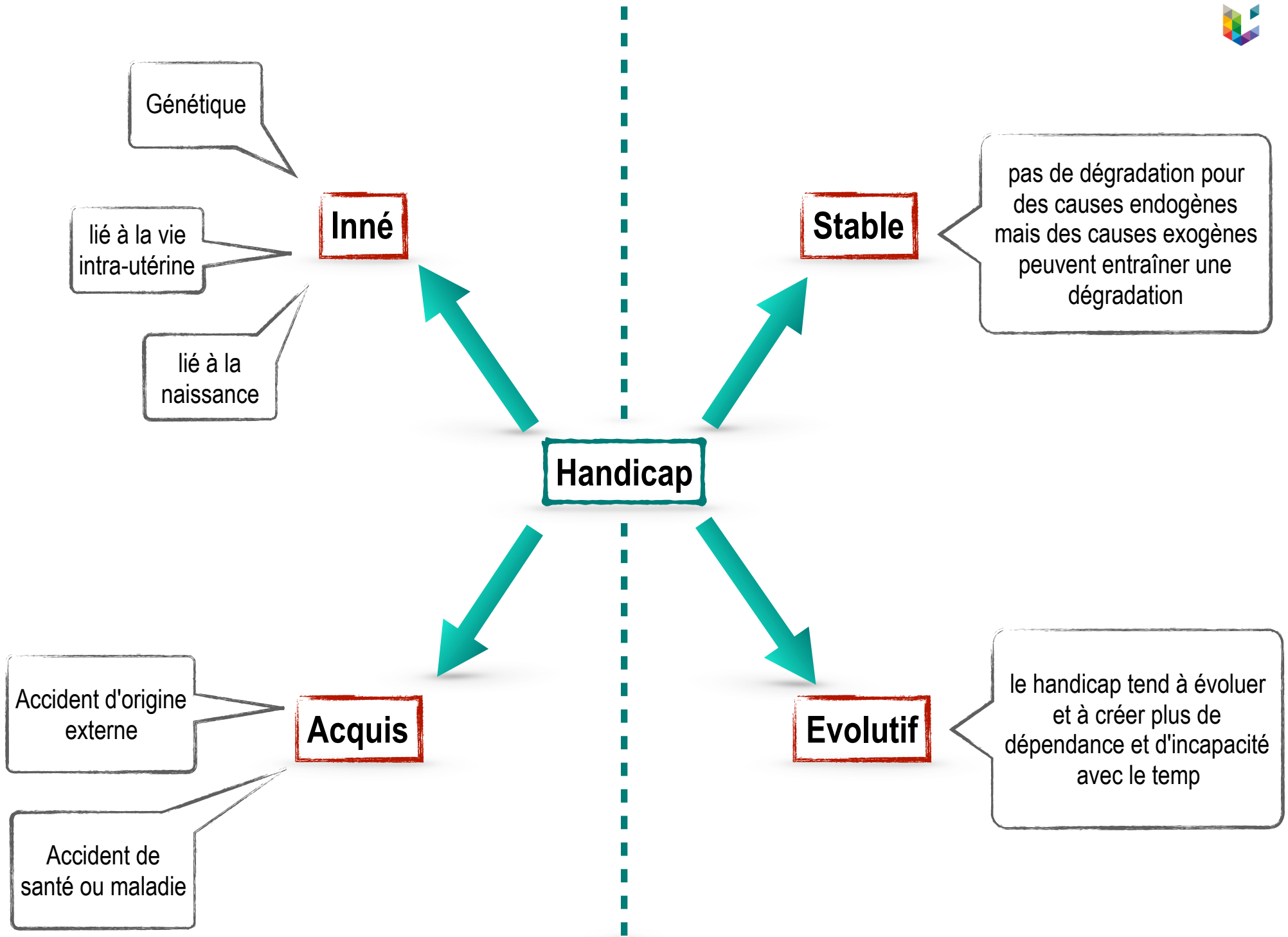
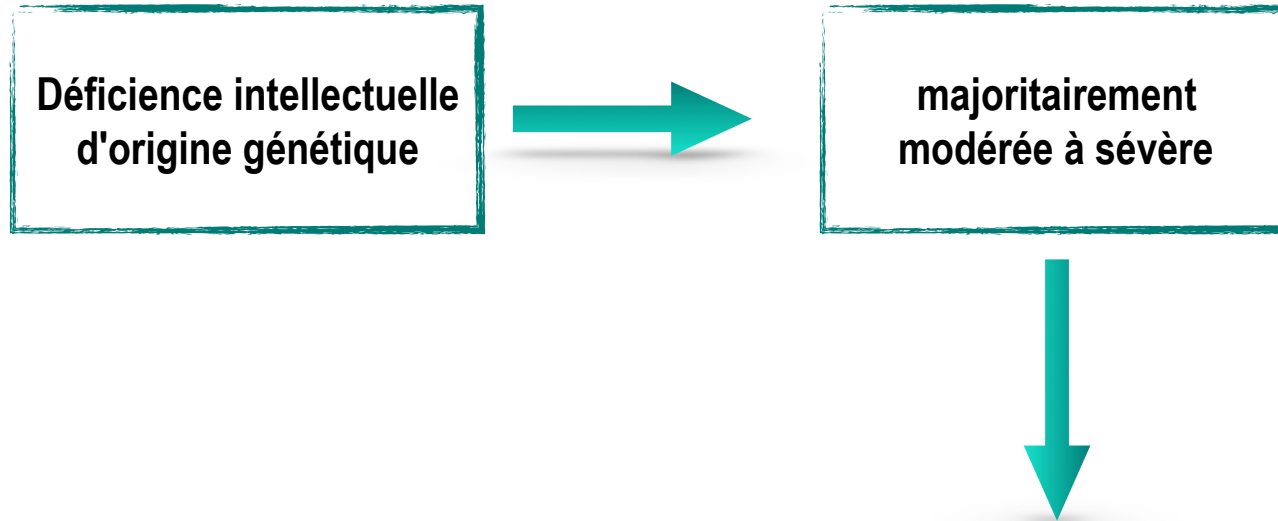


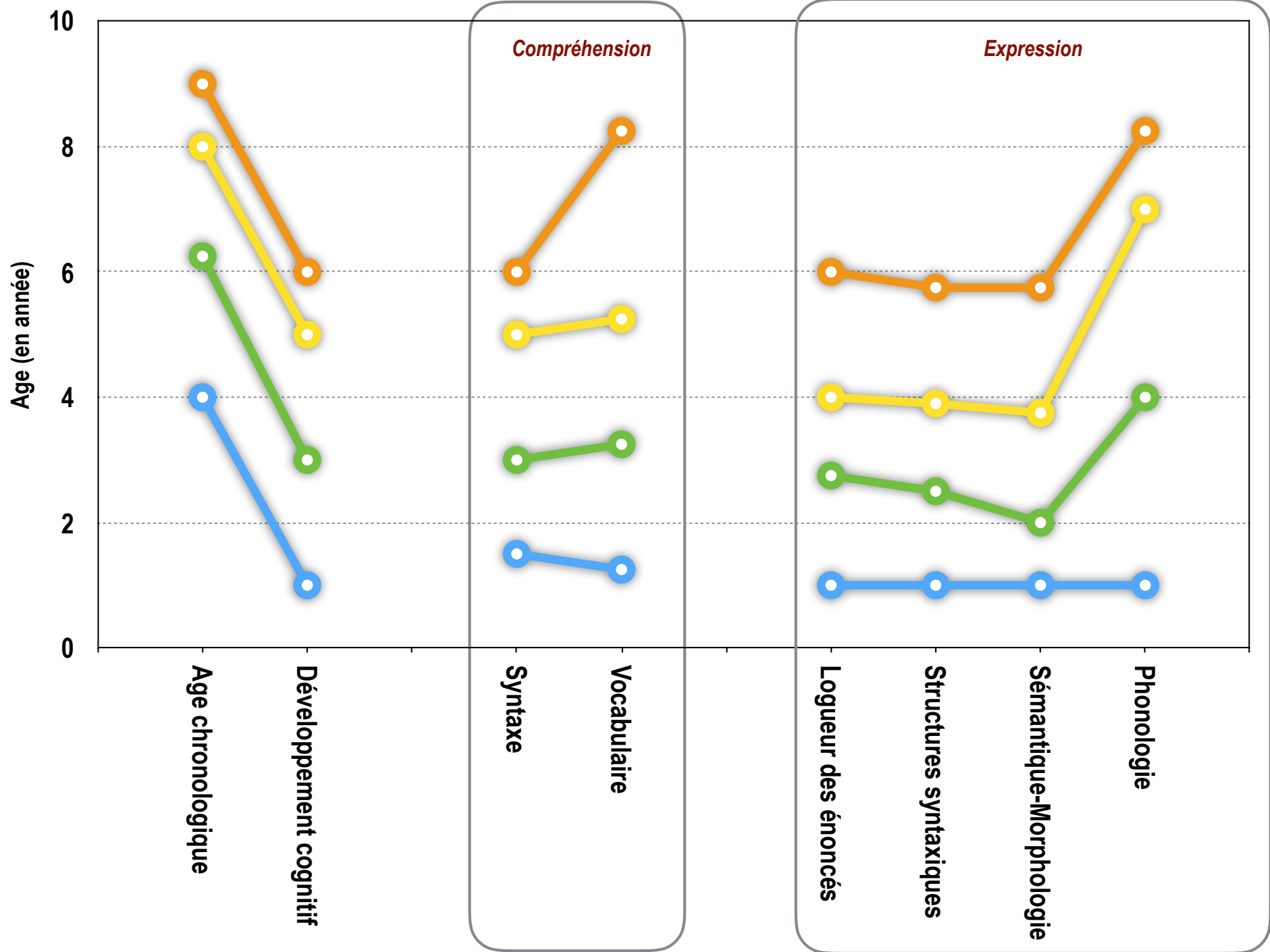
# Profils langagiers et développement cérébral atypique :

## Profils langagiers dans les syndromes génétiques





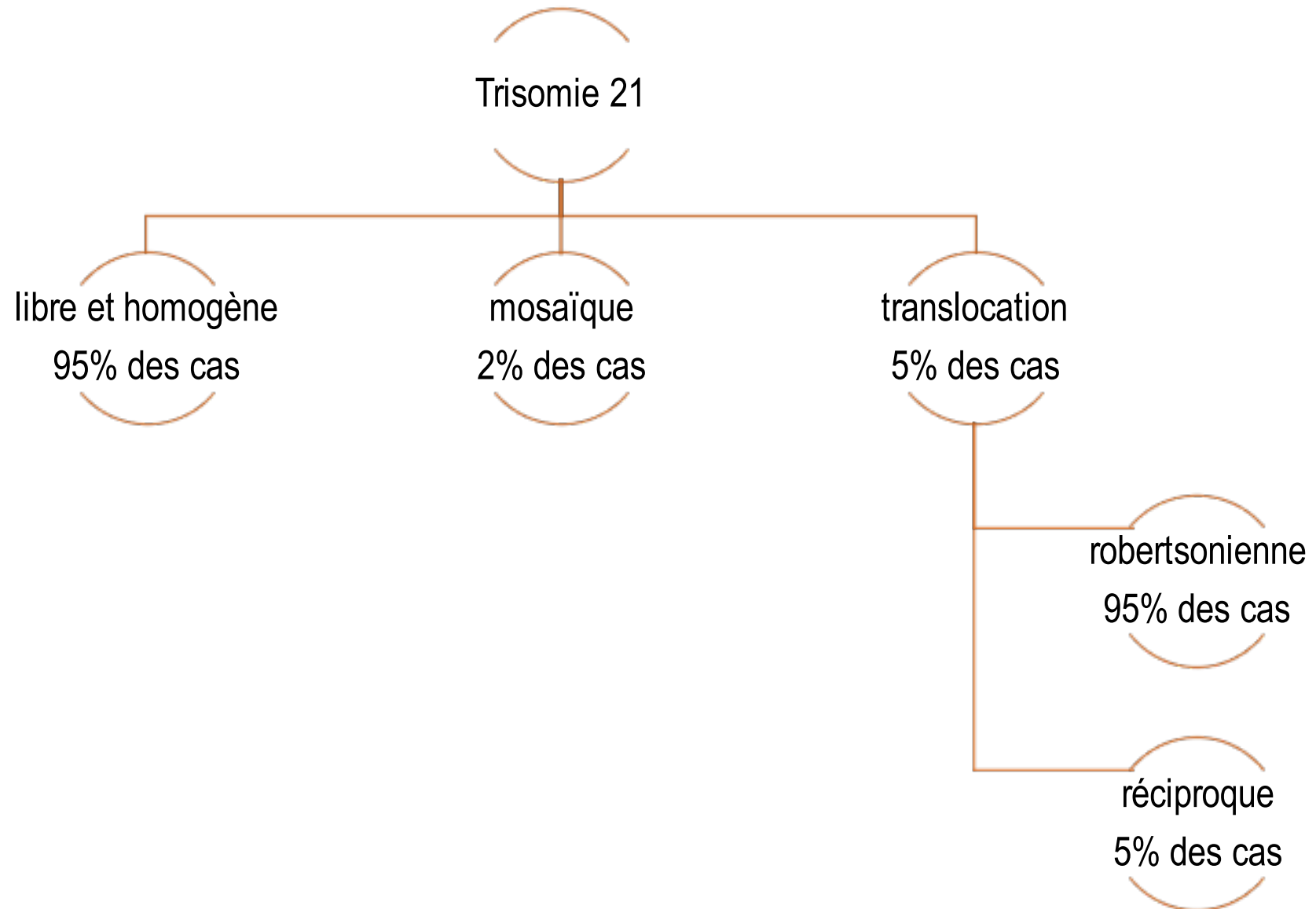
<b>Organiques</b>	<b>Génétiques</b>	Anomalies chromosomiques	15 %
		Syndromes reconnaissables	2 %
		Syndromes liés à l'X	10 %
		Maladies monogéniques	10 %
	<b>Acquises</b>	Complications de la prématurité	5 %
Maladies métaboliques		8 %	
<b>Non-organiques</b>	<b>Facteurs environnementaux</b>	13 %	
<b>DI idiopathiques</b>		35 - 40 %	



Performances moyennes, d'enfants DI d'étiologies indifférenciées d'après Miller et al., 1978



**Unicité ou variabilité ?  
L'aspect intra-syndromique**





**Unicité ou variabilité ?  
Un chromosome, une altération ?**

**Triple X**  
47XXX

**Klinefelter**  
47XXY

**Turner**  
45X0

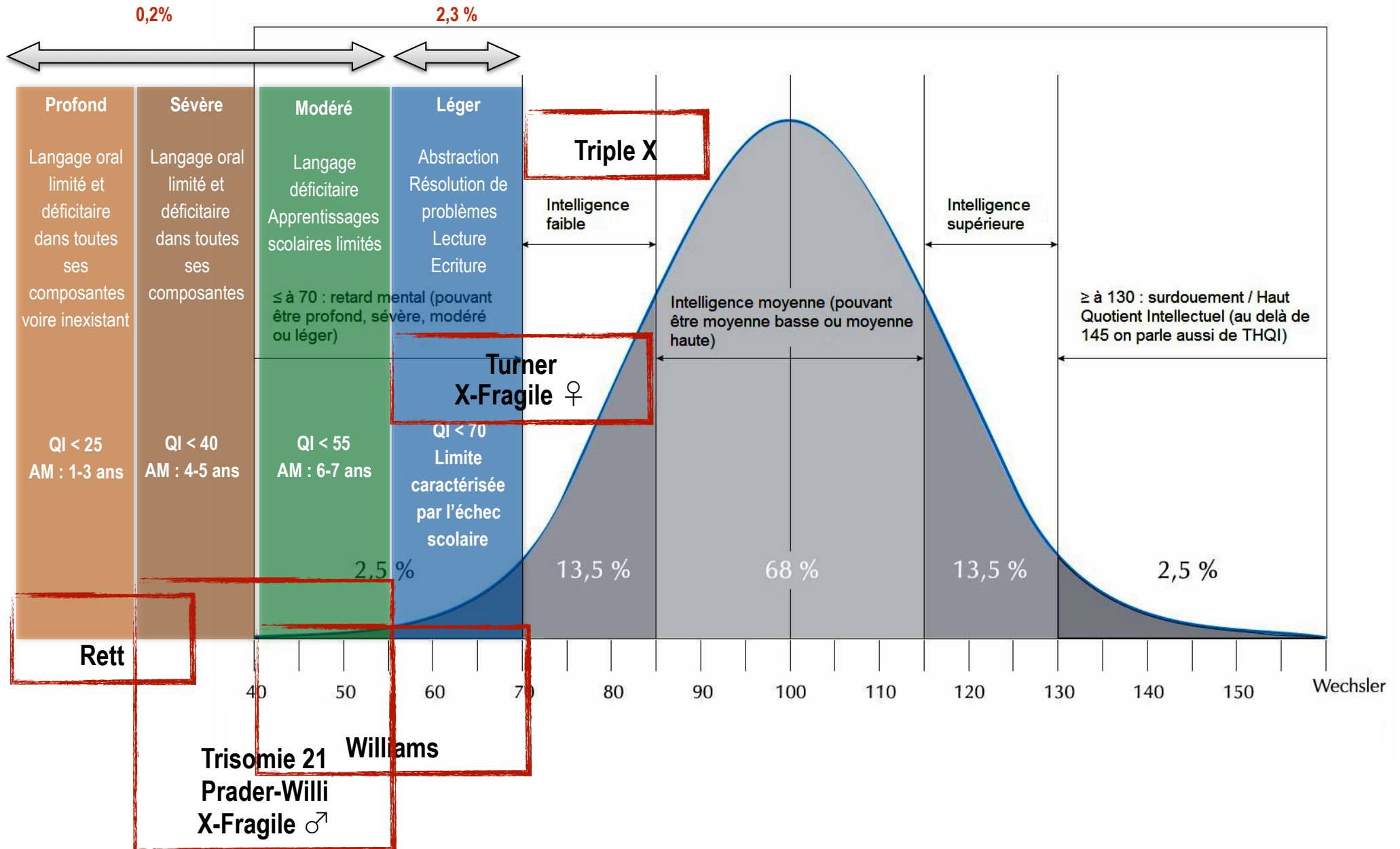
**Rett**  
mutation du gène  
MeCP2

**X-fragile**  
mutation du gène  
FMR1



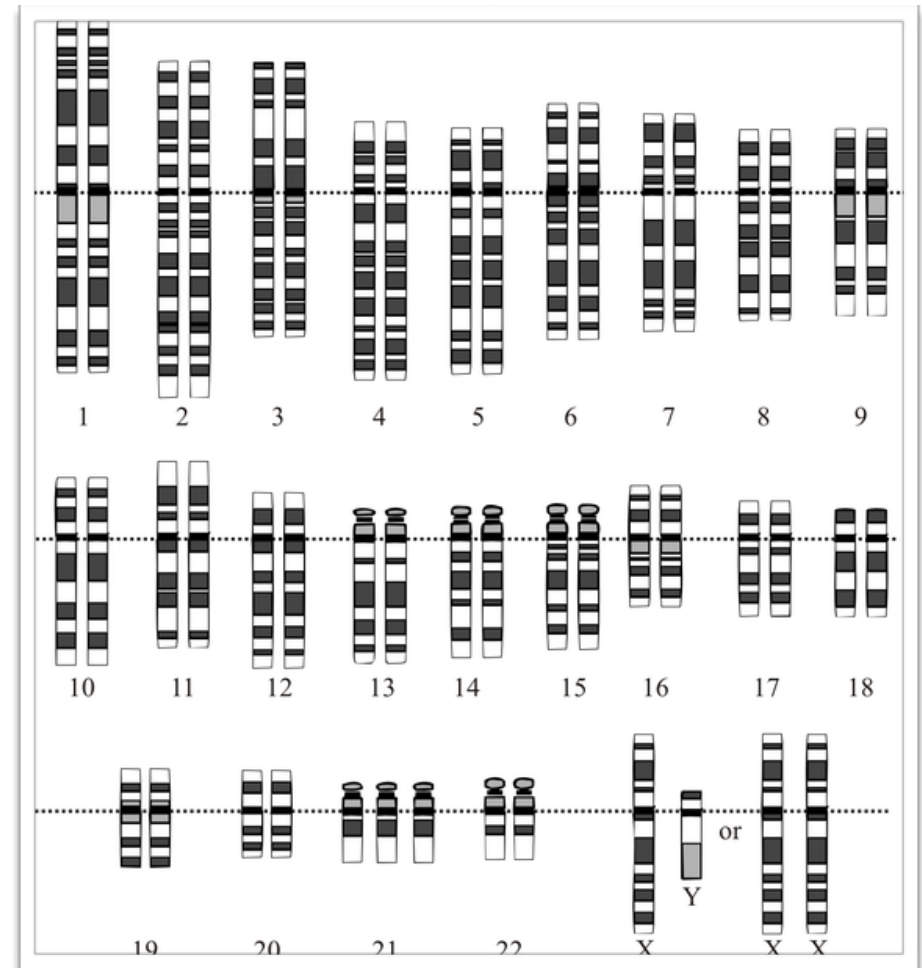


# Unicité ou variabilité ? Un niveau de déficience, un profil langagier ?





***Déficiência  
intellektuelle  
d'origine  
génétique -  
La spécificité  
syndromique***



[https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/1/11/Down\\_Syndrome\\_Karyotype.png/558px-Down\\_Syndrome\\_Karyotype.png](https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/1/11/Down_Syndrome_Karyotype.png/558px-Down_Syndrome_Karyotype.png)



## L'utilité générale du diagnostic étiologique d'une déficience ?

- Surtout utile dans le cadre d'une déficience intellectuelle
- Peut également être intéressant dans d'autres types de handicaps (sensoriel, physique, troubles comportementaux)

Connaître la cause  $\Rightarrow$  pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?



### Affiner le pronostic

- Risque-t-il de régresser ou continuera-t-il à évoluer ?
- Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier, être autonome ?

### Guider le traitement

- Est-ce qu'il y a des techniques/aides pour améliorer ses capacités ?
- Y a-t-il des complications à éviter ?

### Préciser le conseil génétique (selon les cas)

- Quel est le risque d'avoir un autre enfant présentant la même déficience ?
- Quel est le risque pour sa descendance (en cas de fertilité) ?

# Bien connaître les profils syndromiques mais pourquoi ?



- afin de déterminer dans quelle mesure **langage** et **cognition** interagissent et peuvent s'influencer
- afin de savoir si un profil langagier est attribuable à la DI en général ou s'il est spécifique à un syndrome en particulier



les premières recherches en 1970

- Syndrome de Williams = prototype de la modularité dans l'organisation cérébrale et indépendance langage-cognition
  - ➔ langage préservé
  - ➔ déficience intellectuelle



les recherches récentes

- ne supportent pas cette hypothèse de modularité dans l'organisation cérébrale
- plutôt en faveur d'une interdépendance entre langage et cognition avec des patterns de forces et de faiblesses dans d'autres domaines cognitifs

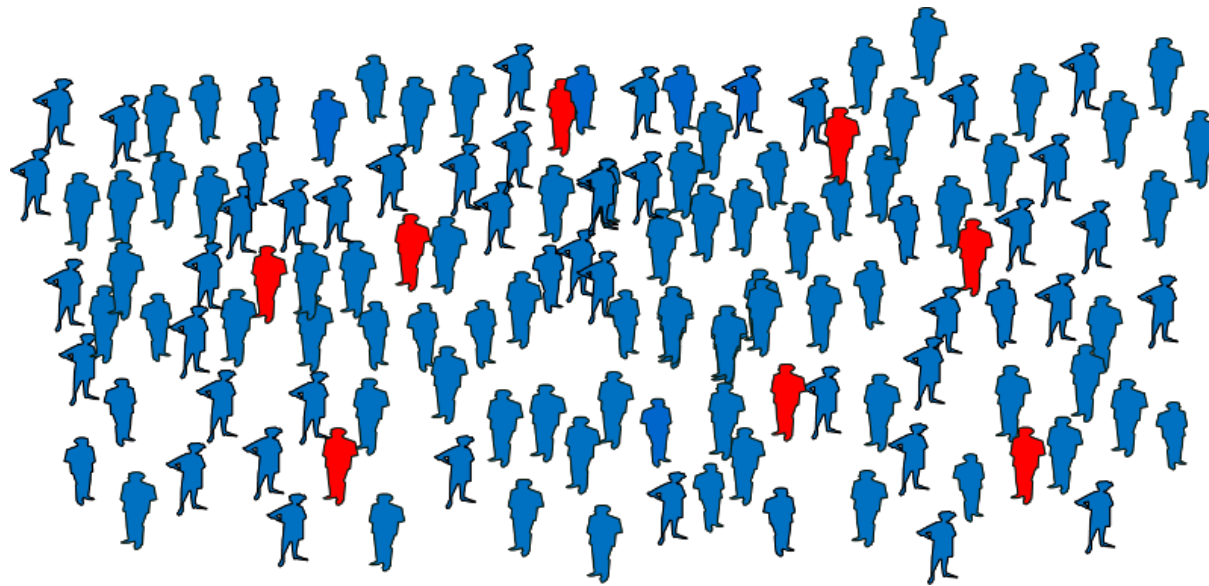


***Parole, langage et  
communication  
orale dans la  
trisomie 21***





En France et en Belgique  $\pm$  1/1200 naissances vivantes  $\rightarrow$  cause la plus fréquente de déficience intellectuelle génétique



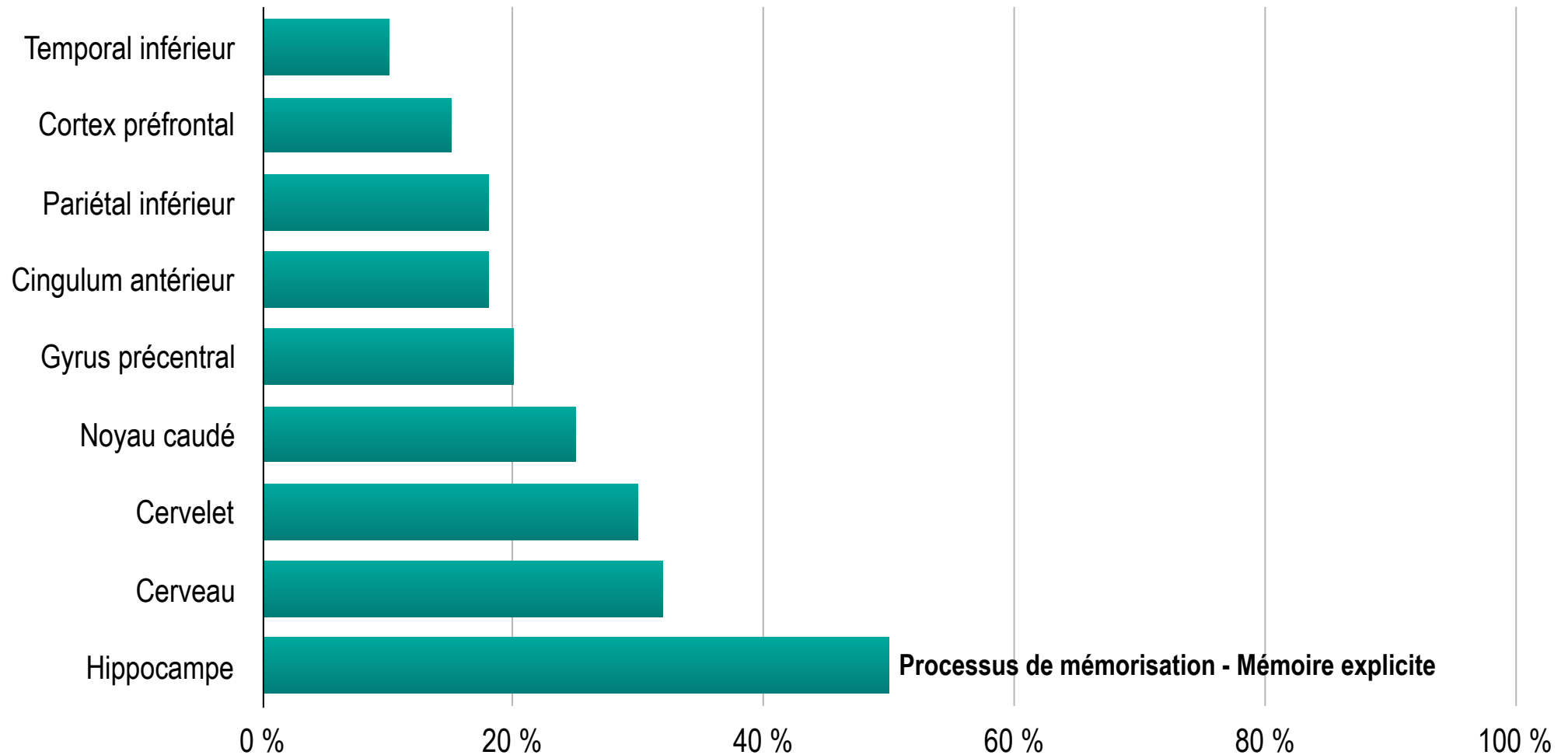
En Belgique :

- une naissance tous les 3 à 4 jours
- environ 10.000 personnes atteintes du syndrome



## Anomalie structurelles et fonctionnelles organiques multiples

■ % de réduction



Beaucoup de troubles de l'apprentissage chez les T21 = sans doute liés aux processus cognitifs relevant :

- largement de l'hippocampe (Pennington et al., 2003)
- Même si implication du cortex cérébral et du cervelet n'est pas à négliger (Nadel, 2003)



## Aspects phonétiques et phonologiques

### Niveau segmental = globalement similaire à l'EN même si quelques ≠ (Stoel-Gammon, 1997, 2001)

- le babillage → période plus longue et persiste bien après l'acquisition des premiers mots
- à niveau de développement cognitif comparable, les erreurs sont significativement :
  - ▶ plus fréquentes
  - ▶ plus variées
  - ▶ moins consistantes
  - ▶ pour certaines, différentes de celles habituellement observées chez l'EN → 8% sont inclassables (Cleland et al., 2010)
  - ▶ persistantes et encore fréquentes à l'âge adulte
  - ▶ plus fréquentes en conversation que dans les tâches d'imitation ou de dénomination d'images (= uniquement mots isolés)



## Niveau suprasegmental → nette tendance à la dysfluence

- difficultés touchant :
  - ▶ la fluidité de l'expression verbale
  - ▶ les caractéristiques prosodiques
- pourcentage significatif d'enfants et d'adolescents atteints de bégaiement :
  - ▶ prévalence de 30% contre 1% dans la population générale (Kent & Vorperian, 2013)
- bredouillement également fréquent → élocution rapide, dysrythmique, sporadique et désorganisée (Van Borsel & Vandermeulen, 2008)
- limitations de perception, imitation, usage spontané des éléments prosodiques du discours → intonation, accentuation, ton, rythme (Pettiano & Verhoeven, 2008; Kent & Verporian, 2013)

## Niveau de la voix → spécificités à noter

- rugueuse, enrouée, rauque → diminue l'intelligibilité
- 35% des enfants et adolescents et 60% des adultes : difficultés à se faire comprendre en dehors du cercle familial (Kumin, 1994) → seulement 5% ne semblent pas avoir de difficultés à ce niveau
- l'inintelligibilité augmente avec la longueur des énoncés



## Causes potentielles de ces difficultés segmentales et suprasegmentales

- **facteurs périphériques :**

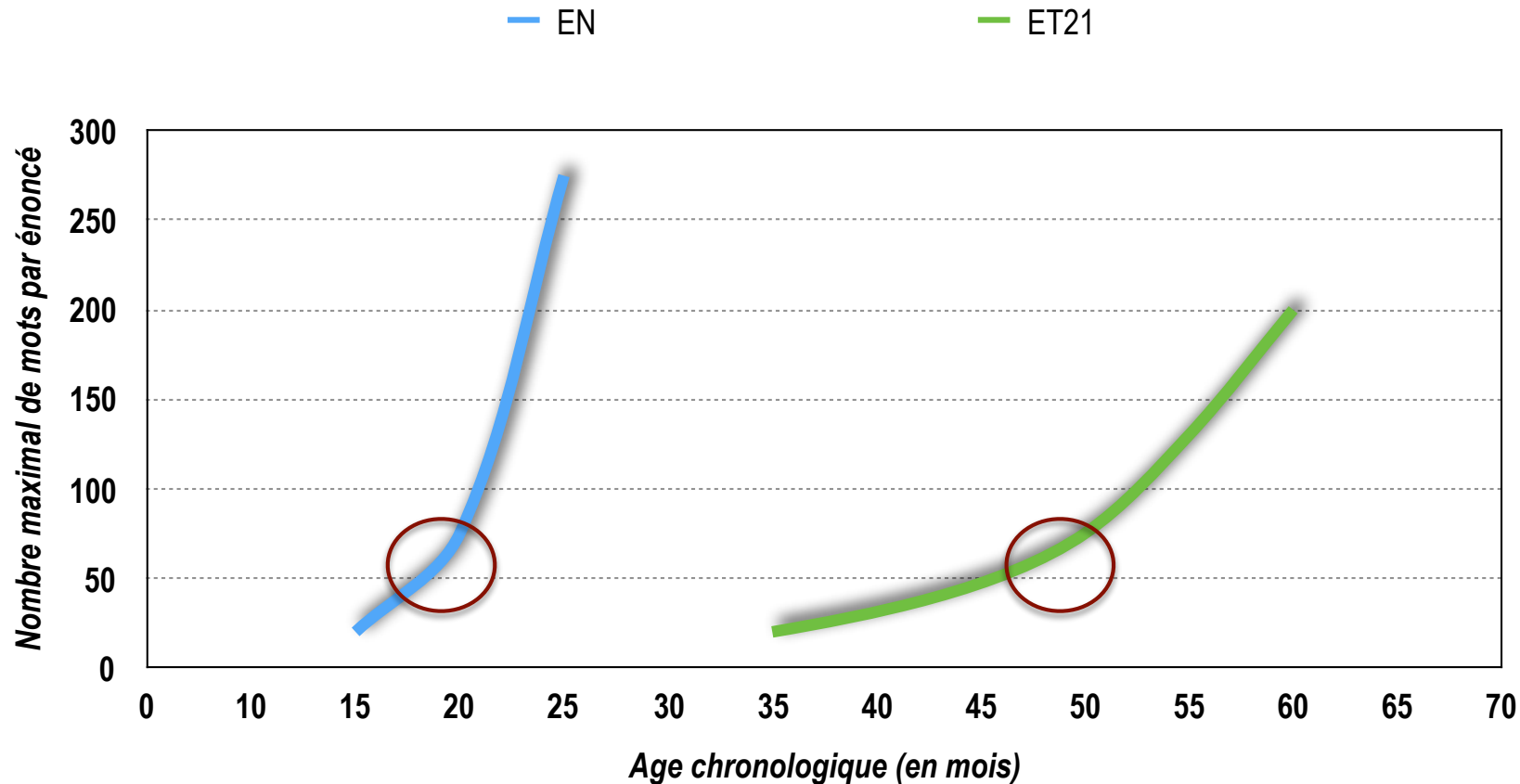
- ▶ pertes auditives modérées ou légères → otites répétées
- ▶ malformations anatomiques de la cavité buccale (langue, dentition)
- ▶ anomalies du larynx et des voies aériennes supérieures
- ▶ anomalies de la musculature faciale (innervation des muscles, groupes musculaires absents ou peu différenciés dont certains n'ont pas d'équivalent chez l'EN)
- ▶ problèmes de tonus musculaire au niveau de la sphère oropharyngée

- **facteurs centraux :**

- ▶ défaillance du contrôle des appareils respiratoire, phonatoire et articulatoire (dysarthrie)
- ▶ difficulté de planification des mouvements articulatoires permettant de produire et de combiner des sons et des séquences de sons en mots, phrases et suites de phrases

⇒ **apraxie ou dyspraxie verbale développementale** (Kumin, 2006)

## Aspect lexicaux



Evolution de la taille du vocabulaire en fonction de l'âge chronologique (d'après Berglund et al., 2006)

### Apparition des premiers mots :

- grand délai → en moyenne 21 mois
- retard augmente avec l'âge
- accroissement de la taille du vocabulaire relativement lent

cependant

les modalités du développement lexical de l'ET21 et de l'EN ne sont pas fondamentalement différentes

EN → 18 mois phénomène d'explosion lexicale

ET21 → observé plus tard et moins marqué



## Contenu du vocabulaire

**Globalement similaire à celui des EN** (d'un point de vue qualitatif)

- ▶ mêmes premiers **lexèmes** et mêmes **relations sémantiques** (Barrett et Diniz, 1989 ; Cardoso-Martins, Mervis & Mervis, 1985 ; Fowler, Gelman & Gleitman, 1994 ; Mervis, 1987) → mots relatifs aux routines, personnes et choses du quotidien (avec des sur- ou sous-extensions)
  - vocabulaire général
    1. noms
    2. verbes
    3. adjectifs relatifs aux personnes, objets, actions, événements, états et processus
  - vocabulaire relationnel
    - mots renvoyant aux relations spatiales, temporelles, dimensionnelles et quantitatives

# Principes et contraintes du développement lexical chez l'EN



<p><b>Principe de l'<u>objet entier</u></b> (Markman, 1990)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• un nouveau nom se rapporte à l'entièreté de l'objet et non à l'une de ses parties, à sa substance ou à ses propriétés</li></ul>	<p><b>Principe de l'<u>exclusivité mutuelle</u></b> (Markman, 1990)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• à chaque objet correspond un nom différent</li></ul>
<p><b>Principe <u>taxinomique</u></b> (Markman, 1990)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• les catégories lexicales sont composées d'objets de même type</li></ul>	<p><b>Biais se rapportant à la <u>forme</u></b> (Landau, Smith &amp; Jones, 1988)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• centration sur la forme de l'objet par rapport aux autres informations</li></ul>
<p><b>Biais se rapportant à la <u>fonction</u></b> (Kemler-Nelson, Russel, Duke &amp; Jones, 2000)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• centration sur la fonction de l'objet par rapport aux autres informations</li></ul>	<p><b>Principe de <u>contraste</u></b> (Clark, 1993)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• toute différence formelle renvoie à une différence de sens</li></ul>
<p><b>Principe de <u>conventionnalité</u></b> (Clark, 1993)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• les mots ont un sens conventionnel strict</li></ul>	<p><b>Principe de <u>référence</u></b> (Golinkoff, Mervis &amp; Hirsh-Pasek, 1994)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• les mots renvoient à des objets, actions ou attributs divers</li></ul>
<p><b>Principe d'<u>extensionnalité</u></b> (Golinkoff, Mervis &amp; Hirsh-Pasek, 1994)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• les mots réfèrent au-delà de leurs référents initiaux → la similitude perceptuelle et l'association fonctionnelle dirigeant les extensions</li></ul>	<p><b>Nouveau nom-catégorie sans nom - <u>N3C</u></b> (Golinkoff, Mervis &amp; Hirsh-Pasek, 1994)</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• les mots nouveaux renvoient à des catégories pour lesquelles l'enfant ne dispose pas encore de nom → principe renvoyant à la capacité d'associer un nouveau mot à une catégorie du niveau de base → capacité d'appariement rapide entre signifiant et référent après une seule exposition (fast mapping - Carey, 1978)</li></ul>

# Quid chez l'enfant avec une déficience intellectuelle ?



Principe de l'**objet entier** et **principe nouveau-nom / catégorie sans nom** (N3C) = les plus étudiés chez la personne T21

**Principe de l'objet entier** respecté  
(Rondal & Edwards, 1997)



T21 → habituellement intérêt sur les parties d'objet mais apprennent les mots pour les **objets en entier** et non pour une de leurs parties (Mervis & Bertrand, 1997)

**Principe N3C** entier respecté

- ▶ inférence de la connexion entre un nouveau mot et son référent
- ▶ compréhension d'un nouveau mot après la simple exposition à ce mot



- Les ET21 de 2 à 3 ans ne disposent pas de ce principe (Mervis & Bertrand, 1995)
- accèdent à ce principe plus tard que les EN
- **principe acquis = vocabulaire productif plus étendu** (Kim & Jang, 2002)



## A quoi se réfèrent les premiers mots de l'enfant ?

- Les gens (ex. *papa, maman, bébé*)
- Les animaux
- La nourriture
- Les parties du corps
- Les vêtements
- Les véhicules
- Les jouets et les objets que l'on trouve dans la maison
- La localisation dans l'espace
- Des mots relatifs à de routines sociales (ex. au revoir)



- variables d'une culture à l'autre
- les termes désignant les objets sont plus nombreux que ceux désignant des actions ou des états

## Les premières actions exprimées

- Faire
- Aller
- Avoir



- utilisent ces termes dans des contextes variés
- les contextes se restreignent au fur et à mesure que l'enfant connaît des termes plus précis
- les verbes de mouvement sont plus précoces que les verbes de cause ou de but dont la référence est plus difficile à saisir



Quand un mot est appris, il doit être **généralisé** à de nouvelles entités

### **base thématique**



relation spatio-temporelle contextuelle  
unissant les objets ou les événements  
→ le chien et sa niche, le joueur de tennis  
et sa raquette



les entités unies thématiquement  
n'appartiennent pas à la même catégorie

### **base taxinomique**



relations unissant des entités appartenant à la même  
catégorie  
→ un pékinois et un caniche appartiennent à la  
catégorie des chiens  
→ un chat et un chien appartiennent à la catégorie des  
mammifères



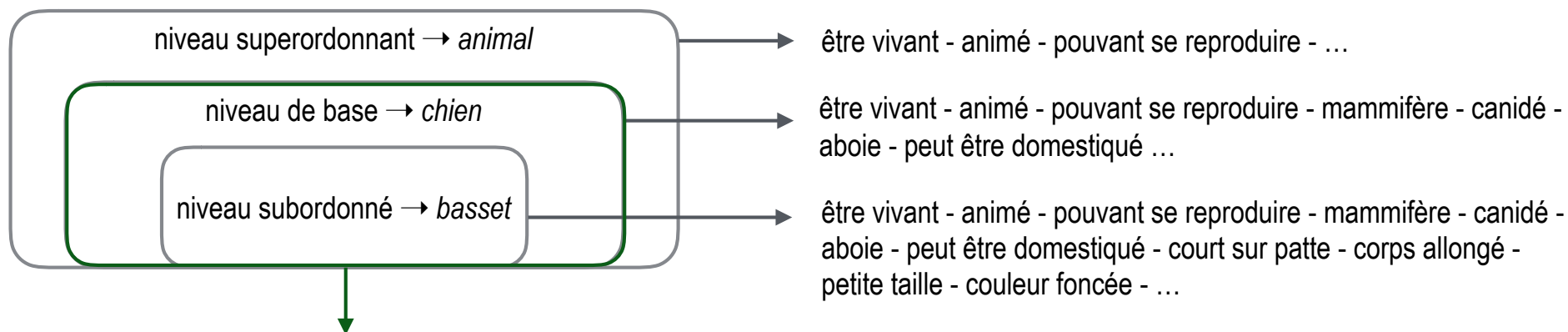
Quel type de **classification** l'enfant préfère-t-il ?

- à partir de 6-7 ans, les enfants privilégient les classification taxinomiques
- les jeunes → classifications thématiques : le manteau va avec le chien car on met son manteau pour aller promener le chien mais cela ne signifie pas qu'ils ne comprennent pas les relations taxinomiques

## Catégorisation et hiérarchies conceptuelles



Toute entité peut être classée à plusieurs niveaux de catégories → cf. déjà Rosh et al. (1970)



### Développement → les EDN

- apprennent à catégoriser au niveau de base avant de maîtriser les 2 autres niveaux
  - apprennent plus facilement les catégories du niveau de base que celles des 2 autres niveaux
- les objets = d'abord identifiés au niveau de base

→ les premiers noms acquis par l'enfant appartiennent en majorité au niveau de base

### Développement → les EDI

- catégorisation d'objets organisées comme celles des EDN
- sont aussi sensibles à la primauté du niveau de base dans la catégorisation d'objets et dans l'apprentissage de mots (Tager-Flusberg & Sullivan, 1998) même si un retard est observé (Rondal & Edwards, 1997)



### **En résumé :**

3 points communs dans le domaine du développement lexical entre l'ET21 (en particulier) et l'EDN

1. l'hypothèse de l'objet entier est acceptée

Qualitatif 👍

2. le vocabulaire initial est concentré sur les mêmes sous-ensembles limités de catégories

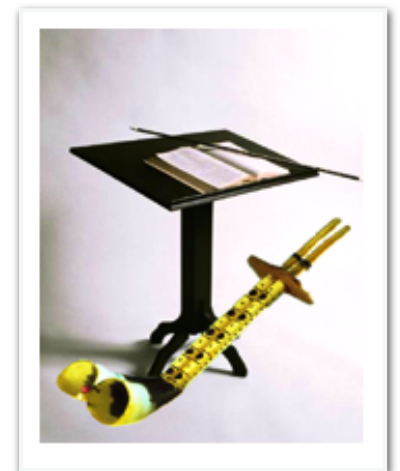
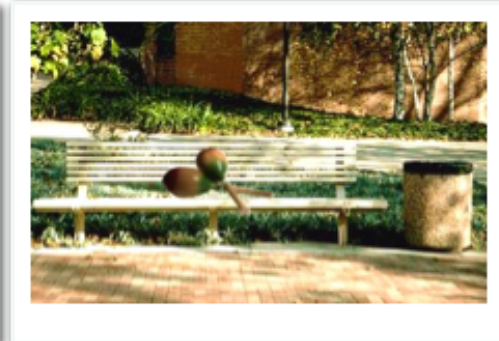
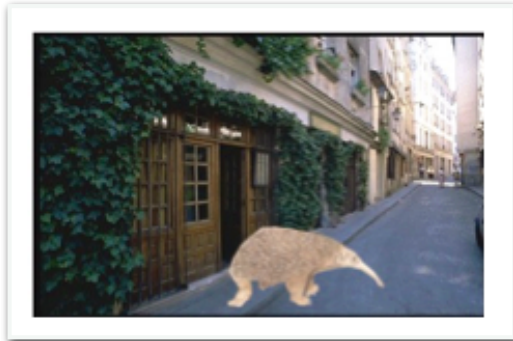
Quantitatif 👎

3. le vocabulaire comprend préférentiellement des noms de catégories du niveau de base

# Quid de l'influence du contexte dans la généralisation lors de l'apprentissage lexical ?



Elbouz, M. & Comblain, A. (2003)



- 34 T21 (AC : 8;10 ans → 15;4 ans / AM : 3;0 ans → 7;3 ans mon: 4;7 ans)
- 35 EN appariés sur la base de l'AM

## Matériel

- Images en couleurs d'items dont le nom est inconnu de l'enfant → animaux et instruments de musique
- Les items sont présentés insérés dans des scènes
- 32 planches : 4 items x 2 catégories x 4 scènes
- 4 non-mots bisyllabiques "togon" - "kéni" - "moupa" - "duban"



## Phase d'apprentissage

Association de 4 non-mots à 4 nouveaux objets (séances individuelles)

- présentation et dénomination
- répétition du non-mot
- nouvelle présentation des images et production du nom de l'item par l'expérimentateur
- production par l'Eft du nom de chaque item

Etapas 1+2/3+4 = 1 essai

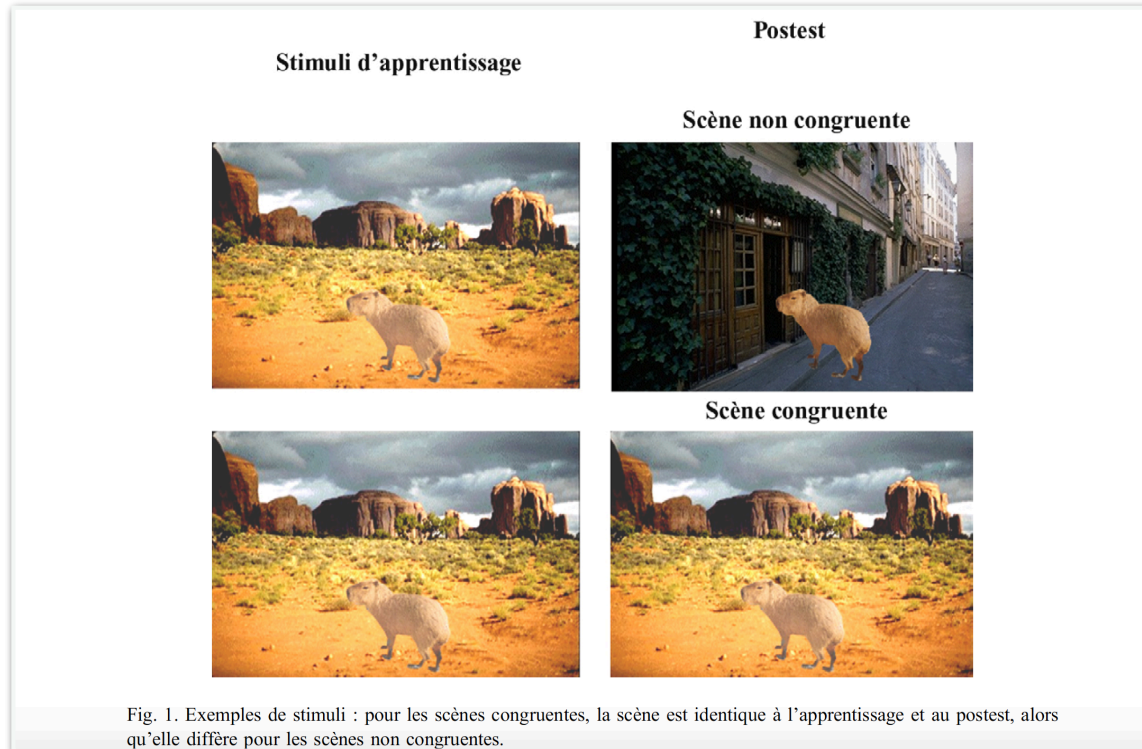
Phase d'apprentissage = 5 essais

## Phase de rappel

Jours 1,3,15

Chaque post test =

- 1 tâche de rappel libre des noms appris
- 1 tâche de dénomination → production du nom de chaque item
- 1 tâche de désignation de l'item correspondant au nom prononcé



## Conclusions



L'association entre un nouvel objet et un nouveau nom est **indépendante du contexte visuel** de présentation de cet objet

- conclusion valable tant pour les EN que pour les ET21
- le contexte de présentation ne semble pas être un indice pertinent pour l'apprentissage lexical

Les **EN et ET21 apprennent les noms de manière similaire**

- ils ont des résultats similaires pour le rappel et la désignation
- T21 > EN pour la dénomination **mais** ils ont un AC >

Les **performances se maintiennent avec le temps**

- pour les EN on observe une ↗ des résultats sur 2 semaines

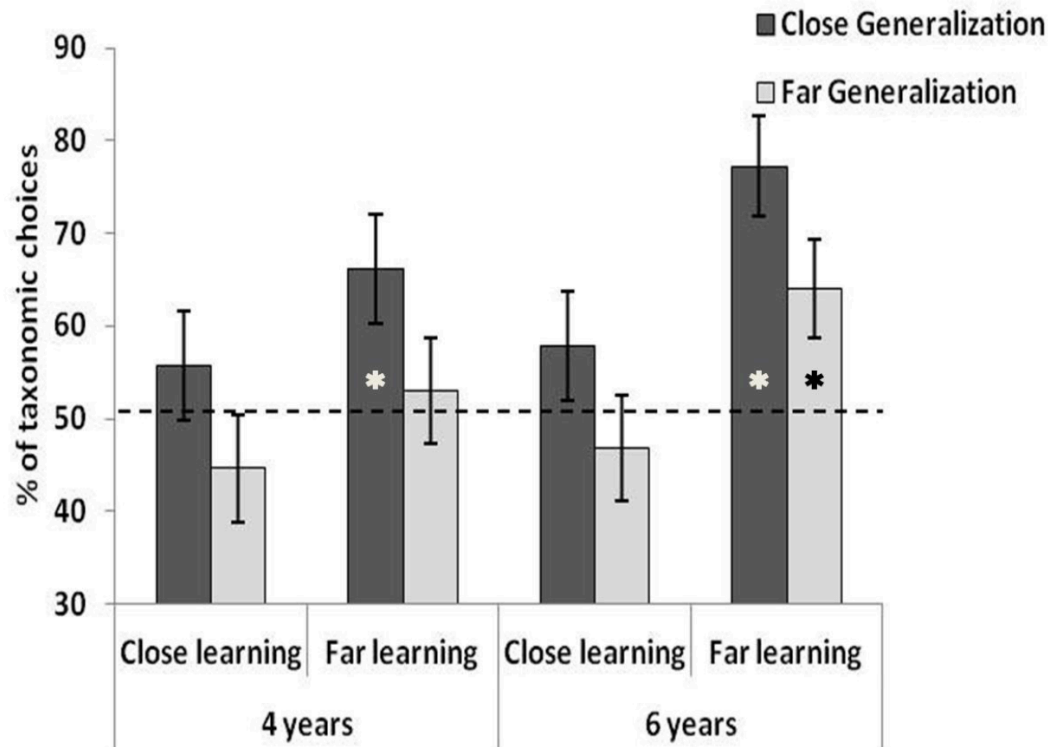
L'**influence du contexte de présentation** est seulement présente dans la **tâche de dénomination**

- dans la condition "congruente" ↗ des performances avec le temps
- dans la condition "non congruente" ↘ des performances avec le temps

# En projet



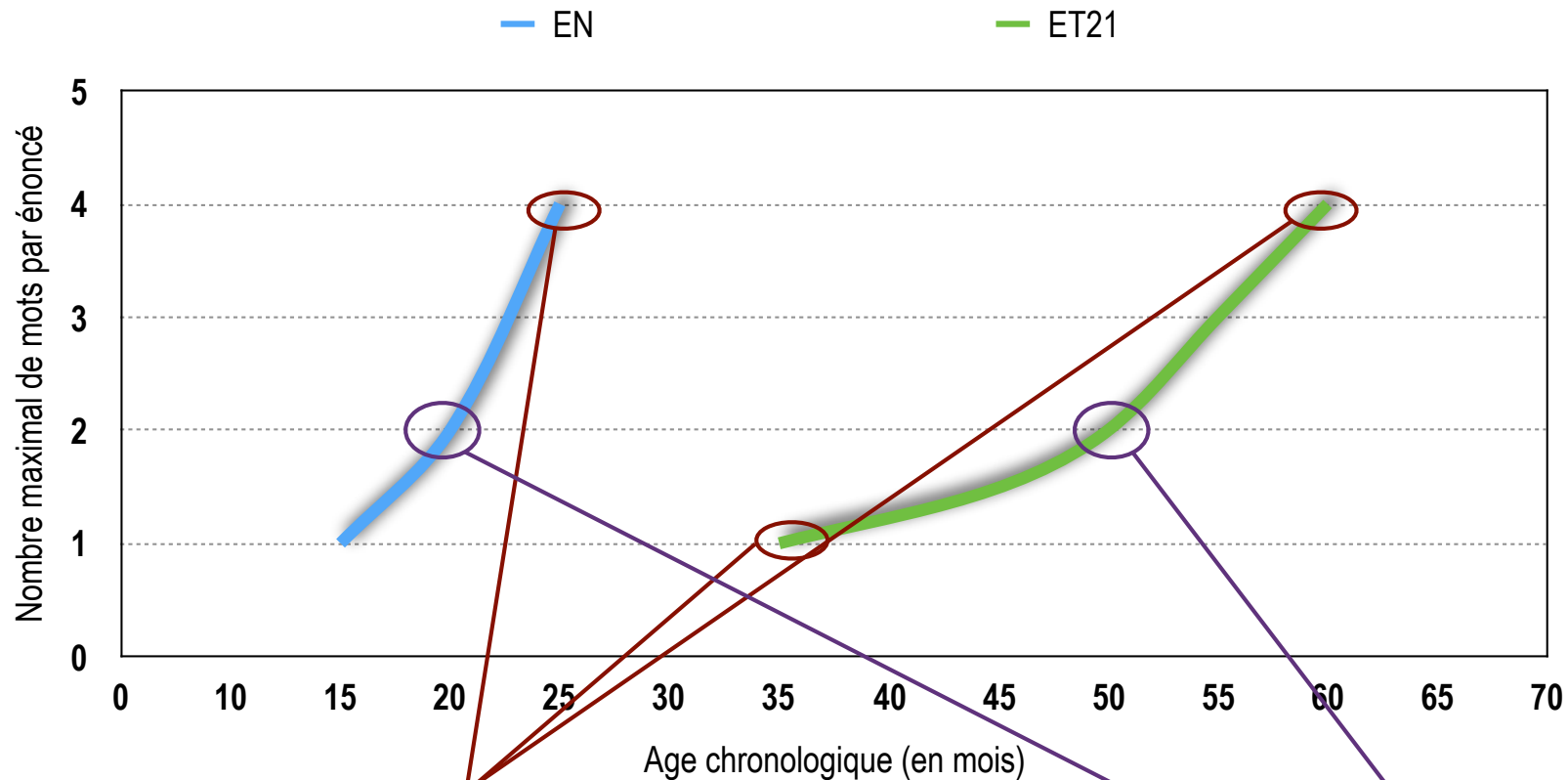
En collaboration avec J.-P. Thibaut et A. Witt de l'Université de Bourgogne à Dijon



Repris de Thibaut, J.P. & Witt, A. (2017)



Développement morphosyntaxique plus difficile que le développement lexical



Evolution du nombre maximal de mots par énoncé en fonction de l'âge chronologique (d'après Berglund et al., 2006)

- retard considérable dans la production syntaxique par rapport aux EDN
- production d'un max de 4 mots en combinaison à 5 ans
- LMPV généralement très < à ce qui est attendu sur la base de leur AM non verbal
- les morphèmes grammaticaux sont ceux qui posent le plus de problèmes

→ à longueur d'énoncé équivalente, les ET21 :

- omettent plus d'articles et de prépositions
- ont plus de mal à marquer le nombre, le temps
- emploient moins d'auxiliaires et de pronoms

énoncés à 2 mots → au même AM que les EDN  
(ensuite ↗ du décalage) (Miller et al., 1993)



niveau AC : 18-20 mois vs 4-4;5 ans

Langage combinatoire = caractérisé par une **simplicité formelle des énoncés** même à l'adolescence et l'âge adulte



### *Période critique ?* (cf. Lenneberg, 1967)

Fowler (1988) - Fowler et al. (1994)



- données longitudinales → nette stagnation du LMPV et de la complexité syntaxique des énoncés dès l'âge de 8 ans
- syntaxe "figée" au niveau d'un EDN de 3-4 ans

Comblain (1996) - Rondal & Comblain (1996)



- données transversales → absence d'acquisitions morphosyntaxiques (compréhension et production) entre l'adolescence et l'âge adulte

Rondal & Comblain (1996; 2002) - Comblain & Thibaut (2009) - Rondal (2010)



- revues de la littérature → période critique s'achevant vers 12-14 ans pour les aspects phonologiques et morphosyntaxiques
- les composantes sémantiques et pragmatiques = moins concernées → progrès lents mais réels jusqu'à 30-40 ans

Cependant

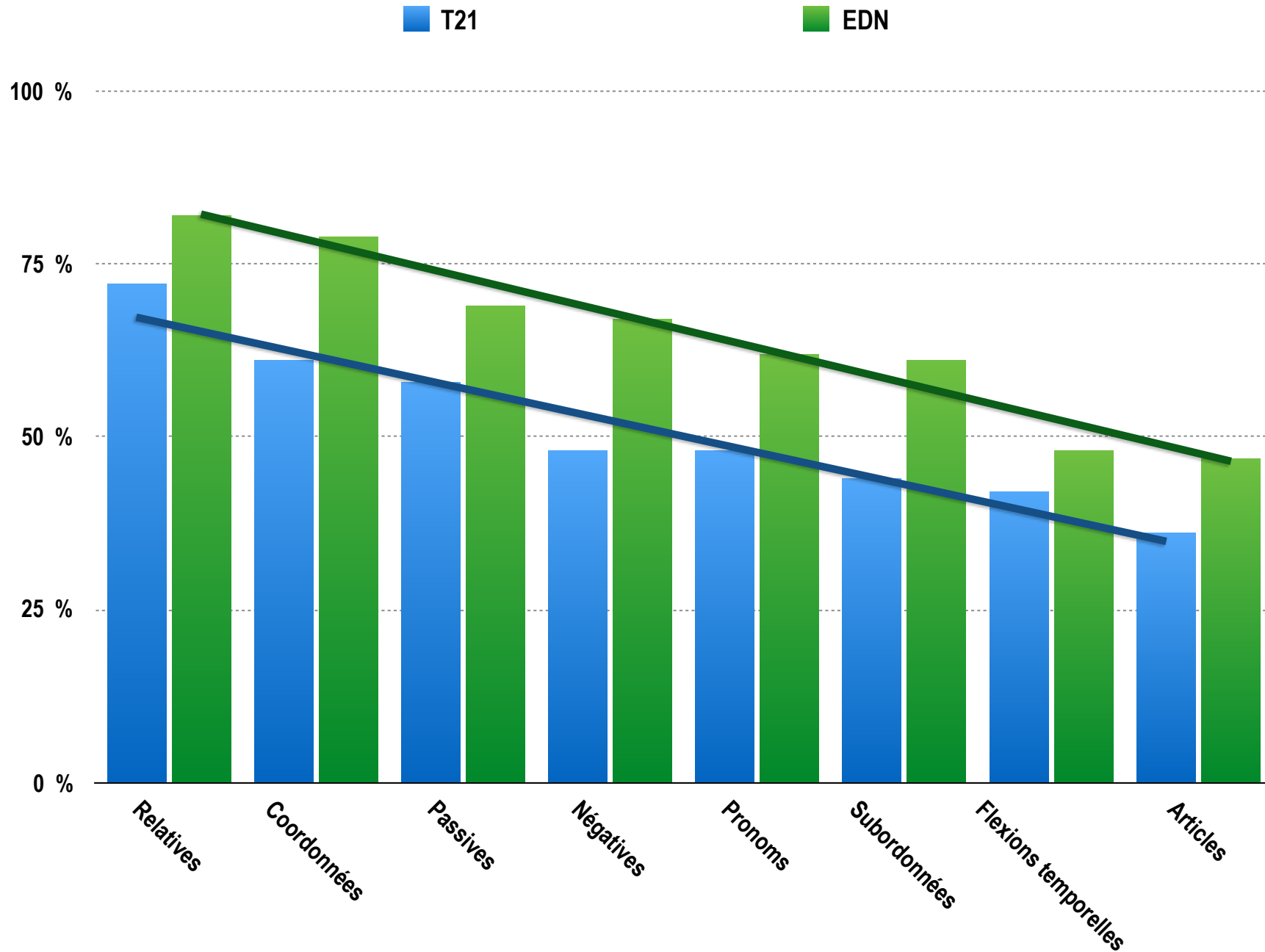
Chapman et al (1998; 2002)



- stagnation des compétences en compréhension syntaxique entre l'adolescence et l'âge adulte
- ↗ régulière du LMPV témoignant d'une poursuite du développement syntaxique au-delà de l'adolescence

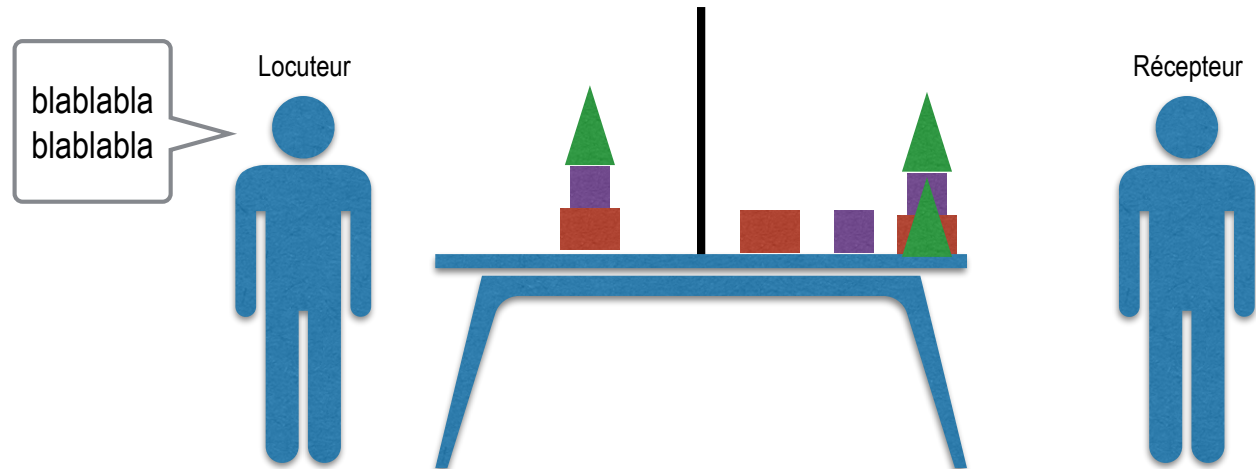
# Compréhension

Etude exploratoire (Comblain, 1996)





situation expérimentale classique développée par Glucksberg et al. (1966)



L'efficacité de la communication est évaluée à partir des choix effectués par le récepteur.

### Limites du design :

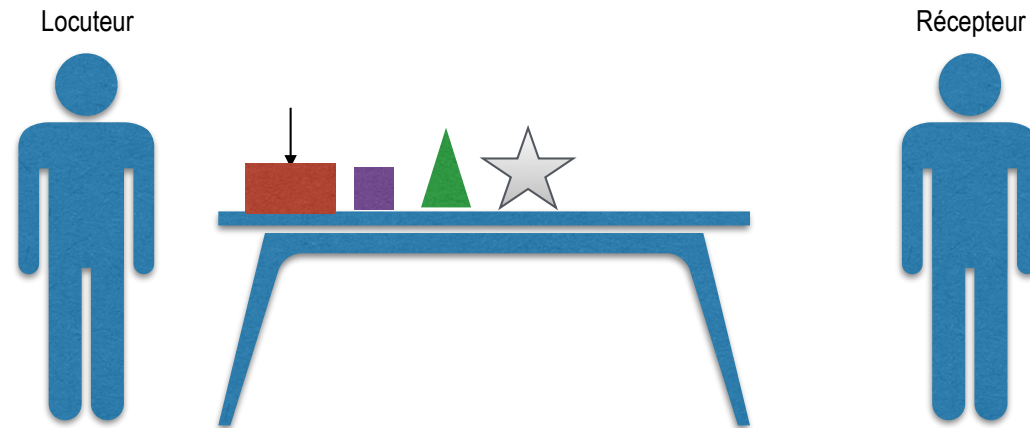
- les situations où les interlocuteurs doivent se parler en présence l'un de l'autre sans se voir = rares
- aucune garantie que les performances obtenues reflètent les performances dans des situations de face à face
- dans les situations quotidiennes les énoncés ambigus lorsqu'ils sont isolés hors contexte = nombreux
- en contexte le récepteur = souvent capable de lever l'ambiguïté en reliant l'énoncé au contexte dans lequel il a été produit (impossible dans le design)



Premières études sur les EDI Longhurst (1974) - Longhurst & Berry (1975)

→ conclusions de ces études et des suivantes : les EDI sont de mauvais communicateurs

Lambert & Von Kaenel (1983) modification du paradigme expérimental de Glucksberg (1966)



3 tâches de complexité croissante au niveau du nombre d'infos nécessaires à la description du référent :

1. L'objet-cible est caché sous un des 8 objets bien différenciés → une seule information nécessaire à la description du référent
2. Le référent doit être caractérisé à partir de 2 informations (taille et couleur)
3. Le référent doit être caractérisé à partir de 3 informations (taille - couleur - localisation)

↗ des difficultés des EDI avec l'↗ du nombre d'informations à transmettre



- Capacités des locuteurs DI à fournir des indications pertinentes aux récepteurs = étroitement dépendantes du nombre d'informations requises par la tâche de communication.
- Les messages délivrés par les locuteurs DI n'ont pas plus de signification pour eux-mêmes que pour les récepteurs → remet en question l'interprétation d'égoïsme pour les productions des locuteurs.
- La moitié des enfants récepteurs = capables de marquer leur incompréhension par la production de feedbacks dirigés vers les locuteurs.
- Les déficits des capacités de communication référentielle chez les EDI = le résultat d'une incapacité plus générale touchant à la fois les locuteurs et les récepteurs dans la prise de conscience de l'acte de communication en lui-même.

Lambert et Von Kaenel (1983, 1984)

Principales composantes de la communication référentielle posant problème aux EDI:

- se rendre compte que l'on est dans une situation de communication référentielle,
- estimer les besoins en information de son interlocuteur,
- comprendre que l'on ne comprend pas,
- manifester son manque de compréhension par des messages adéquats,
- interpréter ces messages.

Lambert et Von Kaenel (1983, 1984)



Composante langagière	Sémiologie
1. Articulation et discrimination auditive	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Difficultés articulatoires et co-articulatoires plus particulièrement avec les phonèmes les plus complexes (p.ex. : consonnes constrictives)</li> <li>• <b>Développement lent et parfois incomplet de la discrimination auditive</b></li> </ul>
2. Sémantique lexicale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Lexique réduit à la fois en nombre de lexèmes et en traits sémantiques associés à ces lexèmes</b></li> <li>• Faible organisation du lexique mental à la fois sémantique et pré-grammaticale</li> </ul>
3. Morphosyntaxe	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Réduction de la longueur des énoncés et de leur complexité structurale</b></li> <li>• Morphologie inflexionnelle déficitaire</li> <li>• Compréhension et production de propositions subordonnées et de phrases composées déficientes</li> </ul>
4. Pragmatique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Développement ralenti des savoir-faire pragmatiques élaborés</b> (p.ex.: élaboration d'un sujet de conversation, participation à une conversation, requêtes interpersonnelles, monitoring des interactions verbales avec les autres personnes)</li> </ul>
5. Organisation discursive	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Macrostructures langagières insuffisamment développées</li> </ul>



***Parole, langage et  
communication  
orale dans les  
syndromes liés  
aux chromosomes  
X ou Y***



[http://www.x-fragile.be/wp-content/uploads/cropped-IMG\\_1300.jpg](http://www.x-fragile.be/wp-content/uploads/cropped-IMG_1300.jpg)

## Spécificité des chromosomes X et Y dans la détermination de l'asymétrie cérébrale (Crow, 2002)



**Délétion d'un chromosome X** : déficits de l'HC non-dominant  $\Rightarrow$  principalement problèmes spatiaux

**Chromosome X surnuméraire** : déficits de l'HC dominant  $\Rightarrow$  principalement problèmes verbaux



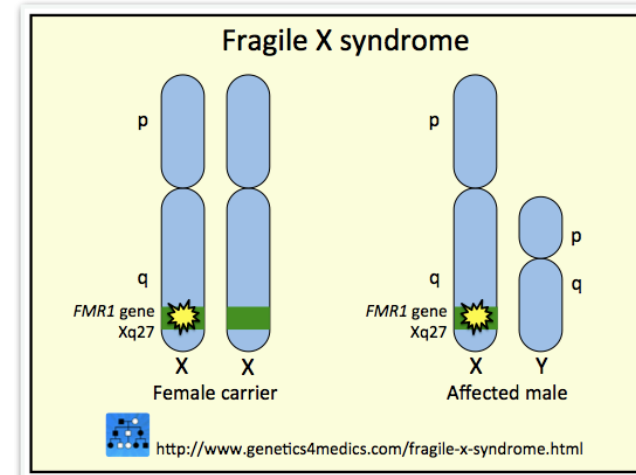
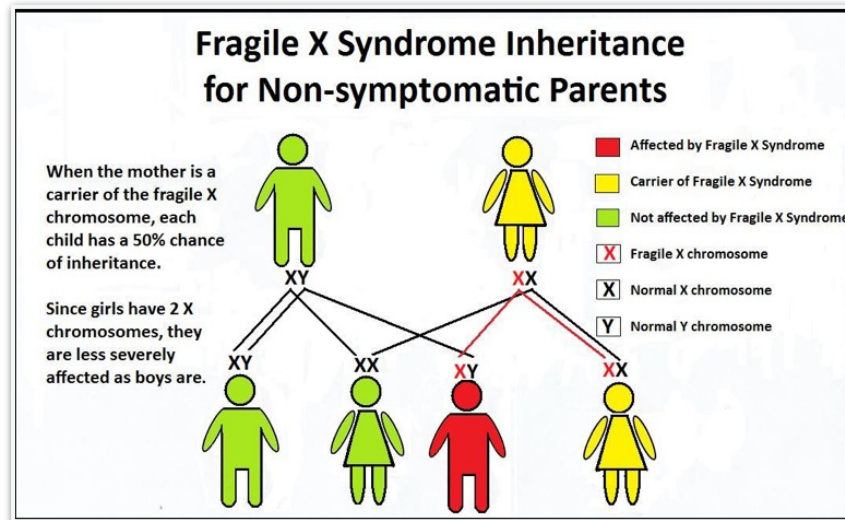
Pourquoi les sujets masculins normaux avec un seul chromosome X n'ont-ils pas les mêmes problèmes spatiaux que ceux rencontrés dans le syndrome de Turner (45 X0) ?

$\Rightarrow$  la copie du gène sur le chromosome X doit être complémentaire à une copie sur le chromosome Y

$\Rightarrow$  gène se trouvant dans la classe "homologue X/Y" (Crow, 1993)

	XX Femme normale	XY Homme normal	XO Syndrome de Turner	XXY Syndrome de Klinefelter	XXX Trisomie X	XYY Disomie Y
Nbre de chromosomes sexuels	2	2	1	3	3	3
Capacités verbales				retard	retard	retard
Capacités non-verbales			altérées			

# Le syndrome du X-Fragile (ou syndrome de Martin-Bell)



Fragile X Mental Retardation 1 Gene (FRM1) découvert en 1991 (Verkerk & al.).

Séquence répétitive de trinucléotides (CGG) au début du gène FRM1 (type SXF-A ou FRAXA)

Sujets non-atteints : 5 à 50 CGG répétitions → sain

Sujets porteurs : 53 à 200 CGG répétitions → prémuation

Sujets atteints : plus de 230 CGG répétitions → mutation complète

Estimation : entre 1/1000 et 1/4000 chez les garçons – 1/8000 chez les filles

1<sup>ère</sup> cause héréditaire de déficience intellectuelle → transmis de génération en génération

= 2% des cas de déficience intellectuelle chez les sujets de sexe masculin

## Le phénotype des hommes atteints du syndrome du X-Fragile



<http://handicap-mentaux.e-monsite.com/pages/pathologie/le-x-fragile.html>

Traits physiques	Traits comportementaux	Traits cognitifs
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Visage allongé</li> <li>• Oreilles proéminentes</li> <li>• Peau douce et lisse</li> <li>• Pieds plats</li> <li>• Asymétrie craniofaciale</li> <li>• Testicules de taille importante</li> <li>• Hyperlaxité des articulations</li> <li>• Scoliose</li> <li>• Anomalies de la mâchoire → problèmes dentaires</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Capacité d'attention limitée</li> <li>• Hyperactivité</li> <li>• Hypersensibilité tactile, auditive, olfactive et visuelle</li> <li>• Evitement du contact visuel</li> <li>• Traits autistiques (battements de mains, auto-agression, etc.)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DI chez <math>\pm</math> 85 des hommes présentant la mutation complète</li> <li>• QI moyen : <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ <b>41</b> chez les hommes avec mutation complète</li> <li>▶ <b>60</b> chez les hommes présentant un pattern mosaïque</li> <li>▶ <b>88</b> chez les hommes ayant une mutation partielle</li> </ul> </li> </ul>

## Le phénotype des femmes atteintes du syndrome du X-Fragile

Habituellement moins affectées que les hommes

▣ les femmes ont typiquement une mutation complète sur un seul de leurs 2 chromosomes X

▣ le second chromosome X (sain) compense les effets de la mutation

Traits cognitifs	Traits comportementaux
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <math>\pm</math> 50 à 70% des femmes avec la mutation complète ont un QI "borderline" ou une DI légère</li> <li>• En cas de mutation complète sans DI : <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Problèmes d'apprentissage</li> <li>▶ Déficit des fonctions exécutives → possibilité de troubles de l'attention</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anxiété sociale</li> <li>• Timidité</li> <li>• Anxiété + troubles du langage → possible mutisme sélectif</li> </ul>



<b>Qualité d'articulation</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Omissions, distorsions et substitutions de consonnes et de voyelles</li><li>• Utilisation de processus de simplification typiques de ceux utilisés par les jeunes enfants et dans d'autres étiologies de DI (cf Trisomie 21)</li></ul>	<b>Vitesse d'articulation</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Variabilité de la vitesse articulaire → alternance de passages lents et rapides imprévisibles<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Caractéristique présente quel que soit le QI des sujets</li><li>▶ Non présente dans d'autres étiologies de DI (cf. T21)</li></ul></li></ul>
<b>Rythme - fluence</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Anomalies dans le flux de la parole (incluant des <u>répétitions</u>)<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Caractéristiques du bégaiement possibles</li><li>▶ Rapide voire tachyllalique</li><li>▶ imprécise</li></ul></li><li>• Arrêts inappropriés</li><li>• Interjections</li><li>• Dysfluences non-répétitives possibles → auto-correction, reformulations, faux départs</li></ul>	<b>Prosodie</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Litanie</li></ul>

Influencée par les caractéristiques oro-faciales :

- hypotonie des muscles oro-faciaux
- palais dur arqué et plus étroit
- implantation dentaire chaotique au niveau de la mâchoire supérieure



Hommes	Femmes
<p><b>Déficits de</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• L'attention soutenue</li><li>• La MCT ou MT → plus particulièrement le composant attentionnel-exécutif</li><li>• Reconnaissance</li><li>• Traitement séquentiel de l'information</li><li>• Fonctionnement visuo-spatial</li> <li>• Perturbation du fonctionnement grapho-moteur</li><li>• Faibles aptitudes mathématiques</li><li>• Lecture pouvant être meilleure que ce qui est attendu sur la base du QI</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Première phase de développement dans les limites de la normale</li><li>• Accumulation graduelle de retards cognitifs avec l'élévation de l'âge</li> <li>• Difficultés d'apprentissage : arithmétique</li> <li>• Faiblesse attentionnelle</li><li>• Problèmes d'intégration visuo-spatiale</li><li>• Limitation MCT visuo-spatiale</li><li>• Difficultés dans la planification des comportements</li><li>• Faiblesses des fonctions exécutives</li></ul>



Lexique	Morphosyntaxe	Pragmatique et communication
<p><b>inférieur à ce qui est attendu sur la base de l'âge chronologique autant en production qu'en compréhension</b></p>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vocabulaires expressif et réceptif atteints de la même manière chez tous les garçons ?</li> <li>• Quid du développement lexical chez les filles ?</li> <li>• Quid des stratégies d'acquisition de nouveaux mots ?</li> <li>• Quid de l'acquisition des catégories sémantiques et lexico-grammaticales ?</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Compréhension = cohérente avec l'AM</li> <li>• Expression → résultats moins clairs                             <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ <b>Paul et al. (1994)</b> : retard par rapport à l'AM non verbal</li> <li>▶ <b>Madison et al. (1996)</b> : LMPV <math>\geq</math> à ce qui est attendu sur la base de l'AM</li> <li>▶ <b>Ferrier et al. (1991)</b> : <math>\neq</math> en expression chez les garçons FXS appariés sur la base de l'âge et des compétences cognitives avec d'autres garçons d'autres groupes étiologiques</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS) → scores plus proches de l'AM que de l'AC</li> <li>• Problèmes plus sévères à l'adolescence, en cause :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ ↗ du nombre de personnes non familières dans l'environnement ?</li> <li>▶ ↗ du nombre de situations sociales non familières et stressantes</li> </ul> </li> <li>• Performances aux tâches de communication &lt; à celles d'autres sujets DI de même AM (spécialement T21)</li> <li>• Déficit aux tâches de communication référentielle</li> </ul>

**Rôles conversationnels** → capacité du locuteur à :

- initier, maintenir ou changer de manière appropriée de sujet de conversation
- obtenir de nouvelles informations
- répondre à des questions

↓

Déficitaire chez les XF comparativement aux

Comparativement à des garçons TSA :

- initient plus d'énoncés et produisent plus d'énoncés continus
- respectent davantage les tours de parole



## Persévérations

Auto-répétitions excessives de mots, de syntagmes, de phrases ou de sujets

### Garçons XF non autistes

Produisent plus d'auto-répétitions que les garçons non XF non autistes

⇒ Les persévérations peuvent être propres au SXF

### Garçons XF autistes

Ne s'engagent pas dans de l'écholalie (répétition des contributions linguistiques d'autres personnes)

⇒ Les persévérations ≠ tendance générale à répéter tout comportement antérieur

## Causes des persévérations → 4 hypothèses

Déficit de l'expression morphosyntaxique	Déficit de la récupération des mots	"Hyperéveil"	Déficit des fonctions exécutives
Stratégie de participation à la conversation lorsqu'un déficit morphosyntaxique rend une contribution significative impossible	Stratégie générée par le besoin de parler tout en faisant face à une incapacité à trouver les mots nécessaires à l'expression d'une signification particulière	Conséquence d'un éveil induit par différentes sortes de stimulations et plus spécialement celles impliquant des composantes interpersonnelles	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Suspecté chez les garçons FX mais difficile à mesurer</li> <li>• Reflète un dysfonctionnement du lobe frontal et des déficits d'inhibition</li> </ul>
⇒ pas confirmé par les données	⇒ confirmé par quelques données	⇒ confirmé par quelques données	⇒ confirmé les données de neuroimagerie

# Focus sur la composante pragmatique du langage et la communication référentielle

(Comblain & Elbouz, 2002; 2003)



**Locuteur compétent** = capable

- de discriminer les traits uniques qui identifient un objet
- de présenter ces traits dans un message cohérent et d'en exclure l'information redondante ou inutile
- de maintenir l'attention du récepteur et de modifier le message si celui-ci indique qu'il ne peut identifier la cible ou montre de l'incompréhension

**Récepteur compétent** = capable de donner une réponse correcte suite à un message efficace

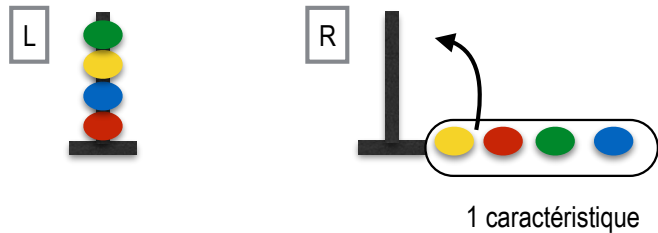
	AC en années	AL en années
<b>Sujet XF 1</b>	12,7	
Interlocuteur DI apparié	10,4	6,6
EDN apparié	6,0	
<b>Sujet XF 2</b>	11,10	
Interlocuteur DI apparié	11,5	5,10
EDN apparié	5,5	
<b>Sujet XF 3</b>	11,1	
Interlocuteur DI apparié	14,4	4,2
EDN apparié	4,5	
<b>Sujet XF 4</b>	10,6	
Interlocuteur DI apparié	10,10	6,0
EDN apparié	6,2	

	Locuteur	Récepteur
Situation 1	X-Fragile	EDI
	EDN 1	EDN 2
Situation 2	EDI	X-Fragile
	EDN 2	EDN1
Situation 3	Adulte (infos complètes)	X-Fragile
		EDN
Situation 4	Adultes (infos incomplètes)	X-Fragile
		EDN

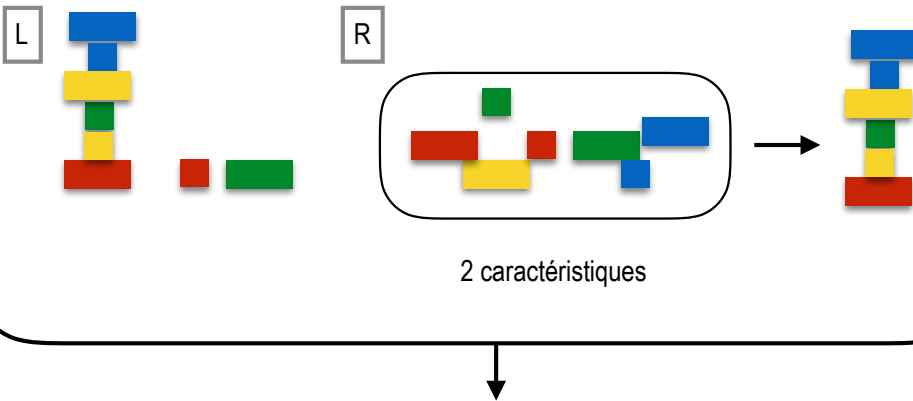
- 4 situations par sujet
- procédure de Glucksberg et al. (1966) → procédure classique avec un écran de séparation
- 6 tâches x 2 conditions (locuteur - récepteur)
- 4 formes parallèles du matériel pour éviter les biais
- 2 groupes de tâches :
  - ▶ construction
  - ▶ combinaison

## Tâches de construction

### 1. Tour de perles



### 2. Tour des "légos"



- identifier le bloc de la bonne taille et de la bonne couleur
- donner la séquence correcte de blocs
- donner la position correcte par rapport au bloc précédent (mets le petit -carré- bloc rouge sur le grand -rectangle- bloc vert)

## 4 Tâches de combinaison



Trouver l'item cible parmi des distracteurs

→ 2 critères (au moins sont nécessaires pour trouver la bonne réponse)

T1 : forme + couleur

T2 : forme + taille

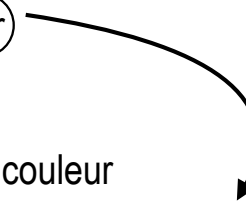
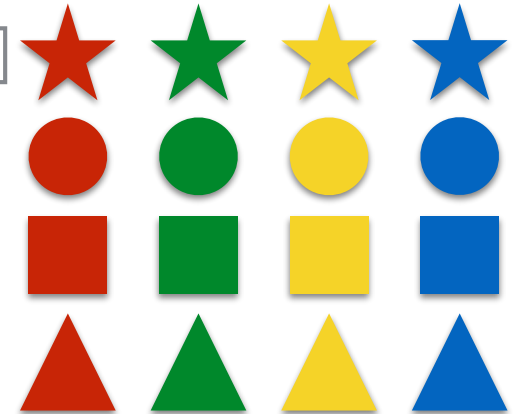
T3 : taille + couleur

T4 : forme + taille + couleur

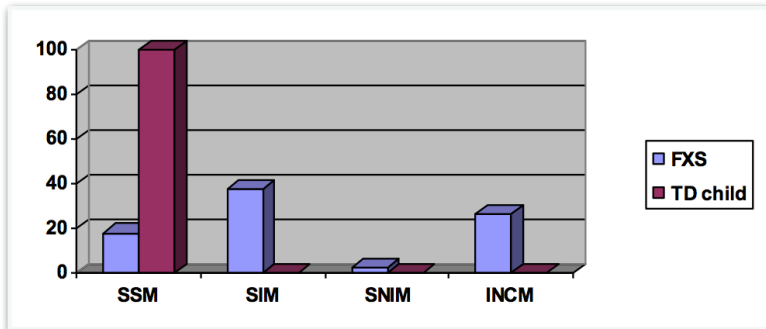
L



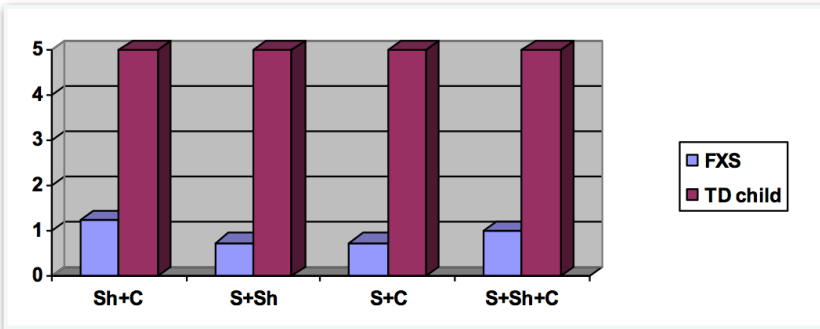
R



## XF = locuteur

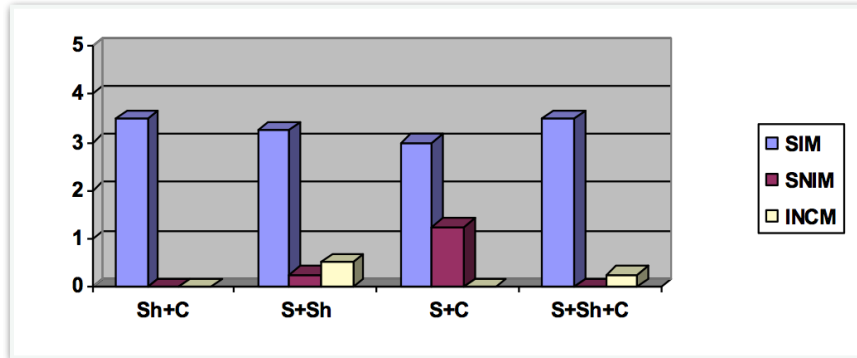


→ XF = mauvais communicateurs (< EDN)  
 XF donnent plus de messages insuffisants que les EDN  
 SSM 18% chez les XF et EDN 100%



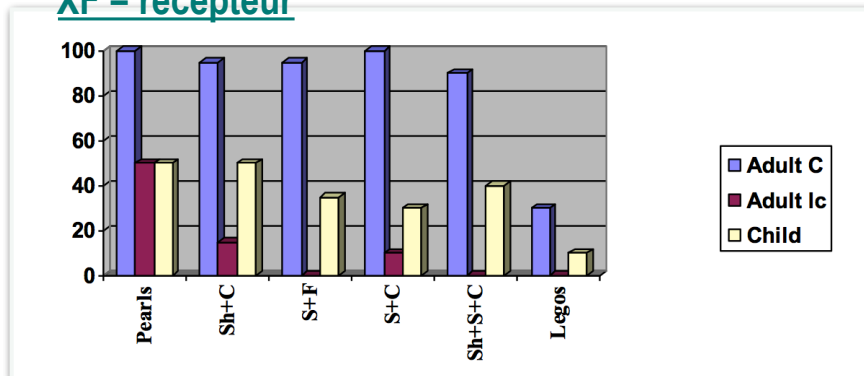
→ Dans les 4 tâches : 5 messages nécessaires pour décrire l'item cible

- EDN : production des 5 messages suffisants nécessaires
- XF : max 1,25 message spontané suffisant



→ XF produisent davantage de messages spontanés insuffisants que d'autres types de messages inadéquats

## XF = récepteur



→ XF = mauvais récepteurs mais seulement dans certaines situations

## Que conclure du rôle de locuteur ?



Lors de messages insuffisants → omission de la **taille** et/ou de la **forme** mais rarement de la **couleur** (= caractéristique saillante)

↓  
Dimension ordinale

↓  
Dimension nominale



- plus compliquée et exigeante car intrinsèquement **relationnelle** (on est grand ou petit par rapport à quelque chose d'autre)
- Gentner & Rattermann (1991) : hiérarchie des propriétés physiques des objets → la couleur = cognitivement plus simple (un élément nécessaire à la description) que les relations de taille (2 éléments nécessaires à la description)

Tâche des légos = la plus difficile car nécessite :

- l'utilisation d'informations ordinales
- l'utilisation de **termes spatiaux** → difficultés de 4 types :
  - ▶ la perception inadéquate de la position des blocs
  - ▶ les termes spatiaux adéquats ne sont pas connus du sujet
  - ▶ les termes spatiaux adéquats sont connus du sujet mais non "disponibles" pendant la tâche
  - ▶ les informations spatiales ne sont pas considérées comme pertinentes par le sujet

XF ont du mal à coordonner des composantes multiples (taille + localisation) dans une seule description



## Que conclure du rôle de récepteur ?

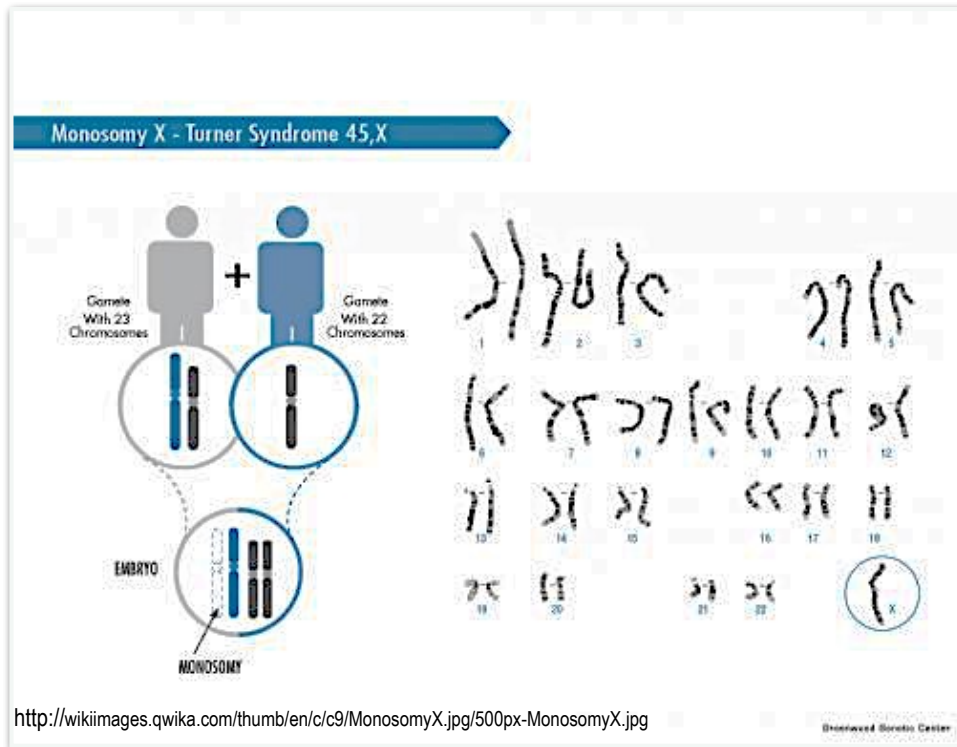
- Faibles performances face à un autre enfant et face à un adulte "incomplet"
- Bonnes performances face à un adulte "complet" sauf dans la tâche complexe des légos → construction correcte dans seulement 30% des cas

La particularité de "l'adulte incomplet" :

manque d'attention de l'enfant → ne s'attend pas à ce que l'adulte donne une information incomplète (≠ avec un autre enfant)

- ▶ les garçons XF peuvent être des locuteurs et des récepteurs compétents dans certaines situations
- ▶ l'efficacité de la communication dépend de la nature et des caractéristiques des items-cibles
- ▶ les difficultés apparaissent principalement avec les caractéristiques spatiales et ordinales impliquant un vocabulaire particulier ou des informations relationnelles
- ▶ les sujets sont moins performants lorsque l'information est incomplète et tout particulièrement lorsque celle-ci émane d'un adulte

# Le syndrome de Turner (45X0) et la Trisomie X (47XXX)



- **environ 50% des individus**

- ▶ un chromosome X entier fait défaut dans toutes les cellules du corps
- ▶ formule chromosomique 45X0 ou monosomie X

- **les autres 50 %**

- ▶ chromosome X partiel
- ▶ anomalies structurales
- ▶ mosaïcisme

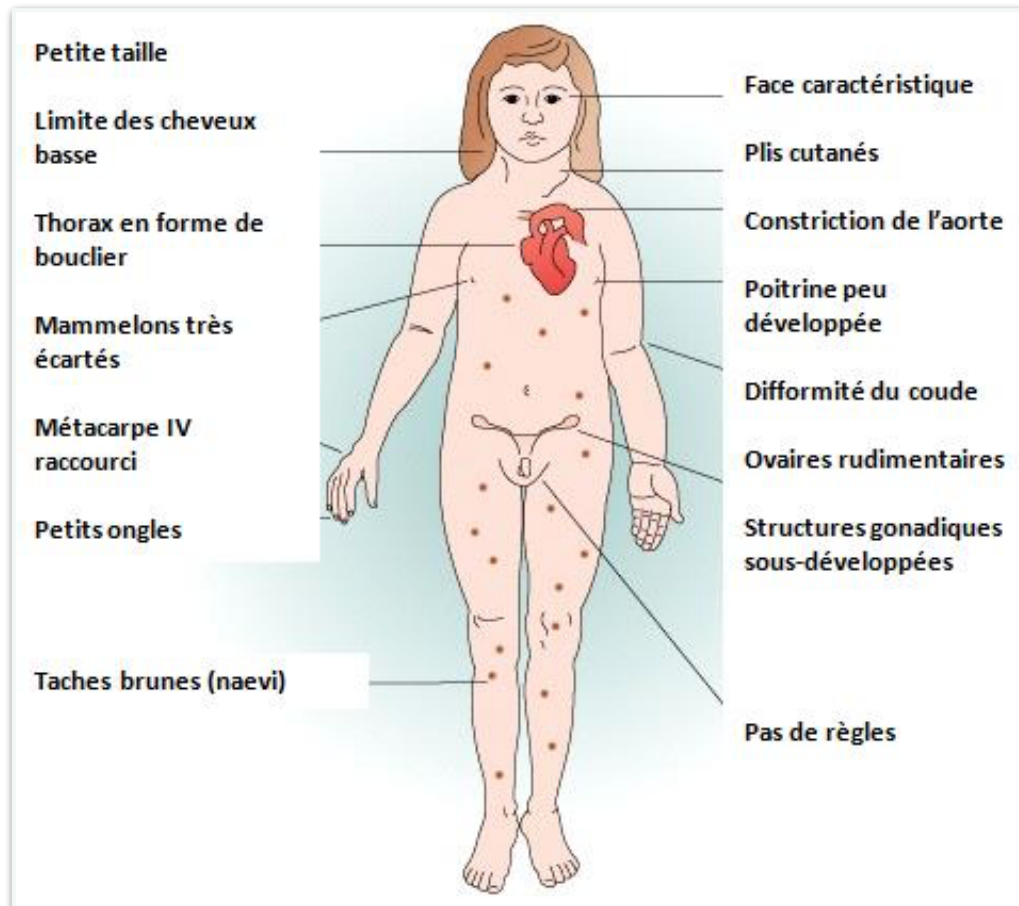
↓ dans tous les cas

pas de production d'oestrogènes → absence de gonades bien formées

permet d'étudier par défaut les effets des hormones oestrogènes sur le développement du cerveau et des fonctions cognitive et langagière

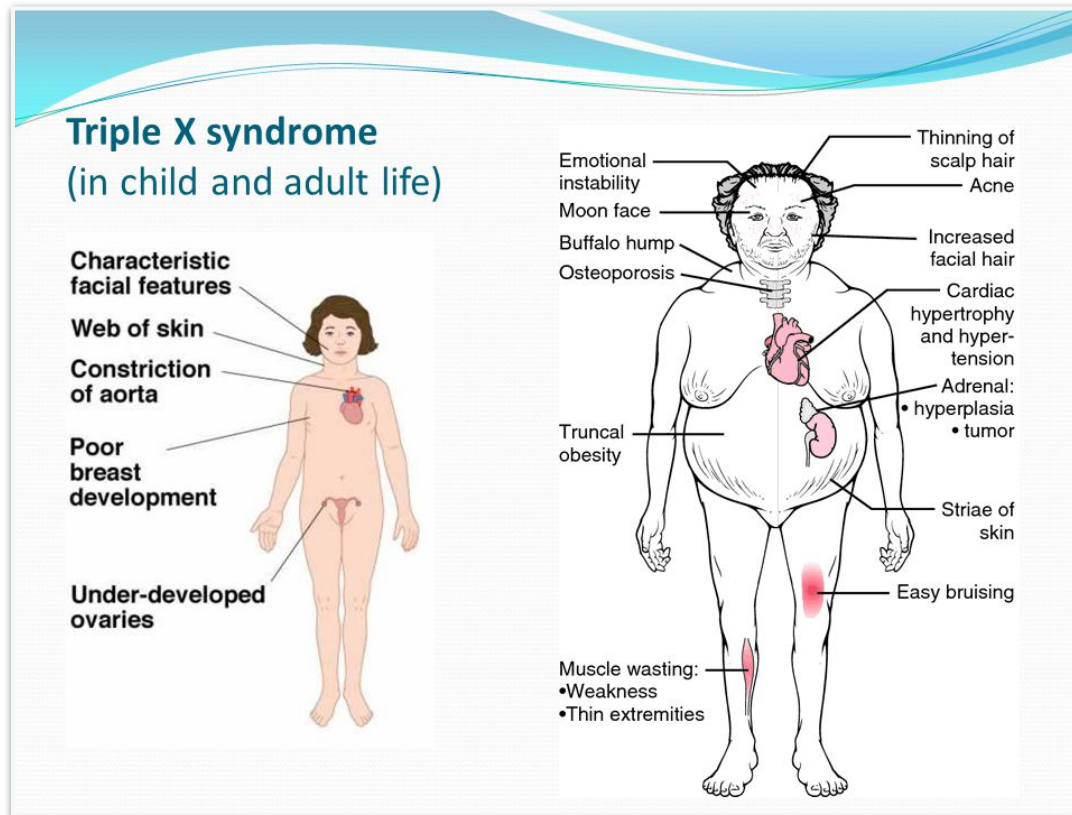
1/2500 naissances (exclusivement féminin)

## Le phénotype des femmes atteintes du syndrome de Turner (45X0)



- Déficience intellectuelle dans 6% des cas
- Difficultés d'apprentissage spécifiques (surtout mathématiques)
- Petite taille
- Défaut de fonctionnement des ovaires
- Anomalies faciales
- Anomalies cœur et reins
- Stérilité

# Le phénotype des femmes atteintes de la trisomie X (47XXX)



<http://www.gendernations.com/genetics>

1/1000 naissances (exclusivement féminin) :

- plus grandes que la moyenne,
  - plus petite tête
  - yeux plus écartés
  - pouvant avoir des cycles menstruels irréguliers,
  - plus grand risque de rencontrer des difficultés d'apprentissage → dyslexie
  - troubles de la parole et du langage possibles
  - rarement jusqu'à la déficience mentale
- 
- Généralement peu touchées ou asymptomatiques  
    ▮ on estime que 10% des cas sont actuellement dépistés

! ▮ Les femmes atteintes de trisomie X de même que de 48XXX et 49XXXX doivent être distinguées de celles atteintes du syndrome de Turner mosaïque

Des cas de mosaïcisme peuvent exister : 46XX/47XX ou 47XX/48XXX ou combinaison avec des lignées de 45X0 du syndrome de Turner

## Parole, langage et apprentissages dans le syndrome de Turner

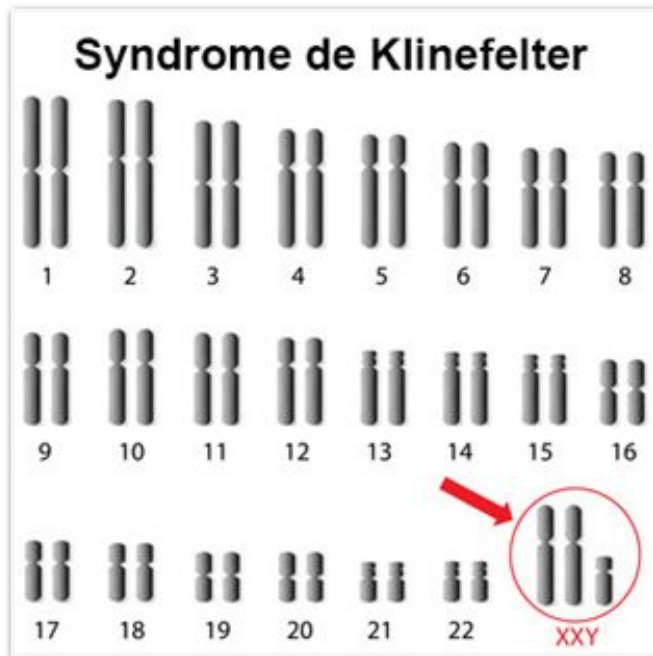


Historiquement décrites dans la littérature comme ne présentant aucun trouble du langage oral mais  
Plusieurs études dont **Van Borsel et al. (1999)**, **Murphy et al. (1994)** → 128 sujets de 2 à 58 ans :

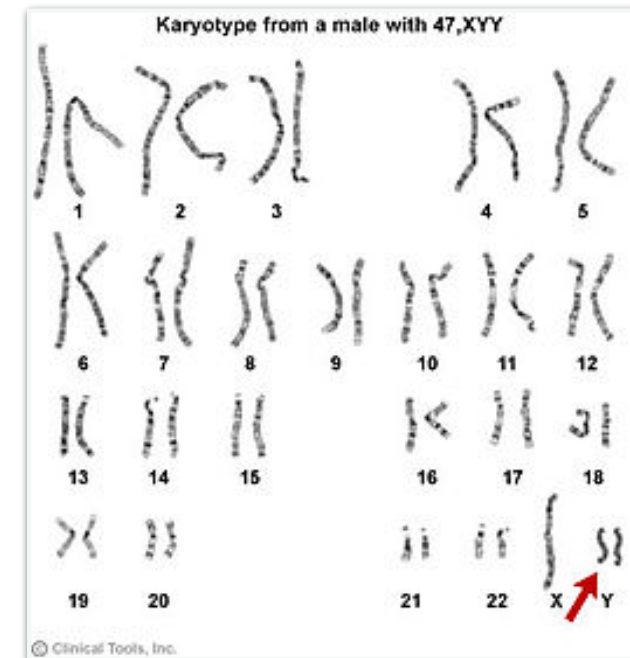
- Fréquents problèmes de voix
- Difficultés articulatoires (cf. anomalies craniofaciales)
- Bégaiement occasionnel
- Net retard de langage chez une grande partie des sujets
- Score bas aux épreuves de langage particulièrement :
  - ▶ Dénomination lexicale
  - ▶ Compréhension syntaxique
  - ▶ Fluence verbale

Monosomie X - 45 X0	Trisomie X - 47 XXX
Développement et fonctionnement moteur perturbé (déjà observable au moment de l'acquisition de la marche bipède) → au niveau de la motricité globale et de la motricité fine	
QI verbal ne semblant pas différer de la normale dans les cas de mosaïcisme 45 X0	QI verbal < à la normale
Pertes auditives possibles dans les fréquences langagières	
Troubles des apprentissages scolaires (lecture et mathématiques)	
Déficit de la sphère intégrative et visuo-spatiale	
Déficit MCT visuo-spatiale	

# Le syndrome de Klinefelter (47XXY) et la Disomie Y (47XYY)



<http://www.docteurolic.com/maladie/syndrome-de-klinefelter.aspx>



[https://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome\\_47,XYY](https://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome_47,XYY)



1/1200 dans la population et 1/600 garçons

- 10 à 20% des cas le chr X supplémentaire n'est pas présent dans toutes les cellules → mosaïcisme
- Parfois référence à des variantes du SK avec des formes à 48 (48XXXXY) et 49 (49XXXXXY) chr
  - En fait, ne doivent pas être assimilés au SK car conséquences différentes
  - 1/85.000 et 1/100.000

1-5/10.000 dans la population (orpha.net)

- Non hérité
- Fait partie des maladies rares
- Non assimilable à une forme de SK dans la littérature récente (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5674/index>)

# Le phénotype des hommes atteints du syndrome de Klinefelter (47 XXY)



## Klinefelter syndrome

- **Lower IQ than sibs**
- **Tall stature**
- **Poor muscle tone**
- **Reduced secondary sexual characteristics**
- **Gynaecomastia (male breasts)**
- **Small testes/infertility**

<https://syndromespedia.com/klinefelter-syndrome-pictures-causes-symptoms-treatment.html#.WLWRQhh7RR0>

- Souvent imperceptibles durant l'enfance et apparaissant à la puberté
- L'azoospermie (absence totale de spermatozoïde) peut-être la cause primaire de consultation et donc de cariotype
- Manifestations variables d'un individu à l'autre et n'apparaissant pas chez tous
- 

Traits physiques	Traits comportementaux	Traits cognitifs
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Plus grands que la fratrie en moyenne</li> <li>• 50% des cas ➔ du volume des glandes mammaires d'1 ou 2 côtés (gynécomastie)</li> <li>• Testicules restent petits (hypogonadisme) mais pénis de taille normale</li> <li>• Pilosité peu développée</li> <li>• Pulpe dentaire plus développée → réduction épaisseur de l'émail et augmentation du risque de caries</li> <li>• Infertilité</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Troubles émotionnels possible à la puberté</li> <li>• Anxiété</li> <li>• Timidité</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pas de déficit intellectuel (même variation que dans la population normale)</li> <li>• Retard dans les premières acquisitions                             <ul style="list-style-type: none"> <li>▶ Langage</li> <li>▶ Lecture</li> <li>▶ Motricité</li> </ul> </li> </ul>

## Le langage dans le syndrome de Klinefelter



Encore mal connu et les données sont contradictoires

Réception	Expression
<p>Peut être dans les limites de la normale même si quelques difficultés dans le traitement de l'information auditive peuvent être relevées</p>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Fluidité verbale</li><li>• Retard de parole avec difficultés articulatoires</li><li>• Trouble prosodique fréquent</li><li>• Sélection lexicale</li><li>• Organisation grammaticale des énoncés</li><li>• Capacité discursive et narrative</li></ul>

- Le retard de développement langagier est le plus souvent évident dans la 3<sup>e</sup> année de vie
- 18-20 ans : toujours nettement < à leurs pairs en développement normal
- Des déficiences langagières peuvent subsister à l'âge adulte
- Troubles du langage écrit avec symptômes de dyslexie
- Difficultés générales d'apprentissage (pouvant nécessiter un enseignement spécialisé) notamment en arithmétique



## **9 patients de 6 à 12 ans**

### • Versant réception et compréhension

- ▶ Discrimination phonologique : ELDP-2
- ▶ Vocabulaire EVIP-B
- ▶ Syntaxe : E.COS.SE
- ▶ Discours : mémoire narrative de la NEPSY

### • Versant expression

- ▶ Articulation
- ▶ Phonologie : ELO
- ▶ Lexique : dénomination DEN-48, ELO épreuve QQC, fluences verbales et phonémique DES-DEN48
- ▶ Syntaxe : ELO production d'énoncés

### • Pragmatique

- ▶ CCC Bishop (<http://orbi.ulg.be/bitstream/2268/7314/1/grille%20bishop%20CCC.pdf>)

### • Compétences transversales

- ▶ MCT auditivo-verbale : répétition de chiffres d'Isadyle
- ▶ Compétences métaphonologiques : NEPSY
- ▶

## ▣▣▣ **variabilité interindividuelle importante**

▣▣▣ mise en avant de difficultés langagières dans les différents domaines explorés mais n'invalidant pas la communication



<b>Phonologie</b> Faiblesse importante en discrimination et en production	<b>MCT</b> Altération de la MCT auditivo-verbale
<b>Lexique</b> Manque du mot fréquent → nécessité d'améliorer les réseaux sémantiques	<b>Morphosyntaxe</b> Essentiellement en compréhension <ul style="list-style-type: none"><li>• morphologie flexionnelle, dérivationnelle</li><li>• énoncés longs et complexes</li></ul>
<b>Pragmatique</b> Troubles importants mais non classables dans les catégories "dysphasie" de Rapin et Allen	<b>Communication &amp; interactions</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Hypospontanéité</li><li>• Manque de cohérence inter-énoncés</li><li>• Manque d'adéquation entre les informations fournies et la situation</li></ul>

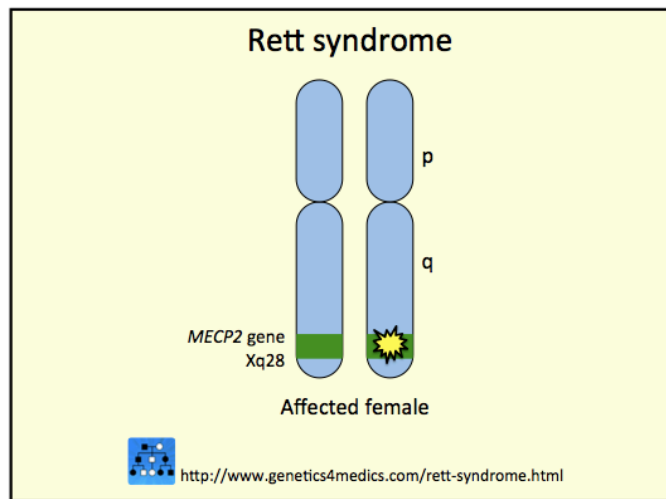
Lexique et MCT = 2 composantes importantes dans le processus de lecture

## Le phénotype des hommes atteints de disomie Y (47 XYY)

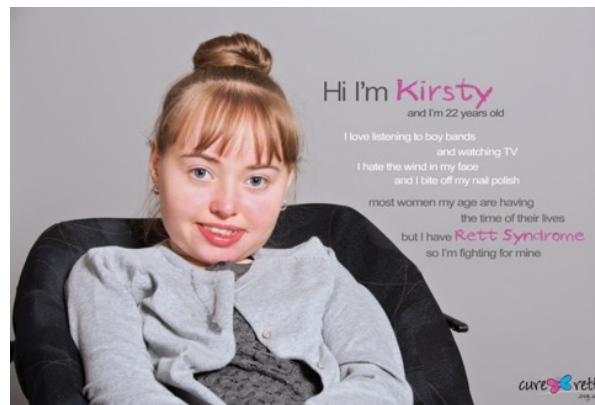


Signes et symptômes	% approximatif de patients (d'après <a href="https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/">https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/</a> )
Retard de parole et de langage	Très fréquent → 80% - 90% des cas
Implantation basse des oreilles	Très fréquent → 80% - 90% des cas
Retard moteur	Très fréquent → 80% - 90% des cas
Grande taille (> 7cm à la moyenne)	Très fréquent → 80% - 90% des cas
Asthme	Fréquent → 30% à 79% des cas
Déficit d'attention et hyperactivité	Fréquent → 30% à 79% des cas
Cécité nocturne congénitale (difficulté excessive à voir lorsque la luminosité est basse)	Fréquent → 30% à 79% des cas
Clinodactylie des doigts (déviation latérale au niveau des orteils ou des doigts)	Fréquent → 30% à 79% des cas
Hypertélorisme (↗ de l'espace entre les yeux)	Fréquent → 30% à 79% des cas

# Le syndrome de Rett - Mutation du gène MeCP2



- Trouble grave et global du développement du système nerveux central survenant chez les filles (orpha.net)
- 1/10.000 à 15.000 filles
- 



<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Rett-FRfrPub91.pdf>

**1999** : première fois que des anomalies dans le gène *MEPC2* situé sur le chromosome X en position Xq28 sont mises en évidence chez des filles

- Seules les filles peuvent être atteintes de la maladie.
- Affection débutant chez les enfants
- Les premiers signes détectables apparaissent après 6 mois, habituellement entre 1 et 2 ans



## Formes atypiques ou variantes du Rett

Respectent les critères du Rett typique  
Avec des signes cliniques spécifiques

Avec préservation du langage	Avec épilepsie	Congénital
<p><b>Signes cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Régression entre 1 et 3 ans avec une phase de plateau prolongée</li><li>• Relative préservation de l'utilisation des mains</li><li>• Récupération de quelques éléments de langage après la régression<ul style="list-style-type: none"><li>▶ En moyenne à 5 ans</li><li>▶ Quelques mots ou petites phrases</li></ul></li><li>• DI sévère</li><li>• Autres signes du Rett + rares<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Epilepsie plus rare</li><li>▶ Syndrome dysautonomique plus rare</li><li>▶ Pas de microcéphalie souvent taille et poids normaux</li><li>▶ Scoliose rare</li></ul></li></ul>	<p><b>Signes cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Epilepsie précoce<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Début avant 5 mois</li><li>▶ Spasmes infantiles</li><li>▶ Epilepsie myoclonique réfractaire</li></ul></li><li>• Autres signes rares du Rett</li><li>• Encéphalopathie sévère</li></ul>	<p><b>Signes cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Encéphalopathie précoce</li><li>• Microcéphalie sévère post natale dès 4 mois</li><li>• Régression dans les 5 premiers mois</li><li>• Peu de contacts visuels</li><li>• Quelques signes spécifiques<ul style="list-style-type: none"><li>▶ Dysknésie bucco linguales</li><li>▶ Mouvements anormaux</li></ul></li></ul>
<p><b>Génétique moléculaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Mutation dans MECP2</li></ul>	<p><b>Génétique moléculaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Mutation dans CDKL5</li><li>• Rares mutations dans MECP2</li></ul>	<p><b>Génétique moléculaire</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Mutation dans FOXP1</li><li>• Rares mutations dans MECP2</li></ul>



- Au moins 4 des 6 critères primaires
- Des critères secondaires
- Un profil évolutif caractéristique



**Large spectre de problèmes physiques, comportementaux, cognitifs et langagier ➡ critères diagnostiques**

<b>Critères primaires</b>	<b>Critères secondaires</b>	<b>Critères d'exclusion</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Développement normal pendant la grossesse et jusqu'à 6 mois</li><li>• Périmètre crânien normal à la naissance puis ralentissement de croissance</li><li>• Perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 et 30 mois</li><li>• Troubles de la communication et retrait social dans la petite enfance</li><li>• Régression ± prolongée → retard psychomoteur</li><li>• Stéréotypie des mains (torsions, pressions, battements, automatismes de mains à la bouche, lavage et frottements)</li><li>• Altération ou absence de la marche dans la petite enfance</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Problèmes de respiration à l'état d'éveil avec apnées, hyperventilation, blocage, expulsion forcée de la salive</li><li>• Anomalies d'EEG ➡ tracé de veille ralenti</li><li>• Tonus musculaire anormal faiblesse + contraction musculaire ➡ mouvements anormaux</li><li>• Troubles vasomoteurs périphériques (mains, pieds froids)</li><li>• Déviation de la la colonne vertébrale (scoliose/cyphose)</li><li>• Retard de croissance</li><li>• Petits pieds hypotrophiques et raccourcissement fréquent du 4<sup>e</sup> métacarpien</li><li>• Mobilité décroissante avec l'âge</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Signes de maladies du métabolisme entraînant une augmentation de volume du foie, de la rate, etc. par accumulation de substances anormales</li><li>• Rétinopathie ou atrophie optique</li><li>• Signes de lésion cérébrale péri- ou postnatale</li><li>• Maladies métaboliques ou autres maladies neurologiques progressives identifiées</li><li>• Troubles neurologiques acquis résultant d'infections sévères ou de traumatismes crâniens</li><li>• Microcéphalie congénitale</li></ul>



Forme classique	Forme atypique
<ul style="list-style-type: none"><li>• Ne dépasse pas le stade des acquisitions prélinguistiques et des premiers mots produits en isolation</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Capacité moins limitées d'utiliser un certain lexique et certaines formes grammaticales</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Dans 45% des cas pas de développement du langage</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Grandes difficultés articulatoires</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Aucun comportement interprétable comme une intention minimale de communiquer → attention conjointe, prises de tours non vocales, recherche du partenaire du regard</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Récupération lente des habiletés verbales et motrices après une période dégénérative aiguë</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Les fonctions motrices et langagières sont plus affectées quand le processus dégénératif survient avant 1 an qu'après 1 an</li></ul>	

## Syndromes liés à aux à m'X mais profils ≠



	X-Fragile	Turner	Rett		Klinefleter
			classique	atypique	
Phonologie	--	-	--	--	±
Lexique	+	+	--	-	±
Morphosyntaxe	-	+	--	-	±
Pragmatique	--	+	--	--	±
Discours	-	+	--	--	±

**Quel que soit le syndrome, même si le développement est retardé, les enfants DI :**

- ▶ acquièrent les mêmes premiers lexèmes et relations sémantiques
- ▶ appliquent les mêmes stratégies d'acquisition de nouveaux mots,
- ▶ montrent les mêmes effets de prototypie dans les tâches lexicales
- ▶ manifestent des effets de priming sémantique.

que les enfants en développement normal



	X-Fragile		Turner	Klinefelter	Rett
	masculin	féminin			
Fonctionnement intellectuel global	<20 - 50	70 - normal	50 - 70	70 - normal	<20 - 50
Fonctionnement exécutif	↓ (surtout planification)	↓ (surtout planification)	↓	↓	↓↓
Attention	↓ (surtout attention soutenue)	↓	↓	↓	↓↓
MCT visuelle	↓	↓	↓	↓	↓↓
MLT	?	↑	↑	↓	↓↓
Capacités visuo-spatiales	↓↓	↓ (surtout intégration visuo-spatiale)	↓↓	?	↓↓
Organisation temporelle	?	?	?	?	↓↓
Lecture et écriture	↓↓	↓	↓↓	?	↓↓
Arithmétique	↓↓	↓	↓↓	↓	↓↓
Cognition sociale	↓↓	↓	↓	↓	↓↓
Motricité	↓ (surtout grapho-motricité)	↓ (surtout planification)	↓ (surtout planification)	?	↓

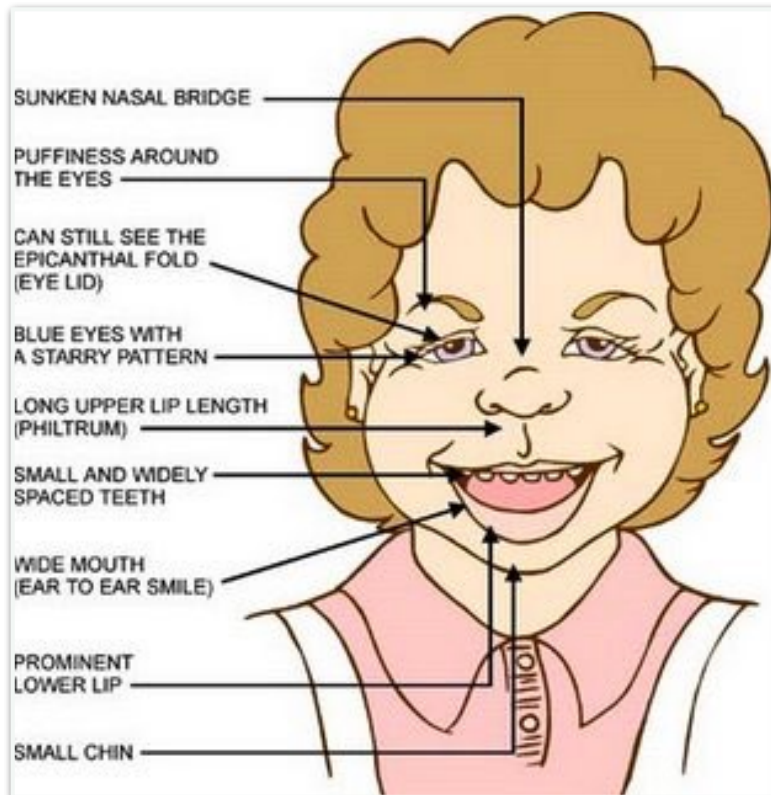


***Parole, langage et  
communication  
orale dans le  
syndrome de  
Williams(-Beuren)***



[http://www.williams-syndrome.org.uk/sites/default/files/styles/flexslider\\_full/public/slider/54698-acdnas15-483-1.jpg?itok=2IHHkfR9&sc=41b3223f823accd37de348c8c180ea1d](http://www.williams-syndrome.org.uk/sites/default/files/styles/flexslider_full/public/slider/54698-acdnas15-483-1.jpg?itok=2IHHkfR9&sc=41b3223f823accd37de348c8c180ea1d)

# Génotype et phénotype des personnes atteintes du syndrome de Williams (7q11.23)

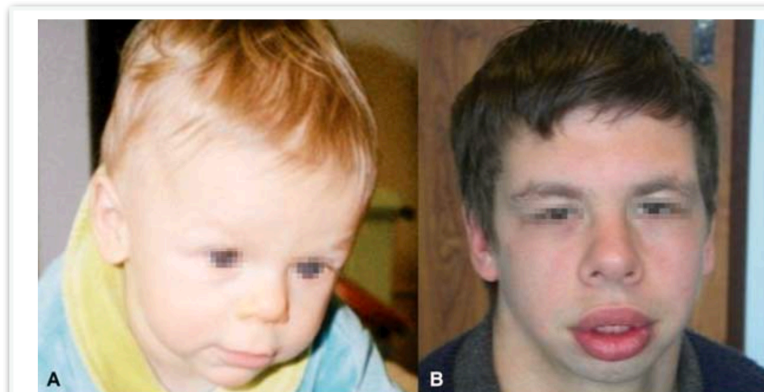


<https://kardzmed.com/images/stories/williams%20syndrome.jpg>

- 1 naissance/25000 (Greenberg, 1990)
- délétion microscopique d'une copie de plusieurs gènes au niveau du ch7 (non visible sur le caryotype → FISH -Fluorescent in situ hybridation)
- microdélétion notamment des gènes codant pour la protéine de l'élastine → anomalies dans certains tissus dont ceux des vaisseaux artériels et le tissu neuronal

Visage très caractéristique → visage "d'elfe" devenant plus étroit avec l'âge

- racine du nez aplatie avec extrémité bulbeuse
- grande bouche avec lèvre inférieure large et versée
- joues pleines
- oedème préorbitaire
- épicanthus
- iris stellaires fréquents
- dysmorphoses dentofaciales + dysfonctions linguales possibles
- dents de lait petites, irrégulières et espacées
- agénésies de dents permanentes (40,5% des cas)
- strabisme et/ou troubles de la réfraction
- retard de croissance postnatal
- retard des acquisitions motrices (13 mois pour la station assise et 28 mois pour la marche)



**Figure 1** Visage de face d'un enfant de 2 ans (A) et d'un adulte de 20 ans (B) ayant un syndrome de Williams-Beuren : œdème péri-orbitaire, joues pleines, lèvres inférieure éversée, pointe du nez bulbeuse.

# Phonologie



Données en faveur d'un **traitement phonologique préservé** : issues d'observations cliniques (cf Bellugi et al., 2000)

→ langage oral généralement :

- fluent
- bien articulé
- sans déformation phonologique ou phonémique

Certains SW → capacité remarquable d'acquisition de la phonologie de langues étrangères

Malheureusement peu d'études expérimentales directes → études indirectes portant sur la **fluence de mots**



production du plus grand nombre de mots commençant avec un phonème donné  
→ mesure :

- la rapidité d'accès aux formes phonologiques des mots en MLT
- les capacités d'analyse et de segmentation phonologiques nécessaires pour isoler le phonème initial des différentes entrées lexicales



enfants et adultes SW → performances similaires aux contrôles appariés en AM voire même AC (Barisnikov et al., 1996)



- Enfants et ados SW → vocabulaire réceptif et productif relativement riche
  - ▶ par rapport aux sujets normaux de même AM
  - ▶ par rapport aux sujets T21 (Jarrold et al., 1998, Volterra et al., 1999)
- Le vocabulaire réceptif de certains enfants peut se situer dans les limites de la normalité

mais

importante hétérogénéité → peu d'adultes développeront un vocabulaire réceptif correspondant à leur AC (Paterson et al., 1999) même si le niveau est relativement bon étant donné la DI

mais

## Le lexique est-il organisé de la même manière ? Quid des représentations lexico-sémantiques en MLT ?

**Organisation atypique ?** cf dans les tâches de fluence verbale

- taux anormalement élevé de mots de basse fréquence lexicale
- items produits dans un ordre ne respectant pas les liens sémantiques reliant normalement les items (Bellugi et al., 1994)
  - EN regroupent les animaux sauvages ensemble et les animaux domestiques ensemble
  - SW font des associations atypiques (ex. : lion-souris / singe-lièvre)
- enfants SW moins sensibles à la fréquence lexicale des mots dans une tâche jugement d'homonymes (Roosen et al., 1996)
  - EN choisissent la signification la plus fréquente (ex. : /tãt/ = "tente" (Brulex : 1961) ou "tante" (Brulex : 6139))
  - SW sélectionnent les 2 significations avec la même fréquence

Ces études et d'autres suggèrent un réseau de représentations lexico-sémantiques moins précises (Majerus et al., 2009)

## Quid des processus d'acquisition au cours du développement ?



Peu d'études

### Stevens et Karmiloff-Smith (1997)

- les SW (8-31 ans) = capables d'apprendre le nom d'un objet non familier (associé à une forme verbale non familière) après un nombre réduit de présentations (fast mapping) mais pas de test du maintien à long terme

Nazzi et Karmiloff-Smith (2002) → capacité de créer de nouvelles catégories sémantiques pour les objets à partir d'informations verbales ou visuelles

- Enfants SW 2 à 6 ans
- objets présentés par 3 : 2 objets avec des propriétés visuelles similaires ou avec le même nom
- catégorisation des objets

→ les enfants peuvent catégoriser les objets en fonction de leurs caractéristiques visuelles mais pas en fonction de leurs caractéristiques verbales (contrairement aux EN)



**ces études suggèrent une acquisition anormale du vocabulaire dans le SW**



- important débat sur cet aspect actuellement
- un certain nombre d'études (Wang & Belligi, 1994; revue Rondal & Comblain, 2009) suggèrent une préservation

**mais**

comparativement à des personnes T21



quid par rapport à des EN appariés en AC ou en AM ?



déficit

**mais**

la nature exacte de ces troubles morphosyntaxiques n'est pas encore bien définie



généralement les **phrases produites**

- = grammaticalement bien structurées
- = d'une certaine complexité avec l'utilisation de phrases passives, de conditionnelles, de subordonnées relatives (Bellugi et al., 1994)

## Compréhension

- relativement bien développée
- co-référence pronominale y compris complexe (cf. "Is Mowgli tickling him ?" vs "Is Mowgli tickling himself") (Clashen et Amalza,n 1998)

## Alors quid de la nature des déficits ?



### **Production** - Problèmes au niveau de :

- la production grammaticale et l'utilisation de la morphologie inflexionnelle → cf. notamment marquage du genre (Capirci et al.; 1996, Karmiloff-Smith et al., 1998)
- l'accord entre le substantif et l'article (Volterra et al., 2001)
- la conjugaison de verbes irréguliers (Clahsen & Almazhan, 1998) → sur-régulation des verbes (utilisent une forme régulière là où les EN ne le feraient pas)
- le marquage du temps sur le verbe (ex: utilisation de la particule "ed" en anglais - Thomas et al., 2001)
- l'utilisation des comparatifs (ex: ajout de "er" en anglais difficile → utilisation de "more ..." - Clahsen & Temple, 2003))

### **Compréhension** - ne semble pas poser de problème en général mais difficultés niveau de :

- phrases longues et complexes (Vicari et al., 2002)



Domaine	Caractéristiques
Phonologie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bonnes capacités d'analyse perceptive</li> <li>• Bonnes capacités articulatoires</li> <li>• Anomalies du traitement phonologique sous-lexical (moindre sensibilité à la fréquence phonotactique)</li> <li>• Difficultés dans les tâches de conscience phonologique</li> </ul>
Lexico-sémantique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vocabulaires réceptif et productif bien développés (parfois conformes à l'AC)</li> <li>• Utilisation anormalement élevée de mots de basse fréquence lexicale</li> <li>• Difficulté de distinction d'associés sémantiques proches</li> </ul>
Morphosyntaxe	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bonnes capacités de compréhension et de production de phrases</li> <li>• Difficultés au niveau de l'utilisation de la morphologie inflexionnelle et des prépositions</li> <li>• Difficultés de compréhension des phrases longues et complexes</li> </ul>
Pragmatique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Discours "hyperverbal"</li> <li>• Utilisation d'expressions toutes faites et inappropriées (cocktail party speech)</li> </ul>
MCT verbale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bonnes capacités de stockage à court terme</li> <li>• Moindre influence des représentations phonologiques et lexico-sémantique en MLT</li> </ul>
Lecture (peu étudiée)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Difficultés importantes, à la fois pour voie de lecture par adressage et par conversion graphème-phonème</li> </ul>

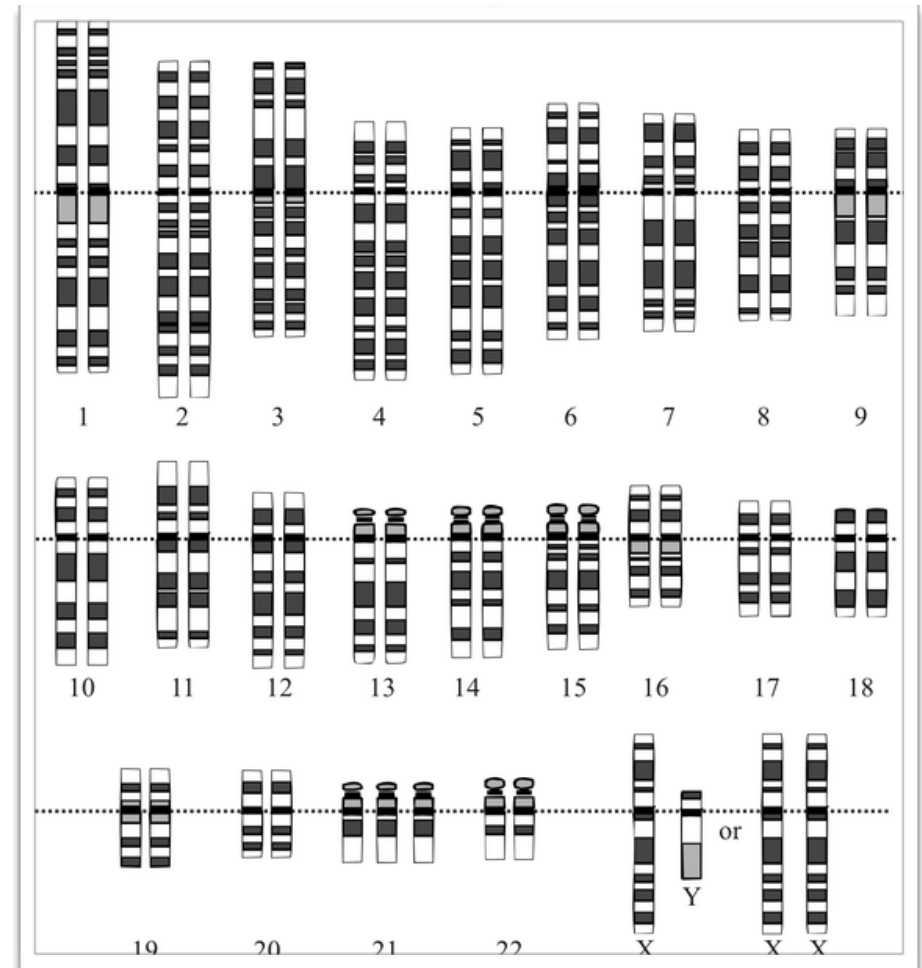


Habilités langagières particulièrement bien développées mais

- la relative préservation varie en fonction des différents domaines langagiers
- meilleur développement des aspects phonologiques que des aspects lexico-sémantiques et morpho-syntaxiques



*En conclusion*



[https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/1/11/Down\\_Syndrome\\_Karyotype.png/558px-Down\\_Syndrome\\_Karyotype.png](https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/1/11/Down_Syndrome_Karyotype.png/558px-Down_Syndrome_Karyotype.png)



## Unicité ou variabilité ?

Niveaux de DI  $\pm$  équivalents  $\Leftrightarrow$  profils pouvant être différents

Domaines	X-Fragile (mutation sur le gène FRM1)	Syndrome de Down (trisomie 21)	Syndrome de Williams (délétion 7q11.23)
<b>Incidence</b>	Garçons (1/4000) - Filles (1/8000)	1/750 à 1/1200 (selon les pays)	1/25000
<b>Niveau de DI</b>	DI modérée à sévère	DI modérée à sévère (légère dans certains cas de mosaïcisme)	DI légère à modérée
<b>Evolution des déficiences</b>	Stable	Stable	Stable
<b>Parole et langage</b>	Troubles de la parole et de la fluence Troubles du langage : lexique, syntaxe, pragmatique (communication sociale et référentielle)	Troubles de la parole (particularités anatomiques) Troubles du langage : lexique, syntaxe, pragmatique (communication référentielle)	Parole relativement bien préservée Composantes lexicales (avec quelques particularités) et syntaxiques du langage préservées Altération pragmatique (communication sociale notamment)
<b>Sociabilité</b>	Traits autistiques généralement associés	Bonne sociabilité (traits autistiques dans certains cas de translocation)	Hypersociabilité et hyperverbaux
<b>Apprentissages scolaires</b>	Lecture fonctionnelle possible chez certains garçons	Lecture fonctionnelle possible	Apprentissages scolaires possibles
<b>Composante visuo-spatiale</b>	Déficitaire mais de même ampleur que le déficit verbal	Relativement préservée relativement à la composante verbale	Altérée et largement $<$ à la composante verbale
<b>MCT verbale</b>	Déficitaire	Déficitaire	Relativement bien préservée

# La variabilité de profils langagiers en particulier



+(+): force relative; -(-): faiblesse relative, ? : donnés insuffisantes ou contradictoires

	Syndrome de Down	Syndrome de Williams	Syndrome de Prader-Willi	Syndrome du X-fragile	Syndrome de Rett	Syndrome de Turner
Niveau de DI	35 – 50	40 – 70	40 – 60	20 - 70	≤ 20	DI légère ou QI normal
Phonologie	-	++	--	-	--	-
Lexique	+	++	-	+	--	+
Morphosyntaxe	-	++	-	-	--	+
Pragmatique	+	--	-	--	--	+
Discours	-	+	?	-	--	+

**Quel que soit le syndrome, même si le développement est retardé, les enfants DI :**

- Acquièrent les mêmes premiers lexèmes et relations sémantiques
- appliquent les mêmes stratégies d'acquisition de nouveaux mots,
- montrent les mêmes effets de prototypie dans les tâches lexicales
- manifestent des effets de priming sémantique.

comme les enfants en développement normal