Tous à l'école

Galactosémie

Qu'est-ce que la galactosémie ?

La galactosémie est une **maladie génétique rare caractérisée par un défaut d'utilisation par l'organisme d'un sucre d'origine alimentaire, le galactose**. Une défaillance brutale et sévère du foie, parfois associée à une infection grave et une cataracte, révèle la maladie quelques jours après la naissance. La mise en route d'un traitement consistant en un régime limité en galactose permet de normaliser le fonctionnement du foie, de faire régresser la cataracte et de sauver l'enfant.
Par la suite, sous régime, l'enfant a en effet un développement physique normal. L'attention doit se porter sur le développement intellectuel. Des **difficultés intellectuelles** peuvent en effet apparaître après l'âge de 2-3 ans, malgré un régime bien suivi.

Pourquoi ?

La galactosémie est une maladie où un sucre naturel, le galactose, s'accumule dans l'organisme. La principale source alimentaire du galactose est le **lactose**, présent dans le lait des mammifères. Chaque molécule de lactose est composée d'une molécule de glucose et d'une molécule de galactose.
Après ingestion, le lactose est rapidement dégradé au niveau de l'intestin par une enzyme (la lactase), qui libère ainsi du glucose et du galactose. Le galactose va passer ensuite dans le sang et entrer dans les cellules du foie pour y être transformé en glucose et en UDP-galactose. **Deux enzymes, lorsqu'elles sont déficientes, peuvent provoquer la maladie galactosémie** : la galactosyl-1-phosphate-uridyl-transférase (GALT) et l'uridine-diphosphate-galactose-4-épimérase (GALE).
Ce dysfonctionnement enzymatique a deux conséquences :
- une accumulation de galactose au sein de l'organisme, à l'origine des symptômes

des premiers jours de vie (dysfonctionnement sévère du foie) qui guérissent sous traitement. De plus, l'accumulation d'autres métabolites toxiques dérivant du galactose peut provoquer une cataracte.
- une carence en UDP-galactose, sucre qui entre dans la composition de molécules complexes indispensables au bon fonctionnement du cerveau. Cette carence en UDP-galactose persiste malgré le traitement et explique les difficultés intellectuelles de certains enfants galactosémiques ; leur apparition est indépendante de la précocité du diagnostic et du bon suivi du régime.

La galactosémie est une **maladie génétique transmise sur un mode autosomique récessif** : pour qu'un enfant soit atteint, il doit avoir reçu deux copies anormales du gène de l'enzyme déficiente, chaque copie étant héritée d'un des parents. Les parents n'ont pas de symptôme, et sont dits « porteurs sains », mais peuvent avoir plusieurs enfants malades (1 risque sur 4 à chaque grossesse).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Habituellement, à l'âge scolaire, les enfants ayant une galactosémie ne présentent aucun signe physique visible. La très grande majorité d'entre eux peuvent pratiquer du sport sans difficulté.
A l'âge scolaire, **quelques enfants ont un développement cognitif normal, d'autres présentent des difficultés intellectuelles plus ou moins sévères**, en particulier :
- des troubles du langage qui consistent alors en une dysarthrie (problèmes de la motricité de la mâchoire, de la langue ou du larynx), une dysphasie (problème de la programmation de la parole au niveau cérébral, voir fiche « Dysphasie ») et/ou un problème de vocabulaire ;
- des difficultés visuo-spatiales (troubles de la perception et de la représentation dans l'espace) ;
- une anomalie du schéma corporel ;
- un manque de mémoire de travail ;
- des difficultés d'organisation du travail ;
- un déficit attentionnel .

Les problèmes neurologiques sont rares (tremblements fins, troubles de la coordination des mouvements, manque d'équilibre, très rarement convulsions).

Quelques chiffres

La galactosémie est une maladie rare qui touche 1/40 000 à 1/60 000 nouveau-né en France.

Traitement

Aucun médicament n'existe pour le traitement de la galactosémie qui est uniquement diététique. **Le traitement se résume à un régime limité en galactose**. Le galactose est contenu dans le lait mais également dans d'autres aliments comme les œufs, certains fruits ou légumes, certaines légumineuses. La liste des aliments interdits est donc longue, contenant des aliments aussi variés que le lait (quelque soit l'animal d'origine) et les produits laitiers (fromages, crème, beurre), les légumes secs, les tomates et les betteraves, la mayonnaise, les plats cuisinés/biscuits/produits industriels contenant du lait, des œufs, de la crème ou du beurre, la panure des viandes panées, les charcuteries cuites, certains jambons, le chocolat et ses dérivés...
Ce régime d'exclusion est **très strict au cours des premières années de vie**. À l'adolescence, le régime pourra être progressivement élargi en introduisant peu à peu des aliments interdits à l'exception du lait.
Les enfants présentant des difficultés intellectuelles ou neurologiques bénéficient habituellement d'une prise en charge rééducative (orthophonie, psychomotricité, ergothérapie...).

Conséquences sur la vie scolaire

Certains enfants galactosémiques peuvent suivre une scolarité normale. Parfois, un accompagnement par un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap (AESH), ou l'aménagement des horaires pour que les rééducations se déroulent sur le temps scolaire nécessitent l'élaboration d'un **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)**.
Pour les enfants qui présentent des difficultés intellectuelles plus importantes, des dispositifs d'inclusion scolaire du type Ulis peuvent être envisagés.

Il est par ailleurs indispensable que tout soit mis en place pour permettre à l'élève de suivre son **régime** sans écart. La rédaction d'un Projet d'accueil individualisé (PAI) s'avère donc nécessaire la plupart du temps.

Quand faire attention ?

Lors des repas, goûters, collations :
Toute prise de nourriture en milieu scolaire est un moment qui appelle à vigilance, surtout en maternelle et chez les enfants débutant l'école élémentaire. Si l'enfant reste déjeuner à l'école, les parents seront amenés à fournir son repas, préparé avec des aliments autorisés (« panier-repas »). 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.
Pour les goûters d'anniversaire, le régime s'applique bien évidemment et l'élève ne devra manger aucun aliment apporté par un camarade sauf consigne des parents (au cas par cas). Néanmoins, pour qu'il puisse participer, ses parents pourront fournir à l'enseignant des gâteaux et friandises auxquels il a droit, ou préparer des aliments que l'ensemble de la classe pourra consommer. Un petit stock d'aliments autorisés pourra de même être conservé par l'enseignant pour les occasions imprévues.
La galactosémie n'est pas une allergie alimentaire et lorsqu'un enfant atteint absorbe par erreur un aliment interdit, il n'y a le plus souvent aucune conséquence immédiate ; en cas d'absorption très importante, des vomissements pourraient apparaître. Néanmoins, il est fondamental de limiter au maximum ces situations qui à moyen terme peuvent avoir un retentissement grave et irréversible sur le développement de l'enfant.

Une source d'absentéisme :
L'enfant a besoin de consultations régulières à l'hôpital avec un pédiatre spécialiste et parfois, de prises en charge rééducatives (orthophonie, etc.) chaque semaine, ce qui peut empiéter sur le temps scolaire.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

La mise en place des aménagements pratiques concernant le régime sera favorisée par un partenariat étroit entre la famille et l'équipe enseignante.

Si besoin, en fonction des difficultés de l'enfant, d'autres aménagements pourront être proposés dans le cadre d'un **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)** :
- en cas de lenteur : réduire le nombre d'exercices à faire pour le temps imparti, demander un tiers temps pour les examens ;
- pour faciliter la concentration : placer judicieusement l'enfant au sein de la classe, limiter au maximum les sources de distractibilité, utiliser des consignes courtes et les répéter, fractionner les demandes... ;
- aider l'enfant à s'organiser, à trouver des stratégies ;
- en cas de difficultés de mémorisation : permettre l'utilisation d'aides mémoire...

L'avenir

L'avenir des adultes est très variable ; certains mènent une vie normale, d'autres qui ont plus de difficultés travaillent en milieu protégé.
Le régime de l'adulte est un régime sans lait ni produits laitiers. Il permet de manger au restaurant ou dans d'autres modes de restauration collective.

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.

Fiche relue le 27/04/2019.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Dysphasie

Rendre l'école accessible

Examens : aménagements

Associations

A Tire d'Aile
Association des familles galactosémiques de France (AFGF)
Les Feux Follets

Travailler ensemble

Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Liens

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.

Filière G2M : filère de santé nationale regroupant les centres de référence et de compétence sur tout le territoire, des associations de patients, des équipes de recherche, des professionnels et des strucutres des secteurs sanitaires, social et médico-social et ayant pour but de coordonner toutes les actgions en lien avec la prise en charge des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme.

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.

Glossaire

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.

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).

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.

Ergothérapie

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

Gène

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

Génétique

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

Orthophonie

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

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.

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.

Unité pédagogique d'integration (Upi)

Ces structures servaient d'appui à l'intégration scolaire dans l'enseignement secondaire (collège ou lycée), destinées aux adolescents présentant des troubles des fonctions cognitives, motrices ou sensorielles. L'objectif est de permettre à ces élèves de suivre totalement ou partiellement un cursus scolaire ordinaire. (Voir

maintenant Ulis)

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école