

## RÉSUMÉ :

*Les avancées des recherches cytogénétiques et moléculaires concernant le syndrome de Turner et l'accumulation de données en neuro-imagerie permettent d'analyser de façon plus fine l'influence du chromosome X et du manque d'hormones ovariennes sur l'organisation cérébrale et en particulier la maturation des bases neurales du langage.*

*La présente étude de cas d'une pré-adolescente âgée de 12 ans 7 mois atteinte d'un Syndrome de Turner de forme mosaïque a pour objectif 1) de discuter, par le biais d'une exploration neuropsychologique approfondie, l'idée communément admise d'une dissociation plus ou moins complète des fonctions langagières et visuo-spatiales dans ce syndrome et 2) de spécifier le statut (primaire ou secondaire) des éventuelles défaillances langagières observées en regard du dysfonctionnement affectant notamment les fonctions visuo-spatiales, sensori-motrices et exécutives.*

*Les données obtenues mettent en évidence des difficultés dans les aspects formels du langage et le lexique orthographique. L'analyse des résultats plaide en faveur de l'hypothèse d'un déficit secondaire et non primaire, qui pourrait résulter à la fois du dysfonctionnement visuo-spatial et sensori-moteur et de l'instabilité des fonctions exécutives.*

## MOTS CLÉS :

Neuropsychologie - Syndrome de Turner - Maladie génétique - Développement - Langage - Fonctions visuo-spatiales, sensori-motrices et exécutives.

# ALTÉRATION SECONDAIRE DE CERTAINES CAPACITÉS LANGAGIÈRES DANS UN CAS DE SYNDROME DE TURNER

par Patricia DUBOIS-MURAT, Brigitte BERGER,  
Monique PLAZA

## SUMMARY : Secondary impairment of particular language skills in a case of Turner Syndrome

*The refinement of the molecular/ and cytogenetic studies in TS and the accumulating anatomical and functional neuroimaging data which have evidenced cerebral volumetric, microstructural and activation modifications suggest that TS could provide the opportunity to clarify the influence of the X chromosome and the lack of gonadal hormones exposition on brain organization and processing and particularly on the maturation of the neural bases of Language.*

*The present study of a 12-year-7 month-old girl with mosaic Turner syndrome was initiated with two objectives : 1) to explore, using extensive neuropsychological examination, the supposed complete dissociation of efficient verbal abilities versus impaired visual-spatial processing and other cognitive skills in this disorder and 2) to determine whether the eventual observed linguistic impairment should be considered as correlates or consequences of the other dysfunctions. We did observe language difficulties and our data favor the hypothesis of a secondary, not primary impairment. The failure evidenced in some formal linguistic aspects and in orthographic lexicon could result from the primary visual-spatial, sensory-motor and executive dysfunctions.*

## KEY WORDS :

Neuropsychology - Turner Syndrome - Genetics - Development - Language - Visual-spatial, sensory-motor and executive processing.

Patricia DUBOIS-MURAT  
Doctorante en psychologie  
(dir. M. Plaza)  
E-mail : patricial.murat@free.fr

Brigitte BERGER  
Directeur de Recherche INSERM  
émérite.  
E-mail : bberger@infobiogen.fr

Monique PLAZA  
Chargée de Recherche CNRS.  
E-mail : mplaza@psycho.univ-  
paris5.fr

Correspondance à adresser à :  
Monique Plaza, Laboratoire  
Cognition et Développement,  
Institut de Psychologie, 71 avenue  
Edouard Vaillant, 92774 Boulogne  
Billancourt Cedex

## INTRODUCTION

Le Syndrome de Turner (ST) qui fait partie des pathologies associées à des anomalies des chromosomes sexuels, découle d'une perte totale ou partielle de l'un des chromosomes X chez un sujet de phénotype féminin. Sa fréquence est de 1/2000 à 2500 nouveaux nés de sexe féminin. Trois cas de figure principaux sont répertoriés :

- (a) une forme 45, X observée dans 53 % des cas (un chromosome X est totalement absent),
- (b) une forme 46, X, i, (Xq) observée dans 10 % des cas, où l'un des chromosomes X est remanié [délétion partielle par perte du bras court remplacé par une duplication du bras long],
- (c) des formes dites « mosaïques » observées dans 25 % des cas (coexistence de cellules haplo X (45, X) avec des cellules normales 46, XX ou avec des cellules à chromosome remanié\*. Dans l'anomalie 45, X, qui est prédominante, la fréquence de troubles d'ordre médical, cognitif ou comportemental est plus grande que chez les enfants « mosaïques », dont le phénotype présente une grande variabilité, et dont les caractéristiques neurocognitives apparaissent plus hétérogènes\*.

Trois composantes cognitives sont altérées dans le ST : les fonctions visuo-spatiales, les capacités numériques, les fonctions exécutives et la mémoire de travail\*, auxquelles s'associent parfois des troubles d'ordre psychosocial. A ces dysfonctionnements, est censée s'opposer l'intégrité plus ou moins complète des fonctions langagières. En effet, la discordance constatée chez les ST à l'échelle du WISC entre le QI verbal (préservé) et le QI performance (altéré) a été interprétée comme reflétant une dissociation entre le langage et les capacités visuo-spatiales, supposée recouper une opposition hémisphère droit/hémisphère gauche. Schaffer\* avait mis en évidence dans le profil du WISC des ST une différence significative entre un facteur de « compréhension » (épreuves *Information, Compréhension, Similitudes et Vocabulaire*) bien développé, un facteur d'« organisation spatiale » (épreuves *Cubes, Assemblages d'objets*) fortement altéré, et un facteur « distractibilité » (épreuves *Aritmétique, Code, Empan de chiffres*) également altéré.

En fait, le caractère massif du déficit visuo-spatial et l'accent mis sur la dyscalculie dans le ST\* ont eu pour conséquence un relatif désintérêt à l'égard des fonctions langagières, que traduit le petit nombre de publications portant sur ce domaine\*\*.

Cependant, compte tenu des nouvelles données acquises en génétique chromosomique et moléculaire dans le ST\*\*\*, et l'accumulation progressive de données de neuroimagerie anatomiques et fonctionnelles mettant en évidence des modifications tant volumiques que micro-structurales de la substance blanche et grise ainsi que des déficits d'activation\*, des études plus approfondies du langage s'avèrent nécessaires. En effet, dans ce contexte, le ST apparaît comme un analyseur privilégié de l'influence du chromosome X et du manque d'hormones ovariennes sur l'organisation architecturale et fonctionnelle du cerveau, et sur la maturation des bases anatomiques impliquées dans l'acquisition et le développement des fonctions langagières.

L'observation que nous rapportons d'une préadolescente âgée de 12 ans 7 mois atteinte de ST répond à deux objectifs principaux.

- 1) Dans la mesure où tous les registres linguistiques n'ont pas été explorés dans les études publiées à ce jour, nous avons cherché des indicateurs de troubles du langage qui témoigneraient de dissociations au sein des fonctions langagières, telles qu'elles ont été mises en évidence au sein même des fonctions visuo-spatiales et des fonctions exécutives\*.
- 2) Nous avons tenté de répondre à la question du statut qu'il convient d'accorder aux difficultés langagières dans le ST. Sont-elles l'expression d'une même difficulté primaire\* à traiter et configurer les aspects globaux de l'information visuelle et verbale, ou sont-elles des conséquences secondaires\* du dysfonctionnement visuo-spatial, attentionnel, sensori-moteur ou exécutif ?

\*Turner, 1938 ; Ford, 1959 ; Thompson, McInnes, Willard, 1991

\*Temple et Carney, 1993

\*Buchanan et coll., 1998

\*1962

\*Bruandet et coll., 2004 ; Molko et coll., 2004

\*\*Temple et Carney, 1996 ; Waber, 1979 ; Temple et coll., 1996 ; Murphy et coll., 1994 ; Temple, 2002 ; Temple et Carney, 1995 ; Inozemtseva et coll., 2002 ; Hepworth et Rovet, 2000

\*\*\*Kesler et coll., 2003

\*Good et coll., 2003 ; Brown et coll., 2004 ; Kesler et coll., 2004 ; Molko et coll., 2003, 2004

\*Van Hout et Meljac, 2001

\*Hepworth et Rovet 2000

\*Inozemtseva et coll., 2002. Temple, 2002

## MÉTHODE

### Le sujet

LM est une jeune fille de 12 ans 7 mois, droitrière, de langue maternelle française, présentant un ST avec un caryotype 45, X/46, X, i(x)(q10), c'est-à-dire une forme mosaïque, diagnostiquée à l'âge de 5 ans. Elle est scolarisée en Suisse dans une école publique en 6<sup>ème</sup>. LM a été rencontrée dans le cadre d'une activité privée de remédiation pour enfants en difficulté scolaire. Sa mère et elle ont accepté de participer à cette étude.

LM, issue d'un milieu familial de niveau socioculturel élevé, est la deuxième enfant d'une fratrie de quatre sœurs (âgées respectivement de 14, 7 et 6 ans). La grossesse, menée à terme, et l'accouchement se sont déroulés sans complication. Le développement dans la petite enfance a été normal. On ne signale aucun antécédent familial de nature neurogénétique. En raison de troubles articulo-phonatoires persistants à l'âge de 4 ans et d'une lenteur dans les apprentissages élémentaires, évidents lors de la première scolarisation (jeux de balle et de construction, apprentissage du vélo, activités graphomotrices), la mère suspecte une anomalie. Le caryotype anormal est détecté à l'occasion d'une consultation en pédiatrie à l'HUG de Genève. LM est suivie dès lors tous les six mois par un pédiatre, spécialiste en endocrinologie. Un bilan psychologique effectué à l'âge de 6 ans ne révèle aucune anomalie du développement cognitif. LM présente un strabisme opéré à 5 ans, actuellement corrigé par des lunettes, qui devrait être résorbé vers l'âge de 16 ans. Des otites à répétition durant la petite enfance ont motivé la pose de drains trans-tympaniques. La mère signale que sa fille est peu sensible à la douleur ; une otite ou une sinusite peuvent passer inaperçues.

LM a été admise tardivement en scolarité primaire (7 ans). Du fait de difficultés d'apprentissage du langage écrit, elle a redoublé le CE1, au terme duquel elle a acquis la lecture. La mère l'a beaucoup épaulée dans ses premiers apprentissages scolaires tout en privilégiant l'autonomie et la prise en charge personnelle pour les devoirs à domicile. Actuellement, LM suit tant bien que mal le programme scolaire. Elle n'aime pas lire, l'écriture la fatigue beaucoup. Elle travaille énormément et obtient peu de résultats, ce qui conduit à des frustrations.

Suite à une évaluation neuropsychologique, effectuée en janvier 2003 en milieu hospitalier, un soutien spécifique a été préconisé en raison de troubles des fonctions visuo-spatiales retentissant sur le langage écrit (« dysorthographe à prédominance phonologique »), et d'une « tendance à la dyscalculie ». En revanche, sa mère l'ayant poussée à être autonome dans ses déplacements en ville et à prendre les transports en commun, elle s'oriente sans difficulté alors qu'auparavant elle se perdait facilement. LM a deux bonnes camarades de classe. Dans ses loisirs, elle aime promener son chien et se rend volontiers seule à la piscine. Elle fait de la danse et du théâtre.

## PROCÉDURE

**La procédure d'évaluation neuropsychologique** a été fondée sur : *le WISC-III*\*, *la NEPSY*\*, *la CMS*\*\*\*, *le WSCT*\*\*\*\*, *le Test de Stroop*\*\*\*\*\*. Nous avons en outre utilisé une épreuve expérimentale de mémoire de travail auditivo-verbale et cinq épreuves expérimentales de dénomination rapide.

**L'évaluation du domaine langagier** a reposé sur *l'ECOSSE*\*, *Le Bilan de Lecture Informatisé*\*, l'épreuve de *l'Alouette*\*\*\*, *la L2MA*\*\*\*\*, *la BELEC*\*\*\*\*\*, ainsi que des subtests du *Stroop*, du *WISC III* et de *la NEPSY*.

Pour des raisons de disponibilité et de fatigabilité de LM, les différentes évaluations ont été espacées dans le temps (période de cinq mois). La passation du *WISC-III* s'est faite sur deux séances à une semaine d'intervalle. La passation complète de *la NEPSY*

\*Wechsler, 1996

\*Korkman et coll., 2003

\*\*Cohen, 2001

\*\*\*Heaton, 2002

\*\*\*\*Albaret et Migliore, 1999

\*Lecocq, 1996

\*Khomsi, 2003 \*\*Lefavrais, 1967

\*\*\*Chevrie-Muller et coll., 1997

\*\*\*\*Mousty et coll., 1994

(subtests de base et complémentaires) s'est déroulée sur trois séances dans un intervalle de quatre semaines. La *CMS* a été réalisée en une seule séance, à laquelle a été ajoutée la passation du *BLI*. Les autres épreuves ont été réalisées de façon disparate selon la disponibilité de LM, qui s'est bien impliquée dans les différentes tâches.

## RÉSULTATS

### A. PROFIL COGNITIF GLOBAL

Tableau 1 : Domaines cognitifs globaux

Domaine	Test	Coefficient standard	Commentaires
QI Verbal	<i>WISC III</i>	103	Moyen
QI Performance	<i>WISC III</i>	80	Faible
Compréhension verbale	<i>WISC III</i>	109	Moyen
Organisation perceptive	<i>WISC III</i>	78	Déficitaire *
Vitesse de traitement	<i>WISC III</i>	100	Moyen
Fonctions sensori-motrices	<i>NEPSY</i>	77	Déficitaire *
Langage	<i>NEPSY</i>	85	Faible
Processus visuo-spatiaux	<i>NEPSY</i>	88	Faible
Fonctions exécutives	<i>NEPSY</i>	90	Moyen
Apprentissage et mémoire	<i>NEPSY</i>	107	Moyen
Mémoire visuelle immédiate	<i>CMS</i>	96	Moyen
Mémoire verbale immédiate	<i>CMS</i>	139	Très supérieur
Mémoire visuelle différée	<i>CMS</i>	78	Déficitaire *
Mémoire verbale différée	<i>CMS</i>	125	Très supérieur
Attention et concentration	<i>CMS</i>	67	Très déficitaire **

Le *WISC-III* indique une différence significative (23 points d'écart) entre le QIV et le QIP, en faveur du premier. L'indice de compréhension verbale est supérieur à l'indice

d'organisation perceptives. Les ressources attentionnelles sont moyennes.

Les résultats globaux obtenus dans les domaines de base de la *NEPSY* montrent des déficits dans les fonctions sensori-motrices, le langage, les processus visuo-spatiaux, les fonctions exécutives. Parmi les domaines explorés, seul celui des processus mnésiques et d'apprentissage correspond à l'âge de LM.

L'évaluation de la mémoire par la *CMS* permet de constater une dissociation nette entre les processus mnésiques visuels (immédiats et différés) et verbaux (immédiats et différés). L'analyse entre les paires d'indices met en évidence une différence significative entre la mémoire visuelle immédiate et la mémoire verbale immédiate (en faveur de la seconde); entre la mémoire visuelle différée et la mémoire verbale différée (en faveur de la seconde). En outre, l'indice d'attention et de concentration est très déficitaire.

*D'une façon générale, il ressort donc une lenteur d'exécution pour tout ce qui relève du domaine visuo-spatial et praxique (construction et orientation), et une limitation de la mémoire de travail.*

## B. FONCTIONS LANGAGIÈRES

### 1. Langage oral

Tableau 2 : Fonctions langagières

Epreuves	Tests	Notes standard	Commentaires
Information	<i>WISC III</i>	9	Moyen
Similitudes	<i>WISC III</i>	11	Moyen
Vocabulaire	<i>WISC III</i>	13	Supérieur
Compréhension	<i>WISC III</i>	13	Supérieur
Processus phonologiques	<i>NEPSY</i>	7	Déficitaire *
Dénomination rapide	<i>NEPSY</i>	8	Faible
Dénomination de couleurs	<i>STROOP</i>	-0.76 é.t.	Moyen faible
Compréhension de consignes	<i>NEPSY</i>	8	Faible
Répétition de pseudo-mots	<i>NEPSY</i>	8	Faible
Fluence verbale	<i>NEPSY</i>	6	Déficitaire *
Compréhension morphosyntaxique : score	<i>ECOSSE</i>	+0.08 é.t.	Moyenne

L'analyse intra-échelle des subtests verbaux du *WISC* met en évidence des points forts pour *Vocabulaire* et *Compréhension* : le vocabulaire est étayé, la récupération en mémoire verbale aisée et la compréhension des réalités sociales efficiente.

L'analyse des capacités langagières à la *NEPSY* montre des difficultés de manipulation phonologique : LM fait souvent répéter les items, et elle traite difficilement les changements phonémiques portant sur des groupes consonantiques à l'intérieur des mots. Elle dit ne pas « voir » les mots dans sa tête et travailler uniquement de façon auditive (elle recourt donc à la boucle articulatoire). L'épreuve de *Dénomination rapide* est laborieuse : LM scande les mots (concernant la taille, la forme et la couleur de chaque item) et accompagne le traitement de la tâche de syncinésies de la tête, ce qui dénote un contrôle volontaire de la récupération en mémoire et de la production. Lors de l'épreuve de *Compréhension de consignes*, LM est en légère difficulté avec certains concepts spatiaux et elle commet des erreurs liées à la complexité syntaxique croissante des phrases. L'épreuve de *Répétition de pseudo-mots* met LM en légère difficulté. En *Fluence verbale*, LM par-

vient à générer des mots avec une contrainte sémantique, mais la production sous contrainte phonémique met en évidence une difficulté de stratégie de recherche des mots.

En ce qui concerne la dénomination, on observe une légère lenteur pour les couleurs du *Stroop*. Lors des épreuves expérimentales de dénomination rapide de type « RAN »\* concernant la dénomination de dessins, de chiffres, de lettres, de couleurs et des quatre critères alternés, LM est efficace : quatre des épreuves sont dans la norme en vitesse et en précision, mais l'on observe une légère lenteur en lecture des lettres. En condition de dénomination alternée, dans laquelle les quatre critères sont mêlés (situation la plus coûteuse d'un point de vue exécutif), la prestation est légèrement supérieure à la moyenne.

Les résultats de l'épreuve de compréhension morphosyntaxique *ECOSSE* sont dans la norme. L'analyse des erreurs met cependant en relief des difficultés dans le traitement des propositions relatives avec « que » et « qui », de la co-référence ambiguë du pronom, des adjectifs ordinaux spécifiés ou non et des relatives complexes (circonstancielles). En comparant les items échoués par LM au pourcentage d'erreurs de la population de référence, on peut constater qu'elle a une réelle difficulté à traiter certaines structures syntaxiques.

*Le langage oral de LM présente donc certaines défaillances. Au plan phonologique, la manipulation de phonèmes est difficile, la répétition de pseudo-mots un peu ardue, la fluence verbale phonémique déficitaire. Le traitement intermodal visuo-verbal, aisé pour la dénomination univoque d'un stimulus visuel, est légèrement ralenti pour les lettres et très ralenti en situation de dénomination complexe (forme, couleur, taille) de figures géométriques. La compréhension de phrases et de consignes bute sur certaines structures syntaxiques généralement bien traitées par les enfants de l'âge de LM.*

## 2. Langage écrit

### 2.1. Mécanismes d'identification des mots

Tableau 3 : Lecture de mots

Epreuves	Test	Résultats	Commentaire
Lecture une minute : Mots corrects	<i>BLI</i>	85 mots/ +0.56 é.t.	Moyen
Identification de mots : Score Temps	<i>BLI</i>	82 mots / +0.42 é.t. -2.8.	Moyen Déficitaire *
Lecture des items corrects : Score Temps	<i>BLI</i>	29 mots /-0.05 é.t. -1.17	Moyen Faible
Pseudo-synonymes : Score Temps	<i>BLI</i>	16 mots/ +0.26 é.t. -4.5 é.t.	Moyen Très déficitaire **
Pseudo-logatomes : Score Temps	<i>BLI</i>	19 mots/ -0.17 é.t. -1.9 é.t.	Moyen Déficitaire *
Pseudo-homophones : Score Temps	<i>BLI</i>	18 mots/ +0.71 é.t. (-3.95)	Moyen Très déficitaire **
Lecture de mots : Liste 1 Liste 2	<i>STROOP</i>	-1.43 é.t. -1.3 é.t.	Faible Faible

A l'épreuve de lecture en une minute de la *BLI*, LM obtient un score moyen pour son âge. La performance générale d'identification de mots (IME de la *BLI*) est légèrement supérieure à la moyenne. En revanche, le temps total pour identifier les mots proposés, ou vérifier l'adéquation du mot à l'image proposée, est augmenté. L'analyse des différents types d'items traités met en évidence une lecture efficiente des graphies correctes avec un traitement lent. Le ralentissement est encore plus net pour le traitement de pseudo-synonymes (« casquette » pour « chapeau »), suggérant que l'adéquation mot-image (signifiant-signifié) n'est pas automatique. Le résultat de l'identification de pseudo-logatomes écrits (« falise » pour « valise ») est moyen. La voie d'assemblage est opérante. Toutefois, la vitesse de traitement est déficitaire. Les 6 erreurs observées sur les 80 items traités sont avant tout d'ordre visuel ([q] pour [p], [a] pour [e] et [or] pour [ro]), mais aussi d'ordre phonologique ([ge] pour [gne], [cin] pour [quin] et [ge] pour [gue]). En comparant les réponses correctes et incorrectes de LM à la fréquence des réponses correctes pour ces mêmes items d'une part, et au temps de traitement d'autre part, on remarque que les erreurs de nature visuelle ne sont pas dues à une impulsivité. Au contraire, LM fait des erreurs alors que le temps de traitement est allongé. Elle commet également quelques erreurs pour des items normalement réussis par la majorité : [palle] pour [pelle], [jumalles] pour [jumelles]. Enfin, pour la plupart des réponses correctes données par LM, le traitement est lent : pour juger si le mot [cientiure] est correct, il lui faut 8.51 sec, alors que le temps moyen de traitement pour cet item est de 3.09 sec.

Le traitement d'homophones écrits (« casrol » pour « casserole ») est qualitativement efficient, mais ralenti. On relève des erreurs portant sur les items [champignon] et [cloune], qui sont respectivement réussis par 76 % et 80 % des sujets contrôles. LM hésite longtemps avant de décider si le mot est correctement orthographié ; elle dit savoir que ce n'est pas juste, mais ne parvient pas à « voir » le mot correct.

LM lit le texte « *L'alouette* » en 2 min 20. Elle saute une ligne (10 mots). Elle commet 14 erreurs de lecture de nature visuo-perceptive. Elle a besoin de mettre du sens dans ce qu'elle lit. En fonction du nombre de mots lus en trois minutes et du nombre d'erreurs, LM obtient un niveau de lecture de CE2.

En lecture de mots du *Stroop*, LM est légèrement ralentie.

## 2.2. Compréhension de lecture

Tableau 4 : Compréhension de lecture

Epreuves	Tests	Résultats	Commentaires
Compréhension de phrases	<i>BLI</i>		
Score		21 / +0.93 é.t.	Moyen
Temps		-1.29 é.t.	Faible
Compréhension de phrases : score	<i>ECOSSE</i>	-0.32 é.t.	Moyen
Appariement phrases/images : score	<i>Les Ours</i> , <i>L2MA</i>	10/10	Moyen

Dans la partie compréhension du *BLI*, qui consiste en un appariement d'une phrase écrite avec une image choisie parmi quatre, la performance qualitative de LM est moyenne, mais le traitement est lent. Paradoxalement, pour les phrases inférentielles les plus complexes, la performance est supérieure mais le temps de réaction est augmenté (-1.67 é.t.).

Pour la passation écrite de l'*ECOSSE*, les erreurs concernent une confusion de per-

sonne (« la dame » au lieu de « la fille »), un superlatif d'infériorité (LM retient l'image « la pomme moyenne » pour l'énoncé « la pomme est la moins grande ») et un effacement de relative (LM désigne « la chaussure bleue » pour l'énoncé « le crayon sur la chaussure est bleu »). En référence à une population du même âge, les erreurs de LM sont atypiques.

Dans l'épreuve *Les Ours* de la *L2MA*, LM réalise un classement parfait. Elle réussit également sans difficulté le classement des trois morceaux du récit constituant la *Lecture puzzle* de la *L2MA*. En termes de stratégie, LM explique qu'elle n'a pas lu entièrement les différents paragraphes : elle s'est centrée sur les débuts et les fins pour retrouver la logique du texte complet. La seconde partie de l'épreuve, consistant à choisir la conclusion du texte, est réalisée sans peine et sans hésitation. LM justifie sa réponse par une argumentation correcte (« puisque...alors »).

### 2.3. Transcription

En situation de transcription de mots (épreuve *Ortho3* de la *BELEC* où l'enfant doit compléter des phrases lacunaires, ce qui permet l'analyse de certaines graphies particulières dans des mots), les mécanismes d'orthographe sous-tendus par les règles de correspondance phono-graphémique simple sont bien maîtrisés par LM. En ce qui concerne les règles complexes, on relève deux erreurs portant sur la graphie [gn] et la graphie contextuelle [g]. L'analyse des graphies inconsistantes montre qu'il n'existe pas de différence entre l'application des règles dominantes et minoritaires. On observe un effet de fréquence d'usage du mot pour ces graphies ainsi que pour les graphies dérivables par la morphologie. En revanche, on ne note pas d'effet de fréquence pour les graphies dérivables de mots fréquents (adjectifs) et les graphies non dérivables. Sur le plan lexical, on obtient un score de 24 erreurs sur 70 mots dictés, soit 34 % d'erreurs lexicales.

En situation de dictée d'un texte (« le corbeau » de la *L2MA*), on relève avant tout des erreurs d'usage (-1.3 é.t.), les aspects grammaticaux étant très peu altérés. En situation de transcription spontanée (Récit « les ours » de la *L2MA*), LM ne parvient pas à écrire l'histoire dans le temps imparti de 5 min., bien qu'elle se souvienne de tous les éléments. Sur le plan structural on relève des erreurs atypiques (- 1.3 é.t.) concernant le découpage de phrases et la phonétique (pour un mot). LM ne recourt qu'à deux temps de conjugaison (- 0.63 é.t.), et elle commet 12 erreurs d'orthographe (16.9 %), portant essentiellement sur la grammaire. En contraste, LM, dont la syntaxe est simple (S-V-CP), emploie un introducteur de complexité («...quand ils...»), un auxiliaire d'aspect (« ...va chercher... ») et un pronom complément (« ...lui fait...»). Le nombre de mots employés s'inscrit dans la norme, avec une richesse des verbes (+ 1.11 é.t.).

*Le langage écrit (que LM a acquis avec une certaine difficulté, au terme du CE1) se caractérise donc par une insuffisante automatisation des mécanismes d'identification des mots, une compréhension de phrases et de textes efficiente mais lente, une transcription un peu incertaine, notamment aux niveaux lexical et morphologique.*

## C. FONCTIONS MNÉSIQUES

### 1. Traitement visuel

Tableau 5 : Mémoire visuelle

Epreuve	Test	Résultats	Commentaire
Mémoire des visages	<i>NEPSY</i>	13	Moyen
Reconnaissance des visages	<i>CMS</i>	Percentile 75	Moyen
Scènes de famille	<i>CMS</i>	Percentile 75	Moyen
Localisation de points : rappel immédiat	<i>CMS</i>	Percentile 1	Très déficitaire **
Localisation de points : rappel différé	<i>CMS</i>	Percentile 1	Très déficitaire**
Localisation d'images	<i>CMS</i>	Percentile 5	Déficitaire *

L'analyse des capacités mnésiques visuelles montre une efficacité du traitement figuratif. En revanche, LM est en grande difficulté pour localiser visuellement des points : elle mime la position des jetons dans l'espace afin de se les remémorer (médiation kinesthésique). Un élément sur dix est placé correctement. Le rappel immédiat et le rappel différé sont déficitaires. Le taux d'oubli est révélateur : le pourcentage de rétention équivaut à 25 %. LM éprouve également des difficultés lorsqu'il s'agit de mémoriser plus de quatre images dans le plan.

### 2. Traitement auditif

Tableau 6 : Mémoire auditive

Epreuves	Tests	Résultats	Commentaire
Répétition de chiffres : ordre direct	<i>CMS</i>	Percentile 5	Très déficitaire **
Répétition de chiffres : ordre indirect	<i>CMS</i>	Percentile 16	Déficitaire *
Apprentissage d'une liste de mots	<i>NEPSY</i>	11	Moyen
Mots couplés : Rappel immédiat Rappel différé :	<i>CMS</i>	Percentile 91 Percentile 95	Supérieur Supérieur
Répétition de phrases	<i>NEPSY</i>	9	Moyenne
Mémoire narrative	<i>NEPSY</i>	8	Déficitaire *
Mémoire narrative	<i>CMS</i>	Percentile 84	Supérieur

En répétition de chiffres de la *CMS* et du *WISC III*, l'ordre direct est moins bien réussi que l'ordre indirect. L'ensemble de l'épreuve se situe à presque - 2 é.t. On relève les mêmes empanns (ordre direct = 4 ; ordre indirect = 3). LM explique, pour la répétition des chiffres à l'envers, qu'elle récite mentalement les chiffres qu'elle ne parvient pas à « voir » pour les remettre dans l'ordre.

L'apprentissage auditif d'une liste de mots de la *NEPSY* et des *Mots couplés* de la *CMS* est efficace, et la courbe d'apprentissage légèrement supérieure à la moyenne. Le rappel immédiat et le rappel différé sont excellents. Le taux de rétention est de 100 %. La *Répétition de phrases* de la *NEPSY* est juste moyenne : la mémoire à court terme marque une légère inflexion en fonction de la longueur de l'énoncé, avec un effet de récence. La *Mémoire narrative* de la *NEPSY* apparaît comme un point faible : en présence d'un long texte entendu, LM retient la trame mais oublie certains détails. En contraste, les capacités de restitution immédiate et de restitution différée de deux histoires plus courtes sont bonnes à la *CMS*. Le pourcentage de rétention (95 %) indique que l'encodage, le stockage et la récupération d'informations verbales sont extrêmement bien développés.

La mémoire de travail auditivo-verbale est instable : les épreuves de la *CMS* faisant intervenir la mémoire de travail (compter de 4 en 4, de 6 en 6 ou associer l'alphabet à la suite numérique) mettent LM en échec. Les résultats de l'épreuve expérimentale de « double tâche »\* sont faibles (- 1.21 é.t.). Au cours de l'épreuve, qui requiert d'écouter des séries de phrases, de décider si elles sont justes ou fausses, puis de rappeler le premier mot de chaque phrase, LM exprime sa difficulté à retrouver les mots en même temps qu'elle doit écouter les phrases pour juger de leur pertinence.

En revanche, le traitement mnésique intermodal visuel/verbal (*Mémoire des prénoms* de la *NEPSY*, qui requiert l'apprentissage de 8 prénoms associés à 8 visages) est fort bien réussi par LM.

*Les capacités mnésiques de LM apparaissent donc hétérogènes. Si le traitement auditif est mieux développé que le traitement visuel, on note des dissociations à l'intérieur de chaque domaine. Au plan visuel, le traitement figuratif, porteur de sens, est beaucoup mieux réussi que le traitement géométrique et abstrait. Au plan auditif, le rappel de chiffres est déficitaire, alors que l'apprentissage d'une liste de mots et le rappel de phrases sont plus performants. La mémoire narrative fluctue selon la complexité et la longueur des énoncés. Le traitement mnésique intermodal visuel/verbal est très efficace. D'une manière générale, les capacités d'apprentissage et de rappel différé sont excellentes : LM bénéficie de la répétition pour l'encodage des informations.*

\*M. Plaza, 2003

## D. ATTENTION ET FONCTIONS EXÉCUTIVES

Tableau 7 : Attention et fonctions exécutives

Epreuves	Tests	Résultats	Commentaire
La Tour	NEPSY	10	Moyen
Attention visuelle	NEPSY	10	Moyen
Statue	NEPSY	Percentile 26-75	Moyen
Cogner et frapper	NEPSY	Percentile 26-75	Moyen
Attention auditive	NEPSY	6	Déficitaire *
Fluidité de dessins	NEPSY	4	Très déficitaire **
Classement de cartes	WISCONSIN		
Catégories		6/6 (Percentile 88)	Supérieur
Nombre d'erreurs		Percentile 79	Supérieur
Nombre de persévérations		Percentile 96	Très supérieur
Sensibilité à l'interférence	Stroop	+ 0.8 é.t.	Moyen fort

L'analyse des capacités *exécutives et attentionnelles* à la NEPSY montre une bonne aptitude de planification et d'élaboration de stratégies pour arriver à un but malgré un temps de réflexion légèrement augmenté, une bonne attention visuelle, une bonne capacité d'inhibition et de contrôle des impulsions motrices, une capacité efficiente d'inhibition des impulsions immédiates par rapport à des stimuli visuels opposés proposés par l'examineur. En contraste, LM est en difficulté lors des épreuves d'attention auditive car elle manifeste une lenteur de réaction et une difficulté dans l'inhibition de l'action en situation d'interférence. Elle commet trois oublis, donne quatre réponses incorrectes et fait sept fausses alarmes (niveau très inférieur). LM est également en difficulté pour générer des patterns de dessins : elle répète jusqu'à huit fois la même configuration, mais le plus souvent deux fois, trois fois ou encore quatre fois, sans s'en rendre compte.

Lors de l'épreuve de *classement de cartes du Wisconsin (WCST)* le profil de LM est dans la norme, voire supérieur. 94 items ont été administrés, les 6 catégories ont été réalisées. 10 items ont été nécessaires à LM pour réaliser la première catégorie (couleur), ce qui correspond à la norme supérieure par rapport à sa classe d'âge. Le pourcentage d'erreurs total et d'erreurs de persévération est faible. Au total, on relève seulement deux échecs dans le maintien d'une stratégie. L'analyse des temps de réaction indique cependant une certaine lenteur du traitement. Le temps moyen pour fournir une réponse correcte est de 0.53 sec, ce qui est plutôt long par rapport à son âge (groupe contrôle = 0.40 sec.). Le temps de réponse moyen pour une réponse incorrecte versus une réponse correcte est plus long (0.67 sec), comme attendu. Un feedback positif (pour une réponse correcte non ambiguë ou une réponse correcte ambiguë) entraîne un temps de réponse moyen plus court (0.40 sec, groupe contrôle = 0.32 sec) que pour un feedback négatif (0.98 sec, groupe contrôle = 0.41 sec).

On ne relève aucune sensibilité à l'interférence dans l'épreuve du *STROOP*. La capacité d'inhibition est performante, certainement en raison d'un traitement de base plutôt lent.

*Les capacités attentionnelles et exécutives (planification, inhibition, contrôle, flexibilité) sont donc plutôt efficaces, même si l'on observe souvent une certaine lenteur. Les deux épreuves les plus difficiles pour LM ont été dans la NEPSY (1) celle d'at-*

tention auditive, qui nécessite à la fois un traitement auditif (écouter des mots) et un acte visuo-moteur (choisir un carré de couleur et le mettre dans une boîte) et (2) celle de fluidité de dessins, qui requiert la construction de patterns visuo-graphiques dissemblables.

## E. FONCTIONS SENSORI-MOTRICES

Tableau 8 : Capacités sensori-motrices

Epreuves	Tests	Résultats	Commentaire
Tapotement des doigts	NEPSY	7	Déficitaire *
Imitation des positions de mains	NEPSY	3	Très déficitaire **
Distinction de doigts	NEPSY	Percentile 3-10	Très déficitaire **
Précision visuo-motrice	NEPSY	11	Moyen
Code	WISC III	10	Moyen
Séquences motrices manuelles	NEPSY	Percentile 75	Supérieur

L'analyse des capacités sensori-motrices à la NEPSY montre un ralentissement du tapotement des doigts qui reste sous contrôle volontaire et guidage visuel, avec accompagnement de syncinésies de la tête pour chaque reproduction rythmique de gestes, une difficulté majeure à imiter les positions de mains, avec des confusions de doigts et des syncinésies faciales, une difficulté à reconnaître quels doigts lui sont touchés derrière un écran ; on relève des confusions tactiles (entre index et majeur, annulaire et majeur, auriculaire et annulaire, pouce et index) et une mauvaise discrimination des doigts stimulés se traduisant par la perception erronée de trois stimuli au lieu de deux (LM perçoit le « pouce » en plus).

En contraste, LM réussit les épreuves de Précision visuo-motrice de la NEPSY et du Code du WISC III : la tenue du crayon est mature, la vitesse de traitement est moyenne. La qualité du travail en situation « simple » est dans la norme. En revanche, la précision graphomotrice est un peu altérée lorsque le tracé à suivre est très sinueux et fin, donc requérant une adaptation précise. LM réussit également l'épreuve des Séquences motrices manuelles. Cependant, si le résultat est excellent, il faut noter que la performance est extrêmement ralentie, accompagnée de syncinésies et de mouvements du corps (or, le temps n'est pas pris en compte dans le calcul de la note). Pour chaque séquence de mouvements, LM dit à voix haute ce qu'elle doit faire (« sinon je n'y arrive pas »).

Les fonctions sensori-motrices sont extrêmement altérées, notamment celles qui mettent en jeu l'intégration sensori-motrice fine au niveau digital. Seule l'épreuve des séquences motrices manuelles (répétition de séquences faites par l'examineur) est bien réussie, mais avec une suppléance verbale explicite.

## F. FONCTIONS VISUO-SPATIALES

Tableau 9 : Fonctions visuo-spatiales

Epreuves	Tests	Résultats	Commentaires
Cubes	<i>WISC III</i>	7	Déficitaire *
Cubes	<i>NEPSY</i>	7	Déficitaire *
Assemblages d'objets	<i>WISC III</i>	5	Très déficitaire **
Copie de figures	<i>NEPSY</i>	10	Moyen
Orientation	<i>NEPSY</i>	Percentile 26-75	Moyen
Flèches	<i>NEPSY</i>	6	Très déficitaire **

Le subtest *Cubes* du *WISC* est relativement bien réalisé, mais avec lenteur (notamment pour traiter les diagonales et les angles), le seul échec observé concernant le dernier item. A l'épreuve des *Cubes de la NEPSY*, LM obtient la même note standard car elle réalise tous les items de façon ralentie. L'aptitude à reproduire des relations spatiales tridimensionnelles est possible, grâce à un effort de concentration et à une *médiation verbale* (stratégie de compensation fondée sur les aptitudes verbales).

La note standard d'*Assemblages d'objets* du *WISC* est faible, LM étant pénalisée par la lenteur de traitement et une difficulté majeure pour l'item « visage » dont elle réalise seulement 9 assemblages sur 13, et hors temps.

L'analyse des *fonctions visuo-spatiales* à la *NEPSY* montre une activité motrice fine coordonnée, avec une tenue mature du crayon pour la copie de figures, une bonne représentation des relations visuo-spatiales et de la position des objets dans l'espace. LM prend son temps avant de répondre, elle semble plus à l'aise sur ce genre de matériel : elle profite avec avantage d'un support visuel fixe, à savoir le plan, dans l'épreuve d'*Orientation*.

En contraste, LM est en difficulté dans une activité de jugement de direction de l'orientation et des angles de différentes lignes. Elle prend beaucoup de temps avant de répondre sur la direction des flèches, ce qui suggère l'existence d'une difficulté de visualisation spatiale des relations. Par ailleurs, on relève 4 erreurs du champ visuel droit (niveau attendu) et 7 erreurs du champ visuel gauche (niveau inférieur).

*LM présente donc des difficultés visuo-spatiales dans l'anticipation des directions en l'absence d'un modèle, et dans la construction, qui est ralentie. Ici encore, on peut observer que LM utilise la suppléance verbale pour tenter de pallier ses difficultés.*

## DISCUSSION

De l'étude neuropsychologique approfondie de cette préadolescente atteinte de ST, émergent plusieurs réponses aux questions posées dans ce travail, concernant les troubles du langage et leur statut. Il apparaît ainsi clairement que :

- contrairement aux données de la littérature, le domaine *langage* n'est pas a priori particulièrement performant ;
- les divers domaines cognitifs, langagiers ou non, ne sont pas atteints de façon homogène ;
- l'existence de dissociations intra et inter-domaines suggère fortement que les troubles du langage soient d'ordre secondaire et non primaire.

Si au plan de l'efficacité cognitive générale, la dissociation entre le QIV et le QIP abondamment décrite dans la littérature se retrouve chez LM (les subtests *Information*, *Compréhension* et *Vocabulaire* sont très bien réussis, et dans une moindre mesure celui

de *Similitudes*), en revanche l'évaluation par la *NEPSY* ne confirme pas l'intégrité des fonctions langagières. Toutes les fonctions, y compris le langage oral, apparaissent déficitaires, à l'exception du domaine *Mémoire et apprentissage* qui est efficient.

Certains travaux menés sur les capacités langagières dans le ST ont fait état, au delà de la discordance du QIV et du QIP, de troubles de la dénomination\*, d'une limitation de la fluence phonémique\* et de déficits dans l'utilisation de certaines structures syntaxiques\* ou dans l'organisation d'un schème narratif rapporté\*\*. L'étude de cas de LM confirme l'existence de difficultés en fluence phonémique et en compréhension de certaines structures syntaxiques, mais elle apporte des informations complémentaires.

**Au plan phonologique**, LM présente non seulement des difficultés en fluence phonémique, mais également en répétition de pseudo-mots et en manipulation de phonèmes, difficultés qui peuvent être mises en relation avec les défaillances sensori-motrices que l'enfant avait présentées dans la prime enfance au niveau de la sphère verbale (troubles articulo-phonatoires persistants) et, nous y reviendrons, avec les limitations de sa mémoire de travail. Rappelons ici que selon la théorie motrice de la parole, l'intégration phonologique précoce n'est pas seulement auditive mais également visuelle et sensori-motrice : l'enfant acquiert la parole en regardant la bouche de celui qui lui parle et il comprend la parole parce qu'il reproduit en lui-même les mouvements bucco-phonatoires réalisés par le locuteur\*. Il est donc hautement probable qu'une difficulté sensori-motrice précoce au niveau phonatoire puisse entraîner des troubles phonologiques persistants.

**Au plan syntaxique**, nous pensons que la modalité « lecture » de l'*ECOSSE* serait mieux réussie parce qu'elle permettrait à LM de combler un déficit visuo-spatial (représentation mentale de l'énoncé), ce qui n'est nullement le cas. La différence observée entre les deux modes de passation est identique dans la population de référence, qui réussit moins bien la modalité « écrite » que la modalité « auditive ». De la même façon, à l'inverse de nos attentes, la compréhension orale de la « structure passive non renversible » et des « prépositions de nature spatiale » proposées dans l'*ECOSSE* est correcte. En revanche, différents types de difficultés syntaxiques atypiques ont été observés chez LM. Lors de l'épreuve de compréhension de consignes (*NEPSY*), LM fait des erreurs liées au traitement imprécis de certains concepts spatiaux et à la complexité syntaxique croissante des phrases. La difficulté observée dans le traitement de certaines formes syntaxiques complexes et des adjectifs ordinaux est atypique, ainsi que le suggère la comparaison des items échoués à la fréquence de réussite de ces mêmes items chez les enfants tout-venants. Elle nous semble en rapport à la fois avec les difficultés visuo-spatiales, et avec la complexité croissante des structures syntagmatiques.

La difficulté à gérer la longueur et la complexité de l'information verbale est également perceptible dans les dissociations observées dans les tâches de dénomination rapide. Les épreuves de dénomination rapide (*RAN et Stroop*) de stimuli visuels appariés à un seul mot (un dessin, une couleur, un chiffre) sont bien réussies, seule la lecture de lettres et de mots étant légèrement ralentie. En revanche, lors de l'épreuve de dénomination rapide de la *NEPSY* où LM doit simultanément organiser une séquence de trois mots (forme, taille, couleur) pour un même stimulus visuel, le traitement est ralenti de façon plus importante. L'intervalle inter-stimuli s'allonge en fonction de la longueur de la séquence des énoncés à produire.

**En ce qui concerne les capacités de langage écrit**, quelques travaux ont fait état dans le ST de bonnes compétences en lecture par les voies d'assemblage et d'adressage, d'une vitesse de lecture normale\*, voire d'une hyperlexie sans troubles de compréhension associés\*. Or nous avons observé que la vitesse de lecture dépend en fait chez LM de la durée et de la complexité du texte. Autrement dit, si la charge à gérer sur le plan exécutif est conséquente, la vitesse de lecture baisse drastiquement. Lors du Test de l'*Alouette*, le saut de ligne laisse supposer une mauvaise organisation du balayage visuel (instrumentation oculaire), peut-être en rapport avec la « masse » d'informations à traiter dans le plan.

Les mécanismes d'identification de mots sont correctement mis en place. Les quelques

\*Waber, 1979; Temple et coll.,

1996; Murphy et coll., 1994

\*Temple, 2002; Temple et Carney,

1995

\*Inozemtseva et coll., 2002

\*\*Hepworth et Rovet, 2000

\*Lieberman et Mattingly, 1985

\*Temple et Carney, 1995

\*Temple et Carney, 1996

difficultés de traitement de lettres orientées ou de groupes consonantiques ayant subi des inversions suggèrent un dysfonctionnement visuo-spatial. La voie d'adressage est qualitativement opérante, mais ralentie, ce qui nous semble pouvoir être mis en relation avec trois éléments : une lenteur générale de traitement, une faiblesse du stock visuel orthographique, et une défaillance de l'accès à des « images mentales prototypiques ». Il est apparu en effet qu'au plan sémantique et lexical, LM comprend bien les signifiants et la classe à laquelle ils appartiennent. En revanche, les signifiés (l'image à laquelle les signifiants renvoient) sont imprécis, produisant un ralentissement dans une situation de décision de congruence entre un mot et une image. On peut donc se poser la question d'une difficulté spécifique liée, non pas au stock lexical disponible, c'est-à-dire au signifiant et à la classe sémantique à laquelle il appartient, mais à l'image prototypique que ce signifiant devrait activer.

La compréhension de lecture est bonne, confirmant les données rapportées dans la littérature\*. Une analyse systématique de l'ordre de complexité syntagmatique indique cependant les limites de cette compréhension, lorsqu'elle concerne des phrases relatives enchâssées et le traitement d'adjectifs ordinaux. Ce type d'énoncés fait appel à des capacités d'imagerie mentale (non respect de la linéarité du continuum verbal, représentation de positions dans l'espace) qui sont déficitaires chez LM.

Le profil de transcription est similaire au profil de lecture : les règles de correspondance phono-graphémique sont relativement bien maîtrisées mais le stock lexical est faible, comme le montrent les épreuves de dictée, de transcription de mots et d'un récit (ce qui semble confirmer la difficulté d'accès aux images prototypiques). La morphologie est mémorisée pour les mots fréquents mais elle n'est pas régie par une règle explicite, puisque LM ne l'applique pas aux mots moins fréquents. La situation de transcription spontanée illustre cette difficulté. Le surcoût cognitif entraîné par la tâche aboutit en effet à un ralentissement de la performance, au non respect de la ponctuation, et à une difficulté à appliquer des règles et non plus seulement à recourir à des formes mémorisées (d'où la production d'erreurs morphologiques et grammaticales).

### **Le profil neuropsychologique montre des dissociations intra et inter domaine.**

(1) Les processus mnésiques sont extrêmement dissociés.

Au niveau visuel, le subtest *reconnaissance de visages* de la *NEPSY* est très bien réussi. Cette bonne performance conforte l'idée que la difficulté de reconnaissance d'émotions faciales observée chez certains sujets ST\* n'influe nullement sur les capacités mnésiques (tâches de « reconnaissance ») car ces tâches activent des régions différentes d'un point de vue cérébral. La reconnaissance des visages implique deux aires spécifiques situées à droite, l'une, le gyrus fusiforme dans la partie latérale du gyrus occipito-temporal, l'autre dans la partie inférieure de ce même gyrus, alors que la reconnaissance des émotions faciales active en priorité l'amygdale de façon bilatérale\* avec un rôle distinct pour chacune\*, ainsi que le cortex somato-sensoriel droit\*\*.

De même, LM réussit parfaitement l'épreuve intermodale visuelle et verbale d'apprentissage des prénoms puisqu'elle peut s'appuyer à la fois sur ses bonnes capacités d'apprentissage de listes de mots et de reconnaissance des visages. De plus, cet « accompagnement » du visuel par le verbal lui est en quelque sorte « naturel ». En contraste, les résultats obtenus à la *CMS* montrent que les capacités d'apprentissage d'informations visuo-perceptives non figuratives et orientées dans le plan sont altérées.

Au plan verbal, le traitement mnésique est également dissocié. LM est en difficulté lors des épreuves de répétition de chiffres, de double tâche (compréhension de phrases et rappel de mots), et elle obtient un indice d'attention/et de concentration déficitaire à la *CMS* (67). En ce qui concerne la mémoire narrative, LM réussit parfaitement les épreuves de la *CMS* alors qu'elle est en difficulté lors de l'épreuve de la *NEPSY*. Sans doute cette discordance est-elle liée au fait que les histoires de la *CMS* sont courtes et comportent peu de détails, alors que l'histoire de la *NEPSY* est longue et comporte beaucoup de détails. Cela suggère l'existence d'une dissociation selon la nature de l'information à traiter, et des processus attentionnels mis en jeu.

(2) Or les processus attentionnels et exécutifs apparaissent également dissociés. Les

\*Temple et Carney, 1995

\*Good et coll., 2003

\*Adolphs et coll., 1994; Morris et coll., 1996

\*Morris et coll., 1996; Gläscher et Adolphs, 2003

\*Adolphs et coll., 2000

capacités de planification et d'inhibition en situation simple (concentration sur une seule tâche), d'attention visuelle sélective, et la composante « boucle phonologique » de la mémoire de travail (apprentissage d'une liste de mots) sont efficaces. De même, la formulation de concepts, la flexibilité mentale, la capacité d'inhibition (épreuves de la Tour, de Cogner *et* Frapper, de la partie « interférence » du Stroop) et la capacité d'alternance d'un système de représentation à un autre sur le plan sémantique (épreuve du Wisconsin) sont efficaces. En contraste, la capacité d'inhibition en situation d'attention sélective auditive (épreuve de mémoire de travail auditive), la recherche stratégique en mémoire visuelle, la génération et le contrôle de patterns visuo-graphiques (épreuve de Fluence de dessins) sont altérés.

(3) Les fonctions sensori-motrices, qui sont les plus altérées, sont aussi dissociées. Les habiletés visuo-motrice et grapho-motrice sont efficaces, mais le traitement des informations kinesthésiques (discrimination tactile) et la reproduction de gestes (imitation) sont déficitaires. On peut ici se référer à la théorie de Gerstmann, qui a établi des liens entre la dyscalculie, certains troubles visuo-spatiaux, et l'agnosie digitale\*.

(4) La dissociation des fonctions visuo-spatiales quant à elle, avait déjà été notée antérieurement\*. Les activités grapho-motrices orientées (reproduction de modèles) sont efficaces, ainsi que la capacité de représentation de la position des objets dans l'espace à partir d'un plan fixe, qui est cependant ralentie. C'est donc la planification d'un mouvement dans l'espace et la visualisation mentale qui sont défaillantes.

La vitesse de traitement étant ralentie dans quasiment l'ensemble des épreuves proposées et quel que soit le domaine évalué (ce qui se manifeste la plupart du temps par un contrôle volontaire), on peut faire l'hypothèse que le déficit exécutif constaté serait un déficit primaire, au même titre que la défaillance des fonctions visuo-spatiales et sensori-motrices. Cependant, nous avons observé des procédures compensatoires au cours de plusieurs épreuves. Ainsi, lorsque l'encodage visuel peut bénéficier d'une médiation verbale et sémantique et/ou d'un substrat visuel (images, plan organisé permettant de faire sens au niveau langagier), les processus mnésiques d'encodage, de stockage et de récupération visuelle sont efficaces. C'est dire que LM peut fonctionner de façon opérationnelle grâce à la suppléance du langage et à l'apport d'informations sémantiques.

La confrontation du profil langagier au profil neuropsychologique de LM suggère donc que les altérations des fonctions langagières observées sont essentiellement en rapport avec des déficits primaires affectant (de façon d'ailleurs dissociée) les fonctions visuo-spatiales, exécutives, attentionnelles et sensori-motrices. L'existence de ces dissociations intra et inter-domaines, l'usage compensatoire que LM fait du langage (suppléance verbale lors des tâches visuo-spatiales et sensori-motrices), l'infléchissement des performances langagières en fonction du coût attentionnel et mnésique engendré par les différentes tâches, ou des composantes visuelles représentationnelles (images prototypiques) qui y sont impliquées, nous amènent à concevoir les troubles du langage comme un déficit secondaire et non primaire. La défaillance observée des aspects formels du langage et du lexique orthographique nous semble pouvoir résulter à la fois du dysfonctionnement visuo-spatial et sensori-moteur et de l'instabilité des fonctions exécutives.

Ces données neuropsychologiques sont à rapprocher des données actuelles de la neuro-imagerie en matière de ST. Différents chercheurs ont tenté de mettre en parallèle certaines anomalies cérébrales constatées dans le ST avec les dysfonctionnements cognitifs précédemment mentionnés : ainsi, les anomalies du gyrus pariétal (réduction de volume, désorganisation du sillon intrapariétal, activation déficitaire des aires pariéto-occipitales) pourraient être corrélées aux difficultés visuo-spatiales\*, alors que les anomalies amygdaliennes, hippocampique, cingulaire antérieure et préfrontale seraient plutôt corrélées aux troubles des fonctions mnésiques, exécutives et aux perturbations émotionnelles et psychosociales\*. Les sujets Turner compenseraient certains dysfonctionnements exécutifs par un recrutement de régions additionnelles du cortex préfrontal impliquées dans les fonctions d'inhibition et d'attention nécessaires pour réussir des tâches de type « Cogner *et* Frapper » de la NEPSY\*. Enfin, il importe de souligner les anomalies du gyrus temporal

\*Gerstmann, 1930

\*Van Hout et Meljac, 2001

\*Brown et coll., 2004; Molko et coll., 2003 et 2004; Kessler et coll., 2004

\*Good et coll., 2003; Kessler et coll., 2004 a et b; Molko et coll., 2004

\*Tamm et coll., 2003

\*Kessler et coll., 2003; Molko et coll., 2004

\*Molko et coll., 2004

\*celle de Murphy et coll., 1994

supérieur et plus particulièrement du sillon temporal supérieur\* ainsi que les modifications microstructurales de la substance blanche temporale - donc des connexions de ce gyrus\*, qui sont des zones fortement impliquées dans les activités langagières.

L'interprétation des données actuelles concernant les rapports comportement/structure cérébrale pose cependant un problème (conceptuel) : en effet, les études d'imagerie ont été réalisées chez des adultes ou de grands adolescents bénéficiant d'un traitement hormonal, alors que les anomalies observées ont probablement été constituées à un stade précoce du développement. De plus, toutes les études sur le langage, à l'exception d'une\* ont été réalisées chez des enfants.

## CONCLUSION

Cette étude neuropsychologique d'un cas de ST chez une préadolescente met en évidence dans différents domaines des déficits et des dissociations non encore mentionnés dans la littérature. Ainsi, des déficits spécifiques au sein non seulement des habiletés visuo-spatiales et visuo-perceptives, des processus mnésiques, des fonctions sensori-motrices, mais encore des processus exécutifs et attentionnels ont pu être dégagés parallèlement à un caryotype bien défini. Dans ce contexte, les difficultés langagières apparaissent comme des conséquences et non comme des déficits primaires.

Une des limites de notre travail concerne évidemment le fait qu'il ne porte que sur un sujet. A caryotype semblable, les caractéristiques phénotypiques de cette forme mosaïque 45X/46X, i(X)q(10) mises en évidence, ne sont pas forcément généralisables dans leur totalité à d'autres enfants Turner. Le milieu familial, l'éducation et aussi des différences interindividuelles relatives au style cognitif, au profil psychoaffectif influent certainement sur les performances relevées. Par ailleurs, étant donné l'hétérogénéité des anomalies du chromosome X en particulier dans les cas « mosaïques », la multiplication d'études cas par cas pourrait permettre une approche mieux ciblée des relations entre le chromosome X et le langage. Par exemple, des examens approfondis complétant le caryotype standard ont montré, dans le ST, que l'origine maternelle du chromosome X résiduel avait des effets plus pathogènes que son origine paternelle, tant pour les modifications anatomiques du gyrus temporal supérieur que pour les fonctions cognitives, exécutives et verbales, notamment le rappel verbal différé\*.

Ainsi il nous paraît important dans le futur de pouvoir construire et utiliser des tâches expérimentales reposant sur des paradigmes définis (notamment pour l'attention, la mémoire), d'affiner l'analyse du langage par des épreuves de production narrative dans différents contextes (conversationnels, élicités), et de les coupler à des études de potentiels évoqués événementiels.

Il serait également nécessaire de déterminer si certaines difficultés langagières constatées chez les enfants ST persistent chez les adultes et, en cas de réponse négative, s'interroger sur les stratégies de compensation mises en place.

## BIBLIOGRAPHIE

- ADOLPHS, R., TRANEL, D., DAMASIO, H., DAMASIO, A. (1994). Impaired recognition of emotion in facial expression following bilateral damage to the human amygdala. *Nature*, vol 372, 669-672.
- ADOLPHS, R., DAMASIO, H., TRANEL, B., COOPER, G., DAMASIO, A. (2000). A role for somatosensory cortices in the visual recognition of emotion as revealed by three-dimensional lesion mapping. *The Journal of Neuroscience*, vol. 20, 2683-2690.
- ALBARET, J.-M., MIGLIORE, L. (1999). *Test de Stroop*. Paris : ECPA.
- BROWN, W., KESLER, S., ELIEZ, S., WARSOFSKY, I., HABERECHT, M., REISS, E. (2004). A volumetric study of parietal lobe subregions in Turner syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol 46, 607-609.
- BRUANDET, M., MOLKO, N., COHEN, L., DEHAENE, S. (2004). A cognitive characterization of dyscalculia in Turner syndrome. *Neuropsychologia*, vol. 42, n°3, 288-298.
- BUCHANAN, L., PAVLOVIC, J., ROVET, J. (1998). A reexamination of the visuo-spatial deficit in Turner's syndrome : contributions of working memory. *Developmental Neuropsychology*, vol. 14, 341-369.
- CHEVRIE-MULLER, C., SIMON, A. M., FOURNIER, F. (1997). *L2MA : Batterie, Langage oral, Langage écrit, Mémoire, Attention*. Paris : ECPA.

\*Kessler et coll., 2003

- COHEN, M. J. (2001). *CMS : Echelle de Mémoire pour Enfants*. Paris : ECPA.
- FORD, C., JONES, K. W., POLANI, P. E., ALMEIDA DE, J.-C., BRIGGS, J. H. (1959). A sex chromosomal anomaly in a case of gonadal dysgenesis. *Lancet*, 2, 711-713.
- GERTSMANN, J. (1930). Syndrome of finger agnosia, disorientation for right and left, agraphia and acalculia. *Archives of Neurology and Psychiatry*, 44, 398-408.
- GLÄSCHER, J., ADOLPHS, R. (2003). Processing of the arousal of subliminal and supraliminal emotional stimuli by the human amygdala. *The Journal of Neuroscience*, vol 23, 10274-10282.
- GOOD, C. D., LAWRENCE, K., SIMON THOMAS, N., PRICE, C. J., ASHBURNER, J., FRISTON, K. J., FRACKOWIAK, R., ORELAND, L., SKUSE, D. H. (2003). Dosage-sensitive X-linked locus influences the development of amygdala and orbitofrontal cortex, and fear recognition in humans. *Brain*, vol. 126, n°11, 2431-2446.
- HABERECHT, M. F., MENON, V., WARSOFSKY, I. S., WHITE, C. D., DYER-FRIEDMAN, J., GLOVER, G. H., NEELY, E. K., REISS, A. L. (2001). Functional Neuroanatomy of Visuo-Spatial Working Memory in Turner Syndrome. *Human Brain Mapping*, vol. 14, n°2, 96-107.
- HEATON, R. K., CHELUNE, G. J., TALLEY, J. L., KAY, G. G., CURTISS, G. (2002). *Test de Classement de Cartes du Wisconsin : WCST*. Paris : ECPA.
- HEPWORTH, S., ROVET, J. (2000). Visual integration difficulties in a 9-year-old girl with Turner Syndrome : parallel verbal disabilities ? *Child Neuropsychology*, vol 6, 262-273.
- INOZEMTSEVA, O., MATUTE E., ZARABOZO, D., RAMIREZ-DUENAS, M. (2002). Syntactic processing in Turner's syndrome. *Journal of Child Neurology*, 17, 668-672.
- KESLER, S. R., BLASEY, C. M., BROWN, W. E., YANKOWITZ, J., ZENG, S. M., BENDER, B. G., REISS, A. L. (2003). Effects of X-monosomy and X-linked imprinting on superior temporal gyrus morphology in Turner syndrome. *Biological Psychiatry*, vol. 54, n°6, 636-646.
- KESLER, S., HABERECHT M., MENON, V., WARSOFSKY, I., DYER-FRIEDMAN, J., NEELY, E., REISS, A. L. (2004). Functional neuroanatomy of spatial orientation processing in Turner syndrome. *Cerebral Cortex*, 14, 174-180
- KHOMSI, A. (2003). *BLI : Bilan de lecture informatisé*. Paris : ECPA.
- KORKMAN, M., KIRK, U., KEMP, S. (2003). *NEPSY : Bilan neuropsychologique de l'enfant*. Paris : ECPA.
- LECOCQ, P. (1996). *L'E.C.O.S.S.E : Une épreuve de compréhension syntaxico-sémantique*. Paris : Editions du Septentrion.
- LEFAVRAIS, P. (1967). *Test de l'Alouette*. Paris : ECPA.
- LIBERMAN A.M., MATTINGLY, I. (1985). The motor theory of speech perception. *Cognition*, 21, 1-36.
- MOLKO, N., CACHIA, A., RIVIERE, D., MANGIN, J., BRUANDET, M., LE BIHAN, D., COHEN, L., DEHAENE, S. (2003). Functional and structural alterations of the intraparietal sulcus in a developmental dyscalculia of genetic origin. *Neuron*, vol. 40, n°4, 847-858.
- MOLKO, N., CACHIA, A., RIVIERE, D., MANGIN, J., BRUANDET, M., LE BIHAN, D., COHEN, L., DEHAENE, S. (2004). Brain anatomy in Turner syndrome : Evidence for impaired social and spatial-numerical networks. *Cerebral Cortex*, 14, 840-850.
- MORRIS, J., FRITH, C., PERRETT, D., ROWLAND, D., YOUNG, A., CALDER, A. DOLAN R. (1996). A differential neural response in the human amygdala to fearful and happy facial expressions. *Nature*, vol 383, 812-815
- MOUSTY, P., LEYBAERT, J., ALEGRIA, J., CONTENT, A. ET MORAIS, J. (1994). *BELEC : Batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles*. Bruxelles : Laboratoire de Psychologie expérimentale. Université libre de Bruxelles.
- MURPHY, D., ALLEN, G., HAXBY, J., LARGAY, K., DAILY, E., WHITE B., POWELL, C., SCHAPIRO, M. (1994). The effects of sex steroids, and the X chromosome, on female brain function: a study of the neuropsychology of adult Turner syndrome. *Neuropsychologia*, 32, 1309-1323.
- PLAZA, M. (2003) *Epreuve de mémoire de travail auditive et Epreuves de dénomination rapide*, utilisées notamment dans le cadre d'un mémoire d'orthophonie : DELVERT, E., OKINCZYC, V. (2003). *Influence des processus phonologiques et de la dénomination rapide sur le développement et les dysfonctionnements du langage écrit*. Académie de Paris, Mémoire pour le certificat de capacité d'orthophoniste.
- SHAFFER, J. (1962). A Specific Cognitive Deficit Observed in Gonadal Aplasia. *Journal of Clinical Psychology*, n°18, 403-406.
- TAMM, L., MENON, V., REISS, A. L. (2003). Abnormal Prefrontal Cortex Function during Response Inhibition in Turner Syndrome : Functional Magnetic Resonance Imaging Evidence. *Biological Psychiatry*, vol. 53, n°2, 107-111.
- TEMPLE, C. M., CARNEY, R. A. (1993). Intellectual functioning of children with Turner's syndrome : a comparison of behavioural phenotypes. *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol. 35, n°8, 691-698.
- TEMPLE, C. M., CARNEY, R. A. (1995). Patterns of spatial functioning in Turner's syndrome. *Cortex*, vol. 31, n°1, 109-118.
- TEMPLE, C. M., CARNEY, R. (1996). Reading skills in children with Turner's syndrome. An analysis of hyperlexia. *Cortex*, vol. 32, 335-345
- TEMPLE, C. M. (2002). Oral fluency and narrative production in children with Turner's syndrome. *Neuropsychologia*, vol 40, 1419-1427.
- THOMPSON, M. W., MCINNIS, R. R., WILLARD, H. H. (1991). *Genetics in Medicine*. Philadelphia : W.B. Saunders Company.
- TURNER, H. H. (1938). A Syndrome of Infantilism, Congenital Webbed Neck and Cubitus Valgus. *Endocrinology*, n°23, 566-578.
- VAN HOUT, A., MELJAC, C. (2001). *Troubles du calcul et dyscalculies chez l'enfant*. Paris : Masson.
- WABER, D. P. (1979). Neuropsychological aspects of Turner's syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol. 21, n°1, 58-70.
- WECHSLER, D. (1996). *WISC-III : Echelle d'Intelligence de Wechsler pour Enfants*. Paris : ECPA, 3<sup>ème</sup> édition.