

## **Syndrome de Turner, capacités de compréhension verbale et mémoire de travail**

Bénédicte TRUGEON<sup>\*</sup>, Agnès CHARVILLAT<sup>\*\*</sup>, Patricia DUBOIS-MURAT<sup>\*\*\*</sup>,  
Monique PLAZA<sup>\*\*\*\*</sup>

\* Doctorante, UMR CNRS 8189, Université Paris Descartes  
benedicte.trugeon@parisdescartes.fr

\*\* Maître de conférences, UMR CNRS 8189, Université Paris Descartes  
agnes.charvillat@parisdescartes.fr

\*\*\* Docteur en psychologie,  
patricial.murat@free.fr

\*\*\*\* Chargée de recherches au CNRS, UMR CNRS 8189, Université Paris Descartes  
monique.plaza@parisdescartes.fr

### **Correspondance à adresser à:**

Bénédicte Trugeon, LPNCog, UMR 8189, Institut de psychologie, 71 avenue Edouard Vaillant, 92774  
Boulogne Billancourt Cedex

**Résumé :**

Le syndrome de Turner (ST) est une maladie génétique liée à l'absence totale ou partielle de l'un des deux chromosomes X chez le nouveau-né de sexe féminin. Plus tard, au plan cognitif, il est caractérisé par une dissociation entre le QI performance qui est altéré et le QI verbal qui est considéré comme préservé. La présente étude, portant sur douze patientes atteintes d'un ST comparées à un groupe contrôle, a pour objectif d'analyser la compréhension des phrases mettant en jeu ou non des notions spatiales et sollicitant plus ou moins la mémoire de travail. Notre première question est de savoir dans quelles modalités (bimodale verbale/visuelle, trimodale verbale/visuelle/sensorimotrice) la compréhension de telles phrases peut être altérée. Notre seconde question porte sur l'influence éventuelle de la vitesse générale de traitement cognitif et de la mémoire de travail sur ces performances. Les résultats obtenus indiquent que les patientes avec ST ne sont pas déficitaires dans le traitement de la spatialité. Seul le temps de compréhension de la phrase est ralenti dans la condition trimodale, ce qui semble résulter d'une forte sollicitation de la mémoire de travail (MDT) en présence de la contrainte sensorimotrice. Les difficultés langagières dans le ST semblent donc avoir une origine exécutive et être la conséquence d'une atteinte de la mémoire de travail.

**Mots clés :** syndrome de Turner, compréhension verbale, fonctions visuo-spatiales, fonctions sensorimotrices, fonctions exécutives, mémoire de travail.

**Turner's syndrom, verbal comprehension skills and working memory****Summary :**

Turner syndrome (TS) is a genetic syndrome affecting X chromosome in female newborns, classically characterized by a VIQ/PIQ discrepancy, with normal VIQ and deficient PIQ. The present study including 12 TS patients compared with a control group aims at analyzing sentence comprehension involving spatial vs non spatial notions and variously requiring working memory. Our first question is in what modalities (verbal/visual, verbal/visual/sensorymotor) sentence comprehension could be affected. Our second question is whether cognitive processing speed and working memory influence performances. The data show that patients with TS are not deficient in spatial processing. Only sentence comprehension speed is slow in verbal/visual/sensorymotor condition, which suggests the strong involvement of working memory in the sensorymotor condition. Thus language difficulties in TS are probably generated by a working memory executive dysfunction.

**Key words :** Turner syndrome, language comprehension, visual-spatial function, sensory-motor function, executive function, working memory.

## ----- INTRODUCTION -----

Le syndrome de Turner (ST) est une maladie génétique liée à l'absence totale ou partielle d'un chromosome X, affectant 1 sur 2500 nouveau-nés de sexe féminin (Hall, Gilchrist, 1990 ; Hook, Warburton, 1983 ; Lippe, 1991 ; Nielsen, Wohlert, 1991 ; Stockholm, Juul, Juel, Naeraa, Højbjerg Gravholt, 2006). En sa qualité de chromosome sexuel, le chromosome X joue un rôle important dans le développement des organes reproducteurs et influe sur la taille adulte. Par conséquent, ce syndrome associe de manière quasi constante une dysgénésie ovarienne avec infertilité et un retard statural. En l'absence de tout traitement hormonal, la taille adulte se situe approximativement à 20 centimètres en dessous de la moyenne de la population féminine de référence de chaque pays (Bondy, 2009 ; Cabrol, Saab, Gourmelen, Raux-Demay, Le Bouc, 1996 ; The Canadian Growth Hormone Advisory Committee, 2005).

Plusieurs formes de ST sont répertoriées (Cabrol, 2007 ; Ford, Jones, Polani, De Almeida, Briggs, 1959 ; Thompson, McInnes, Willard, 1991) :

- La monosomie X (45,X ou 45,XO) : dans 50% des cas de ST environ, le second chromosome X est absent de chaque cellule.
- Forme en mosaïque ou mosaïcisme, avec un caryotype 45,X/46,XX : dans 20% des cas environ, la perte du chromosome X ne s'observe pas dans toutes les cellules de l'organisme. Ainsi, des cellules normales 46,XX co-existent avec des cellules anormales 45,X (cellules haplo X).
- Autres formes en mosaïque : dans 25% des cas environ, les deux chromosomes X sont bien présents chez le fœtus de sexe féminin, mais l'un est normal alors que l'autre est incomplet, altéré et remanié dans sa structure. Il peut s'agir d'un isochromosome (chromosome anormal contenant deux bras courts ou deux bras longs au lieu d'un de chaque), d'un chromosome dicentrique (chromosome possédant deux centromères, il est instable et peut casser en plusieurs segments qui se répartissent au hasard dans chacune des cellules filles), d'un chromosome en anneau (les extrémités du chromosome, ou télomères, ont été cassées et une partie du matériel génétique a été perdue ; les extrémités vont alors fusionner et le chromosome aura une forme en anneau), ou d'une délétion par perte du bras court ou du bras long. Dans de rares cas de mosaïcisme (7 à 12%), du matériel provenant du chromosome Y peut être présent dans certaines cellules. Parmi ces anomalies, la plus fréquente est l'isochromosome qui est observé dans 12 à 20% des cas de ST. La forme liée à un chromosome en anneau (45,X/46,X, r(X)) est quant à elle source de déficience mentale (Leppig, Sybert, Ross, Cunniff, Trejo, Raskind, Disteché, 2004).

Au plan cognitif, bien que leurs performances soient globalement satisfaisantes, les patientes peuvent présenter des difficultés de développement affectant la perception et la coordination visuo-spatiales, la coordination motrice, l'orientation spatio-temporelle, la compréhension mathématique, l'attention et la mémorisation. Inversement, les études ont mis en évidence l'intégrité des fonctions langagières (Garron, 1977 ; McGlone, 1985 ; Money, Alexander, 1966 ; Rovet, 1990 ; Shaffer, 1962 ; Silbert, Wolff, Lilienthal, 1977 ; Waber, 1979). Aussi, le phénotype cognitif des patientes est classiquement caractérisé par une dissociation entre le QI verbal (QIV) qui est préservé et le QI performance (QIP) qui est altéré.

Du fait de leur altération, les fonctions visuo-spatiales, les capacités numériques et sensori-motrices ont été bien plus étudiées que les fonctions langagières, considérées comme

préservées. Puis, les hypothèses s'orientant progressivement vers une défaillance exécutive, la notion d'une atteinte possible de certaines composantes langagières au sein du ST a émergé récemment et reste pour le moment encore peu explorée.

Dans cette étude, nous avons analysé la façon dont les sujets avec ST peuvent comprendre des phrases (orales et écrites) qui mettent en jeu ou non des notions spatiales. Le traitement de l'objet peut, en effet, être altéré au niveau du « quoi » (voie visuelle ventrale) et du « où » (voie visuelle dorsale). Dans le ST, ce serait plutôt la voie visuelle du « où » qui serait affectée. Dans leur vie quotidienne, les sujets avec ST se plaignent souvent de mal se repérer dans l'espace, lorsqu'on leur indique un chemin par exemple ou d'être lents lors de certaines activités.

Notre première question ici est de savoir dans quelles modalités (verbale, visuelle, sensori-motrice) la compréhension de phrases mettant en jeu ou non des relations spatiales peut être altérée. Dans ce but, nous avons contrasté deux conditions comportant trois tâches :

1. dans la première condition visuo-verbale (deux tâches), il s'agit de comprendre une phrase (lue) mettant en jeu des références spatiales ou non spatiales et de l'apparier à une image.
2. dans la seconde condition visuo-verbale-sensori-motrice (une tâche), il s'agit de comprendre une phrase (lue ou entendue) comportant des références spatiales et de l'exécuter avec des objets, par rapport à soi-même et par rapport à l'autre qui est en vis-à-vis.

Notre seconde question est de savoir quelle est l'influence de la vitesse générale de traitement cognitif et de la mémoire de travail (MDT) sur ces performances. Dans ce but, nous avons proposé aux sujets de l'étude, selon leur âge, le WISC-IV (Wechsler, 2005) ou la WAIS-III (Wechsler, 2000) et une épreuve d'empan de lecture mesurant la capacité de mémoire de travail (Delaloye, Ludwig, Borella, Chicherio, de Ribaupierre, 2008). Dans cette adaptation francophone et informatisée du *Reading Span Test* de Daneman et Carpenter (1980), le sujet réalise une double tâche : il doit juger, le plus rapidement possible, le contenu sémantique (plausible ou non) de séries de phrases présentées sur l'écran d'ordinateur et en mémoriser le dernier mot. À la fin de chaque série de phrases (signalée à l'écran), le sujet doit énoncer les mots mémorisés en respectant l'ordre de présentation. Les séries variant de deux à cinq phrases, le nombre de mots à rappeler détermine leur niveau de complexité. Au sein de chaque série, qui est lancée par l'expérimentateur, une phrase apparaît automatiquement au centre de l'écran dès que le sujet a validé sa réponse pour la phrase précédente. Il répond manuellement grâce à deux touches du clavier identifiées par les étiquettes OUI et NON correspondant aux réponses plausibles et non plausibles. Le sujet dispose d'un temps illimité pour juger le contenu sémantique des phrases qui restent présentes sur l'écran et aucun feedback n'est proposé. L'ordinateur enregistre la nature (correcte vs. incorrecte) du jugement sémantique effectué pour chaque phrase. Une série de phrases est considérée comme réussie si le sujet rappelle correctement tous les mots mémorisés en respectant l'ordre de présentation. L'empan correspond au nombre maximum de mots correctement rappelés, en tenant compte de l'exactitude de l'ordre de présentation, pour au moins trois des quatre séries de même difficulté proposées. Ces données ne peuvent être prises en compte que si le sujet effectue un jugement sémantique correct pour au moins 85% des phrases. Ce seuil permet de s'assurer que le sujet a effectivement traité les phrases et que ses réponses ne sont pas dues au hasard (Conway, Kane, Bunting, Hambrick, Wilhelm, Engle, 2005).

L'hypothèse spatiale (voie du « où ») suggère que les sujets atteints d'un syndrome de Turner seraient plus en difficulté dans le traitement des phrases mettant en jeu des notions spatiales que non spatiales. Inozemtseva, Matute, Zarabozo et Ramírez-Dueñas (2002) ont analysé le traitement syntaxique chez quinze patientes avec ST souffrant d'une monosomie X (45,XO) âgées de 8 à 19 ans (âge moyen : 12;7 ans). Ils ont observé des difficultés à traiter et à comprendre certaines structures phrastiques, notamment celles incluant des notions spatio-temporelles. Selon eux, ces difficultés seraient liées à l'atteinte des compétences spatiales.

L'hypothèse exécutive suggère que la condition la plus coûteuse en ressources en mémoire de travail (condition trimodale) infléchirait davantage les résultats que la condition bimodale. Temple et Carney (1993) notent que les sujets avec ST lisent plus vite que les sujets témoins, mais ont besoin de davantage de temps pour comprendre le texte. Elles attribuent cette lenteur à un dysfonctionnement exécutif. Dubois-Murat, Berger et Plaza (2005) ont rapporté le cas d'une adolescente de 13 ans présentant un ST de forme mosaïque, qui présentait une atteinte des fonctions langagières. La fluence verbale était ralentie, la répétition de pseudo-mots et la transcription de mots étaient difficiles. La compréhension de phrases et de textes était correcte mais lente et devenait ardue en présence de notions spatiales. La vitesse de lecture dépendait en fait de la durée et de la complexité du texte. Autrement dit, si la charge à gérer sur le plan exécutif était conséquente, la vitesse de lecture baissait de façon drastique.

## ----- METHODOLOGIE -----

### Sujets

Notre échantillon expérimental est constitué de douze sujets atteints d'un ST âgés de 8;8 ans à 51;6 ans (moyenne d'âge = 22;0 ans, SD = 12;1, médiane = 16;3). Neuf patientes souffrent d'une monosomie (45,XO) alors que les trois autres présentent une forme en mosaïque. En termes de proportion, notre échantillon est donc constitué de 75% de sujets 45,XO et de 25% de sujets avec une forme en mosaïque.

Sujet	Âge (années;mois)	Caryotype
ST1	8;8	45,XO
ST2	9;10	45,XO
ST3	13;0	45,XO
ST4	13;6	45,X/46,X,der(X)t(X;X)(p11;q13) ou i(X)(q10) *
ST5	15;6	45,XO
ST6	15;11	mosaïque
ST7	16;7	45,X/46,X,i(X)(q10)
ST8	25;6	45,XO
ST9	29;7	45,XO
ST10	31;9	45,XO
ST11	33;0	45,XO
ST12	51;6	45,XO

\* Forme en mosaïque de deux populations cellulaires : soit 45,XO, soit un isochromosome X.

Tableau 1. Âge et caryotype des sujets Turner.

Un groupe contrôle, composé de cinquante-deux sujets, a été constitué, afin que, à chaque patiente, soient appariés cinq sujets (moyenne d'âge = 20;8 ans, SD = 12;1, médiane = 16;2).

Les caractéristiques de chaque sujet contrôle étaient les suivantes :

- (1) sexe féminin ;
- (2) ayant un âge comparable à la patiente appariée (avec une différence de plus ou moins 6 mois pour les enfants, de un an pour les femmes de 25 ans et de deux ans et demi pour les autres adultes) ;
- (3) ne présentant aucune pathologie ;
- (4) de langue maternelle française ;
- (5) d'un niveau scolaire équivalent (même classe pour les mineures et même niveau d'études pour les adultes) ;
- (6) de même catégorie socioprofessionnelle (CSP) et pour les mineures, celle des parents.

## ----- MATERIEL ET PROCEDURE -----

### 1. La condition visuo-verbale

Elle est constituée de deux épreuves :

- La première tâche est une adaptation informatisée de l'épreuve de compréhension syntaxico-sémantique (É.CO.S.SE.) de Lecocq (1996), elle-même adaptée du T.R.O.G. de Bishop (1983). Sur un ordinateur muni d'un écran tactile, apparaissent successivement quatre-vingt-douze phrases de complexité croissante (syntagmes nominaux (*Déterminant + Nom*) pour les phrases les plus simples ; relatives complexes (*sur, dans lequel, dont*) pour les plus compliquées). Après la lecture de chaque phrase, le sujet appuie sur la barre espace du clavier et quatre dessins sont dévoilés. Parmi eux, un seul représente la scène décrite dans la phrase qui vient d'être lue. Le sujet choisit alors le dessin qui lui semble correct en appuyant directement sur l'écran, à l'emplacement du dessin. L'ordinateur enregistre le temps de lecture et le temps de compréhension (choix du dessin) de chaque phrase, ainsi que la nature de la réponse (correcte ou incorrecte).

- La seconde tâche consiste en un appariement phrase-image. La procédure est identique à celle de l'épreuve précédente, sauf que les quarante-huit phrases sont présentées au sujet dans un ordre aléatoire par la procédure d'auto-présentation segmentée (A.P.S.). Toutes les phrases apparaissent initialement masquées à l'écran (par des dièses) et sont dévoilées mot après mot par les appuis successifs du sujet. Lors du premier appui, le premier mot de la phrase est démasqué. À l'appui suivant, il laisse à nouveau place aux dièses et le second mot est dévoilé. Chaque nouvel appui révèle le mot suivant et masque le précédent, de sorte que le sujet ne peut jamais voir plus d'un mot de la phrase à l'écran et que tout retour en arrière est impossible. Le dernier appui entraîne l'apparition des quatre dessins :

- (1) la bonne réponse, qui représente la scène décrite par la phrase ;
- (2) la préposition change la localisation en son contraire (ex : *loin de* au lieu de *près de*, *sur* au lieu de *sous*) ;
- (3) l'adjectif évoque l'inverse (ex : *rouge* au lieu de *verte*) ;
- (4) le prédicat évoque l'inverse (ex : *la porte n'a pas été réparée* au lieu de *a été réparée*). La position du dessin correct est contrebalancée. La moitié des phrases proposées comporte des

références spatiales, soit vingt-quatre items. L'ordinateur relève le temps de lecture total de chaque phrase et la nature de la réponse du sujet.

Voici un exemple de phrases : *La porte près du bureau qui est verte a été réparée hier ; La porte du bureau qui est verte a été réparée hier.*

## 2. La condition visuo-verbale-sensori-motrice

Elle comprend une épreuve.

Cet exercice évalue la compréhension de soixante phrases lues ou entendues contenant des références spatiales. Elle requiert d'exécuter la consigne en manipulant des objets, soit par rapport à soi-même, soit par rapport à l'autre qui est en vis-à-vis. La moitié des consignes est donnée oralement par l'expérimentateur, tandis que l'autre moitié est proposée à l'écrit. Les sept prépositions ou expressions spatiales étudiées ici sont : *dans*, *sur/sous*, *devant/derrière*, *à gauche (de)/à droite (de)*. Treize objets sont placés sur une table devant le sujet : un stylo, un cahier à spirales, un livre, une feuille de papier blanc, une règle, une clef, un bouchon, une bouteille en plastique, un verre en plastique, une cuillère à café, un bouton, un peigne et une boîte en plastique. Le sujet et l'expérimentateur sont assis de chaque côté de la table et se font face. Le point de vue utilisé lors du placement de l'objet est ici un facteur à trois modalités : tantôt le point de vue est identique, que le sujet adopte sa position ou celle de l'expérimentateur. C'est le cas pour les prépositions *sur*, *sous* et *dans*. De fait, le placement dépend alors de la position du site (ex : *Pouvez-vous placer le stylo sur le cahier ? ; Pouvez-vous placer la clef sous la feuille ? ; Pouvez-vous placer la clef dans la boîte ?*). Tantôt le sujet doit simplement prendre en considération son propre point de vue (ex : *Pouvez-vous placer le stylo afin que, pour vous, il soit devant la boîte ?*), tantôt il doit adopter la position de l'expérimentateur et se représenter mentalement ce qu'il voit (*Pouvez-vous placer la clef afin que, pour moi, elle soit à gauche de la boîte ?*). Alors que les deux premiers cas sont les plus simples, il est beaucoup moins aisé de placer un objet en se mettant à la place de l'interlocuteur qui est en vis-à-vis.

Quatre items (deux à l'oral et deux à l'écrit) sont présentés pour chacune des prépositions *dans*, *sur* et *sous*, pour lesquelles le placement ne dépend ni de la position du sujet ni de celle de l'expérimentateur, mais bien de la position du site. Huit items ont été créés pour chacune des prépositions *devant* et *derrière* : ils résultent du croisement entre les facteurs *modalité de présentation de l'item (orale vs. écrite)* et *point de vue (sujet vs. expérimentateur)*. Les items contenant les expressions *à gauche de* et *à droite de* ont été construits sur ce même principe : huit items pour chacune de ces expressions ont donc été créés. À cela, nous avons ajouté huit items (par expression) résultant du même croisement entre les facteurs, mais pour lesquels le sujet vs. l'expérimentateur est le site (i.e. *Pouvez-vous placer le cahier à votre/ma gauche ?*).

Tous les objets sont disposés sur la table de manière identique pour tous les sujets. Cela permet que chaque objet soit disponible au même endroit du champ visuel et que le geste moteur nécessaire à la prise de l'objet et à son placement soit de même distance, et donc équivalent, pour tous les sujets.

Pour les items proposés en modalité écrite, on demande au sujet de lire la consigne à voix haute ; à la fin de cette lecture, la consigne n'est plus visible et le chronomètre est déclenché. De même, lorsque la consigne est orale, le chronomètre est déclenché dès que l'expérimentateur a fini de la prononcer. Dans tous les cas, il est arrêté lorsque le sujet a posé l'objet à l'emplacement qui lui semble correct. Pour chaque item, on relève le temps (en

secondes) nécessaire au placement de l'objet et le score obtenu, ce qui nous donne un score global sur soixante points.

## ----- RESULTATS -----

### 1. Résultats de l'analyse de la variance ANOVA

#### 1.1 Première condition

Dans la première condition visuo-verbale, où il s'agit de comprendre une phrase lue mettant en jeu des références spatiales et non spatiales et de l'apparier à une image, on observe, pour la tâche en A.P.S., une réduction du temps de lecture moyen des phrases spatiales dans le groupe de patientes avec ST ( $F(1,63) = 3,9$  ;  $p < .05$ ). Ainsi, le temps de lecture moyen des 12 patientes avec ST est de 6346 ms contre 8245 ms pour le groupe contrôle. Cependant, les temps de lecture moyens des phrases non spatiales ne diffèrent pas significativement entre les deux groupes ( $F(1,63) = 2,5$  ;  $p > .05$ ), bien que les temps soient plus courts chez les patientes avec ST (6155 ms vs. 7579 ms).

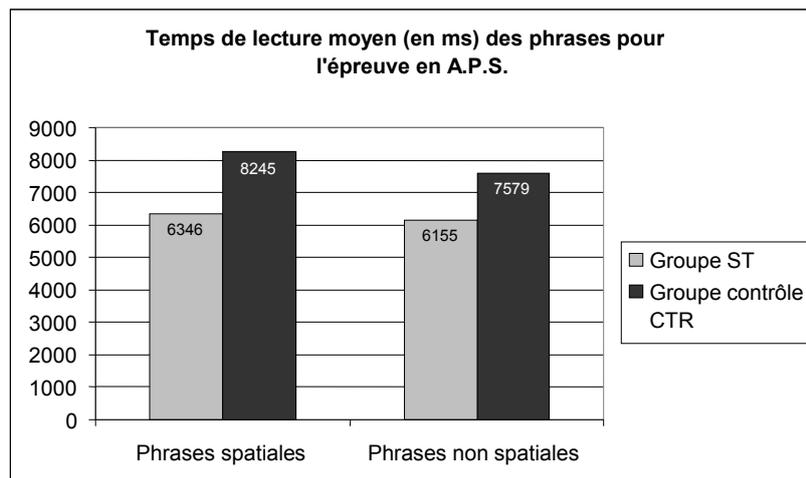


Figure 1 : temps de lecture moyen (en ms) des phrases pour l'épreuve en A.P.S.

Les temps de compréhension des phrases ne diffèrent pas de manière significative entre les deux groupes, que ce soit pour les phrases non spatiales ( $F(1,63) = 0$  ;  $p > .05$  ; moyenne ST = 10954 ms, moyenne CTR = 11487 ms) ou spatiales ( $F(1,63) = 0,077$  ;  $p > .05$  ; moyenne ST = 10581 ms, moyenne CTR = 10223 ms).

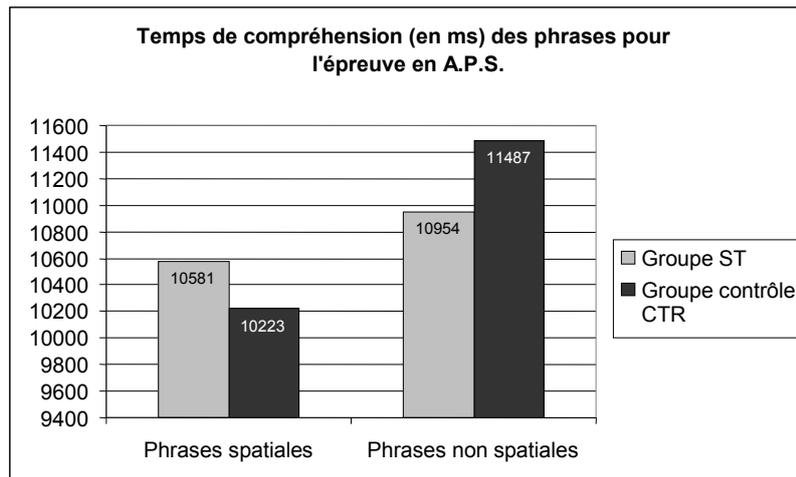


Figure 2 : temps de compréhension (en ms) des phrases pour l'épreuve en A.P.S.

Quant aux scores (nombre de réponses correctes pour la tâche secondaire d'appariement de la phrase à une image), ils sont également comparables d'un point de vue statistique :  $F(1,63) = 2,3$  ;  $p > .05$  pour les phrases non spatiales (moyenne ST = 19,9 réponses correctes sur un total de 24, moyenne CTR = 21,2) et  $F(1,63) = 2,383$  ;  $p > .05$  pour les phrases contenant une préposition spatiale (moyenne ST = 20,2, moyenne CTR = 21,3).

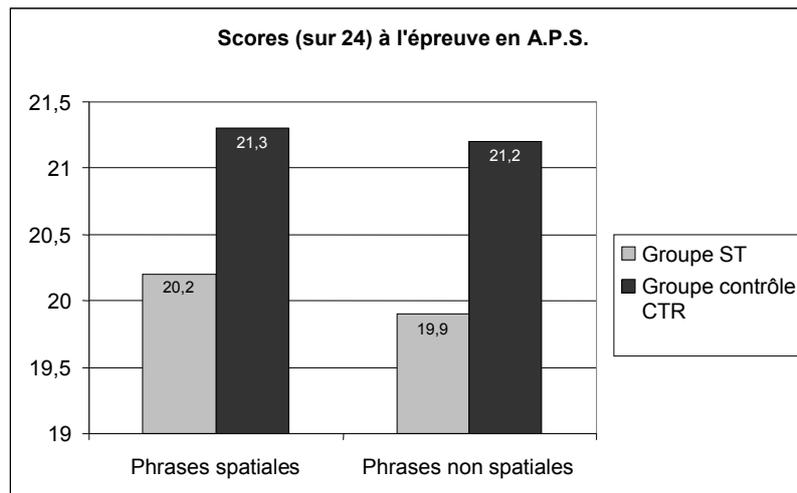


Figure 3 : scores (sur 24) à l'épreuve en A.P.S.

Pour l'É.CO.S.SE., seconde tâche de la condition visuo-verbale, on note des scores comparables chez les deux groupes de sujets, notamment pour les phrases spatiales ( $F(1,63) = 0,05$  ;  $p > .05$  ; score moyen ST = 7,8 réponses correctes sur un total de 8, score moyen CTR = 7,7). Le temps de compréhension total des phrases spatiales ne diffère pas significativement entre les deux groupes, ( $F(1,63) = 0,017$  ;  $p > .05$  ; temps total ST = 22099 ms pour les huit phrases, temps total CTR = 22429 ms).

## 1.2 Deuxième condition

Dans la seconde condition visuo-verbale-sensori-motrice, il s'agit pour les sujets de comprendre une phrase lue ou entendue comportant des références spatiales et de l'exécuter avec des objets, par rapport à soi-même et par rapport à l'autre qui est en vis à vis. On observe tout d'abord un allongement des temps de compréhension chez les patientes avec ST, que la

consigne soit orale ( $F(1,63) = 47,4$  ;  $p < .001$ , le temps de compréhension total étant de 92,9 secondes pour les patientes avec ST et de 50,8 secondes pour les sujets témoins) ou écrite ( $F(1,63) = 30,1$  ;  $p < .001$ , le temps de compréhension total est de 105,8 secondes chez les patientes avec ST et de 54,7 secondes pour le groupe contrôle).

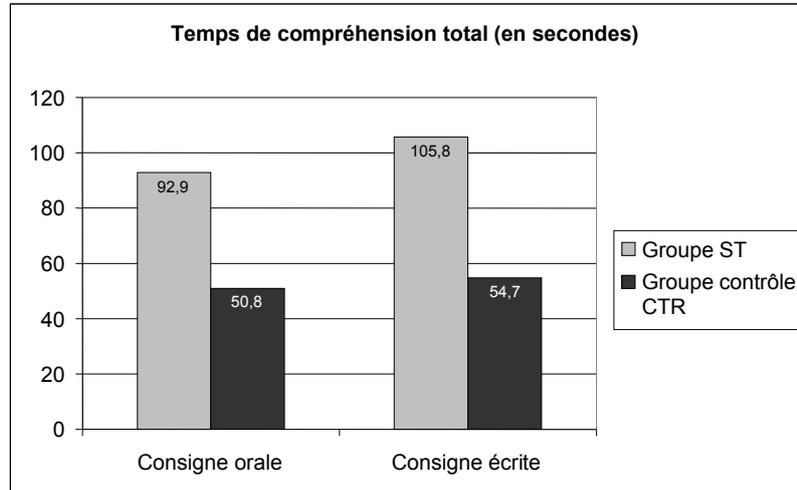


Figure 4 : temps de compréhension total (en secondes).

Les temps de placement d'objet (temps de compréhension de la consigne) diffèrent significativement entre les deux groupes de sujets, avec des temps plus longs chez les patientes avec ST et cela quelle que soit la condition : lorsque le sujet doit placer l'objet par rapport à lui-même ( $F(1,63) = 33,2$  ;  $p < .001$ ; temps ST = 67,5 secondes pour exécuter tous les items liés à leur propre point de vue, temps CTR = 36,4 secondes), par rapport à l'expérimentateur ( $F(1,63) = 36,9$  ;  $p < .001$ ; temps ST = 94,8 secondes, temps CTR = 45,4 secondes) ou par rapport au site, c'est-à-dire que le point de vue est identique que le sujet adopte sa position ou celle de l'expérimentateur ( $F(1,63) = 36,09$  ;  $p < .001$ ; temps ST = 35,3 secondes, temps CTR = 21,7 secondes). Cependant, le même pattern existe chez les patientes avec ST et les sujets contrôles : les temps les plus courts sont observés pour la modalité de placement de l'objet par rapport au site, les temps les plus longs sont observés pour la modalité de placement de l'objet par rapport à l'expérimentateur et des temps intermédiaires sont notés pour la modalité de placement par rapport à soi.

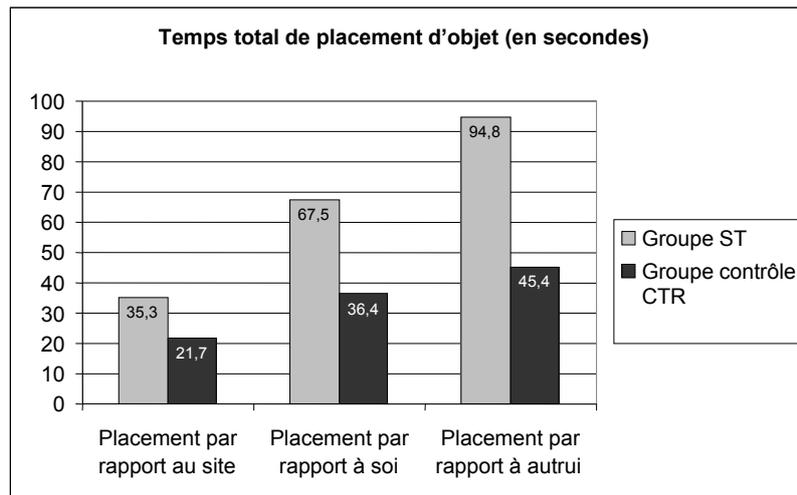


Figure 5 : temps total de placement d'objet (en secondes).

Le score global (sur 60) ne diffère pas significativement entre les deux groupes :  $F(1;63) = 0,3$ ;  $p > .05$ ; score ST = 56,75, score CTR = 57.

### Résultats de l'Indice de Vitesse de Traitement (IVT) du WISC-IV et de la WAIS-III :

Les sujets avec ST ont des IVT dans l'intervalle de confiance. En effet, l'IVT moyen est de 102,6 (13,1), avec une étendue de 86 à 134.

### Résultats de l'épreuve de Mémoire De Travail (MD) :

L'analyse des résultats de l'épreuve d'empan de lecture de Delaloye et coll. (2008) témoigne d'un déficit en mémoire de travail chez les patientes avec ST. Leur empan est significativement inférieur à celui des sujets témoins ( $F(1,63) = 4,139$  ;  $p < .05$ ) : en moyenne, les patientes sont capables de rappeler 2,62 mots contre 3,24 pour les témoins. Le score de compréhension de phrases, qui est observé lors de la réalisation de la double tâche de rappel des mots et de compréhension de phrases, est lui aussi inférieur chez les patientes avec ST ( $F(1,63) = 4,178$  ;  $p < .05$ ). En effet, elles effectuent un jugement sémantique correct pour 53,9 phrases, alors que les témoins donnent des réponses adéquates pour 54,9 phrases.

## 2. Matrice de corrélations

L'épreuve de placement d'objet (ratio temps/score) est corrélée avec le subtest *Vocabulaire* du WISC (.70) et avec l'épreuve d'empan de lecture (.56).

L'É.CO.S.SE. (ratio temps/score) est corrélée avec le subtest *Compréhension* (.74).

Enfin, l'A.P.S. n'est corrélée avec aucune autre variable.

Les épreuves expérimentales ne sont pas corrélées entre elles, ce qui démontre qu'elles évaluent des compétences très différentes.

### 3. Analyse de régression multiple

Pour cette analyse, nous avons pris comme variables indépendantes les différents indices évalués par le WISC et la WAIS (IVT, IMT, IOP et ICV), ainsi que le score de mémoire de travail (empan de lecture) et comme variables dépendantes, les trois tâches expérimentales.

Dans la première condition, l'IVT ne joue aucun rôle et la mémoire de travail rend compte de 6% de la variance entre les sujets ( $p < .05$ ). Dans la deuxième condition, l'IVT ne joue à nouveau aucun rôle, mais la mémoire de travail rend compte de 29% de la variance entre les sujets ( $p < .0001$ ).

### 4. Courbes développementales

Le petit nombre de sujets Turner, notamment chez les enfants (une seule enfant de 8;8 ans, une de 9;10 ans, puis deux adolescentes de 13;0 et 13;6 ans, deux de 15;6 et 15;11 ans, une adolescente de 16;7 ans) ne nous a pas permis de constituer des groupes d'enfants et d'adultes.

Nous avons cependant établi les courbes développementales des performances des 12 sujets Turner et de leurs témoins.

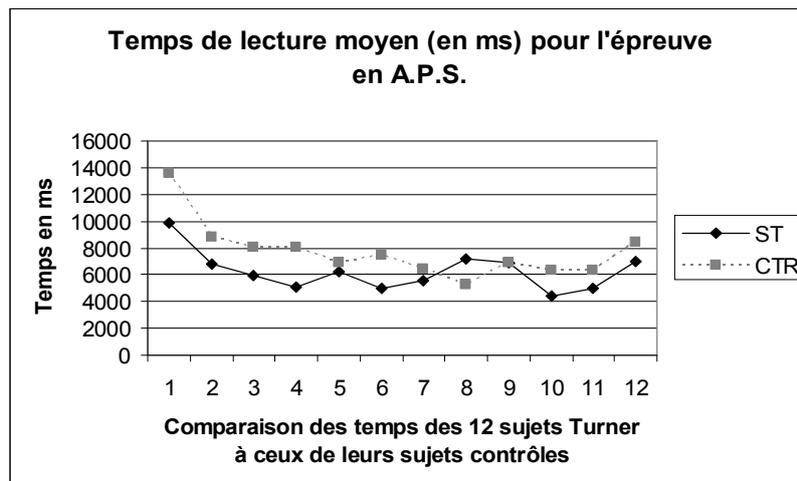


Figure 6 : Temps de lecture moyen (en ms) pour l'épreuve en A.P.S.

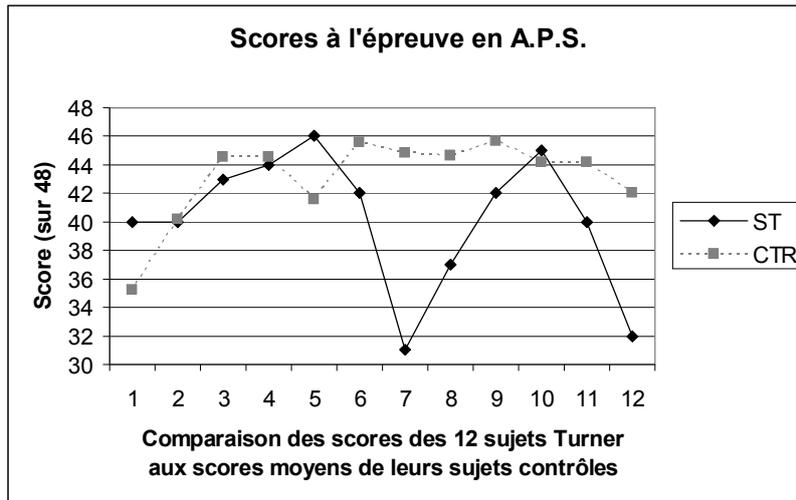


Figure 7 : Scores à l'épreuve en A.P.S.

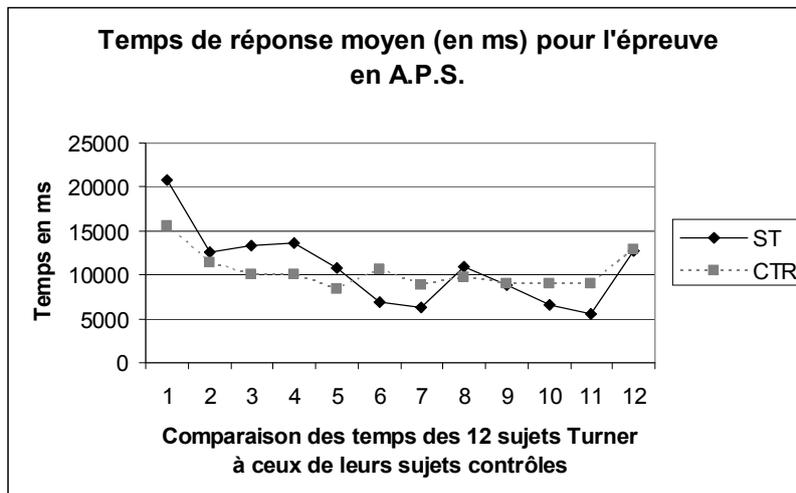


Figure 8 : Temps de réponse moyen (en ms) pour l'épreuve en A.P.S.

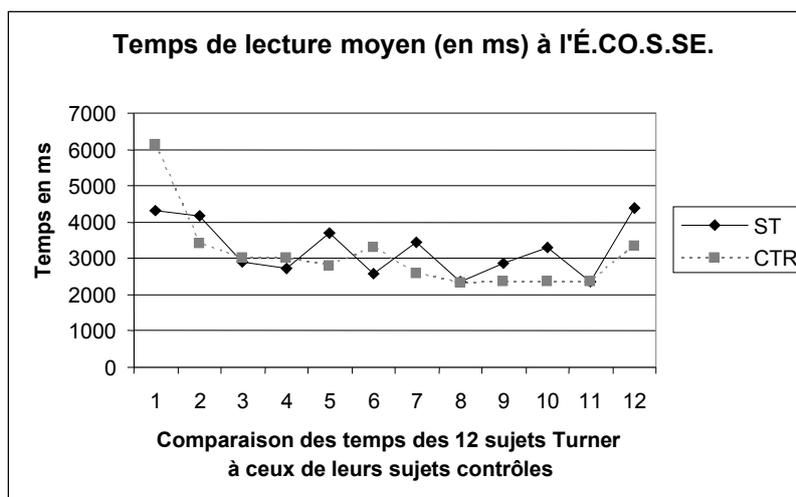


Figure 9 : Temps de lecture moyen (en ms) à l'É.CO.S.SE.

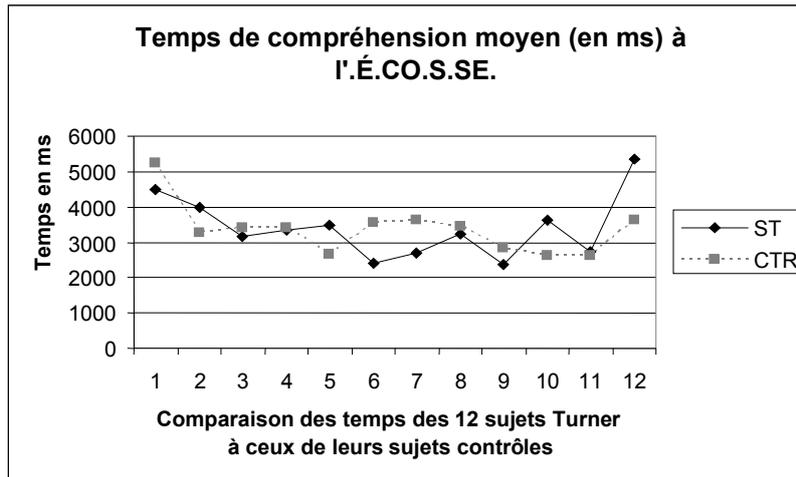


Figure 10 : Temps de compréhension moyen (en ms) à l'É.CO.S.SE.

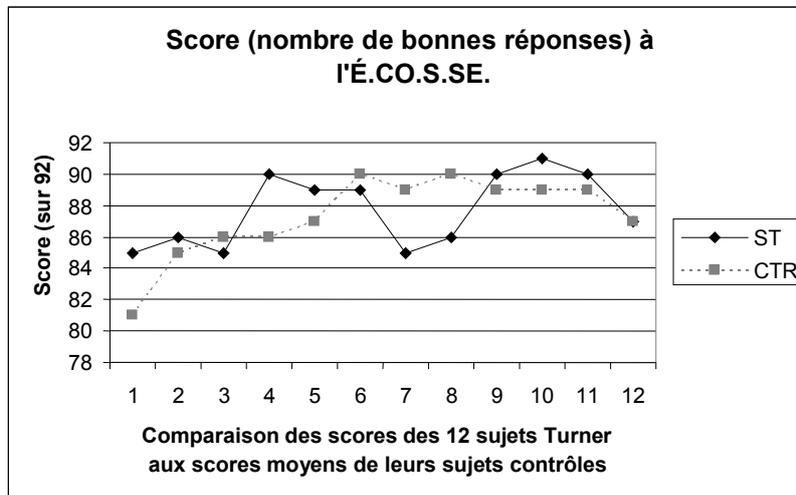


Figure 11 : Score (nombre de bonnes réponses) à l'É.CO.S.SE.

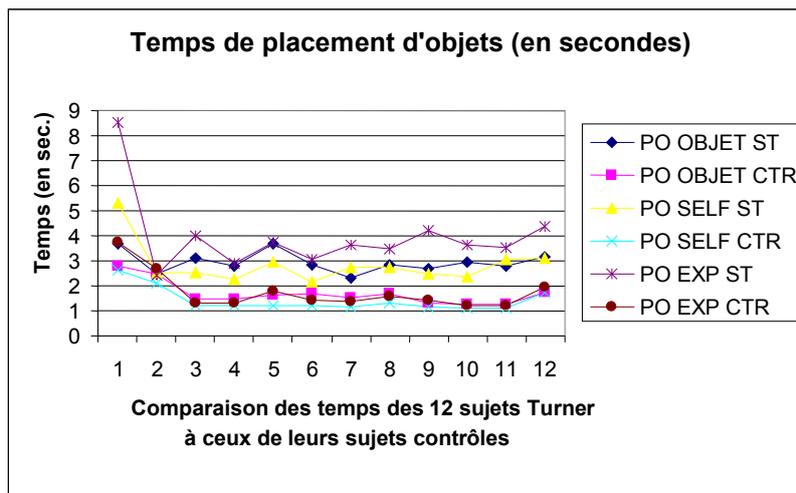


Figure 12 : Temps de placement d'objets (en secondes).  
 PO OBJET : le placement dépend de la position du site (de l'objet).  
 PO SELF : le placement dépend de la position du sujet.  
 PO EXP : le placement dépend de la position de l'expérimentateur.

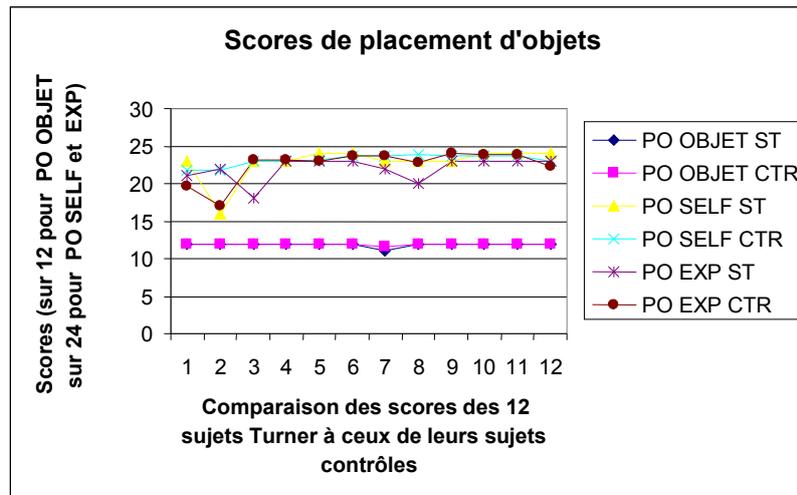


Figure 13 : Scores de placement d'objets.

Les courbes des sujets ST et des sujets contrôles apparaissent similaires, quelles que soient les épreuves considérées. Nous pouvons donc conclure que le pattern développemental des sujets ST n'est pas atypique par rapport à celui des sujets contrôles.

## ----- DISCUSSION -----

Notre première question était de savoir dans quelles modalités (verbale, visuelle, sensori-motrice) la compréhension de phrases mettant en jeu ou non des relations spatiales pouvait être altérée. Pour répondre à cette question, nous avons contrasté deux conditions : une condition visuo-verbale et une condition visuo-verbale-sensori-motrice.

Dans la première condition, qui regroupe l'É.CO.S.SE. et l'épreuve en A.P.S., les temps de compréhension des phrases spatiales et non spatiales et les scores sont similaires entre les deux groupes de sujets. Cependant, la condition visuo-verbale-sensori-motrice semble plus difficile pour les sujets ST : les temps de compréhension sont supérieurs à ceux des sujets témoins, que les phrases soient présentées à l'oral ou à l'écrit et quel que soit le point de vue demandé (placement par rapport à soi, à l'expérimentateur ou au site). Cependant, cet allongement des temps de compréhension dans le ST ne s'accompagne pas d'une augmentation du nombre d'erreurs lors de la réalisation de la consigne (placement de l'objet). En effet, l'absence de différence significative entre les scores des deux groupes de sujets indique que même si les patientes ST ont besoin de davantage de temps pour comprendre la consigne, elles l'effectuent cependant de façon correcte.

Notre seconde question concernait l'influence de la vitesse générale de traitement cognitif et de la mémoire de travail sur ces performances.

L'analyse des corrélations entre nos épreuves, le WISC-IV ou la WAIS-III et l'épreuve de mémoire de travail indique :

- que l'IVT n'est corrélé avec aucune de nos épreuves,
- que seule l'épreuve de placement d'objet (condition trimodale) est corrélée avec l'épreuve d'empan de lecture.

L'analyse de régression multiple révèle une implication de la mémoire de travail dans la tâche trimodale. Ainsi, le système exécutif de la mémoire de travail semble particulièrement sollicité en présence d'une contrainte sensorimotrice. Les temps de compréhension élevés observés chez les sujets ST pour l'épreuve de placement d'objet dépendraient donc, du moins en partie, d'un dysfonctionnement exécutif de ce système mnésique. Ces résultats vont dans le sens de l'hypothèse exécutive selon laquelle la condition la plus coûteuse en ressources en mémoire de travail (condition trimodale) infléchirait davantage les résultats que la condition bimodale. Ces données confirment l'existence d'une atteinte de la sphère mnésique dans le ST, comme l'ont souligné les études portant sur le rappel immédiat à court terme et la mémoire de travail visuo-spatiale (Buchanan, Pavlovic, Rovet, 1998 ; Murphy, Allen, Haxby, Largay, Daly, White, Powell, Schapiro, 1994 ; Romans, Roeltgen, Kushner, Ross, 1997) et d'un dysfonctionnement exécutif. Ainsi, Waber (1979) souligne des difficultés dans la formulation de concepts et la flexibilité mentale (Wisconsin Card Sorting Test ; Grant, Berg, 1948), les résultats du Stroop (Albaret, Migliore, 1999) révélant un ralentissement de la vitesse de traitement et une forte sensibilité à l'interférence. La recherche stratégique en mémoire sémantique semble également touchée et l'attention serait déficitaire avec une propension à l'impulsivité.

Nos résultats apportent un nouvel éclairage sur le fonctionnement exécutif des patientes ST : elles ne sont pas ralenties lors du traitement des phrases de la condition bimodale, sont aussi performantes que les sujets témoins et ont même des temps de lecture plus courts pour les phrases en A.P.S. contenant une préposition spatiale. Comme l'IVT est dans la norme et que l'analyse de régression multiple indique qu'il ne joue aucun rôle dans nos trois épreuves expérimentales, on ne peut donc arguer d'un ralentissement général de traitement, mais d'un trouble exécutif, les temps de compréhension élevés observés chez les patientes ST dans la condition trimodale résultant d'un surcoût en ressources en mémoire de travail. Il est cependant intéressant de constater que, pour la condition trimodale, l'atteinte de la mémoire de travail se répercute uniquement sur les temps de compréhension, les scores étant aussi bons que ceux du groupe contrôle.

Selon l'hypothèse spatiale (voie du « où »), les sujets atteints d'un syndrome de Turner devraient être plus en difficulté dans le traitement des phrases mettant en jeu des notions spatiales que non spatiales.

La perception visuelle doit permettre de répondre à deux questions essentielles dans le but d'adopter un comportement approprié à la situation : (1) Que regardons-nous ? (quoi) ; (2) Où cela est-il situé ? (où). L'information visuelle, partie du cortex strié, est prise en charge par deux voies : l'une chemine jusqu'au lobe pariétal et l'autre jusqu'au lobe temporal. La voie qui rejoint le lobe pariétal est appelée voie dorsale (ou voie occipito-pariétale), tandis que celle rejoignant le lobe temporal est nommée voie ventrale (ou voie occipito-temporale). Lors de l'intégration des stimuli visuels, le rôle de la voie ventrale serait d'identifier la nature d'un stimulus (voie du « quoi »), tandis que la voie dorsale serait spécialisée dans la localisation de l'objet et la configuration spatiale des différents objets d'une scène et elle participerait au guidage visuel des mouvements (voie du « où »). Les patients dont les voies visuelles dorsales sont altérées peuvent « voir » parfaitement bien, mais ne sont pas aptes à guider correctement leurs mouvements sur la base de l'information visuelle perçue, car ce guidage est assuré par les voies dorsales. Au contraire, les patients dont les voies visuelles ventrales sont atteintes ne peuvent pas « voir » les objets, car cette fonction est assurée par les voies visuelles ventrales.

Ils peuvent cependant guider leurs mouvements vers des objets sur la base de l'information visuelle perçue (Kolb, Whishaw, 2008 ; Milner, Goodale, 1995).

En ce qui concerne le traitement spatial dans le ST, les travaux antérieurs ont abouti à des résultats contradictoires. Dans l'étude de Ross (1996), la voie visuelle dorsale (voie du « où ») est altérée, les patientes ST ayant des temps de réponse accrus et des scores significativement inférieurs à ceux du groupe contrôle dans la localisation d'objets et l'orientation spatiale. Dans l'étude de Buchanan et coll. (1998), aucune différence significative entre les scores d'identification (« quoi ») et de localisation (« où ») des patientes avec ST et du groupe contrôle n'est notée, alors qu'est observé un ralentissement important des temps de traitement de l'information dans le ST. Dans les études d'Alexander, Walker et Money (1964) et Money et Alexander (1966), les temps de compréhension lors de la reconnaissance de la gauche et de la droite sont allongés et les scores sont inférieurs à ceux du groupe contrôle.

Nos résultats sont contradictoires avec les études de Ross et confirment partiellement celles d'Alexander et coll., Money et Alexander, Buchanan et coll. En effet, le temps de lecture moyen des phrases contenant une préposition spatiale de l'A.P.S. est plus court chez les patientes ST que chez les sujets témoins, les temps de compréhension des phrases pour l'épreuve de placement d'objets sont plus longs et les scores de placement d'objet et de l'A.P.S. sont comparables entre les deux groupes. Pour les phrases sans préposition spatiale de l'A.P.S. et les phrases contenant une notion spatiale issues de l'É.CO.S.SE., les performances des sujets avec ST sont comparables à celles des témoins, aux niveaux des temps et des scores.

Ces résultats tendent donc à remettre en cause l'hypothèse d'une atteinte de la voie visuelle dorsale dans le ST.

## ----- CONCLUSIONS -----

Les résultats de cette étude apportent un éclairage nouveau sur le traitement langagier de la spatialité dans le syndrome de Turner. Les patientes avec ST ne sont pas déficitaires dans ce traitement et cela quelles que soient les conditions. Elles sont uniquement ralenties dans la condition trimodale verbale, visuelle et sensorimotrice, ce qui est à mettre en lien avec une sollicitation plus forte de la mémoire de travail lorsque la contrainte sensorimotrice est en jeu. Les difficultés observées semblent être essentiellement la conséquence d'un dysfonctionnement exécutif, la mémoire de travail étant déficitaire. Mais, contrairement à ce qui est classiquement évoqué, les patientes ont une vitesse générale de traitement cognitif dans l'intervalle de confiance et elles n'ont pas de difficulté à traiter et à configurer par le langage les aspects globaux des informations verbale et visuelle.

## ----- BIBLIOGRAPHIE -----

- ALBARET, J.M., MIGLIORE, L. (1999). *Test d'attention sélective de Stroop*. Paris : Les Editions du Centre de Psychologie Appliquée.
- ALEXANDER, D., WALKER JR., H.T., MONEY, J. (1964). Studies in direction sense. *Archives of General Psychiatry*, 10(4), 337-339.

- BISHOP, D.V.M. (1983). *T.R.O.G. : Test for Reception of Grammar*. Medical Research Council, University of Manchester, U.K. : Chapel Press.
- BONDY, C.A. (2009). Turner syndrome 2008. *Hormone Research*, 71(suppl. 1), 52-56.  
doi: 10.1159/000178039
- BUCHANAN, L., PAVLOVIC, J., ROVET, J. (1998). A reexamination of the visuospatial deficit in Turner syndrome : contributions of working memory. *Developmental Neuropsychology*, 14, 341-367.
- CABROL, S. (2007). Le syndrome de Turner. *Annales d'Endocrinologie*, 68(1), 2-9. Consulté le 27.12.2009 de : <http://www.em-consulte.com/showarticlefile/77263/main.pdf>
- CABROL, S., SAAB, C., GOURMELEN, M., RAUX-DEMAY, M.C., LE BOUC, Y. (1996). Syndrome de Turner : croissance staturopondérale et maturation osseuse spontanées. *Archives Pédiatriques*, 3(4), 313-318. doi: 10.1016/0929-693X(96)84683-5
- CANADIAN GROWTH HORMONE ADVISORY COMMITTEE (2005). Impact of growth hormone supplementation on adult height in Turner syndrome : results of the Canadian randomized controlled trial. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 90(6), 3360-3366.  
doi: 10.1210/jc.2004-2187
- CONWAY, A.R.A., KANE, M.J., BUNTING, M.F., HAMBRICK, D.Z., WILHELM, O., ENGLE, R.W. (2005). Working memory span tasks : A methodological review and user's guide. *Psychonomic Bulletin and Review*, 12(5), 769-786.
- DANEMAN, M., CARPENTER, P.A. (1980). Individual differences in working memory and reading. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior*, 19(4), 450-466.  
Consulté le 27.12.2009 de :  
<http://www.psychology.gatech.edu/renglelab/Publications/2005/Working%20memory%20span%20tasks%20a%20methodological%20review%20and%20user%27s%20guide.pdf>
- DELALOYE, C., LUDWIG, C., BORELLA, E., CHICHERIO, C., DE RIBAUPIERRE, A. (2008). L'empan de lecture comme épreuve mesurant la capacité de mémoire de travail : normes basées sur une population francophone de 775 adultes jeunes et âgés. *Revue Européenne de Psychologie Appliquée*, 58(2), 89-103. doi: 10.1016/j.erap.2006.12.004
- DUBOIS-MURAT, P., BERGER, B., PLAZA, M. (2005). Altération secondaire de certaines capacités langagières dans un cas de syndrome de Turner. *Glossa*, 94, 4-21. Consulté le 27.12.2009 de : <http://www.psychology.univ-paris5.fr/IMG/pdf/2275DUBOIS.pdf>
- FORD, C.E., JONES, K.W., POLANI, P.E., DE ALMEIDA, J.C., BRIGGS, J.H. (1959). A sex-chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). *The Lancet*, 273(7075), 711-713. doi: 10.1016/S0140-6736(59)91893-8
- GARRON, D.C. (1977). Intelligence among persons with Turner's syndrome. *Behavior Genetics*, 7(2), 105-127. Consulté le 27.12.2009 de :

<http://www.springerlink.com/content/x4505lk7518023pu/fulltext.pdf>

- GRANT, D.A., BERG, E.A. (1948). *Wisconsin Card Sorting Test*<sup>®</sup> (WCST). Manuel rédigé par R.K. HEATON, J.C. GORDON, J.L. TALLEY, G.G. KAY, G. CURTISS. Lutz, FL : Psychological Assessment Resources (PAR) Inc.
- HALL, J.G., GILCHRIST, D.M. (1990). Turner syndrome and its variants. *The Pediatric Clinics of North America*, 37(6), 1421-1440.
- HOOKE, E.B., WARBURTON, D. (1983). The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner's syndrome : livebirth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism. *Human Genetics*, 64(1), 24-27. doi: 10.1007/BF00289473
- INOZEMTSEVA, O., MATUTE, E., ZARABOZO, D., RAMIREZ-DUENAS, L. (2002). Syntactic processing in Turner's syndrome. *Journal of Child Neurology*, 17(9), 668-672. doi: 10.1177/088307380201700903
- KOLB, B., WHISHAW, I.Q. (2008). *Cerveau et comportement*. 2<sup>e</sup> édition. Bruxelles : De Boeck Université, 1016 pages.
- LECOQ, P. (1996). *L'É.CO.S.SE. : une Épreuve de COmpréhension Syntaxico-SEmantique*. Villeneuve d'Ascq : Presses Universitaires du Septentrion, collection Psychologie cognitive, 136 pages.
- LEPPIG, K.A., SYBERT, V.P., ROSS, J.L., CUNNIFF, C., TREJO, T., RASKIND, W.H., DISTECHE, C.M. (2004). Phenotype and X inactivation in 45,X/46,X,r(X) cases. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 128A(3), 276-284. doi : 10.1002/ajmg.a.30002
- LIPPE, B. (1991). Turner syndrome. *Endocrinology and Metabolism Clinics of North America*, 20(1), 121-152.
- MCGLONE, J. (1985). Can spatial deficits in Turner's syndrome be explained by focal CNS dysfunction or atypical speech lateralization ? *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 7(4), 375-394. doi : 10.1080/01688638508401271
- MILNER, A.D., GOODALE, M.A. (1995). *The visual brain in action*. Oxford, U.K. : Oxford University Press.
- MONEY, J., ALEXANDER, D. (1966). Turner's syndrome : further demonstration of the presence of specific cognitional deficiencies. *Journal of Medical Genetics*, 3(1), 47-48. doi :10.1136/jmg.3.1.47
- MURPHY, D.G.M., ALLEN, G., HAXBY, J.V., LARGAY, K.A., DALY, E., WHITE, B.J., POWELL, C.M., SCHAPIRO, M.B. (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(11), 1309-1323.

- NIELSEN, J., WOHLERT, M. (1991). Chromosome abnormalities found among 34910 newborn children : results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark. *Human Genetics*, 87(1), 81-83.
- ROMANS, S.M., ROELTGEN, D.P., KUSHNER, H., ROSS, J.L. (1997). Executive function in girls with Turner's syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 13(1), 23-40. doi:10.1080/87565649709540666
- ROSS, J.L. (1996). Estrogen therapy in the treatment of Turner syndrome. In ROVET, J. (Ed.), *Turner syndrome across the lifespan*, 93-96. Markham, Ontario : Klein Graphics.
- ROVET, J. (1990). The cognitive and neuropsychological characteristics of females with Turner syndrome. In BERCH, D.B., BENDER, B.G. (Eds.), *Sex chromosome abnormalities and human behaviour : psychological studies*, 38-77. Boulder, CO : Westview Press.
- SHAFFER, J.W. (1962). A specific cognitive deficit observed in gonadal aplasia (Turner's syndrome). *Journal of Clinical Psychology*, 18(4), 403-406. doi: 10.1002/1097-4679(196210)18:4<403::AID-JCLP2270180404>3.0.CO;2-V
- SILBERT, A., WOLFF, P.H., LILIENTHAL, J. (1977). Spatial and temporal processing in patients with Turner's syndrome. *Behavior Genetics*, 7(1), 11-21. Consulté le 27.12.2009 de : <http://www.springerlink.com/content/p6011g1369668854/fulltext.pdf>
- STOCKHOLM, K., JUUL, S., JUEL, K., NAERAA, R.W., HØJBJERG GRAVHOLT, C. (2006). Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 91(10), 3897-3902. Consulté le 27.12.2009 de : <http://jcem.endojournals.org/cgi/reprint/91/10/3897>
- TEMPLE, C.M., CARNEY, R.A. (1993). Intellectual functioning of children with Turner syndrome: a comparison of behavioural phenotypes. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 35(8), 691-698. Consulté le 27.12.2009 de : <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/fulltext/121511133/PDFSTART>
- THOMPSON, M.W., MCINNES, R.R., WILLARD, H.H. (1991). *Genetics in Medicine, Thompson & Thompson*. 5<sup>e</sup> édition. Philadelphia, PA : W.B. Saunders Company.
- THOMPSON, M.W., MCINNES, R.R., WILLARD, H.H. (1995). *Génétique médicale*. Paris : Flammarion Médecine Sciences, collection "De la biologie à la clinique", 494 pages, traduit de *Genetics in medicine*, 5<sup>e</sup> édition, par M.VEKEMANS.
- WABER, D.P. (1979). Neuropsychological aspects of Turner's syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 21(1), 58-70. Consulté le 27.12.2009 de : <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/fulltext/119597468/PDFSTART>
- WECHSLER, D. (2000). *WAIS-III : Échelle d'Intelligence de Wechsler pour adultes*. 3<sup>e</sup> édition. Paris : Les Editions du Centre de Psychologie Appliquée.
- WECHSLER, D. (2005). *WISC-IV : Échelle d'Intelligence de Wechsler pour enfants et adolescents*. 4<sup>e</sup> édition. Paris : Les Éditions du Centre de Psychologie Appliquée.