

Profils contrastés du langage et de la cognition dans les syndromes de Williams et de Down (trisomie 21)

Pr. Annick Comblain

18^{ème} Colloque international du RIPSYDEVE - Université Toulouse Jean Jaurès

Symposium – Langage, mémoire de travail et traitement auditif dans le syndrome de Williams : vers une exploration de l'hypothèse de déséquilibre phonologie-sémantique

SOUNDS, Projet-ANR-20-CE28-0013

11 juin 2026



Pourquoi comparer ces deux syndromes ?

Deux syndromes génétiques présentant un trouble du développement intellectuel

Profils linguistiques et langagiers contrastés mais

- Etudes souvent centrées sur un domaine isolé
- Comparaisons directes de ces deux syndromes = rares
- Profils multidimensionnels peu documentés



SYNDROME DE WILLIAMS



PRÉVALENCE

≈ 1 naissance sur
7 500 à 20 000
naissances vivantes



**TRISOMIE 21
(SYNDROME DE DOWN)**



PRÉVALENCE







≈ 1 naissance sur
400 à 3 000
naissances vivantes



Des profils cognitifs et langagiers contrastés mais ...

... ces différences domaine par domaine reflètent-elles réellement une architecture langagière et cognitive lorsqu'on examine conjointement

- cognition,
- mémoire,
- phonologie,
- langage structurel
- et pragmatique ?

DOMAINE	SYNDROME DE WILLIAMS	TRISOMIE 21
 Cognition	<ul style="list-style-type: none">• Profil cognitif hétérogène, avec atteintes visuo-spaciales marquées• Compétences verbales relativement mieux préservées <p>(Landau & Ferrara, 2013 ; Martens et al., 2008).</p>	<ul style="list-style-type: none">• Difficultés cognitives plus globales• Forte variabilité interindividuelle• Faiblesse des compétences verbales par rapport aux non verbales <p>(Vione et al., 2022 ; Grieco et al., 2015).</p>
 Mémoire verbale	<ul style="list-style-type: none">• MCT souvent décrite comme une force relative, mais profil nuancé selon les tâches• Profil nuancé selon les tâches <p>(Mervis & Velleman, 2011 ; Grant et al., 1997).</p>	<ul style="list-style-type: none">• Difficultés importantes en MCT verbale et phonologique notamment dans la boucle phonologique <p>(Godfrey & Lee, 2018 ; Næss et al., 2011).</p>
 Phonologie	<ul style="list-style-type: none">• Performances phonologiques relativement meilleures que d'autres domaines langagiers• Hétérogénéité et développement parfois atypique <p>(Mervis & Velleman, 2011 ; Diez-Itza et al., 2022).</p>	<ul style="list-style-type: none">• Difficultés phonologiques et articulatoires• Contribuant aux troubles de l'intelligibilité de la parole <p>(Martin et al., 2009 ; Vorperian & Kent, 2013).</p>
 Lexique	<ul style="list-style-type: none">• Le vocabulaire concret = souvent force relative• Fragilités dans le traitement sémantique et conceptuel <p>(Mervis, 2009 ; Romero-Rivas et al., 2023).</p>	<ul style="list-style-type: none">• Le lexique, surtout réceptif relativement mieux préservé que la syntaxe• Mais marqué par des déficits et une variabilité importante <p>(Martin et al., 2009 ; Phillips et al., 2016).</p>
 Syntaxe	<ul style="list-style-type: none">• Compétences syntaxiques parfois meilleures qu'attendu au regard du niveau cognitif général• Mais difficultés sur certaines structures complexes <p>(Mervis & Velleman, 2011 ; Landau et al., 2010).</p>	<ul style="list-style-type: none">• Domaine particulièrement vulnérable• Surtout pour la morphosyntaxe expressive et les structures syntaxiques complexes <p>(Martin et al., 2009 ; Chartomatsidou & Andreou, 2020).</p>
 Pragmatique	<ul style="list-style-type: none">• Difficultés pragmatiques fréquentes malgré l'hypersociabilité• Notamment dans l'adaptation au contexte et la communication référentielle <p>(John et al., 2009 ; Moraleda Sepúlveda & López Resa, 2024).</p>	<ul style="list-style-type: none">• Pragmatique = force relative par rapport à la syntaxe et à la phonologie• Mais non totalement préservée <p>(Smith et al., 2017 ; Martin et al., 2017).</p>

Etude pilote exploratoire

Question : Les deux syndromes présentent-ils une organisation distincte des différents domaines cognitifs et langagiers à un âge donné ?



Données issues du projet *Impact des contraintes phonologiques sur le développement langagier des personnes porteuses d'un syndrome de Williams*.

(SOUNDS, Projet-ANR-20-CE28-0013)

Consortium de recherche franco-belge coordonné par la Professeure Laure Ibernon (Université de Picardie – Jules Verne à Amiens)

Triplet	Développement typique	Trisomie 21	Syndrome de Williams
1	9 ans 11 mois	10 ans	10 ans
2	12 ans 1 mois	11 ans 10 mois	11 ans 10 mois
3	12 ans 11 mois	13 ans 1 mois	13 ans 4 mois
4	9 ans 3 mois	9 ans 7 mois	9 ans 7 mois
5	15 ans 1 mois	15 ans 10 mois	15 ans 5 mois
6	11 ans 1 mois	11 ans 1 mois	11 ans 1 mois
7	9 ans 7 mois	9 ans 8 mois	9 ans 9 mois

Enfants tout venant = profil développemental de base



Pourquoi un groupe d'enfants typiques appariés sur l'âge chronologique ?

Groupe typique = point de référence développemental permettant d'interpréter les profils observés dans les deux syndromes

- ▶ Problématique : les comparaisons Williams-Down = souvent réalisées
 - ▶ sur l'âge mental ;
 - ▶ sur le niveau cognitif ;
 - ▶ ou sans groupe contrôle.
- ▶ Apport du groupe typique :
 - ▶ estimer un profil développemental
 - ▶ situer les profils Williams et Down par rapport au développement typique
 - ▶ identifier des dissociations qualitatives plutôt qu'un simple retard cumulatif
- ▶ **Objectif :**
 - ▶ ≠ d'évaluer le niveau de performance absolu
 - ▶ = d'examiner comment les différents domaines du langage et de la cognition s'organisent à un âge donné dans chacun des syndromes



5 domaines évalués – 8 tâches

► Cognition non verbale

Raven's 2 (2018)

► MCT verbale (Majerus, 2020, 2023)

Rétention de l'information item : capacité à stocker la forme phonologique des mots sans avoir besoin de se souvenir de leur place exacte dans la liste

Rétention de l'information de l'ordre sériel : mémoire de la position et de l'enchaînement des mots

► Jugement de rimes

mots et non-mots → score moyen

► Lexique

EVIP (2007)

Children's communication Checklist (Bishop, 1998)

► Syntaxe

Capacité à formuler des phrases grammaticalement correctes et à utiliser une morphologie appropriée

Syntaxe

► Pragmatique

Contexte : capacité à adapter son niveau de langage (formel/informel) en fonction de l'interlocuteur et du lieu.

Echange : capacité à respecter les règles de base d'une discussion, comme attendre son tour pour parler, ne pas couper la parole, ou savoir comment changer de sujet.

N.B. : scores individuels aux tâches transformés en scores Z afin de pouvoir être comparés



Analyses – Un modèle linéaire mixte malgré un faible effectif

Objectif = explorer des profils contrastés entre les groupes.

Sujet 1 → 8 tâches

Sujet 2 → 8 tâches

Sujet 3 → 8 tâches

Etc. soit 21 sujets répartis en 3 groupes (Typiques – Williams – Down)

- ▶ Structure des données : chaque participant contribue à plusieurs mesures → les observations ne sont pas indépendantes
- ▶ Limites des analyses domaine par domaine → tests séparés
 - ▶ multiplication des comparaisons
 - ▶ augmentation du risque d'erreur de type I
 - ▶ ne permet pas d'explorer les profils dans leur ensemble
- ▶ Le modèle mixte permet :
 - ▶ de tenir compte des mesures répétées chez un même participant
 - ▶ d'examiner simultanément l'ensemble des domaines
 - ▶ de tester directement l'hypothèse centrale d'une interaction *Groupe x Domaine*
- ▶ Néanmoins des résultats à prendre avec précaution car :
 - ▶ étude pilote
 - ▶ effectif réduit
 - ▶ modèle volontairement parcimonieux
 - ▶ interprétation centrée sur les profils et les tailles d'effet observées



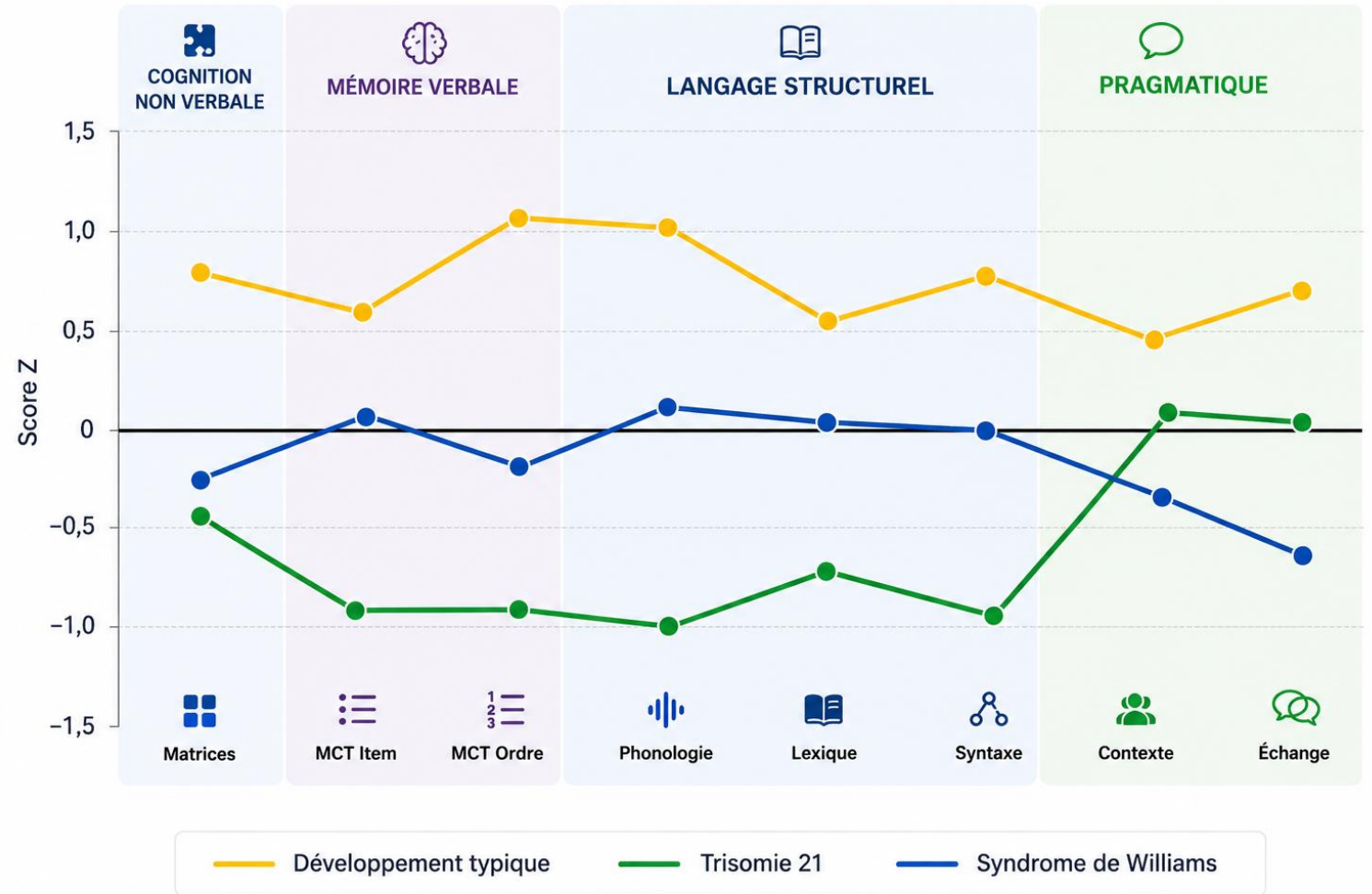
Résultats du modèle linéaire mixte

GROUPES | $F = 9.83$ | $p = .001$

DOMAINE | $F = 0.24$ | $p = .242$

GROUPES × DOMAINE | $F = 3.06$ | $p = .015$

Les profils observés suggèrent des organisations différentes des compétences selon le syndrome.





Principales tendances observées

Syndrome de Williams

- ▶ Performances relativement préservées en :
 - Phonologie (jugement de rimes)
 - Lexique
 - Syntaxe
 - MCT verbale (items)
- ▶ Difficultés plus marquées en :
 - Cognition non verbale
 - Pragmatique (contexte et échange)

Trisomie 21

- ▶ Pragmatique relativement préservée
- ▶ Profil homogène plus faible en :
 - MCT verbale
 - Phonologie
 - Lexique
 - Syntaxe














Malgré l'hypersociabilité caractéristique du SW : performances pragmatiques observées semblent fragiles.




→ la facilité d'engagement social ne garantit pas nécessairement une adaptation efficace du langage au contexte de communication

Confrontation aux données issues de la littérature



Analyses bayésiennes exploratoires pour confirmer la dissociation observée entre avantages relatifs en phonologie (Williams) et en pragmatique (Down)













Domaine	Prédiction issues de la littérature	Résultats observés
 Cognition non verbale	Williams < Down	 Soutien limité (BF ≈ 2.6)
 MCT verbale	Williams > Down	 Soutien faible (Item BF ≈ 1.4 et Ordre 2.0)
 Phonologie	Williams > Down	 Soutien modéré (BF ≈ 5.0)
 Lexique	Williams > Down	 Soutien faible (BF ≈ 1.2)
 Syntaxe	Williams > Down	 Soutien faible (BF ≈ 1.4)
 Pragmatique	Down > Williams	 Soutien modéré (Contexte BF ≈ 4.1 et Echange BF ≈ 3.8)
 Conclusion :	Nos données apportent un soutien plus ou moins important aux prédictions issues de la littérature.	

 **Soutien modéré :** BF > 3  **Soutien limité :** 2 ≤ BF ≤ 3  **Soutien faible :** BF < 2

BF : Bayes Factor (facteur de Bayes)
Interprétation selon les seuils proposés par Jeffreys (1961)

Mise en perspective avec les travaux du projet SOUNDS sur le groupe de participants porteurs du syndrome de Williams



Nos résultats		Résultats antérieurs (Hippolyte et al., 2025a,b)	
 <p>Points forts relativement préservés</p>	<ul style="list-style-type: none"> Phonologie Mémoire à court terme verbale Syntaxe	 <p>Processus relativement préservés</p>	<ul style="list-style-type: none"> Sensibilité préservée aux relations phonologiques
 <p>Fragilités observées</p>	<ul style="list-style-type: none"> Cognition non verbale Pragmatique	 <p>Fragilités observées</p>	<ul style="list-style-type: none"> Traitement sémantique Organisation atypique des connaissances lexicales et conceptuelles



En conclusion : Les résultats obtenus convergent avec les travaux récents issus du projet SOUNDS et suggèrent un profil caractérisé par une préservation relative des traitements phonologiques associée à des fragilités du traitement du sens.

Hypothèse interprétative : Les difficultés pragmatiques observées chez les enfants porteurs d'un syndrome de Williams pourraient être liées, au moins en partie, à des fragilités sémantiques sous-jacentes plutôt qu'à de simples limitations conversationnelles.

Conclusions



Les syndromes de Williams et de Down présentent des **profils cognitifs et langagiers distincts.**



Le syndrome de Williams montre un **avantage relatif** dans plusieurs composantes du **langage structurel.**



Dans le syndrome de Williams, l'**avantage langagier** ne s'étend pas aux compétences **pragmatiques.**



Les résultats sont compatibles avec l'**hypothèse d'un déséquilibre relatif** entre traitement phonologique et traitement sémantique dans le syndrome de Williams.



Research Unit for a life-Course
perspective on Health and Education



Merci

Annick Comblain – a.comblain@uliege.be

Ressources bibliographiques



- Abbeduto, L., Arias-Trejo, N., Thurman, A., Ramos-Sanchez, J., & Soriano, L. (2020). Language development in Down syndrome. In *The Oxford handbook of Down syndrome and development*. Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780190645441.013.18>
- Chartomatsidou, E., & Andreou, G. (2020). A review paper on the syntactic abilities of individuals with Down syndrome. *Open Journal of Modern Linguistics*, 10(5), 640–653. <https://doi.org/10.4236/ojml.2020.105029>
- Diez-Itza, E., Pérez, V., & Martínez, V. (2022). Late phonological development in Williams syndrome. *Frontiers in Psychology*, 13, Article 992512. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2022.992512>
- Godfrey, M., & Lee, N. R. (2018). Memory profiles in Down syndrome across development: A review of memory abilities through the lifespan. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 10, Article 5. <https://doi.org/10.1186/s11689-017-9220-y>
- Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 169(2), 135–149. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31439>
- John, A. E., Mervis, C. B., & Rowe, M. L. (2009). Referential communication skills of children with Williams syndrome: Understanding when messages are not adequate. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114(2), 85–99. <https://doi.org/10.1352/2009.114.85-99>
- Landau, B., Chunyo, G., & Musolino, J. (2010). Uncovering knowledge of core syntactic and semantic principles in individuals with Williams syndrome. *Language Learning and Development*, 6(2), 126–161. <https://doi.org/10.1080/15475440903507772>
- Landau, B., & Ferrara, K. (2013). Space and language in Williams syndrome: Insights from typical development. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science*, 4(6), 693–706. <https://doi.org/10.1002/wcs.1258>
- Hippolyte, A., Majerus, S., Marec-Breton, N., Declercq, C., & Ibernou, L. (2025a). Preserved phonological but impaired semantic processing in Williams syndrome: Evidence from a word association judgment task. *Research in Developmental Disabilities*, 166, 105134.
- Hippolyte, A., Ribeiro, N., Ibernou, L., Marec-Breton, N., & Declercq, C. (2025b). Semantic and phonological associative norms of 145 French words for children aged 5–9 years: Free associations and forced-choice task. *First Language*, 45(2), 177-195.



Jeffreys, H. (1961). *Theory of probability* (3rd ed.) oxford university press. *MR0187257*, 432, 1289.

Martin, G. E., Klusek, J., Estigarribia, B., & Roberts, J. E. (2009). Language characteristics of individuals with Down syndrome. *Topics in Language Disorders*, 29(2), 112–132. <https://doi.org/10.1097/TLD.0b013e3181a71fe1>

Martin, G. E., Klusek, J., Barstein, J., Bush, L., Losh, M., Lee, M., & Maltman, N. (2017). A multi-method investigation of pragmatic development in individuals with Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 122(4), 289–309. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-122.4.289>

Majerus, S. (2023). Les troubles de la rétention en mémoire à court terme/mémoire de travail. In H. Amieva, Ph. Azouvi, E. Barbeau & F. Collette (Eds.), *Traité de neuropsychologie clinique de l'adulte – Tome 1 – Evaluation* (pp. 2015-230). Louvain-la-Neuve : DeBoeck Supérieur

Majerus, S. (2020). Les troubles de la mémoire à court terme/mémoire de travail. In S. Majerus, I. Jambaqué, L. Mottron, M. Van der Linden & M. Poncelet, (Eds.), *Traité de Neuropsychologie de l'Enfant – 2^{ème} édition* (pp. 203-218). Bruxelles : De Boeck Supérieur

Martens, M. A., Wilson, S. J., & Reutens, D. C. (2008). Research review: Williams syndrome: A critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49(6), 576–608. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2008.01887.x>

Mervis, C. B. (2009). Language and literacy development of children with Williams syndrome. *Topics in Language Disorders*, 29(2), 149–169. <https://doi.org/10.1097/TLD.0b013e3181a72044>

Mervis, C. B., & Velleman, S. L. (2011). Children with Williams syndrome: Language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspectives on Language Learning and Education*, 18(3), 98–107. <https://doi.org/10.1044/lle18.3.98>

Moraleda Sepúlveda, E., & López Resa, P. (2024). Pragmatic skills in people with Williams syndrome: The perception of families. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19, Article 91. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03016-0>

Næss, K.-A. B., Lyster, S.-A. H., Hulme, C., & Melby-Lervåg, M. (2011). Language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome: A meta-analytic review. *Research in Developmental Disabilities*, 32(6), 2225–2234. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.05.014>

Phillips, B. A., Loveall, S. J., Channell, M. M., & Conners, F. A. (2016). Receptive vocabulary analysis in Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 55, 161–172. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2016.03.018>

Romero-Rivas, C., Rodríguez-Cuadrado, S., Sabater, L., Rodríguez Gómez, P., Hidalgo de la Guía, I., Moreno, E., & Garayzábal Heinze, E. (2023). Beyond the conservative hypothesis: A meta-analysis of lexical-semantic processing in Williams syndrome. *Language and Cognition*, 15(3), 503–540. <https://doi.org/10.1017/langcog.2023.15>



Smith, E., Næss, K.-A. B., & Jarrold, C. (2017). Assessing pragmatic communication in children with Down syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 68, 10–23. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2017.06.003>

Vione, B., Locatelli, C., Marcolin, C., Antonaros, F., Pulina, F., Ramacieri, G., Caracausi, M., Lanfranchi, S., & Onnivello, S. (2022). Cognitive profiles in children and adolescents with Down syndrome. *Scientific Reports*, 12, Article 1936. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-05825-4>

Vorperian, H. K., & Kent, R. D. (2013). Speech impairment in Down syndrome: A review. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 56(1), 178–210. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2012/12-0148\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2012/12-0148))