



Université Lille 2
Droit et Santé



Institut d'Orthophonie
Gabriel DECROIX

MEMOIRE

En vue de l'obtention du
Certificat de Capacité d'Orthophonie
présenté par :

Inès LEBouc et Louise ROBACZYNSKI

soutenu publiquement en juin 2011 :

**Le syndrome de Klinefelter chez l'enfant:
analyse du langage oral et de la
communication.**

Recherche d'un profil spécifique.

MEMOIRE dirigé par :

M^{me} le D^r BOIDEIN Françoise, neuropédiatre, hôpital Saint Vincent-de-Paul de Lille

M^{lle} MACCHI Lucie, doctorante au laboratoire Ureca, Lille 3

Lille – 2011

Remerciements

Nous remercions sincèrement nos maîtres de mémoire, Madame le Docteur Boidein et Mademoiselle Macchi, pour l'aide et les précieux conseils qu'elles nous ont apporté lors de la réalisation de ce travail.

Nous exprimons notre gratitude aux médecins, ainsi qu'à leurs équipes, qui ont pris de leur temps pour nous informer et nous ont permis de mener notre recherche dans leur service auprès de leurs jeunes patients, en particulier Madame le Professeur Manouvrier-Hanu, chef du service de génétique clinique et coordonnateur du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'hôpital Jeanne de Flandre du CHRU de Lille, et Monsieur le Docteur Delobel, chef du service de cytogénétique et du centre de génétique chromosomique de l'hôpital Saint-Vincent de Paul du GHICL de Lille. Nous remercions également Monsieur le Professeur Demory, chef du service d'hématologie de l'hôpital Saint-Vincent de Paul de Lille, pour l'aide précieuse qu'il nous a apportée dans notre travail.

Nous adressons nos remerciements les plus sincères à Madame Marchetti-Waternaux, présidente de l'association Valentin APAC, dont l'action est exemplaire et qui a su se montrer disponible pour nous renseigner et nous aider dans notre recrutement.

Nous remercions Madame Coquet, orthophoniste à Douai, pour la qualité de nos échanges, enrichis de ses connaissances théoriques et de son savoir-faire professionnel.

Nous adressons nos plus chaleureux remerciements aux jeunes garçons ayant bien voulu participé à notre étude, ainsi qu'à leurs familles, dont la coopération active et généreuse a permis l'aboutissement de cette recherche.

Nous remercions les maîtres de stages qui nous ont accueillies et formées, à savoir Madame Béranger, Madame Damoy, Madame Delecambre, Madame Leblan, Madame Marichez et Madame Pot, ainsi que leurs patients.

Nous remercions toutes les autres personnes nous ayant conseillées pour la réalisation de ce travail passionnant.

Enfin, nous adressons un très grand remerciement à nos compagnons, Aurélien et Martin, ainsi qu'à nos parents, familles et amis, qui, tous, nous ont soutenues, aidées et encouragées tout au long de ces études.

Résumé :

L'objectif de ce mémoire est d'étudier le tableau verbal et communicationnel d'enfants présentant un syndrome de Klinefelter, en recherchant un éventuel profil langagier spécifique à cette anomalie chromosomique engendrant des dysfonctionnements hormonaux.

Une revue de la littérature à propos des atteintes des compétences fronto-exécutives, mnésiques et langagières a d'abord été réalisée. L'utilisation privilégiée de théories prônant les thèses d'un continuum d'atteintes langagières ou de mécanismes cognitifs sous-jacents aux troubles du langage oral permet une mise en perspective cognitiviste de la description sémiologique envisagée.

Une analyse quantitative et qualitative de données a été menée à partir de résultats émanant d'un protocole d'évaluation du langage oral utilisé auprès de neuf garçons 47,XXY (syndrome de Klinefelter) âgés de 6 à 11 ans. Elle a permis de décrire la sévérité, l'allure et les particularités de chaque tableau langagier, au regard des résultats obtenus à un questionnaire sur la communication et à quelques tests cognitifs.

Des difficultés voire des troubles ont été mis en évidence chez la majorité des sujets, affectant préférentiellement le versant expressif et les niveaux phonologique et syntaxique. Un manque du mot et des difficultés de cohérence discursive et pragmatique ont également été relevés, ainsi que de fréquents désordres attentionnels, mnésiques et communicationnels. Ces analyses confirment et précisent les constats des précédentes études. Ces atteintes semblent exister chez tous les sujets à des degrés de sévérité très variés, permettant d'esquisser un profil peut-être constant mais marqué par une grande diversité d'expression quantitative.

Mots-clés :

Orthophonie – Syndrome de Klinefelter – Langage oral – Communication –
Génétique

Abstract :

This thesis aims at studying the pattern of deficits in language and communication components of children suffering from a Klinefelter syndrome. This will be done by trying to determine a possible linguistic profile which would be specific to this chromosomal abnormality creating hormonal disorders.

First, we will review the literature about the attentional, executive, mnemonic and linguistic disorders. We will favour theories which extol a continuum of language disabilities or cognitive mechanisms underlying language trouble. These theories offer a cognitivist perspective on our verbal and communication descriptive study.

We have studied the quantity and quality of the data thanks to results from an evaluation tool of the language led with boys 47, XXY (Klinefelter syndrome) from 6 to 11. This enabled to describe the aspect of the profiles and to know how the picked out impairments could be severe and specific, with regard to findings of a set of questions about communication and some cognitive tests.

Most of these boys have difficulties and even troubles, which particularly affect their expressive language, on syntactic and phonological levels, with difficulties in word finding and narrative and pragmatic coherence. They suffer from frequent kindness, mnemosis and communication troubles. These analyses confirm and clarify the findings of the previous studies. All of these impairments seem to be affected by these troubles but not at the same level. This makes us sketch a constant but diversified profile in terms of quantitative speech.

Keywords :

Speech and language therapy – Klinefelter syndrome – Oral language –
Communication - Genetics

Table des matières

Introduction.....	11
Contexte théorique, buts et hypothèses.....	13
1.Aspects médicaux.....	14
1.1.Historique	14
1.2.Epidémiologie	15
1.3.Mécanismes génétiques.....	16
1.3.1.Aneuploïdie des gonosomes.....	16
1.3.2.Détermination génétique du sexe masculin.....	16
1.3.3.Formes homogènes et formes en mosaïque.....	16
1.3.4.Deux grands types de non-disjonctions amenant aux deux grandes formes génétiques de SK.....	17
1.3.5.Mécanismes des formes homogènes.....	17
1.3.6.Mécanismes génétiques des formes «en mosaïque».....	17
1.4.Signes cliniques physiques et hormonaux.....	18
1.4.1.Tableau clinique médical.....	18
1.4.1.1.Signes cliniques somatiques et hormonaux	18
1.4.1.1.1. <i>Morphotype général et somatique (non sexuel)</i>	18
1.4.1.1.2. <i>Caractères sexuels secondaires</i>	19
1.4.1.1.3. <i>Hypofertilité</i>	20
1.4.1.2.Conséquences endocriniennes corrélées à l'hypofertilité et au dysfonctionnement hormonal.....	21
1.4.1.2.1. <i>Mécanismes liés à l'azoospermie</i>	21
1.4.1.2.2. <i>Le déficit en testostérone</i>	21
2.Aspects psycho-affectifs, langagiers et cognitifs.....	22
2.1.Aspects psycho-affectifs.....	22
2.2. Aspects neuropsychologiques.....	23
2.2.1. L'attention et les fonctions exécutives.....	25
2.2.1.1. Données théoriques.....	25
2.2.1.1.1. <i>L'attention</i>	25
2.2.1.1.2. <i>Les fonctions exécutives</i>	26
2.2.1.1.1.Attention et fonctions exécutives dans le SK.....	26
2.2.1.1.1.1. <i>L'attention</i>	26
2.2.1.1.1.2. <i>Les fonctions exécutives</i>	27
2.2.2. La mémoire.....	29
2.2.2.1. Données théoriques	29
2.2.2.1.1. <i>Systèmes de rétention à court terme</i>	29
2.2.2.1.2. <i>Processus de rétention à long terme</i>	30
2.2.2.1.3 <i>Liens entre mémoire à court et long terme</i>	30
2.2.2.2. Mémoire et SK.....	31
2.2.2.2.1. <i>Mémoire de travail</i>	31
2.2.2.2.2. <i>Mémoire à long terme</i>	32
2.1.Aspects langagiers.....	32
2.1.1.Méthodologie des études.....	32
2.1.2.Langage oral et SK.....	32
2.1.2.1.Versant expressif.....	33
2.1.2.2.Versant réceptif.....	33
3.Les troubles spécifiques du développement du langage oral.....	35

3.1. Données sur les classifications des troubles spécifiques du langage oral.....	35
3.1.1. Conception francophone: retards versus dysphasies.....	35
3.1.1. Conception anglophone: ensemble des troubles spécifiques.....	36
3.2. Évolution des approches théoriques.....	36
4. Diagnostic et prise en charge multidisciplinaire.....	39
4.1. Diagnostic.....	39
4.1.1. Ages et contextes de diagnostic.....	39
4.1.1.1. En période prénatale ou périnatale	40
4.1.1.2. Durant l'enfance	40
4.1.1.3. A l'adolescence	40
4.1.1.4. A l'âge adulte.....	41
4.1.2. Processus et moyens de diagnostic à partir de la puberté.....	41
4.1.3. Difficultés du diagnostic et diagnostic différentiel.....	41
4.1.4. Annonce du diagnostic.....	42
4.2. Prise en charge	42
4.2.1. Rôle de l'équipe diagnostique.....	43
4.2.2. Rôle de l'équipe d'endocrinologie.....	43
4.2.3. Aide à la procréation.....	44
4.2.4. Autres prises en charge.....	44
5. Problématiques et hypothèses de recherche.....	45
5.1. Rappel sur les constats des auteurs.....	45
5.2. Constats des parents et cliniciens.....	46
5.3. Objectifs de recherche.....	47
5.4. Hypothèses de recherche.....	47
Sujets et méthodes.....	48
1. Présentation de la population.....	49
1.1. Critères d'inclusion et d'exclusion.....	49
1.1.1. Critères d'inclusion.....	49
1.1.1.1. Un diagnostic de SK établi.....	49
1.1.1.2. La tranche d'âge.....	49
1.1.2. Critères d'exclusion.....	49
1.2. Caractéristiques générales de la population évaluée.....	50
1.2.1. Répartition géographique des patients.....	50
1.2.2. Répartition des âges en fonction de l'année de naissance.....	50
1.2.3. Répartition par niveaux scolaires.....	51
2. Présentation du bilan.....	51
2.1. Généralités sur la passation.....	51
2.2. Protocole choisi.....	52
2.2.1. Finalités.....	52
2.2.2. Contenu.....	54
2.2.3. Présentation des épreuves et tests utilisés.....	56
2.2.3.1. Versant réceptif.....	56
2.2.3.1.1. <i>ELDP-2: Epreuve Lilloise de Discrimination Phonémique 2</i>	56
2.2.3.1.2. <i>EVIP-B : Echelle de Vocabulaire en Image Peabody, forme B</i>	56
2.2.3.1.3. <i>DES 48 : Désignation 48</i>	57
2.2.3.1.4. <i>E.CO.S.SE : Epreuve de COmpréhension Syntaxico-SEmantique</i>	57
2.2.3.1.5. <i>Epreuve de mémoire narrative de la NEPSY</i>	58
2.2.3.2. Versant Expressif	58
2.2.3.2.1. <i>ELO : Evaluation du Langage Oral, épreuve de répétition de</i>	

<i>mots (RepM)</i>	58
2.2.3.2.2. <i>ELO : Evaluation du Langage Oral, épreuve de lexique en production (QQC)</i>	59
2.2.3.2.3. <i>DEN 48 : Dénomination 48</i>	59
2.2.3.2.4. <i>ELO : Evaluation du Langage Oral, épreuve de production d'énoncés (ProdE)</i>	60
2.2.3.3. <i>Pragmatique du langage : Children's Communication Checklist (CCC)</i>	60
2.2.3.4. <i>Langage et compétences transversales</i>	61
2.2.3.4.1. <i>Isadyle : épreuve de répétition de chiffres</i>	61
2.2.3.4.2. <i>Les épreuves de Fluences de la DES-DEN 48</i>	61
2.2.3.4.3. <i>NEPSY, épreuve de processus phonologiques A et B</i>	62
Résultats	64
1. Présentation et analyse des résultats individuels	65
1.1 <i>Méthodes d'analyse</i>	65
1.1.1 <i>Approche générale</i>	65
1.1.2 <i>Particularités</i>	65
1.2 <i>Résultats et analyses des bilans individuels</i>	67
1.2.1 <i>Enfant A</i>	67
1.2.1.1 <i>Renseignements préalables</i>	67
1.2.1.2 <i>Résultats aux épreuves</i>	67
1.2.1.2.1 <i>Synthèse quantitative des résultats</i>	67
1.2.1.2.2 <i>Synthèse qualitative des résultats</i>	68
1.2.1.3 <i>Analyse des résultats</i>	69
1.2.1.4 <i>Synthèse des analyses</i>	71
1.2.2 <i>Enfant B</i>	71
1.2.2.1 <i>Renseignements préalables</i>	71
1.2.2.2 <i>Résultats aux épreuves</i>	72
1.2.2.2.1 <i>Synthèse quantitative des résultats</i>	72
1.2.2.2.2 <i>Synthèse qualitative des résultats</i>	72
1.2.2.3 <i>Analyse des résultats</i>	73
1.2.2.4 <i>Synthèse des analyses</i>	75
1.2.3. <i>Enfant C</i>	76
1.2.3.1. <i>Renseignements préalables</i>	76
1.2.3.2. <i>Résultats aux épreuves</i>	76
1.2.3.2.1. <i>Synthèse quantitative</i>	76
1.2.3.2.2. <i>Synthèse qualitative</i>	76
1.2.3.3. <i>Analyse des résultats</i>	77
1.2.3.4. <i>Synthèse des analyses</i>	78
1.2.4. <i>Enfant D</i>	78
1.2.4.1. <i>Renseignements préalables</i>	78
1.2.4.2. <i>Résultats aux épreuves</i>	78
1.2.4.2.1. <i>Synthèse quantitative des résultats</i>	78
1.2.4.2.2. <i>Synthèse qualitative des résultats</i>	79
1.2.4.3. <i>Analyse des résultats</i>	80
1.2.4.4. <i>Synthèse des analyses</i>	81
1.2.5. <i>Enfant E</i>	81
1.2.5.1. <i>Renseignements préalables</i>	81
1.2.5.2. <i>Résultats aux épreuves</i>	82
1.2.5.2.1. <i>Synthèse quantitative</i>	82
1.2.5.2.2. <i>Synthèse qualitative</i>	82

1.2.5.3. Analyse des résultats.....	83
1.2.5.4. Synthèse des analyses.....	85
1.2.6. Enfant F.....	85
1.2.6.1. Renseignements préalables.....	85
1.2.6.2. Résultats aux épreuves	86
1.2.6.2.1. Synthèse quantitative.....	86
1.2.6.2.2. Synthèse qualitative.....	86
1.2.6.3. Analyse des résultats.....	87
1.2.6.4. Synthèse des analyses.....	89
1.2.7. Enfant G.....	90
1.2.7.1. Renseignements préalables.....	90
1.2.7.2. Résultats aux épreuves	91
1.2.7.2.1. Synthèse quantitative.....	91
1.2.7.2.2. Synthèse qualitative.....	91
1.2.7.3. Analyse des résultats.....	93
1.2.7.4. Synthèse des analyses.....	95
1.2.8 Enfant H.....	95
1.2.8.1 Renseignements préalables.....	95
1.2.8.2 Résultats aux épreuves	96
1.2.8.2.1 Synthèse quantitative des résultats.....	96
1.2.8.2.2 Synthèse qualitative des résultats.....	97
1.2.8.3 Analyse des résultats.....	98
1.2.8.4 Synthèse des analyses.....	100
1.2.9 Enfant I.....	100
1.2.9.1 Renseignements préalables.....	100
1.2.9.2 Résultats aux épreuves	101
1.2.9.2.1 Synthèse quantitative.....	101
1.2.9.2.2 Synthèse qualitative.....	102
1.2.9.3 Analyse des résultats.....	103
1.2.9.4 Synthèse des analyses.....	105
2. Présentation globale et analyse collective des résultats de l'échantillon....	106
2.1 Méthodes d'analyse.....	106
2.2 Analyse des différentes compétences explorées.....	106
2.2.1 Langage oral versant réception	106
2.2.1.1 Phonologie.....	106
2.2.1.2 Lexique.....	107
2.2.1.3 Syntaxe.....	107
2.2.1.4 Discours.....	107
2.2.2 Langage oral versant production.....	108
2.2.2.1 Articulation et phonologie.....	108
2.2.2.2 Lexique.....	108
2.2.2.3 Syntaxe.....	109
2.2.3 Compétences transversales	110
2.2.3.1 Mémoire auditivo-verbale.....	110
2.2.3.2 Compétences métaphonologiques.....	110
2.2.3.3 Disponibilité lexicale.....	111
2.3 Comparaison inter-versants.....	111
2.4 Comparaison inter-composantes intra-versants.....	111
2.5 Etude du lien entre compétences langagières et compétences cognitives transversales.....	112
2.6 Analyse de la pragmatique et de la communication.....	113

2.6.1 Aspects purement pragmatiques.....	113
2.6.1.1 Etude des capacités d'initiation de la conversation.....	113
2.6.1.2 Etude des capacités de cohérence.....	113
2.6.1.3 Etude du « langage stéréotypé ».....	114
2.6.1.4 Etude des capacités d'utilisation du contexte conversationnel.....	114
2.6.1.5 Etude de l'aisance en rapport conversationnel.....	114
2.6.2 Aspects sociaux.....	114
2.6.2.1 Etude des relations sociales.....	115
2.6.2.2 Etude des centres d'intérêt.....	115
2.6.3 Mise en évidence d'un éventuel profil pragmatique spécifique.....	115
2.7 Recherche d'éventuels signes indicateurs de troubles du langage oral	115
2.7.1 Etude du trouble de la compréhension verbale.....	116
2.7.2 Etude du trouble de l'évocation lexicale.....	116
2.7.3 Etude du trouble de l'encodage syntaxique.....	116
2.7.4 Etude de l'hypospontanéité.....	116
2.7.5 Etude du défaut d'informativité	116
2.7.6 Etude de la dissociation automatico-volontaire.....	117
2.7.7 Etude du trouble phonologique sévère.....	117
2.8 Etude de l'influence de l'âge des sujets.....	117
2.9 Synthèse des résultats et mise en perspective théorique.....	117
Discussion.....	119
1. Critiques méthodologiques	120
1.1 Les sujets et le recrutement	120
1.2. Les difficultés de prise en compte du niveau d'efficience intellectuelle des sujets.....	121
1.3 Le protocole.....	122
1.3.1 Le choix des épreuves et tests.....	122
1.3.1.1 Etalonnage	122
1.3.1.2 Les épreuves et tests.....	123
1.3.1.2.1. <i>Evaluation des compétences métaphonologiques</i>	123
1.3.1.2.2. <i>Evaluation des compétences discursives</i>	123
<i>Choix des épreuves de discours en réception</i>	123
1.3.2 Le déroulement du protocole	124
1.3.2.1 La durée de la passation	124
1.3.2.2 Le contexte	125
1.4. Méthodes d'analyse.....	125
1.4.1. Difficultés de prise en compte des données.....	125
1.4.2. Type de traitement des données choisi.....	126
1.5. Critique des résultats	126
2. Importance des aspects humains et psychologiques	128
2.1 Visions rapportées par la littérature et les médias.....	128
2.2 Désarroi des parents rencontrés.....	129
2.3 Prise en compte du cadre psycho-familial.....	130
3. Intérêts pratiques	130
3.1 Intérêts orthophoniques.....	130
3.1.1 Pistes pour la prévention.....	130
3.1.2 Pistes pour l'évaluation du langage oral	131
3.1.3 Pistes pour la rééducation du langage oral	131
3.2 Intérêts pour les enfants et familles	133
4.Poursuites.....	134

Conclusion.....	135
Bibliographie.....	137
Annexes.....	146
Annexe n°1 : Caryotype d'un sujet dont la formule chromosomique est 47,XXY	147
Annexe n°2 : Lexique de génétique, d'embryologie et d'endocrinologie.....	148
Annexe n°3 : Mécanismes des formes homogènes.....	160
Annexe n°4 : Mécanismes des formes en mosaïque.....	161
Annexe n°5 : Boucle hormonale hypophyso-gonadique d'un individu 46,XY.....	162
Annexe n°6 : Boucle hormonale hypophyso-gonadique d'un individu 47,XXY....	163
Annexe n°7 : Modèle de la Mémoire de Travail de Baddeley.....	164
Annexe n°8 : Critères diagnostiques de SLI (Specific Language Impairment) selon Leonard (1998).....	165
Annexe n°9 : Graphique des résultats en phonologie en réception.....	166
Annexe n°10 : Graphiques des résultats du lexique en réception.....	167
Annexe n°11 : Graphique des résultats de la syntaxe en réception.....	168
Annexe n°12 : Graphique des résultats du discours en réception.....	169
Annexe n°13 : Graphique des résultats de la phonologie en expression.....	170
Annexe n°14 : Aspects phonologiques du langage formel des enfants étudié au travers de la grille de Bishop.....	171
Annexe n°15 : Graphique des résultats du lexique en expression.....	172
Annexe n°16 : Graphique des résultats de la syntaxe en expression.....	173
Annexe n°17 : Aspects syntaxiques du langage formel des enfants étudié au travers de la grille de Bishop.....	174
Annexe n°18 : Graphique des résultats en mémoire auditivo-verbale.....	175
Annexe n°19 : Graphique des résultats en compétences métaphonologiques ...	176
Annexe n°20 : Graphique des résultats en disponibilité lexicale.....	177
Résultats à l'épreuve de fluence sémantique.....	177
Résultats à l'épreuve de fluence phonémique.....	177
Annexe n°21 : Aspects pragmatiques de la grille de Bishop.....	178
Annexe n°22 : Aspects sociaux de la grille de Bishop.	180
Annexe n°23 : Courrier aux familles.....	181

Introduction

Le syndrome de Klinefelter (SK) est défini comme une « anomalie chromosomique caractérisée par la présence d'au moins deux chromosomes* X chez un sujet de phénotype* masculin, dont les gonades*, bien qu'anormales, sont des testicules » (Hazard et al., 2003, page 378). Or, les gonosomes* des noyaux des cellules des sujets masculins sont normalement X et Y. Ce syndrome, responsable d'une hypofertilité, se manifeste par des signes cliniques d'intensité très variable d'un sujet à l'autre, qui touchent les caractères sexuels secondaires mais aussi les composantes psycho-cognitives. De nombreuses études font état d'une plus grande prévalence, chez les sujets de sexe masculin présentant un SK, de difficultés cognitives et de troubles du langage oral.

Il existe à notre connaissance assez peu d'études sur le langage oral des enfants présentant un SK. Il paraît donc intéressant de se pencher sur leurs capacités dans les différents domaines des versants réceptif et expressif afin de voir s'il existe éventuellement un profil linguistique spécifique à ces patients. Ceci pourrait permettre à terme d'améliorer la prise en charge orthophonique dans le cadre du SK, en déterminant les domaines à privilégier lors de l'évaluation et de la rééducation.

Nous présenterons d'abord les données théoriques d'ordre médical puis les connaissances actuelles concernant les domaines neuropsychologiques langagiers et non-langagiers dans le SK. Nous évoquerons ensuite le diagnostic et la prise en charge des enfants présentant ce syndrome.

La partie expérimentale concernera l'évaluation langagière réalisée auprès d'enfants porteurs de ce syndrome, et tentera de déterminer s'il existe des spécificités linguistiques chez ces patients, tout en cherchant à les expliciter.

Contexte théorique, buts et hypothèses

1. Aspects médicaux

Les garçons touchés par l'hypogonadisme* masculin du SK présentent divers dysfonctionnements somatiques et sexuels, mais peuvent aussi connaître des particularités neurocognitives. Ce tableau trouve son origine dans une aneuploïdie* correspondant généralement à la formule chromosomique* 47,XXY (Annexe 1). C'est la présence d'au moins un chromosome X surnuméraire dans un caryotype* masculin qui est le marqueur d'un SK. Les paragraphes suivants permettent de mieux appréhender les mécanismes génétiques et symptômes pouvant être rencontrés. Un lexique médical rédigé d'une manière adaptée à un public de formation orthophonique est à disposition pour les mots suivis d'un astérisque (Annexe 2).

1.1. Historique

C'est en 1942 que l'équipe de l'endocrinologue américain Harry Klinefelter décrit une association de particularités physiques et hormonales chez une petite cohorte de neuf hommes (Loriaux, 2009). La plupart présentaient une haute stature, une gynécomastie* bilatérale, une atrophie des testicules, et des dysfonctionnements de la sécrétion des hormones dites gonadotropes.

Dans la lignée des travaux sur la structure et le rôle de l'ADN*, on découvrit en 1956 que de tels patients étaient porteurs de ce qu'on a alors appelé de la chromatine positive (DeLisi, 2005). A cette époque ont été observés dans certaines cellules de ces personnes des « corpuscules de Barr », de petits morceaux de chromatine*. En 1959, l'équipe de Jacobs et Strong a démontré que les cellules de ces patients dits chromatine-positifs avaient pour formule chromosomique 47,XXY. Le corpuscule de Barr correspond en fait au troisième chromosome X.

Il a été depuis établi que les individus dont le génotype* est défini comme 47,XXY présentent les particularités physiques et dysfonctionnements hormonaux engendrant une stérilité, décrits par Klinefelter (DeLisi, 2005). Celui-ci, ayant répertorié les symptômes le premier, a donné son nom au syndrome, mais

l'appellation plus neutre de 47,XXY est également répandue pour décrire ce phénotype (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010).

1.2. Epidémiologie

Le SK est la plus fréquente des dysgénésies gonadiques* (Hazard et al. 2003). D'un point de vue génétique, le SK est la plus répandue des anomalies du nombre de chromosomes chez les hommes (Paduch et al., 2009), et serait l'anomalie des chromosomes sexuels la plus fréquente (Van Rijn et al., 2008).

Les auteurs sont en désaccord quant à l'établissement d'un taux de prévalence, en raison des fréquents biais de recrutement des études. En effet, la majorité des cas de SK sont diagnostiqués bien après la naissance, et parfois au sein d'institutions médicales (DeLisi et al., 2005). Différents taux de prévalence, allant globalement de 1/1000 à 1/500 naissances ont été mis en évidence par la majorité des auteurs (Lanfranco et al., 2004). On relève une prévalence de 1,1 pour 1000 dans la population fortement masculinisée évaluée dans les centres de sélection militaires en France. Ce chiffre dépasse 2 pour 1000 en cas de dépistage systématique à la naissance ou en milieu psychiatrique (Hazard et al., 2003). La prévalence établie dépend donc fortement des critères de recrutement de l'échantillon étudié. De nombreux chercheurs mettent en exergue un taux de prévalence masculine avoisinant 1/800 à 1/600 (Jacobs et al., 1959). Une étude danoise réalisée par Nielsen et Wohlert (1991), ayant étudié le caryotype de 34 910 nouveaux-nés sur une période de treize ans, conclut quant à elle à une prévalence de 1/576 nouveaux-nés garçons.

Les prévalences établies à l'issue des études diffèrent non seulement en fonction des caractéristiques psycho-sociales de l'échantillon de population, mais aussi des critères de définition du SK. Ces taux changent si l'on y inclut ou non les individus porteurs de variantes, qui peuvent être, comme on le décrira plus loin, des formes en « mosaïque » comme 46,XY/47,XXY, ou une formule comme 48,XXXXY.

Le taux de survenue du caryotype 47,XXY et de ses variantes n'est influencé ni par les variables socio-économiques ni par les variables ethniques, selon Samango-Sprouse (2001). D'aucuns affirment qu'il est marqué depuis peu par une tendance à l'augmentation (Rovey et al., 2001 ; collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010 ; Poncelet et al., 2009) .

1.3. Mécanismes génétiques

Les chercheurs sont parvenus à identifier les mécanismes génétiques à l'origine d'une formule chromosomique 47,XXY. La présentation de ces mécanismes est fondée sur les écrits de Paduch et al. (2008, 2009) et du collectif d'auteurs de l'association Valentin APAC (2010).

1.3.1. Aneuploïdie des gonosomes

Le développement d'un embryon* de formule chromosomique 47,XXY résulte d'un ou de plusieurs accident(s) génétique(s) ponctuel(s), survenu(s) au cours de la formation des gamètes ou lors d'une division cellulaire suivant la fécondation*. Cela crée une dysgonosomie* par ajout d'un chromosome X.

1.3.2. Détermination génétique du sexe masculin

Lorsque la formule chromosomique est 46,XY, chacune des cellules nucléées (à l'exception des gamètes) contient 23 paires de chromosomes dont la paire XY. Celle-ci détermine le sexe masculin de l'individu, notamment grâce au gène SRY, qui commande la formation de l'appareil reproducteur et hormonal masculin, fonctionnel à l'issue de la puberté*. L'individu qui présente les gonosomes XXY est de sexe masculin car le gène SRY est porté par le chromosome Y. Une symptomatologie de type « Klinefelter » s'inscrit alors au sein d'un phénotype masculin.

1.3.3. Formes homogènes et formes en mosaïque

Il existe deux grands types de formes génétiques de SK, selon que l'intégralité ou une partie du patrimoine cellulaire de l'individu présente l'anomalie. On parle de SK « homogène » lorsque toutes les cellules diploïdes* du corps sont porteuses. La formule chromosomique, marquée par une triploïdie* des gonosomes, s'exprime cliniquement en des formes très variées. Les signes sont présentés en un ensemble clinique unifié, pour des raisons de simplification dans la littérature, en la forme « typique » du « syndrome ». Le SK est dit « en mosaïque » lorsqu'une partie seulement des cellules diploïdes sont porteuses de l'anomalie, les autres étant le plus souvent génétiquement normales ou d'une autre formule génétique.

Certains considèrent comme faisant partie des formes possibles de SK les atteintes correspondant à des variantes chromosomiques incluant plus d'un X surnuméraire. Les formules 48,XXX \bar{Y} et 49,XXXX \bar{Y} , plus rares, sont donc parfois classées comme relevant d'un SK (Samango-Sprouse, 2001 ; Visootsak et al., 2007 ; Poncelet et al., 2009). Ces formes, dont les manifestations sont plus sévères que dans le cas 47,XX \bar{Y} , ne seront pas évoquées ici.

1.3.4. Deux grands types de non-disjonctions amenant aux deux grandes formes génétiques de SK

L'accident chromosomique peut avoir lieu :

- soit avant la fécondation, dans environ 90 % des situations, engendrant une forme homogène ;
- soit après la fécondation, dans 10% des cas, aboutissant à une forme en mosaïque (Hazard et al., 2003 ; Paduch, 2008 ; 2009).

1.3.5. Mécanismes des formes homogènes

Les processus amenant à la constitution d'un individu 47,XX \bar{Y} , porteur d'un SK homogène, impliquent la rencontre entre deux gamètes dont l'un avec X surnuméraire (Annexe 3), en raison d'une non-disjonction des chromosomes durant la méiose* (Diemer et Desjardins, 1999). Cette répartition inadéquate se produit soudainement dans n'importe quelle lignée de cellules germinales sans caractère héréditaire: on parle d'anomalie *de novo*. Le gamète* anormal peut aussi bien provenir du père que de la mère. Certains auteurs avancent qu'il est d'origine paternelle dans 50 à 60 % des cas (Hagerman, 1999). D'autres ont montré que la fabrication de tels gamètes anormaux survenait chez la femme plus fréquemment que chez l'homme (collectif d'auteurs de Valentin APAC, 2010), et ce d'autant plus qu'elle avance en âge (Carothers et Filippi, 1988 ; Gardner et Sutherland, 1996).

1.3.6. Mécanismes génétiques des formes «en mosaïque»

Elles résultent le plus souvent d'un accident dit «post-zygotique», c'est-à-dire d'une non-disjonction chromosomique au cours d'une mitose* suivant la fécondation (Annexe 4). Un tel accident chez un embryon mâle peut provoquer la constitution d'une lignée de cellules 47,XX \bar{Y} parmi ses cellules, donc un SK en mosaïque.

1.4. Signes cliniques physiques et hormonaux

Les garçons et les hommes concernés présentent un ensemble de signes cliniques, répertoriés dans la littérature, d'ordres somatique, hormonal et neuropsychologique. Ces signes, très variables quantitativement et qualitativement, pour partie décrits par Harry Klinefelter (1942), sont aujourd'hui de mieux en mieux connus et analysés. Cette sous-partie vise à présenter le « tableau typique » dans sa complexité nosologique. Elle détaille les fréquentes particularités somatiques et hormonales, ainsi que l'hypofertilité. Ceux-ci sont liés à une dysgénésie gonadique à prendre en compte par l'orthophoniste, afin d'appréhender et de prendre en charge convenablement la personne. Il faut cependant garder à l'esprit que de nombreuses manifestations de cette constitution 47,XXY sont inconstantes, marquées par une remarquable variabilité interindividuelle. Leur connaissance, même si celles qui concernent les fonctions cognitives supérieures et la personnalité demeurent encore trop méconnues, est essentielle.

1.4.1. Tableau clinique médical

1.4.1.1. Signes cliniques somatiques et hormonaux

1.4.1.1.1. Morphotype général et somatique (non sexuel)

La littérature décrit des signes cliniques inconstants chez les garçons atteints: pouvant être très frustes ou plus marqués, ils relèvent de l'hypogonadisme hypergonadotrophique. Le tableau sémiologique classique apparaît, dans la plupart des cas et en majeure partie, à partir de la puberté, et évolue à divers degrés possibles au fur et à mesure du développement.

Signes cliniques possibles jusqu'à la puberté

Des anomalies somatiques minimales et peu spécifiques peuvent être détectées, par exemple un périmètre crânien légèrement en-deçà de la moyenne, compris entre -1 et 0 écart-type (ET) (Hagerman, 1999).

Signes cliniques évocateurs à partir de la puberté

- La taille augmente plus rapidement que chez les autres adolescents, devenant fréquemment supérieure à la normale, et la morphologie est souvent longiligne

(Hagerman, 1999; Brassier, 2008). L'aspect physique général est cependant la plupart du temps sans anomalie visible.

- L'aspect morphologique est fréquemment eunuchoïde, rappelant celui des eunuques, en raison d'une makroskélie. Il s'agit d'un développement exagéré des jambes par rapport au reste du corps. On peut constater un diamètre bi-trochantérien (distance entre les deux grands trochanters, des protubérances fémorales) plus important que le diamètre bi-acromial (distance séparant les deux acromions, qui sont des processus osseux de chaque omoplate) (Hagerman, 1999).
- La musculature est peu développée et les graisses corporelles ont une répartition gynoïde* (Hazard et al., 2003).
- Les problèmes dentaires sont fréquents et sont le plus souvent de l'ordre du taurodontisme* (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010).
- Une ostéoporose est susceptible d'apparaître à l'âge adulte de façon précoce (collectif Valentin APAC, 2007).

En outre, les hommes porteurs de la formule chromosomique 47,XXY sont plus susceptibles de rencontrer ces anomalies somatiques (Hazard et al., 2003) :

- des malformations congénitales surtout squelettiques, pouvant toucher membres, face et tronc (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010);
- des crises comitiales ;
- des problèmes liés à une insuffisance veineuse des jambes ;
- des cancers des testicules, du sang et de la lymphe, mais surtout des glandes mammaires, ce qui est lié à la gynécomastie (Hagerman, 1999) ;
- des problèmes immunitaires, métaboliques et endocriniens.

1.4.1.1.2. Caractères sexuels secondaires

Signes cliniques possibles, de la naissance à la puberté, par ordre décroissant de fréquence

- pigmentation et relief du raphé périnéal médian* (caractéristiques) ;
- cryptorchidie* (rare) ;
- malformation des organes génitaux externes, telle qu'un micropénis.

Signes cliniques évocateurs après la puberté

Les signes cliniques typiques d'un hypogonadisme masculin peuvent apparaître, marquant les caractères sexuels secondaires du jeune garçon.

- Un retard pubertaire d'environ un à deux ans peut être constaté (Hagerman,1999).
- Les testicules sont la plupart du temps atrophiés à partir de la puberté, leur volume se limitant à 3 à 6 mL (Hagerman,1999). Cette micro-orchidie s'accompagne d'une consistance anormale ainsi que d'une hyposensibilité testiculaire.
- Le pénis et la prostate sont normaux dans 90 % des cas (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010). La verge peut néanmoins être hypoplasique (Hagerman,1999).
- Une gynécomastie est présente chez la moitié des sujets. Elle est le plus souvent bilatérale et peut être asymétrique.
- D'après Hazard et al., (2003), la pilosité pubienne est normale, sauf chez environ un quart des sujets où elle est clairsemée et triangulaire.
- D'après ces auteurs (2003), environ 40 % des sujets sont imberbes, et l'implantation capillaire est souvent marquée par une absence de golfes frontaux.
- Certains auteurs mentionnent un fondamental laryngé (F0) plus élevé que chez la moyenne des hommes (Perlemuter et al., 2002).

1.4.1.1.3. Hypofertilité

L'hypofertilité, décrite en 1942 par Klinefelter, est directement liée à l'hypogonadisme. Les adultes porteurs sont nombreux à tenter vainement d'avoir un enfant de façon naturelle. On parle plus volontiers d'hypofertilité que d'infertilité, ce terme reflétant plus rigoureusement une difficulté, d'intensité variable, à procréer. Le caractère souvent fruste des symptômes explique le diagnostic souvent tardif du SK, lorsque l'adulte réalise des investigations dans un contexte fréquent de difficultés de procréation. Elle touche la plupart du temps des hommes dont l'anomalie est répartie en une forme homogène 47,XXY. Les hommes porteurs d'une forme en mosaïque avec un nombre suffisant de cellules 46,XY, assurant ainsi le fonctionnement du système reproducteur, ont plus de chances de procréer naturellement.

L'azoospermie*, à l'origine de l'hypofertilité, est due à une atteinte de la fonction spermatogène, qui se met normalement en place à la puberté. Les tubes séminifères* s'atrophiant à l'adolescence, les testicules prennent une taille anormalement petite et sont inaptes à la spermatogenèse*, rendant l'homme porteur stérile. Cette atrophie et cette dysfonction testiculaires pourraient s'expliquer tout à la fois par un déséquilibre des sécrétions hormonales, un dysfonctionnement des cellules testiculaires ou un mauvais renouvellement des spermatogonies*.

1.4.1.2. Conséquences endocriniennes corrélées à l'hypofertilité et au dysfonctionnement hormonal

La gynécomastie, la micro-orchidie, la gynomorphie, les problèmes osseux et dentaires, les éventuels troubles de la libido, et le risque élevé de cancer du sein sont nettement liés au dysfonctionnement hypogonadique*. Les cellules de Sertoli* et de Leydig* des testicules sont impliquées dans la spermatogenèse, mais aussi dans le développement des caractères sexuels secondaires. Des messages hormonaux sont envoyés par l'hypophyse*, à la base du cerveau, vers les gonades, ce qui forme l'axe hypogonado-hypophysaire masculin (Annexe 5). Une coordination efficace des fonctions sécrétoires de ces cellules et de celle de l'hypophyse est essentielle à la virilisation* ainsi qu'à la fonction reproductrice. Or, le SK engendre systématiquement une atteinte des cellules de Sertoli et la dégénérescence des tubes séminifères, ce qui perturbe la boucle de régulation hormonale (Annexe 6). Ceci explique le trouble de la spermatogenèse et la dysfonction du système hormonal (Paduch, 2008, 2009), qui engendrent respectivement hypofertilité et perturbations des caractères sexuels secondaires.

1.4.1.2.1. Mécanismes liés à l'azoospermie

La présence d'un nombre impair de chromosomes sexuels entrave leur appariement lors des périodes de méiose, donc la fabrication des spermatozoïdes*. Les spermatogonies disparaissent donc peu à peu, d'où l'azoospermie dès l'adolescence. Ceci explique la sclérose des tubes séminifères (Diemer et Desjardins, 1999) et l'amointrissement du volume testiculaire (Paduch 2008, 2009).

1.4.1.2.2. Le déficit en testostérone

Les taux de FSH* et de LH* du garçon présentant un SK augmentent brutalement vers 13 ans (Hagerman, 1999). Les cellules de Leydig ne sont pas en mesure de produire, dans environ 60 % des cas, assez de testostérone* (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010). Cette hypotestostéronémie s'accompagne souvent d'une hyperoestradiolémie (surplus de production d'œstrogènes), expliquant la gynécomastie (Hagerman, 1999). Les conséquences de l'hypotestostéronémie sur les caractères sexuels secondaires et musculo-squelettiques sont variables (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010).

2. Aspects psycho-affectifs, langagiers et cognitifs

2.1. Aspects psycho-affectifs

Il n'existe pas, à notre connaissance, de consensus dans la communauté scientifique à propos des particularités psychologiques, les auteurs eux-mêmes souhaitant davantage de données (Geschwind et Dykens, 2004). Certains ouvrages médicaux et articles affirment que l'on retrouve fréquemment différents troubles du comportement, tels qu'une immaturité, une timidité, une passivité, une instabilité caractérielle, et des pulsions agressives. Ceux-ci engendreraient l'inadaptation socioprofessionnelle des patients (Hazard et al., 2003 ; Geschwind et Dykens, 2004). Ces affirmations sont surtout argumentées par des observations réalisées empiriquement au cours d'examens cliniques globaux. Par ailleurs, les constats portant sur le comportement et la personnalité se contredisent dans de nombreux travaux (Visootsak et Graham, 2009). Certains auteurs de livres d'enseignement médical avancent que les hommes XY seraient plus violents de caractère et les hommes XXY plus inhibés psychologiquement. Une argumentation scientifique est nécessaire afin d'éviter les interprétations hâtives à ce propos. Un argument prôné dans certains articles est celui du nombre important d'hommes internés ou hospitalisés en psychiatrie, ou emprisonnés pour crime ou délit, et présentant un SK. Mais il est difficile de conclure à un profil psychologique caractéristique, ces populations étant extrêmement hétérogènes (DeLisi et al., 2005). De nombreuses personnes 47,XXY, ne se reconnaissant pas dans les descriptions de certains ouvrages, refusent la mise en évidence de tout lien entre un X supplémentaire et d'éventuels traits psycho-affectifs ou comportementaux.

De nombreuses études de cas décrivent néanmoins des enfants calmes et placides (ce qui n'est pas pathologique), voire passifs (Samango-Sprouse, 2001). Mais des tests plus objectifs que de simples observations sont indispensables à une analyse valable de la personnalité et du comportement. Or, les études en utilisant sont relativement rares, et toutes ne sont pas d'une méthodologie exemplaire. Certaines étudient la personnalité et le comportement de jeunes garçons ou d'adultes présentant un SK au moyen d'échelles d'évaluation comportementale (Visootsak et Graham, 2009). Les récents travaux de Van Rijn et de ses

collaborateurs sont intéressants sur plusieurs plans. Ils ont étudié en 2002 et 2005 un groupe de 32 hommes avec SK et un groupe de 26 hommes-contrôles, au moyen des échelles « Schizotypal Personality Questionnaire » et « Positive and Negative Syndrome Scale ». Une différence significative a été mise en évidence, allant dans le sens d'une plus grande vulnérabilité aux troubles du spectre de la schizophrénie chez les hommes porteurs de l'anomalie (Van Rijn et al., 2006 ; Visootsak et Graham, 2009). Les équipes de cette chercheuse ont également mené des travaux reprenant le même genre de méthodologie et visant à déterminer un lien éventuel entre SK et traits autistiques, à l'aide des échelles « Scale for Interpersonal Behavior » et « Autism Spectrum Questionnaire » (Van Rijn et al., 2009). Ce dernier questionnaire permet de rechercher des caractéristiques sociales pouvant s'inscrire dans le cadre de troubles autistiques voire d'un trouble du spectre autistique (TSA). Leurs conclusions fournissent des éléments qui renseignent sur le comportement social des sujets présentant un SK.

- Les 31 sujets de formule chromosomique 47,XXY étaient en général moins performants lors des interactions sociales et faisaient preuve d'un moindre engagement dans les comportements spécifiquement sociaux.
- Ces personnes étaient également plus sujettes à des traits autistiques, significativement plus importants que dans le groupe-contrôle de vingt personnes. Les difficultés touchaient tous les domaines investigués, y compris l'attention aux détails et l'imagination, et pas uniquement les domaines de la communication et des comportements sociaux (Visootsak et Graham, 2009).

Beaucoup d'auteurs, notamment Geschwind et al. (2004), Van Rijn et al. (2005, 2008) et Visootsak et al. (2009), affirment que les sujets porteurs d'un SK de leurs cohortes semblent fréquemment manifester un comportement socialement inadapté. Ils évoquent des attitudes soit trop apathiques, soit trop impulsives. De nombreuses recherches restent encore à mener, une utilisation de tests rigoureux et une méthodologie stricte étant primordiales dans ce domaine.

2.2. Aspects neuropsychologiques

Les chercheurs et les cliniciens observent que les enfants ayant un SK présentent pour beaucoup des difficultés de langage pouvant apparaître précocement (Graham et al., 1988). Ces enfants sont aussi nombreux à présenter

des difficultés d'apprentissage, notamment en ce qui concerne le langage écrit (Todd-Goodson, 1999 ; Geschwind et Dykens, 2004).

En revanche, lorsqu'il s'agit de corrélérer les difficultés scolaires avec une faible efficacité intellectuelle éventuelle, les études se contredisent. Certaines suggèrent un quotient intellectuel (QI) faible au sein des échantillons d'enfants, voire d'adultes, avec un SK. Mais leurs interprétations s'appuient sur des calculs de moyennes de QI verbal et de QI de performance (Graham et al., 1988 ; Van Rijn et al., 2009). Ce type de méthode de calcul peut manquer de pertinence dans des situations où il existe un écart significatif entre ces deux valeurs, comme c'est souvent le cas chez les patients étudiés dans ces travaux. Ces deux scores, calculés à partir d'épreuves différentes, reflètent des capacités relevant de compétences généralement considérées comme distinctes. En effet, le QI verbal correspond aux capacités de traitement linguistique, et le QI non verbal aux habiletés non linguistiques. L'équipe de Waker, en 1982, a administré des échelles de Wechsler, fournissant une approximation des scores de QI, à des enfants de 5 à 7 ans, avec et sans SK. Il n'est pas ressorti de différence significative au niveau du QI de performance entre les deux groupes. En revanche, a été mise en évidence une réduction significative, chez les enfants présentant un SK, du QI verbal, par rapport au groupe témoin, au sein duquel les deux scores sont relativement corrélés. Des résultats similaires ont été relevés dans l'étude de Graham et al. (1988). Considérer séparément QI verbal et QI de performance en cas de dissociation permet aux auteurs de s'accorder sur la présence ou non d'une déficience intellectuelle chez un garçon dont le caryotype présente un X surnuméraire (Geschwind et Dykens, 2004). Cet écart est objectivé grâce aux échelles d'intelligence de Wechsler, qui ne constituent pas une évaluation du langage mais une évaluation psychométrique utilisant le langage. On verra par la suite que cette dissociation entre un QI de performance plus élevé que le QI verbal, à compléter alors par une batterie de tests de langage, est l'un des éléments diagnostiques de trouble spécifique du langage oral (TSLO) (Leonard, 1988).

Les difficultés d'apprentissage relevées par les auteurs constituent un handicap quotidien secondaire à différentes difficultés cognitives, en partie langagières, selon Geschwind et Dykens (2004). Selon ces auteurs, ces garçons sont d'autant plus gênés dans leurs apprentissages scolaires, et notamment dans celui de la lecture et de l'orthographe, qu'ils sont touchés de façon significative dans les compétences cognitives qui les sous-tendent. Les tâches scolaires nécessitant des capacités

langagières, attentionnelles, exécutives et mnésiques efficaces, les auteurs expliquent ce handicap scolaire par des déficits mis en évidence dans ces fonctions.

Certains auteurs mentionnent de façon plus globale un handicap comportemental qui toucherait la personne porteuse d'un SK (Samango-Sprouse, 2001 ; Van Rijn et al., 2008 ; Visootsak et Graham, 2009). Il serait marqué par :

- les déficits cognitifs, en particuliers langagiers et exécutifs ;
- un ajustement déficitaire des réactions émotionnelles et/ou une atteinte psychocomportementale, pouvant prendre la forme d'une hypertonie ou d'une agressivité.

Cette partie vise à rendre compte des conclusions des études linguistiques et neuropsychologiques qui nous semblent les plus pertinentes par rapport à notre sujet. Elle porte d'abord sur les atteintes possibles de fonctions cognitives telles l'attention, les fonctions exécutives et la mémoire, les constats faits dans chaque domaine étant précédés de repères théoriques préalables. Ces composantes doivent ici être prises en compte car elles sont intriquées avec les domaines des fonctions langagières, des apprentissages et des comportements de communication. La suite de cette partie présentera les atteintes répertoriées dans la littérature dans ces derniers domaines, s'attardant sur les compétences langagières à tous niveaux.

2.2.1. L'attention et les fonctions exécutives

Nous avons choisi de regrouper les fonctions attentionnelles et exécutives, dans la mesure où elles semblent fortement liées sur les plans neuroanatomique et fonctionnel (Rousseaux et al., 2006). Il apparaît même que certains auteurs prônent un fonctionnement sous-jacent commun, tels Norman et Shallice (1980, 1988), qui placent le système superviseur attentionnel (S.A.S.) au centre de leur modèle des fonctions exécutives.

2.2.1.1. Données théoriques

2.2.1.1.1. L'attention

L'attention, notamment régie par le cortex orbito-frontal et coordonnée par le système noradrénergique, est définie comme « la capacité de sélectionner un événement ou une pensée et de la maintenir dans le champ de conscience » (Rousseaux et al., 2006, page 11). Il s'agit d'un ensemble fonctionnel multimodulaire (Couillet et al., 2002) et hiérarchisé (selon le niveau d'élaboration des processus

impliqués) dont les composantes sont plus ou moins caractérisées par une certaine sélectivité et une certaine intensité (Leclercq et Zimmerman, 2002 ; Rousseaux et al., 2006). La sélectivité implique la focalisation rapide de la pensée active vers un stimulus ou une activité inhérents à un objectif fixé (LaBerge, 1995). En permettant le maintien d'un niveau suffisant d'efficacité cognitive, l'intensité permet la durabilité de la réalisation des tâches (Van Zomeren et Brouwer, 1994). On distingue différentes fonctions attentionnelles en fonction de la proportion et de l'ampleur du rôle de ces mécanismes dans les diverses activités cognitives: vigilance, alerte, attention soutenue, attention focalisée et attention divisée (Rousseaux et al., 2006). Le système attentionnel, tout comme le système exécutif, est dit ubiquitaire, parce qu'il garantit la mise en œuvre efficace de toutes les activités cognitives (Rousseaux et al., 2006). Il permet l'allocation des ressources cognitives pour un traitement actif des données dans une situation. Contrôlant l'activation de toutes les autres fonctions mentales supérieures, son bon fonctionnement est indispensable aux apprentissages, et donc aux acquisitions en général, et ce, d'autant plus qu'elles sont élaborées (Rousseaux et al., 2006).

2.2.1.1.2. Les fonctions exécutives

Ces processus cognitifs de haut niveau permettent la résolution de problèmes complexes et l'adaptation aux données d'une situation dynamique cognitive et/ou communicationnelle. Elles comportent un ensemble d'habiletés comme l'anticipation, le raisonnement logique, l'organisation des étapes d'une action, l'abstraction mentale et l'auto-contrôle (cf. modèle anatomo-fonctionnel du contrôle de tâche de Luria, 1966). Les fonctions exécutives impliquent l'exploitation des capacités d'analogie, de déduction, de planification, de vérification, mais aussi la motivation et l'initiative. Elles pourraient aussi être liées à l'intérêt pour les activités intellectuelles (Waltz et al., 1999). Elles sont essentielles dans de nombreuses activités humaines, en particulier scolaires, qui se complexifient au fil de la scolarité.

2.1.1.1. Attention et fonctions exécutives dans le SK

2.1.1.1.1. L'attention

Il semble qu'il n'existe pas de consensus à ce jour à propos de l'importance de l'atteinte des fonctions attentionnelles dans le cas d'un SK. Plusieurs auteurs signalent des difficultés attentionnelles significativement plus fréquentes chez les

individus avec que sans SK (Fales, 2003 ; Poncelet et al., 2009). Au cours des années 1980 et 90, des études ont montré la présence d'une distractibilité, d'une hyperactivité et de difficultés de concentration, mais d'autres, effectuées auprès d'adolescents, n'ont pas mis en exergue de déficits attentionnels (Robinson, Bender et al., 1986 ; Fales, 2003).

Des études plus récentes vont dans le sens d'un déficit attentionnel, comme celle de Geschwind et al. (2000). Ces auteurs ont conclu à une différence significative de performance dans toutes les tâches attentionnelles entre les hommes de formule 46,XY et ceux de formule 47,XXY, montrant des atteintes des capacités d'alerte (ou de « report attentionnel »).

Cette hétérogénéité des données de la littérature pourrait s'expliquer ainsi :

- les épreuves utilisées impliquent des capacités verbales, mnésiques et/ou exécutives souvent variées, ce qui biaise leur investigation ;
- les performances attentionnelles des sujets testés par rapport à la norme semblent varier quantitativement et qualitativement selon leur âge (Ross et al., 2008).

Les études à venir permettront d'étayer les connaissances. Nous pouvons émettre l'hypothèse suivante qui tient compte du postulat de modularité des fonctions cognitives, dont les fonctions attentionnelles (Seron et al., 1998). Il est possible que dans le SK les atteintes attentionnelles soient caractérisées par la même variabilité que les atteintes physiques, et, surtout, que les différentes fonctions attentionnelles puissent être atteintes différemment les unes des autres.

2.1.1.1.2. Les fonctions exécutives

Les chercheurs américains sont nombreux à s'être intéressés au fonctionnement exécutif des enfants mais surtout des adultes présentant un chromosome X surnuméraire (DeLisi et al., 2005). Les études sont malheureusement hétérogènes du point de vue de leur méthodologie, ce qui pourrait expliquer l'absence actuelle de consensus sur le tableau clinique dysexécutif (Fales et al., 2003). Hormis quelques auteurs comme Ross et al. (2008), la plupart prônent l'idée de difficultés exécutives plus marquées au sein de cette population (Boone, 2000, 2001 ; Geschwind et Dykens, 2004 ; Poncelet et al., 2009). Cependant, les résultats diffèrent souvent lorsqu'il s'agit de déterminer les fonctions exécutives et les tâches préférentiellement atteintes.

Les études ayant montré des difficultés spécifiques des fonctions exécutives chez ces sujets mettent tout particulièrement en évidence des limitations lors de

tâches nécessitant une inhibition de stimuli interférents et/ou un traitement rapide de données (Geschwind et al., 2003, 2004 ; DeLisi et al., 2005). Les tâches les plus sensibles nécessitent la résolution de problèmes avec une adaptation rapide aux changements, et un raisonnement abstrait (Geschwind et Dykens, 2004).

Un certain nombre de chercheurs mettent en avant l'hypothèse d'un dysfonctionnement conjoint des mécanismes exécutifs et du traitement verbal, qui pourrait être sous-tendu par des déficits des réseaux fronto-exécutifs gauches (Fales et al., 2003 ; Geschwind et Dykens, 2004). Fales et ses collègues ont proposé des problèmes requérant l'utilisation d'un raisonnement logique et de la mémoire de travail à des hommes avec SK (2003), qui ont alors présenté un profil exécutif hétérogène. Les tâches exécutives non-verbales étaient en effet réussies dans cette étude, contrairement aux tâches verbales, ce qui laisse supposer une atteinte du fonctionnement exécutif en cas de traitement verbal. Ce constat fait partie de ceux laissant supposer une dissociation de traitement entre matériel verbal et matériel non-verbal chez les personnes 47,XXY (Boone et al., 2001 ; Fales et al., 2003).

Ceci a amené certaines équipes à suggérer que des structures, en particulier frontales, pourraient s'activer de façon amoindrie ou anormale, et ce, peut-être spécifiquement du côté gauche, en cas de SK (Fales et al., 2003 ; Geschwind et Dykens, 2004 ; DeLisi et al., 2005). Certains ont émis l'hypothèse de troubles de la spécialisation hémisphérique, notamment de la dominance hémisphérique pour le langage, ce qui pourrait éventuellement inférer sur le développement des compétences verbales (Ross et al., 2008). Les études de neuroimagerie anatomique et fonctionnelle mettent en évidence une moindre asymétrie cérébrale (Itti et al., 2003 ; Lenroot et al., 2009). Ceci est en faveur de l'existence chez les sujets 47,XXY de particularités, voire d'anomalies, de la latéralisation interhémisphérique. DeLisi, apportant plus de précision, a montré avec son équipe des volumes cérébraux moindres en cas de SK, en particulier pour les lobes frontaux et temporaux, importants pour le langage (2005). Ils évoquent un lien entre ces particularités et le fait que ces sujets soient plus fréquemment gauchers, ce qui renforce l'hypothèse d'une latéralisation cérébrale différente.

L'équipe de Van Rijn (2009) a fait une découverte intéressante en soumettant des tâches neuropsychologiques à de nombreux adultes de formule 47,XXY. Ceux-ci ne présentaient un déficit d'inhibition frontale et de flexibilité mentale significatif que s'ils manifestaient des particularités de la personnalité les classant dans le groupe «

avec désorganisation psychique », sans corrélation avec le QI. Ces désordres exécutifs se manifesterait donc au niveau comportemental par des signes dits frontaux (désinhibition, rigidité).

Une harmonisation des connaissances sur le système exécutif est nécessaire, les résultats des études mettant en exergue la multiplicité et la diversité des fonctions exécutives, vu les dissociations d'atteintes mises en évidence en cas de SK. Ceci permettra de mieux appréhender le profil cognitif général, plus particulièrement verbal, en cas de SK, compte tenu d'un éventuel lien avec un dysfonctionnement des zones frontales, voire langagières. Il est bien sûr possible qu'à l'avenir, on ne détermine donc pas de déficit unifié, voire que l'on découvre une très grande hétérogénéité clinique au sein de cette population (Geschwind et Dykens, 2004).

2.2.2. La mémoire

2.2.2.1. Données théoriques

2.2.2.1.1. Systèmes de rétention à court terme

Il est important de distinguer deux concepts :

- la « mémoire à court terme », qui concerne les processus de stockage passif d'informations verbales ou visuo-spatiales;
- la « mémoire de travail », qui porte sur les processus de stockage actif (manipulation, coordination et mise à jour d'informations) des données de la mémoire à court terme.

Ces données renvoient au modèle de Baddeley (1986, 1998), comportant un administrateur central assurant la manipulation et le contrôle des informations traitées, et deux systèmes de stockage passif (boucle phonologique et calepin visuo-spatial) (Annexe 7). La mémoire à court terme verbale consiste à stocker pendant quelques secondes des données verbales limitées. On la mesure par des tâches d'empan de chiffres, d'empan de mots, ou de répétition (Poncelet et al., 2009). La mémoire à court-terme visuo-spatiale permet quant à elle le stockage d'un nombre limité d'informations visuelles et/ou spatiales pendant quelques secondes.

Les processus de mémoire de travail, qui dépendent en grande partie du cortex frontal, sont attribués à l'administrateur central selon le modèle de Baddeley (1986, 1998). Celui-ci conçoit ce sous-système cognitif gestionnaire comme l'équivalent du S.A.S. du modèle des fonctions exécutives de Shallice (1988). Ceci

laisse penser qu'il pourrait exister un substrat neurologique commun entre mémoire de travail et fonctions attentionnelles et exécutives, pouvant se retrouver en pathologie cognitive. Les aptitudes de mémoire de travail vont évoluer de façon importante jusqu'à l'âge adulte, mais les capacités de stockage de ses deux systèmes-esclaves sont limitées. Un compromis doit en effet s'effectuer entre les ressources affectées au traitement et celles affectées au stockage des informations (Daneman et Carpenter, 1980). Les termes de mémoire à court terme et de mémoire de travail seront employés indifféremment au cours de la présentation de notre travail expérimental. Le premier peut en effet relever de la mémoire de travail avec un faible rôle de l'administrateur central, et le second impliquer des compétences en mémoire de travail. En outre, nous considérons dans notre travail pratique à la fois la distinction basée sur la durée de stockage et celle basée sur l'importance du traitement des données stockées.

2.2.2.1.2. Processus de rétention à long terme

Trois systèmes principaux de mémoire à long terme sont décrits dans la littérature (Eichenbaum et Cohen, 2001).

- La mémoire épisodique concerne le stockage à long terme d'épisodes personnellement vécus dans un contexte spatio-temporel particulier. On distingue en général la mémoire épisodique verbale (implication du lobe temporal gauche) et la mémoire épisodique non verbale (implication du lobe temporal droit pour les aspects visuels).
- La mémoire sémantique joue un rôle dans l'acquisition et la rétention de connaissances générales (factuelles) sur le monde. Elle est indépendante de son contexte d'acquisition.
- La mémoire procédurale porte sur les habiletés perceptivo-motrices ou les habiletés cognitives.

2.2.2.1.3 Liens entre mémoire à court et long terme

Comme Atkinson et Shiffrin l'ont suggéré (1968), les systèmes de mémoire à court terme et de travail relèvent de traitement cognitifs qui sont la porte d'entrée des informations traitées vers la mémoire à long terme. Celles-ci peuvent en effet être stockées pendant une durée indéfinie si des processus mentaux de transfert de l'encodage interviennent. Ces processus sont la répétition phono-articulatoire, la consolidation, et l'intégration des données sémantiques (Gazzaniga et al., 2000).

2.2.2.2. Mémoire et SK

2.2.2.2.1. Mémoire de travail

Fales (2002) a évalué des compétences spécifiquement rattachées au lobe frontal, comme la mémoire de travail et les capacités de raisonnement. Les résultats concordent avec les précédentes études et mettent en évidence une atteinte de la mémoire de travail significative chez ces hommes dans les tâches verbales. Cette étude confirme les conclusions de Boone (2001) spécifiant que ce déficit de la mémoire de travail verbale, présent chez les enfants 47,XXY perdure à l'âge adulte. Selon Fales (2002), ce trouble peut altérer de plusieurs manières les performances dans les tâches verbales, du fait des particularités des processus de mémoire de travail (Baddeley, 1986, 1998). Ainsi, cette atteinte affecte à la fois le stockage et le traitement de l'information chez les hommes 47,XXY (Fales, 2002).

La littérature rapporte que les enfants porteurs d'un SK sont nombreux à présenter une atteinte significative de la mémoire de travail lorsque les données à manipuler nécessitent un traitement auditif. Ceci ressort notamment des conclusions de Graham (1988), qui met par ailleurs en évidence que cette atteinte vaut à la fois pour le matériel verbal et non verbal, et concerne également le traitement de l'ordre de présentation des stimuli sonores. Sur les onze enfants étudiés, deux ont un problème de discrimination auditive, et les neuf autres présentent des problèmes de mémoire en entrée auditive et de séquentialité auditive sans troubles de la discrimination. Les sujets étudiés ne présentant pas d'atteinte significative de la détection auditive, Waker et Graham (1982) concluent que l'atteinte se situe au niveau du traitement cognitif de l'information auditive.

Smyth et Bremner (1998) démontrent que la mémoire à court terme est globalement affectée chez les patients 47,XXY, mais plus particulièrement lorsque l'entrée est auditive. L'étude de Samango-Sprouse (2001) met en évidence chez eux un lien entre les difficultés en rappel de récit et une atteinte de la mémoire à court terme et du traitement de l'information auditive. Leurs aptitudes s'amélioreraient en cas de présentation d'un support visuel en tâche de rappel d'informations verbales précédemment fournies.

2.2.2.2. Mémoire à long terme

Les études que nous avons trouvées sur la mémoire des hommes présentant un SK n'étudient pas en détail la mémoire à long terme. Quelques données cliniques semblent aller dans le sens d'une faiblesse de la mémoire à long terme (Poncelet et al., 2009). Elles ne précisent pas cependant quels sont les systèmes mis en cause, et à quel point ces observations peuvent être significatives par rapport à la norme.

2.1. Aspects langagiers

2.1.1. Méthodologie des études

Les études portant sur le langage oral des enfants présentant un SK sont, à notre connaissance, assez rares. Cependant, les conclusions de ces études concordent, et on ne voit pas apparaître de contradictions majeures entre elles. L'intérêt des études de Waker et Graham (1982) et de Graham (1988) est que leurs populations ont été recrutées en période prénatale, ce qui réduit les biais de recrutement.

Ces études comparent en général des groupes restreints d'enfants (entre dix et quinze en moyenne), ce qui rend difficile la généralisation de leurs résultats. Néanmoins, les auteurs utilisent divers tests statistiques, pour évaluer si les compétences des sujets avec SK sont similaires ou significativement inférieures à celles des sujets sans SK, ce qui contribue à diminuer les biais possibles.

2.1.2. Langage oral et SK

De très nombreux articles évoquent des retards d'acquisition du langage ou de la parole, plus fréquemment rencontrés chez les enfants présentant un SK. Il arrive par ailleurs qu'on soupçonne l'existence de difficultés langagières survenues au cours de l'enfance chez des adultes avec SK. En reprenant les constats effectués lors d'études précédentes, les auteurs ont répertorié des observations langagières parmi les caractéristiques développementales :

- un retard d'apparition et de développement de la parole au début de l'enfance (Samango-Sprouse, 2001), marquée notamment par des anomalies de prosodie (Rondal, 1999) ;
- un retard d'acquisition des différentes étapes du développement langagier (Geschwind et Dykens, 2004).

Nous avons choisi de rapporter les conclusions des études nous ayant semblé les plus pertinentes dans le domaine du langage oral des enfants présentant un SK (Waker et al., 1982 ; Graham et al., 1981, 1988 ; Geschwind et Dykens, 2004). Nous avons également utilisé des données issues d'articles sur l'adulte avec SK. En effet, les difficultés mises en évidence perdurent manifestement à l'âge adulte, lorsqu'elles sont trop sévères pour pouvoir être compensées (Geschwind et Dykens, 2004).

2.1.2.1. Versant expressif

Waker et al. ont cherché à analyser les éventuels retards de développement du langage et leurs conséquences sur les débuts des apprentissages scolaires (1982). Il en ressort que dès la petite enfance, des retards sont notés par l'entourage chez neuf des treize garçons XXY, contre un seul cas dans le groupe témoin. Ces difficultés, confirmées par les évaluations langagières, concernent :

- la parole ;
- l'intonation ;
- l'évocation lexicale (manque du mot) ;
- l'organisation du discours, malgré un contenu sémantique approprié.

Cette atteinte du langage oral en expression a été confirmée par Graham et al. (1988), retrouvant des résultats similaires et mettant en évidence d'autres déficits concernant les niveaux suivants.

- Le vocabulaire en production (testé par plusieurs épreuves de dénomination) est plus atteint, avec un à deux ans de décalage à la norme au Boston Naming Test. Une investigation des mécanismes de ces difficultés d'évocation a été menée grâce au subtest de closure auditive de l'ITPA (Illinois Test of Psycholinguistic Abilities). Il en est ressorti un à deux ans de retard en moyenne à ce subtest évaluant les capacités d'analyse phonologique et lexicale, ce qui pourrait expliquer les difficultés lexicales en production.
- La manipulation des structures morphosyntaxiques semble altérée, l'étude ayant mis en évidence un an de retard par rapport à l'âge chronologique au subtest de closure grammaticale de l'ITPA.

2.1.2.2. Versant réceptif

Il existe chez les enfants présentant un SK une certaine préservation du versant réceptif par rapport au versant expressif en langage oral, selon Walzer

(1978). Cependant, les capacités réceptives des enfants présentant un SK sont difficiles à évaluer, du fait des troubles de la mémoire auditive mis en évidence dans de nombreuses études (Graham, 1981 ; 1988). Cette difficulté de rétention verbale est persistante à l'âge adulte (Geschwind et Dykens, 2004). Elle constitue un obstacle au bon déroulement des épreuves linguistiques nécessitant le traitement cognitif d'un message verbal transmis oralement. Ainsi Waker (1982) explique que les difficultés de compréhension d'énoncés complexes, trouvées dans son étude, pourraient s'expliquer, au moins en partie, par la réduction de la mémoire auditive immédiate chez ces enfants.

En 1988, l'équipe de Graham met en évidence une difficulté de compréhension des mots isolés chez les enfants présentant un SK, cette difficulté lexicale restant significativement moins importante en réception qu'en production. Cette étude montre aussi une atteinte significative du traitement auditif par rapport au groupe témoin, à la fois concernant les informations verbales et les informations auditives non verbales.

Cette description des tableaux langagiers retrouvés en cas de SK semble, au moins sur certains points, proche de celle des tableaux de troubles spécifiques du langage oral. C'est dans cette mesure qu'il est nécessaire d'apporter ici un point de vue théorique sur leurs conceptions, les plus récentes évoquant le fonctionnement cognitif les sous-tendant. Nous souhaitons en effet dans notre partie pratique analyser le tableau linguistique de jeunes garçons présentant un SK en les confrontant si possible à ces conceptions théoriques cognitivistes sur le langage oral. Ceci nous permettrait de le comparer aux profils langagiers des enfants porteurs de TSDL, afin de mettre en avant les possibles particularités langagières décelables, qui pourraient éventuellement faire suspecter l'existence d'un SK.

3. Les troubles spécifiques du développement du langage oral

3.1. Données sur les classifications des troubles spécifiques du langage oral

On distingue deux grandes approches théoriques, l'approche francophone européenne et l'approche anglophone. Les classifications ont ces dernières années été remises en perspective et améliorées au vu des constats cliniques et études réalisés. Ceci a permis une évolution vers des conceptions dont nous présenterons les plus pertinentes selon nous dans le cadre de notre recherche.

3.1.1. Conception francophone: retards versus dysphasies

La classification francophone oppose deux grands types de profils s'inscrivant dans le champ des troubles spécifiques du langage oral.

- Les retards simples (troubles bénins) correspondent à une acquisition lente et retardée, respectant les étapes du développement normal. Ces troubles se résorberaient généralement au cours de l'évolution de l'enfant, notamment grâce à la prise en charge orthophonique (De Weck, 1996).
- Les dysphasies (troubles sévères) sont des troubles durables, dits structurels, et ne pouvant s'expliquer par un trouble envahissant du développement, un trouble sensoriel, moteur, un déficit intellectuel, ou une carence sociale ou éducative notoire (Gérard, 1991). Les auteurs (francophones comme anglophones) justifient leurs critères diagnostiques par le fait que la sévérité des troubles langagiers ne peut s'expliquer par les troubles cités dans les critères d'exclusion, qui recouvrent des réalités cliniques différentes (Bishop, 1992; Tallal et al., 1985). Les performances langagières sont caractérisées par des écarts à la norme significatifs (en général d'au moins 2 ET), et par des signes appelés initialement « marqueurs de déviance » par Gérard (1993). L'acquisition du langage est alors atypique, marquée par des erreurs la rendant qualitativement différente de celle des enfants « tout-venant » (Menyuk, 1964). Les troubles, persistants, nécessiteraient une prise en charge spécifique à long terme. Des auteurs français comme Gérard (1993) ont tenté de décrire différents types de dysphasies selon la sémiologie des troubles observés.

Chevrie-Muller et Narbona (1996) ont intégré, reprenant cette dichotomie, retards de langage et dysphasies au sein des troubles spécifiques du développement du langage oral (TSDLO) de leur classification des diverses pathologies du langage oral (1996).

3.1.1. Conception anglophone: ensemble des troubles spécifiques

Les auteurs anglophones utilisent la terminologie des TSLO, ou SLI en anglais, pour Specific Language Impairment (Leonard, 1991), aussi appelés troubles spécifiques du développement du langage (TSDL). Ils sont de plus en plus nombreux à émettre l'hypothèse d'un continuum dans les performances linguistiques, allant du développement normal jusqu'au handicap sévère (Piérart, 2004). Les TSDL se placeraient à un niveau d'atteinte langagière significativement handicapant et seraient liés à un dysfonctionnement spécifiquement linguistique (Leonard et al., 1987; Leonard, 1998). Cette hypothèse cognitive se base sur la thèse d'un fonctionnement différent de certains réseaux du système nerveux central du fait d'un développement atypique du cerveau (Gilger et Kaplan, 2001). Ceci pourrait engendrer un ralentissement des performances en traitement phonologique ou grammatical (Bishop, 1995).

Les critères diagnostiques de TSDL diffèrent parfois d'un auteur à l'autre. L'annexe 8 présente ceux définis par Leonard (1998).

Les auteurs anglophones ont aussi tenté d'établir des catégories au sein de ce groupe nosographique (Rapin et Allen, 1983). Ils ont cherché à repérer au sein des enfants souffrant de TSDL des sous-groupes homogènes en termes de versants et domaines déficitaires et préservés (Maillart et Parisse, 2010). Il s'agit d'un travail de catégorisation des profils selon une description qualitative et non quantitative des troubles. Certaines études ont cherché à confirmer la pertinence des catégories définies (Conti-Ramsden, Crutchley, et Botting, 1997 ; Maillart et Parisse, 2010).

3.2. Évolution des approches théoriques

Compte tenu du manque de consensus entre chercheurs, les classifications internationales font preuve de prudence dans la formulation de leurs critères diagnostiques. Le DSM-IV (quatrième édition du Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) distingue au sein des dysphasies de l'enfant, opposées au trouble d'articulation (T.A.), troubles expressif et mixte, sur la base du critère d'exclusion. Il

ne distingue pas caractères développemental et acquis ni spécifique et secondaire. La CIM-10 (dixième édition de la Classification Internationale des Maladies) ne tient pas non plus compte des déviations ni du degré de gravité des troubles (Billard et al., 2007). DSM-IV et CIM-10 insistent sur leur caractère persistant (Bishop et Edmundson, 1987).

Il est difficile de superposer les sous-composantes des classifications existantes, étant donné leurs différences de critères diagnostiques, l'écart à la moyenne nécessaire étant moindre chez les anglophones que chez les francophones, par exemple. Maillart et Parisse (2010) font néanmoins correspondre le concept de TSDL à celui de dysphasie développementale, en raison des critères communs d'exclusion et d'écart entre niveaux d'efficacité langagière et cognitif général. De nombreux auteurs ont choisi d'employer les termes de dysphasie et de retard de langage au pluriel compte tenu de l'importante diversité des tableaux cliniques répertoriés (Piérart, 2004). Le terme de TSDL peut désigner selon les auteurs qui l'emploient des profils tellement variés que les critères diagnostiques pré-établis ont été remis en question par des auteurs comme Maillart et Parisse (2010).

L'établissement de la possibilité de coexistence de handicaps dont la dysphasie a fait vaciller la primauté du diagnostic par exclusion (Piérart, 2004). Mazeau a notamment décrit des cas d'enfants présentant une déficience intellectuelle dont la sévérité ne pouvait à elle seule expliquer la sévérité et le caractère atypique des troubles du langage observés, d'où le concept de « dysphasie relative » (1997). Il arrive par ailleurs qu'un tableau de TSDL soit par la suite expliqué par la découverte d'une anomalie, notamment un SK. Tout ceci remet en question les critères d'exclusion mais aussi de spécificité (Maillart et Parisse, 2010).

Gérard a de son côté récemment remis en cause ses marqueurs de déviance, en raison de leur instabilité, pour les remplacer par les critères minimaux de différenciation syndromique (2010). Cette notion de déviance reste d'actualité chez les cliniciens car est souvent liée à un langage anormal donc d'un trouble spécifique (Mazeau, 1997). Coquet et Roustit préfèrent le terme d'« indicateurs », éléments linguistiques quantitatifs et qualitatifs significatifs mis en évidence lors de la rencontre avec le sujet (2007).

En outre, de récentes études ont remis en question la pertinence de « sous-catégories correspondant à différents déficits » (Maillart et Parisse, 2010, page 3). La sémiologie linguistique d'un même sujet peut en effet correspondre à des sous-

groupes différents de dysphasies au cours de son développement (Botting et Conti-Ramsden, 2004; Maillart et Parisse, 2010). Les cliniciens doivent tenir compte de cette variabilité intra-individuelle et donc considérer avec recul ces classifications.

Un minimum de sévérité de l'atteinte n'étant pas requis par toutes les classifications diagnostiques, cette variété clinique pourrait renforcer l'hypothèse du continuum des troubles du langage oral. Chevie-Muller s'inspira d'ailleurs d'anglo-saxons comme Leonard pour faire apparaître dans sa classification l'idée de ce continuum sous-tendu par des substrats linguistiques communs (1996). Bishop insiste sur la multiplicité des facteurs influençant l'évolution des structures cérébrales linguistiques et donc le développement des compétences langagières (2006). Tenant compte de la nécessité d'une prise en compte de ces multiples facteurs, Maillart et Parisse fournissent une classification différente (2010).

Considérant le substrat psychoneurolinguistique des troubles d'un point de vue longitudinal, elles suggèrent l'utilisation de critères tant langagiers que non-langagiers comme marqueurs des altérations sous-jacentes au tableau de TSDL (Maillart et Parisse, 2010). Des signes cognitifs non-langagiers pourraient en effet être évocateurs, tel un déficit de la mémoire à court terme (Gathercole et Baddeley, 1990, 1995). Reprenant les catégories décrites par Bishop (2004), elles proposent trois types de syndromes:

- la dyspraxie développementale verbale, caractérisée par des problèmes de programmation des mouvements permettant la production du langage ;
- la dysphasie linguistique (c'est-à-dire les TSDL typiques), impliquant des difficultés morphosyntaxiques majeures ;
- les troubles pragmatiques du langage, marqués par des difficultés d'appropriation du langage en tant que moyen de communication adapté au contexte, et se rapprochant des troubles des autistes de haut niveau.

Les TSDL correspondraient à « un ensemble de syndromes qui correspondent à des états pathologiques du système langagier », et chacun des trois syndromes à « un état spécifique du système langagier » (Maillart et Parisse, 2010, page 4). Ils résulteraient de la conjonction de dysfonctionnements multiples de sous-systèmes interdépendants spécifiquement langagiers, mais aussi non-langagiers (Ellis Weismer et al., 2005). Les symptômes langagiers sont pour Maillart consécutifs à des déséquilibres neurocognitifs impliquant une « sous-spécification des représentations phonologiques ou sémantiques », et une « faiblesse d'utilisation de

la morphologie » (Coquet et Roustit, 2007). Nespoulous adopte d'ailleurs le point de vue de la neuropsychologie cognitive en faisant une analogie intéressante entre les erreurs des enfants dysphasiques et les paraphrasies des aphasiques (1996). Les travaux plus anciens de De Weck (1996) mentionnent des « difficultés de planification discursive » et conversationnelle (Coquet et Roustit, 2007, page 79). La prise en compte des aspects fonctionnels du langage est donc fondamentale, d'où l'importance d'une évaluation de la pragmatique lors d'une investigation du fonctionnement langagier. Le système langagier relèverait d'un état de fonctionnement normal de par les sous-systèmes sous-jacents, lorsque le profil de surface est homogène sans déficit communicationnel (cas du retard non spécifique) (Maillart et Parisse, 2010). La recherche ayant encore à nous apprendre sur leurs facteurs nombreux et variés, il n'est malheureusement pas encore possible de délimiter ces troubles sur le plan étiologique.

Ces nouvelles conceptions apportent un éclairage novateur et cognitiviste, par leur focalisation sur les aspects sous-jacents, à la connaissance des pathologies du langage, spécifiques ou non. Nous choisissons de les retenir pour notre démarche d'appréhension des difficultés de langage des enfants présentant un SK dans une perspective multifactorielle et développementale.

4. Diagnostic et prise en charge multidisciplinaire

4.1. Diagnostic

La plupart des personnes porteuses, enfants ou adultes, vivent en ignorant leur particularité chromosomique. Le SK est sous-diagnostiqué, parce que l'azoospermie n'est détectée et le caryotype réalisé que si la personne doit faire face à une hypofertilité, et parce que les autres caractéristiques sont frustes ou aspécifiques.

4.1.1. Ages et contextes de diagnostic

Le diagnostic de SK est d'autant plus évident que les signes cliniques sont visibles. Les circonstances diagnostiques, détaillées ici d'après le collectif d'auteurs

de Valentin APAC (2010) et Hazard et al. (2003), dépendent donc de la sévérité du phénotype de la maladie.

4.1.1.1. En période prénatale ou périnatale

Lorsqu'une femme enceinte se voit proposer une amniocentèse en raison d'un risque accru d'anomalies du fœtus, il arrive que l'on découvre que le futur enfant présente la formule chromosomique 47,XXY. La présence d'un SK isolé dans ce type de circonstances représente 10 % des cas diagnostiqués (Kebers et al., 2002). Il ne s'agit pas d'un motif légal d'interruption médicale de grossesse en France, car il n'y a pas de « forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic » (article 13 de la loi 94-654 du 29 juillet 1994). L'amniocentèse peut également révéler le SK lorsqu'elle a été indiquée sur le motif d'une anomalie montrée par une échographie de contrôle. Enfin, un enfant présentant une ou plusieurs malformation(s) congénitale(s) fait fréquemment l'objet d'un caryotype, qui peut aussi révéler la présence du X surnuméraire.

4.1.1.2. Durant l'enfance

La plupart des enfants présentant cette anomalie chromosomique ne sont pas diagnostiqués, en raison de la discrétion des signes cliniques à cet âge. Il arrive cependant que le médecin traitant ou que les parents soient alertés par certains signes physiques (cf. ci-avant), qui peuvent être très frustes, mais sont relativement visibles dans de rares cas. En outre, certains enfants porteurs de divers handicaps sont susceptibles de subir un examen caryotypique qui peut révéler un SK, en plus de leur(s) autre(s) atteinte(s). Dans d'autres cas, des parents demandent un caryotype si leur enfant présente des troubles développementaux inexplicables, d'ordre phasique, cognitif ou praxique par exemple, et découvrir à cette occasion l'anomalie.

4.1.1.3. A l'adolescence

Il s'agit de la situation du jeune garçon en retard pubertaire ou dont le développement est marqué par les signes particuliers décrits plus hauts. Cette symptomatologie amène à consulter au cours de l'adolescence ou un peu plus tard. Le médecin traitant oriente vers un service de génétique ou d'endocrinologie, où des

examens médicaux sont pratiqués afin d'objectiver l'origine du tableau clinique d'hypogonadisme masculin.

4.1.1.4. A l'âge adulte

C'est le contexte de diagnostic le plus fréquent, celui d'hommes qui ne s'étaient jamais sentis particulièrement différents, et rencontrent des difficultés de procréation. Après plusieurs mois d'essais infructueux, le couple consulte. Ainsi, dans bien des cas, la personne atteinte vit normalement, les signes physiques étant discrets ou présents mais non spécifiques ni handicapants. Par ailleurs, les troubles possibles de la libido, les problèmes dentaires, et les difficultés langagières, s'expliquent souvent par le SK une fois les diagnostics effectués, mais ne peuvent pas être considérés comme des signes d'appel spécifiques. Dans le cadre de la prise en charge du couple, les examens médicaux d'investigation amènent à découvrir l'anomalie chromosomique, qui explique la stérilité masculine. Il arrive que le diagnostic soit évoqué chez un homme âgé pris en charge pour des problèmes somatiques, par exemple cutanés, mis en relation avec certaines particularités comme la nulliparité* et une grande taille.

4.1.2. Processus et moyens de diagnostic à partir de la puberté

Le patient est repéré comme présentant des symptômes d'hypogonadisme masculin sur la base d'un examen clinique médical mettant en évidence les signes phénotypiques. Les examens biologiques permettent une investigation rigoureuse (Hazard et al., 2003):

- un spermogramme, qui montre l'azoospermie;
- un dosage sanguin, montrant les taux élevés de FSH et de LH, et parfois d'oestradiol, ainsi qu'un fréquent déficit en testostérone libre.

Le caryotype objectivera la présence du SK (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010).

4.1.3. Difficultés du diagnostic et diagnostic différentiel

Selon Hazard et al. (2003), l'équipe médicale doit veiller à caractériser la dysgonosomie et à typer son origine, car différentes causes sont possibles, qu'il s'agisse ou non d'un SK. Un examen caryotypique approfondi permet de distinguer les formes homogènes des formes en mosaïque, ainsi que les formules chromosomiques ne mettant en jeu qu'un seul chromosome X surnuméraire de celles en impliquant plusieurs.

Il arrive que le SK prenne des formes atypiques, avec par exemple une symptomatologie hétérogène particulièrement marquée par certains signes (impubérisme total ou troubles psychiatriques sévères par exemple). Il ne faut par ailleurs pas confondre un SK avec :

- un hermaphrodisme « vrai », comme une dysgénéésie gonadique asymétrique mixte (syndrome de Sohval, de formule 46,X/46,XY le plus souvent) ;
- une dysgénéésie gonadique sans anomalie du caryotype, dans le cas des hommes XX, des dysgénéésies gonadiques XY avec mutation du gène SRY, ou du syndrome des « testicules rudimentaires » ;
- un hypogonadisme hypogonadotrope congénital, qui peut être isolé ou s'inscrire dans un syndrome de Kallman-De Morsier ou encore de Prader-Willi-Labhart, de Laurence-Moon-Bardet-Biedl, ou de Babinski-Frohlich ;
- un hypogonadisme par anomalie de la réceptivité périphérique aux androgènes.

4.1.4. Annonce du diagnostic

Comme les familles l'expliquent, la découverte de l'anomalie chromosomique responsable du SK est toujours difficile à vivre, pour le sujet porteur comme pour son entourage (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010). Quels que soient l'âge et le contexte de vie de la personne, ses représentations mentales ainsi que celles de son entourage sont perturbées. L'annonce du diagnostic, même réalisée convenablement, et même si la vie suivait un cours normal auparavant, provoque une réorganisation psychologique, avec parfois de la culpabilité ou du mal-être. Bien que la constitution chromosomique 47,XXY n'engendre pas de handicap important ou grave, ces difficultés psychologiques sont normales et peuvent être surmontées grâce à des repères structurants de vie et au soutien des équipes de soins. Celles-ci ont pour mission d'écouter et informer le patient et ses parents. Un médecin généticien, entouré de son équipe, peut, grâce à ses connaissances et à son expérience, expliquer le nécessaire et se montrer disponible. La précocité de cet accompagnement contribue à l'amélioration du bien-être du patient.

4.2. Prise en charge

Les soignants sont chargés d'entourer le patient et sa famille précocement pour les informer et les orienter dans une alliance thérapeutique (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010). Les décisions thérapeutiques seront prises par le patient et/ou

ses parents, avec les médecins, au cas par cas, selon les signes, car le traitement est bien sûr symptomatique. Différentes équipes spécialisées dans les domaines touchés collaborent pour mener une prise en charge cohérente et adaptée.

4.2.1. Rôle de l'équipe diagnostique

Il s'agit dans l'idéal d'une équipe de généticiens voire d'un centre de référence (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010). Elle est chargée du protocole du diagnostic, du premier entretien à l'annonce, mais aussi d'enclencher et d'organiser les différentes prises en charge. Ses fonctions sont les suivantes :

- information sur le SK et sa prise en charge; ainsi qu'un accompagnement et un soutien du patient voire de sa famille ;
- collaboration avec les différentes équipes et avec le médecin traitant ;
- orientation vers les différents professionnels et les associations ;
- suivi éventuel du patient.

4.2.2. Rôle de l'équipe d'endocrinologie

Le jeune patient peut être orienté dès 6 ans vers une consultation d'endocrinologie dont l'équipe a pour rôle (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010):

- d'informer sur les manifestations possibles;
- d'évaluer le degré des signes cliniques et les prises en charge nécessaires (neuropsychologue, orthophoniste, psychologue, psychomotricien, etc.) ;
- d'informer à propos du déficit en testostérone, et de proposer la mise en place d'une supplémentation médicamenteuse en testostérone si nécessaire ;
- d'assurer un suivi endocrinologique.

Le traitement à base de testostérone est proposé si le dosage sanguin de testostérone montre un taux anormalement faible pour l'âge du patient et que les symptômes liés à l'hypotestostéronémie le justifient. Après consentement éclairé, la supplémentation est mise en place par dosages précis et progressifs, selon un protocole strict. Le suivi médical consiste en des dosages hormonaux et biologiques annuels, afin de vérifier l'efficacité et la tolérance du traitement.

D'après l'association Valentin APAC (2010), l'apport de testostérone améliore l'aspect de la pilosité, la libido, minimise la gynécomastie, et prévient l'ostéoporose en augmentant la qualité ostéo-tendineuse. Ce traitement n'agit en revanche ni sur l'hypofertilité, ni sur les performances langagières (Ross, 2008).

4.2.3. Aide à la procréation

Un homme ne parvenant pas à avoir un enfant et se découvrant atteint de l'anomalie chromosomique 47,XXY peut être orienté avec sa compagne vers une consultation d'aide médicale à la procréation (AMP) et bénéficier ainsi des avancées de la recherche. L'association Valentin APAC (2010) nous rapporte que, jusqu'à il y a quelques années, un homme se découvrant stérile du fait d'un SK ne pouvait que renoncer à avoir un enfant biologique.

Depuis le début du vingt-et-unième siècle, des recherches ont permis la naissance de nouveaux procédés, tel l'ICSI (Intra-Cytoplasmic Sperm Injection). Cette technique consiste à utiliser les quelques spermatozoïdes souvent présents sur du tissu testiculaire de l'homme porteur, afin de pratiquer une fécondation avec un ovocyte de la compagne (Diemer et Desjardins, 1999). L'arrivée de l'ICSI donne un espoir de procréation aux patients hypofertiles, même si les spermatozoïdes sont de plus en plus rares à partir de la puberté. Mais le sous-diagnostic de SK avant la puberté limite les chances de recueil de spermatozoïdes pour une ICSI. Des recherches sont également menées sur les potentialités des cellules-souches testiculaires. Les recherches se poursuivent, les chances d'avoir un enfant biologique restant, à l'heure actuelle, plus importantes lorsque le diagnostic est réalisé avant que les tubes séminifères ne se sclérosent.

4.2.4. Autres prises en charge

Les médecins chargés du suivi proposent et prescrivent des prises en charge adaptées à la symptomatologie de chacun. Il est possible que l'individu ait besoin :

- d'une prise en charge psychologique,
- d'une prise en charge orthophonique, voire neuropsychologique,
- d'une prise en charge médicale des problèmes ostéo-tendineux et dentaires, et de la morphologie testiculaire,
- d'une prise en charge en psychomotricité.

5. Problématiques et hypothèses de recherche

5.1. Rappel sur les constats des auteurs

Les outils mis à disposition des orthophonistes décrivent les troubles du langage oral chez l'enfant en les répertoriant selon leur sémiologie et leurs étiologies possibles, d'où découlent les principales classifications. Celles-ci mentionnent les anomalies génétiques pouvant parfois être à l'origine de difficultés langagières et neuropsychologiques. Néanmoins, elles ne s'attardent pas sur le profil linguistique des sujets présentant un SK, moins étudié que celui rencontré dans le cas d'autres anomalies génétiques comme la trisomie 21 ou le syndrome de l'X fragile. Cette particularité pourtant fréquente, qui correspond à la formule chromosomique 47,XXY et qui engendre une dysfonction testiculaire et hormonale, nécessiterait d'être mieux connue des orthophonistes. Plusieurs études font en effet état d'une prévalence significative de difficultés de langage chez ces sujets. Elles décrivent des atteintes du langage, mais aussi d'autres fonctions cognitives telles que l'attention, la mémoire, et les fonctions exécutives, chez l'enfant et chez l'adulte. Les difficultés, qui semblent présentes depuis le début du développement et perdurent à l'âge adulte dans de nombreux cas, touchent préférentiellement certains aspects du langage oral et de la communication :

- le traitement phonologique ;
- l'évocation lexicale ;
- la compréhension d'énoncés complexes ;
- l'organisation du discours ;
- la pragmatique du langage.

Les auteurs signalent des déficits de mémoire de travail, notamment auditivo-verbale, de flexibilité mentale et d'inhibition, ainsi qu'une distractibilité, sans qu'ait été démontré à notre connaissance de lien avec une éventuelle déficience intellectuelle. Des études portant sur le comportement et la personnalité évoquent la possibilité d'une fragilité psycho-affective propre aux sujets atteints de l'anomalie.

Ces caractéristiques langagières, neuropsychologiques et comportementales, qui peuvent être sévères, ont souvent des conséquences sur la vie sociale et les apprentissages. Les enfants et adolescents atteints, selon les auteurs, souffrent, dans une proportion plus élevée que dans la population générale :

- de difficultés relationnelles, dont on ignore encore précisément si elles sont secondaires aux difficultés de langage, à l'annonce du diagnostic, ou inhérentes à la neuropsychopathologie des sujets ;
- de difficultés scolaires, notamment en langage écrit, qui pourraient avoir leurs sources dans les difficultés de manipulation du langage oral, et en logico-mathématique.

5.2. Constats des parents et cliniciens

Ces atteintes et leurs retentissements sont mentionnés par de nombreuses études, et sont également remarqués par les cliniciens et leurs parents, qui souffrent du manque de reconnaissance des difficultés et du handicap scolaire de leur enfant. Il ressort par ailleurs que la population des sujets souffrant de SK, de même que pour les troubles somatiques et hormonaux, est caractérisée par une remarquable hétérogénéité sur ces plans. On retrouve une variabilité quantitative, les taux de prévalence des troubles étant variables au sein des études et entre études, mais aussi qualitative, tous les sujets n'étant pas atteints de la même manière et leur tableau clinique n'étant pas clairement établi.

Les connaissances théoriques et cliniques sur les caractéristiques linguistiques et neuropsychologiques des sujets atteints sont encore insuffisantes et trop peu unifiées. Les conclusions des études, qui se basent pour beaucoup sur des outils anglo-saxons disparates, ne fournissent pas aux professionnels francophones la base de données nécessaire à une bonne connaissance de la symptomatologie langagière de l'enfant avec SK. Cette carence actuelle en données francophones, ajoutée à l'inconstance des troubles retrouvés, a des répercussions sur la qualité des diagnostics des troubles du langage et de leur prise en charge. Le tableau linguistique pourrait pourtant être spécifique à cette particularité, diagnostiquée malheureusement relativement tard à l'heure actuelle. On observe d'ailleurs bien souvent rétrospectivement qu'un nombre significatif de sujets dont le SK est détecté à l'adolescence, comme souvent, présentent des difficultés de langage depuis la petite enfance. Il arrive en outre que des enfants présentant des troubles sévères voire déviants du langage, pris en charge par des neuropédiatres, soient diagnostiqués comme ayant un SK après réalisation d'un caryotype. Les spécialistes des difficultés d'apprentissage semblent donc confrontés de manière significative à

cette particularité. Ils ne disposent pas des éléments théoriques et cliniques leur permettant d'orienter le choix des épreuves du bilan de langage ni les axes de rééducation en fonction de la présence de cette particularité. Ceci pourrait être approprié dans le cas d'une spécificité du tableau langagier et neuropsychologique.

5.3. Objectifs de recherche

Face au manque actuel de connaissances unifiées dans le milieu des orthophonistes francophones, nous proposons un mémoire qui vise si possible :

- à caractériser les aspects déficitaires et préservés du langage oral des jeunes garçons présentant un SK, voire à déterminer si ces caractéristiques pourraient correspondre à un profil linguistique spécifique ;
- à mettre en relation ces interprétations langagières avec les déficits relevés concernant des compétences neuropsychologiques transversales fondamentales, afin d'évoquer des hypothèses sur les mécanismes cognitifs mis en jeu dans le SK ;
- à déterminer les domaines à privilégier lors de l'évaluation du langage oral d'un enfant présentant un SK et à fournir des pistes d'axes de rééducation orthophonique adaptés aux troubles les plus fréquemment rencontrés ;
- à procurer aux professionnels des données issues de méthodes francophones reconnues, qui pourraient permettre à l'avenir la constitution d'un inventaire de signes en faveur d'un caryotype en cas de troubles du langage inexpliqués.

5.4. Hypothèses de recherche

En menant une étude mettant en jeu la réalisation de bilans de langage oral auprès de jeunes garçons recrutés sur le critère d'une formule chromosomique 47,XXY, nous chercherons donc à explorer leur symptomatologie langagière. Nous étudierons les hypothèses :

- portant sur l'unité et la spécificité d'un profil linguistique en cas de SK ;
- portant sur l'inclusion de la symptomatologie langagière en cas de SK dans le champ nosographique des TSDL ;
- portant sur le caractère significatif de difficultés précoces de langage oral et/ou de communication en cas de SK ;
- portant sur l'existence de risque de développer des difficultés d'entrée dans l'apprentissage de la lecture en cas de SK.

Sujets et méthodes

1. Présentation de la population

1.1. Critères d'inclusion et d'exclusion

Les enfants que nous avons sélectionnés pour être évalués dans notre étude devaient répondre à certains critères afin de permettre l'obtention et l'analyse de résultats significatifs.

1.1.1. Critères d'inclusion

1.1.1.1. Un diagnostic de SK établi

Les patients que nous avons rencontrés étaient des garçons ayant eu auparavant un caryotype révélant une anomalie génétique de type 47,XXY. Nous n'avons pas exigé de mode ou d'âge de diagnostic particuliers.

1.1.1.2. La tranche d'âge

Les enfants devaient avoir entre 6 et 12 ans au moment de la passation du protocole de bilan. Nous avons défini initialement une tranche d'âge comprise entre 3 et 14 ans, que nous avons ensuite réduite pour des raisons méthodologiques. En effet, afin de pouvoir administrer le même protocole à tous les enfants, nous avons dû restreindre cette tranche d'âge pour que les mêmes épreuves puissent être administrées aux plus jeunes enfants de notre échantillon comme aux plus âgés. De plus, nous avons choisi de ne pas inclure d'enfants de moins de 6 ans dans notre étude, du fait de la grande variabilité interindividuelle observée à cet âge en ce qui concerne les performances langagières.

1.1.2. Critères d'exclusion

Les sujets étant atteints d'une autre anomalie génétique, telle qu'une trisomie 21, ont été exclus de l'étude. De même, nous avons choisi de ne pas contacter certains enfants ayant une forme de SK en mosaïque correspondant à un pourcentage de cellules de formule 47,XXY peu significatif, ou à un ensemble trop hétérogène de formules chromosomiques.

1.2. Caractéristiques générales de la population évaluée

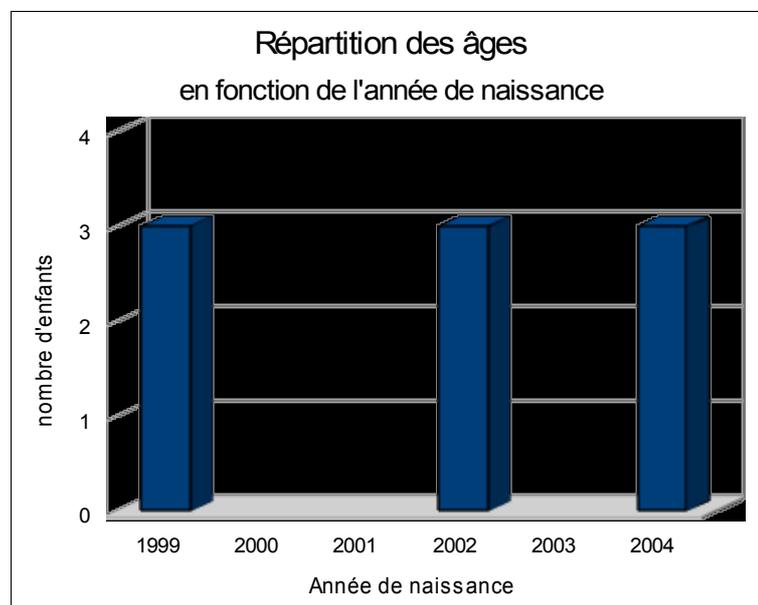
Nous avons eu recours à trois modes de recrutement. Nous avons contacté un centre de génétique clinique et un centre de génétique médicale de la région lilloise, ainsi que l'association de familles Valentin APAC. Suite à une sélection des enfants correspondant aux critères de cette étude, quarante-huit familles ont été contactées sur les régions Nord-Pas-de-Calais, Ile-de-France et Haute-Normandie. Nous avons plus tard reçu neuf réponses positives.

1.2.1. Répartition géographique des patients

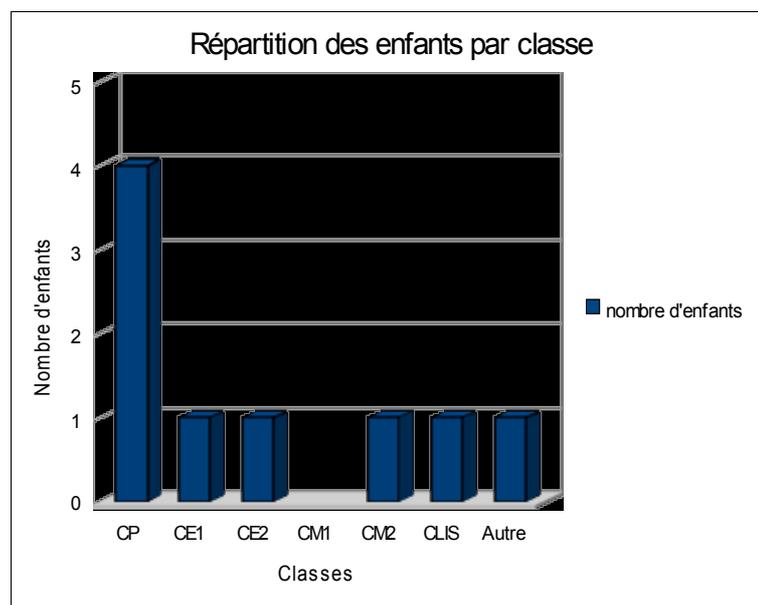
Lieu d'habitation	Nord-Pas-de-Calais	Région parisienne	Belgique
Nombre	5	3	1

Répartition géographique des sujets

1.2.2. Répartition des âges en fonction de l'année de naissance



1.2.3. Répartition par niveaux scolaires



La catégorie « autre » correspond à un enfant scolarisé en Belgique dans un établissement spécialisé pour enfants dysphasiques. Le niveau scolaire de sa classe s'apparente à celui d'un CE1-CE2 français.

2. Présentation du bilan

2.1. Généralités sur la passation

La passation du bilan s'est déroulée dans une pièce calme de préférence, pouvant être au domicile de l'enfant, au cabinet de son orthophoniste ou au sein des services de génétique. Selon le désir de l'enfant et de sa famille, l'un des parents a parfois été présent lors des évaluations.

La passation devait s'effectuer sur deux rencontres d'environ une heure et demie, mais devant les difficultés des familles à nous rencontrer à deux reprises, nous avons concentré l'évaluation sur un seul rendez-vous d'environ deux heures. Pour compenser la fatigue cognitive liée à la durée conséquente de cette évaluation, nous avons essayé d'alterner autant que possible des tâches demandant une concentration importante, avec des tâches moins contraignantes.

La passation a été précédée en général par un entretien avec la famille durant lequel nous avons recueilli des éléments d'anamnèse. Ceci a été rendu difficile par le fait que certains des jeunes patients ignoraient qu'ils présentaient un SK. La consultation des dossiers fournis par les centres de génétique ou par les orthophonistes a permis de pallier au manque de données d'anamnèse et de bénéficier d'une vision longitudinale du développement de l'enfant et de sa pathologie.

Du fait de la longueur du protocole, certaines épreuves n'ont pas été administrées aux enfants de moins de 7 ans. Les réponses à certaines épreuves ont été enregistrées à l'aide d'un dictaphone afin d'être ensuite analysées en détail.

2.2. Protocole choisi

2.2.1. Finalités

L'objectif de cette étude est d'évaluer les différents domaines du langage oral et de la communication des enfants présentant un SK. Le protocole d'évaluation choisi est un ensemble de différents épreuves et tests de langage oral destinés à l'enfant, et non une batterie de langage oral unifiée. Nous avons en effet voulu sélectionner ceux nous semblant les plus adaptés à nos objectifs. L'ensemble des épreuves du protocole permettent une évaluation générale du langage oral dans ses deux versants, balayant ses niveaux hiérarchiques, comme dans tout bilan orthophonique complet. Ce protocole explore de manière particulièrement approfondie certains aspects du langage oral, plus significativement atteints en cas de SK d'après la littérature. Nous avons donc veillé :

- à ce que les épreuves évaluant ces compétences soient lorsque c'était possible reconnues pour leurs qualités, notamment métriques ;
- à ajouter si besoin aux épreuves de langage oral des épreuves ciblées sur des compétences cognitives transversales, liées au langage oral, et altérées à notre connaissance en cas de SK.

C'est pourquoi nous avons cherché à utiliser des épreuves rigoureuses et/ou originales concernant la perception phonologique, l'évocation lexicale et la compréhension d'énoncés complexes. Nous avons également tenu à évaluer de manière la plus rigoureuse possible les compétences pragmatiques des enfants testés, tout en tenant compte des contraintes temporelles et matérielles inhérentes à

notre étude. Nous avons en outre opté pour l'ajout d'épreuves de mémoire auditivo-verbale à court terme, de fluences sémantique catégorielle et phonémique, ainsi que de métaphonologie, ces domaines étant fort sensibles dans cette population. De plus, nous avons souhaité ne pas nous contenter d'une épreuve de dénomination lexicale dans le cadre de l'investigation des capacités d'évocation et de production de mots du stock interne. Le manque du mot, fréquemment retrouvé chez les sujets porteurs, est en effet un signe très particulier qu'il convient de rechercher en déterminant les possibilités de récupération de la forme phonologique de mots contenus dans ce stock. Des symptômes des difficultés de cette récupération sont un écart de performance significatif entre désignation et dénomination pour les mêmes items au détriment de celle-ci et/ou d'importants temps de latence en dénomination pour des items connus. Nous avons donc cherché à nous servir d'épreuves de désignation et de dénomination lexicales contenant si possible les mêmes items et tenant compte du facteur temps.

La sélection que nous avons opérée a aussi pour finalité de permettre la mise en évidence d'éventuels déficits ou préservations de composantes souvent altérées chez les enfants dysphasiques. L'étude des domaines, fréquemment atteints en cas de dysphasie, de la perception phonologique, de l'évocation lexicale et de l'encodage syntaxique, permettra de mieux comprendre le langage des enfants avec SK. L'analyse quantitative permettra la mesure des difficultés mises en évidence, et l'analyse qualitative amènera à la mise en évidence d'erreurs atypiques ou de déviances. Nous avons cherché à analyser les habiletés pragmatiques des enfants de notre échantillon, en utilisant un outil permettant de les comparer à des tableaux avérés de troubles du langage et de la communication. Ceci permettrait d'estimer l'ampleur d'un déficit communicationnel et d'émettre des hypothèses sur des troubles de la pragmatique primaires ou secondaires aux problèmes de langage.

Les épreuves sélectionnées pour ce bilan sont toutes étalonnées, ce qui permet une analyse quantitative des résultats et la détermination du rapport à une norme d'âge. Un traitement qualitatif des données est indispensable au vu du manque de données psychométriques et de l'importance des aspects relationnels et des mécanismes cognitifs, difficilement mesurables par les seuls calculs d'écart à la norme. Il vise à caractériser les erreurs et stratégies de réponses pour établir des hypothèses explicatives des troubles objectivés. C'est la conjonction de ces deux analyses qui permettra une interprétation rigoureuse au regard de nos objectifs.

2.2.2. Contenu

Le bilan comporte plusieurs axes :

- le versant réceptif du langage oral,
- le versant expressif,
- la pragmatique du langage,
- les compétences transversales.

Lors de la passation, l'ordre des épreuves pré-établi a parfois été modifié afin de limiter au maximum la fatigue cognitive ainsi qu'une éventuelle lassitude des enfants.

Au début de notre travail sur le protocole, nous avons cherché à utiliser une seule et même batterie. Ceci aurait permis de décrire au mieux le profil des enfants et de mettre en évidence des éventuelles dissociations, puisque toutes les épreuves auraient été étalonnées sur la même population. Ainsi, nous avons sélectionné la batterie Isadyle (Piérart et al., 2010), étalonnée auprès d'enfants âgés de 3 à 12 ans. Cependant, en étudiant l'étalonnage, nous avons repéré que pour certaines épreuves sélectionnées, il existait un « effet plafond » important à certains âges qui risquerait de limiter l'analyse des résultats des enfants les plus âgés. Les épreuves de notre protocole ont donc été extraites, pour la plupart, d'autres tests.

Protocole du bilan

➤ **Versant réceptif :**

- Discrimination phonologique : **ELDP-2**
- Vocabulaire en réception : **EVIP-B**, désignation de l'épreuve **DES-48**
- Syntaxe en compréhension : **E.COS.SE**
- Discours en réception : **mémoire narrative de la NEPSY**

➤ **Versant Expressif :**

- Articulation : répétition de phonèmes si nécessaire
- Phonologie : **ELO, Rep M**
- Lexique en production : dénomination de l'épreuve **DEN-48**, **ELO** épreuve **QQC, fluences verbales et phonémiques du DES-DEN 48**
- Syntaxe en production : **ELO production d'énoncés**

➤ **Pragmatique du langage :**

- **CCC de Bishop**

➤ **Compétences transversales :**

- Mémoire auditivo-verbale : **Répétition de chiffres d'Isadyle**
- Compétences métaphonologiques : **NEPSY épreuve de processus phonologiques A et B**

2.2.3. Présentation des épreuves et tests utilisés

2.2.3.1. Versant réceptif

2.2.3.1.1. ELDP-2: Epreuve Lilloise de Discrimination Phonémique

2

Cette épreuve a été élaborée par Elodie Guitton et Céline Morel dans le cadre de leur mémoire pour l'obtention du Certificat de Capacité d'Orthophoniste en 2007. S'adressant à des enfants âgés de 5 ans et demi à 11 ans et demi, elle évalue les capacités de discrimination phonologique d'oppositions vocaliques, consonantiques et structurales, placées au sein de paires de logatomes. Elle requiert la compréhension de la notion « pareil/pas pareil », ainsi qu'une perception auditivo-phonologique et qu'une attention auditive suffisantes.

L'enfant écoute des non-mots enregistrés, et doit indiquer s'ils sont identiques ou différents paire par paire. L'épreuve comporte deux listes de trente-six non-mots respectant les règles phonotactiques du français. L'une est énoncée à une vitesse dite normale, et l'autre à une vitesse plus rapide. On fait passer en premier la liste à vitesse normale, puis celle à vitesse rapide. Les deux listes contiennent chacune 18 non-mots de trois syllabes et 18 non-mots de quatre syllabes. Les oppositions rencontrées peuvent être vocaliques, consonantiques ou structurales (c'est-à-dire au sein de la structure phonologique du logatome) et peuvent se situer, dans la séquence phonologique, en positions médiane ou finale. Ces critères sont répartis équitablement entre les deux listes.

Exemple d'item : [tryvruglykur]/[tryfruglykur].

2.2.3.1.2. EVIP-B : Echelle de Vocabulaire en Image Peabody, forme B

Ce test est une adaptation en langue française par Dunn et al. (1993) du Peabody Picture Vocabulary Test Revised (Dunn, 1959). Il s'adresse à des sujets à partir de 2 ans 6 mois, sans limite d'âge, et permet d'évaluer le niveau lexical réceptif en appréciant l'étendue du vocabulaire passif. Il en existe deux formes, qui permettent de limiter l'effet dit « test-re-test »: A et B. Au cours de ce bilan, nous avons fait passer la forme B.

Pour chaque item, l'enfant doit désigner parmi quatre dessins en noir et blanc celui qui correspond le mieux au mot-cible énoncé. Les trois autres dessins sont des

distracteurs, le plus souvent de type sémantique. Le test comporte 170 items rangés par ordre croissant de difficulté, et peut débiter à l'item correspondant au niveau de l'enfant en fonction de son âge. Si l'on suppose que le sujet dispose d'un niveau lexical réceptif inférieur à son âge réel, le test peut débiter en-dessous de l'item prévu. On recherche la base, correspondant à la plus haute série de huit bonnes réponses consécutives, et le plafond, qui est la séquence la plus basse de huit items contenant six échecs.

Exemples d'items : « ambulance » ou encore « cultivateur ».

2.2.3.1.3. DES 48 : Désignation 48

Cette épreuve, créée par Bourlet et Leloup en 2007 et s'adressant à des enfants âgés de 6 ans à 14 ans et 6 mois, permet d'évaluer le niveau lexical en réception. Elle utilise les mêmes mots et images cibles que la DEN 48 (Jambaqué et Dellatolas, 2000), ce qui permet une analyse comparative qui peut aider à la mise en évidence d'une éventuelle dissociation entre compréhension et expression des mêmes items (Leloup et al., 2007). Ceci peut permettre notamment de mettre en évidence des signes en faveur d'un possible manque du mot, si l'épreuve de désignation est significativement mieux réussie que celle de dénomination. Cette épreuve s'adresse à des enfants âgés de 6 ans à 14 ans et 6 mois.

Pour chaque item, l'enfant doit désigner parmi quatre dessins en noir et blanc celui correspondant au mot-cible énoncé par l'examineur. L'épreuve comporte au total 48 items. Le lexique utilisé dans ces items correspond à des mots concrets et assez fréquents. Le chronométrage de l'épreuve fournit la possibilité d'estimer l'aisance de l'enfant à accéder rapidement aux sèmes de chaque mot entendu. Cette estimation aide à mieux comprendre les modalités d'accès lexical du sujet.

Exemples d'items : Il s'agit de mots courants et concrets comme « champignon » ou « hélicoptère ».

2.2.3.1.4. E.CO.S.SE : Epreuve de COmpréhension Syntaxico-SEmantique

L'E.CO.S.SE est un test adapté à Villeneuve d'Ascq par Lecocq et al. en 1996, à partir du TROG (Test for Reception Of Grammar) de Bishop (1979). Il permet d'évaluer la compréhension orale d'énoncés de différentes structures syntaxiques. Ici utilisé en passation orale, il s'adresse à des sujets âgés de 4 à 12 ans.

Ce test comporte 23 blocs de quatre items-phrases, chaque bloc correspondant à un même type de structure syntaxique. Le niveau d'élaboration des structures syntaxiques se complexifie d'un bloc à l'autre, la passation commençant au bloc J à partir de 7 ans. Pour chaque item, l'examinateur énonce la phrase correspondante, puis montre à l'enfant une planche de quatre dessins, dont l'un représente cette phrase. Les autres dessins sont des distracteurs lexicaux ou grammaticaux. Le sujet doit désigner l'image qu'il pense être l'image-cible.

Exemple d'item : « le chat est grand mais pas noir ».

2.2.3.1.5. Epreuve de mémoire narrative de la NEPSY

La NEPSY est une batterie d'évaluation créée par Korkman et al. en 1997 qui s'adresse à des enfants âgés de 3 à 12 ans. Le test Mémoire narrative, qui peut être administré à partir de 5 ans et jusqu'à 12 ans, vise à estimer la capacité de l'enfant à comprendre, à retenir et à restituer les éléments sémantiques et narratifs d'une histoire qui vient de lui être lue à haute voix. Les caractéristiques de ce subtest permettent également d'analyser les aptitudes de l'enfant à raconter correctement l'histoire, en observant en particulier l'organisation du discours et la qualité de la syntaxe. Ce subtest nécessite par ailleurs des capacités attentionnelles suffisantes.

L'examinateur explique d'abord à l'enfant qu'il va lui lire une histoire dont il faudra se souvenir. Une fois l'histoire lue, celui-ci raconte ce dont il se souvient, ses phrases étant reportées dans la partie « rappel libre ». Dans un second temps, l'adulte revient sur les éléments qui n'ont pas été restitués lors du rappel libre, en lui posant les questions ciblées du « rappel indicé », dans l'ordre de l'histoire, et note les réponses de l'enfant au fur et à mesure. On attribuera deux points par élément donné en rappel libre et un point pour chaque bonne réponse en rappel indicé.

Exemple d'item : questions comme « Que fit Paul un jour ? ».

2.2.3.2. Versant Expressif

2.2.3.2.1. ELO : Evaluation du Langage Oral, épreuve de répétition de mots (RepM)

Le test ELO, créé par Khomsi (2001), comporte six subtests répartis en deux axes (la réception et la production) et en quatre domaines (la phonologie, le vocabulaire, la compréhension et la production syntaxique). Il s'adresse à des

enfants scolarisés de la petite section de maternelle au CM2. Le subtest RepM, testant décodage et encodage audio-phonatoires, permet d'évaluer la production articulatoire et phonologique. Il requiert des capacités suffisantes en mémoire auditivo-phonologique verbale à court terme.

L'enfant doit répéter deux séries de seize mots. La première série (Rep1) est constituée en majorité de mots bisyllabiques (10 sur 16), qui comportent un nombre réduit de groupes pluriconsonantiques. La seconde série (Rep2), que l'on fait passer en plus de la première dès la grande section de maternelle, est constituée en grande partie de mots plus longs, avec davantage de groupes pluriconsonantiques.

Exemples d'items : des mots simples comme « bateau » et plus complexes comme « tracteur ».

2.2.3.2.2. ELO : Evaluation du Langage Oral, épreuve de lexique en production (QQC)

Ce subtest permet d'évaluer le stock lexical en expression (contenu et accès). Seule la série « Qu'est-ce Que C'est ? » (QQC), dans laquelle l'enfant doit dénommer des images d'objets, a été utilisée. Il existe plusieurs critères d'arrêt selon la classe, seuls les enfants de CM1 et de CM2 traitant les 50 items de cette série.

Exemples d'items : mots plus ou moins simples et fréquents comme « papillon » ou « thermomètre ».

2.2.3.2.3. DEN 48 : Dénomination 48

L'âge d'administration de cette épreuve élaborée par Jambaqué et Dellatolas en 2000 s'échelonne de 6 ans à 14 ans et 6 mois. Elle permet de déterminer un niveau lexical en production. Elle rend donc possible un essai de mise en évidence de la présence régulière de temps de latence en dénomination, en faveur d'un manque du mot. Enfin, administrer ces items tant en dénomination qu'en désignation (grâce à la DES 48, précitée) offre la possibilité de comparer les résultats du lexique en production et en réception sur les mêmes mots.

L'enfant dénomme 48 dessins en noir et blanc représentant des objets et des animaux. Les huit derniers items correspondent à des parties des dessins des premiers items. En cas de non réponse, on demande à l'enfant, lorsque cela est possible, l'usage habituel de l'objet dessiné, afin de savoir si l'image est reconnue.

Exemples d'items : Les mêmes mots qu'au DES 48 comme « éléphant » ou « lampe ».

2.2.3.2.4. ELO : Evaluation du Langage Oral, épreuve de production d'énoncés (ProdE)

Ce subtest explore les capacités morphosyntaxiques de l'enfant en production, ainsi que la compréhension du langage induit.

L'enfant doit compléter des phrases à l'aide d'un support imagé en suivant le modèle de la structure énoncée par l'examineur à propos de l'image précédente. Le subtest comporte 25 items, chaque item étant constitué de deux images reliées par un lien de séquentialité. Les enfants de maternelle ne réalisent que les seize premiers items. Au cours de la passation, on classe les erreurs en deux types :

- les dysfonctionnements linguistiques, correspondant à un traitement erroné des structures syntaxiques et/ou morphologiques employées par l'enfant ;
- les dysfonctionnements pragmatiques, répondant à un manque de compréhension du contexte pragmatique de la situation représentée, ou des éléments linguistiques de la phrase servant de modèle.

Exemple d'item : « ici le garçon est debout, là le garçon ... » (réponse attendue « est assis »).

2.2.3.3. Pragmatique du langage : Children's Communication Checklist (CCC)

La Children's Communication Checklist est un questionnaire d'évaluation créé par Bishop (1998) et traduit en français par Maillart (2003). Il vise à étudier les difficultés pragmatiques des enfants présentant des troubles langagiers, grâce à la description de leurs comportements communicationnels et sociaux typiques. Comme le note Maillart, cette grille évalue davantage l'utilisation du langage en tant que moyen de communication que la maîtrise de ses structures en tant que code. Ceci rend plus négligeable le biais de la nature de la langue de conception et d'étalonnage de l'outil (2003).

La grille de Bishop est constituée de 70 questions réparties en neuf catégories, selon trois axes : la structure du langage, les difficultés pragmatiques, et les aspects non linguistiques de comportements autistiques. Elle est à faire remplir par des personnes en relation avec l'enfant (famille, enseignants, orthophoniste...).

La fiabilité de l'interprétation des réponses recueillies est liée au nombre de personnes remplissant la grille. En effet, ce type d'évaluation étant soumis à la subjectivité de celui qui la remplit, il est utile de confronter plusieurs points de vue sur les mêmes sujets. Au cours de notre protocole, nous avons essayé autant que possible de soumettre cette grille à deux personnes de l'entourage, et, lorsque c'était réalisable, d'obtenir une grille remplie par la famille et une grille remplie par une personne extérieure (en général l'enseignant ou l'orthophoniste).

Exemples d'items : « Il est plus difficile de le comprendre quand il produit des phrases plutôt que des mots isolés. », « Il redit aux gens des choses qu'ils savent déjà. », « Il a tendance à être brutalisé, griffé par les autres enfants. ».

2.2.3.4. Langage et compétences transversales

2.2.3.4.1. Isadyle : épreuve de répétition de chiffres

La batterie Isadyle (Piérart et al., 2010) vise l'évaluation approfondie du fonctionnement des modules nécessaires à l'exercice du langage chez l'enfant de 3 à 12 ans. Le seul subtest d'Isadyle utilisé ici est la répétition de chiffres, qui a pour but de connaître l'empan de chiffres endroit de l'enfant. Ceci permet d'estimer son empan mnésique à court terme, donc l'efficacité de l'administrateur centrale et les capacités de sa boucle audio-phonologique (Baddeley, 1986, 1998).

L'évaluation se compose de plusieurs suites de chiffres à faire répéter, suite par suite. Le subtest comporte quatorze items de trois à neuf chiffres, une seconde séquence d'autant de chiffres étant proposée en cas d'échec pour chaque séquence. L'examineur demande à l'enfant de bien écouter les chiffres énoncés, pour qu'il les répète ensuite à l'identique. On lit les chiffres série par série à la cadence de un chiffre par seconde, *recto tono*. La passation est arrêtée dès lors que sont commis deux échecs sur deux suites de chiffres de même longueur. L'empan de chiffre est alors la plus longue suite répétée par l'enfant. C'est la seule épreuve du protocole dont la cotation s'effectue en percentiles et non en écarts-types.

2.2.3.4.2. Les épreuves de Fluences de la DES-DEN 48

Deux épreuves de fluences ont été utilisées dans cette étude :

- une épreuve de fluence sémantique de noms d'animaux en une minute,

- une épreuve de fluence phonémique de mots commençant par [p] en une minute. Elles ont pour but de fournir des indications sur la qualité et l'organisation du lexique actif dans un champ sémantique pour la première, et en tenant compte de la maîtrise des représentations phonologiques pour la seconde.

Lors de l'épreuve de fluence sémantique, on demande à l'enfant de produire le plus rapidement possible le maximum de noms d'animaux qu'il connaît. L'examineur chronomètre l'enfant, et note ses productions en une minute par intervalles de quinze secondes.

L'épreuve de fluence phonémique se déroule de la même manière ; on demande à l'enfant de produire le plus rapidement possible un maximum de mots commençant par [p]. Si l'enfant ne comprend pas, on peut lui expliciter qu'il s'agit du son [p] et non de la lettre. Comme pour l'épreuve précédente, on tient compte des productions en une minute, en les classant en intervalles de quinze secondes.

2.2.3.4.3. NEPSY, épreuve de processus phonologiques A et B

Ce subtest en deux parties, qui s'adresse aux enfants de 3 à 12 ans, a pour objectif d'évaluer la conscience phonologique de l'enfant.

La partie A porte sur l'identification d'un mot dessiné parmi trois à partir d'un de ses segments prononcé oralement par l'examineur. Elle se compose de quatorze items : à chaque item, on dénomme à l'enfant trois dessins, avant de lui proposer une amorce correspondant à un des mots donnés. L'enfant doit alors désigner le dessin correspondant. A partir de 7 ans, les enfants débutent cette partie à l'item 7 ; dès 9 ans, on débute la passation directement à la partie B.

La partie B est plus complexe ; elle évalue les capacités métaphonologiques en requérant une segmentation phonologique des items entendus par l'enfant. L'enfant doit y créer un nouveau mot en éludant ou un substituant une syllabe ou un phonème. Elle est composée de 22 items de difficulté croissante, divisés en deux séries de 11 items. Dans la première série, l'examineur fait répéter un mot à l'enfant et lui demande d'en enlever une partie. Dans la seconde série, l'examineur demande à l'enfant de substituer un son par un autre après avoir répété le mot. Ces deux séries sont précédées par des items d'exemple servant à vérifier que les consignes ont été comprises.

La passation du subtest s'arrête après cinq échecs consécutifs, ou à la fin de la partie A pour les enfants de moins de 4 ans. Si un enfant ne réussit pas les items du

niveau où il devrait débiter, il faut reprendre les items précédents en ordre inverse jusqu'à ce que deux items consécutifs soient réussis.

Exemples d'items : l'enfant doit montrer l'image de la plante, si on lui dit uniquement le segment « lante » ; dans la partie B, il doit par exemple former le mot « trame » si on lui demande de changer le [fl] en [tR] dans le mot « flamme ».

Résultats

1. Présentation et analyse des résultats individuels

1.1 Méthodes d'analyse

1.1.1 Approche générale

Nous avons d'abord mené une analyse des résultats enfant par enfant, afin de repérer précisément les particularités du langage oral et de la communication de chacun d'eux, ce qui paraît indispensable à l'étude collective de l'échantillon, compte tenu de son hétérogénéité. Chacune des épreuves utilisées offre la possibilité d'une détermination de l'écart à la norme de la performance du sujet par rapport à son âge. Nous avons choisi de déterminer cet écart, tout en sachant qu'il n'est pas à considérer de la même manière selon qu'il existe ou non une déficience intellectuelle d'où découlerait un retard de langage. Il existe donc dans nos analyses quantitatives un parti-pris de présentation d'un caractère « déficitaire » ou « préservé » des domaines explorés, considérés en tant que sous-parties du langage oral ici. Les comparaisons des différents écarts permettront ensuite de mieux comprendre le profil langagier de chaque enfant de manière qualitative, même s'il s'agit d'hypothèses, dans la mesure où notre protocole n'est pas issu d'une même batterie d'évaluation. Chaque analyse individuelle aboutit à une synthèse tant quantitative (compétences atteintes et préservées) que qualitative (étude des erreurs et stratégies), pour les domaines du langage, des fonctions transversales et de la pragmatique. Dans un souci de confidentialité, les prénoms des enfants ont été remplacés par des lettres de l'alphabet dans la présentation des résultats et de leur analyse (rouge : performance pathologique (< -2 ET) ; orange : performance faible à très faible (entre -1 ET et -2 ET) ; noir : performance dans la norme ou supérieure à la norme)

1.1.2 Particularités

Concernant l'évaluation de la phonologie, l'analyse qualitative s'attache tout particulièrement à la caractérisation des erreurs produites à l'ELDP-2 et au subtest RepM. Il s'agit le plus souvent à l'ELDP-2 d'une non-discrimination de non-mots d'une même paire alors qu'ils sont phonologiquement différents. Ces différences peuvent être considérées sous l'angle de la phonématique, qui étudie l'identité et la disposition des phonèmes (Jakobson, 1963), unités de deuxième articulation du langage (Martinet, 1967). Elles se situent sur l'axe paradigmatique lorsqu'elles

consistent en un changement de type de phonème(s), aboutissant à une substitution phonétique et parfois phonémique. On parle de différences sur le plan syntagmatique lorsqu'entre les deux logatomes de la paire, il existe une différence dans la disposition des phonèmes les uns par rapport aux autres au sein de la structure phonologique (Gil, 2006). Les erreurs commises au subtest RepM de l'ELO sont généralement des productions de mots différant phonologiquement des mots-cibles. Comme pour l'épreuve précédente, il peut s'agir de transformations sur l'axe paradigmatique ou de transformations sur l'axe syntagmatique. Il est important de trouver le taux d'erreurs de chaque type, voire le type dominant, dans la mesure où :

- de nombreuses erreurs sur le plan paradigmatique signent une perception limitée des traits des phonèmes ou une difficulté à les programmer, ou encore une altération de la mémoire auditivo-verbale à long terme dans ses représentations ou son accès ;
- une proportion élevée d'erreurs sur le plan syntagmatique est en faveur d'un traitement altéré de la séquentialité de la parole, lié peut-être à une réduction de la mémoire auditivo-verbale de travail.

En ce qui concerne la pragmatique, nous avons tenu compte non seulement de nos observations et des informations recueillies auprès des parents, mais aussi des réponses à la CCC. Ces dernières ont d'abord été recoupées entre les personnes de l'entourage ayant rempli chaque grille, avant un calcul des scores totaux à chaque partie ainsi qu'à la sous-composante pragmatique. Cela a permis :

- la détermination de l'écart à la moyenne par rapport aux enfants tout-venant de l'étalonnage, pour chaque partie, afin de cerner domaines efficaces et déficitaires ;
- la comparaison de chaque score avec les moyennes et écarts-types correspondant à des profils d'enfants avec troubles développementaux du langage avec ou sans troubles pragmatiques (étudiés par Bishop, créatrice de la CCC).
- l'étude qualitative des réponses les plus significatives, ainsi que des différences inter-évaluateurs.

Nous avons ensuite essayé d'établir un profil pragmatique pour chaque enfant, et de le qualifier si possible en référence aux profils pathologiques de l'étalonnage.

1.2 Résultats et analyses des bilans individuels

1.2.1 Enfant A

1.2.1.1 Renseignements préalables

Cet enfant sans antécédent familial de problème de langage était âgé de 6 ans et 3 mois et scolarisé en CP lors du bilan. Son SK avait été diagnostiqué avant sa naissance par amniocentèse. Ses parents caractérisent son langage comme apparu et développé « tardivement » et « lentement » par rapport à son aîné. Ils le décrivent comme plutôt immature, d'humeur fluctuante, intolérant à la frustration et opposant aux apprentissages, même si son caractère est agréable. A semble présenter des difficultés relationnelles en famille et à l'école, manifestant des problèmes de maintien du regard, un certain retrait, et pouvant être rejeté par ses pairs. Des difficultés persistantes de langage, de communication et d'apprentissage ont été repérées dès la moyenne section par les enseignants, qui y ont vu une sorte de démotivation. Une prise en charge multidisciplinaire centrée sur la communication mais sans orthophonie est actuellement en cours au sein d'un centre médico-psychologique (CMP). Un bilan orthophonique, sans suite rééducative mais indiquant des examens d'approfondissement spécialisés, avait été réalisé à l'âge de 5 ans. Il avait conclu à un retard de parole et de langage, avec difficultés majeures d'attention, de concentration et de mémoire auditivo-verbale, fuite du regard et manque de cohérence pragmatique.

1.2.1.2 Résultats aux épreuves

1.2.1.2.1 Synthèse quantitative des résultats

- Résultats quantitatifs aux épreuves

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
-1,2 ET	-2,4 ET	NR	< -3 ET	< -3 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
-2,5 ET	< -3 ET	-1,9 ET	NR	< -3 ET	NR

La plupart des résultats correspondent à une performance proche ou inférieure à -2 ET. Seuls les résultats à l'ELDP-2 sont dans la norme.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	29	27,5	23,5	27,5	22
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	-1,7 ET	< -3 ET	-2,8 ET

Parties de la CCC	F – Utilisation du contexte conversationnel	G – Rapport conversationnel	H – Relations sociales	I – Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	27	29,5	25	28,5	129,5
Ecart à la moyenne	-1,8 ET	-2,4 ET	< -3 ET	-1,4 ET	< -3 ET

1.2.1.2.2 Synthèse qualitative des résultats

L'évaluation est perturbée car A semble difficilement capable de concentrer son attention, de retenir et/ou comprendre les consignes, ainsi que de refréner des comportements d'utilisation.

- Langage spontané et communication

Le langage spontané est caractérisé par une parole qui paraît enfantine. Le langage de A apparaît tantôt comme manquant de spontanéité, tantôt trop familier. Son vocabulaire paraît simple et courant. Il construit des phrases courtes qui manquent parfois de sujet grammatical. Son comportement verbal est parfois marqué par des réponses inappropriées, des coq-à-l'âne, et des digressions.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on remarque :

- des réponses répétitives à l'ELDP-2, montrant la confusion des paires différentes ;
- de nombreuses imprécisions, erreurs visuo-sémantiques, et réponses routinières ou au hasard en désignation lexicale;
- des difficultés de compréhension des phrases décrivant des relations spatiales, logiques, avec un effet de longueur et de complexité (enchâssements) ;
- un échec aux restitutions de l'histoire entendue (refus de répondre).

- Aux épreuves de langage oral en expression, on constate :

- l'absence de T.A., mais une parole manquant de netteté et des erreurs majoritaires sur le plan paradigmatique (posteriorisations, parfois vers la complexification);

- de nombreuses non-réponses, hésitations, temps de latence, modalisations verbales, erreurs sémantiques (imprécisions, erreurs tout/partie) en dénomination lexicale.
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on peut noter :
 - une impossibilité totale à appréhender les « processus phonologiques » ;
 - des difficultés à évoquer des noms d'animaux, et à inhiber les digressions, en fluence sémantique ;
 - de très grandes difficultés à effectuer les épreuves de mémoire de chiffres et de fluence phonémique, malgré les explications et les items d'exemple.
- Résultats qualitatifs des réponses recueillies à la CCC : on constate que les deux parents s'accordent sur la plupart des réponses aux questions de la grille.

1.2.1.3 Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

A se trouve en difficulté de langage significative dans tous les domaines, même si certains (syntaxe en production et discours en réception) n'ont pu être investigués. Les scores obtenus montrent qu'il s'agit de troubles.

Comparaison réception/expression

Il ne semble pas que l'on puisse ici mettre clairement en évidence de différence entre les performances en expression et celles en réception.

Comparaison entre domaines intra-versants

Il est difficile d'établir des conclusions sur ce plan, dans la mesure où les données sont lacunaires. On note cependant qu'en réception, le niveau semble légèrement plus pathologique en syntaxe qu'en lexique et en lexique qu'en discrimination phonologique. La phonologie en production est très altérée, on ne retrouve donc pas d'homogénéité des performances dans le domaine phonologique.

- Analyse qualitative

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et l'étude des réponses de A permettent d'avancer l'existence :

- de signes subjectifs d'un trouble de l'évocation lexicale (manque du mot);
- de signes d'un trouble de l'encodage syntaxique, en spontané;
- de signes objectifs d'un trouble de la compréhension verbale ;
- de signes d'un trouble de l'informativité verbale, visibles à la CCC.

A apparaît par ailleurs comme présentant une hypospontanéité et souffre d'un trouble phonologique sévère.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

L'analyse des résultats confrontée aux éléments d'anamnèse permet d'émettre les hypothèses suivantes à propos des déficits à l'origine des troubles du langage oral relevés, telles la pauvreté du stock lexical et les troubles de compréhension verbale manifestes. Les difficultés phonologiques massives pourraient être à l'origine d'une partie des difficultés à retenir et à utiliser les mots correctement, et être liées à des altérations des capacités de perception des traits acoustiques et articulatoires des phonèmes. On peut supposer que les difficultés en concentration, attention, inhibition, voire pragmatique, peuvent partiellement expliquer les troubles langagiers.

Étude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

A est gêné par ses difficultés, et adopte alors une attitude peut-être réactionnelle à un repli sur soi ou à un refus d'être jugé, d'où l'abandon des tâches.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

Les écarts à la norme montrent que les versants formels du langage paraissent déficitaires aux parents de A. Ses comportements de communication semblent caractérisés par un manque de cohérence discursive, d'utilisation des règles conversationnelles et du regard. A paraît isolé de ses camarades d'école, mais est curieux d'esprit. L'échelle pragmatique est significativement altérée.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques

La comparaison des scores obtenus aux sous-composantes de la CCC avec les scores moyens des enfants pathologiques permet de réaliser ces constats.

- Les performances en syntaxe, cohérence et utilisation du contexte conversationnel coïncident avec le profil des enfants dysphasiques (hors sémantique-pragmatique).
- Les performances en rapport conversationnel coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique pure.
- Les performances en intelligibilité et fluence, initiation de la conversation, langage stéréotypé, relations sociales et centres d'intérêt coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique « plus » (avec troubles pragmatiques marqués et suspicion de TSA).

Le score obtenu à la composante pragmatique est un chiffre très proche de la moyenne des scores à cette composante en cas de dysphasie sémantique-pragmatique pure.

1.2.1.4 Synthèse des analyses

A semble présenter un tableau de troubles sévères du langage oral sur les deux versants. Le profil mis en évidence fait état de difficultés phonologiques notoires, de troubles de compréhension et d'accès au stock lexical, ainsi que de dysfonctionnements attentionnels et exécutifs. Bien que A soit encore jeune et que nous ne disposions pas d'examens complémentaires, on peut se permettre de penser que ces troubles, évalués sous un angle orthophonique, pourraient correspondre à un tableau de dysphasie. Ils semblent en effet sévères, et souvent déviants, et la pragmatique du langage semble être parfois altérée.

1.2.2 Enfant B

1.2.2.1 Renseignements préalables

Âgé de 6 ans 4 mois lors de la rencontre, B était alors scolarisé en CP. Ses parents, ayant déjà deux garçons d'environ quatre ans de plus, ont découvert l'anomalie chromosomique par amniocentèse en période prénatale. Il présente une cicatrice dans l'œil droit, séquelle de toxoplasmose pouvant provoquer à terme la perte homolatérale de la vue. L'entourage rapporte des difficultés de langage et d'attention précocement visibles. Cet enfant est dans ce cadre suivi en orthophonie depuis la petite section de maternelle.

1.2.2.2 Résultats aux épreuves

1.2.2.2.1 Synthèse quantitative des résultats

- Résultats quantitatifs aux épreuves

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
-1,8 ET	-0,1 ET	NR	-2,1 ET	-1,8 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
< -3 ET	NR	-1 ET	< -3 ET	NR	NR

Compétences Transversales		
Répétition de Chiffres Isadyle	Processus Phono A et B Nepsy	
< 5 ^{ème} percentile	NR	

La majorité des épreuves réalisées ont donné lieu à des résultats clairement pathologiques.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	17,5	25	27,5	29,5	28
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	+0,2 ET	< -3 ET	-0,1 ET

Parties de la CCC	F – Utilisation du contexte conversationnel	G – Rapport conversationnel	H – Relations sociales	I – Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	28,5	34	34	30	147,5
Ecart à la moyenne	-1,1 ET	+0,8 ET	+0,7 ET	-0,7 ET	-0,9 ET

1.2.2.2.2 Synthèse qualitative des résultats

B s'est montré coopératif lors de la passation de toutes les épreuves de notre protocole, dont la passation a néanmoins été ressentie comme longue et difficile.

- Langage spontané et communication

Le langage spontané est caractérisé par une parole intelligible malgré des déformations phonologiques. Le vocabulaire utilisé est simple et les phrases souvent agrammaticales.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on relève :
 - une indifférenciation totale entre phonèmes au sein des logatomes présentés à l'ELDP-2, où B répond positivement alors que la consigne semble comprise ;
 - des imprécisions, erreurs visuo-sémantiques en désignation lexicale;
 - de sévères difficultés de compréhension des marqueurs de genre, des marqueurs de nombre, des marqueurs spatiaux, ainsi que des propositions subordonnées relatives complexes, avec une tendance à choisir fréquemment la quatrième image (surtout en fin de passation) à l'E.CO.S.SE;
 - un échec total en restitution libre d'histoire, et une aide de l'indiçage.
- Aux épreuves de langage oral en expression, on met en exergue :
 - la présence d'un sigmatisme interdental, de très nombreuses erreurs sur le plan syntagmatique (simplification de toutes les diconsonantiques), ainsi qu'une sorte de bredouillage (trouble de la fluence verbale), en répétition de mots ;
 - des hésitations, non-réponses, définitions par l'usage, ainsi qu'une paraphrasie phonologique, avec des difficultés d'évocation de mots familiers, en dénomination lexicale ;
 - que les phrases produites sont caractérisées par une immaturité, avec des erreurs d'utilisation des marqueurs de genre, de nombre, des articles, des liaisons, des flexions verbales et de la voix passive.
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on remarque :
 - une incapacité à effectuer le subtest de perception métasyllabique ;
 - un empan de trois chiffres, avec une réminiscence du tout premier chiffre des séries échouées par la suite en répétition de chiffres.
- Résultats qualitatifs des réponses recueillies à la CCC : les deux parents de B sont en accord sur presque toutes les réponses aux questions de la grille.

1.2.2.3 Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

B présente un profil linguistique hétérogène marqué par des performances très déficitaires en perception et production phonologiques, en compréhension et

expression syntaxiques, ainsi qu'en mémoire auditivo-verbale. Ces domaines sont significativement altérés, compte tenu des scores inférieurs à – 2 ET.

Comparaison réception/expression

Les épreuves d'expression ont donné lieu à des résultats correspondant à des performances plus déficitaires que ceux aux épreuves de compréhension, les versants n'étant pas marqués par une homogénéité de performance. La syntaxe est cependant perturbée sur les deux plans, et la perception phonologique (qui est un domaine de réception mais pas de compréhension) est altérée.

Comparaison entre domaines intra-versants

Les performances sont meilleures en lexique qu'en compréhension de discours et qu'en perception phonologique, plus efficaces que la compréhension de phrases, très altérée. Sur le plan expressif, la phonologie et la syntaxe sont préférentiellement atteintes par rapport au lexique. On remarque qu'en règle générale ce domaine lexical est meilleur que les deux autres, même si les épreuves de la DEN-DES 48 auraient permis une investigation plus approfondie. Ceci aurait en effet été intéressant, au vu des difficultés notoires d'évocation lexicale de B en situation spontanée (hésitations, bredouillements, faux départs, latences, approches phonologiques).

- Analyse qualitative des résultats aux épreuves de langage oral confrontés à l'analyse du langage spontané

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et qualitative permet d'avancer l'existence :

- de signes subjectifs d'un possible trouble de l'évocation lexicale (manque du mot);
- de signes subjectifs et objectifs d'un trouble sévère de l'encodage syntaxique;
- de signes objectifs d'un trouble sévère de la compréhension verbale.

B présente par ailleurs un trouble phonologique sévère.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés.

L'analyse des résultats confrontée aux éléments d'anamnèse permet d'évoquer des hypothèses sur les liens entre les performances relevées en langage oral et dans les tests cognitifs. Les difficultés de mémoire de travail auditivo-verbale pourraient être à l'origine des difficultés de traitement phonologiques en réception et en production, des difficultés de compréhension syntaxique, ainsi que des difficultés

de compréhension et de restitution de discours narratif. Les difficultés d'attention, en particulier auditives focalisée et soutenue, et d'inhibition, pourraient avoir influencé les résultats, dans la mesure où B produit des réponses routinières aux épreuves (habituation) et se laisse distraire par les stimuli visuels interférents. Enfin, le trouble de nature phonologique entrave probablement le reste des capacités langagières explorées ici.

Étude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

B tente de contourner ses troubles d'évocation et d'encodage syntaxique par des stratégies telles que des définitions par l'usage (souvent agrammaticales), la fabrication de néologismes « logiques », et l'utilisation de gestes.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

Les écarts à la norme calculés montrent que les versants formels du langage paraissent déficitaires aux parents de B. Ses comportements de communication semblent caractérisés par un manque important de cohérence discursive. L'échelle pragmatique n'est pas quantitativement altérée par rapport à la norme.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques

La comparaison des scores obtenus aux sous-composantes de la CCC avec les scores moyens des enfants pathologiques permet d'établir ces conclusions.

- Les performances en initiation de la conversation, cohérence, langage stéréotypé et utilisation du contexte conversationnel coïncident avec le profil des enfants dysphasiques (hors sémantique-pragmatique) et avec retard.
- Les performances en intelligibilité et fluence et syntaxe sont encore plus affectés que chez les plus déficitaires des enfants avec dysphasie (hors sémantique pragmatique) dans ces domaines.
- Les performances en centres d'intérêt ressemblent à celles des enfants dysphasiques ou avec retard, hors dysphasie sémantique-pragmatique plus.
- Les performances en rapport conversationnel et relations sociales, à l'instar du score calculé à la composante pragmatique, sont efficaces, et ce, bien plus que chez les enfants les meilleurs communicants des enfants avec dysphasie « classique » ou retard.

1.2.2.4 Synthèse des analyses

B semble présenter un tableau hétérogène de troubles sévères du langage oral. Le profil linguistique mis en évidence fait état de difficultés de perception et de

production phonologiques, de compréhension et d'encodage syntaxiques, ainsi que d'un possible manque du mot. En plus de difficultés attentionnelles et éventuellement exécutives, B présente de grandes difficultés de mémoire, en faveur d'un diagnostic de tableau de TSDL.

1.2.3. Enfant C

1.2.3.1. Renseignements préalables

Âgé de 6 ans 11 mois et scolarisé en CP au moment du bilan, C a deux sœurs âgées d'environ dix ans de plus que lui. Son père dit avoir été dyslexique. Le SK a été détecté lors d'une amniocentèse pratiquée avant sa naissance. Les parents décrivent leur fils comme hypersensible et inconstant aux niveaux comportemental et attentionnel, et manquant de confiance en lui. Ils signalent des difficultés graphiques, mnésiques et des apprentissages scolaires, notamment en lecture ; ces difficultés sont prises en charge par une orthophoniste.

1.2.3.2. Résultats aux épreuves

1.2.3.2.1. Synthèse quantitative

- Résultats quantitatifs aux épreuves de langage oral (les résultats aux autres épreuves et à la grille de Bishop n'ayant pu être recueillis)

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
NR	+1,9 ET	NR	-2,1 ET	NR	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
-1,2 ET	+2,7 ET	NR	NR	NR	NR

1.2.3.2.2. Synthèse qualitative

- Langage spontané

Le déroulement du bilan de langage oral a été entravé par un comportement agité et opposant. C semble intelligent mais réfractaire à l'évaluation. Le langage oral spontané laisse supposer une compréhension efficiente des phrases simples courantes. La parole est imparfaite mais intelligible. Le vocabulaire est soutenu et les tournures syntaxiques sont élaborées, même si l'on note parfois l'absence d'article ou des erreurs de genre. On observe parfois une fuite du regard.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on peut relever :
 - de remarquables performances en désignation ;
 - une difficulté à traiter les marqueurs spatiaux, les comparaisons de taille et les propositions relatives complexes, en compréhension syntaxique.
- Aux épreuves de langage oral en expression, on remarque :
 - l'absence de T.A., mais une parole marquée par des erreurs majoritairement sur le plan syntagmatique (simplifications des diconsonantiques) ;
 - très peu d'erreurs en dénomination d'images à la DEN 48.

1.2.3.3. Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

La plupart des résultats correspondent à des performances normales voire excellentes. Le niveau de compréhension syntaxique semble en revanche altéré (écart à la norme supérieur à 2 ET). Le niveau de parole est normal-faible pour l'âge.

Comparaison réception/expression

Il ne semble pas que l'on puisse mettre clairement en évidence de différence entre les performances en expression et celles en réception.

Comparaison entre domaines intra-versants

Le niveau de langage oral de C semble être meilleur sur le plan lexical que sur le plan syntaxique, même si l'épreuve de production syntaxique aurait permis de comprendre réellement les compétences langagières. La parole n'est pas anormale mais sa qualité est inférieure à celle du lexique, très étendu et bien organisé.

- Analyse qualitative des résultats aux épreuves de langage oral confrontés à l'analyse du langage spontané

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

Compte tenu du faible nombre d'épreuves réalisées, il ne serait pas rigoureux d'avancer des origines possibles aux faibles performances déterminées en compréhension de phrases. On pourrait cependant s'intéresser à l'efficacité en mémoire de travail auditivo-verbale, en fonctions exécutives et raisonnement, qui sont des compétences nécessaires à la compréhension des énoncés oraux.

Étude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

C semble gêné par le contexte d'évaluation, l'attitude opposante pourrait être un comportement réactionnel à la conscience d'éventuels troubles.

1.2.3.4. Synthèse des analyses

C semble présenter des difficultés de compréhension de phrases qui contrastent avec le bon niveau retrouvé en lexique, tant en réception qu'en production. La parole est quelque peu altérée.

1.2.4. Enfant D

1.2.4.1. Renseignements préalables

Scolarisé en CP et âgé de 6 ans 7 mois lors de la rencontre, cet enfant est le benjamin d'une famille de quatre enfants. Son SK a été diagnostiqué au moyen d'une amniocentèse en période prénatale. Sa maman le décrit comme communicant, sociable, et curieux ; il est d'après elle souvent agité, d'humeur fluctuante et intolérant à la frustration. La consultation du dossier médical indique des difficultés de langage repérées dès la moyenne section par les enseignants et l'équipe hospitalière qui ont évoqué un bilan orthophonique. Une prise en charge orthophonique a été débutée vers l'âge de 5 ans, mais interrompue vers 6 ans.

1.2.4.2. Résultats aux épreuves

1.2.4.2.1. Synthèse quantitative des résultats

- Résultats quantitatifs aux épreuves

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
-0,4 ET	+0,1 ET	-2 ET	-2,7 ET	-0,5 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
-1 ET	< -3 ET	-1,4 ET	-1,7 ET	-2,7 ET	-0,4 ET

La passation du protocole s'est déroulée convenablement même si elle a parfois été quelque peu fastidieuse. Une partie des résultats le placent dans la norme, les épreuves ayant donné lieu à des performances déficitaires étant la DES 48, la mémoire de chiffres, la fluence sémantique, et surtout l'E.CO.S.SE et la DEN 48.

1.2.4.2.2. Synthèse qualitative des résultats

- Langage spontané et communication

La parole est intelligible. D apparaît hypospontané lors du bilan, alors que sa maman le décrit comme loquace. Le manque de productions rend difficile l'évaluation du langage spontané, qui semble normal.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on observe :

- une indifférenciation fréquente entre phonèmes différant par le trait de voisement ou par la proximité du point articulaire, ainsi qu'en cas d'inversion phonémique, à l'ELDP-2 ;
- de sévères difficultés de compréhension des phrases impliquant des relations logiques, notamment d'inclusion, spatiales, des problèmes d'intégration des rôles thématiques et de la voix passive, une non prise en compte des pronoms, marqueurs de négation et autres morphèmes grammaticaux, des difficultés pour les relatives et les enchâssements ;
- une restitution de quelques éléments principaux en rappel libre en mémoire narrative, et quelques oublis d'éléments, en rappel indicé.

- Aux épreuves de langage oral en expression, on peut remarquer :

- l'absence de T.A., mais la présence d'une lenteur et de très fréquentes syllabations en répétition de mots, ainsi que des simplifications de diconsonantiques ;
- des non-réponses, syllabations et temps de latence, des transformations sémantiques, visuelles, mais aussi phonologiques en dénomination ;
- que les phrases produites correspondent au contenu sémantique des messages à produire mais sont caractérisées par une syntaxe immature et des erreurs de genre, de liaison et de conjugaison (verbes parfois à l'infinitif).

- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on peut mentionner :

- une relative aisance en performance métasyllabique ;
- des difficultés à évoquer des noms d'animaux surtout au début du temps imparti ;
- des difficultés à inhiber la production de logatomes commençant par [p], et de mots dérivés morphologiquement d'un mot précédemment produit ;
- de grandes difficultés à répéter les chiffres correctement malgré les efforts, et l'invention des chiffres répétés.

1.2.4.3. Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

D présente un profil linguistique hétérogène, la plupart des domaines du langage investigués semblant normaux mais certains domaines étant déficitaires .

Comparaison réception/expression

Il semble difficile de comparer l'efficacité des deux versants, le versant réceptif n'étant d'ailleurs pas marqué par une homogénéité de niveau.

Comparaison entre domaines intra-versants

Il est remarquable de constater que les performances en épreuves de phonologie semblent relativement préservées par rapport aux autres ; les performances en syntaxe sont altérées par rapport aux autres domaines. La compétence lexicale de D est difficile à cerner dans la mesure où les scores dans les deux épreuves de désignation et dans les deux épreuves de dénomination ne sont pas parfaitement congruents. Cependant, il faut noter la dissociation des niveaux entre dénomination et désignation en général, et en particulier à la DES-DEN 48.

- Analyse qualitative des résultats aux épreuves de langage oral confrontés à l'analyse du langage spontané et aux résultats aux autres tests et à la CCC

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et l'étude des réponses permettent d'avancer l'existence:

- de signes subjectifs d'un trouble de l'évocation lexicale (manque du mot);
- de signes d'un possible trouble de l'encodage syntaxique en évaluation;
- de signes objectifs d'un trouble sévère de la compréhension verbale.

La relative aisance de D en situation spontanée contrastant avec ses quelques réelles difficultés en situation dirigée peuvent laisser supposer une dissociation automatico-volontaire en ce qui concerne les performances langagières.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

La comparaison des différents résultats nous amène à suggérer l'existence de relations causales entre les atteintes relevées dans les différentes compétences cognitives et langagières. Un manque d'organisation des traits lexicaux sémantiques et phonologiques pourrait expliquer la dissociation entre étendue du stock lexical et difficultés d'accès. Le trouble de compréhension de phrases (et donc de production syntaxique) et les difficultés en restitution de discours narratif pourraient être

partiellement liés aux difficultés sévères de mémoire auditivo-verbale de travail. Il est important de bien considérer l'efficacité des compétences linguistiques préservées au regard d'un niveau socio-culturel familial relativement faible.

Etude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

D ne paraît pas consciemment gêné de ses difficultés en compréhension de phrases. En production de mots, il adopte des stratégies de définition des mots ou de dénomination par l'hyperonyme, et semble être aidé par la syllabation.

1.2.4.4. Synthèse des analyses

D semble présenter un tableau clinique hétérogène de troubles du langage oral. Le profil linguistique mis en évidence fait état de difficultés d'évocation lexicale et de compréhension syntaxique sévères, et de difficultés d'encodage syntaxique remarquables. La mémoire de travail auditivo-verbale est déficitaire, ce qui fait évoquer l'hypothèse d'un trouble spécifique du langage oral.

1.2.5. Enfant E

1.2.5.1. Renseignements préalables

Cet enfant, âgé de 8 ans 5 mois et scolarisé en CE2 au moment de cette évaluation, a un frère et une sœur aînés. Sa maman, qui a découvert son SK après une amniocentèse en cours de grossesse, le décrit comme calme mais présentant des problèmes d'attention et de concentration. Elle signale un manque d'autonomie. D présente des difficultés logico-mathématiques, prises en charge en orthophonie.

1.2.5.2. Résultats aux épreuves

1.2.5.2.1. Synthèse quantitative

- Résultats quantitatifs aux épreuves

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
+2,2 ET	+0,5 ET	-0,5 ET	-0,8 ET	+0,1ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
-1,7 ET	-2,9 ET	+1,2 ET	+0,2 ET	+0,7 ET	+0,9 ET

Compétences Transversales		
Répétition de Chiffres Isadyle	Processus Phono A et B Nepsy	
5 ^{ème} percentile	-1,9 ET	

On constate que les résultats correspondent tous à une performance normale par rapport à la tranche d'âge de E, hormis ceux obtenus à l'épreuve DEN 48.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	36	32	30	35	30
Ecart à la moyenne	+0,6 ET	+0,4 ET	+1,4 ET	-0,1 ET	+0,9 ET

Parties de la CCC	F – Utilisation du contexte conversationnel	G – Rapport conversationnel	H – Relations sociales	I – Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	30	33	32	28	158
Ecart à la moyenne	-0,3 ET	+0,1 ET	-0,4 ET	-1,7 ET	+ 0,7 ET

1.2.5.2.2. Synthèse qualitative

- Langage spontané et communication

Le langage oral spontané est approprié et fluent. Les phrases sont bien construites et le vocabulaire riche.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on fait état :

- de remarquables capacités de perception à l'ELDP-2 ;
- de rares erreurs visuelles voire visuo-gnosiques en désignation lexicale ;
- de rares erreurs de compréhension des phrases avec propositions subordonnées relatives circonstancielles ;

- des performances remarquables en mémoire narrative, avec de bons résultats en rappel libre la restitution étant par ailleurs caractérisée par une correction syntaxique et par une bonne cohérence narrative.
- Aux épreuves de langage oral en expression, on peut relever :
 - l'absence de T.A., et une seule erreur en répétition de mots sur le plan syntagmatique (simplification de diconsonantique);
 - des temps de latence, hésitations sur la reconnaissance des images présentées, ainsi que des dénominations par la catégorie sémantique, en dénomination lexicale ;
 - seulement deux erreurs, qui concernent le genre, en production de phrases.
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on objective :
 - la réussite totale en perception métasyllabique (processus phonologiques A) mais une incapacité à substituer les phonèmes entre eux lors du subtest de manipulation métaphonémique (processus phonologiques B), alors que les retraites et ajouts étaient possibles ;
 - de bonnes performances lors des épreuves de fluences, les noms d'animaux étant par ailleurs produits selon une organisation sémantique.

1.2.5.3. Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

La majorité des résultats de E situent ses compétences linguistiques dans la norme, voire dans la norme supérieure de sa classe d'âge. Les performances sont normales-faibles pour l'âge en mémoire auditive-verbale de travail et en compétence métaphonologique. Seule l'épreuve DEN 48 est clairement échouée.

Comparaison réception/expression

Il ne semble pas que l'on puisse mettre en évidence de différence entre les compétences réceptives et expressives chez E.

Comparaison entre domaines intra-versants

Il n'existe pas de hiérarchie générale entre domaines langagiers, les performances au sein de ces domaines n'étant pas corrélées entre la réception et la production. On note par ailleurs une incohérence en dénomination lexicale, le QQC étant très réussi alors que les performances à la DEN 48 sont clairement déficitaires.

- Confrontation entre résultats obtenus aux épreuves langagières et aux tests cognitifs, en tenant compte des données recueillies en spontané et grâce à la CCC

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse permet d'avancer l'existence de signes subjectifs et objectifs (dissociation entre performances normales en désignation et altérées en dénomination aux mêmes items) d'un trouble d'évocation lexicale (manque du mot).

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

L'analyse des résultats permet de suggérer que les difficultés de mémoire auditivo-verbale et de traitement auditivo-verbal fin (au vu de l'échec au subtest de manipulation métaphonémique) pourraient être éventuellement à l'origine des difficultés d'évocation lexicale de E en situation dirigée.

Etude des stratégies adaptatives

En production de mots, il arrive à E d'avoir recours à des techniques d'approches sémantiques, qui se révèlent plutôt efficaces au cours des épreuves.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

Le calcul des écarts-types ainsi que l'étude des réponses de la maman aux questions de la CCC permettent de décrire l'efficacité de chaque versant exploré.

- Les versants formels du langage, les capacités à initier correctement les conversations, à gérer les thèmes conversationnels et à manipuler les signaux non-verbaux sont perçus comme d'une efficacité supérieure à la moyenne.
- Les performances en cohérence des contenus langagiers et en compréhension et manipulation des feedbacks verbaux et inférences, ainsi que les relations sociales correspondent d'après les réponses à la moyenne des enfants « tout-venant ».
- Le comportement de communication, notamment l'utilisation du langage dans les situations de communication, est ressenti comme efficace.
- Les réponses à la sous-partie « centres d'intérêt » montrent le caractère solitaire de E, attiré par la compagnie des adultes et par des thèmes ciblés.

Le score spécifique à la composante pragmatique montre les très bonnes capacités de communication et d'adaptation sociale de E.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques, composante par composante, et interprétation du profil

On constate que les performances dans les domaines explorés par la grille correspondent presque toutes à des aptitudes pragmatiques et sociales bien au-delà de la moyenne de celles des enfants dysphasiques ou en retard de langage. Seules

les résultats à la sous-composante « centres d'intérêt » dénotent des préoccupations et activités sociales ressemblant à celles des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique « plus » (avec troubles pragmatiques marqués et suspicion de TSA). Les performances en pragmatique du langage sont donc d'un niveau efficient voire très efficient, en particulier en initiation de la conversation.

1.2.5.4. Synthèse des analyses

E ne semble pas présenter de trouble du langage à proprement parler, mais plutôt un ensemble de signes qui peuvent faire suspecter un trouble focalisé sur l'évocation lexicale. Il souffre également de difficultés à manipuler des phonèmes au sein de mots (capacités métaphonémiques), ce qui implique un certain niveau de maîtrise en lecture. Le tableau linguistique est hétérogène, au vu des capacités remarquables dans certains domaines (perception des traits phonémiques, stock lexical, syntaxe, organisation de l'histoire bien restituée). Les capacités de mémoire auditivo-verbale à court terme semblent altérées par rapport aux autres fonctions explorées; E est un enfant doué d'une grande habileté communicationnelle.

1.2.6. Enfant F

1.2.6.1. Renseignements préalables

Benjamin d'une fratrie de cinq enfants, F est âgé de 8 ans 11 mois et est scolarisé en CE1, après un deuxième CP. Son SK a été diagnostiqué par amniocentèse ; il présente une surcharge pondérale. Des difficultés langagières et attentionnelles ont été signalées par les enseignants et et par l'équipe médicale, qui a proposé une évaluation psychométrique montrant un QI d'environ 70 à 80. Un bilan orthophonique non suivi de prise en charge a été réalisé, et une prise en charge psychologique a été entreprise au sein d'un CMP.

1.2.6.2. Résultats aux épreuves

1.2.6.2.1. Synthèse quantitative

- Résultats quantitatifs aux épreuves

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
-2,1 ET	+1,4 ET	-1,2 ET	-0,8 ET	-0,3 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
< -3 ET	-2,6 ET	+1,4 ET	-1 ET	< -3 ET	-1,9 ET

Compétences Transversales		
Répétition de Chiffres Isadyle	Processus Phono A et B Nepsy	
5 ^{ème} percentile	NR	

On constate qu'il y a globalement autant d'épreuves ayant donné lieu à des résultats pathologiques que d'épreuves ayant donné lieu à des résultats dans la norme de la tranche d'âge de F selon les épreuves.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	29,5	27,5	27	31	24,5
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	-0,1 ET	< -3 ET	-1,6 ET

Parties de la CCC	F - Utilisation du contexte conversationnel	G - Rapport conversationnel	H - Relations sociales	I - Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	27	32,5	33,5	30	142
Ecart à la moyenne	-1,8 ET	-0,2 ET	+0,4 ET	-0,7 ET	-1,8 ET

1.2.6.2.2. Synthèse qualitative

- Langage spontané

F manifeste un comportement conforme à ce qui est attendu de lui en cette situation d'évaluation. Ses attitudes de communication semblent adaptées. Le langage oral spontané laisse supposer une compréhension efficiente des phrases simples en contexte. La parole est intelligible mais imprécise et immature ; le vocabulaire paraît simple et courant et les phrases sont marquées par des incorrections (simplifications et tournures incorrectes).

- Aux épreuves de langage oral en réception, on relève :
 - une difficulté à traiter traits distinctifs proches des phonèmes, phonèmes finaux des logatomes et séquentialité de la parole ;
 - quelques erreurs phonologiques et surtout visuo-sémantiques en désignation lexicale;
 - des difficultés de compréhension des phrases avec enchâssements, propositions subordonnées relatives, relations spatio-ordinales, spatiales, voix passive;
 - des possibilités de restitution libre de discours, l'indiciage n'étant pas très profitable à la réminiscence.
- Aux épreuves de langage oral en expression, on remarque :
 - l'absence de T.A., mais une parole marquée par des erreurs majoritaires sur le plan syntagmatique;
 - des hésitations, temps de latence, répétitions du déterminant, productions de mots sémantiquement proches du mot-cibles, récupérations différée de la forme lexicale, transformations phonologiques, en dénomination ;
 - des erreurs de dérivation morphologique, de flexions verbales, de traitement de la négation et de la voix passive en production de phrases.
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on met en évidence :
 - des difficultés en répétition de chiffres, tous redonnés mais en désordre ;
 - une réussite aux « processus phonologiques » ayant nécessité du temps et la répétition des items-cibles ;
 - la variété des catégories en fluence sémantique, ainsi qu'un déficit mnésique et qu'un défaut d'inhibition de mots erronés en fluence phonémique.
- Résultats qualitatifs des réponses recueillies à la CCC

Il est remarquable de constater que la maman et l'enseignante sont en « total désaccord » à 19 des 70 questions.

1.2.6.3. Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

F se trouve en difficulté de langage significative dans certains des domaines explorés seulement. Certains scores sont la preuve de déficits sévères, et certains montrent des performances à la limite entre la norme faible et le déficit.

Comparaison réception/expression

Il semble que le versant expressif soit significativement plus atteint que le versant réceptif chez F.

Comparaison entre domaines intra-versants

Le niveau de langage oral de F paraît être plus pathologique sur le plan lexical que sur le plan syntaxique, tant en réception qu'en production. Il semble en effet avoir bien compris l'histoire de la « mémoire narrative », et son écart à la moyenne est pathologique en tests de syntaxe, mais moins qu'en épreuves de lexique.

- Confrontation entre résultats obtenus aux épreuves langagières et aux tests cognitifs, en tenant compte des données recueillies en spontané et grâce à la CCC

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et l'étude des réponses de F permettent d'avancer l'existence :

- de signes subjectifs et relativement objectifs d'un trouble de l'évocation lexicale;
- de signes d'un possible trouble de l'informativité, visibles grâce à la CCC.

Il est possible qu'il existe une dissociation automatico-volontaire entre les performances en faveur de la situation d'évaluation.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

L'analyse des différents résultats, notamment aux tests cognitifs et de métaphonologie, confrontée à l'anamnèse, permet d'émettre des hypothèses explicatives des troubles du langage oral mis en évidence. Les difficultés mnésiques à court terme peuvent être en partie à l'origine les difficultés à retrouver la forme phonologique des mots. Les difficultés à prononcer les mots et à organiser le lexique interne, de manière à le maîtriser en évocation, seraient notamment liées aux difficultés de perception phonologique sur les plans séquentiel et de la distinction acoustique.

Etude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

F semble à l'aise dans la communication et ne pas montrer de gêne particulière en situation spontanée, mais être incommodé en situation dirigée de langage, même en cas de réussite ; il n'est pas sûr de lui, hésite parfois en expression verbale, et paraît chercher dans le regard de sa mère une confirmation de la pertinence de ses réponses ou une aide. Cela montre qu'il est susceptible de manquer de confiance en ses compétences ; il apparaît d'après la CCC qu'il serait plus inhibé et moins performant en apparence à l'école qu'à la maison.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

Le calcul des écarts-types ainsi que l'étude des réponses de la maman et de l'enseignante aux questions de la CCC permettent d'objectiver les éléments suivants dans les divers domaines de la communication.

- Les versants du formels du langage de F sont perçus comme altérés.
- Le contenu des messages manque parfois de clarté et de cohérence.
- Il peut avoir des difficultés à maintenir un thème conversationnel ou à rester concis, ou encore à s'adapter aux interlocuteurs variés.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques, composante par composante, et interprétation du profil

La comparaison des scores obtenus à la CCC avec les scores moyens d'enfants pathologiques étudiés par Bishop permet d'établir les analyses suivantes.

- Les performances en syntaxe, initiation de la conversation, cohérence, utilisation du contexte conversationnel, rapport conversationnel et relations sociales coïncident avec le profil des enfants dysphasiques (hors sémantique-pragmatique) et avec retard.
- Les performances en langage stéréotypé et centres d'intérêts coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique pur.
- Les performances en intelligibilité et fluence coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique « plus » (avec troubles pragmatiques marqués et suspicion de TSA).

Le score total à la composante pragmatique correspond à un chiffre proche de celui obtenu généralement par les enfants avec dysphasie (hors sémantique-pragmatique) ou retard. Les problèmes de cohérence discursive et de gestion des éléments conversationnels sont plus marqués selon la maman que selon l'enseignante. Cela pourrait s'expliquer par une exigence moindre chez celle-ci, ou par le fait que F ait plus l'occasion à l'école qu'à la maison de parler, ou plus tendance aux hésitations et difficultés de formulation chez lui.

1.2.6.4. Synthèse des analyses

F semble présenter un tableau hétérogène de difficultés de langage oral, touchant préférentiellement l'expression par rapport à la réception, et marqué par un trouble d'évocation lexicale et par un déficit de perception phonologique fine. Des

difficultés sous-jacentes de mémoire et de traitement auditivo-verbal pourraient expliquer ces difficultés. Celles-ci ont des conséquences sur l'intelligibilité, la clarté des messages émis et la qualité de l'organisation des conversations menées par F, qui semble par ailleurs doué d'une adaptabilité au contexte.

1.2.7. Enfant G

1.2.7.1. Renseignements préalables

Après une scolarité marquée par un redoublement du CP, G est âgé de 11 ans 2 mois et étudie en classe de CM2 lors de la rencontre. Sa sœur aînée ne présente pas de difficultés de langage et dispose de bons résultats scolaires. Le SK a été détecté par amniocentèse après une grossesse difficile, qui s'est achevée après seulement sept mois de gestation. La période périnatale a été marquée par la perte de la sœur jumelle de G et par un contexte nécessitant une mise en couveuse avec transfusions sanguines et oxygénation artificielle. Les parents signalent une apparition tardive et lente des premiers mots et phrases, ainsi que des erreurs de parole persistantes. Ces problèmes langagiers, ainsi que des difficultés de communication mais aussi par la suite des apprentissages, ont été signalés à l'école. Les parents évoquent une dyspraxie ainsi que des difficultés de concentration, mais aussi à supporter la frustration et l'autorité. G est ouvert d'esprit, curieux et assidu à l'école, et doté d'une grande sensibilité, qui nécessite une prise en charge par un psychologue. Il bénéficie d'une prise en charge orthophonique depuis l'âge de 6 ans pour dyslexie, dysgraphie, et difficultés attentionnelles et mnésiques, ainsi que de l'aide d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS) pendant six heures par semaine.

1.2.7.2. Résultats aux épreuves

1.2.7.2.1. Synthèse quantitative

- Résultats quantitatifs aux épreuves

Versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
< -3 ET	-0,1 ET	< -3 ET	-0,1 ET	+1,2 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
-1,4 ET	< -3 ET	-0,3 ET	-1,5 ET	-1,1 ET	-1,4 ET

Compétences transversales		
Répétition de Chiffres Isadyle	Processus Phono A et B Nepsy	
> 25 ^{ème} percentile	< -3 ET	

On constate que la plupart des résultats correspondent à une performance normale par rapport à la tranche d'âge de G, seuls les résultats aux épreuves de l'ELDP-2 et des processus phonologiques étant clairement pathologiques.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	36	31	26	34	25
Ecart à la moyenne	+ 0,6 ET	-1,1 ET	-0,5	-0,9 ET	-1,4 ET

Parties de la CCC	F – Utilisation du contexte conversationnel	G – Rapport conversationnel	H – Relations sociales	I – Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	30,5	33,5	31,5	28,5	149
Ecart à la moyenne	+0,1 ET	+0,5 ET	-0,7 ET	-1,4 ET	-0,7 ET

1.2.7.2.2. Synthèse qualitative

- Langage spontané

Le langage oral spontané laisse supposer un niveau fin de compréhension verbale et de réflexion. La parole est correcte mais hésitante; le vocabulaire apparaît comme courant et précis ; les phrases sont le plus souvent correctes de formulation hésitante. G a une attitude aimable, et prend la parole de manière pertinente.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on note :

- une difficulté à traiter traits distinctifs des phonèmes et séquentialité de la parole, avec de nombreuses indifférenciations à l'ELDP-2, surtout sur l'axe paradigmatique de la parole ;
 - quelques erreurs visuo-sémantiques, visuelles, et parfois phonologiques, ainsi que des réponses « routinières » en désignation lexicale, marquée de temps à autre par un phénomène de répétition des mots prononcés par l'examineur de façon erronée ;
 - quelques rares erreurs de compréhension des phrases avec propositions subordonnées relatives et enchâssements;
 - des performances remarquables en mémoire narrative, marquées par le respect de la trame, et par la retransmission des détails ; on note cependant une hésitation dans la formulation, de nombreuses erreurs de genre (pronoms) et des imprécisions syntaxiques au cours de cette restitution.
- Aux épreuves de langage oral en expression, on met en évidence :
- l'absence de T.A., et une erreur en répétition de mots sur le plan syntagmatique ;
 - de très nombreux temps de latence, une lenteur générale, des hésitations, modalisations verbales, périphrases, phénomènes d'approche sémantiques ou phonologiques, et transformations phonologiques ou sémantiques à valeur de paraphrasies, en dénomination lexicale ;
 - quelques rares erreurs d'accords en genre et en nombre et de flexions verbales en production de phrases (alors que les erreurs flexionnelles sont plus nombreuses en situation fonctionnelle ou spontanée).
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on peut constater :
- des difficultés d'inhibition de la répétition immédiate des chiffres un par un, en imitation différée du mouvement labial, lors de la répétition de chiffres ;
 - une surcharge cognitive et une incapacité de manipulation métaphonémique, alors que la consigne des processus phonologiques a été manifestement comprise ;
 - des difficultés à évoquer des mots commençant par [p], et des productions se limitant presque à des mots commençant par la syllabe [pa].
- Résultats qualitatifs des réponses recueillies à la CCC

On constate que le papa et la marraine de G ne sont en total désaccord que sur six des 70 questions de la grille.

1.2.7.3. Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

La majorité des résultats de G situent ses compétences linguistiques dans la norme centrée ou basse par rapport à sa tranche d'âge. Quelques scores montrent néanmoins des performances significativement altérées dans certains domaines (DEN 48, ELDP-2 et processus phonologiques).

Comparaison réception/expression

On peut mettre en évidence une supériorité du niveau en réception par rapport à celui en expression du langage oral. On note la dissociation de performance (écart entre scores) entre la DES 48 et la DEN 48, en défaveur de celui-ci.

Comparaison entre domaines intra-versants

Il n'existe pas de hiérarchie générale entre domaines langagiers, le versant réceptif étant bien meilleur que le niveau expressif, sans analogie de profil entre ces deux versants. On remarque cependant qu'au sein du versant réceptif, le niveau de discrimination phonologique semble très altéré, ce qui est à mettre en relation avec le déficit retrouvé en métaphonologie. Au sein du versant expressif, c'est le niveau lexical qui paraît le plus déficitaire.

- Confrontation entre résultats obtenus aux épreuves langagières et aux tests cognitifs, en tenant compte des données recueillies en spontané et grâce à la CCC

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et l'étude des réponses de G permettent d'avancer l'existence:

- de signes subjectifs et relativement objectifs d'un trouble de l'évocation lexicale;
- de signes subjectifs d'un trouble de l'encodage syntaxique, en spontané.

Les hésitations lors de la formulation syntaxique en situation spontanée peuvent faire évoquer la présence d'une dissociation automatico-volontaire dans le domaine de la syntaxe en production.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

La comparaison des différents résultats nous amène à formuler les hypothèses suivantes. Les difficultés massives de traitement phonologique et

métaphonologique pourraient expliquer en partie les autres troubles observés en situation spontanée et en situation dirigée. Le manque d'organisation des traits phonologiques et morphologiques des mots au sein du stock lexical pourrait être à l'origine du trouble d'accès aux mots, ainsi que des difficultés de manipulation des morphèmes grammaticaux en production de phrases.

Etude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

G semble être gêné par ses difficultés d'accès lexical et de formulation syntaxique en situation fonctionnelle. Il fait des efforts pour les contourner, ce qui est efficace en situation calme. Il dispose de remarquables capacités de mémoire auditivo-verbale à court terme et de mémoire à long terme, celle-ci s'appuyant sur des capacités d'attention, de concentration, et d'organisation sémantique.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

Le calcul des écarts-types ainsi que l'étude des réponses de la marraine et du père de G aux questions de la CCC permettent de tirer les conclusions suivantes à propos de ses compétences communicationnelles.

- Les versants formels du langage de G sont perçus comme normaux.
- Le comportement de communication, notamment l'utilisation du langage dans les situations de communication, est ressenti comme efficient en règle générale.
- Le seul domaine de la pragmatique du langage où G est parfois en légère difficulté est celui de la gestion des thèmes conversationnels .
- Les résultats en « centres d'intérêts » montrent un caractère taciturne et des connaissances approfondies dans des domaines ciblé.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques, composante par composante, et interprétation du profil

On établit les analogies suivantes avec les profils décrits par Bishop.

- Les performances en relations sociales coïncident avec le profil des enfants dysphasiques (hors sémantique-pragmatique) et avec retard.
- Les performances en initiation de la conversation et langage stéréotypé coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique pur.

- Les performances en syntaxe et centres d'intérêt coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique «plus» (avec troubles pragmatiques marqués et suspicion de TSA).
- Les performances retrouvées en parole, cohérence des messages, et utilisation du contexte conversationnel et rapport conversationnel montrent de remarquables compétences dans ces domaines.

Le score en composante pragmatique correspond à un niveau normal, et comparable à celui retrouvé chez les enfants dysphasiques ou en retard de langage parmi les meilleurs communicants. G présente donc un niveau d'adaptation sociale et langagière très performant pour un enfant en difficulté de langage.

1.2.7.4. Synthèse des analyses

G semble présenter un tableau linguistique hétérogène, marqué par des troubles de perception phonologique, d'évocation lexicale et de manipulation morphosyntaxique. Leurs conséquences sont compensées grâce à des efforts en situation formelle, à un niveau élevé de compréhension verbale et non verbale, à des capacités mnésiques et attentionnelles efficaces, et à des stratégies de communication adaptées. Les efforts à fournir pour surmonter ces difficultés sont cependant importants (et insuffisants pour compenser les troubles de langage écrit rapportés par les parents), d'autant que G semble conscient de ses difficultés.

1.2.8 Enfant H

1.2.8.1 Renseignements préalables

Âgé de 11 ans 5 mois au moment du bilan, H est l'aîné d'une fratrie de quatre enfants, dont l'un présente un retard de langage. Ayant redoublé le CP, il est scolarisé en dernière année de classe d'intégration scolaire (CLIS) au sein de laquelle le rythme des apprentissages et les effectifs sont adaptés. Son SK avait été diagnostiqué à l'âge de 5 ans, suite à un caryotype réalisé après un diagnostic de troubles du langage. Il bénéficie d'un traitement médicamenteux à base de méthylphénidate en raison d'un trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH) diagnostiqué à l'âge de 7 ans.

La maman rapporte un babil pauvre et une apparition des premiers mots vers l'âge de 1 an, sans réelle augmentation du vocabulaire actif jusqu'à 3 ans, avec

compensation par la communication gestuelle. Elle situe les premiers pas vers dix-huit mois et un début de production de phrases vers l'âge de 6 ans. Les difficultés langagières en expression mais aussi en compréhension, d'après elle, ont eu des conséquences très précoces sur la communication en famille et à l'école. Celle-ci a indiqué rapidement des difficultés langagières et logico-mathématiques. La maman décrit son fils comme facilement anxieux et semble avoir du mal à gérer ses émotions et les frustrations éducatives. Celui-ci a été pris en charge par différentes orthophonistes depuis l'âge de 3 ans et demi pour les difficultés d'apprentissage et les troubles du langage oral, diagnostiqués comme une véritable dysphasie en consultation neuropédiatrique. Le tableau langagier et neuropsychologique semble complexe, les bilans psychométriques montrant des scores évolutifs au cours du temps, tantôt normaux, tantôt déficitaires. Cette prise en charge, au sein de laquelle une remédiation lexicale a été également menée, a été complétée par un accompagnement en centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP) puis en CMP et en service d'éducation spécialisée et de soins à domicile (SESSAD).

1.2.8.2 Résultats aux épreuves

1.2.8.2.1 Synthèse quantitative des résultats

- Résultats quantitatifs aux épreuves

versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
< -3 ET	-1,9 ET	< -3 ET	< -3 ET	-2,1 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
< -3 ET	< -3 ET	-3 ET	< -3 ET	NR	-2,6 ET

Compétences Transversales		
Répétition de Chiffres Isadyle	Processus Phono A et B Nepsy	
< 5 ^{ème} percentile	< -3 ET	

On constate que tous des résultats correspondent à une performance inférieure à – 2 ET ou au troisième percentile de la population des enfants de l'âge de H d'après les épreuves utilisées.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	22	26,5	26,5	24,5	26
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	-0,31 ET	< -3 ET	-0,95 ET

Parties de la CCC	F – Utilisation du contexte conversationnel	G – Rapport conversationnel	H – Relations sociales	I – Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	25,5	30,5	28,5	30	133
Ecart à la moyenne	-2,65ET	-1,7 ET	-2,2 ET	-0,7 ET	< -3 ET

1.2.8.2.2 Synthèse qualitative des résultats

- Langage spontané

Le comportement au cours du bilan est coopératif ; H manifeste de la courtoisie et une ouverture d'esprit face à l'examinateur. Le langage oral spontané laisse supposer une compréhension efficiente des phrases simples et courtes en contexte. La parole est marquée par des erreurs lui donnant un aspect immature; le vocabulaire est simple et courant ; les phrases produites sont courtes et caractérisée par des anomalies, qui n'entravent cependant pas leur compréhension par l'interlocuteur. H est volubile et ne peut s'empêcher d'orienter lui-même les thèmes conversationnels, sans tenir suffisamment compte des feedbacks de l'examinateur.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on fait état :

- d'une difficulté à traiter traits phonémiques et séquentialité de la parole ;
- d'erreurs visuelles, visuo-sémantiques, d'imprécision sémantique et de logique en désignation lexicale;
- de difficultés de compréhension des phrases avec négations, relations spatiales, relations spatiales, et des phrases passives;
- de difficultés de restitution libre de discours, l'indiçage étant efficace.

- Aux épreuves de langage oral en expression, on peut remarquer :

- l'absence de T.A., mais une parole marquée par de nombreuses erreurs, sur les plans paradigmatique mais surtout syntagmatique, qui modifient parfois le nombre de syllabes;
- des hésitations, nombreux temps de latence, efforts d'évocation, avec production de définitions par l'usage, de dénominations par la catégorie, d'erreurs sémantiques, visuo-sémantiques, voire phonologiques à valeur de paraphrasies, en dénomination lexicale ;

- une difficulté de traitement des flexions verbales, des accords en genre et en nombre et de la voix passive en production de phrases, que H tente de compenser par des gestes référentiels.
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on observe :
- des essais infructueux en répétition de chiffres.
 - uniquement des essais infructueux aux « processus phonologiques »;
 - des épisodes d'énervement contre lui-même aux deux épreuves de fluences, celle des noms d'animaux étant pourtant relativement réussie, alors que celle des mots en [p] montre de très grandes difficultés et un manque d'inhibition (erreurs sémantiques).
- Résultats qualitatifs des réponses recueillies à la CCC : la maman et l'orthophoniste se rejoignent dans la plupart des réponses, la maman étant plus sévère sur les aspects formels.

1.2.8.3 Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

H se trouve en difficulté de langage significative dans tous les domaines. Les scores obtenus montrent qu'il s'agit de troubles sévères, car l'écart à la moyenne est significatif (> 2 ET) dans presque toutes les épreuves.

Comparaison réception/expression

Il ne semble pas que l'on puisse mettre en évidence de différence de performance nette entre les deux versants, très touchés tous les deux ; cependant, l'expression pourrait être encore plus atteinte que la compréhension.

Comparaison entre domaines intra-versants

Il est, au vu de ce bilan, difficile de dégager des domaines langagiers plus préservés que d'autres au sein des versants explorés ; il semble néanmoins que la compréhension de discours soit plus efficiente que la compréhension de phrases. Tous les niveaux de langage sont perturbés, le niveau lexical étant marqué par une dissociation entre les performances mesurées en défaveur de l'expression.

- Analyse qualitative des résultats aux épreuves de langage oral confrontés à l'analyse du langage spontané et aux résultats aux autres tests et à la grille de communication

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et l'étude des réponses de H permettent d'avancer l'existence :

- de signes d'un trouble de la compréhension verbale objectivé en évaluation ;
- de signes d'un trouble de l'évocation lexicale, à la fois relativement objectifs (écart de performance entre DEN 48 et DES 48) et subjectifs ;
- de signes d'un trouble de l'encodage syntaxique, en spontané et en évaluation;
- de signes d'un trouble de l'informativité, visible en spontané et grâce à la CCC.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

L'analyse des résultats confrontée aux éléments d'anamnèse nous font évoquer l'existence de déficits sous-jacents aux difficultés mises en évidence. Les difficultés mnésiques pourraient expliquer partiellement les troubles de compréhension et d'évocation et ainsi que les formulations syntaxiques erronées. Il est possible que le trouble phonologique massif entrave l'efficacité des autres domaines langagiers. Enfin, les difficultés de compréhension des phrases, et d'organisation du stock lexical, ainsi que de manipulation phonologique (expliquées également bien sûr par les troubles de langage écrit), pourraient être liées aux difficultés de logique verbale et non-verbale, attentionnelles et d'inhibition.

Étude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

H contourne ses troubles de compréhension en situation spontanée par les questions nombreuses posées à l'examineur, et ses troubles expressifs par diverses modalisations, des circonlocutions et des gestes référentiels.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

L'étude des éléments de l'entretien avec la maman et des réponses aux questions de la CCC reflète les difficultés de langage de H sur le plan formel. Il présente des difficultés à manipuler le code pour transmettre le contenu de ses messages et de façon appropriée aux diverses situations de communication. Le discours spontané de H manque en effet d'informativité et de cohérence langagière ; il est caractérisé par des difficultés d'adaptabilité aux contextes conversationnels et aux divers feedbacks de ses interlocuteurs.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques

La comparaison des scores obtenus par H aux sous-composantes de la CCC avec les scores moyens des enfants pathologiques permet d'établir les constats suivants.

- Les performances en intelligibilité, syntaxe et rapport conversationnel coïncident avec le profil des enfants dysphasiques (hors sémantique-pragmatique) et avec retard.
- Les performances en initiation de la conversation et langage stéréotypé sont à la charnière entre celles des enfants avec dysphasie (hors sémantique-pragmatique) ou retard et celles des enfants avec dysphasie sémantique-pragmatique pure.
- Les performances en utilisation du contexte conversationnel, relations sociales et centres d'intérêt coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique pure, tout comme le score calculé à l'échelle pragmatique.
- Les performances en cohérence sont à la charnière entre celles des enfants avec dysphasie sémantique-pragmatique pure et celles des enfants avec dysphasie sémantique-pragmatique « plus ».

1.2.8.4 Synthèse des analyses

H présente de sévères troubles du langage oral touchant la phonologie, la compréhension lexicale et syntaxique, l'évocation lexicale, l'encodage syntaxique et la cohérence discursive. Accompagnés de difficultés mnésiques, attentionnelles et exécutives, ils forment un tableau de dysphasie, qui pourrait être relative, selon les résultats de futurs tests psychométriques.

1.2.9 Enfant I

1.2.9.1 Renseignements préalables

Âgé de 11 ans 9 mois lorsque nous l'avons rencontré, I a deux sœurs cadettes. Il est scolarisé au sein d'une école belge wallonne spécialisée, pratiquant une pédagogie adaptée aux enfants dysphasiques ; sa classe correspond à un CE1 ou à un CE2 français. Son SK, de forme assez sévère sur les plans somatique, langagier et comportemental, a été diagnostiqué à 9 ans ; il présente un TDAH traité

depuis plusieurs années par méthylphénidate. La maman rapporte une apparition des premiers mots vers l'âge de quinze mois et des premières phrases vers trente mois. Elle évoque des difficultés de langage précocement visibles ainsi que des symptômes de bégaiement dès 4 ans. Elle qualifie son fils comme parfois immature et impulsif, voire comme pouvant difficilement tolérer la frustration. Celui-ci n'est pas toujours à l'aise dans les relations avec les pairs et les adultes en raison de cette impulsivité et des difficultés de langage et de communication. La prise en charge en orthophonie est intensive depuis l'âge de 5 ans, pour troubles du langage oral, qualifiés par la suite de dysphasie, pour bégaiement, puis également pour troubles logico-mathématiques et du langage écrit, handicapants à l'école. Les bilans psychologiques montrent des difficultés de mémoire de travail, d'attention auditive, de faibles capacités d'inhibition, ainsi que des capacités intellectuelles « limite ». La prise en charge des difficultés langagières et neuropsychologiques et de leurs conséquences est donc intensive, paramédicale et pédagogique.

1.2.9.2 Résultats aux épreuves

1.2.9.2.1 Synthèse quantitative

- Résultats quantitatifs aux épreuves

Versant réceptif					
ELDP-2	EVIP-B	DES-48	E.CO.S.SE	Mémoire Narrative	
< -3 ET	-2,9 ET	< -3 ET	-2,2 ET	< -3 ET	

Versant expressif					
RepM ELO	DEN-48	QQC ELO	ProdE ELO	Fluence sémantique	Fluence Phonémique
< -3 ET	< -3 ET	-1,9 ET	< -3 ET	+0,4 ET	-0,2 ET

Compétences transversales		
Répétition de Chiffres Isadyle	Processus Phono A et B Nepsy	
< 5 ^{ème} percentile	Hypothèse d'un déficit	

On constate que la plupart des résultats correspondent à une performance inférieure à - 2 ET ou au troisième percentile. Seuls les résultats au subtest QQC de l'ELO et aux fluences sont considérés comme non pathologiques.

- Résultats quantitatifs recueillis à la CCC de Bishop

Parties de la CCC	A - Intelligibilité et fluence	B - Syntaxe	C - Initiation de la conversation	D - Cohérence	E - Langage stéréotypé
Score	28	27,5	29	27,5	28
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	+0,9 ET	< -3 ET	-0,1 ET

Parties de la CCC	F – Utilisation du contexte conversationnel	G – Rapport conversationnel	H – Relations sociales	I – Centres d'intérêts	Composante pragmatique
Score	24,5	27	26	29	136
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	< -3 ET	-1,2 ET	-2,7 ET

1.2.9.2.2 Synthèse qualitative

- Langage spontané

Le langage oral spontané laisse supposer une compréhension efficiente de phrases simples et courtes en contexte. La parole est rapide et imprécise, parfois marquée des sortes de bégayages ; le vocabulaire est simple et courant ; les tournures syntaxiques sont immatures et parfois agrammaticales. Les phrases peuvent manquer de clarté ; le discours spontané et semi-dirigé est imprécis et digressif.

- Aux épreuves de langage oral en réception, on peut noter :

- une difficulté à traiter traits distinctifs des phonèmes et séquentialité de la parole ;
- des imprécisions, erreurs visuo-sémantiques et non-réponses en désignation lexicale ;
- des difficultés de compréhension des phrases décrivant des relations spatiales;
- des difficultés de restitution libre de discours, le rappel indicé étant mieux réussi.

- Aux épreuves de langage oral en expression, on constate :

- l'absence de T.A., mais une parole marquée par des erreurs majoritairement sur le plan syntagmatique et par un trouble de la fluence ;
- des hésitations, temps de latence, modalisations, périphrases, transformations phonologiques ou sémantiques à valeur de paraphrasies, en dénomination ;

- une difficulté de traitement des flexions verbales, des accords en genre, de l'utilisation des pronoms et de la voix passive en production de phrases.
- Aux tests relatifs aux fonctions cognitives transversales explorées, on constate :
- des difficultés d'inhibition de la répétition immédiate de chaque chiffre un par un lors de la répétition de chiffres ;
 - des essais infructueux puis un abandon des « processus phonologiques » ;
 - une relative réussite aux épreuves de fluences, même si I produit en fluence phonémique des erreurs sur l'initiale [p] ou évoque des mots proches des précédents par leur sens.
- Résultats qualitatifs des réponses recueillies à la CCC : il est remarquable de constater que la maman et l'orthophoniste sont en « total désaccord » à 20 des 70 questions.

1.2.9.3 Analyse des résultats

- Synthèse quantitative de l'analyse de tous les résultats en langage oral

Analyse globale

I se trouve en difficulté de langage significative dans tous les domaines. Les scores obtenus montrent qu'il s'agit de troubles sévères, car l'écart à la moyenne est significatif (> 2 ET) dans presque toutes les épreuves.

Comparaison réception/expression

Il ne semble pas que l'on puisse mettre clairement en évidence de différence entre les performances en expression et celles en réception.

Comparaison entre domaines intra-versants

Le niveau de langage oral de I apparaît plus pathologique sur le plan lexical que sur le plan syntaxique, tant en réception qu'en production. Il semble en effet avoir bien compris l'histoire de la Mémoire narrative, et son écart à la moyenne est pathologique dans les épreuves de syntaxe, mais moins que dans les épreuves de lexique. Les épreuves testant perception et production de parole (au sens de l'enchaînement des sons de la langue) montrent des performances déficitaires.

- Confrontation entre résultats obtenus aux épreuves langagières et aux tests cognitifs, en tenant compte des données recueillies en spontané et grâce à la CCC

Recherche de signes indicateurs de troubles du langage oral

L'analyse quantitative et l'étude des réponses de I permettent d'avancer l'existence :

- de signes subjectifs et relativement objectifs d'un trouble de l'évocation lexicale;

- de signes d'un trouble de l'encodage syntaxique, en spontané et en évaluation;
- de signes objectifs d'un trouble de la compréhension verbale ;
- de signes d'un trouble de l'informativité, visible en spontané et grâce à la CCC.

Avancement d'hypothèses explicatives des troubles observés

L'analyse comparative des données quantitatives et qualitatives recueillies nous permet de poser des hypothèses sur les déficits à l'origine de la sémiologie langagière et cognitive observée. Les difficultés mnésiques pourraient avoir participé à la pauvreté du stock lexical et aux troubles de compréhension. Ceux-ci pourraient aussi être liés à des difficultés de logique générale. Par ailleurs, les difficultés phonologiques, peut-être causées par les difficultés de traitement auditivo-gnosique, mnésique et séquentiel, pourraient partiellement expliquer les difficultés à retenir et à utiliser les mots correctement.

Étude des stratégies adaptatives et des compétences préservées

I semble avoir conscience de ses difficultés, en particulier d'expression du langage (modalisateurs), et de mémoire, qu'il tente de compenser par la répétition immédiate.

- Langage oral et communication

Analyse des résultats obtenus après recueil des réponses à la CCC

Le calcul des écarts-types ainsi que l'étude des réponses de la maman et de l'orthophoniste aux questions de la CCC permettent d'établir les analyses suivantes.

- Les versants formels du langage de I sont perçus comme altérés.
- Ses messages semblent incohérents et parfois inadapté dans leur contenu;
- Les difficultés de I à décoder et à manipuler les feedbacks verbaux et non-verbaux en fonction du contexte de communication.
- Les difficultés de I à mettre en place et à entretenir des relations sereines.

Confrontation des résultats à la CCC aux profils pathologiques

La comparaison des scores obtenus par I aux différents domaines explorés par la CCC aux scores relevés par Bishop chez des enfants souffrant de difficultés de langage et de communication fournit les informations suivantes.

- Les performances en intelligibilité et fluence, syntaxe, et cohérence coïncident avec le profil des enfants dysphasiques (hors sémantique-pragmatique) et avec retard.

- Les performances en utilisation du contexte conversationnel coïncident avec le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique pur.
- Les performances en rapport conversationnel, relations sociales et centres d'intérêt sont à la charnière entre le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique pure et le profil des enfants présentant une dysphasie de type sémantique-pragmatique « plus ».

Le score total à la composante pragmatique correspond à un chiffre intermédiaire entre celui obtenu par les enfants avec dysphasie (hors sémantique-pragmatique) ou retard, et par ceux avec dysphasie sémantique-pragmatique pure. Les problèmes de cohérence discursive, de traitement des signaux de communication et d'adaptation pourraient découler des troubles formels du langage, d'éventuelles difficultés intellectuelles, du TDAH, mais aussi de troubles pragmatiques spécifiques.

1.2.9.4 Synthèse des analyses

Il semble présenter un tableau de TSDL touchant les deux versants ; le profil linguistique et neuropsychologique montre une faiblesse du stock lexical et une prédominance des difficultés phonologiques et de mémoire de travail. Cela pourrait entrer dans le cadre d'une « dysphasie relative » de type réceptif, au vu des signes de possible déviance, combinée à des troubles de la pragmatique s'apparentant à ceux propres à certaines dysphasies sémantico-pragmatiques.

2. Présentation globale et analyse collective des résultats de l'échantillon

2.1 Méthodes d'analyse

Nous avons choisi de mener un travail comparable dans sa structure aux analyses individuelles menées précédemment. Nous avons donc recherché des caractéristiques communes au langage oral et à la cognition des enfants de notre échantillon sur les plans à la fois quantitatif et qualitatif.

Nous avons organisé cela domaine par domaine de chaque versant, en mettant en relation les performances spontanées et dirigées, ainsi que la CCC. Comme dans la partie précédente, nous avons tenté d'étudier les différences entre réception et expression et entre niveaux, le lien entre langage et fonctions transversales, ainsi que la fréquence des indicateurs de troubles du langage. L'analyse synthétisée des compétences pragmatiques permet de mettre en évidence le cas échéant des points communs dans les atteintes communicationnelles. L'évaluation des capacités d'utilisation du langage en situation naturelle est en effet nécessaire à l'appréhension du fonctionnement cognitif et langagier. La proportion de chaque type de tableau langagier confrontée au tableau pragmatique nous amènera à mieux appréhender les profils communicationnels les plus fréquemment relevés chez ces enfants.

2.2 Analyse des différentes compétences explorées

2.2.1 Langage oral versant réception

2.2.1.1 Phonologie

Hormis l'enfant E, en réussite totale, sept enfants sur huit se situent en-deçà de -1 ET ; parmi eux, quatre ont un résultat nettement pathologique. Cette compétence gnosique apparaît donc comme altérée au sein de l'échantillon, la proportion d'enfants en difficulté étant importante. Ces sujets n'ont en général pas perçu de différences sur l'axe paradigmatique ou sur le phonème final, sans influence de la vitesse d'administration (Annexe 9).

2.2.1.2 Lexique

Tous les enfants, sauf parfois A, semblent comprendre les mots courants au quotidien. Une faible proportion de sujets, issus d'un milieu socio-culturel plutôt favorisé, connaît un vocabulaire choisi et rare, ce qui se retrouve dans certains des très bons scores obtenus à l'EVIP-B (Annexe 10).

Seuls trois enfants sur neuf présentent des scores pathologiques à l'EVIP-B. La DES 48 a été normalisée sur peu de sujets, ce qui peut expliquer que les résultats obtenus à cette épreuve ne concordent pas toujours avec ceux obtenus à l'EVIP-B. Il faut donc relativiser la proportion de deux enfants sur six dans la norme à la DES 48. L'étude des deux épreuves a montré que la DES contenait plus de distracteurs phonologiques que l'EVIP; les quelques enfants moins performants à cette épreuve pourraient donc présenter une altération des représentations phonologiques de leur stock lexical. Les erreurs commises semblent être par ordre de fréquence des imprécisions ou erreurs visuo-sémantiques, des confusions phonologiques, et des réponses au hasard ou routinières. On en conclut que la majorité des enfants de l'échantillon ont un stock lexical dans la norme en étendue, qui manque peut-être en revanche d'organisation sur les plans auditivo-phonologique voire sémantique.

2.2.1.3 Syntaxe

La compréhension de consignes simples et courtes semble accessible à la plupart des enfants, qui les saisissent plus facilement, vraisemblablement, prononcées lentement (Annexe 11). Six enfants sur les neuf évalués à l'E.CO.S.SE ont obtenu un score pathologique. Les trois autres présentent des scores compris entre -1 ET et la moyenne. Les enfants aux résultats déficitaires comme ceux dans la norme basse commettent surtout des erreurs sur les phrases passives, décrivant des relations spatiales, ou comprenant des propositions subordonnées relatives complexes.

2.2.1.4 Discours

L'analyse qualitative du subtest de Mémoire narrative ne doit pas être négligée, car il implique la mise en œuvre en deux étapes distinctes de nombreuses compétences (Annexe 12). L'étalonnage ne permet malheureusement pas de distinguer les écarts à la norme issus de la tâche de rappel libre par rapport au rappel différé de l'histoire entendue. La moitié des huit sujets évalués obtiennent un

score dans la norme. Hormis A, qui ne peut rien restituer, cet échantillon se divise manifestement:

- en une moitié d'enfants qui réalise une faible performance en rappel libre, l'indiçage étant profitable;
- en une moitié d'enfants qui dispose de bonnes performances en restitution libre, sans que l'on retrouve d'homogénéité sur le bénéfice de l'indiçage.

2.2.2 Langage oral versant production

2.2.2.1 Articulation et phonologie

Un seul enfant présente un T.A. discret. Six sujets sur neuf ont, en situation spontanée, une parole intelligible mais caractérisée par des imprécisions ou des erreurs phonologiques. Deux enfants présentent une parole hésitante, marquée par des bredouillements voire des bégayages, sans que l'on puisse déterminer s'il s'agit de troubles de fluence, d'évocation lexicale ou de formulation syntaxique. Un sujet laisse paraître par moments une syllabation des mots qu'il prononce (Annexe 13).

Les scores obtenus au subtest RepM montrent que l'on retrouve de façon constante des difficultés de production phonologique, qui sont de réels troubles pour cinq enfants sur neuf; ceux les moins en difficulté n'obtiennent un score faible que pour la partie Rep2. Les transformations dominantes concernent presque toujours l'axe syntagmatique de la parole ; il s'agit le plus souvent de simplifications de diconsonantiques, mais il arrive que la phonologie soit complexifiée. Trois enfants sur neuf ont un trouble du débit ou de la fluence lors de ce subtest.

Ces difficultés de parole sont ressenties par l'entourage ayant rempli la partie A de la CCC, recueillie pour sept enfants sur neuf (Annexe 14). En effet, même s'il existe parfois une nette discordance entre les observateurs, ils notent une parole immature marquée par des erreurs sur les mots difficiles. Ils rapportent aussi des difficultés de fluence en formulation syntaxique (essais, bredouillements, faux départs), ce qui est cohérent avec les anomalies du débit et de la fluence souvent décelées.

2.2.2.2 Lexique

Nous avons pu remarquer de façon subjective qu'une grande partie des enfants « cherchaient souvent leurs mots ». Ce signe peut faire partie du développement normal s'il est occasionnel. Or, il est très fréquent et présent même

pour des mots courants aux dires des enfants et de leurs parents, ce qui est en faveur d'un manque du mot (Annexe 15).

Même s'il peut exister des écarts de performances entre DEN 48 et QQC, les difficultés de production lexicale semblent fréquentes, les signes subjectifs en faveur de réels troubles se retrouvant pour tous les enfants lors de l'analyse qualitative des résultats aux deux épreuves. En effet, hormis C, tous les sujets produisent des réponses montrant des difficultés d'évocation lexicale, avec :

- de nombreux temps de latence et hésitations pour des mots semblant connus,
- de nombreuses approches et transformations sémantiques, et quelques transformations phonologiques, pouvant être des paraphasies.

2.2.2.3 Syntaxe

Seuls trois enfants sur neuf nous ont semblé produire en situation naturelle des phrases tout à fait correctes, l'un d'eux étant par ailleurs souvent hésitant. Les phrases de quatre sujets présentent des caractéristiques d'agrammatisme (absence de sujet, de verbe conjugué, erreurs de genre et de nombre) dans leurs énoncés spontanés, et cinq utilisent des tournures immatures (Annexe 16).

En évaluation formelle, on note que les résultats de deux enfants sur sept se situent dans la norme très faible et que deux sont pathologiques. On retrouve une grande homogénéité dans la typologie des erreurs de formulation syntaxique retrouvées au sein de l'échantillon ; il s'agit :

- d'erreurs morphologiques pour l'accord en genre et en nombre des noms et adjectifs, y compris pour l'enfant dont les scores se trouvent dans la norme ;
- d'erreurs de morphologie flexionnelle (erreurs de genre ou de temps des verbes, infinitifs inappropriés) ;
- d'erreurs dans la manipulation des tournures syntaxiques élaborées et nécessitant un traitement logique, comme pour la forme négative et la voix passive.

Ces difficultés semblent être une constante, avec des points communs au niveau qualitatif mais une diversité dans la sévérité, jusqu'à de l'agrammatisme. Elles semblent se retrouver dans les réponses de l'entourage des enfants dont on a pu recueillir des grilles de CCC remplies (partie B – Syntaxe) (Annexe 17). La plupart des résultats de cinq enfants sur sept sont très pathologiques ; ces sujets auraient tendance à produire des phrases courtes, simples, voire agrammaticales, et à commettre des erreurs de genre et de nombre, ce qui coïncide avec ce qui est retrouvé lors de l'évaluation.

2.2.3 Compétences transversales

2.2.3.1 Mémoire auditivo-verbale

Hormis G qui réalise une performance tout à fait dans la norme, les sept enfants évalués présentent tous un empan de chiffres endroit peu efficient voire déficitaire. La majorité des enfants ont des difficultés à inhiber la répétition articulatoire au cours de l'écoute de chaque série, soit par déficit d'inhibition de type exécutif, soit parce qu'ils sentent que c'est une stratégie efficace. On remarque un fréquent effet de primauté, probablement lié à cette activation de la boucle phonologique, permettant de faire passer les items digitaux de la mémoire à court terme vers le long terme. Les enfants chez qui on ne retrouve pas d'effet de récence pourraient être cognitivement distraits juste après la présentation orale de la série de chiffres. Le fait que des enfants se souviennent fréquemment des chiffres dans le désordre pourrait plaider en faveur d'une relative intégrité de cette boucle et des processus d'encodage. Ce seraient alors les étapes d'organisation du stockage de l'information et/ou de son accès qui seraient l'objet d'un déficit, en lien avec une altération de l'administrateur central, ce qui coïncide avec les difficultés d'inhibition et de flexibilité mentale. Ceci pourrait confirmer l'idée d'une correspondance entre l'administrateur central de Baddeley (1986, 1998) et le S.A.S. de Shallice (1988), donc d'un substrat commun (Annexe 18).

2.2.3.2 Compétences métaphonologiques

Certains enfants, pour certains en grande fatigue cognitive lors de la passation, n'ont pu passer le subtest des Processus phonologiques, ressenti comme malaisé. Les échecs concernent surtout la partie B, alors que le principe de la consigne avait manifestement été compris. Les quatre sujets l'ayant effectuée dans son intégralité ont tous réalisé des scores les plaçant hors de la norme (Annexe 19).

Les enfants ayant réussi la partie A ont souvent souhaité que l'examineur leur rappelle les items auditivo-verbaux des items. Concernant la partie B, certains ont obtenu un score nul, en utilisant les phonèmes indiqués, mais à mauvais escient. Les sujets en échec réussissaient lors de tâches d'ajout sur des mots simples courts, et pouvaient parfois n'être en échec que sur les tâches de substitution.

Ces constats montrent qu'il s'agit réellement de difficultés de traitement métaphonémique, à des degrés divers. Il faut garder à l'esprit que ces compétences

sont liées aux apprentissages scolaires et peuvent être altérées chez des enfants avec dyslexie mais sans TSDL.

2.2.3.3 Disponibilité lexicale

La plupart des enfants ont manifesté des signes d'agacement et de conscience des difficultés au cours de ces épreuves (Annexe 20).

- **Fluence sémantique catégorielle**

La moitié des six sujets ayant passé cette épreuve y ont obtenu un résultat pathologique d'après la norme de la DEN-DES 48. On ne retrouve pas d'homogénéité qualitative, hormis le fait que les enfants en difficulté semblaient faire des efforts pour évoquer.

- **Fluence phonémique**

La moitié des six sujets évalués ont réalisé une performance faible ou déficitaire, mais il ne s'agit pas exactement des mêmes sujets qu'à l'épreuve précédente (hormis F). Les erreurs montrent en revanche une caractéristique commune à tous les sujets, même à ceux dont les résultats quantitatifs se trouvent dans la norme. Il s'agit de difficultés à inhiber la production de mots proches sémantiquement, phonologiquement et/ou morphologiquement de réponses précédentes, ou commençant par la même syllabe, alors que la consigne a été comprise.

2.3 Comparaison inter-versants

L'analyse des performances des enfants de notre échantillon montre que l'expression est généralement plus atteinte que la compréhension.

2.4 Comparaison inter-composantes intra-versants

L'étude des rapports entre les niveaux est ardue chez sept des neuf enfants testés, en raison d'un manque de compétences évaluées chez les plus jeunes, en plus d'un manque de netteté des dissociations. Par ailleurs, les hiérarchies de performances ne sont parfois pas superposables entre les deux versants. Cette comparaison manque quelque peu de fiabilité dans la mesure où nous n'avons pu utiliser un protocole issu d'une même batterie, dont les subtests auraient été

normalisés auprès de la même population. Elle permet cependant d'indiquer certains éléments intéressants. La syntaxe semble être un niveau préférentiellement atteint ; la phonologie est également très altérée par rapport au lexique et au discours. Toutefois, les niveaux de performance ne sont pas toujours comparables entre ces deux derniers domaines. Le niveau lexical est presque toujours hétérogène entre réception et expression, un manque du mot étant très fréquent.

2.5 Etude du lien entre compétences langagières et compétences cognitives transversales

Les résultats aux subtests dits des « fonctions transversales » offrent un éclairage intéressant sur ceux des épreuves de langage. L'observation des comportements et stratégies cognitives des sujets aide à comprendre leur fonctionnement attentionnel et exécutif, intriqué avec l'efficacité langagière et communicationnelle.

Les troubles de la mémoire auditivo-verbale à court terme décelés objectivement et empiriquement expliquent partiellement les difficultés, car cette compétence sert :

- au traitement perceptif fin des phonèmes et syllabes de la langue ;
- à l'apprentissage de lexèmes constitutifs du stock lexical interne ;
- à l'organisation de celui-ci aux plans sémantique et phonologique ;
- à la compréhension des phrases entendues, donc à l'intégration et à la maîtrise des structures morphosyntaxiques de la langue.

On peut remarquer en revanche une fréquente réussite au subtest de Mémoire Narrative, montrant qu'une grande partie des sujets possède probablement de bonnes performances en mémoire auditivo-verbale à long terme. Ceci montre qu'ils sont capables de transférer les éléments d'un script entendu vers leur stock à long terme, grâce à leurs capacités de traitement logique et séquentiel.

Des difficultés de vigilance, d'attention focalisée et soutenue, et de concentration ont été repérées chez presque tous les enfants, y compris en début de passation. Elles influencent négativement le développement des compétences cognitives. Nous avons observé des difficultés d'inhibition comportementale (réponses routinières, focalisation sur le sens en fluence phonémique, automatismes verbaux) qui relèvent sans doute d'un dysfonctionnement exécutif. Des difficultés de logique, dont on ne sait si elles sont verbales, au niveau de la compréhension des

relations spatiales et ordinales et des rôles thématiques, pourraient faire partie du tableau.

Les représentations phonologiques semblent très altérées chez presque tous, trop mal organisées pour permettre une évocation fluide de mots commençant par [p], ainsi que pour permettre de manipuler, notamment de substituer, des phonèmes au sein de mots. Ceci pourrait être en lien avec les difficultés de mémorisation et de perception des sons de la langue.

2.6 Analyse de la pragmatique et de la communication

C'est surtout sur l'étude des réponses de l'entourage aux questions de la CCC, outil bien validé, que nous nous sommes basées pour estimer les capacités des sujets à utiliser le langage et à s'adapter dans leur attitude pragmatique en situation de communication. Nous avons pu recueillir une à deux grilles remplies par l'entourage de sept enfants sur les neuf de notre échantillon. Les réponses correspondant à ses parties A et B ont déjà été traitées précédemment.

2.6.1 Aspects purement pragmatiques

Il s'agit de l'étude des performances des enfants aux domaines C à G de la grille. Le domaine de la pragmatique du langage le plus altéré au sein de l'échantillon est celui de la cohérence. La plupart des résultats des enfants sont en effet déficitaires dans cette compétence qui relève à la fois de la pragmatique et de l'organisation du discours (Annexe 21).

2.6.1.1 Etude des capacités d'initiation de la conversation

Tous les résultats des sujets sont dans la norme dans ce domaine. On note qu'une petite moitié a tendance à trop parler avec les inconnus, et que les sujets sont capables de ne pas donner d'informations inutiles.

2.6.1.2 Etude des capacités de cohérence

Cinq des sept enfants semblent présenter une faiblesse notoire de la cohérence langagière. Parmi eux, quatre ont des scores typiques d'enfants présentant une dysphasie « classique » ou un retard de langage, les scores du dernier se situant entre les enfants avec dysphasie sémantique-pragmatique pure et ceux avec sémantique pragmatique « plus ». Leur conversation est généralement perçue comme agréable. Ils peuvent fournir un compte-rendu clair d'un événement

passé ou expliquer une procédure, ce qui est ardu lorsqu'il s'agit de souhaits pour l'avenir. La plupart des enfants éprouvent manifestement des difficultés à raconter une histoire ou à décrire ce qu'ils ont fait en respectant les éléments de la trame narrative. Un très grand nombre d'entre eux utilisent fréquemment des pronoms anaphoriques sans préciser à quels groupes nominaux ceux-ci se rapportent dans leurs phrases.

2.6.1.3 Etude du « langage stéréotypé »

Seul un sujet sur sept, encore jeune, présente un score déficitaire dans ce domaine, ce qui montre que les routines conversationnelles sont maîtrisées au sein de notre échantillon. On remarque cependant qu'il arrive à la moitié des enfants de changer soudainement de sujet de conversation, parfois vers des thèmes inattendus.

2.6.1.4 Etude des capacités d'utilisation du contexte conversationnel

On note une variabilité des performances dans ce domaine au niveau quantitatif, chaque enfant semblant ici présenter un niveau de maîtrise distinct de celui des autres. La plupart des sujets manipulent convenablement les règles de politesse en tenant compte du contexte et de l'interlocuteur, même si leurs habiletés communicatives semblent varier d'une situation à l'autre. Ils sont doués de compréhension inférentielle, mais seuls deux peuvent comprendre l'humour et le second degré en toute circonstance, ce qui relève clairement de difficultés pragmatiques pour les plus âgés. La plupart semblent ne se fixer, à certains moments, que sur certains mots ou éléments des phrases des interlocuteurs pour les comprendre, ce qui coïncide avec les troubles de compréhension d'énoncés relevés.

2.6.1.5 Etude de l'aisance en rapport conversationnel

Seuls les scores de deux enfants correspondent à un déficit quantitatif par rapport à la norme. Tous les sujets tiennent compte des initiations extérieures de conversation, savent décoder les signaux non-verbaux de communication et en utiliser eux-mêmes à bon escient.

2.6.2 Aspects sociaux

Il est intéressant de tenir compte des deux dernières parties de la CCC, qui concerne des compétences sociales très liées au développement des habiletés communicationnelles mais aussi des aptitudes verbales. On note ici que lorsque les

enfants ont un score bas voire déficitaire, leurs aptitudes sociales ressemblent à celles d'enfants avec trouble pragmatique voire à tendance autistique (Annexe 22).

2.6.2.1 Etude des relations sociales

La plupart des enfants sont populaires et ont un ou deux amis, même s'il arrive à certains de s'isoler.

2.6.2.2 Etude des centres d'intérêt

Les sujets présentent un ou plusieurs domaines d'activités privilégiées ainsi qu'un attrait pour les programmes télévisés destinés aux enfants de leur âge, ce qui est normal. On constate cependant qu'il arrive à presque tous, assez fréquemment, de préférer faire des activités seul plutôt qu'accompagné par d'autres enfants.

2.6.3 Mise en évidence d'un éventuel profil pragmatique spécifique

La confrontation des données recueillies grâce à la CCC montre que la fréquence de difficultés pragmatiques au sein de l'échantillon étudié est plus élevée que dans la population infantine générale. Les enfants en grande difficulté pragmatique ont un profil quantitatif ressemblant à celui des enfants présentant une dysphasie sémantique-pragmatique, ceux en difficulté modérée ayant un profil ressemblant plus à celui des enfants avec dysphasie ou retard « classique ». Les analyses semblent montrer que les mêmes difficultés se retrouvent chez presque tous les enfants mais avec des degrés de sévérité variés. Les difficultés les plus importantes et les plus constantes se situent sur le plan de la cohérence des messages transmis. Leurs compétences pragmatiques varient avec le contexte, sans homogénéité au sein de l'échantillon.

2.7 Recherche d'éventuels signes indicateurs de troubles du langage oral

Nous avons cherché à déterminer la proportion, au sein de notre échantillon de sujets, de caractéristiques particulières du langage oral, qui pourraient aider à caractériser les troubles du langage oral rencontrés. Leur présence marquerait le caractère éventuellement atypique du tableau langagier de ces enfants, qui pourrait s'apparenter à celui des enfants présentant un TSDL. On note qu'un des sujets semble ne présenter aucune particularité de cette nature.

2.7.1 Etude du trouble de la compréhension verbale

Ce symptôme étant mis en évidence grâce à l'E.CO.S.SE chez six enfants sur neuf, on peut supposer qu'il pourrait être fréquent en cas de SK. On note aussi de fréquentes difficultés de compréhension de l'humour, qui semblent pathologiques chez les plus âgés.

2.7.2 Etude du trouble de l'évocation lexicale

Des signes de manque du mot sont relevés chez huit des neuf enfants, ce qui est une proportion remarquable. Il s'agit à la fois :

- de signes subjectifs (lenteur de dénomination, approches phonémiques, sémantiques, transformations voire paraphrasies, circonlocutions, modalisations, agacement, etc.),
- de signes objectifs (échec d'évocation à des mots simples, courants ou familiers, écart majeur entre performances à la DEN-DES 48).

Le manque du mot, semblant donc être un signe tenant une place importante au sein du tableau des enfants de l'échantillon, pourrait être fréquent dans le SK.

2.7.3 Etude du trouble de l'encodage syntaxique

Six enfants sur sept présentent une suspicion de trouble de l'encodage syntaxique, qui semble lié à des difficultés de traitement de morphologie flexionnelle et dérivationnelle, ainsi que de la voix passive. Ceci se retrouve souvent en situation spontanée, pouvant parfois prendre la forme d'un agrammatisme.

2.7.4 Etude de l'hypospontanéité

Cette particularité a été difficile à mettre en évidence dans cette situation de rencontres uniques avec chaque sujet. Nous l'avons cependant étudiée à l'aide des anamnèses et grâce aux dossiers mis à disposition. Elle n'a été relevée, et de façon inconstante, que chez A. Cette proportion est donc ici limitée.

2.7.5 Etude du défaut d'informativité

La plupart des sujets semblent présenter ce trouble en situation spontanée, qui semble gêner nettement cinq enfants sur sept. Il peut s'agir d'incohérences entre énoncés produits et contenu voulu, d'un manque d'adéquation des informations fournies avec la situation, ou d'une désorganisation des éléments d'une trame à retransmettre. Ce symptôme pourrait donc être courant au sein de cette population.

2.7.6 Etude de la dissociation automatico-volontaire

Cette atteinte, difficile à diagnostiquer en une seule fois, n'est apparue clairement chez aucun des enfants. On peut cependant, au vu de nos observations en situation naturelle et nos analyses des résultats, la suspecter chez trois enfants.

2.7.7 Etude du trouble phonologique sévère

Le niveau de la parole est l'objet de difficultés chez tous les sujets de notre échantillon à des degrés très divers de sévérité. Ce trouble est sévère chez cinq des neuf garçons, et est ressenti fortement par l'entourage. Il est surtout caractérisé par des erreurs sur le plan syntagmatique, parfois atypiques, dénotant des problèmes d'intégration de l'enchaînement phonologique, ce qui est cohérent avec les troubles de mémoire auditivo-verbale. Ces difficultés sont accompagnées, chez tous les sujets de l'échantillon, de problèmes de traitement métaphonologique.

2.8 Etude de l'influence de l'âge des sujets

L'évolution des difficultés de chaque sujet au fil de son développement est dans cette étude difficile à examiner, en raison des passations incomplètes. Il est cependant intéressant de comparer les performances des enfants jeunes à celles des plus âgés. Ceux-ci présenteraient des difficultés durables et plus sévères par rapport à la norme. Mais cette mise en parallèle est délicate dans la mesure où il s'agit d'un nombre restreint de sujets, dont nous ne connaissons pas les caractéristiques psychométriques de manière exhaustive.

2.9 Synthèse des résultats et mise en perspective théorique

L'analyse des résultats de tous les enfants, confrontée aux éléments d'anamnèse et à nos observations empiriques, nous amène à dégager des points communs significatifs aux différents tableaux étudiés. En effet, même si nous avons rencontré peu d'enfants, nous constatons que presque tous présentent les mêmes difficultés à des degrés variés. Il s'agit de réels troubles du langage oral dans certains domaines pour une forte proportion d'entre eux. On ne peut ici démontrer un profil spécifique, mais les traits langagiers et neuropsychologiques communs aux enfants étudiés constituent des éléments pertinents. On dégage en effet une supériorité des performances verbales en réception par rapport à celles en

expression, celles-ci étant marquées par des anomalies, parfois atypiques, en situations spontanée et dirigée. Un nombre important d'enfants présentent un trouble morphosyntaxique en compréhension, et souvent en expression. Des difficultés sévères de perception et de production phonologiques sont aussi très fréquentes. En revanche, le niveau lexical se distingue par son hétérogénéité, un manque du mot affectant probablement presque tous les enfants. Ces difficultés de langage oral semblent étroitement intriquées à des difficultés de mémoire auditivo-verbale à court terme et des traitements cognitifs exécutifs. C'est dans cette mesure que l'on pourrait soulever la possibilité d'un tableau résultant de la combinaison de ces déficits. Ceux-ci concerneraient des réseaux cognitifs sous-jacents tant langagiers que logiques, mnésiques, attentionnels et comportementaux, à l'origine des états décrits par Maillart et Parisse (2010). Ces états ont des retentissements sur la relation du sujet avec son environnement, ce qui explique ici les fréquentes difficultés de pragmatique retrouvées ici, dont on ne sait encore si elles relèvent du trouble pragmatique primaire ou secondaire. On sait cependant qu'elles touchent préférentiellement la cohérence des messages exprimés, en lien avec les difficultés d'organisation logique des éléments d'un scénario verbal et de prise en compte des éléments du contexte. Cet ensemble de particularités est bien sûr à relativiser mais offre un éclairage intéressant à la connaissance francophone sur les aspects langagiers et neuropsychologiques relatifs au SK.

Discussion

1. Critiques méthodologiques

1.1 Les sujets et le recrutement

Nous avons fait parvenir aux familles des courriers leur proposant de participer à cette étude en leur précisant qu'elle avait pour objectif d'étudier le langage oral d'enfants porteurs d'un SK (Annexe 23). De ce fait, il est possible que les familles ayant répondu à notre appel soient celles qui étaient les plus intéressées par le langage oral, c'est-à-dire celles dont l'enfant présente des difficultés avérées dans ce domaine. Ce biais logique et compréhensible aurait pu être éventuellement en partie contourné si la lettre avait été formulée de manière à inciter tout autant les familles non concernées par des difficultés de langage à participer à notre mémoire.

De plus, une grande partie des sujets porteurs n'ayant pas encore atteint l'adolescence n'ont pu participer à notre étude faute de connaître le diagnostic. Le langage des sujets ayant participé à notre étude n'est donc peut-être pas entièrement représentatif de la population d'enfants présentant un SK. Cependant, ce biais a été plus ou moins contourné puisque sept enfants sur neuf ont été diagnostiqués en période prénatale, et non durant l'enfance.

Nous avons rencontré une certaine retenue de la part des familles vis-à-vis de l'évocation des conséquences de cette anomalie, qui semble être fréquemment un sujet tabou. Chez plusieurs familles rencontrées, l'équipe pédagogique voire l'entourage n'ont pas été mis au courant de son existence. Ainsi, nous avons reçu des réponses négatives de familles ne souhaitant pas que l'on intègre leur enfant à une étude sur cette particularité, malgré l'anonymisation des résultats.

Ces difficultés de recrutement nous ont obligées à recruter des sujets sur une large tranche d'âge, afin de rencontrer un nombre de sujets suffisant. Notre échantillon reste cependant plutôt réduit, puisque nous n'avons pu rencontrer que neuf enfants. Les résultats observés sont donc difficilement généralisables, la taille réduite de notre échantillon faisant par ailleurs obstacle à la différenciation des sémiologies selon l'effcience intellectuelle et le niveau socio-culturel familial.

1.2. Les difficultés de prise en compte du niveau d'efficience intellectuelle des sujets

Les analyses quantitatives des résultats des bilans individuels tiennent très peu compte du niveau cognitif non verbal, dans la mesure où nous ne disposons pas, pour la majorité des sujets, des données psychométriques. Celles-ci auraient permis de mieux appréhender les écarts à la norme déterminés, des scores reconnus comme correspondant à moins de 2 ET ne signant pas le même type de profil cognitif selon le QI du sujet. En effet, on ne peut considérer comme comparables des résultats d'épreuves de langage en-deçà de la norme chez un enfant avec QI non-verbal dans la norme, par rapport à un enfant dont le QI non verbal est altéré. Les épreuves que nous avons utilisées ayant été étalonnées sur des populations de type « tout-venant », le plus souvent avec une efficience intellectuelle dans la norme, nous savons que les écarts calculés manquent de fiabilité chez certains de nos sujets. Nous pensions initialement pouvoir tenir compte du niveau intellectuel de tous les sujets, dans la mesure :

- où nous projections de recruter un plus grand nombre de sujets ;
- où nous devons essentiellement rencontrer des enfants porteurs dans le cadre institutionnel et médical de structures hospitalo-universitaires, au sein desquelles sont fréquemment menés des bilans multidisciplinaires incluant des tests psychométriques lorsque cela semble nécessaire.

Le premier bilan que nous avons d'ailleurs réalisé a d'ailleurs été mené auprès d'un garçon dont nous connaissions le QI, ayant eu à disposition le dossier médical au sein d'un service de génétique. De nombreux autres bilans analogues étaient censés se produire ensuite, mais nous avons finalement rencontré peu d'enfants, dont la majorité au domicile de familles membres de l'association Valentin APAC. Il a été de ce fait malaisé, dans un tel contexte, de demander à ces parents les résultats de tests psychométriques, qui n'avaient d'ailleurs le plus souvent pas été menés.

Nous aurions éventuellement alors pu recueillir les résultats d'une épreuve d'estimation du niveau cognitif non-verbal, mais cela n'a pas été réalisable. Nous avons donc choisi d'analyser de façon approfondie chacun des bilans que nous avons réalisés, tout en étant conscientes de ce manque de données sur le niveau intellectuel. Cependant, ce biais quantitatif n'est pas une entrave au point de vue orthophonique que nous avons adopté, qui vise à étudier le caractère homogène ou

hétérogène du profil langagier à l'échelle de chaque enfant puis de tout l'échantillon. Nous avons, dans un souci de simplification et dans une approche de type orthophonique, choisi d'employer dans nos analyses des résultats aux épreuves verbales les termes de « déficitaire » et de « préservé », qui pourraient prêter à confusion en cas d'efficiace intellectuelle en-deçà de la norme. Néanmoins, les analyses qualitatives, au sein des évaluations individuelles et collective, semblent conserver leur pertinence, dans la mesure où le manque de prise en compte du QI ne nous empêche pas d'étudier si certains domaines langagiers sont plus ou moins préservés ou atteints par rapport à d'autres.

1.3 Le protocole

1.3.1 Le choix des épreuves et tests

1.3.1.1 Etalonnage

Certaines épreuves utilisées dans ce mémoire ont pu nous poser problème lors de l'analyse des résultats, en raison des particularités de leur étalonnage.

La DEN-DES 48 a, selon les âges, été étalonnée sur cinq à 38 sujets. Il est donc parfois difficile d'affirmer que le nombre d'écarts-types séparant l'enfant de la moyenne est valide. Ainsi, il est arrivé que l'on note des différences notables entre les scores obtenus à la DEN 48 et ceux obtenus au QQC, qui est lui étalonné sur davantage de sujets et sur des tranches d'âges plus réduites. Il en va de même pour l'écart de performance parfois constaté entre la DES 48 et l'EVIP-B, dont la normalisation a été effectuée sur un échantillon bien plus étendu, et qui ne comporte d'ailleurs pas le même type de distracteurs.

L'ELO est étalonnée auprès de sujets scolarisés de la petite section de maternelle au CM2. Dans la mesure où il s'agit de subtests concernant le langage oral, de l'ordre de l'acquisition et non de l'apprentissage scolaire, nous avons préféré comparer les résultats des enfants à une norme d'âge et non de classe. Or, certains des enfants rencontrés ont l'âge d'être au collège, en raison d'un ou de plusieurs redoublements. De ce fait, nous n'avons pu mener une analyse quantitative de leurs résultats par rapport à la norme, lorsqu'ils étaient égaux ou supérieurs à la norme des enfants scolarisés en CM2.

1.3.1.2 Les épreuves et tests

Certaines épreuves choisies se sont révélées ne pas être en adéquation précise avec ce qui était recherché au départ.

1.3.1.2.1. Evaluation des compétences métaphonologiques

Les processus phonologiques de la NEPSY nécessitant des compétences métaphonologiques étroitement liées à l'apprentissage du langage écrit, il est possible que des résultats déficitaires relèvent de difficultés d'apprentissage de la lecture sans qu'il existe nécessairement de trouble du langage oral. Ce subtest a néanmoins son intérêt dans cette étude, puisqu'il permet de prendre en compte dans notre estimation du profil des sujets une compétence charnière entre le langage oral et le langage écrit. Ceci permet de mieux cerner leur fonctionnement linguistique et métalinguistique général, d'autant que les études sur le SK rapportent de fréquentes difficultés d'apprentissage du langage écrit (Graham et al., 1988).

1.3.1.2.2. Evaluation des compétences discursives

Choix des épreuves de discours en réception

Le subtest de Mémoire narrative de la NEPSY a révélé chez quelques sujets une faiblesse de la mémoire auditive à long terme. Certains sujets n'ont par conséquent quasiment rien restitué en rappel libre; il a donc été impossible d'étudier l'organisation de leur discours et la syntaxe des énoncés produits. De ce fait, notre protocole n'a pas toujours permis d'évaluer, même qualitativement, le discours en expression. Nous avons initialement envisagé d'y intégrer l'épreuve Sacré Nestor (Crunelle et al., 2006), qui aurait permis par la même occasion d'analyser la production de phrases complètes organisées en discours d'après un support imagé, en plus de la compréhension et de la restitution de discours. Nous avons préféré ne pas l'ajouter du fait de la longueur du protocole ; de plus, l'étalonnage de cette épreuve pose problème pour les sujets les plus âgés de notre échantillon.

Evaluation du discours en production

Nous n'avons malheureusement pu intégrer à notre protocole d'épreuve dédiée spécifiquement à l'évaluation des compétences en expression de discours organisé. Nous avons pensé faire passer un subtest de discours en production comme « La Chute dans la boue » de la N-EEL (Chevrie-Muller et Plaza, 2001). Son intérêt réside

en la possibilité d'une évaluation de l'expression semi-dirigée sur images; cependant, son étalonnage a également posé problème dans le cadre de notre étude, puisqu'il a été réalisé jusqu'à 8 ans 7 mois seulement. Néanmoins, l'épreuve de production d'énoncés de l'ELO nous permet une estimation intéressante et objective de la compétence de l'enfant en closure de phrases. Cette connaissance peut donner des indications sur les compétences discursives en production. La contrainte est certes plus importante pour l'enfant, ce qui ne permet pas de cerner ses compétences en situation plus spontanée de concaténation, mais ce subtest est plus facile à analyser, puisque l'on connaît les réponses attendues.

1.3.2 Le déroulement du protocole

1.3.2.1 La durée de la passation

La passation du protocole, durant près de deux heures, devait à l'origine s'effectuer en deux fois. mais nous avons dû tenir compte du souhait des généticiens de ne pas faire déplacer plusieurs fois les familles. Nous avons, en conséquence, été obligées de faire passer l'intégralité de notre protocole en une seule fois, ce qui s'est révélé être très long pour les enfants, en particulier pour les plus jeunes. Il y a donc de possibles biais liés à une passation pouvant entraîner fatigue et charge cognitive. Avec les plus jeunes, nous avons essayé au maximum de ménager des pauses afin d'éviter la baisse d'attention provoquée par l'enchaînement fastidieux des épreuves.

Le protocole a parfois dû être raccourci pour les enfants les plus jeunes. Il a été décidé de l'arrêter à l'apparition visible de difficultés engendrées par une surcharge cognitive, des difficultés de concentration, d'attention soutenue, ou encore d'un comportement inapproprié. Ceci a gêné l'analyse des résultats, puisque certaines épreuves n'ont pas été réalisées par tous les enfants de l'échantillon.

De plus, cette passation unique ne permet pas de visualiser précisément les potentialités et difficultés de chaque enfant, ainsi que sa personnalité, dans une perspective clinique classique, à long terme. Cela a pu nous limiter dans la mise en évidence du handicap communicationnel ou de possibles caractéristiques langagières atypiques. C'est notamment le cas pour l'hypospontanéité et les éventuelles dissociations automatico-volontaires. Le fait de ne pas connaître l'enfant nous a néanmoins permis de conserver une certaine objectivité à son égard.

1.3.2.2 Le contexte

La passation du protocole ne s'est pas toujours effectuée dans les mêmes conditions. En effet, nous avons rencontré certains enfants chez eux, d'autres en cabinet d'orthophonie, ou encore au sein de services hospitaliers. Par ailleurs, certains se sont retrouvés seuls avec l'examineur, alors que d'autres étaient accompagnés de l'un de leurs parents, dont la présence a pu parfois être perturbatrice. Enfin, le manque de clarté du statut d'étudiantes en orthophonie des examinateurs est un facteur d'instabilité du cadre instauré pour cette évaluation, entravant la légitimité de leurs directives vis-à-vis des enfants et de leurs parents.

1.4. Méthodes d'analyse

Le manque d'exhaustivité des résultats et l'impossibilité de généraliser les conclusions de nos analyses à l'échelle de la population des enfants 47,XXY sont fortement liés aux contraintes matérielles révélées au cours des expérimentations.

1.4.1. Difficultés de prise en compte des données

Non seulement, comme ceci a déjà été expliqué, le protocole n'a pu être réalisé dans son intégralité par l'ensemble des enfants de l'échantillon, mais le recueil des données n'a pas été effectué d'une manière toujours très rigoureuse et homogène. Ceci concerne tout particulièrement la détermination des temps de réponses lors des épreuves chronométrées que sont la DEN 48 et la DES 48. En effet, les temps de réalisation n'ont pas toujours pu être correctement mesurés :

- d'une part, en raison de passations marquées par une agitation ou des difficultés attentionnelles de l'enfant ;
- d'autre part, en raison d'un manque de clarté des instructions du manuel quant au mode de recueil de ces temps, pouvant comporter ou non les délais nécessaires pour tourner les pages et répéter si besoin la consigne à l'enfant.

Les données du chronométrage n'ont donc pas été prises en compte lors des analyses quantitatives, les étalonnages de ces deux épreuves ayant par ailleurs parfois concerné peu de sujets. Enfin, les formules chromosomiques précises des sujets ainsi que certaines données de l'anamnèse (portant sur le QI et les antécédents médicaux et familiaux notamment) n'ont pas toujours pu être connues.

Les parents ne disposaient pas toujours de ces informations ; ces situations correspondent aux évaluations menées par le biais de l'association de familles.

1.4.2. Type de traitement des données choisi

Notre analyse des données recueillies au cours de nos expérimentations relève de l'étude approfondie de cas multiples puis d'une mise en commun des interprétations à l'échelle de la cohorte qu'ils constituent. Il ne s'agit donc pas d'analyses statistiques passant par l'extrapolation de lois mathématiques. Ceci aurait pu permettre, si l'échantillon avait été assez étendu au sein d'une tranche d'âge plus restreinte, de déterminer un taux de prévalence ou un caractère significatif des proportions des atteintes relevées. Nous ne pouvons donc ici démontrer au sens statistique du terme l'existence d'un profil langagier et communicationnel spécifique. Ce choix s'explique par le fait que nous savions dès le début de notre travail pratique que nous ne disposerions que d'un nombre restreint de sujets d'étude. En outre, nous mémoirons comporte des objectifs privilégiant une étude descriptive approfondie du tableau cognitif langagier et non-langagier d'enfants présentant un SK, ce qui ne requiert pas absolument de traitement statistique de ce type.

1.5. Critique des résultats

Les résultats de cette étude correspondent à la plupart des constats des études précédentes sur le langage des patients présentant un SK. On retrouve sur les deux versants une atteinte phonologique, des difficultés syntaxiques, ainsi que des signes de manque du mot et une faiblesse de la mémoire auditivo-verbale, mis en avant précédemment par Waker et al. (1982) et Graham et al. (1988).

Notre étude apporte un éclairage sur les atteintes et préservations des domaines linguistiques, dans le cadre d'une formule 47,XXY, qui n'étaient pas encore, à notre connaissance, étudiés dans le détail. En effet, les travaux que nous connaissons dans le domaine sont très rares à proposer une investigation quantitative et qualitative du langage au moyen d'épreuves spécialisées et étalonnées. Nous avons analysé tout particulièrement certains domaines langagiers comme le lexique et la pragmatique du langage. Ainsi, l'utilisation de quatre tests, dont deux sont bien validés par la pratique, et dont deux visent à aider au diagnostic de manque du mot, offre une évaluation approfondie du stock lexical et de son accès. De plus, grâce à la CCC de Bishop, nous avons tenté d'appréhender

précisément les capacités pragmatiques de ces enfants, afin de cerner les composantes les plus affectées. Les précédentes études ne s'intéressaient pas, en effet, aux divers domaines constitutifs de la pragmatique, mais seulement à ses aspects les plus généraux, alors qu'il s'agit d'un domaine complexe. Enfin, nous avons associé des épreuves de langage oral à des tests évaluant des compétences cognitives, ainsi qu'à des épreuves à la charnière entre langage et fonctions exécutives, telles les fluences. En permettant de confronter les résultats à ces deux types de tests, cela nous fournit la possibilité de dégager le cas échéant un profil d'atteintes. Les troubles relevés sont bien souvent aussi sévères que dans les tableaux de dysphasie, mais ils ne permettent pas de classer les tableaux d'enfants avec SK dans un des sous-groupes de la classification de Rapin et Allen. Ces troubles ont cependant une certaine homogénéité qualitative au sein de notre échantillon, ce qui pourrait permettre de dégager un profil spécifique qui n'entrerait pas dans les sous-groupes de Rapin et Allen. On retrouve en revanche de manière quasi-constante des déficits de mémoire auditivo-verbale sous-jacents, très fréquents chez les enfants présentant une dysphasie; tout ceci est en faveur de troubles du langage oral, dont le tableau est comparable à celui des TSDL, chez les enfants porteurs de la constitution 47,XXY. Celui-ci résulte de l'interaction de mécanismes complexes, à la fois linguistiques et cognitifs non linguistiques, à considérer au regard de la perspective cognitiviste (Bishop, 2004 ; Maillart et Parisse, 2010). Par conséquent, même si nous disposons de peu de sujets, nous nous permettons d'utiliser cette conception des TSDL pour relier leurs troubles phonologiques, syntaxiques et d'évocation à ceux des fonctions auditivo-mnésique à court terme, exécutives et attentionnelles.

Ce mémoire constitue par ailleurs, à notre connaissance, la seule étude francophone analysant le langage oral des enfants avec SK dans une perspective orthophonique. Il indique les atteintes les plus susceptibles d'être rencontrées chez eux, en les décrivant grâce à la terminologie courante en France, mais en les considérant sous l'angle d'approches classificatoires novatrices.

2. Importance des aspects humains et psychologiques

2.1 Visions rapportées par la littérature et les médias

Les articles médicaux présentent les particularités des sujets porteurs de SK, notamment psycho-affectives, sous l'angle d'études utilisant des outils normés. Ils évoquent peu les difficultés psychologiques, s'attachant à décrire rigoureusement les symptômes en surface, et à les relier aux classifications nosographiques des troubles mentaux. C'est ainsi que des travaux récents très intéressants cherchent à comprendre les similitudes de comportement entre sujets avec SK et sujets avec TSA, ou à étudier la fréquence d'hypersensibilité ou de TDAH. Les auteurs sont trop peu nombreux, à notre connaissance, à tenir compte des mécanismes psychopathologiques caractéristiques des garçons et hommes présentant un SK. Ils négligent en outre l'importance des retentissements psychologiques de l'annonce du SK sur le développement général et sur les différents aspects de la vie (familial, social, professionnel). Le poids des croyances sur la virilité, l'identité sexuelle, et celui du regard des autres, est en effet difficile à supporter. On retrouve dans les pages de nombreux sites Internet cette détresse des personnes atteintes, ainsi que celle des parents. Ils confient leurs difficultés au quotidien, très variables, et leurs parcours chaotiques, car chaque période de leur vie est marquée d'étapes liées aux symptômes. Les sujets porteurs évoquent une grande sensibilité, et des difficultés d'acceptation du SK. Nombreux sont les sujets et familles qui se questionnent sur la « normalité » de la libido et de l'orientation sexuelle en cas de SK, et qui réduisent à la hâte les difficultés réelles de langage à de simples blocages psychologiques. Le public concerné (sujets porteurs et entourage) paraît au courant des conséquences du syndrome sur la reproduction et sur le fonctionnement endocrinien. Les internautes semblent en revanche manquer d'informations objectives dans le domaine du langage, des apprentissages et de la communication. Principalement documentés par le biais des sites Internet de vulgarisation, une partie d'entre eux accordent peu d'importance aux difficultés langagières, qu'ils sont pourtant nombreux à vivre, et les qualifient en des termes peu précis. Ils évoquent des « difficultés d'expression », du « bredouillement », causés par un « manque de confiance en soi ». D'autres, à l'inverse, ressentent de réels troubles du langage, souvent pris en charge, mais sans prise en compte de la présence du SK, trop peu connu des orthophonistes. Les sites de vulgarisation étalent souvent malheureusement des

poncifs sur la personnalité, le langage et la communication des sujets, manquant de rigueur dans leurs terminologies et justifiant peu leurs interprétations. Le SK est donc méconnu du grand public en dehors de ces informations floues, et des articles de presse établissant parfois un lien avec le tempérament des criminels.

2.2 Désarroi des parents rencontrés

Les familles que nous avons rencontrées ont manifesté un réel besoin de confier leurs ressentis et questionnements. Confrontées à la réalité d'une particularité dont les symptômes diffèrent énormément d'un sujet à l'autre, et vivant en connaissant la grande probabilité d'hypofertilité de leur petit garçon, elles oscillent souvent entre désarroi et confiance en l'avenir. Dans le cas d'un diagnostic prénatal, les futurs parents vivent la destruction de l'image de l'enfant imaginaire fantasmé avec une certaine culpabilité. La présence d'un chromosome X surnuméraire n'est en effet pas comparable à celle d'une trisomie 21 ou d'une autre maladie génétique grave ou handicapante ; les parents sont rassurés sur la santé de leur enfant en même temps qu'ils découvrent les particularités du syndrome. Naissent alors des angoisses à propos du développement de leur enfant : comment va-t-il évoluer sur les plans physique et comportemental ? Sera-t-il heureux malgré l'annonce du SK et ses conséquences ? Rencontrera-t-il des difficultés de langage ou des apprentissages ? Aura-t-il des problèmes communicationnels ou sociaux ? Aura-t-il des enfants ?

Ces parents vivent alors généralement comme à l'affût de toute difficulté pouvant survenir, cherchant à prévenir les conséquences handicapantes du SK. Comme les parents ayant appris le diagnostic au cours de l'enfance, ils cherchent une signification à des problèmes psychomoteurs, psychologiques, langagiers ou scolaires rencontrés. Marqués par l'existence du SK, tous ont du mal à distinguer ce qui pourrait être causé par le SK de ce qui pourrait être engendré par une autre anomalie, ou encore de ce qui est normal. Lorsque l'enfant est au courant, ils ne savent si une éventuelle fragilité psychologique est liée à cette particularité ou secondaire à son annonce. Les parents ont d'ailleurs du mal à choisir le moment de la révélation du diagnostic à leur enfant. Certains ont préféré ne rien cacher, d'autres ont décidé de n'évoquer (surtout si l'enfant est jeune) qu'une « différence », « quelque chose en plus », « un petit problème », d'autres encore prévoient de dévoiler cela vers la puberté. Ils souhaitent ainsi préserver leur fils d'une souffrance à

un âge insouciant, où il n'est pas encore question de caractères sexuels secondaires et de reproduction. Compte tenu de l'état actuel des connaissances sur le psychisme des sujets avec SK, les parents se demandent souvent quelle attitude éducative adopter. Ils ne savent en outre s'il vaut mieux révéler ou cacher le SK à l'équipe enseignante. En effet, ils peuvent craindre des réactions négatives de la part des professionnels et des autres enfants, ainsi que l'attribution de toutes les difficultés de l'enfant, mais aussi de ses particularités comportementales propres, au SK. Beaucoup de parents se trouvent par conséquent seuls confrontés à la connaissance du SK de leur enfant, et vivent dans le désarroi lorsque l'enfant est en difficulté de communication ou scolaire, sans pouvoir se confier ni dégager avec certitude les décisions à prendre.

2.3 Prise en compte du cadre psycho-familial

Les orthophonistes sont des cliniciens qui jouent un rôle de premier plan auprès des jeunes patients présentant des troubles du langage ou des apprentissages dans le cadre d'un SK. Leurs familles ressentent un grand besoin d'information quant aux acquisitions présentes et futures de leur enfant sur les plans langagier, communicationnel et scolaire. Il est nécessaire d'informer tant le grand public que les orthophonistes et médecins généralistes. Les mentalités doivent encore évoluer sur ce syndrome, qui devrait être connu plus objectivement. Cela permettrait aux parents, qui ont souvent besoin d'un réel accompagnement psychologique, de trouver des interlocuteurs éclairés et d'oser parler du SK.

3. Intérêts pratiques

3.1 Intérêts orthophoniques

3.1.1 Pistes pour la prévention

Au regard des résultats de cette étude, les enfants présentant un SK semblent plus susceptibles que les sujets tout-venant à présenter certaines difficultés en langage oral. Il est donc important de les diagnostiquer et de les prendre en charge le plus tôt possible. Ce mémoire met en avant les signes pouvant alerter sur les difficultés langagières d'un enfant 47,XXY non encore prises en charge.

Notre mémoire laisse supposer un plus grand risque chez ces enfants de présenter des difficultés d'apprentissage du langage écrit, au vu des fréquentes difficultés relevées en perception et production phonologiques, ainsi qu'en perception et manipulation métaphonologiques. Un enfant avec SK, qu'il souffre ou non de trouble du langage oral, doit donc être accompagné afin de prévenir d'éventuelles difficultés de lecture et/ou d'orthographe.

3.1.2 Pistes pour l'évaluation du langage oral

Un bilan orthophonique précis est nécessaire à l'élaboration d'un projet thérapeutique, permettant de rendre compte des déficits et compétences langagières, ainsi que des stratégies mises éventuellement en place pour contourner les difficultés. Lors de la réalisation d'un bilan orthophonique auprès d'un enfant présentant un SK, il est important de ne pas négliger la faiblesse attentionnelle que présente la plupart de ces patients. L'évaluation doit, de ce fait, s'effectuer dans un environnement calme, et l'examineur doit éviter au maximum les sources de distractions. De plus, ces difficultés attentionnelles peuvent influencer sur les résultats obtenus, en particulier pour les épreuves les plus longues.

Il est intéressant d'explorer précisément les différents domaines du langage oral, en se penchant tout particulièrement sur les aspects altérés chez les enfants de notre échantillon, à savoir la perception phonologique et la syntaxe. Il serait également profitable de rechercher des signes particuliers, tel un manque du mot, et d'investiguer quelques compétences cognitives en lien avec le langage, comme la mémoire auditivo-verbale, souvent faible chez ces patients. Un tel bilan analytique et fonctionnel doit également tenir compte des aspects pragmatiques et discursifs du langage fréquemment affectés, notamment en situation écologique. Il permet l'inventaire des déficits et compétences langagiers avec leurs hypothèses cognitives, mais aussi des préservations, stratégies et attitudes de communication, sur lesquelles s'appuyer en rééducation.

3.1.3 Pistes pour la rééducation du langage oral

Dans le cadre du SK, les patients peuvent présenter des troubles massifs du langage oral qu'il faudra prendre en charge le plus précocement possible. Cependant, chez certains enfants porteurs, les difficultés pourraient être fines, voire inexistantes, ou encore focalisées sur certains domaines comme l'évocation lexicale, la syntaxe ou la pragmatique. Il est donc important d'adapter la prise en charge aux

difficultés et besoins de chacun. De plus, certains patients SK peuvent présenter une déficience intellectuelle et/ou des troubles du comportement, dont il faudra bien sûr tenir compte lors de l'analyse des résultats au bilan en vue du projet thérapeutique.

La prise en charge orthophonique pourra se mettre en place sur deux axes de travail. Le premier consiste en un accompagnement des parents. Il est important de répondre au mieux à leurs questionnements sur leur enfant, et de les impliquer dans la rééducation, notamment en les éclairant sur la rééducation et les aides apportées. Le deuxième axe concerne le travail analytique et fonctionnel avec l'enfant, et doit être adapté aux difficultés relevées lors du bilan. Cette prise en charge devra à la fois exercer les domaines dans lesquels l'enfant rencontre des difficultés, mais aussi renforcer les compétences préservées afin de pouvoir contourner les troubles de l'enfant lorsqu'ils s'avèrent trop importants. La prise en charge doit s'axer sur le versant réceptif comme sur le versant expressif et s'aider de l'évaluation préalable pour travailler en priorité les domaines les plus déficitaires et leurs prérequis.

• **Phonologie**

Cette étude a mis en avant chez la majorité des enfants testés une faiblesse importante de la discrimination phonologique et des capacités phonologiques en production. Il est donc important d'entraîner l'attention auditive en amont afin de faciliter par la suite le travail de la discrimination phonologique. Sur le versant expressif, il est possible d'aider l'enfant à préciser ses représentations phonologiques en utilisant par exemple une représentation multimodale de la parole, comme celle fournie par la méthode de la DNP (Dynamique Naturelle de la Parole), (Dunoyer de Segonzac, 1991).

• **Lexique**

Les enfants présentant un SK semblent souvent présenter un manque du mot. La prise en charge pourra donc concerner, le cas échéant, l'amélioration des réseaux phonologiques et des réseaux sémantiques, afin d'aider l'enfant à avoir un meilleur accès à son stock lexical interne.

• **Morphosyntaxe**

Les difficultés morphosyntaxiques mises en évidence peuvent s'expliquer en partie, au moins en réception, par une faiblesse de la mémoire auditive-verbale souvent présente. Il serait donc intéressant d'utiliser comme aide compensatoire des

supports imagés avec ces enfants, comme le démontre l'étude de Samango-Sprouse (2001), ou encore d'éviter de leur parler par des énoncés longs et complexes. L'atteinte semblant toucher le traitement de la morphologie flexionnelle et dérivationnelle et les formulations passives, on peut avancer l'intérêt d'une prise en charge basée sur de la manipulation d'objets dans des situations PACE (Promoting Aphasic's Communicative Effectiveness) (Davis et Wilcox, 1981).

- **Mémoire auditivo-verbale**

Dans cette étude, les résultats des enfants rencontrés semblent être en faveur d'une altération de la mémoire auditivo-verbale à court terme et de travail. Cependant, si la mémoire de chiffres est très chutée, la mémoire narrative le semble moins. De ce fait, il semblerait éventuellement possible de compenser cette faiblesse en aidant l'enfant à utiliser au mieux ses capacités sémantiques afin d'améliorer ses facultés à engrammer des informations.

3.2 Intérêts pour les enfants et familles

Cette étude peut permettre aux familles de mieux appréhender les évolutions possibles du langage de leur enfant, ainsi que leurs conséquences sur les apprentissages. Les parents pourront aussi s'informer sur les signes pouvant les alerter sur le langage oral de leur enfant, afin de pouvoir s'orienter vers des professionnels comme les orthophonistes en cas d'apparition de ces signes. Enfin, ce travail met l'accent sur les difficultés de pragmatique que l'enfant peut rencontrer, ce qui permet aux familles de mieux comprendre les incidences de ce syndrome dans le quotidien de leur enfant et ainsi de l'aider dans les situations naturelles de communication.

Notre recherche offre également la possibilité de mieux connaître les possibles déficits langagiers en cas de SK aux médecins, qui pourraient ainsi informer et orienter de façon plus adéquate et rapide vers un spécialiste lors du diagnostic ou en cas d'apparition de signes d'appel de troubles du langage.

Enfin, les enseignants pourront aider au mieux les enfants en connaissant les difficultés langagières rencontrées dans le SK, et leurs conséquences sur les apprentissages. Il est important pour eux, de comprendre la pathologie de l'enfant afin de différencier ce qui peut être lié au syndrome de ce qui ne l'est pas. Des

adaptations pourront être mises en place en collaboration avec l'orthophoniste pour soutenir l'enfant dans ses apprentissages au quotidien.

4. Poursuites

Ce mémoire constitue le début d'un travail sur le SK et sa prise en charge orthophonique, et pourrait être poursuivi par la suite sur plusieurs axes.

Cette étude du langage oral pourrait être approfondie à l'aide de diverses épreuves ou tests plus précis, dans des domaines sensibles chez ces enfants. L'utilisation d'épreuves de discours en réception et en expression permettrait de mieux connaître leurs performances discursives. Il serait possible par la même occasion de mener une analyse plus poussée du manque du mot, qui semble récurrent chez ces enfants, par exemple au moyen de l'outil d'investigation de Bragard (à paraître).

Il serait intéressant de comparer le langage d'enfants 47,XXY à celui d'enfants dysphasiques 46,XY, afin de mettre en avant les similitudes de leurs profils langagiers, mais aussi leurs différences. Ceci pourrait aider à l'établissement d'un diagnostic orthophonique différentiel et étiologique des tableaux de TSDL.

Il serait judicieux de réaliser une étude sur le profil langagier et neuropsychologique d'adolescents et/ou d'adultes 47,XXY, ou de mener une étude longitudinale sur ces sujets. Une analyse de l'évolution des performances langagières des sujets avec SK au cours de leur développement est en effet nécessaire à une réelle compréhension de leur fonctionnement langagier et cognitif. Un partenariat entre orthophonistes et neuropsychologues pourrait être profitable dans ce cadre. Un travail sur une population plus importante pourrait permettre une étude statistique au moyen d'outils informatiques validés ; ce traitement des données conférerait alors une meilleure portée aux conclusions issues du travail.

Enfin, une étude concernant les performances en langage écrit des enfants présentant un SK pourrait compléter cette étude sur le langage oral. Les enfants de notre échantillon semblent en effet présenter très fréquemment une atteinte des capacités mnésiques, phonologiques et métaphonologiques, impliquées dans l'apprentissage du langage écrit.

Conclusion

La connaissance et la prise en charge des difficultés de langage oral chez l'enfant doit tenir compte de tous les facteurs influençant son développement. Or, la présence d'une anomalie génétique peut agir sur le fonctionnement cognitif et langagier du sujet en évolution. Ce mémoire, visant à dégager les caractéristiques cognitives liées au langage qui pourraient être communes aux enfants présentant un SK, présente plusieurs intérêts. Il s'appuie sur des analyses précises d'évaluations du langage oral et de la communication réalisées auprès d'enfants recrutés grâce à trois sources différentes et sur une tranche d'âge allant de 6 à 11 ans et demi. Il procure au lecteur une interprétation de ces analyses en mettant en relation les constats de troubles phonologiques, syntaxiques et d'évocation, avec ceux de difficultés mnésiques, attentionnelles et exécutives. L'approche analytique s'assortit d'une approche fonctionnelle consacrée aux stratégies cognitives particulières, et surtout aux attitudes communicationnelles, qui peuvent être anormales aux niveaux de l'informativité et de l'adaptation. Ces troubles concernant ici presque toujours ces mêmes domaines langagiers et neuropsychologiques, mais à des degrés très divers, ils semblent se situer sur un spectre sémiologique progressif. Celui-ci pourrait correspondre, sur le plan du langage, à des profils se rapprochant de ceux de TSDL avec atteinte mnésique, exécutive et pragmatique. Ces profils, ébauchés grâce à l'interprétation de nos analyses, seraient le reflet d'états cognitifs sous-jacents particuliers au SK, marqués par des dysfonctionnements plus ou moins importants selon le degré d'atteinte. Cette dernière apparaîtrait d'autant plus importante que le tableau somatique et hormonal est sévère.

D'autres travaux, sur des populations plus étendues, et/ou dans une perspective longitudinale, seraient nécessaires, afin de mieux appréhender le fonctionnement langagier et communicationnel de ces sujets. Ceci ouvrirait des perspectives approfondissant l'étude de certains déficits, et permettrait un véritable état des lieux des tableaux possibles, voire de signes d'appels orientant vers la réalisation d'un caryotype. Notre mémoire ouvre donc un champ d'études sur la prise en compte de ces particularités dans la prise en charge des patients porteurs de SK. Il offre enfin un apport pouvant enrichir le champ de la recherche se préoccupant du rôle du chromosome X dans le développement du langage oral et des autres fonctions cognitives.

Bibliographie

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (2004). *DSM-IV Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux*. Paris : Masson.
- ASSOCIATION VALENTIN APAC – ASSOCIATION DES PORTEURS D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES (2010). *Compte-rendu des journées d'information et d'échange sur les syndromes de Klinefelter, Turner, Triple X et Double X, 2000-2009*. Eragny : Valentin APAC.
- ATKINSON R.C., SHIFFRIN R.M. (1968). *Human memory: A proposed system and its control processes*. New York: Academic Press.
- BADDELEY A.D. (1986). *Working memory*. Oxford: Oxford University Press.
- BADDELEY A.D. (1998). Working memory. *Comptes Rendus de l'Académie des Sciences – Series III – Sciences de la Vie*, 321. pp.167-173.
- BAJER B., BRASSIER A., COHEN S., CARDINE S. (2008). *Pédiatrie*. Milon-La-Chapelle : S éditions.
- BENDER B.G., BORELLI J.B., PUCK M.H., ROBINSON A., SALBENBLATT J.A., WINTER J.S.D. (1986). « Sex chromosomal aneuploidy: Prospective and longitudinal studies ». In: RATCLIFFE S.G., PAUL N. *Prospective studies on children with sex chromosome aneuploidy* . NewYork. pp. 23-71.
- BILLARD C., PINTON F., TARAULT L., FAYE E., (2007). Suivi à moyen terme d'une cohorte de 18 enfants dysphasiques: évolution du langage oral et du langage écrit à l'adolescence. *Rééducation Orthophonique*, 230. pp. 149-162.
- BISHOP D.V., EDMUNDSON A. (1987). Language-Impaired 4-year-olds: distinguishing transient from persistent impairment. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 52. pp. 156-73.
- BISHOP D. V. M. (1992). The underlying nature of specific language impairment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 33. pp. 3-66.
- BISHOP D. V. M. (1998). Development of the Children's Communication Checklist (CCC): A Method for Assessing Qualitative Aspects of Communicative Impairment in Children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39. pp. 879-891.
- BISHOP D. V. M. (2004). « Specific language impairment: diagnostic dilemmas ». In VERHOEVEN L., VAN BALKOM H., *Classification of Developmental Language Disorders*. Mahwah : Erlbaum. pp. 309-326.

- BISHOP, D. V. M. (2006). What causes specific language impairment in children? *Current Directions in Psychological Science*, 15. pp. 217-221.
- BOTTING N., CONTI-RAMSDEN G. (2004). "Characteristics of Children with Specific Language Impairment". In VERHOEVEN L., VAN BALKOM H., *Classification of Developmental Language Disorders*. Mahwah : Erlbaum. pp. 23-38.
- BOURLET E., LELOUP G. (2007). *Epreuve de désignation (DES 48)*, non publié ; utilisation d'images du VOCIM (LEGER Y., DAGUE P., 1987, Paris: ECPA).
- CAROTHERS A.D., FILIPPI G. (1988). Klinefelter's syndrome in Sardinia and Scotland. *Human Genetics*, 81. pp. 71-75.
- CHEVRIER-MULLER C. ,NARBONA J. (1996). *Le langage de l'enfant - Aspects normaux et pathologiques*. Paris : Masson.
- CONTI-RAMSDEN G., CRUTCHLEY A., BOTTING N. (1997). The extent to which psychometric tests differentiate subgroups of children with SLI. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 40. pp. 765-777.
- COQUET F. ROUSTIT J., (2007). Essai de modélisation d'un parcours diagnostique orthophonique des capacités linguistiques. *Rééducation Orthophonique*, 230. pp. 75-93.
- COUILLET J, LECLERCQ M, MORONI C, AZOUVI P. (2001). *La neuropsychologie de l'attention*. Marseille : Solal.
- CRUNELLE D., TAILLANT A., TIBERGHIEEN C. (2006). *Sacré Nestor*. Isbergues : OrthoEdition.
- DAVIS G.A., WILCOX M.J. (1981). « Incorporating parameters of natural conversation in aphasia treatment ». In CHAPEY R., *Language intervention strategies in adult aphasia*. Baltimore : Williams and Wilkins.
- DE WECK G. (1996). *Troubles du développement du langage. Perspectives pragmatiques et discursives*. Lausanne : Delachaux et Niestlé.
- DELISI L. E., MAURIZIO A. M., SVETINA C., ARDEKANI B., SZULC K., NIERENBERG J., LEONARD J., HARVEY P. D. (2005). Klinefelter's Syndrome (XXY) as a Genetic Model for Psychotic Disorders. *American Journal of Medical Genetics*, 135. pp. 15-23.
- DIEMER T., DESJARDINS C. (1999). Developmental and genetic disorders in spermatogenesis. *Human Reproduction Update*, 5. pp.120-140.

- DUNN L.M. (1959). *Peabody Picture Vocabulary Test*. Circle Pines : American Guidance Service.
- DUNN L.M., THERIAULT-WHALEN C.M., DUNN L.M. (1993). *EVIP, Echelle de vocabulaire en images peabody. Adaptation française du Peabody Picture Vocabulary test-revised*. Toronto : Psycan.
- DUNOYER de SEGONZAC M. (1991). *Pour que vibre la Dynamique Naturelle de la Parole*. Lyon : Edition E. Robert.
- ELLIS WEISMER S., PLANTE E., JONES M., TOMBLIN J. B. (2005). A functional magnetic resonance imaging investigation of verbal working memory in adolescents with specific language impairment. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 48. pp. 405-425.
- ENCHA-RAZAVI F., ESCUDIER E. (2008). *Embryologie humaine, De la molécule à la clinique*, 4ème édition. Paris : collection Abrégés, Masson.
- FALES C.L., KNOWLTON B.J., HOLYOAK K.J., GESCHWIND D.H., SWERDLOFF R.S., GAW GONZALO I. (2003). Working memory and relational reasoning in Klinefelter syndrome. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 9. pp. 839-846.
- GARDNER R., SUTHERLAND G. (2004). *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*, 3ème édition. New York : Oxford University Press.
- GATHERCOLE S.E., BADDELEY A.D., (1990). Phonological memory deficits in language disordered children: Is there a causal connection?. *Journal of memory and language*, 29. pp. 336-360.
- GATHERCOLE S.E., BADDELEY A.D., (1995). Short term Memory May Yet Be Deficient in Children with Language Impairments: A Comment on van der Lely and Howard. *Journal of Speech and Hearing Research*, 38. pp. 463-472.
- GAZZANIGA M. S., IVRY R. B., MANGUN G. R., (2000). *Neurosciences cognitives: la biologie de l'esprit*. Bruxelles : De Boeck Supérieur.
- GERARD C.-L. (2010). *L'enfant dysphasique*. Bruxelles, De Boeck Université : Edition 1ère édition.
- GESCHWIND D.H., DYKENS E. (2004). Neurobehavioral and Psychosocial Issues in Klinefelter Syndrome. *Learning Disabilities Research & Practice*, 19. pp. 166-173.
- GIL R. (2003). *Neuropsychologie*. Paris : Masson.

- GILGER J.W., KAPLAN B.J. (2001). Atypical brain development: a conceptual framework for understanding developmental learning disabilities. *Developmental Neuropsychology*, 20. pp. 465–481.
- GRAHAM J.M.J., BASHIR A.S., STARK R.E., SILBERT A., WALZER S. (1988). Oral and Written Language Abilities of XXY Boys: Implications for Anticipatory Guidance. *Pediatrics*, 81. pp. 795-806.
- GUITTON E., MOREL C. (2007). *Epreuve Lilloise de Discrimination Phonémique. Elaboration, Normalisation de la moyenne section de maternelle au CM2, début de validation*. Mémoire d'orthophonie. Université Lille 2.
- HAGERMAN R. (1999). *Neurodevelopmental disorders: Diagnosis and Treatment*. New York : Oxford University Press.
- HAZARD J., PERLEMUTER L., THOMAS J.-L. (2003). *Endocrinologie*. Paris : Masson.
- ITTI E. (2003). Functional Neuroimaging Provides Evidence of Anomalous Cerebral Laterality in Adults with Klinefelter's Syndrome. *American Neurological Association*, 54. pp.669-73.
- JACOBS P.A., STRONG J.A. (1959). A case of human intersexuality having possible XXY sexdetermining mechanism. *Nature*, 2. pp. 164-167.
- JAKOBSON R. (1963). *Essais de linguistique générale*. Paris : Points.
- JAMBAQUE I., DELLATOLAS G. (2000). *Epreuve de dénomination (DEN 48)*, non publié ; utilisation d'images du VOCIM (LEGER Y., DAGUE P., 1987, Paris: ECPA).
- KEBERS F., JANVIER S., COLIN A., LEGROS J.-J., ANSSEAU M. (2002). En quoi le syndrome de Klinefelter peut-il intéresser le psychiatre et le pédopsychiatre ? A propos d'un cas clinique. *L'Encéphale*, 28. pp. 260-265.
- KHOMSI A. (2001). *ELO, Évaluation de Langage Oral*. Paris : ECPA.
- KLINEFELTER H.F., REIFENSTEIN E.C., ALBRIGHT F. (1942). Syndrome characterized by gynecomastia aspermatogenes without A-Leydigism and increased excretion of follicle stimulating hormone. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 2. pp.615-627.
- KORKMAN M. KIRK U., KEMP S. (1997). *NEPSY, Bilan neuropsychologique de l'enfant*. Paris : ECPA.

- LABERGE D. (1995) *Attentional processing*. Cambridge : Harvard University Press.
- LANFRANCO F., KAMISCHKE A., ZITZMANN M., NIESCHLAG E. (2004). Klinefelter's syndrome. *Lancet*, 364. pp. 273–83.
- LAPIDUS N., AYADI S., BAJER B. (2008). *Endocrinologie Diabétologie Nutrition*. Milon-La-Chapelle : S éditions.
- LECLERCQ M., ZIMMERMAN P. (2002). *Applied neuropsychology of attention : theory, diagnosis and rehabilitation*. Londres : Psychology Press.
- LECOCQ P. (1996). *E.CO.S.SE, Epreuve de Compréhension Syntaxico-Sémantique*. Villeneuve d'Ascq : Presses universitaires du Septentrion.
- LELOUP G., HECQUET N., BOURLET E., JOUSSE C., GROS J., GUILLOT E. (2007). Manuel d'utilisation des épreuves DEN 48 et DES 48, non publié, remis aux stagiaires à l'issue de la formation sur la méthodologie du bilan orthophonique (AMFOR).
- LENROOT R. K., RAITANO N. L., GIEDD J. N. (2009). Effects of Sex Chromosome Aneuploidies on Brain Development: Evidence From Neuroimaging Studies. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15. pp. 318–327.
- LEONARD L. (1972). What is a deviant language?. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 37. pp. 447-446.
- LEONARD, L. (1979). Language impairment in children. *Merril-Palmer Quarterly*, 25. pp. 205-232.
- LEONARD L. (1987). « Is specific language impairment a useful construct ? ». In ROSENBERG S., *Advances in Applied Psycholinguistics, Disorders of First-Language Development*. Cambridge : Cambridge University Press. pp.1-39.
- LEONARD, L. (1991). Specific language impairment as a clinical category. *Language. Speech and Hearing Services School*, 22. pp. 66-68.
- LEONARD, L. (1998). *Children with Specific Language Impairment*. Cambridge : MIT Press.
- LEONARD L., MILLER C.A., FINNERAN D.A. (2008). Grammatical Morpheme Effects on Sentence Processing by School-Aged Adolescents with Specific Language Impairment. *Language and Cognitive Processes*, 24. pp. 450–478.

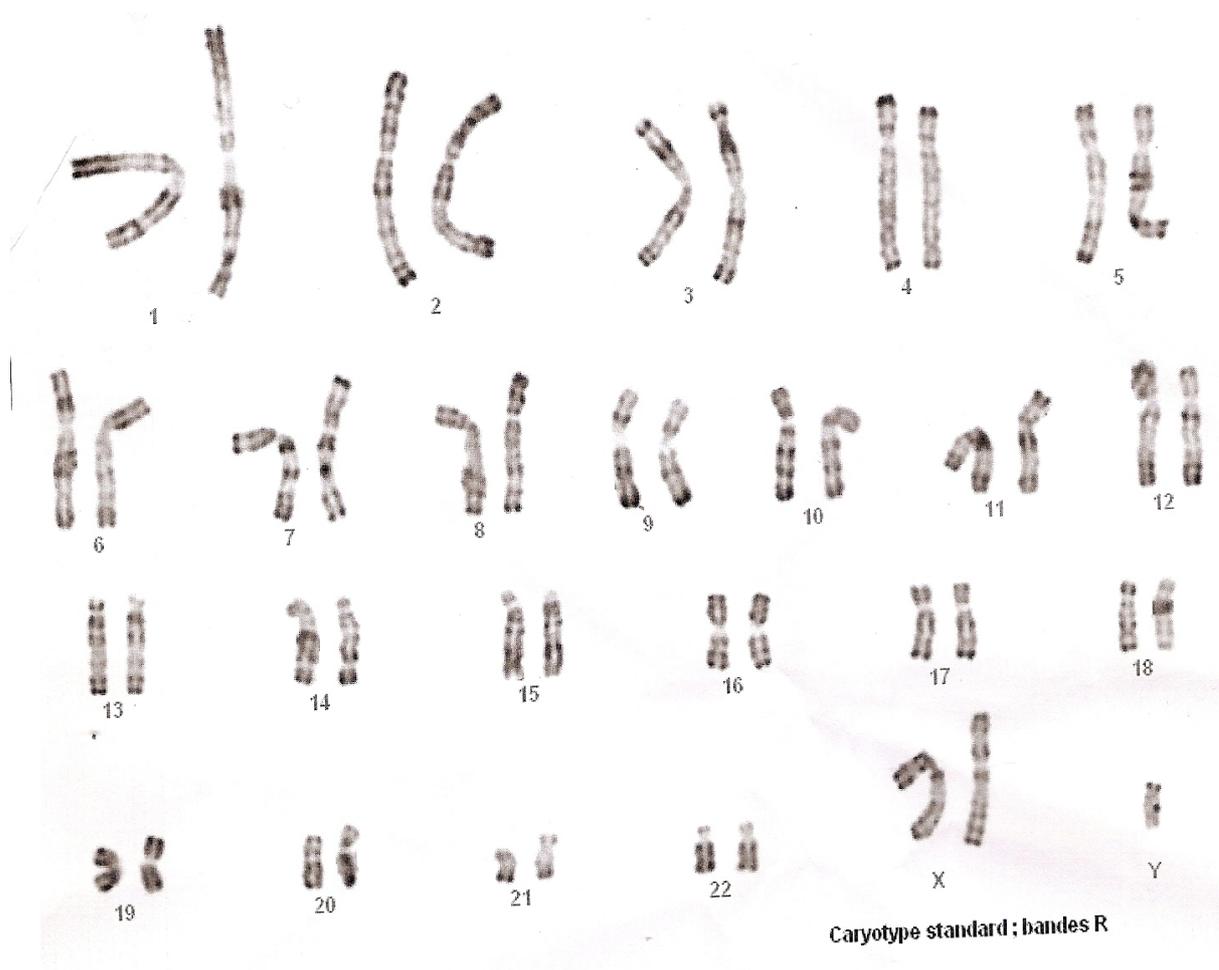
- LORIAUX L.D. (2009). Harry F. Klinefelter: 1912-1990. *The Endocrinologist*, 19. pp 1-4.
- LURIA A.R., (1978). *Les fonctions corticales supérieures de l'homme*. Paris : PUF.
- MARTINET A. (1967). *Éléments de linguistique générale*. Paris : Armand Colin.
- MAZEAU, M. (1997). *Dysphasies, troubles mnésiques, syndrome frontal chez l'enfant – Du trouble à la rééducation*. Paris : Masson.
- MENYUK P. (1964). Comparison of grammar of children with functionally deviant and normal speech. *Journal of Speech and Hearing Research*, 7. pp. 109-121.
- NIELSEN J., SORENSEN K. (1984). « The importance of early diagnosis of Klinefelter syndrome ». In BANDMAN T., BREIT R., *Klinefelter's syndrome*. Berlin: Springer Verlag. pp.170-187.
- NIELSEN J., WOHLERT M. (1991). Chromosome abnormalities found among 34910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Århus, Denmark. *Human Genetics*, 87. pp. 81-83.
- NORMAN D.A., SHALLICE T. (1980, 1986). *Attention to action: Willed and automatic control of behaviour*. Centre for Human Information Processing. New York: Plenum.
- PADUCH D.A., FINE R.G., BOLYAKOV A., KIPER J. (2008). New concepts in Klinefelter syndrome. *Current Opinion in Urology*, 18. pp. 621–627.
- PADUCH D.A. , BOLYAKOV A., COHEN P., TRAVIS A. (2009). Reproduction in men with Klinefelter Syndrome: The Past, the Present, and the Future. *Current Opinion in Urology*. pp. 137-148.
- PARISSÉ, C., MAILLART, C. (2010). « Nouvelles propositions pour la recherche et l'évaluation du langage chez les enfants dysphasiques ». In GRUAZ C., JACQUET-PFAU C., *Autour du mot : pratiques et compétences*. Limoges : Lambert-Lucas. pp. 201-222.
- PENNINGTON B. F., BENDER B., PUCK M., SALBENBLATT J., ROBINSON A. (1982). Learning disabilities in children with sex chromosome anomalies. *Child Development*, 53. pp. 1182-1192.
- PERLEMUTER G., HERNANDEZ MORIN N. (2002). *Endocrinologie diabétologie nutrition*. Paris : Editions Estem.

- PIÉRART B. (2004). Les Dysphasies Chez L'enfant : approche francophone. *Enfance*, 56. pp. 5 à 19.
- PIÉRART B., COMBLAIN A., GRÉGOIRE J., MOUSTY P. (2010). *Isadyle*. Marseille : Solal.
- PONCELET M., MAJERUS S., VAN DER LINDEN M. (2009). *Traité de Neuropsychologie de l'enfant*. Marseille : Solal.
- RAPIN I, ALLEN D (1983). Developmental language disorders: Nosologic considerations. *Neuropsychology of language, reading, and spelling*. pp. 155–184.
- RONDAL J.-A., COMBLAIN A. (1999). Current perspectives on genetic Dysphasias. *Journal of Neurolinguistics*, 12. pp.181-212.
- ROSS J.L., ROELTGEN D.P., STEFANATOS G., BENECKE R., ZEGER M.P.D., KUSHNER H., RAMOS P., ELDER F.F., ZINN A.R. (2008). Cognitive and motor development during childhood in boys with Klinefelter syndrome. *American Journal of Medical Genetics* , 146. pp. 708-719.
- ROUSSEAU T. (2004). *Les Approches Thérapeutiques en Orthophonie, Prise en charge des pathologies d'origine neurologique*. Isbergues : OrthoEdition.
- ROUSSEAU M., CABARET M., BERNATI T., SAJ A., KOZLOWSKI O. (2006). "Interactions entre attention et fonctions exécutives". In PRADAT-DIEHL P., AZOUVI P., BRUN V., *Fonctions exécutives et rééducation*. Paris: Masson.
- SAMANGO-SPROUSE C. (2001). Mental Development in Polysomy X Klinefelter syndrome (47,XXY; 48,XXXY): Effects of Incomplete X Inactivation. *Seminars in reproductive medicine*, 19. pp 193-202.
- SERON X., BARON J.-C., JEANNEROD M. (1998). *Neuropsychologie humaine*. Wavre : Mardaga.
- SHALLICE T. (1988). *From Neuropsychology to Mental Structure*. Cambridge: Cambridge University Press.
- SMYTH C.M., BREMNER W.J. (1998). Klinefelter Syndrome. *Archives of Internal Medicine*, 158. pp. 1309-1314.
- TALLAL P., STARK R. E., MELLITS D. U. (1985). The relationship between auditory temporal analysis and receptive language development: Evidence from studies of developmental language disorder. *Neuropsychologia*, 23, pp. 527-534.

- TODD-GOODSON (1999). Klinefelter syndrome : the learning disability connection. *Western Oregon University* 1. pp. 209 – 234.
- VAN RIJN S., SWAAB H., ALEMAN A., KAHN R.S. (2008). Social Behavior and Autism Traits in a Sex Chromosomal Disorder: Klinefelter (47XXY) Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38. pp. 1634–1641.
- VAN RIJN S., ANDRÉ ALEMAN A., DE SONNEVILLE L., HANNA SWAAB H. (2009). Cognitive mechanisms underlying disorganization of thought in a genetic syndrome (47,XXY). *Schizophrenia Research*, 112. pp. 91–98.
- VAN ZOMEREN AH, BROUWER WH. (1994). *Clinical neuropsychology of attention*. Oxford : Oxford University Press.
- VAWTER M.P., PHILIP D. H., DE LISI L.E. (2007). Dysregulation of X-Linked Gene Expression in Klinefelter’s Syndrome and Association With Verbal Cognition. *American Journal of Medical*, 144. pp. 728–734.
- VISOOTSAK J., ROSNER B., DYKENS E., TARTAGLIA N., GRAHAM J.M.J. (2007). Behavioral Phenotype of Sex Chromosome Aneuploidies: 48,XXYY, 48,XXXY, and 49,XXXXY. *American Journal of Medical Genetics*, 143.1198–1203.
- VISOOTSAK J., GRAHAM J.M.J. (2009). Social Function in multiple X and Y chromosome disorders: XXY, XYY, XXYY, XXXY. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15. pp. 328-332.
- WAKER S., GRAHAM J.M.J., BASHLR A.S., SILBERT A. (1982). Preliminary Observations on Language and Learning in XXY Boys. *Birth Defects: Original Article Series*, 4. pp.182-192.

Annexes

Annexe n°1 : Caryotype d'un sujet dont la formule chromosomique est 47,XXY



Annexe n°2 : Lexique de génétique, d'embryologie et d'endocrinologie

ADN

Il s'agit de l'acide désoxyribonucléique, molécule en forme de double-hélice servant de support à l'information génétique contenue sous forme de gènes par les chromosomes. Le code génétique de chaque individu s'appuie sur la combinaison des constituants chimiques (sucre, phosphate et bases azotées) qui le constituent.

AMH

Anti-müllerian hormone en anglais, c'est l'hormone antimüllérienne ; produite par les cellules de Sertoli, elle permet la croissance adéquate des futurs canaux déférents (qui transporteront les spermatozoïdes des testicules vers la prostate) au cours du développement de l'embryon.

ANEUPLOIDIE

C'est un nombre anormal de chromosomes dans le noyau d'une cellule ou de celles d'un organisme, par rapport à la formule chromosomique classique.

APPARIEMENT CHROMOSOMIQUE

Processus génétique permettant aux chromosomes homologues d'une même paire parmi celles d'une cellule des gonades de s'accoler au cours de la première phase de méiose ; il précède la duplication du matériel génétique qui les constitue et la séparation des deux chromatides, afin que se forment des gamètes à partir de cette cellule.

AUTOSOMES

Nom des chromosomes non sexuels des cellules d'un organisme, par opposition aux gonosomes ; l'être humain sans particularité du nombre de chromosomes possède des cellules nucléées diploïdes à 44 autosomes répartis en 22 paires (les paires 1 à 22).

AZOOSPERMIE

Absence ou quasi-absence de spermatozoïdes dans le sperme.

BRASSAGE CHROMOSOMIQUE

Il existe deux types de brassages chromosomiques :

- le brassage intrachromosomique est un échange de morceaux d'ADN entre les chromatides de deux chromosomes homologues pendant l'appariement chromosomique du début de méiose, les multiples brassages possibles permettant la fabrication de cellules aux patrimoines génétiques organisés de façon variée.
- le brassage interchromosomique, qui suit le précédent, résulte de la répartition aléatoire des chromosomes d'une cellule en méiose de part et d'autre du futur axe de séparation de cette cellule en deux puis en quatre cellules-filles (qui ont 23 chromosomes chez l'être humain, classiquement).

CARACTERES SEXUELS

Ce sont les signes physiques caractéristiques du sexe propre à l'individu, qui sont en relation avec les chromosomes sexuels (XX chez la femme et XY chez l'homme). Ainsi, le phénotype masculin doit correspondre au génotype masculin et le phénotype féminin au génotype féminin, les phénotypes se différenciant l'un de l'autre au cours de la vie intra-utérine puis à l'adolescence. Les caractères sexuels primaires sont les gonades, c'est-à-dire les testicules chez l'individu mâle et les ovaires chez la femelle, et se développent au cours de l'embryogenèse puis à la puberté, dès environ 11 ans chez la fille et 12 ans chez le garçon. Les caractères sexuels secondaires sont des caractéristiques morphologiques et physiologiques apparaissant et se développant à partir de la puberté ; elles ne sont pas directement liées à la fonction reproductrice. Ils se développent chez l'être humain en marquant l'aspect de la morphologie et du squelette et des téguments (peau et pilosité) et la voix (mue), mais sont aussi très particuliers au sexe (développement des glandes mammaires chez la jeune fille).

CARYOTYPE

Sorte de photographie de l'ensemble des chromosomes du noyau de cellule d'un être organisme, qui permet de visualiser d'éventuelles anomalies numériques ou structurelles chromosomiques. Un caryotype humain classique comporte 46 chromosomes organisés en 23 paires, dont une est celle des chromosomes sexuels, qui diffèrent selon le sexe.

CELLULE-ŒUF (ou zygote)

Organisme formé d'une cellule unique née de la rencontre entre les deux gamètes maternel et paternel.

CELLULES DE LEYDIG

Dites aussi « interstitielles », ce sont des cellules sécrétantes situées entre les tubes séminifères des testicules des individus mâles. Sous l'influence de l'hormone LH, elles produisent 95% de la testostérone, hormone de la virilisation.

CELLULES DE SERTOLI

Cellules de soutien situées dans la paroi des tubes séminifères des testicules, qui ont pour mission de fournir aux spermatides les nombreuses molécules nourrissantes nécessaires à leur transformation en spermatozoïdes. Elles sécrètent entre autres l'inhibine- β , l'ABP (Androgen Binding Protein), nécessaire au transport des androgènes, le SCF (Stem Cell Factor), facteur de migration des gonocytes, et l'AMH. Leur fonctionnement est contrôlé, à partir de l'âge de 12-14 ans, par l'hormone testostérone et par l'hormone FSH.

CHROMATIDES

Bâtonnet constitué de chromatine, chaque chromosome étant constitué d'une ou de deux chromatides selon son état de condensation, correspondant au moment dans lequel se trouve la cellule au sein du cycle de division cellulaire.

CHROMATINE

C'est le matériel génétique contenu dans les chromosomes, et constitué d'ADN qui tient en place grâce à des protéines, notamment à quatre types d'histones. On distingue l'euchromatine de l'hétérochromatine. La première se présente sous forme décondensée, rendant l'ADN qui le constitue actif, ce qui permet l'utilisation de ses gènes. La seconde est une forme condensée de chromatine servant surtout à soutenir la structure des chromosomes, et non à permettre à des gènes qu'elle comporte de s'exprimer.

CHROMOSOMES

(du grec khroma, corps, et soma, élément) Petits éléments en forme de bâtonnets ou de « X » contenus dans le noyau des cellules nucléées des êtres vivants eucaryotes. Ils contiennent une partie du patrimoine génétique de l'individu (une partie de l'ADN, l'ADN mitochondrial, se situant par ailleurs dans des organites cellulaires appelés mitochondries), normalement réparti au sein des chromosomes des cellules de façon identique dans tout l'organisme.

CRYPTORCHIDIE

(du grec kruptos, caché, et orkhis, testicule) Absence de l'un ou des deux testicules du scrotum (bourses censées les envelopper).

DIPLOIDIE

Caractéristiques des cellules dont les chromosomes peuvent être répartis en paires. Les cellules humaines sont normalement toutes diploïdes, sauf les cellules germinales issues des méioses permettant la transformation en gamètes.

DYSGENESIE GONADIQUE

Problème de formation des gonades qui, dans le cas du SK, consiste en une « anomalie de la différenciation de la gonade primitive en testicule lors de l'embryogenèse » (Hazard et al., 2003).

DYSGONOSOMIE

Anomalie d'ordre génétique (à l'échelle du génome et non de l'organisme) concernant les gonosomes des cellules de l'organisme : cela peut être une anomalie du nombre de chromosomes sexuels (un en trop dans le SK par exemple).

EMBRYON

Nom de l'organisme en formation depuis la première division de cellule-œuf jusqu'au sixième jour de vie intra-utérine.

FECONDATION

Rencontre entre deux gamètes de sexes opposés aboutissant à la formation d'un cellule-œuf, futur nouvel organisme.

FSH (de l'anglais Follicle Stimulating Hormone, hormone folliculo-stimulante)

Il s'agit d'une des gonadotrophines* hypophysaires, qui stimulent les testicules chez l'homme et les ovaires chez la femme. Elle est produite à l'avant de l'hypophyse sous l'effet de la GnRH (Gonado Tropin Releasing Hormone) sécrétée par le thalamus. Elle a chez l'homme pour principale action de stimuler la production d'inhibine B par les cellules de Sertoli dans les testicules.

FORMULE CHROMOSOMIQUE

C'est la notation du résultat issu de l'analyse du caryotype d'un être vivant. Son écriture doit respecter certaines conventions, issues de la nomenclature internationale ISCN (Internation System For Human Cytogenetic), afin de permettre une transcription compréhensible de tous du nombre de chromosome et de la détermination génétique du sexe, ainsi que, le cas échéant, de la présence d'anomalies repérées à l'échelle du chromosome. Ainsi, une formule chromosomique humaine est de type $2n = 46$, ce qui signifie que le génome est composé de 46 chromosomes répartis en 23 paires de chromosomes homologues, le degré de ploïdie est donc de 2. Une formule féminine classique se note 46,XX et une formule masculine classique se note 46,XY.

GAMETES

Dites aussi cellules germinales, il s'agit des cellules fabriquées dans les gonades de chaque être humain, différenciées selon le sexe (avec formules chromosomiques 23,X0 chez la femme et 23,Y0 chez l'homme), et destinées à la transmission du patrimoine génétique à un futur descendant après fécondation avec un gamète de l'autre sexe. Leur fabrication, dans les gonades, est appelée gamétogenèse. Les autres cellules du corps sont appelées des cellules somatiques.

GENOME

Ensemble des gènes des chromosomes contenus dans une cellule ou dans les cellules d'un organisme.

GENOTYPE

Caractéristiques génétiques héréditaires d'un sujet, qui se situent à l'échelle des gènes de ses chromosomes.

GONADES

Organes de la reproduction à proprement parler, il s'agit des testicules chez l'homme et des ovaires chez la femme ; elles jouent un rôle glandulaire à la fois endocrine (sécrétion hormonale dans le sang) et exocrine (sécrétion hormonale vers l'extérieur).

GONADOTROPHINES (hormones gonadotropes)

Hormones du corps humain jouant un rôle de stimulation du fonctionnement des gonades, et actives surtout à partir de la puberté. Nous nous intéressons surtout ici aux gonadotrophines hypophysaires masculines, à savoir LH et FSH chez l'homme.

GONOSOMES

Nom des chromosomes déterminant le sexe de l'individu ; il s'agit dans le genre humain de la dernière paire, les gonosomes féminins étant XX et les gonosomes masculins étant XY.

GYNECOMASTIE

Développement des glandes mammaires chez l'individu de sexe masculin.

GYNOÏDE

(du grec gynê, femme) Caractérise une silhouette féminine, dont les caractéristiques morphologiques rappellent celles d'une femme, la musculature étant peu développée et les graisses étant réparties préférentiellement sur les hanches et le ventre.

HAPLOÏDIE

Caractéristiques des cellules dont les chromosomes se trouvent en un nombre impair. Chez l'être humain, seuls les gamètes sont haploïdes, car ils résultent de la transformation organisée de futures cellules germinales diploïdes.

HORMONE

Substance moléculaire produite par une glande dite endocrine, qui la sécrète avant de la déverser dans la circulation sanguine. Elle peut alors agir comme messager sur le développement des tissus ou sur le fonctionnement de certains organes ou systèmes, qui contiennent des récepteurs spécifiques à ces hormones afin de capter leurs proportions en présence. Il existe différents types d'hormones, celles qui nous concernent ici étant les hormones sexuelles, qui chimiquement peuvent être de deux types. On distingue en effet les hormones protéiques, c'est-à-dire les gonadotrophines, des hormones stéroïdes, à savoir la testostérone, l'œstradiol et la progestérone.

HYPOGONADIQUE

Relatif à l'hypogonadisme, donc lié au dysfonctionnement testiculaire primaire si l'on se situe dans le cadre du SK.

HYPOGONADISME

Il s'agit d'un phénomène endocrinien, engendrant des conséquences physiques et sur la reproduction, et lié à un dysfonctionnement des gonades, le plus souvent dans le sens d'une perte. Il s'agit dans le SK d'un hypogonadisme hypergonadotrophique masculin, les testicules du sujet porteur fonctionnant trop peu depuis le début de son développement endocrinien sexuel et les gonadotrophines étant produites en excès. L'hypogonadisme est dit « d'origine périphérique », car le déficit provient d'un problème des testicules eux-mêmes, qui sont innervés par le système nerveux périphérique (SNP), par opposition au système nerveux central (SNC).

HYPOPHYSE

Petite partie de la base du cerveau (située dans la selle turcique de la boîte crânienne), dans le SNC, jouant un rôle de glande endocrine. L'hypophyse sécrète en effet plusieurs hormones, dont celles dites trophiques qui, après transport sanguin, stimulent d'autres organes eux-mêmes sécréteurs.

HYPOTHALAMUS

Partie du centre du cerveau située juste au-dessus de l'hypophyse à laquelle il est relié par la tige pituitaire, dans le SNC. Il joue un grand rôle dans la régulation du métabolisme du sujet, notamment en synthétisant une neurohormone, la GnRH, dans le sang et vers l'hypophyse, dirigeant ainsi sa production d'hormones gonadotropes.

INHIBINE BETA

Hormone principalement sécrétée par les cellules de Sertoli chez l'homme ; elle joue un rôle important tant dans la spermatogenèse que dans la virilisation. En effet :

- sa diffusion dans le sang vers le SNC inhibe la synthèse de FSH par l'hypophyse et sa libération par la GnRH du thalamus ;
- sa sécrétion augmente celle d'androgène par les cellules de Leydig et ralentit la transformation de la testostérone en œstradiol.

LH (anglais Luteinizing Hormone, hormone lutéinisante; aussi appelée, chez l'homme, ICSH, pour Interstitial Cell Stimulating Hormone, hormone stimulant les cellules interstitielles)

C'est une des gonadotrophines hypophysaires ; produite par l'antéhypophyse, elle est diffusée dans le sang et parvient jusqu'au récepteurs spécifiques situés dans les cellules de Leydig. Celles-ci perçoivent alors une variation chimique qui les stimule dans leur production de testostérone.

MEIOSE

Nom des mécanismes génétiques de division cellulaire, se déroulant en deux phases de mitose au sein des gonades des eucaryotes (organismes à reproduction sexuée), et amenant à la formation des gamètes. Les cellules-filles contiennent alors deux fois moins de chromosomes que la cellule-mère ; dans l'espèce humaine, les premières sont haploïdes alors que la seconde était diploïde.

MITOSE

Nom du mécanisme génétique de division cellulaire des eucaryotes, permettant la répartition égale et identique du patrimoine génétique de la cellule-mère aux cellules-filles. Elle se déroule en quatre phases (prophase, métaphase, anaphase et

télophase) avec réplication et séparation des chromosomes ; ce moment alterne avec l'interphase pour constituer le cycle cellulaire.

MORULA

Stade embryonnaire correspondant au moment où les cellules de l'ex-cellule-œuf se divisent, cette fragmentation donnant à l'embryon l'aspect d'une petite mûre, avant le stade suivant (dit de blastula).

NEUROHORMONE

Molécule produite par des neurones, donc par des cellules du système nerveux, qui agissent tels des messagers électro-neuronaux comme les neurotransmetteurs, mais à distance dans le corps humain comme les hormones, grâce à la conduction sanguine. Elles agissent sur les organes qui sécrètent des hormones qui agiront elles-mêmes sur la physiologie ou sur la libération d'autres substances. On peut citer la TRH (TSH Releasing Hormone), qui agit sur le fonctionnement thyroïdien, et la GnRH, qui agit sur le fonctionnement gonadique.

NON-DISJONCTION CHROMOSOMIQUE

Il s'agit d'une anomalie pouvant éventuellement survenir, et ce au cours du déroulement d'une division cellulaire, dans le noyau des cellules nucléées. Si la non-disjonction chromosomique est méiotique, elle a lieu lors de l'une des phases de méiose au sein des gonades, lors du processus de fabrication des gamètes. Au lieu de se répartir symétriquement et équitablement, les chromosomes homologues ou les quantités d'ADN migrent de façon déséquilibrée. Dans le cas d'un SK homogène, la non-disjonction concerne la paire de chromosomes sexuels, et les gamètes formés ont alors pour formule chromosomique 24,XX ou 24,XY pour le gamète qui prendra part à la constitution de la future cellule-œuf 47,XXY, et 22,0 pour l'autre cellule-fille, non viable. Cette répartition inadéquate accidentelle des chromosomes peut aussi avoir lieu en cours de mitose lors d'une division cellulaire chez un embryon déjà typiquement formé, se produisant alors par rapport à l'axe de la mitose. Ainsi, si l'une des quelques cellules d'un embryon récemment formé se divise anormalement et que les chromosomes sexuels du futur garçon se répartissent de façon déséquilibrée, l'une de ses cellules filles peut être porteuse de l'anomalie 47,XXY et être à l'origine d'une lignée de cellules anormales. L'organisme du petit garçon sera

constitué de cellules de formule 46,XY ainsi que de cellules de formule 47,XXY, et il présentera une forme en mosaïque de SK.

NULLIPARITE

Fait de n'avoir jamais eu d'enfant.

OESTRADIOL

Hormone œstrogène primaire, présente dans les deux sexes mais de type féminin, responsable de la féminisation de la morphologie et de la mise en place du bon fonctionnement de l'appareil reproducteur chez la femme. Elle joue aussi un rôle dans le rétrocontrôle hormonal sexuel dans les deux sexes.

PHENOTYPE

Ensemble des caractéristiques morphologiques propres à un individu, à l'échelle de son organisme visible et non de son génome.

PUBERTE

(du latin pubere, se couvrir de poils) Période du développement se situant entre l'enfance et l'âge adulte et au cours de laquelle se mettent normalement en place la fertilité ainsi que les caractères sexuels secondaires spécifiques au sexe auquel appartient le sujet.

RAPHE PERINEAL MEDIAN

Suture de peau allant du pénis à l'anus et séparant les structures anatomiques symétriques adjacentes.

RETROCONTROLE

Le rétrocontrôle hormonal est l'ensemble des mécanismes interdépendants d'ajustement permanent entre les sécrétions hormonales faisant partie d'un même système métabolique. Le rétrocontrôle hormonal gonadique réside en l'adéquation des sécrétions en gonadotrophines avec celles en testostérone, inhibine- β et AMH. Cela se fait grâce aux variations de concentrations d'hormones sécrétées en réaction à la perception des taux hormonaux déjà présents par les différents organes sécréteurs. Des hormones antagonistes sont en effet prévues pour inhiber l'action

des hormones diffusées en excès. L'inhibine- β est par exemple l'hormone antagoniste de la FSH. Le rétrocontrôle s'inscrit donc dans la boucle de régulation hormonale hypothalamo-hypophyso-gonadique, perturbée en cas de dysfonction de l'une de ses composantes. Bien qu'il vise à rééquilibrer le système, il accentue les effets des dysfonctionnements hormonaux sur le long terme.

SCLEROHYALINOSE

Induration anormale des parois d'un organe, pouvant aller jusqu'à son atrophie.

SPERMATIDES

Cellules haploïdes issues des deux divisions de méiose successives de la spermatogenèse. Elles doivent encore subir le processus de spermiogenèse avant de devenir spermatozoïdes.

SPERMATOGENESE

Mécanismes de fabrication des gamètes d'un individu de sexe masculin.

SPERMATOGONIES

Cellules germinales présentes dès la naissance contre la paroi des tubes séminifères des testicules. Elles constituent, grâce à de nombreuses mitoses, un stock important qui petit à petit servira à la fabrication de nouveaux gamètes, grâce à la mise en œuvre de divisions cellulaires (méioses et mitoses) successives.

SPERMATOZOIDES

Nom des gamètes produits par l'individu de sexe masculin.

SPERMOGRAMME

Examen d'étude du sperme, réalisé sur un éjaculat. Il fait état de sa composition biologique et biochimique (nombre et état des spermatozoïdes, molécules présentes).

TAURODONTISME

Anomalie de la dentition, la quantité de pulpe dentaire gagnant sur celle de la surface dentaire, ce qui accroît le risque de caries.

TESTOSTERONE

Principale hormone sexuelle mâle, produite dans les deux sexes mais sécrétée normalement chez les hommes en quantité importante par les cellules de Leydig de leurs testicules. Elle permet la virilisation des systèmes de l'organisme, ce qui se traduit par la mise en place de particularités physiques et osseuses (protection contre l'ostéoporose par exemple) ; elle est pour partie responsables des variations de la libido et de l'humeur.

TRIPLOIDIE

Fait qu'un type de chromosomes apparaisse en trois exemplaires homologues au sein d'un caryotype. Chez l'homme, dont les cellules sont normalement diploïdes, la présence d'une triploïdie relève de l'anomalie génétique. Il s'agit d'une triploïdie des gonosomes avec présence d'un X surnuméraire dans le cas d'un SK homogène de type 47,XXY.

TUBES SEMINIFERES

Tubes contenus dans des lobules au sein des testicules, destinés à abriter les étapes successives du déroulement de la spermatogenèse. Ils contiennent les cellules de Sertoli et sont proches des cellules de Leydig. Ils doivent normalement occuper 85 % du volume des testicules (collectif d'auteurs Valentin APAC, 2010).

VIRILISATION

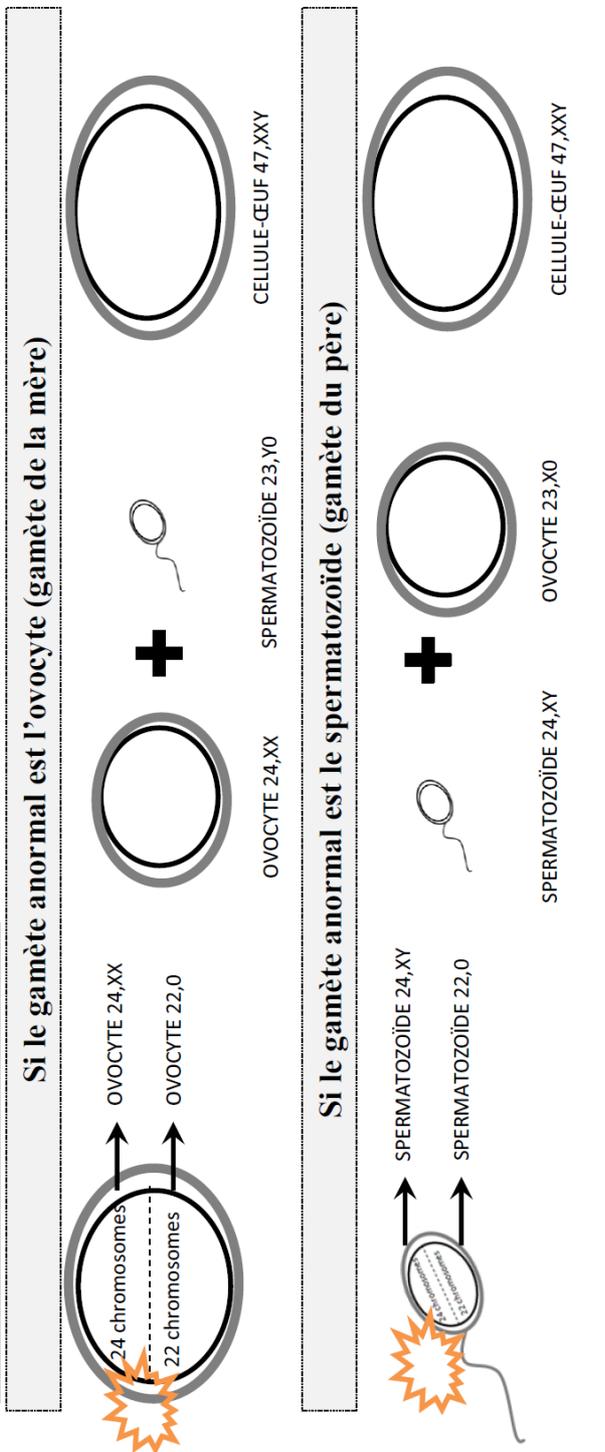
Mise en place des caractères sexuels secondaires voire des autres caractéristiques propres au sexe masculin, notamment à partir de la puberté.

Annexe n°3 : Mécanismes des formes homogènes

MECANISMES GENETIQUES AMENANT A LA FORMATION D'UN INDIVIDU MÂLE PORTEUR D'UNE FORME HOMOGENE 47, XXY DE SYNDROME DE KLINEFELTER

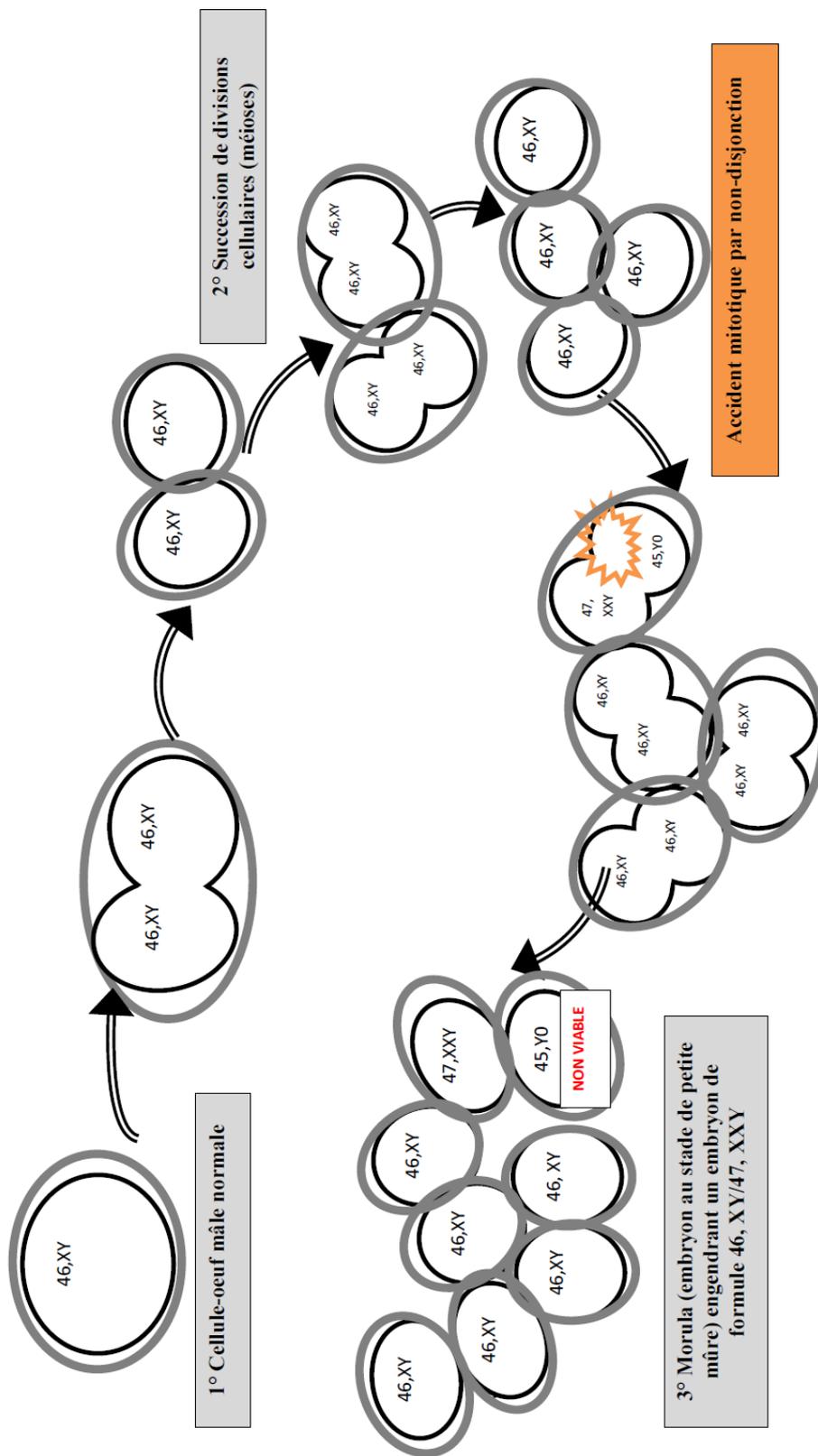
1° FABRICATION D'UN GAMETE ANORMAL 2° FECONDATION DE CE GAMETE ANORMAL GRACE A LA RENCONTRE AVEC UN AUTRE GAMETE (NORMAL) 3° FABRICATION D'UNE CELLULE-ŒUF PORTEUSE DE L'ANOMALIE

Mauvaise séparation des chromosomes (non-disjonction) au moment de l'une des deux divisions de méiose



Annexe n°4 : Mécanismes des formes en mosaïque

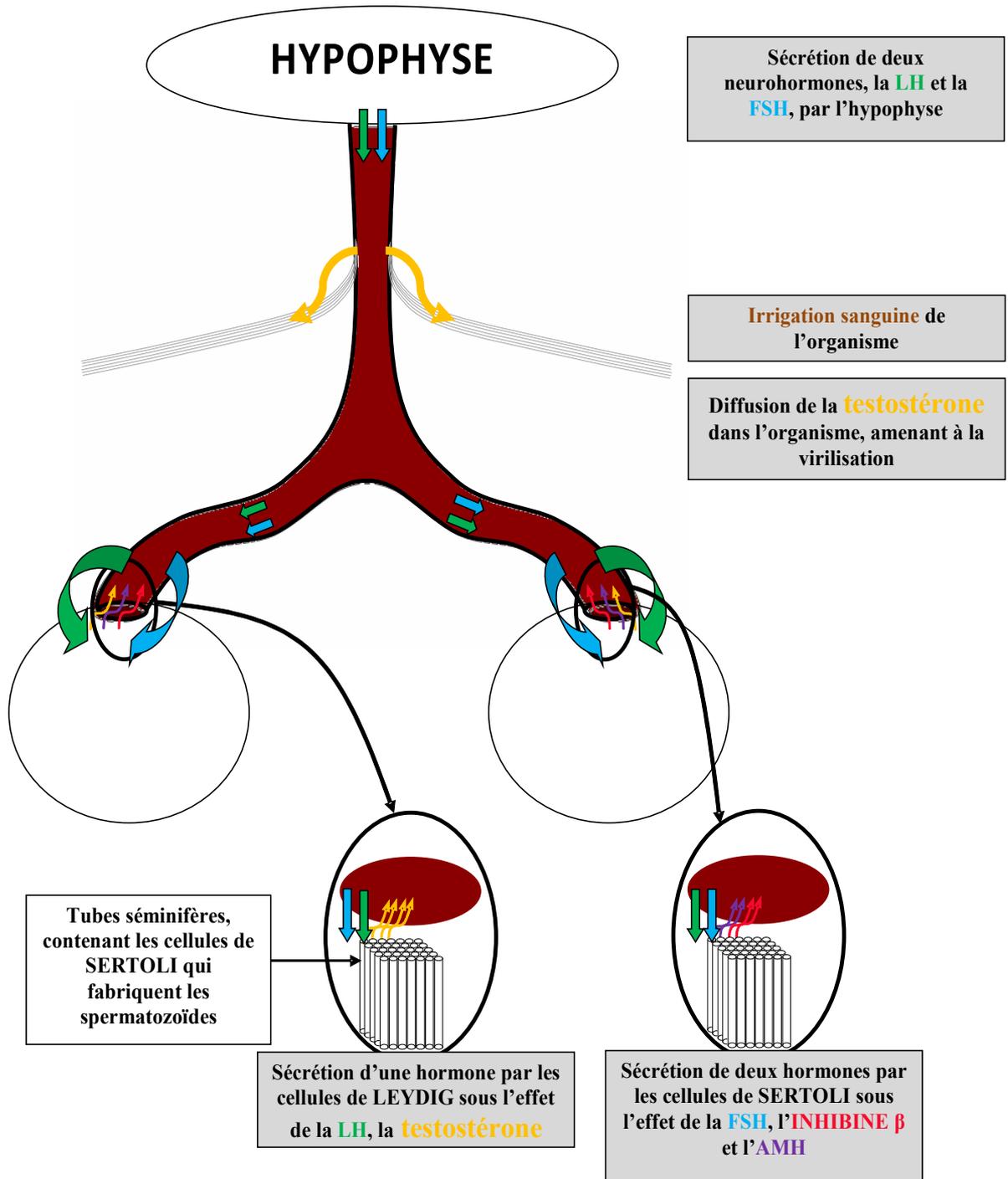
MECANISMES GENETIQUES AMENANT A LA FORMATION D'UN INDIVIDU MÂLE PORTEUR D'UNE FORME EN MOSAÏQUE DE SYNDROME DE KLINEFELTER



DEMORY MARTIN, ROBACZYNSKI LOUISE

Annexe n°5 : Boucle hormonale hypophyso-gonadique d'un individu 46,XY

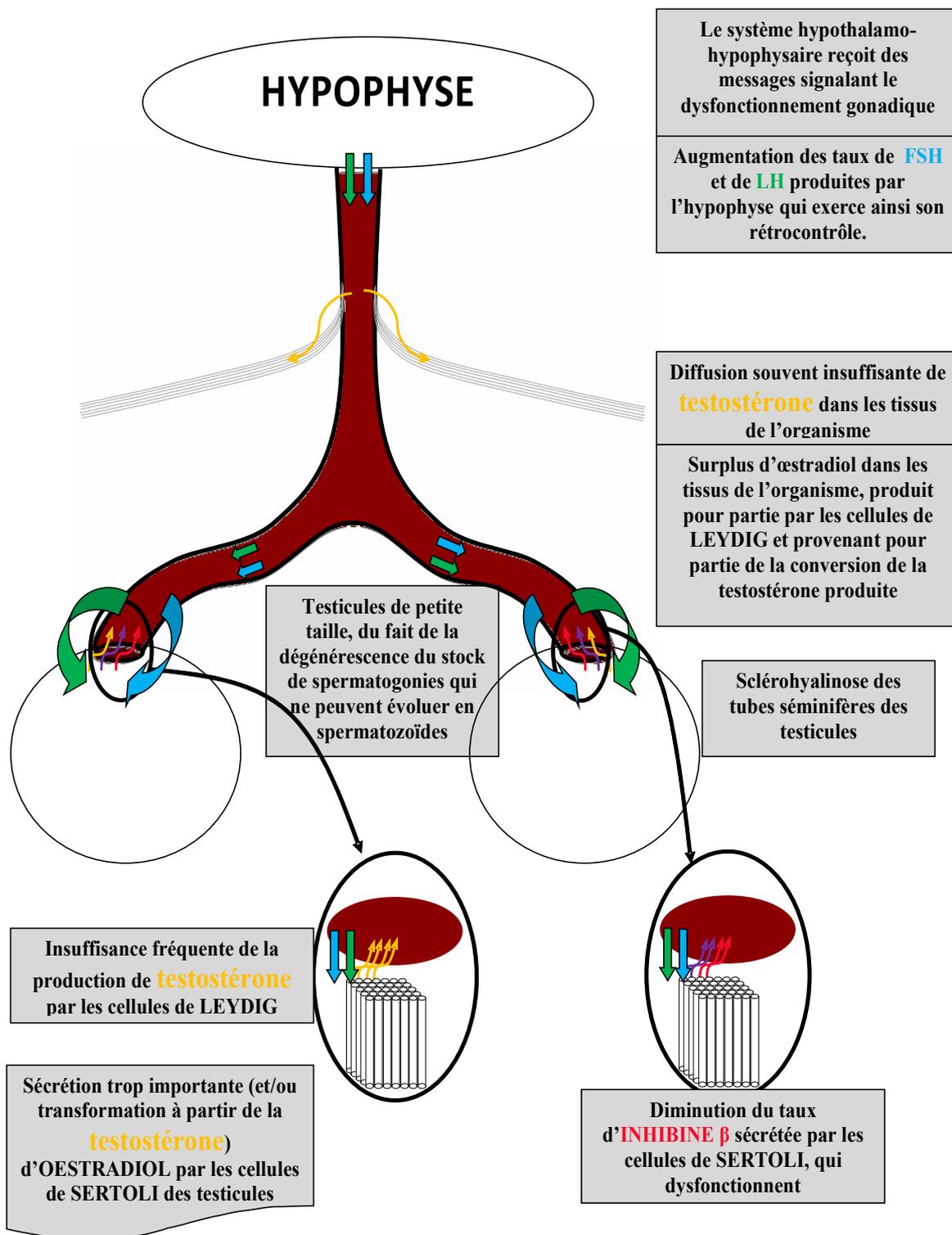
BOUCLE HORMONALE HYPOPHYSO-GONADIQUE D'UN INDIVIDU 46,XY



DEMORY MARTIN, ROBACZYNSKI LOUISE

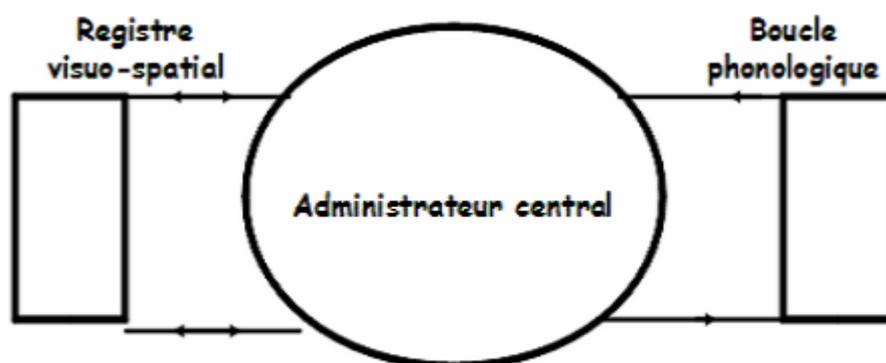
Annexe n°6 : Boucle hormonale hypophyso-gonadique d'un individu 47,XXY

BOUCLE HORMONALE HYPOPHYSO-GONADIQUE D'UN INDIVIDU 47,XXY (syndrome de Klinefelter)



DEMORY MARTIN, ROBACZYNSKI LOUISE

Annexe n°7 : Modèle de la Mémoire de Travail de Baddeley



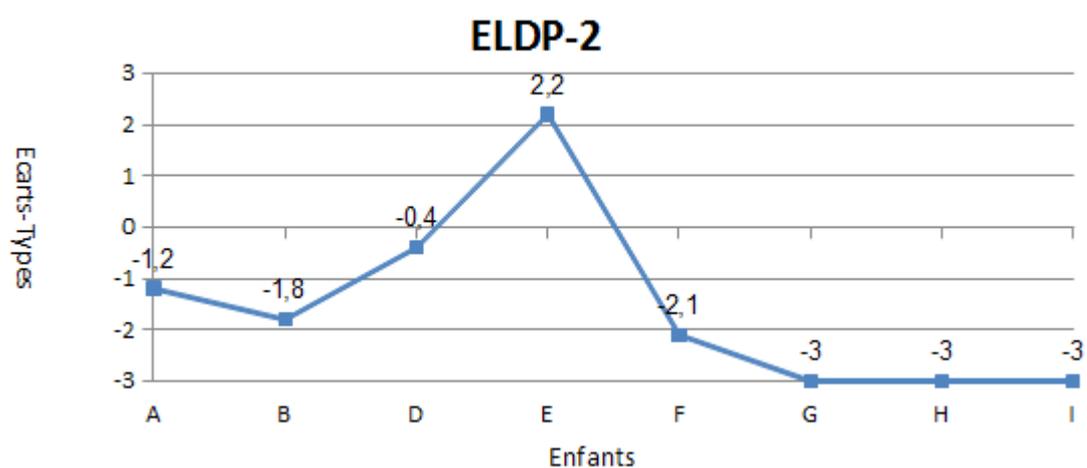
(Baddeley, 1986)

LEBOUC I., d'après BADDELEY.

Annexe n° 8 : Critères diagnostiques de SLI (Specific Language Impairment) selon Leonard (1998)

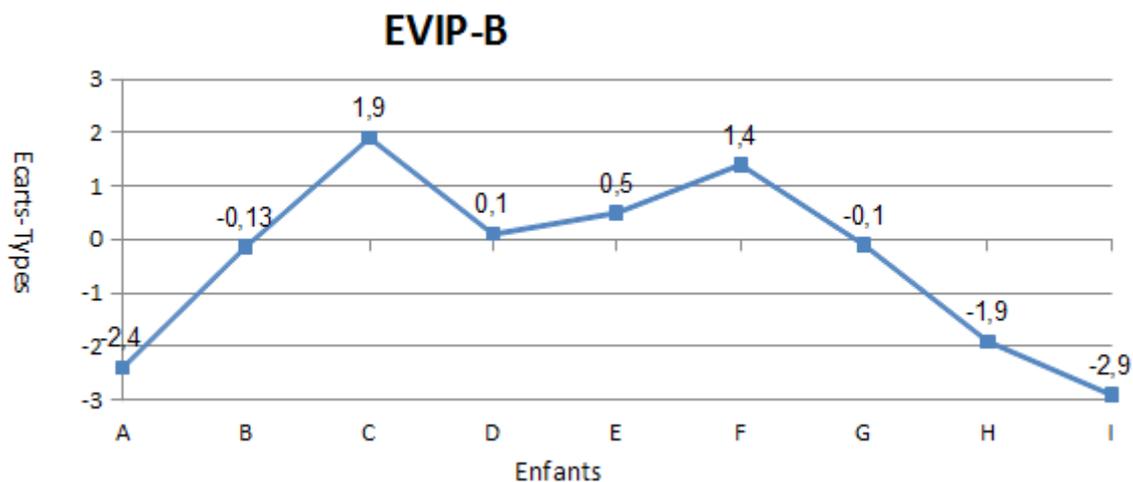
- ◆ Performances inférieures à $-1,25$ ET aux batteries de langage standardisées
- ◆ QI non verbal de 85 ou plus
- ◆ Audition normale et absence d'otites moyennes récentes
- ◆ Absence de trouble neurologique
- ◆ Absence d'anomalies de la structure bucco-faciale ou d'apraxie bucco-linguo-faciale
- ◆ Absence de déficit des interactions sociales.

Annexe n°9 : Graphique des résultats en phonologie en réception

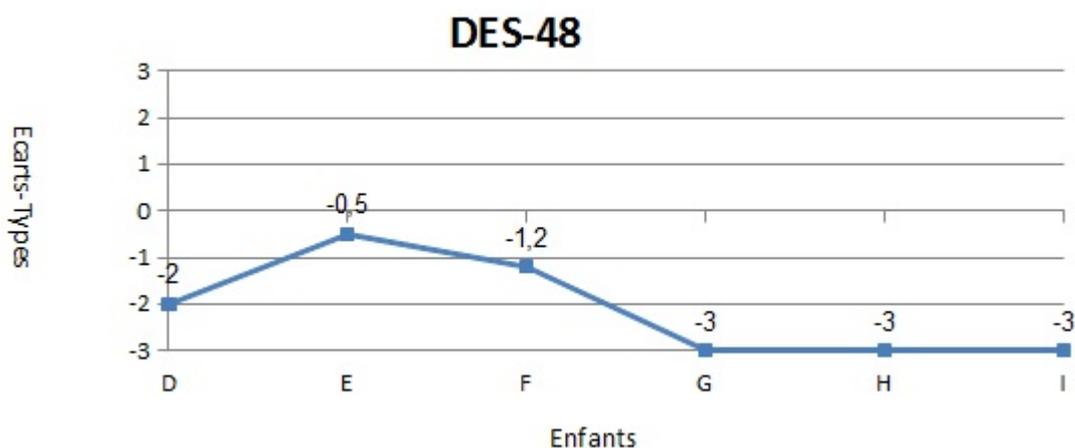


Résultats à l'ELDP-2

Annexe n°10 : Graphiques des résultats du lexique en réception

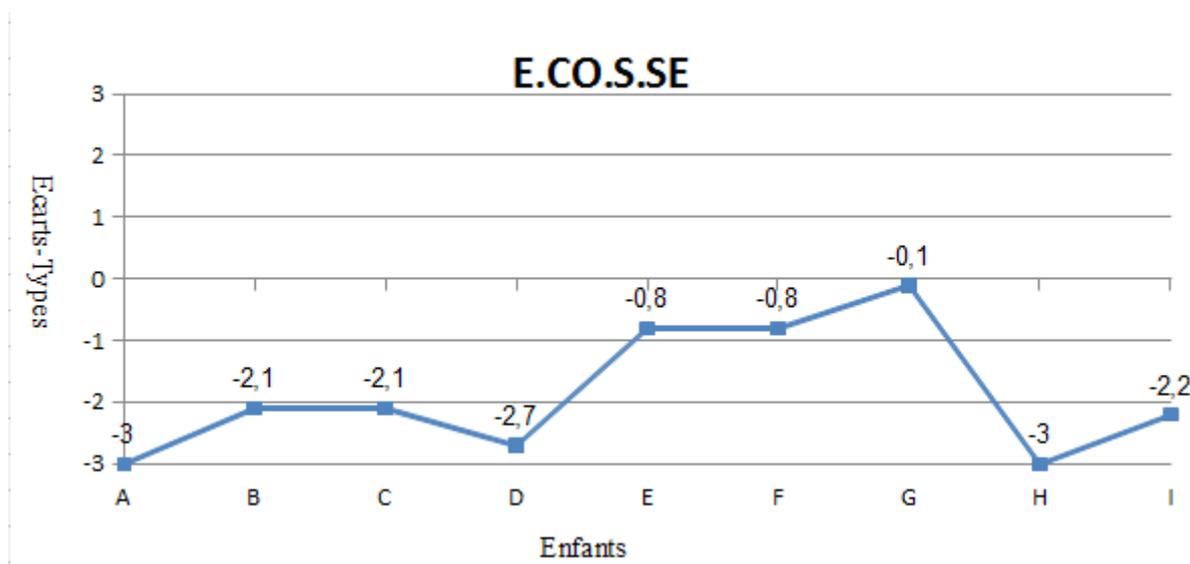


Résultats à l'EVIP-B



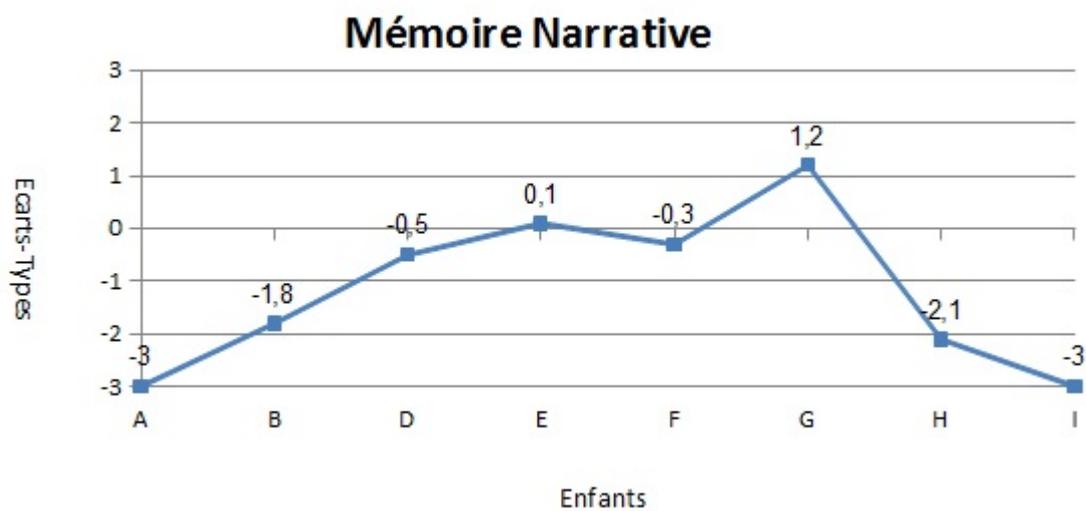
Résultats à la DES 48

Annexe n°11 : Graphique des résultats de la syntaxe en réception



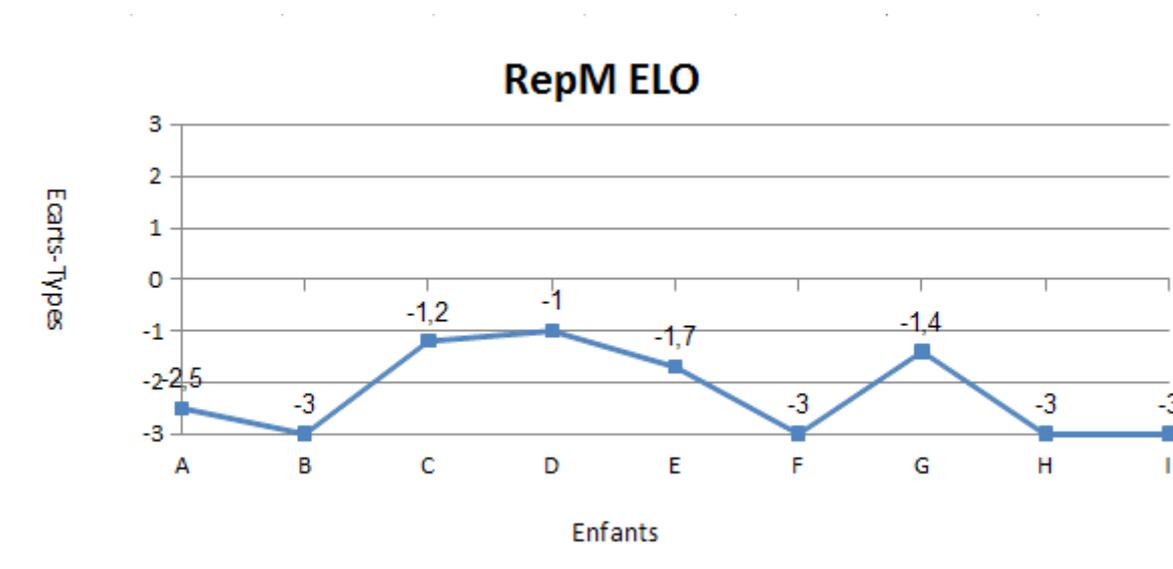
Résultats à l'E.CO.S.SE

Annexe n°12 : Graphique des résultats du discours en réception



Résultats au subtest de mémoire narrative de la NEPSY

Annexe n°13 : Graphique des résultats de la phonologie en expression



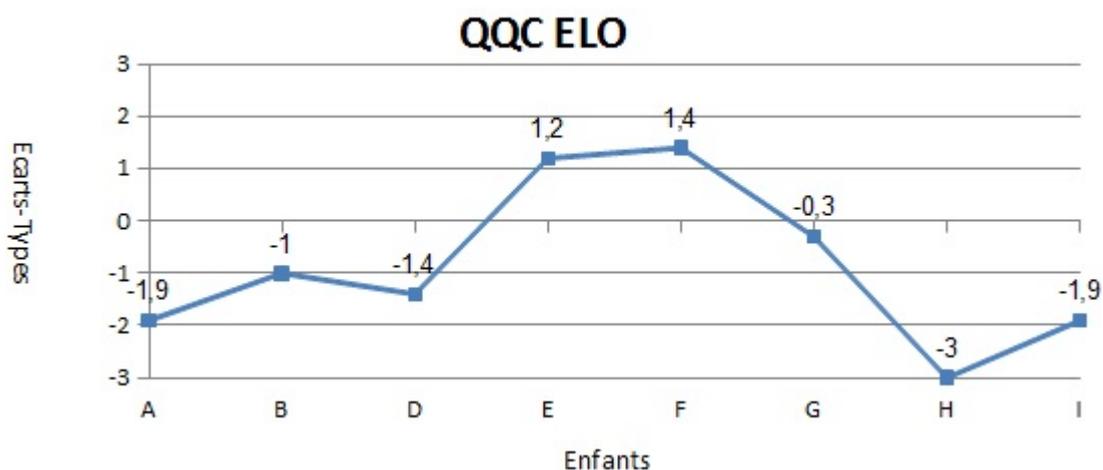
Résultats au subtest de répétition de mots de l'ELO

Annexe n°14 : Aspects phonologiques du langage formel des enfants étudié au travers de la grille de Bishop

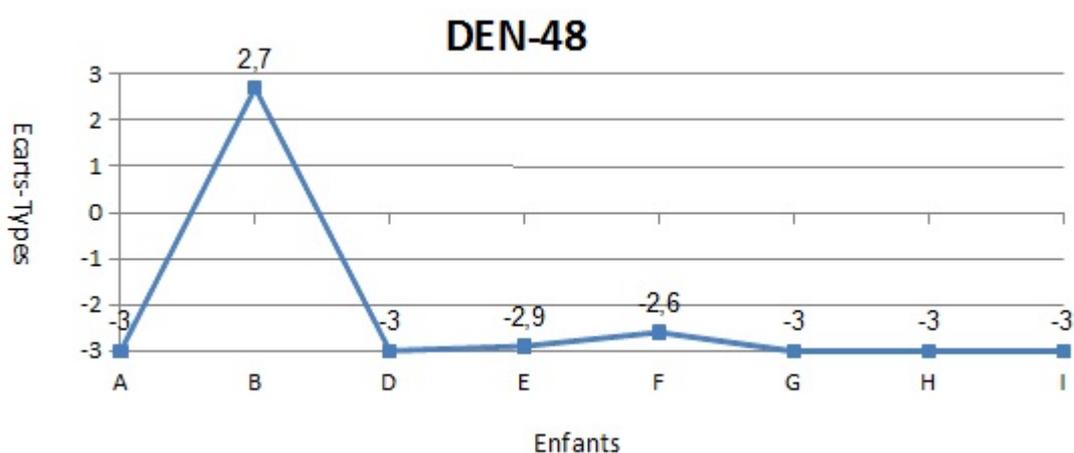
Initiales	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	+0,57 ET	< -3 ET	+0,57 ET	< -3 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	DYS SEM PRAGMA +	PLUS DEFICITAIRE QU'AUTRE DYS/RETARD	NORME	DYS SEM PRAGMA +	NORME	AUTRE DYS/RETARD DE LANGAGE	AUTRE DYS/RETARD DE LANGAGE

Résultats de l'échantillon à la partie A – Intelligibilité et fluence – de la CCC

Annexe n°15 : Graphique des résultats du lexique en expression

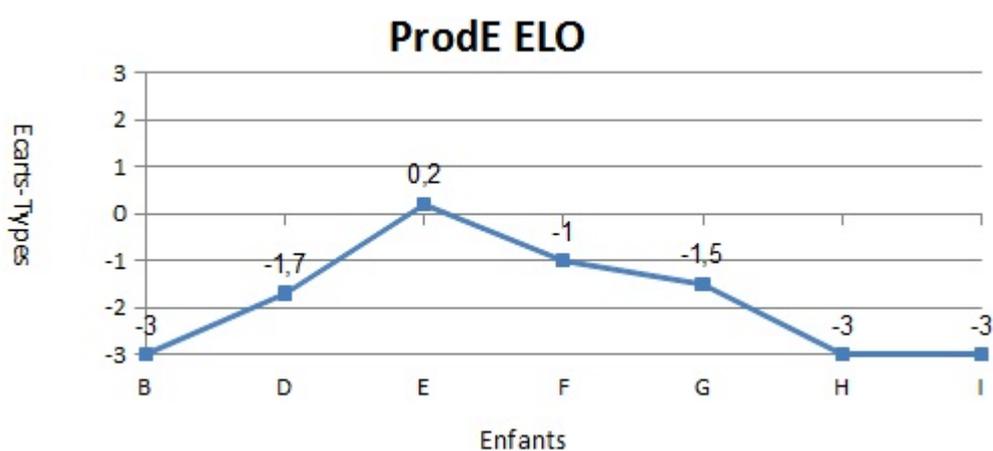


Résultats au subtest QQC de l'ELO



Résultats à la DEN 48

Annexe n°16 : Graphique des résultats de la syntaxe en expression



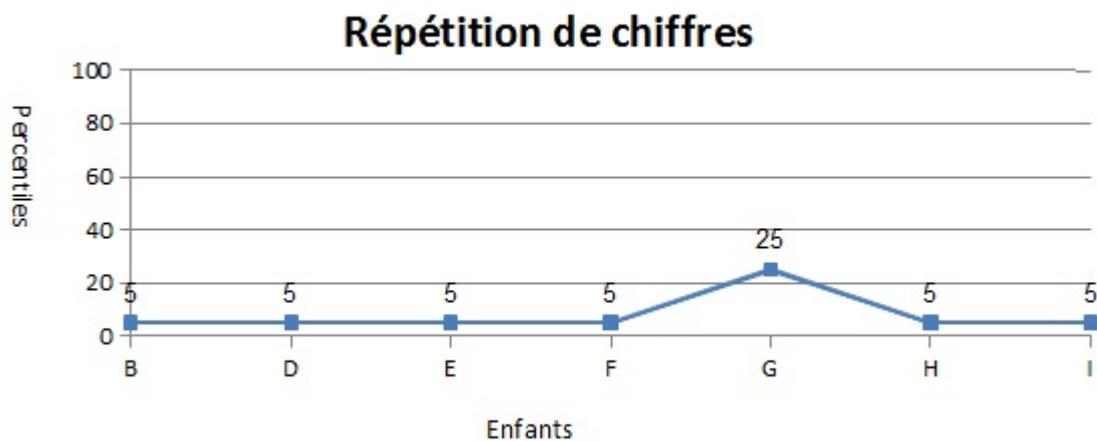
Résultats au subtest de production d'énoncés de l'ELO

Annexe n°17 : Aspects syntaxiques du langage formel des enfants étudié au travers de la grille de Bishop

Initiales	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	+0,41 ET	< -3 ET	-1,06 ET	< -3 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	AUTRE DYS/RETARD DE LANGAGE	PLUS DEFICIT AIRE QU'AUTRE DYS/RETARD	NORME	AUTRE DYS/RETARD DE LANGAGE	NORME ou DYS SEM PRAGMA +	AUTRE DYS/RETARD DE LANGAGE	AUTRE DYS/RETARD DE LANGAGE

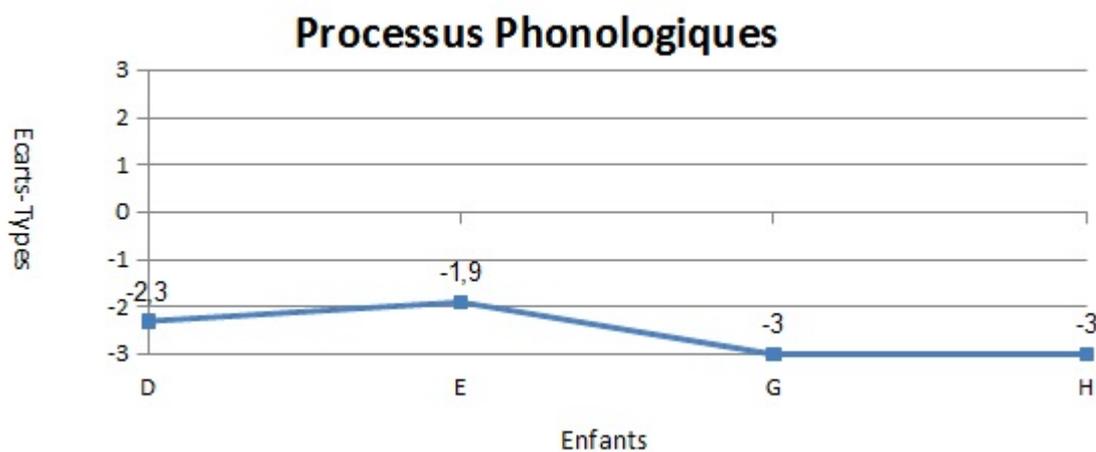
Résultats de l'échantillon à la partie B – Syntaxe – de la CCC

Annexe n°18 : Graphique des résultats en mémoire auditive-verbale



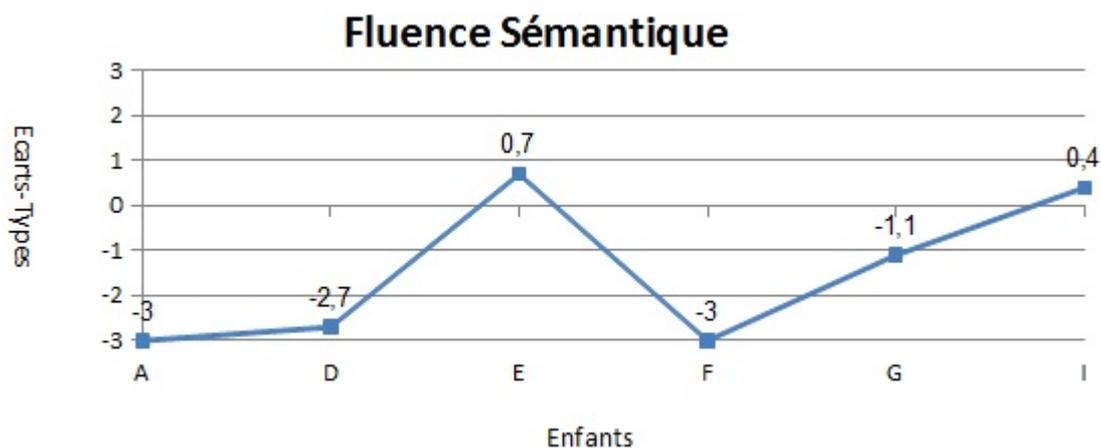
Résultats au subtest de répétition de chiffres d'Isadyle

Annexe n°19 : Graphique des résultats en compétences métaphonologiques

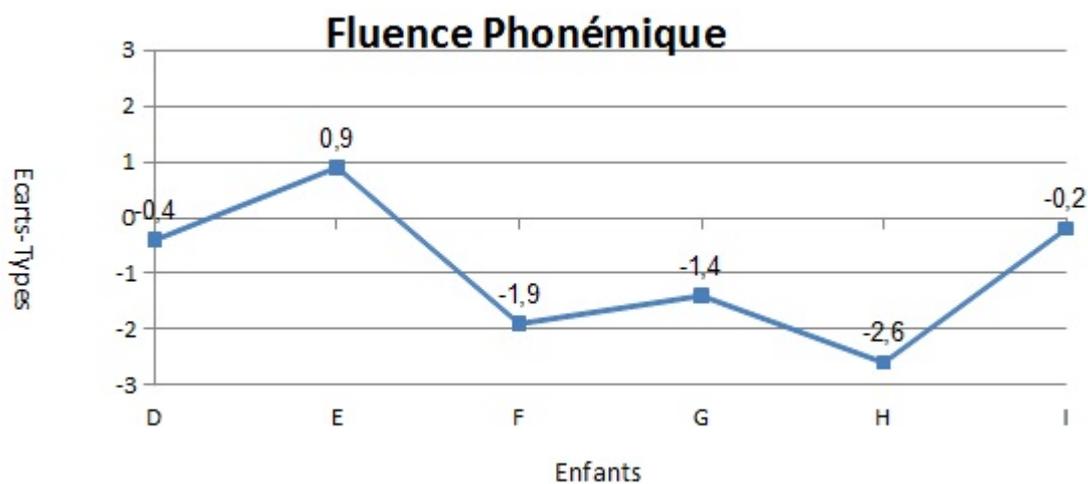


Résultats au subtest des processus phonologiques de la NEPSY

Annexe n°20 : Graphique des résultats en disponibilité lexicale



Résultats à l'épreuve de fluence sémantique



Résultats à l'épreuve de fluence phonémique

Annexe n°21 : Aspects pragmatiques de la grille de Bishop

Rouge : performance pathologique (< -2 ET)

Orange : performance faible à très faible (entre -1 ET et -2 ET)

Tableau général des résultats des enfants de l'échantillon aux parties C à G de la grille

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	< -3 ET	-0,95 ET	+0,67 ET	-1,80 ET	-1,44 ET	< -3 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais ressemble à AUTRE DYS / RETARD DE LANGAGE	NORME +++	NORME FAIBLE, ressemble à AUTRE DYS / RETARD DE LANGAGE	NORME mais ressemble à AUTRE DYS / RETARD DE LANGAGE	DYS SEM PRAGMA PURE	AUTRE DYS / RETARD DE LANGAGE

Capacités d'initiation de la conversation (résultats obtenus à la partie C)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	-1,73 ET	+0,16 ET	+1,35 ET	-0,08 ET	-0,55 ET	-0,31 ET	+0,87 ET
Profil étudié le plus proche	NORME mais forte proximité avec DYS SEM PRAGMA +	NORME mais forte proximité avec AUTRE DYS/RETARD	NORME +	NORME mais forte proximité avec AUTRE DYS/RETARD	NORME mais forte proximité avec DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais entre AUTRE DYS/RETARD et DYS SEM PRAGMA PURE	NORME

Capacités de cohérence (résultats obtenus à la partie D)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	< -3 ET	< -3 ET	-0,12 ET	< -3 ET	-0,88 ET	< -3 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	AUTRE DYS/RETARD	AUTRE DYS/RETARD	NORME ++	AUTRE DYS/RETARD	NORME ++	Entre DYS SEM PRAGMA PURE et DYS SEM PRAGMA PLUS	AUTRE DYS/RETARD

Etude du « langage stéréotypé » (résultats obtenus à la partie E)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	-2,82 ET	-0,01 ET	+0,92 ET	-1,65 ET	-1,42 ET	-0,95 ET	-0,01 ET
Profil étudié le plus proche	DYSPHASIE SEM PRAGMA PLUS	NORME mais ressemble à AUTRE DYS/RETARD	NORME +	NORME mais ressemble à DYSPHASIE SEM PRAGMA PURE	NORME mais entre AUTRE DYS/RETARD et DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais entre AUTRE DYS/RETARD et DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais ressemble à AUTRE DYS/RETARD

Capacités d'utilisation du contexte conversationnel (résultats obtenus à la partie F)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	-1,85 ET	-1,05 ET	-0,26 ET	-1,85 ET	+0,01 ET	-2,65 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	NORME mais ressemble à AUTRE DYS/RETARD	NORME mais entre AUTRE DYS/RETARD	DYS SEM PRAGMA PURE	DYS SEM PRAGMA PURE			

Etude de l'aisance en rapport conversationnel (résultats obtenus à la partie G)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	-2,40 ET	+0,83 ET	+0,12 ET	-0,24 ET	+0,47 ET	-1,68 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	DYS SEM PRAGMA PURE	NORME +	NORME +	NORME mais ressemble à AUTRE DYS/RETARD	NORME +	NORME mais entre AUTRE DYS/RETARD	Entre DYS SEM PRAGMA PURE et DYS PRAGMA PLUS

Annexe n°22 : Aspects sociaux de la grille de Bishop.

Étude des relations sociales (résultats obtenus à la partie H)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	< -3 ET	+0,66 ET	-0,39 ET	+0,40 ET	-0,65 ET	-2,22 ET	< -3 ET
Profil étudié le plus proche	DYS SEM PRAGMA PLUS	NORME ++	NORME + ou AUTRE DYS/RETARD	NORME + ou AUTRE DYS/RETARD	NORME + ou AUTRE DYS/RETARD	DYS SEM PRAGMA PURE	DYS SEM PRAGMA PLUS

Étude des centres d'intérêt (résultats obtenus à la partie I)

Enfants	A	B	E	F	G	H	I
Ecart à la moyenne	-1,44 ET	-0,73 ET	-1,68 ET	-0,73 ET	-1,44 ET	-0,73 ET	-1,20 ET
Profil étudié le plus proche	NORME mais ressemble à DYS SEM PRAGMA PLUS	NORME mais ressemble à DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais ressemble à DYS SEM PRAGMA PLUS	NORME mais ressemble à DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais ressemble à DYS SEM PRAGMA PLUS	NORME mais ressemble à DYS SEM PRAGMA PURE	NORME mais entre DYS SEM PRAGMA PURE et DYS SEM PRAGMA PLUS

Annexe n°23 : Courrier aux familles.

Inès LEBOUC et Louise ROBACZYNSKI, étudiantes de 4^{ème} année à l'Institut d'orthophonie de Lille

Objet : appel à contribution dans le cadre de la recherche sur le langage oral des jeunes garçons de formule chromosomique 47,XXY

Madame, Monsieur,

Nous sommes deux étudiantes en 4^{ème} année d'orthophonie à Lille et effectuons ensemble notre mémoire de fin d'études, que nous devons soutenir en juin 2011, sur le langage oral des jeunes garçons de formule chromosomique 47,XXY. Nous menons ce travail sous la direction de Madame le Docteur Boidein, neuropédiatre à l'hôpital Saint Vincent de Paul de Lille, et de Mademoiselle Lucie Macchi, orthophoniste et doctorante en sciences du langage.

La partie pratique de ce travail de recherche consiste à réaliser des bilans de langage oral d'enfants et d'adolescents dont on a mis en évidence la formule chromosomique 47,XXY, afin de mieux comprendre leur développement langagier. Nous souhaiterions rencontrer un certain nombre d'enfants concernés pour optimiser la fiabilité et l'utilité de notre étude, ce qui nous permettra d'analyser au mieux les difficultés langagières qu'ils rencontrent éventuellement. Cela pourrait contribuer, à long terme, à améliorer la prise en charge orthophonique lorsqu'elle est nécessaire, ainsi que l'accompagnement des familles.

Nous avons pour projet de rencontrer des familles qui accepteraient que leur enfant participe à notre étude, et bénéficie ainsi d'une évaluation du langage oral rigoureuse, administrée par nos soins. Vous êtes potentiellement concerné si vous êtes parent d'un enfant âgé entre six et quatorze ans et dont on a diagnostiqué cette formule chromosomique, dont la présentation phénotypique est souvent dénommée syndrome de Klinefelter. Contactez-nous si vous souhaitez que votre enfant puisse bénéficier de cette évaluation.

Il s'agira d'une évaluation, basée sur des tests scientifiquement validés, d'une durée de deux heures environ, scindée ou non en deux rencontres, au cours desquelles seront réalisés un entretien ainsi que des tests de langage oral, à votre domicile si nécessaire. Votre participation est bien entendu volontaire et anonyme. Les résultats et l'interprétation du bilan de langage oral vous seront restitués et pourront donner lieu à une indication argumentée de suivi orthophonique le cas échéant.

Nous vous remercions d'avance pour le temps que vous pourrez nous consacrer. Si vous acceptez de participer, merci de nous contacter aux coordonnées suivantes :

Nous vous prions d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de nos respectueuses salutations.

Inès Lebouc et Louise Robaczynski

Le syndrome de Klinefelter chez l'enfant: analyse du langage oral et de la communication. Recherche d'un profil spécifique.

Inès LÉBOUC et Louise ROBACZYNSKI

1 volume : 181 pages

Discipline : Orthophonie

Résumé

L'objectif de ce mémoire est d'étudier le tableau verbal et communicationnel d'enfants présentant un syndrome de Klinefelter, en recherchant un éventuel profil langagier spécifique à ce dysfonctionnement endocrinien.

Après une présentation des mécanismes génétiques et hormonaux, une revue de la littérature à propos des atteintes des compétences fronto-exécutives, mnésiques et langagières a été réalisée. L'utilisation privilégiée de théories prônant les thèses d'un continuum d'atteintes langagières ou de mécanismes cognitifs sous-jacents aux troubles du langage oral permet une mise en perspective cognitiviste de la description sémiologique envisagée.

Une analyse quantitative et qualitative de données a été menée à partir de résultats émanant d'un protocole d'évaluation du langage oral utilisé auprès de neuf garçons 47,XXY (syndrome de Klinefelter) âgés de 6 à 11 ans. Elle a permis de décrire la sévérité, l'allure et les particularités de chaque tableau langagier, au regard des résultats obtenus à un questionnaire sur la communication et à quelques tests cognitifs.

Des difficultés voire des troubles ont été mis en évidence chez la majorité des sujets, affectant préférentiellement le versant expressif et les niveaux phonologique et syntaxique. Un manque du mot et des difficultés de cohérence discursive et pragmatique ont également été relevés, ainsi que de fréquents désordres attentionnels, mnésiques et communicationnels. Ces analyses confirment et précisent les constats des précédentes études. Ces atteintes semblent exister chez tous les sujets à des degrés de sévérité très variés, permettant d'esquisser un profil peut-être constant mais marqué par une grande diversité d'expression quantitative.

Mots-clés :

Orthophonie – Syndrome de Klinefelter – Langage oral – Communication – Génétique

Abstract

This thesis aims at studying the pattern of deficits in language and communication components of children suffering from a Klinefelter syndrome. This will be done by trying to determine a possible linguistic profile which would be specific to this endocrine disorder.

First, we will introduce the genetic and hormonal mechanisms. Then, we will review the literature about the attentional, executive, mnemonic and linguistic disorders. We will favour theories which extol a continuum of language disabilities or cognitive mechanisms underlying language trouble. These theories offer a cognitivist perspective on our verbal and communication descriptive study.

We have studied the quantity and quality of the data thanks to results from an evaluation tool of the language led with boys 47, XXY (Klinefelter syndrome) from 6 to 11. This enabled to describe the aspect of the profiles and to know how the picked out impairments could be severe and specific, with regard to findings of a set of questions about communication and some cognitive tests.

Most of these boys have difficulties and even troubles, which particularly affect their expressive language, on syntactic and phonological levels, with difficulties in word finding and narrative and pragmatic coherence. They suffer from frequent kindness, mnemosis and communication troubles. These analyses confirm and clarify the findings of the previous studies. All of these impairments seem to be affected by these troubles but not at the same level. This makes us sketch a constant but diversified profile in terms of quantitative speech.

Keywords :

Speech and language therapy – Klinefelter syndrome – Oral language – Communication - Genetics

MEMOIRE dirigé par :

Mme le Dr BOIDEIN Françoise, neuropédiatre, hôpital Saint Vincent-de-Paul de Lille

Mlle MACCHI Lucie, doctorante au laboratoire Ureca, Lille 3