

Compétences langagières et maladie génétique **Étude d'un cas clinique**

Christelle BENONY, Hervé BENONY & Michel BERNARDI
Université de Bourgogne, LPCS, EA 36 58

L'Amyotrophie Spinale Infantile de type II est une maladie héréditaire dont la prévalence varie selon les études entre 0,75 et 6 pour 100 000 tout type et tout âge confondus. Il s'agit de la deuxième maladie neuromusculaire invalidante chez l'enfant et la première maladie après la mucoviscidose. 260 nouveaux cas sont observés chaque année en Europe. Les ASI se caractérisent par une dégénérescence des neurones moteurs ou motoneurons de la corne antérieure de la moelle épinière qui entraîne l'atrophie des cellules musculaires. Elles se traduisent par une faiblesse et une fonte musculaire des jambes, du buste, voire des bras. Les motoneurons périphériques transmettent aux fibres musculaires l'ordre de contraction en provenance du cerveau. Au fur et à mesure de leur disparition, les fibres musculaires qu'ils innervent s'atrophient puis dégèrent à leur tour. L'évolution de la maladie est fonction de l'évolutivité du processus paralytique et de la fragilité respiratoire du sujet, elle-même fonction de l'atteinte des muscles respiratoires et du développement pulmonaire reflétés par la mesure de la capacité vitale. L'atteinte respiratoire est constante mais d'importance variable : dans près de la moitié des cas, il n'y a pas encore de déformation thoracique, la cage est souple et il existe encore une certaine expansion inspiratoire. La prise en charge multidisciplinaire vise à préserver les capacités fonctionnelles et respiratoires de l'enfant en prévenant ou du moins en limitant au mieux les complications orthopédiques, en assurant une croissance pulmonaire optimale. Le but est d'amener l'enfant au terme de la période de croissance à une station assise confortable, avec des possibilités de verticalisation appareillée suffisantes, à une capacité respiratoire, spontanée ou sous assistance respiratoire, en accord avec ses besoins fonctionnels. MAYER précise qu'au prix de cette prise en charge et de ce suivi particulièrement intensif tout au long de l'enfance et malgré leur autonomie motrice très limitée et la dépendance respiratoire pour beaucoup d'entre eux, au moins la nuit, il n'est quasiment plus question de décès - encore inéluctable, il y a 10 ans - au cours de la deuxième décennie. L'examen électrophysiologique montre toujours une atteinte homogène et très grave du secteur moteur du système nerveux périphérique mais avec respect de la voie sensitive. L'ASI est une maladie autosomique récessive, elle atteint indifféremment les filles et les garçons. Les travaux ont permis de découvrir que le gène responsable des Amyotrophies Spinales Infantiles était localisé sur le bras long du chromosome 5 en avril 1990. L'homogénéité génétique des trois formes est démontrée, localisée sur le bras long du chromosome 5 (en 5q11,2-q13,3). On a découvert que cette région, qui contient le gène, comporte des segments en double (duplication) voire en triple (triplification) rendant encore plus complexe l'identification du gène. Ces zones dupliquées voire tripliquées fragilisent le gène, expliquant la fréquence des délétions (perte d'un morceau de gène) et celle de leur survenue de novo (d'apparition nouvelle). Cette région comporte plusieurs gènes eux-mêmes comportant plusieurs copies. Le gène principal est le gène SMN codant pour une protéine intervenant dans le maintien du motoneurone.

Quelques études psychologiques ont été menées à partir 1987. Celle de WHELAN compare les performances neuropsychologiques d'enfants ASI avec celles d'enfants atteints par une myopathie de Duchenne de Boulogne mais il s'agit d'ASI de type III appelée aussi Kugelberg-Welander. Dans cette continuité de travaux, BILLARD compare des jeunes patients myopathes de Duchenne et des patients atteints par une ASI de type II et montre que ses résultats confirment les précédents et laissent présager d'un déficit cognitif spécifique à la myopathie de Duchenne de Boulogne. Notre étude de 1994 est la première à rendre compte des compétences cognitivo-intellectuelles de 20 jeunes patients ASI et montre qu'ils

présentent une logique propositionnelle et combinatoire statistiquement très supérieure à celle du groupe de contrôle. Récemment des travaux anglo-saxons effectués auprès de 10 enfants âgés de 18 à 35 mois ont fait état de l'existence de capacités précoces morphosyntaxiques et lexicales. En fait, les récents travaux sur les compétences précoces du nourrisson « *tout-venant* » et la mise en évidence d'une avance du développement cognitivo-intellectuel chez des enfants d'âge scolaire ASI de type II et de l'absence d'atteinte sensorielle dans l'ASI suggèrent que cette maladie ne constitue pas une entrave au développement du psychisme du nourrisson qui en est atteint mais suggère surtout l'évidence d'un développement cognitif précoce (VIODÉ-BÉNONY).

I. Méthode

20 enfants ASI de type II (13 garçons et 7 filles), âgés de 25 à 47 mois (âge moyen = 35,5 mois \pm 6,85 mois), ont été appariés à un groupe de contrôle en fonction du sexe, de l'âge, de la culture d'origine et du niveau d'étude de la mère. Dès l'obtention de l'accord du Comité Scientifique de l'AFM pour ce projet, une lettre d'explication de notre objectif destinée aux familles ainsi qu'un courrier adressé au médecin responsable de l'enfant ont été envoyés dans les 25 SRAI de France et dans 11 services de Neuropédiatrie Infantile d'Hôpitaux français. Après avoir obtenu l'accord des familles pour participer à notre recherche, les médecins nous communiquaient leurs coordonnées. Nous prenions alors contact par téléphone afin de convenir d'un rendez-vous en fonction de nos emplois du temps respectifs, de la scolarité et des moments de rééducation de l'enfant. Sur les vingt-six familles rencontrées de janvier 1996 à janvier 1999, dix sont retenues pour cette recherche en fonction des critères d'inclusion (diagnostic confirmé d'ASI, âgé de 36 à 48 mois, résidant en France et francophone, au moins un parent francophone résidant en France). Les critères d'exclusion sont ASI type I, autre atteinte neurologique, autre atteinte chronique somatique, les deux parents non francophones et non résidant en France. Six familles n'ont pas été retenues à cause du diagnostic (2 cas d'ASI de type I et 1 cas d'Amyotrophie Spinale Distale), de l'âge (2 cas, 5 ans et 7 ans), de conditions matérielles difficiles (1 cas) et 10 en fonction du critère d'âge. En effet, le critère d'âge limité à 36 mois correspond à celui fixé par l'Association Mondiale de Psychiatrie du nourrisson et des Professions Affiliées trouvant sa justification dans le fait qu'à la fin de la troisième année, les bases de la personnalité et de l'organisation mentale de l'enfant jeune sont tout à fait en place. Le recrutement du groupe de contrôle s'est effectué principalement en région Bourgogne et en région Parisienne. Le protocole de recherche est identique à celui effectué avec les enfants ASI c'est-à-dire à domicile en présence de la mère et/ou du père et/ou de la fratrie.

La méthode d'analyse et de la production du langage utilisée est celle de LE NORMAND. Elle est très bien adaptée pour des enfants âgés de 18 mois à 4 ans, elle permet l'évaluation même dans des situations pathologiques des principales composantes linguistiques (principalement pour l'expression), une description précieuse des comportements verbaux (et non verbaux) du jeune enfant, leur standardisation et leur étalonnage. Elle rend compte des aspects pragmatiques de la communication. Elle consiste à rechercher la classe lexicale et la décomposition en morphèmes syntaxiques des mots. Nous avons utilisé la technique dite « *du jeu spontané* » mise au point et décrite par LE NORMAND qui vise à mettre en évidence la façon dont l'enfant utilise le langage pour s'engager d'une part dans des interactions actives avec son interlocuteur et d'autre part dans son jeu. Elle permet à l'enfant d'exprimer naturellement son mode de relation au monde, ses représentations mentales et de créer et/ou de recréer toutes sortes d'actions quotidiennes, de scénarios plus ou moins complexes. Il s'agit donc d'un enregistrement vidéoscopique d'une scène de jeu entre l'enfant, sa mère et/ou son père, et/ou ses frères et sœurs. La consigne donnée aux différents partenaires est « *de jouer ensemble à partir d'un matériel de leur choix (livre, peinture, jeux libres ou éducatifs) le plus naturellement possible* ». Nous avons effectué cet enregistrement après un premier contact et après un entretien semi-directif. Pour les deux groupes, une évaluation

systématique de la formation des catégories lexicales chez le jeune enfant a été réalisée en utilisant la technique d'observation directe des comportements. Il s'agit de recueil de la parole spontanée effectuée au cours d'un jeu symbolique, à domicile, par enregistrement au caméscope au vu et au su de l'enfant et réalisé par le même observateur. Les enregistrements ont été pris dans cette situation de jeu afin de permettre à l'enfant de commenter ses actes, de raconter des événements vécus ou imaginaires et de dialoguer avec un adulte, en particulier la mère et/ou le père, un frère/une sœur. Le matériel utilisé n'est pas standardisé, le choix est laissé aux partenaires de l'interaction ainsi que l'endroit où se déroule les échanges.

Une fois les enregistrements vidéoscopiques obtenus, les dialogues sont retranscrits sur informatique selon le format CHAT ; cette retranscription standardisée permet l'analyse automatique des données sur informatique grâce à une série de programmes appelés CLAN. 14 unités linguistiques sont alors catégorisées nous renseignant sur la richesse du vocabulaire, le nombre d'énoncés, la morphosyntaxe. Les techniques statistiques utilisées (comparaison de moyennes, techniques des droites) mettent en évidence les capacités langagières de ces enfants malades s'exprimant par une richesse sémantique, lexicale statistiquement supérieures ($p < 0.05$) à celles du groupe de contrôle et du groupe d'étalonnage.

Tableau I : Comparaison des catégories lexicales pour les deux groupes d'enfants (N=20)

<i>Catégories lexicales</i>	Amyotrophie Spinale Infantile N=20	Groupe de contrôle N=20	<i>P</i>
Mots	608,7 ± 344,7	584,4 ± 330,6	NS
Vocabulaire	172,6 ± 89,3	151,1 ± 54,5	NS
Verbes	39,4 ± 27,2	24,6 ± 12,3	.03
Noms	43,7 ± 29,4	32,6 ± 15,4	NS
Adverbes	20,2 ± 9,9	17,4 ± 8,5	NS
Adjectifs	8,05 ± 5,48	6,50 ± 3,88	NS
Prépositions	4,95 ± 2,3	5,25 ± 2,0	NS
Articles	5,3 ± 1,8	5,8 ± 1,7	NS
Possessifs	4,7 ± 3,7	4,7 ± 2,3	NS
Démonstratifs	2,2 ± 1,4	2,8 ± 1,4	NS
Prénoms personnels	4,7 ± 2,1	5,1 ± 1,6	NS

Test-T sur SPSS 10.0

II. Étude de cas

Afin d'illustrer les résultats obtenus par l'ensemble des enfants ASI, nous choisissons de présenter une situation clinique spécifique et représentative de notre étude de groupe. Il s'agit de Julie, 27 mois dont nous présentons l'examen de production du langage dans la mesure où elle est l'enfant la plus jeune à présenter un niveau de développement du langage global supérieur aux enfants de son âge non malades et aux enfants du groupe ASI.

II.1 La production morphosyntaxique

Julie âgée de 27 mois a produit 254 énoncés, la situant au niveau d'enfant de plus de 48 mois. La longueur moyenne des énoncés (LME) est de 3,5 situant Julie au dessus de la moyenne, au

niveau des enfants de 36 mois (50^{ème} percentile), soit une avance de 9 mois. L'IDL¹⁴³ est de .238 la situant au niveau de son âge (10^{ème} percentile).

II.2 La production et la richesse lexicale

Le lexique est constitué par un total de 889 mots dont 212 différents répertoriés, ce qui correspond à la performance d'un enfant d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

II.3 Les mots différents à contenu sémantique

☛ les **noms** sont au nombre de 48 : J-C, A., Je., Ju., A., A., ans, bobo, bouche, boudin, bras, caca, caca-boudin, cailloux, canard, cerise, chat, cocotte, coin, coquille, cuisine, cul-cul, demi, dînette, fille, gougouttes, eau, oreille, lapin, lion, madame, main, maman, mamie, monsieur, nez, papa, pan-pan, photo, pied, pinceau, sac, terre, télé, tête, vélo, yeux.

Le score moyen obtenu par Julie est supérieur à celui obtenu par des enfants âgés d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

☛ les **verbes** sont au nombre de 30 : a, acquiesce, allez, attends, est, chanter, donne, écrire, faire, gâter, aime, joue, met, nage, peux, pleure, prendre, regarde, remue, sais, sembler, sourit, tais, tiens, tombe, tourne, va, veux, viens, voir.

Le score moyen obtenu par Julie est supérieur à celui obtenu par des enfants âgés d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

☛ les **adjectifs** sont au nombre de 12 : beau, blanc, bleu, coquine, grande, gros, mal, petits, rond, rose, sale, vert.

Le score moyen obtenu par Julie est supérieur à celui obtenu par des enfants âgés d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

☛ les **adverbes** sont au nombre de 20 : alors, après, aussi, beaucoup, bien, comme, côté, encore, fois, autre, là, là-bas, non, ouais, pas, peu, possible, sûr, voilà, çà.

Le score moyen obtenu par Julie est supérieur à celui obtenu par des enfants âgés d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

II.4 Les mots différents fonctionnels

☛ les **articles** sont au nombre de 7 : des, du, le, les, la, un, une.

Le score moyen obtenu par Julie est équivalent à celui obtenu par des enfants âgés de 44 mois (50^{ème} percentile), soit une avance de 17 mois.

☛ les **prépositions** sont au nombre de 8 : au, dans, de, en, par, pour, à, avec.

Le score moyen obtenu par Julie est supérieur à celui obtenu par des enfants âgés d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

☛ les **pronoms personnels** sont au nombre de 7 : elle, il, ils, je, nous, on, tu.

Le score moyen obtenu par Julie est équivalent à celui des enfants âgés de 42 mois, soit une avance de 15 mois.

☛ les **possessifs** sont au nombre de 7 : lui, moi, sa, se, son, te, toi.

Le score moyen obtenu par Julie est supérieur à celui obtenu par des enfants âgés d'au moins 48 mois, soit une avance de plus de 21 mois.

¹⁴³ IDL : Indice de Diversité Lexicale

☛ elle ne prononce qu'un **démonstratif** : celui-là.

Le score moyen obtenu par Julie est équivalent aux enfants de 33 mois, soit une avance de 6 mois.

En conclusion, Julie est donc en avance au niveau de sa production morphosyntaxique et au niveau lexical la situant globalement pour 27 mois au niveau des enfants de 5 ans. L'examen de production de langage de Julie montre bien sa précocité de langage : une grande richesse sémantique associée à une fluence verbale normale pour son âge qui traduit la volubilité de l'enfant en fonction de sa richesse lexicale (IDL). Ceci nous permet d'affirmer qu'elle ne présente pas de déficit cognitif ce qui explique également son score obtenu pour la LME puisque dans le cas de déficit cognitif celui-ci est faible. Elle présente également une richesse syntaxique et une richesse morpholexicale indiquant sa capacité d'apprentissage des règles nécessaires à l'acquisition du langage. Ainsi, nous observons que Julie non seulement ne présente pas de retard d'acquisition de langage mais elle se situe en avance par rapport aux enfants de son âge pour toutes les variables morpholexicales sémantiques et syntaxiques.

Tableau II : Âge de développement du langage de Julie pour chaque catégorie lexicale

Classe lexicale	Nombre	Âge de développement (en mois)
Mots	889	> 48
Vocabulaire	212	> 48
Verbes	30	> 48
Noms	48	> 48
Adverbes	20	> 48
Adjectifs	12	> 48
Prépositions	8	> 48
Articles	7	44
Possessifs	7	> 48
Démonstratifs	1	33
Pronoms Personnels	7	42

Conclusion

Cet article a pour objectif de préciser que l'Amyotrophie Spinale Infantile de type II, maladie hautement invalidante de survenue précoce, non seulement n'entrave pas l'acquisition d'un langage performant mais que celui-ci se révèle en avance. Les résultats surprenants de cette étude et ceux présentés par l'enfant la plus jeune du groupe (27 mois) laissent penser que le développement langagier peut s'effectuer en l'absence d'expériences manipulatoires et locomotrices, et que ces enfants ont les compétences requises pour investir les activités préscolaires et scolaires. Cette étude suscite de nombreux questionnements notamment en neurobiologie à propos de la plasticité cérébrale (BATES), au niveau psychologique quant à l'apparition d'un potentiel cognitivo-intellectuel non précédé d'actions gestuelles. D'un point de vue psychopathologique également en ce qui concerne l'impact de l'annonce de la maladie sur les parents, sur l'enfant lui-même et les nécessaires remaniements psychiques en jeu. En plus de ce qui se joue du côté de l'enfant, de sa maladie, de ses parents, il est important de mentionner que le support familial, environnemental est également déterminant. En effet, un grand nombre d'hypothèses sociolinguistiques relient les retards d'acquisition du langage chez les enfants à des facteurs environnementaux où ceux-ci seraient déterminants qu'à partir de 2 ans ½ - 3 ans suggérant que l'effet des variables biologiques et maturationnelles pourrait être un facteur plus important au début du développement et qu'elles céderaient progressivement la place aux variables environnementales. D'ailleurs les scores langagiers

obtenus par Julie sont – entre autres – à mettre en lien avec l'importante stimulation du groupe familial au sein duquel elle évolue partageant une richesse et une diversité relationnelle dont elle a su profiter pleinement.

Bibliographie

BATES Elisabeth, *Plasticity, localization and language development, The changing nervous system : Neurobehavioral consequences of early brain disorders*, Oxford University, New York, 1996.

BILLARD Carole et coll., *Intelligence et mémoire dans la dystrophie musculaire de Duchenne en comparaison avec l'amyotrophie spinale infantile*, A.N.A.E., 4, pp. 195-203, 1991.

LE NORMAND Marie Thérèse, *A developmental exploration of language used to accompany symbolic play in young, normal children (2-4 years old)*, Child, care, health and development, 12, pp. 121-134, 1986.

LE NORMAND Marie Thérèse, PARISSE Christophe., *Acquisition du langage chez des enfants prématurés*, Données Actuelles, pp.12-23, 2000.

MAYER Michèle, *Les maladies neuromusculaires*, Neurologie Pédiatrique, 2^{ème} Edition, Médecine-SMN, Survival Motoneurone, 1998.

VIODÉ-BENONY Christelle, BENONY Hervé, *Organisation cognitivo-intellectuelle et maladie de Werdnig-Hoffmann*, Revue Européenne de Psychologie Appliquée, 44, pp. 235-239, 1994.

VIODÉ-BENONY Christelle, LE NORMAND Marie.Thérèse, GOLSE Bernard, *Étude psychopathologique du langage chez 20 enfants atteints par une amyotrophie Spinale Infantile de type II, âgés de 25 à 47 mois*, Psychiatrie de l'enfant, XVI, 2, pp. 133-169, 2002.

WHELAN Thimothée, *Neuropsychological performance of children with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscle atrophy*, Dev. Med. Child. Neurol., 29 (2), pp. 212-220, 1987.

WOLL Bencie, *Toddling into language. Precocious Language Development in Children with Spinal Muscular Atrophy*, City University London, Jennifer Trust, 1998.

WOLL Bencie, *Les Amyotrophies Spinales Infantiles Fiche Technique de l'AFM*, Myoline, 2000.