Tous à l'école

Phénylcétonurie : BEP

Présentation

La phénylcétonurie est une maladie génétique rare liée à l'accumulation progressive dans l'organisme d'un composé toxique pour le cerveau. Non traitée, elle peut entraîner un retard mental et des problèmes neurologiques. Le traitement repose sur un régime alimentaire extrêmement strict et précis, qui doit être débuté le plus tôt possible et poursuivi pendant plusieurs années.
Depuis 1978, la phénylcétonurie est dépistée systématiquement quelques jours après la naissance par le test de Guthrie, qui consiste à prélever quelques gouttes de sang au niveau du talon du nouveau-né, ce qui permet la mise en route immédiate d'un régime adapté, assurant ainsi un développement psychomoteur normal.
Bien traitée, cette maladie n'a que très peu de retentissement sur les apprentissages scolaires. L'élève peut poursuivre une scolarité normale, sans risque d'absentéisme, en dehors des consultations médicales peu fréquentes. Certains patients atteints de phénylcétonurie peuvent néanmoins présenter une certaine lenteur ou des troubles de l'attention, et l'aménagement d'un tiers temps peut alors se discuter.

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 conséquences de la phénylcétonurie sur la vie quotidienne à l'école sont essentiellement liées au suivi du régime alimentaire et à la prise d'un mélange d'acides aminés. Tout doit être mis en place pour que l'enfant puisse suivre son régime sans écart. De ce fait, la rédaction d'un PAI (Projet d'Accueil Individualisé) est nécessaire afin d'informer l'ensemble du personnel encadrant.

Aménagements spécifiques

Les repas à la cantine, les goûters, les collations:
Toute prise de nourriture en milieu scolaire est un moment qui appelle à vigilance, surtout en maternelle et chez les enfants débutants l'école élémentaire. Bien que l'ingestion d'un aliment interdit n'ait pas de conséquence immédiate pour l'élève comme cela peut être le cas dans les allergies alimentaires, il est important de ne pas banaliser un tel évènement dont les conséquences graves et irrémédiables sont à moyen et long terme. Il faudra en informer les parents et analyser l'incident pour éviter qu'il ne se reproduise, dans la mesure du possible.
Si l'enfant reste déjeuner à l'école, les parents seront amenés le plus souvent à fournir son repas, préparé avec des aliments autorisés. Un réfrigérateur et un micro-ondes devront être disponibles pour conserver et réchauffer les aliments apportés. Présenter par avance les menus scolaires à la famille lui permettra de calquer le panier repas sur le menu du jour afin de favoriser l'intégration de l'enfant.
L'élève ne doit pas être tenu à l'écart et peut manger à la même table que ses camarades car il a été éduqué dès son plus jeune âge au régime spécifique et doit être en mesure de refuser les aliments interdits. Il convient néanmoins de s'en assurer.
Si le choix des aliments proposés le permet, la fréquentation du self de l'école peut être envisagée vers l'âge de 10-12 ans selon la maturité du jeune, en concertation

avec les parents et l'équipe médicale ; le repas sera alors éventuellement complété par des aliments apportés par la famille (tel que du pain appauvri en phénylalanine par exemple).
Pour les goûters d'anniversaire, le régime s'applique également et l'élève ne devra manger aucun aliment apporté par un camarade (y compris les bonbons). Pour qu'il puisse néanmoins participer, ses parents pourront fournir à l'enseignant des gâteaux et friandises auxquels il a droit. Un petit stock d'aliments autorisés pourra de même être conservé par l'enseignant pour les occasions de fêtes.

Les sorties, les classes vertes :
Le départ en classe verte peut s'envisager à la condition de respecter strictement le régime. Une préparation minutieuse est nécessaire en concertation avec les accompagnants, la famille, l'équipe médicale et le centre d'accueil. Les accompagnants doivent avoir une bonne connaissance des principes du régime et s'assurer de la possibilité de peser les aliments et de faire cuire les aliments spécifiques sur place. L'enfant devra emporter tous les aliments spécifiques nécessaires à la durée de son séjour, ainsi que les mélanges d'acides aminés, colis qui devra voyager avec l'enfant.

L'activité cuisine :
L'enfant peut y participer mais l'enseignant doit s'assurer qu'il ne goûte pas à la préparation. Une concertation avec la famille peut aussi permettre la réalisation d'un plat que l'enfant pourra manger et partager avec l'ensemble de la classe, par exemple confectionné avec des aliments substitutifs fournis par les parents.

De même, il est souhaitable que les « récompenses » données par l'enseignant à ses élèves ne soient pas alimentaires afin de ne pas distinguer l'enfant phénylcétonurique

Education à la santé

L'éducation à la santé est importante pour les jeunes atteints de phénylcétonurie, pour lui permettre de mieux comprendre et de mieux accepter les contraintes liées à son régime. Elle peut concerner l'alimentation mais aussi le développement de compétences psychosociales. (Voir les liens dans la colonne de droite).

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades?

- La rédaction d'un PAI permet de fixer les aménagements pratiques concernant le régime et la prise du mélange d'acides aminés. Leur mise en place sera favorisée par un partenariat étroit entre la famille et l'équipe enseignante.
- Dans le cas où le jeune présente une lenteur et/ou des difficultés de concentration, des aménagements peuvent être envisagés pour les examens. (Voir la fiche de la rubrique "Rendre l'école accessible" mise en lien dans la colonne de droite, intitulée "Examens : aménagements").

- Un travail sur la phénylcétonurie (exposé, informations sur le régime...), mené avec le groupe classe par l'enseignant et le médecin scolaire, en accord avec l'élève et sa famille, pourra favoriser la compréhension des contraintes qu'engendre la maladie. Il convient néanmoins de respecter le désir de l'enfant de ne pas parler du régime et de la maladie à ses pairs.
- Il n'y a aucune restriction dans le choix de l'orientation professionnelle.

Récapitulatif des éléments principaux

- Pas de risque aigu.
- Nécessité de se reporter au PAI et de s'y conformer
- Pas ou peu de retentissement sur la scolarité.
- Nécessité impérative de suivre le régime alimentaire en toute occasion.

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

Phénylcétonurie
Maladies rares : aspects médicaux, BEP

Rendre l'école accessible

BIBLIOGRAPHIE : Scolarisation des élèves malades
Examens : aménagements
Education à la santé
Projets pédagogiques

Associations

Association de parents d'enfants phénylcétonuriques (APEP)
Les Feux Follets
Alliance maladies rares (AMR)

Travailler ensemble

Projet d'Accueil Individualisé (PAI)

Liens

Éducation à la santé sur le site Eduscol

Papa, pourquoi je ne peux pas manger la même nourriture que toi ? Un livret pour les enfants qui sont PCU
Brochure téléchargeable qui explique la phénylcétonurie aux enfants, conçue par l'association suédoise Svenska PKU-Foreningen. La version française de ce livret est le fruit d'une collaboration entre l'APEP (Yvonne Miller Berlie) et les Feux-Follets (Pierre Maurel).

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.

Ressources documentaires

Je suis phénylcétonurique

Cette plaquette, éditée par le Conseil des Jeunes de l'association des Feux Follets, rappelle les principes du régime alimentaire d'un enfant phénylcétonurique, les situations à risque d'erreurs et les démarches utiles pour les éviter.

Vidéo d'animation "la phénylcétonurie ou PCU" qui explique ce qu'est la phénylcétonurie aux jeunes enfants entre 3 et 6 ans qui en sont atteints.

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.

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.

Enzyme

Grec : *en* = dans, à l'intérieur de ; *zumê* = levain.
Une enzyme (ou un enzyme) est une molécule permettant d'accélérer les réactions chimiques se déroulant dans le milieu cellulaire ou extracellulaire.

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.

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.

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.

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).

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.

Récessif

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

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.

AESH

Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap (auparavant AVS)

Enquête et partage

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