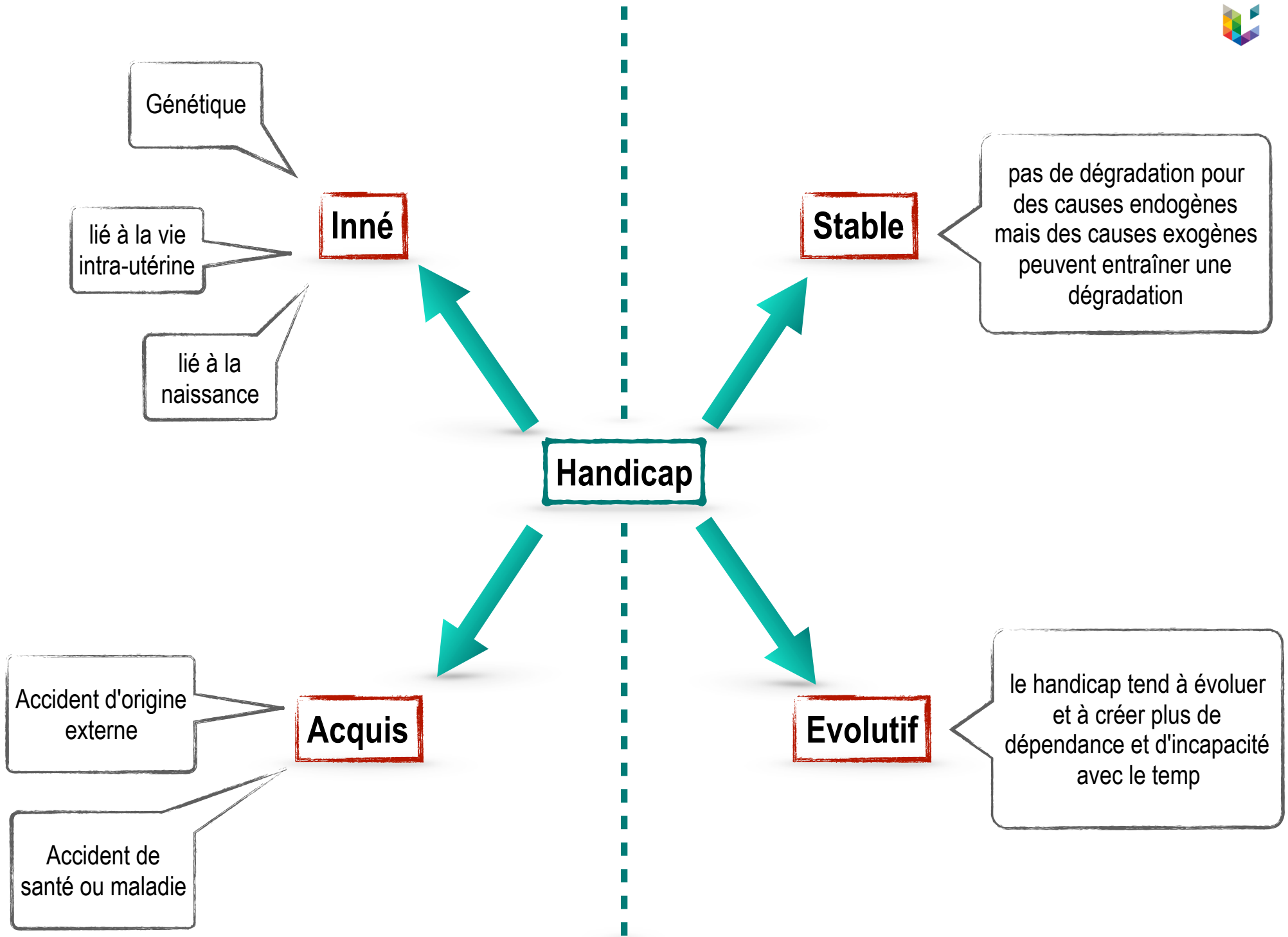
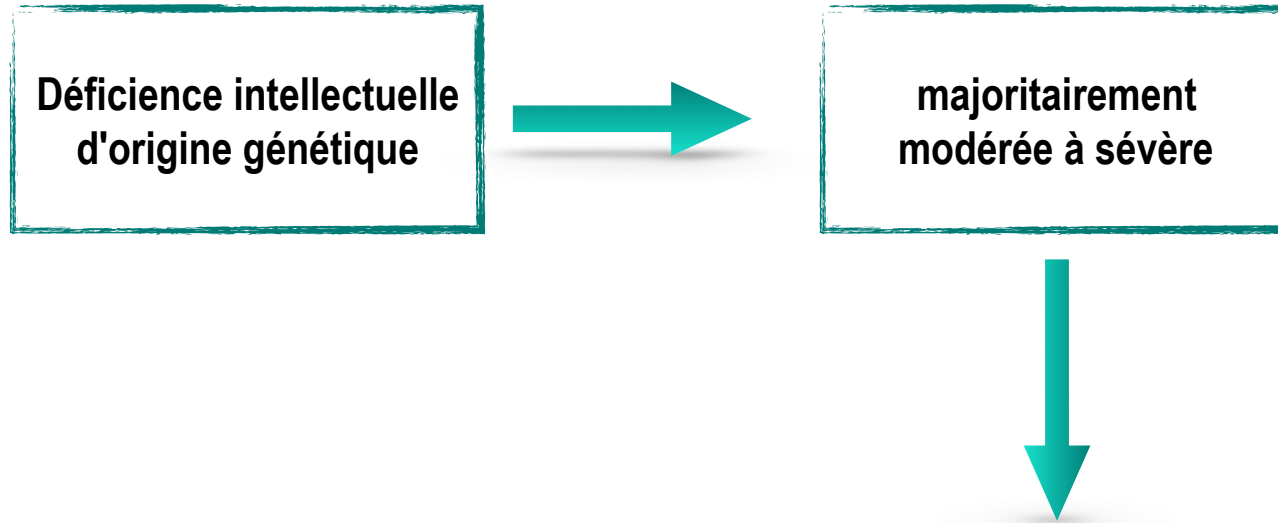


Langage et communication dans le syndrome du X-Fragile :

Un profil atypique ?





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



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

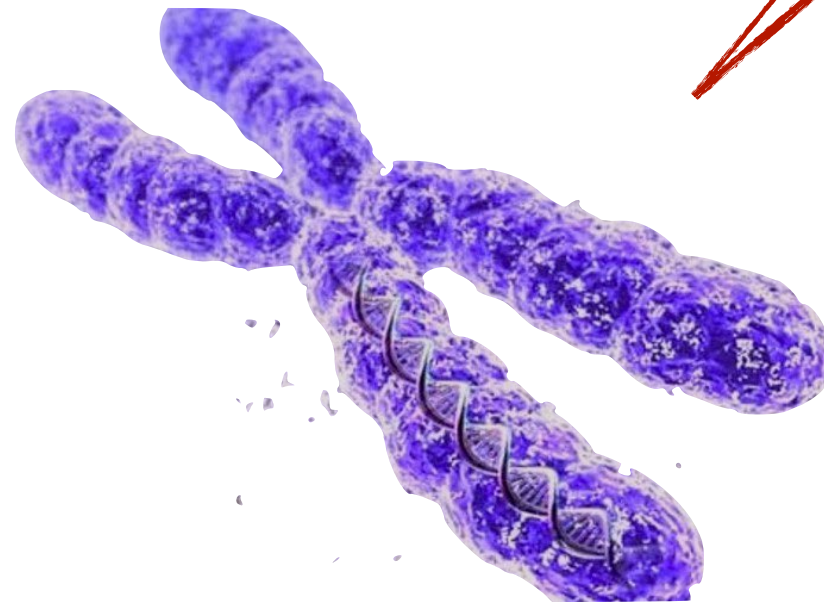
Triple X
47XXX

Klinefelter
47XXY

Turner
45X0

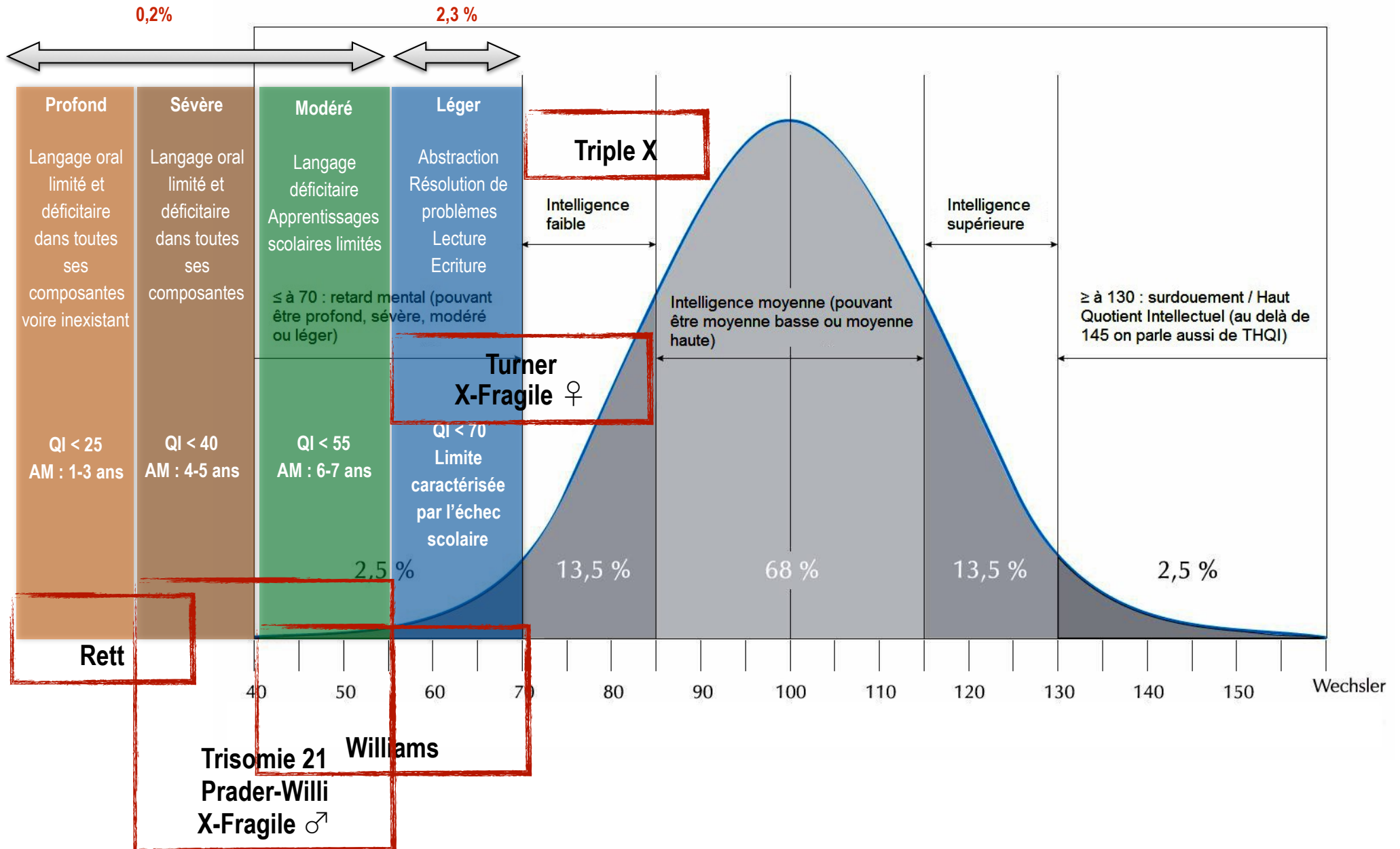
Rett
mutation du gène
MeCP2

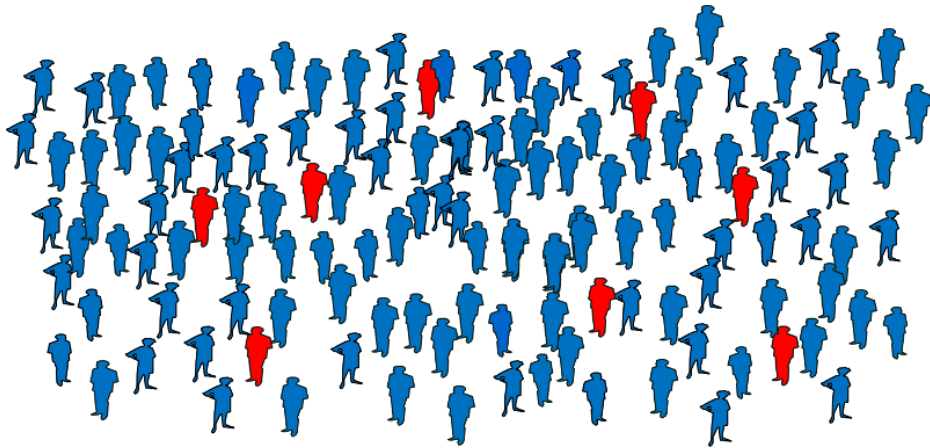
X-fragile
mutation du gène
FMR1





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





Estimation :

- entre 1/1000 et 1/4000 chez les garçons
- 1/8000 chez les filles

● 1^{ère} cause de DI héréditaire

● 2^{ème} cause de DI après la T21

● = 2% des causes de DI de sexe ♂

● = 30% des cas de DI liées au ChrX

→ si 2 ♂ de la même fratrie = DI

→ = un SXF dans 30% des cas

● mutation du gène FRM1 présente dans 2 à 6% des cas d'autisme d'étiologie inconnue

15% des individus ♂ SXF vs 75% des sujets ♀ ont un QI > à 70



Données cognitives impactant le langage

- développement, dans les divers secteurs = à la moitié du rythme normal entre 24 et 72 mois (Bailey et al., 1998).
- tendance à un déclin du QI au-delà de l'adolescence
- déficit cognitif majeur = un **contrôle attentionnel inefficace** → déficits en résolution de problème et dans les tâches de mémoire de travail (Cornish et al. (2012, 2013).
- le déficit attentionnel → quasi-totalité des ♂ vs 1/3 les ♀ avec une mutation complète



Hommes

Déficits de

- L'attention soutenue
- La MCT ou MT → plus particulièrement le composant attentionnel-exécutif
- Reconnaissance
- Traitement séquentiel de l'information
- Fonctionnement visuo-spatial

- Perturbation du fonctionnement grapho-moteur
- Faibles aptitudes mathématiques
- Lecture pouvant être meilleure que ce qui est attendu sur la base du QI

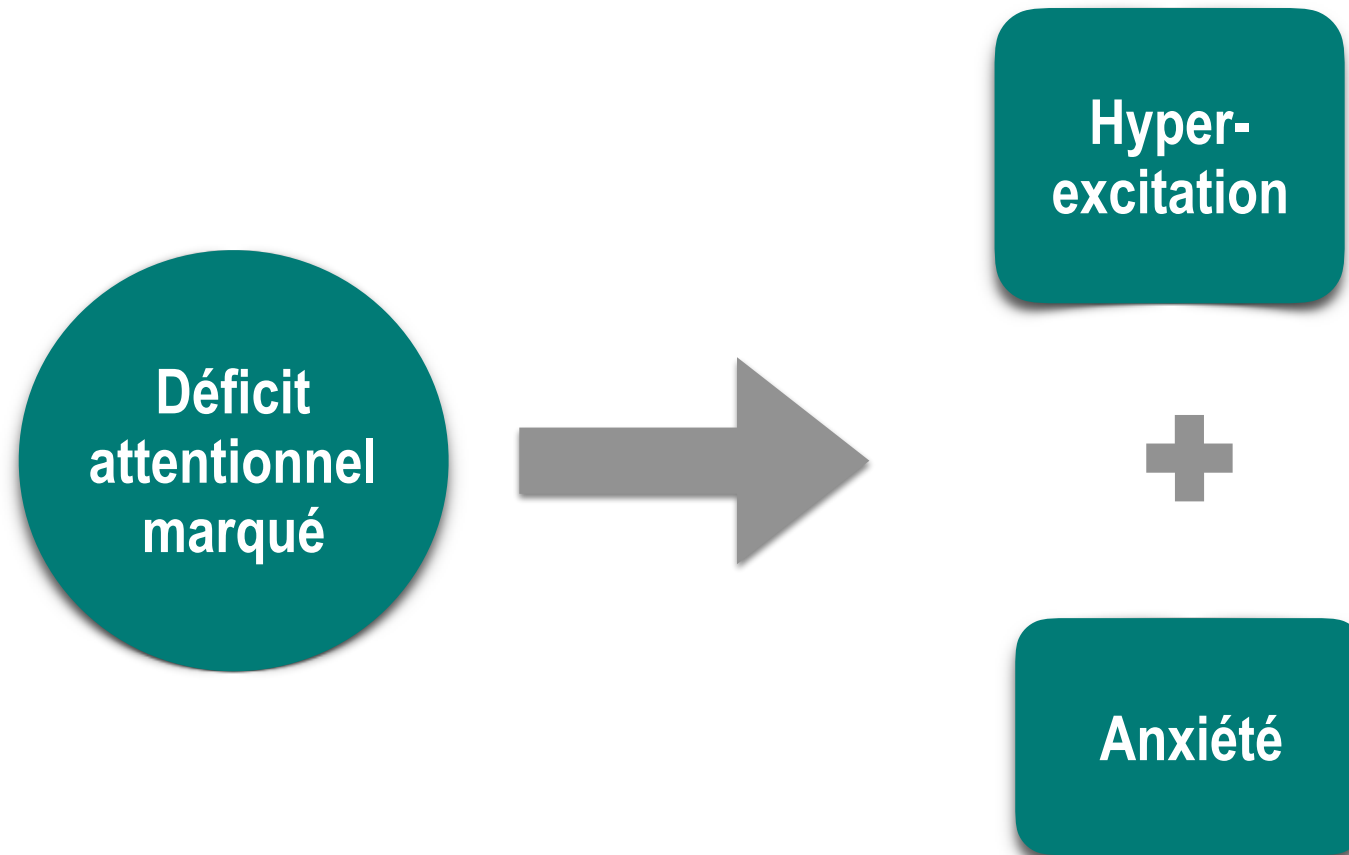
Femmes

- Première phase de développement dans les limites de la normale
- Accumulation graduelle de retards cognitifs avec l'élévation de l'âge

- Difficultés d'apprentissage : arithmétique

- Faiblesse attentionnelle
- Problèmes d'intégration visuo-spatiale
- Limitation MCT visuo-spatiale
- Difficultés dans la planification des comportements
- Faiblesses des fonctions exécutives

Données comportementales impactant le langage





Hagerman (1996) → 70 à 80% ♂ TDAH

Larsson et al. (2006) → symptômes TDAH = présents dès l'enfance et peuvent persister au moins jusqu'à l'adolescence

Traits comportementaux ♂

- Capacité d'attention limitée
- Hyperactivité
- Hypersensibilité tactile, auditive, olfactive et visuelle
- Evitement du contact visuel
- Traits autistiques (battements de mains, auto-agression, etc.)

Traits comportementaux ♀

- Anxiété sociale
- Timidité
- Anxiété + troubles du langage → possible mutisme sélectif



Parole



**Qualité de
l'articulation**

**Vitesse
d'articulation**

**Rythme -
fluence**

**Prosodie -
mélodie du
langage**

caractéristiques orofaciales
(palais étroit, implantation des dents)



**Qualité de
l'articulation**

- Omissions, distorsions et substitutions de consonnes et de voyelles
- Processus de simplification de la parole (similaires aux jeunes enfants typiques et T21)



Rythme fluence

- Anomalies dans le flux de la parole (incluant des répétitions)
 - ▶ Caractéristiques du bégaiement possibles
 - ▶ Rapide voire tachyllalique
 - ▶ imprécise
- Arrêts inappropriés
- Interjections
- Dysfluences non-répétitives possibles → auto-corrections, reformulations, faux départs

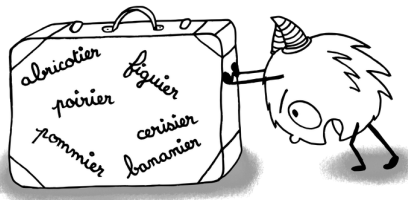


- Litanie - monocorde

Vitesse d'articulation

Prosodie - mélodie du langage

- Variabilité de la vitesse articulatoire → alternance de passages lents et rapides imprévisibles
- Caractéristique présente quel que soit le QI des sujets
- Non présente dans d'autres étiologies de DI (cf. T21)



Lexique



- < à ce qui est attendu sur la base de l'AC autant en production qu'en compréhension
- apparition des premiers mots vers 28 mois mais compréhension plus précoce

Rythme
global
d'acquisition
ralenti

2x pour les
aspects
réceptifs

3x pour les
aspects
productifs



Données expérimentales \neq unanimes \rightarrow vocabulaire expressif cohérent vs non-cohérent avec AMNV

Des questions restent en suspens



- Vocabulaires expressif et réceptif atteints de la même manière chez tous les garçons ?
- Quid du développement lexical chez les filles ?
- Quid des stratégies d'acquisition de nouveaux mots ?
- Quid de l'acquisition des catégories sémantiques et lexico-grammaticales ?



Morpho-syntaxe



< à ce qui est attendu sur la base de l'AC autant en production qu'en compréhension

Compréhension



= cohérente avec l'AM

Production

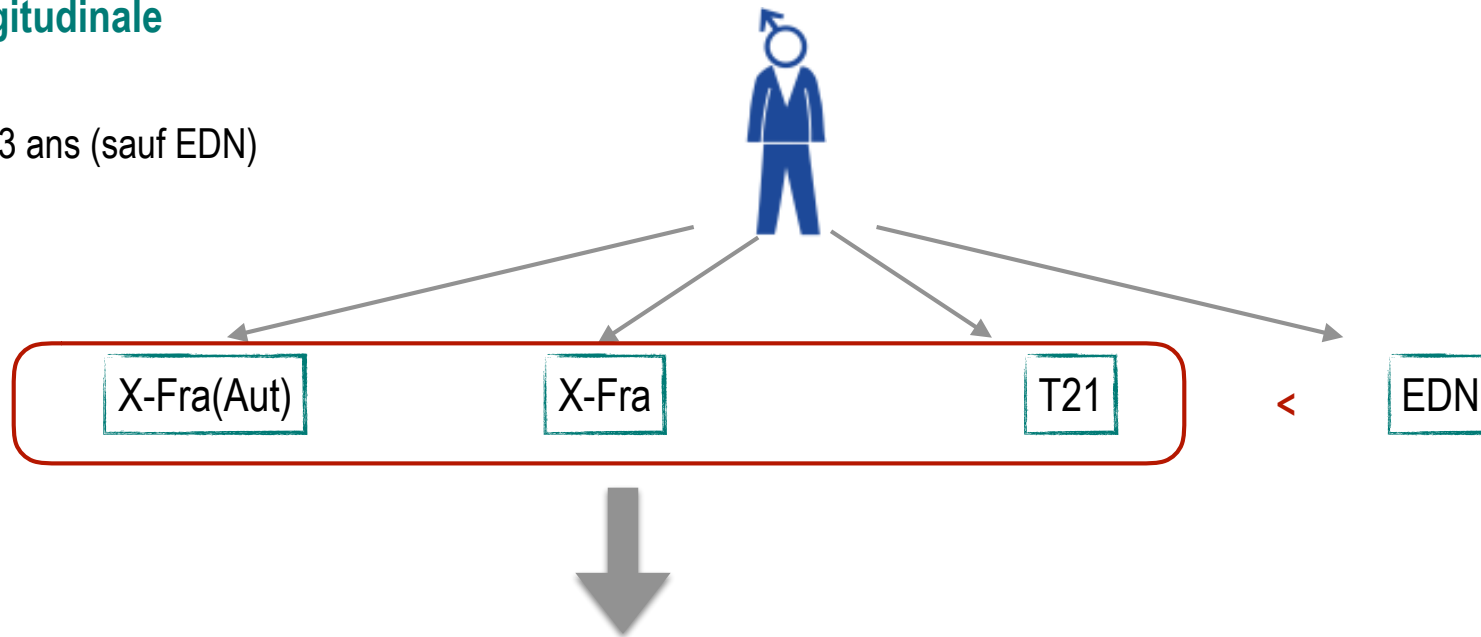


Résultats moins clairs

Martin et al. (2013)
Etude longitudinale



AC = 10 → 13 ans (sauf EDN)

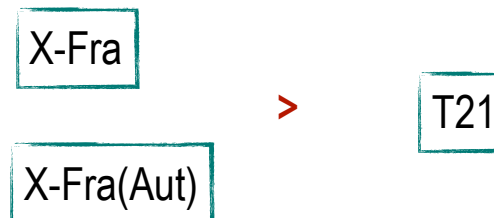


Enoncés =

- moins longs
- moins diversifiés
- contiennent moins de formes syntaxiques riches → notamment moins de formes négatives et interrogatives

mais

au niveau des constructions syntaxiques



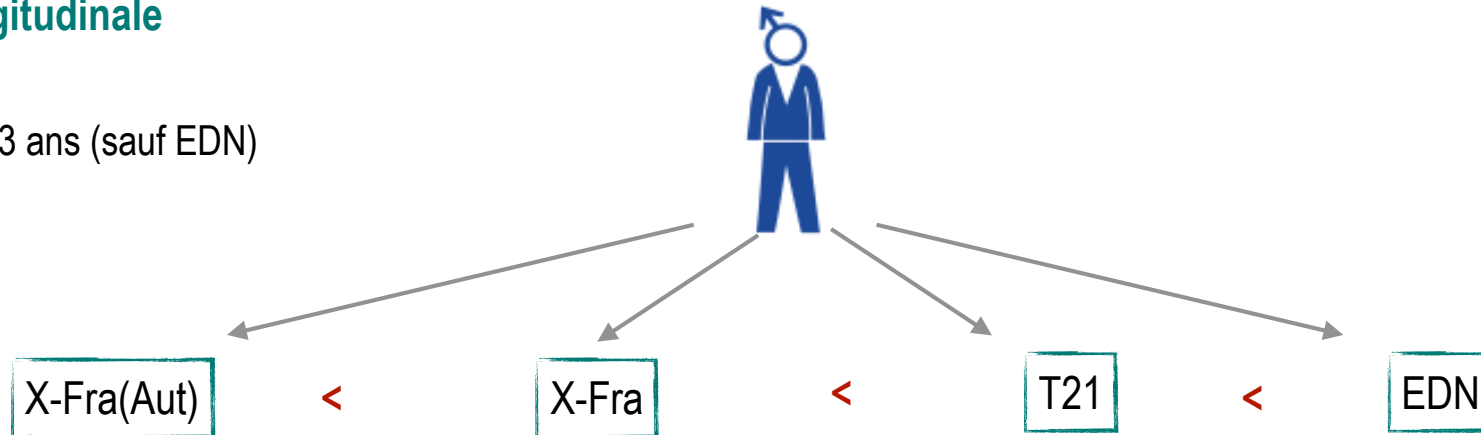


Pragmatique et communication



Martin et al. (2013)
Etude longitudinale

AC = 10 → 13 ans (sauf EDN)



- difficultés à :
 - ▶ maintenir le thème de la conversation
 - ▶ respecter la prise de tour
- évitement du regard de l'interlocuteur
- discours souvent mal organisé peu cohésif et peu cohérent
- déficit important dans les tâches de communication référentielle
- persévérations verbales



Vineland Adaptative Behavior Scales (VADS)

→ scores plus proches de l'AM que de l'AC

- Problèmes plus sévères à l'adolescence, en cause :
 - ▶ ↗ du nombre de personnes non familières dans l'environnement ?
 - ▶ ↗ du nombre de situations sociales non familières et stressantes

- Performances aux tâches de communication < à celles d'autres sujets DI de même AM (spécialement T21)

- Déficit aux tâches de communication référentielle

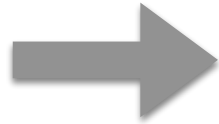


Les persévérations



X-Fra

X-Fra(Aut)



Auto-répétitions excessives de :

- mots,
- syntagmes,
- phrases
- sujets



= tendance générale à répéter tout comportement antérieur ?

+ d'auto-répétitions que les ♂ non X-Fra non autistes

✗ pas d'écholalie (répétition des contributions d'autrui)

→ persévérations ≠ tendance générale à répéter tout comportement antérieur

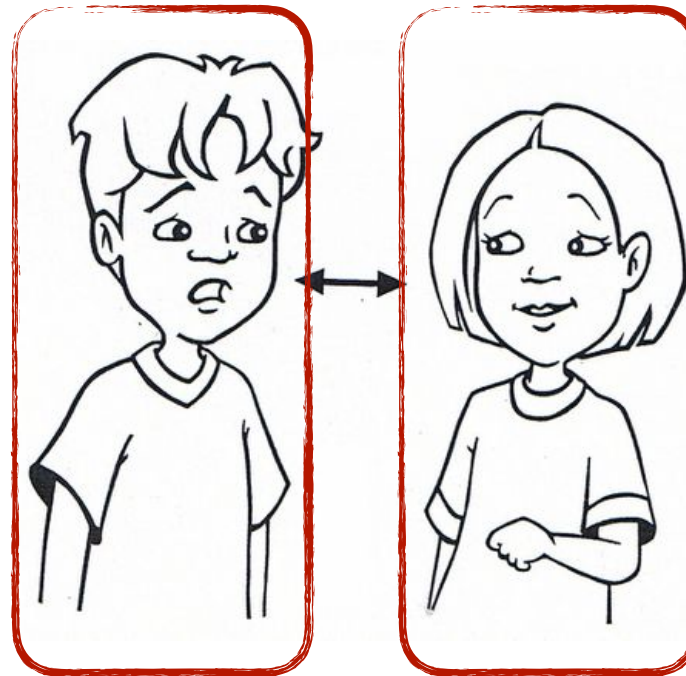
dysfonctionnement du lobe frontal

- ▶ déficit des fonctions exécutives
- ▶ déficit d'inhibition



Comblain & Elbouz (2002, 2003)

Communication référentielle - exigence d'une situation de communication

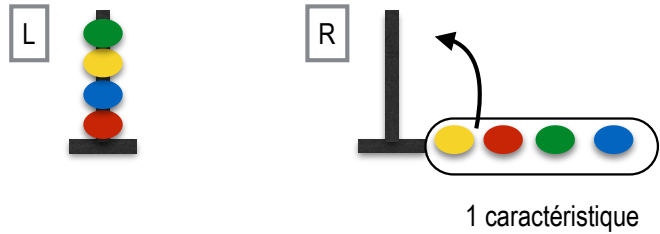


- discriminer les traits uniques qui identifient un objet
- présenter ces traits dans un message cohérent et exclure l'information redondante ou inutile
- maintenir l'attention du récepteur et modifier le message si le récepteur ne peut identifier la cible ou montre de l'incompréhension
- capable de donner une réponse correcte suite à un message efficace
- demander de l'information supplémentaire si le message est inefficace

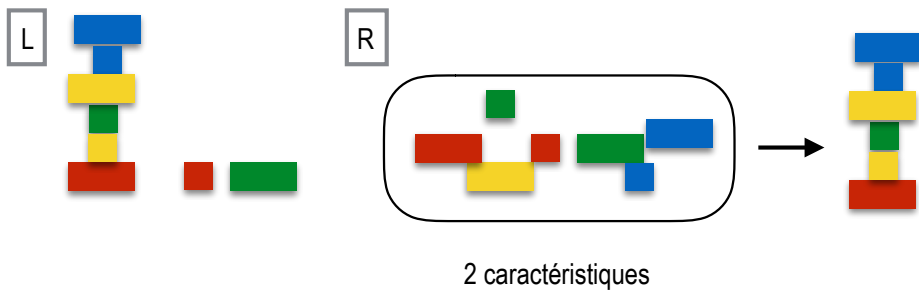


Tâches de construction

1. Tour de perles



2. Tour des "légos"



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

4 Tâches de combinaison

Trouver l'item cible parmi des distracteurs

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

T1 : forme + couleur

T2 : forme + taille

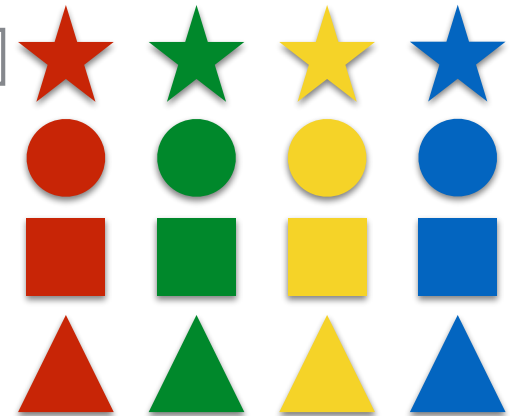
T3 : taille + couleur

T4 : forme + taille + couleur

L

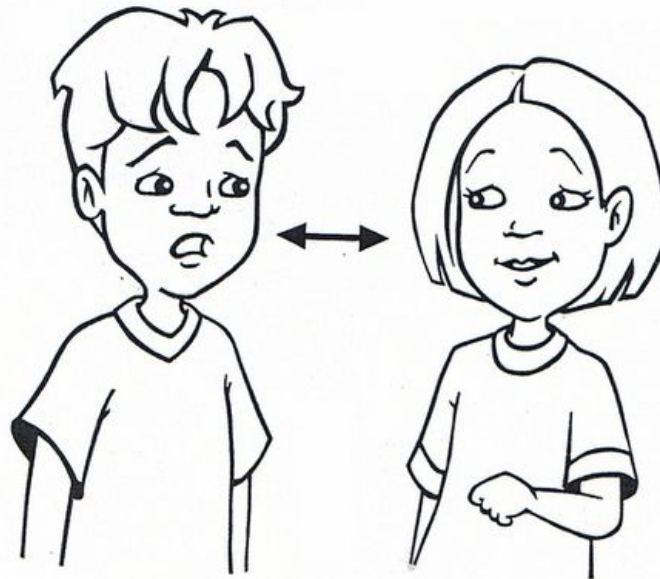


R





- = mauvais communicateurs (< EDN)
- donnent plus de messages insuffisants que les EDN
- ont du mal à coordonner des composantes multiples (taille + localisation) dans une seule description



- faibles performances face à un autre enfant et face à un adulte "incomplet"
- bonnes performances face à un adulte "complet" sauf dans la tâche complexe des légos

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



Malgré des retards de développement +/- importants les enfants DM peuvent acquérir des habiletés de lecture

Etre capable de décoder ou de reconnaître les mots ne signifie pas comprendre ce qui est lu

Les connaissances actuelles concernant la compréhension de la lecture chez les enfants DM sont limitées

Etudes cliniques davantage centrées sur la stratégie de compréhension que sur les raisons du déficit



1) Comment était la voiture.
 2) Que décide d'en faire grand père?
 3) Quels sont les animaux dont on parle?
 4) Quel geste de grand père cheval tire la voiture?



Klusek et al. (2015) Etude exploratoire

- seulement **19%** des adultes masculins peuvent lire des livres contenant de nouveaux mots ou de nouveaux concepts
- **44%** des adultes masculins sont capables de lire des livres d'images basiques
- **59%** connaissent le son des lettres
- Plateau dans le développement de la lecture vers 6 à 10 ans
- Les habiletés phonologiques < à ce qui est attendu sur la base des capacités de lecture



Objectifs de l'étude

- Décrire le niveau de lecture et le profil (forces et faiblesses) des ♂ X-Fragiles en âge scolaire
- Comparer les habiletés de lecture par rapport à celles d'EDN même AM
- Déterminer si la conscience phonologique prédit chez les ♂ X-Fragiles les habiletés de lecture
- Déterminer l'impact des symptômes du spectre de l'autisme sur les capacités de lecture



Les capacités de lecture

- < à ce qui est attendu sur la base de leur AC
- compatibles avec le niveau de développement cognitif

Les savoir-faire phonologiques

- < à ce qui est attendu sur la base du développement cognitif
- Ces savoir-faire prédisent des capacités de lecture ultérieures

Principaux constats

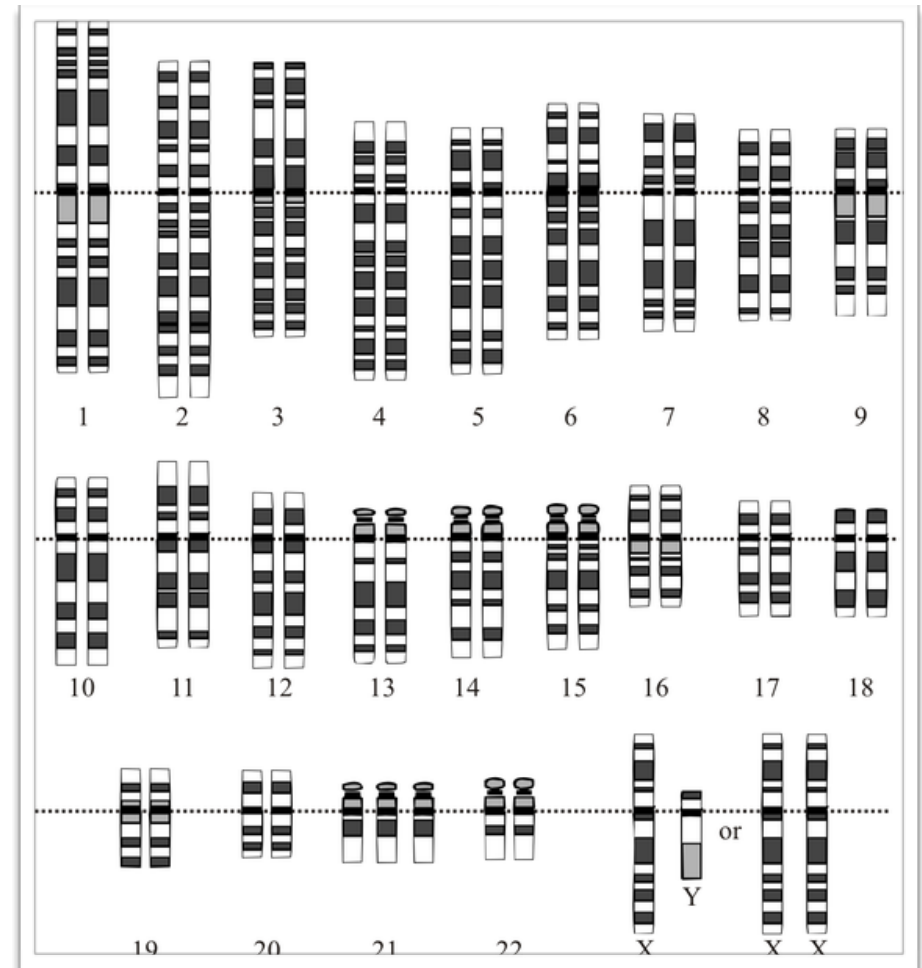
Les symptômes autistiques

- N'impactent pas la lecture en tant que telle
- Un certain nombre de savoir-faire phonologiques sont influencés par les symptômes autistiques

Grande variabilité intra-syndromique avec des scores allant de la moyenne à des scores cliniquement déficitaires



En conclusion



https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/1/11/Down_Syndrome_Karyotype.png/558px-Down_Syndrome_Karyotype.png



Unicité ou variabilité ?

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

Domaines	X-Fragile (mutation sur le gène FRM1)	Syndrome de Down (trisomie 21)
Incidence	Garçons (1/4000) - Filles (1/8000)	1/750 à 1/1200 (selon les pays)
Niveau de DI	DI modérée à sévère	DI modérée à sévère (légère dans certains cas de mosaïcisme)
Evolution des déficiences	Stable	Stable
Parole et langage	Troubles de la parole et de la fluence Troubles du langage : lexique, syntaxe, pragmatique (communication sociale et référentielle)	Troubles de la parole (particularités anatomiques) Troubles du langage : lexique, syntaxe, pragmatique (communication référentielle)
Sociabilité	Traits autistiques généralement associés	Bonne sociabilité (traits autistiques dans certains cas de translocation)
Apprentissages scolaires	Lecture fonctionnelle possible chez certains garçons	Lecture fonctionnelle possible
Composante visuo-spatiale	Déficitaire mais de même ampleur que le déficit verbal	Relativement préservée relativement à la composante verbale
MCT	Déficitaire	Déficitaire

La variabilité de profils langagiers en particulier



+ (+) : force relative; - (-) : faiblesse relative,

	Syndrome du X-fragile		Syndrome de Down
Phonologie	-	≈	-
Lexique	+	>	+
Morphosyntaxe	-	>	-
Pragmatique	--	<	+
Discours	-	<	-