Tous à l'école

Bardet-Biedl (syndrome de) : aspects médicaux, BEP

Qu'est-ce que le syndrome de Bardet-Biedl ?

Un syndrome est un ensemble de symptômes, signes ou anomalies définissant une maladie reconnaissable. Ce syndrome, d'origine génétique, a été décrit pour la première fois en 1920 par Bardet puis par Biedl en 1922.

Le syndrome de Bardet Biedl (SBB) se manifeste essentiellement par une obésité, des troubles de la vue, des anomalies des mains et des pieds (présence de 6 doigts ou 6 orteils), une atteinte rénale, hormonale et des difficultés d'apprentissage. L'importance des troubles est variable d'un enfant à l'autre.

Les élèves atteints du syndrome de Bardet-Bield peuvent être, selon les situations, scolarisés en milieu ordinaire ou dans des dispositifs d'enseignement spécialisés. L'accompagnement par un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap ou AESH (antérieurement Auxiliaire de Vie Scolaire ou AVS) est parfois, requis.

BEP (Besoins éducatifs Particuliers)

En effet, 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.

Pourquoi ?

Le SBB est d’origine génétique et correspond à un groupe de maladies appelé ciliopathies, c’est-à-dire touchant les cils primitifs. Le cil correspond à une excroissance de certaines cellules. Il existe des cils mobiles impliqués dans les mouvements des fluides de l’organisme et des cils immobiles dits primitifs qui servent à capter les informations sensorielles.

Le SBB est dû à la mutation d’un des 16 gènes (BBS 1 à 16) identifiés sur des chromosomes différents codant pour 16 protéines BBS, protéines servant au bon fonctionnement des cils primitifs. Pour les personnes de race blanche, BBS1 et BBS10 sont les 2 gènes majeurs impliqués dans 50 % des SBB. Les mutations des autres gènes ont été retrouvées dans d’autres ethnies. Dans 20% des cas de SBB, aucune des mutations connues n’est identifiée.

Le mode de transmission est le plus souvent autosomique récessif (les deux allèles d’un gène ont la mutation).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les enfants n’ont pas toujours d’anomalies à la naissance. Le diagnostic peut cependant être évoqué dès la période néonatale devant la présence de doigts ou d’orteils surnuméraires et d’anomalie rénale en cas de réalisation d’une échographie abdominale. Ce n’est véritablement qu’à l’entrée à l’école maternelle puis primaire que les premiers signes apparaissent avec :

Une **obésité** sévère précoce ayant débuté après la première année de vie alors qu’il n’existe souvent pas d’obésité dans la famille. Celle-ci est en rapport avec une faim intense difficilement contrôlable et s’aggrave avec le temps. Ces enfants ont tout le temps faim et consomment une quantité de nourriture excessive. Cette obésité est surtout abdominale et expose à un risque de diabète.

Un **retard des acquisitions très variable** d’un enfant à l’autre, puisqu’un déficit intellectuel touche moins de 50 % des patients et celui-ci est souvent modéré. Cependant même chez les enfants avec un QI dans la moyenne, les difficultés d’apprentissage sont possibles. Elles peuvent être dues à des troubles du langage, une lenteur à raisonner, un retard moteur et des troubles de l’attention.

Une **atteinte visuelle** touchant la rétine (rétinite pigmentaire) qui est quasi constante. Les premiers signes chez l’enfant sont une perte de la vision nocturne avec une difficulté à s’adapter à l’obscurité. Puis vers 5-6 ans, les enfants ont une altération de la vision périphérique et une vision en tunnel. Progressivement, l’atteinte devient centrale, évoluant jusqu’à une perte complète de la vue vers 20-30 ans. Des troubles de la vision des couleurs peuvent exister notamment pour le bleu et le jaune. Ces troubles de la vue peuvent contribuer aux difficultés d’apprentissage.

Une **atteinte rénale** progressive pouvant évoluer vers un mauvais fontionnement des reins sans qu’il n’y ait de symptômes cliniques évidents.

Une **atteinte endocrinienne** avec une insuffisance en hormones sexuelles parfois responsable d’anomalies génitales, de retard de puberté, voire de troubles de la fertilité à l'âge adulte.

Un **profil comportemental** particulier pouvant parfois gêner les enfants dans leurs apprentissages, celui-ci est en rapport avec une immaturité émotionnelle, des obsessions, une désinhibition ou une hyperactivité. D’autres signes moins fréquents sont cependant à connaître comme des troubles de l’audition, qui peuvent également contribuer à des troubles de l’apprentissage.

De plus, certains enfants ont des anomalies de la **marche** et des difficultés de **coordination**.

Quelques chiffres

Ce syndrome est rare en Europe où sa fréquence est de 1/125 000 à 1/175 000 des naissances. La fréquence est en revanche augmentée dans certaines populations comme les Bédouins du Koweit (1/17 000) ou les habitants de Terre-Neuve (1/13 000).

Traitement

Il n’existe pas actuellement de traitement spécifique pour guérir le syndrome de Bardet-Biedl. La prise en charge est symptomatique et préventive avec :

De l’**orthophonie** qui doit être débutée dès les premiers signes de troubles du langage avec un travail plus spécifique sur l’articulation et la construction des phrases ;

Un **régime alimentaire équilibré** sans grignotage avec limitation des apports caloriques établi par une diététicienne ;

Une rééducation en **orthoptie** pour lutter contre la baisse de la vision périphérique. Des précautions doivent être prises dès les premiers signes avec le port de verres protecteurs et filtrant la lumière. Il est conseillé d’éviter l’exposition au soleil et les lumières trop intenses pour diminuer les sensations d’éblouissement. En cas de baisse de la vision centrale, des verres grossissants ou des loupes doivent être proposés ;

De la **psychomotricité** pour aider à la réalisation d’exercices moteurs souvent réalisés avec lenteur et pour lutter contre les troubles de la coordination ;

Un **soutien psychologique** indispensable pour rechercher des troubles anxieux, des troubles de l’humeur. Cette prise en charge est également nécessaire pour le suivi de l’obésité et la quête de la perte de poids.

Sur le plan médical, une surveillance est nécessaire par :

- Un **ophtalmologue** pour estimer l’évolution de la vision au cours du temps ;

- Un **néphrologue** pour dépister d’éventuelles anomalies rénales et leurs complications, notamment l’hypertension artérielle et les lésions osseuses secondaires. Les enfants ont parfois besoin d’une dialyse soit par épuration directe du sang (hémodialyse) soit en utilisant une membrane de l’abdomen, le péritoine, comme filtre (dialyse péritonéale) ;

- Un **endocrinologue** pour évaluer le retard de la croissance et de la puberté et pour déterminer si un traitement par hormone de substitution doit être proposé ;

- Un **ORL** pour dépister une surdité ;

- Un **chirurgien** pour corriger les anomalies éventuelles des doigts ou des orteils.

Quelles modalités de scolarisation ?

Les jeunes atteints du syndrome de Bardet-Bield peuvent avoir des difficultés d'apprentissage, mais ce n'est pas toujours le cas. Cependant, leurs difficultés, quand elles sont présentes, sont parfois augmentées du fait de troubles visuels et d'une diminution légère de l'audition qui passe inaperçue. Certains ont un retard de langage, d'autres un déficit intellectuel généralement modéré, rarement sévère.

Aussi, les élèves porteurs du syndrome de Bardet-Bield peuvent-ils être scolarisés en classe ordinaire.

Mais du fait de la sévérité de leur atteinte visuelle ou pour d'autres en fonction d'une atteinte cognitive entravant leurs apprentissages, certains peuvent être scolarisés en Ulis (Unité d'inclusion scolaire), ou en UE (Unité d'Enseignement) dans un établissement spécialisé.

L'accompagnement par un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap ou AESH est parfois requis.

Leur scolarisation peut donc s'inscrire dans le cadre d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) ou d'un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS).

Comment faciliter la vie quotidienne à l'école ?

Du fait des malformations peuvant toucher les reins et les voies urinaires, certains jeunes ont des troubles de la régulation de la quantité d'eau dans le corps. Il peut s'ensuivre des envies fréquentes d'uriner et des moments de soif intense. Il est donc important pour eux d'avoir un accès libre aux toilettes (d'autant qu'ils ont parfois aussi des troubles digestifs) et ils doivent pouvoir boire selon leurs besoins.

L’obésité sévère, une taille parfois plus petite que la moyenne, des troubles de la phonation (façon anormale de produire des sons) nécessitent l’instauration d’un climat bienveillant dans la classe pour prévenir les risques de moqueries ou de stigmatisation liés à ces aspects visibles de la maladie. (Voir la fiche : Aspects visibles de la maladie)

Comment favoriser la continuité du parcours scolaire ?

Une **prise en charge précoce et régulière** permet de limiter l’aggravation des troubles. Les troubles visuels demandent un suivi par des équipes spécialisées (ophtalmologues, orthoptistes). En outre, les jeunes doivent être suivis régulièrement en pédiatrie et pour quelques-uns d’entre eux en pédopsychiatrie. Peuvent aussi être nécessaires un suivi orthophonique et un appareillage auditif. De ce fait, l’élève peut être souvent absent pour des consultations ou des séances de rééducation. Son emploi du temps doit alors être aménagé et, s’il ne bénéficie pas du même volume d’heures d’enseignement, des objectifs prioritaires vont devoir être choisis. Si les disciplines comme le français ou les mathématiques sont souvent privilégiées, il faut également prendre en considération l’intérêt des activités d’expression ou des activités scientifiques pour ces élèves. (Voir les fiches de la rubrique jaune concernant différents thèmes : sciences, arts visuels, théâtre, projets…)
Quand des interventions chirurgicales sont nécessaires pour ces jeunes, des liens doivent être établis avec les enseignants de l’hôpital ou du Sapad. Ce potentiel absentéisme demande de veiller à ce que l’élève garde un lien avec ses camarades et que ses retours en classe soient aménagés.

Les **échanges entre les enseignants et le médecin et l’infirmière de l’Education nationale**, le **travail en partenariat avec un Sessad** (Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile) ou un SAAAIS (Service d’aide à l’acquisition de l’autonomie et à l’intégration scolaire), la participation aux Equipes de Suivi de la Scolarisation (ESS), quand l’élève bénéficie d’un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS), contribuent à la qualité de l’accompagnement de l’élève et de sa famille.

Quelles adaptations spécifiques concernant les troubles visuels ?

Dans le syndrome de Bardet-Biedl, la rétinopathie pigmentaire mène souvent à une perte progressive de la vision périphérique qui peut être illustrée par une vision dans un tunnel. La perte de la vue est graduelle, elle se développe progressivement pour atteindre la cécité à l'âge adulte, même si certaines personnes conservent une petite partie de vision jusqu'à un âge avancé.

Le premier symptôme, le plus couramment rencontré, est la difficulté de voir dans des ambiances peu éclairées. Les variations lumineuses sont également souvent gênantes dans les déplacements et la vie quotidienne. Le second symptôme est la diminution du champ visuel sur les côtés, ainsi qu'en bas et en haut. On parle de vision tubulaire.

La photophobie, sensibilité anormale à la lumière peut exister à un stade avancé de la maladie.

Les **aménagements matériels** à prévoir peuvent principalement concerner :

- l'accessibilité du lieu de scolarisation (Voir aussi les fiches concernant les sorties scolaires : sorties scolaires préparation et sorties scolaires déroulement) ;

- l'accessibilité dans l'établissement, et plus spécifiquement au local classe ; il est nécessaire de prévoir un temps de visite conséquent pour que l'élève repère les couloirs, les salles de classe, le préau, les toilettes, la cour de récréation, la vie scolaire, la bibliothèque… (Voir également fiche : Récréations) ;

- l'aménagement de l'espace individuel de travail (mobilier, outils spécifiques), l'anticipation qui concerne les documents adaptés. La place de l'élève dans la classe doit répondre à plusieurs besoins : ne pas l'isoler de ses camarades, dos à la lumière s'il souffre de photophobie, à proximité du tableau s'il peut le lire et d'une prise pour brancher lampe individuelle et ordinateur en fonction de ses besoins. (Voir la fiche : Déficience visuelle).

En cas de vision tubulaire, la discrimination visuelle centrale étant souvent intacte, l'élève peut lire en noir. Mais si le champ visuel est très réduit, le jeune peut avoir des difficultés pour la prise de repères sur l'espace de la feuille.

Il faut souligner que la qualité de la vision restante est susceptible de changer au cours de la journée, du fait de la fatigue générale et de la fatigue engendrée par les efforts de concentration.

Il faut attacher une importance particulière à la **lisibilité des documents** : qualité des photocopies, bon contraste figure-fond ; lignes suffisamment espacées pour faciliter le repérage, organisation claire de la présentation... Attention ! il ne faut pas agrandir les documents pour les élèves ayant une vision tubulaire.

En cas de syndrome de Bardet-Biedl, il peut arriver que des anomalies dans la vision des couleurs gênent l'élève quand les activités scolaires s'appuient sur des supports comportant des codes de couleurs. Ainsi, l'interprétation de cartes de géographie peut conduire à devoir adopter un autre type de code (hachures, pointillés, nuances de gris suffisamment contrastées...).

Il est indispensable d'**oraliser le plus possible tout ce qui est écrit**, ce qui est bénéfique pour tous les élèves, et de veiller à ce que l'élève ne s'isole pas, en le sollicitant, en l'incitant à se rapprocher des sources d'information visuelles si nécessaires, ce qu'il ne fait pas forcément spontanément. Remplacer quand c'est possible les travaux écrits par une activité orale. Adapter le rythme de travail de l'élève qui peut être plus lent dans la prise d'informations et dans la réalisation des écrits.

Quel est l'intérêt particulier de l'éducation à la santé ?

Les élèves atteints du syndrome de Bardet-Biedl doivent fréquemment suivre un régime alimentaire (régime équilibré, parfois régime avec limitation d'apport des sucres et des graisses, parfois sans sel) et prendre des médicaments. L'éducation à la santé, notamment ce qui concerne l'alimentation, la nutrition et les bénéfices de l'activité physique sont des éléments essentiels que l'école peut leur apporter à travers la découverte du monde, les sciences de la vie et l'EPS.

Comment adapter en EPS ?

Les adaptations sont à mettre en place en se référant au Projet d'Accueil Individualisé (PAI) ou au Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) de l'élève. La connaissance de l'élève et le dialogue qui s'instaure avec lui permettent d'affiner progressivement les adaptations. En outre, le médecin scolaire est un interlocuteur pour les enseignants sur ces questions.

En cas de troubles visuels, il est généralement nécessaire d'adapter le rythme d'apprentissage. En effet, l'enseignement en EPS s'appuie beaucoup sur des repères visuels. Il faut observer les capacités de l'élève à s'approprier les consignes car la maîtrise de la langue est un facteur majeur de compensation de la déficience visuelle. Cela induit pour l'enseignant de veiller à la précision de ses consignes, ce qui est bénéfique à l'ensemble des élèves. Pour certaines activités, selon les cas, du matériel adapté peut être utile (ballons sonores, cordes de course, minuteurs sonores…)

Du fait de l'atteinte rétinienne, peuvent être contre-indiquées les activités présentant un risque de « choc ». La prise en compte de la sécurité de l'élève nécessite de veiller à la perception du milieu et de ses obstacles matériels ainsi qu'à la perception des autres élèves.

Les dispenses pour les cours d'EPS doivent rester exceptionnelles et limitées dans le temps. Pour les élèves atteints d'obésité sévère, on veillera à adapter les activités et à prendre en compte l'essoufflement ou les douleurs articulaires qu'ils peuvent présenter. Il s'agira par exemple de permettre à l'élève de faire des pauses pendant l'effort et de privilégier les activités de durée longue et d'intensité modérée.

Quel peut-être le rôle des AESH ?

L'accompagnement humain des élèves atteints du syndrome de Bardet-Bield est parfois nécessaire.

En cas de troubles visuels, il s'agit notamment de réaliser les tâches suivantes :

- Accompagner les **déplacements** (interclasses, récréations, restauration scolaire, toilettes, CDI, gymnase, stade, sorties scolaires) et les actes de la vie quotidienne (repas, habillage/déshabillage) ;

- Surveiller les **récréations** ;

- Accompagner des activités en **EPS** ;

- Quand l'élève est brailliste, anticiper l'adaptation des **supports en Braille** selon les délais nécessaires pour les transcriptions. Veiller à l'accès au matériel pour chaque cours : livres en braille, imprimante, Perkins, cubarithmes ;

- Accompagner l'élève pour **l'organisation et le rangement du poste de travail** ;

- Assurer un rôle de **secrétariat** pour certains exercices ou certaines évaluations ;

- **Favoriser la participationr de l'élève** aux activités de la classe en lui permettant une meilleure conscience de ce qui se passe en classe (qui lève la main, qui arrive en retard, pourquoi tout le monde rit, lire les affichages dans le hall, les couloirs…).

En cas de difficultés d'apprentissage :

- Pousser le jeune à l'**autonomie**, en le valorisant et en lui donnant confiance en lui ;

- Veiller à **éliminer les sources de distraction** (garder uniquement le matériel nécessaire à l'activité sur la table, limiter les bavardages…) ;

- Aider à faire des **liens entre les apprentissages** (rappel sur des cours précédents, liens des activités scolaires avec le vécu de l'élève…).

Comment adapter les examens ?

Selon les besoins du jeune, différents aménagements sont possibles, qui permettent le recours aux aides techniques ou humaines en cohérence avec celles utilisées par le jeune au cours de sa scolarité.

(Voir la fiche de la rubrique "Rendre l'école accessible" mise en lien dans la colonne de droite, intitulée "Examens : aménagements").

L’avenir

Sur le plan médical, à l’âge adulte, les patients atteints du syndrome de Bardet Biedl ont des troubles de la vue souvent avancés, certains deviennent aveugles avant l’âge de 30 ans nécessitant parfois l’aide d’une tierce personne ou une prise en charge dans des institutions spécialisées pour aveugles. La dégradation progressive de la vue permet en général au jeune adulte d’acquérir une certaine autonomie. Les déplacements peuvent être améliorés par des chiens guides. La thérapie génique est un espoir dans le traitement de la maladie de la rétine associée au syndrome. Un diabète non dépendant de l’insuline peut apparaître chez le jeune adulte, nécessitant un traitement médicamenteux. Le pronostic de la maladie dépend également de l’atteinte rénale, certains patients ayant des anomalies rénales sévères qui nécessitent dans de rares cas une greffe rénale.

Les choix d'orientation scolaire et de la formation professionnelle se font en concertation avec le jeune, son entourage familial, les enseignants, les soignants qui le suivent (ophtalmologues, rééducateurs, psychologues…) Ils s’appuient sur son niveau scolaire mais aussi sur ses capacités de communication, son autonomie dans les déplacements et dans la vie quotidienne, ses compétences dans l’utilisation des TICE…

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

Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Obésité sévère : BEP
Déficience visuelle, maladies : BEP
Surdité de l'enfant
Insuffisance rénale chronique : BEP
Dysphasie
Troubles des fonctions exécutives

Rendre l'école accessible

Projets pédagogiques
Rythmes scolaires
Projet d'orientation
Recherche de stage
Examens : aménagements
Récréations
Sorties scolaires : la préparation
Sorties scolaires : le déroulement
Aspects visibles de la maladie
BIBLIOGRAPHIE : Scolarisation des élèves malades

Associations

Association BBS (Bardet- Biedl Syndrome)
Alliance maladies rares (AMR)

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
Orthoptie
Orthophonie
Psychomotricité

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.

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.

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 INS HEA.

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

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

Syndrome de Bardet-Biedl ORPHANET
Orphanet, portail d'information sur les maladies rares, présente un document détaillé destiné aux parents avec des explications simples sur la maladie, ses causes et sa prise en charge.

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.

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)

Glossaire

Autosomique

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

Récessif

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

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.

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.

AESH

Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap (auparavant AVS)

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.

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.

Orthophonie

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

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

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.

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).

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.

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).

Service de soins à domicile (Sessad)

Il s'agit de structures du secteur médico-social qui accueillent des enfants ou adolescents porteurs de handicap, souvent jusqu'à l'âge de 20 ans, pour une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Les professionnels du SESSAD peuvent intervenir directement sur les lieux de vie du jeune (domicile, école...).

Allèle

Une des différentes formes que peut prendre un même gène. Les allèles occupent la même position sur les chromosomes homologues.

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.

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.

AESH

Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap (auparavant AVS)

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.

Service de soins à domicile (Sessad)

Il s'agit de structures du secteur médico-social qui accueillent des enfants ou adolescents porteurs de handicap, souvent jusqu'à l'âge de 20 ans, pour une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Les professionnels du SESSAD peuvent intervenir directement sur les lieux de vie du jeune (domicile, école...).

Enquête et partage

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

Tous à l'école