Anomalies du cycle de l'urée : BEP

Présentation

Les maladies du cycle de l'urée sont des maladies génétiques caractérisées par l'accumulation anormale dans l'organisme de composés toxiques issus de la dégradation des protéines. Elles peuvent se révéler à tout âge, principalement par des troubles neurologiques et des troubles digestifs. Leur traitement repose principalement sur un régime alimentaire extrêmement strict, qui doit être débuté le plus précocement possible et poursuivi à vie.

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.

Retentissement sur la vie quotidienne à l'école

Le retentissement de ces maladies sur la scolarisation est variable d'un enfant à l'autre. Outre d'éventuelles adaptations pédagogiques, il concerne différents aspects

de la vie scolaire : les modalités d'accueil à la cantine et toute occasion de collation, la prise de médicaments, l'organisation de l'emploi du temps en cas de rééducation, la vigilance nécessaire pour certaines situations où il existe un risque de décompensation, la prise en compte d'éventuels troubles du comportement.
L'alimentation des jeunes concernés doit répondre à un régime très strict où certains aliments sont interdits, généralement à vie (viande, poissons, œufs, pain, certaines friandises...) et d'autres autorisés en quantité limitée (légumes verts, produits laitiers, féculents). Des aliments substitutifs et des médicaments à administrer avant chaque repas sont généralement prescrits. Dans certaines circonstances, le régime devra être renforcé (voir fiche médicale). On comprendra donc la nécessité de l'élaboration d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) la plupart du temps. Il s'agit notamment d'autoriser l'administration de médicaments à l'école et de décrire de façon précise les modalités des repas et des collations : fourniture de paniers-repas par la famille, de friandises autorisées pour les anniversaires (consommables par les autres élèves)... L'ensemble des adultes de l'école devra être d'autant plus vigilant que l'élève sera jeune. Celui-ci doit pouvoir manger avec les autres et ne doit pas être stigmatisé en étant tenu à l'écart. L'ensemble de ces mesures permet d'assurer à l'enfant des conditions optimales pour sa croissance staturo-pondérale et son développement psychomoteur, de prévenir au mieux des séquelles sur le plan cognitif.
Il existe des **situations où il faut être vigilant** et signaler rapidement aux parents s'il se produit un écart de régime ; si l'enfant est fiévreux ; s'il souffre de troubles digestifs (diarrhée, nausées, vomissements...). En effet, dans ces situations, une consultation médicale est nécessaire pour adapter le traitement et prévenir une décompensation de la maladie (voir fiche médicale). Parfois le médecin sera amené à prendre la décision d'une hospitalisation.
En fonction des éventuelles difficultés du jeune, différents types de rééducations sont possibles : psychomotricité, kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie...
L'emploi du temps de l'élève devra être aménagé en fonction du nombre de séances hebdomadaires, du lieu de leur déroulement (locaux dans l'établissement scolaire ou prises en charge à l'extérieur), des horaires (sur le temps scolaire ou non). Cela devra être élaboré en équipe pluriprofessionnelle et en accord avec la famille. Il s'agit de trouver un équilibre pour dédier un temps suffisant aux apprentissages, en veillant à ne pas surcharger l'emploi du temps de l'élève. Ces aspects seront envisagés dans le cadre d'un Projet d'Accueil Individualisé, d'un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS), quand la scolarisation se fera avec l'accompagnement d'un Accompagnant d’Elève en Situation de Handicap ou AESH

(antérieurement Auxiliaire de Vie Scolaire ou AVS) et/ou en Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (Ulis).
La prise en compte de **troubles éventuels du comportement** doit être réfléchie en équipe et des protocoles en cas difficultés répétées doivent être conçus pour que la prise en charge en soit partagée. On peut envisager des solutions graduées : une rencontre avec les parents, la discussion des difficultés en réunion de synthèse ou d'équipe de suivi de la scolarisation avec les autres professionnels... L'enseignant de la classe qui accueille l'élève ne doit pas être seul pour résoudre ce type de difficultés. Soulignons néanmoins que tous les jeunes atteints de maladies du cycle de l'urée ne présentent pas des troubles du comportement.
Les difficultés au niveau des **apprentissages** sont inconstantes. Quand il en existe, leur grande variabilité induit un éventail important des adaptations pédagogiques et didactiques possibles. Certains jeunes peuvent suivre une scolarité ordinaire. Parfois l'accompagnement par un AESH, une scolarisation en ULIS, voire une orientation vers une Unité d'Enseignement (UE) au sein d'un établissement spécialisé sont préconisés.

Aménagements spécifiques

Ils sont à envisager au cas par cas selon les difficultés de chaque élève. Rappelons que certains jeunes atteins de déficits du cycle de l'urée n'ont aucun trouble cognitif ou moteur.
Situations d'apprentissage mettant en jeu la motricité fine : il s'agit en maternelle des jeux de construction, des puzzles, des activités de pliage, découpage, collage, coloriage, graphisme. Plus tard, ce sont les activités nécessitant des manipulations (géométrie, sciences...). Pour les élèves mis en difficulté par les manipulations, il s'agit de montrer comment faire et ne pas hésiter à répéter les démonstrations. On peut parfois « faire avec » en guidant la main de l'enfant. Ce peut être l'adulte ou un camarade servant de tuteur. Après l'étape du « faire avec », on peut aider le jeune à s'autonomiser en « faisant à côté » et en lui laissant la possibilité d'observer.
Pour l'apprentissage de l'écriture, il est important de varier les outils scripteurs (crayons, feutres, pinceaux, craies...) et les supports (feuilles de taille différente, tableau, lignages personnalisés...)
Il y a un équilibre à trouver pour proposer suffisamment d'activités afin que l'élève

progresse dans les habiletés gestuelles, mais ne soit pas rebuté par des situations d'échec répétées.

Situations d'apprentissage avec une prise d'informations visuelles complexes : il s'agit de la lecture de textes mais également du repérage dans un tableau, un schéma, une carte... et des recherches dans un livre, dans un sommaire... En cas de dyspraxie visuospatiale, il faut laisser du temps au jeune selon ses besoins, différencier le rythme de l'activité, être attentif à la présentation qui doit être claire, aérée, régulière, prévisible. On peut faciliter la prise de repères visuels en surlignant des éléments et en apprenant progressivement à l'élève à le faire. On doit utiliser beaucoup la verbalisation pour aider le jeune à construire des représentations mentales. (Exemple : description précise et répétée des propriétés d'une figure géométrique).

On peut aussi proposer à l'élève de travailler sur ordinateur avec des logiciels permettant un retour vocal, tel le logiciel Pictop.

Si des **difficultés d'attention** sont constatées, on pourra favoriser la concentration de l'enfant en lui offrant un cadre de travail calme et structuré, en limitant les sources de distraction par un placement judicieux au sein de la classe, en fractionnant les demandes avec des consignes courtes et claires énoncées à proximité de l'enfant, en l'aidant à entrer dans la tâche et en le réorientant régulièrement vers l'activité... Il est aussi conseillé de varier les situations d'apprentissage et les supports pédagogiques utilisés.

En cas de **troubles des fonctions exécutives**, les jeunes ont des difficultés à organiser le travail de façon méthodique, selon une stratégie pertinente. Il est important d'aider l'élève à réfléchir sur les méthodes qu'il utilise pour qu'il comprenne ses réussites et ses erreurs. En outre, une tâche complexe peut être décomposée en une suite d'étapes plus élémentaires, afin que l'élève puisse la réaliser.

En cas **d'ataxie, de dyslexie**, des aménagements spécifiques pourront également être mis en place (Voir fiche Dyslexie et dysorthographie).

EPS

Des troubles de la motricité et des troubles cognitifs peuvent conduire à mettre en place des adaptations en EPS. Le PAI ou le PPS pourront donner des indications à ce sujet. Il s'agit de tenir compte d'une éventuelle fatigabilité de l'élève et de veiller à sa sécurité. On devra notamment prendre en compte l'accessibilité des matériels utilisés, la compréhension des consignes (demander au jeune de les reformuler), une participation à des activités collectives.

Les sorties, les classes vertes
Le départ en classe verte peut s'envisager à la condition de respecter strictement le régime et les prises médicamenteuses. 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 suppléments alimentaires et les médicaments nécessaires. Le colis devra voyager avec l'enfant. Dans certains cas, un des parents de l'enfant peut accompagner.

Éléments favorisant le projet scolaire

Examens
Dans le cas où le jeune présente une lenteur et/ou des difficultés de concentration, l'aménagement d'un tiers temps peut être envisagé pour les examens. (Voir la fiche de la rubrique "Rendre l'école accessible" mise en lien dans la colonne de droite, intitulée "Examens : aménagements").

Continuité du parcours de scolarisation
Du fait des consultations de surveillance, des éventuelles séances de rééducation, de la nécessité de surveiller les enfants à domicile en cas d'épisode infectieux pour prévenir les décompensations et de possibles hospitalisations, les maladies du cycle de l'urée sont susceptibles de générer un absentéisme scolaire. On veillera à ce qu'une liaison soit assurée entre l'établissement scolaire et la famille ainsi qu'avec l'hôpital afin que les modalités de l'accompagnement pédagogique soient toujours anticipées. On veillera également à mettre en place et à préserver un lien social entre le jeune et ses pairs.

Collaboration de l'équipe pédagogique avec la famille et les structures de soin
La mise en place du PAI ou du PPS sera favorisée par un partenariat étroit entre la famille, l'équipe enseignante et l'équipe de soin.
Par ailleurs, selon les souhaits du jeune et avec l'accord de la famille, une information sur la maladie et sur le régime pourra être menée au sein de la classe avec la participation éventuelle de l'infirmière ou du médecin scolaire, ou d'un

médecin traitant, ou bien des parents du jeune concerné. Celui-ci doit pouvoir choisir le dispositif et les modalités de cette présentation. Cela ne doit pas être fait de façon systématique, il convient de respecter le désir de l'enfant de ne pas parler du régime et de la maladie à ses pairs.

Orientation scolaire et professionnelle
Elle est à envisager au cas par cas, selon les ressources et les difficultés spécifiques de chaque jeune en sachant qu'à l'âge adulte, il existe un large éventail de situations. Certains ont une insertion sociale, affective et professionnelle satisfaisante en milieu ordinaire. D'autres ont plus de difficultés et sont amenés à travailler en milieu protégé.

Récapitulatif des mesures à privilégier

- Considérer chaque jeune atteint d'une maladie du cycle de l'urée dans sa singularité, les troubles étant très variables.
- Travailler en équipe
- Veiller au respect strict du régime alimentaire
- Alerter la famille en cas de signe pouvant signifier une décompensation de la maladie (fièvre, troubles digestifs, écart de régime...)

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

Anomalie du cycle de l'urée / Déficit en OTC
Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Dyspraxie
Dyslexie et dysorthographie

Troubles des fonctions exécutives
Trouble Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDA/H)

Rendre l'école accessible

Rythmes scolaires
Projet d'orientation
Recherche de stage
Examens : aménagements
Relations avec les pairs
Récréations
Sorties scolaires : la préparation
Sorties scolaires : le déroulement
Aspects invisibles de la maladie
Fatigue
BIBLIOGRAPHIE : Scolarisation des élèves malades

Associations

Alliance maladies rares (AMR)
Les enfants du jardin
Les Feux Follets

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
Psychomotricité
Orthophonie
Orthoptie
Bilan neuropsychologique
Ergothérapie

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.

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 : Dossier documentaire INS HEA.

La restauration à l'école sur Eduscol (site du Ministère de l'Education nationale)

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.

Module de formation à distance pour les enseignants des classes ordinaires concernant les élèves porteurs de troubles des apprentissages sur le site Eduscol.

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.

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.

Annuaire des MDPH
Coordonnées des Maisons Départementales des Personnes Handicapées sur le site Action-sociale

Annuaire des Centres médico-psycho-pédagogique (CMPP)

sur le site Action-sociale

Annuaire des Centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP)

sur le site Action-sociale

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.

Ataxie

Grec : *taxis* = ordre ; a-privatif.
Absence ou grandes difficultés d'équilibre. La démarche est titubante, l'équilibre debout, voire même assis, est fragile. La cause la plus fréquente est une atteinte cérébelleuse où s'ajoutent dans cette forme de paralysie cérébrale des gestes imprécis, mal coordonnés et des tremblements.

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.

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.

Métabolisme

Grec: *métabole*= transformation, changement
Transformations moléculaires et énergétiques qui se déroulent dans la cellule ou dans l'organisme vivant.

Orthophonie

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

Praxie

Capacité d'exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé.

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.

Urée

L'urée est une substance azotée, qui est le produit de la dégradation des protéines dans l'organisme. Elle est éliminée par les reins, dans l'urine.

Enquête et partage

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

Tous à l'école