...

**- Sorties scolaires**
En cas de séjour en classe de découverte, certains élèves porteurs de microdélétion 22q11, surtout les plus jeunes,pourront avoir besoin d'un accompagnement plus important que leurs pairs du même âge pour tout ce qui concerne l'organisation de la vie quotidienne (rangement des affaires, repas,toilette, repérage des lieux et des horaires...).

## Examens

Selon les besoins du jeune, différents aménagements sont envisageables. (Voir la fiche de la rubrique "Rendre l'école accessible" mise en lien dans la colonne de droite, intitulée "Examens : aménagements").

## Orientation scolaire et professionnelle

Elle est à envisager au cas par cas. En dehors de rares situations de malformation cardiaque sévère, il n'y a pas de contre-indication particulière. Le projet d'orientation doit se faire en tenant compte des capacités et des souhaits de l'élève.

À cet effet, il est important de mettre en place des dispositifs permettant tout autant la connaissance des métiers et des filières de formation que la connaissance de soi. Elle conduira certains jeunes à une insertion professionnelle en milieu ordinaire. Pour d'autres, elle aboutira à un travail en milieu protégé.

## Récapitulatif des mesures à privilégier

- Se donner le temps d'observer l'élève porteur de microdélétion 22q11 pour bien connaître ses capacités et ses difficultés qui sont très variables d'un jeune à un autre.
- Veiller à la qualité de son accueil au sein du groupe de pairs et dans l'établissement.
- Travailler en collaboration avec la famille.

**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

Microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George
Maladies rares : aspects médicaux, BEP

## Rendre l'école accessible

Relations avec les pairs
Projets pédagogiques
Projet d'orientation
Examens : aménagements
Education à la santé
Fatigue

BIBLIOGRAPHIE : Scolarisation des élèves malades

## Associations

Alliance maladies rares (AMR)
Génération 22

## 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

## Liens

Le Projet d'Accueil Individualisé
Bulletin Officiel du 18 septembre 2003 concernant les enfants et adolescents atteints de troubles de santé et le Projet d'accueil individualisé PAI.

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

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.

Microdélétion 22q11 ORPHANET
Orphanet, portail d'information sur les maladies rares, présente un document détaillé sur les manifestations cliniques et les bases génétiques du syndrome de.... (Aller en bas de la page à la rubrique "Article tout public" et cliquer sur "français"

**Service d'assistance pédagogique à domicile (Sapad)**
Service d'assistance pédagogique à domicile, permet d'aider tout élève dont la scolarité est interrompue momentanément pour une période supérieure à 2 semaines.
Pour connaître les coordonnées du service de votre département, utiliser le lien Sapad ci-dessus.

# Glossaire

**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.

**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.

**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.

**Hypotonie**

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

**Incompétence vélo-pharyngée**

Incapacité du voile du palais à assurer l'étanchéité avec la paroi pharyngée postérieure, lors de la phonation et de la déglutition. Ces enfants ont fréquemment des problèmes de prononciation liés à un nasonnement (rhinolalie).

**Microdélétion**

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

**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.

**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).

**Phonation**

Grec : *phônê* = voix.
Ensemble des phénomènes permettant de produire des sons et la voix par les organes vocaux.

**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.

**Rhinolalie**

Grec :*rhis*: nez et *lalia*: parole.
C'est une modification anormale du timbre de la voix qui altère la prononciation de certains sons du langage, liée à une anomalie de la résonance des cavités nasales.

**Syndrome**

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

**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.).

**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.

**Végétations (adénoïdes)**

Les végétations adénoïdes correspondent à un gonflement des petits organes lymphoïdes situés au fond des fosses nasales (les amygdales pharyngées). L'hypertrophie des végétations adénoïdes favorise notamment la survenue d'otites à répétition.

# Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école