

## **Exploration du profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale liée à une atteinte du chromosome 5.**

**Auteur :** Dufrenne, Pauline

**Promoteur(s) :** Majerus, Steve

**Faculté :** Faculté de Psychologie, Logopédie et Sciences de l'Éducation

**Diplôme :** Master en logopédie, à finalité spécialisée en communication et handicap

**Année académique :** 2021-2022

**URI/URL :** <http://hdl.handle.net/2268.2/15633>

---

### *Avertissement à l'attention des usagers :*

*Tous les documents placés en accès ouvert sur le site le site MatheO sont protégés par le droit d'auteur. Conformément aux principes énoncés par la "Budapest Open Access Initiative"(BOAI, 2002), l'utilisateur du site peut lire, télécharger, copier, transmettre, imprimer, chercher ou faire un lien vers le texte intégral de ces documents, les disséquer pour les indexer, s'en servir de données pour un logiciel, ou s'en servir à toute autre fin légale (ou prévue par la réglementation relative au droit d'auteur). Toute utilisation du document à des fins commerciales est strictement interdite.*

*Par ailleurs, l'utilisateur s'engage à respecter les droits moraux de l'auteur, principalement le droit à l'intégrité de l'oeuvre et le droit de paternité et ce dans toute utilisation que l'utilisateur entreprend. Ainsi, à titre d'exemple, lorsqu'il reproduira un document par extrait ou dans son intégralité, l'utilisateur citera de manière complète les sources telles que mentionnées ci-dessus. Toute utilisation non explicitement autorisée ci-avant (telle que par exemple, la modification du document ou son résumé) nécessite l'autorisation préalable et expresse des auteurs ou de leurs ayants droit.*

---

---

# **Exploration du profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale liée à une atteinte du chromosome 5.**

---

Mémoire présenté en vue de l'obtention du grade de Master en  
logopédie

**DUFRENNE Pauline**

Promoteur : MAJERUS Steve

Superviseur : NGAWA Magali

Université de Liège, Faculté de Psychologie, Logopédie et Sciences de  
l'éducation.

Année académique 2021-2022

## **Remerciements...**

Tout d'abord, je tiens à remercier mon promoteur, Monsieur Majerus Steve, pour ses conseils et sa disponibilité.

Je souhaite également remercier, Madame Ngawa Magali qui m'a guidée, conseillée et rassurée tout au long de ce travail et ce, jusqu'au dernier instant.

Je remercie, Madame Leclercq et Madame Geurten pour l'attention qu'elles porteront à la lecture de ce travail. Un grand merci également à tous les parents et à tous les enfants qui m'ont fait confiance, m'ont accueillie chez eux et m'ont accordée un peu de leur temps libre. Sans eux, rien n'aurait été possible.

Je tiens également à remercier mes amis qui ont participé de près ou de loin à l'élaboration de ce mémoire. Merci à Antonino et Clara pour ces longues heures passées à relire ce mémoire. Merci à Amélie, devenue ma sœur de cœur après ces 7 années à se supporter, s'entraider et s'amuser. Merci à Louise pour son soutien sans faille et son oreille attentive dans les bons comme dans les mauvais moments.

Ensuite, je voudrai remercier ma famille pour ces mots d'encouragement tout au long de mon cursus universitaire. Un grand merci à mes parents et ma sœur pour leur soutien indéfectible, leurs mots de réconfort et leur confiance. Merci de m'avoir permis de réaliser les études dont je rêvais et de m'avoir épaulé tout au long de mon parcours.

C'est avec émotion que j'écris ces lignes afin de témoigner ma reconnaissance envers toutes les personnes qui m'ont accompagnée dans ces études semées d'embûches.

## **Table des matières.**

<i>Liste des abréviations</i>	<b>1</b>
<i>Table des tableaux</i>	<b>1</b>
<i>Table des figures</i>	<b>2</b>
<i>Introduction</i>	<b>3</b>
<i>Introduction théorique</i>	<b>5</b>
<b>1. L'amyotrophie spinale</b>	<b>5</b>
1.1. Définition	5
1.2. Classification	6
1.3. Diagnostic	7
1.4. Traitement	8
<b>2. Les données cognitives actuelles</b>	<b>11</b>
2.1. Le profil général	11
2.1. Le profil langagier	14
<b>3. Le fonctionnement cognitif</b>	<b>19</b>
3.1. Le raisonnement non verbal	19
3.2. Les composantes du langage	20
<b>4. Lien entre les habiletés pragmatiques et la communication</b>	<b>21</b>
<i>Objectif et hypothèses</i>	<b>22</b>
<b>1. Objectif de l'étude</b>	<b>22</b>
<i>Hypothèses de recherche</i>	<b>24</b>
<i>Méthodologie</i>	<b>26</b>
<b>1. Présentation de l'étude</b>	<b>26</b>
<b>2. Participants</b>	<b>26</b>
2.1. Groupe SMA	26
2.2. Groupe contrôle	27
<b>3. Outils utilisés</b>	<b>28</b>
3.1. Tâche évaluant le raisonnement non verbal	28
3.2. Tâche évaluant les capacités langagières	29
3.2.1. Dénomination lexicale.	29
3.2.2. Désignation lexicale.	29
3.2.3. Epreuves de pragmatique.	30
3.2.4. E.CO.S.SE (Lecocq, P.,1996)	31
3.2.5. La Frog Story.	31
3.3. Children's Communication Checklist (Bishop, 1998)	34
<b>4. Procédure générale</b>	<b>35</b>
4.1. Conditions de testing	35
4.2. Analyses statistiques	36
<i>Résultats</i>	<b>37</b>

<b>1. Présentation des résultats</b>	<b>37</b>
1.1. Le raisonnement non verbal des enfants atteints d'amyotrophie spinale	37
1.2. Le langage oral des enfants atteints d'amyotrophie spinale	38
1.2.1. La phonologie	38
1.2.2. Le lexique	39
1.2.3. La morphosyntaxe	40
1.2.4. Le récit	42
1.2.4.1. Macrostructure	42
1.2.4.2. Microstructure	43
1.2.5. La pragmatique	50
<b><i>Discussion</i></b>	<b>55</b>
<b>1. Synthèse des résultats et discussion</b>	<b>55</b>
1.1. Le raisonnement non-verbal	55
1.2. Le langage oral	56
1.3. Les habiletés pragmatiques	59
<b>2. Limites de l'étude</b>	<b>63</b>
<b><i>Conclusion générale et perspectives</i></b>	<b>65</b>
<b>1. Conclusion générale</b>	<b>65</b>
<b>2. Perspectives de recherches</b>	<b>66</b>
<b>3. Perspectives cliniques</b>	<b>67</b>
<b><i>Bibliographie</i></b>	<b>69</b>
<b><i>Annexes.</i></b>	<b>80</b>

## Liste des abréviations

---

**ARN** = Acide Ribonucléique Messenger

**CCC** = Children's Communication Checklist

**CHC** = Centre Hospitalier de la Citadelle de Liège

**CIF** = Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé

**CIH** = Classification Internationale des Handicaps, déficiences, incapacités et désavantages

**CRMN** = Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires

**DMD** = Duchenne Muscular Distrophy

**E.CO.S.SE** = Epreuve de Compréhension Syntaxico-Sémantique

**EMA** = European Medicines Agency

**FDA** = Food and Drug Administration

**GC** = Groupe Contrôle

**QI** = Quotient intellectuel

**QIP** = Quotient Intellectuel Performance

**QIV** = Quotient Intellectuel Verbal

**SCP** = Sentiment de Compétences Parentales

**SMA** = Spinal Muscular Atrophy

**SMN** = Survival Motor Neuron

## Table des tableaux

---

<i>Tableau 1. Récapitulatif des nouvelles approches thérapeutiques inspiré des travaux de Daron et al., (2019), Baranello et al., (2021) et Boemer et al., (2021)</i>	10
<i>Tableau 2. Ordre de l'administration des tâches</i>	36
<i>Tableau 3. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les matrices colorées de Raven du groupe 1</i>	37
<i>Tableau 4. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les matrices colorées de Raven du groupe 2</i>	38
<i>Tableau 5. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les épreuves lexicales du groupe 1</i>	39
<i>Tableau 6. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les épreuves lexicales du groupe 2</i>	40
<i>Tableau 7. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour l'E.CO.S.S.E du groupe 1</i>	41
<i>Tableau 8. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour l'E.CO.S.SE du groupe 2</i>	41
<i>Tableau 9. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour l'évaluation de la macrostructure du récit du groupe 1</i>	42
<i>Tableau 10. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour l'évaluation de la macrostructure du récit du groupe 2</i>	43
<i>Tableau 11. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour le nombre de mots et le nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1</i>	43
<i>Tableau 12. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les types de phrases utilisés dans les récits du groupe 1</i>	44
<i>Tableau 13. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour la cohésion référentielle utilisée dans les récits du groupe 1</i>	45

<i>Tableau 14. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les commentaires évaluatifs dans les récits du groupe 1</i>	46
<i>Tableau 15. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour le nombre de mots et le nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 2</i>	47
<i>Tableau 16. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les types de phrases utilisés dans les récits du groupe 2</i>	48
<i>Tableau 17. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour la cohésion référentielle utilisée dans les récits du groupe 2</i>	49
<i>Tableau 18. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les commentaires évaluatifs dans les récits du groupe 2</i>	50
<i>Tableau 19. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour la CCC par le groupe 1</i>	51
<i>Tableau 20. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour la CCC par le groupe 2</i>	51
<i>Tableau 21. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les épreuves pragmatique du groupe 1</i>	52
<i>Tableau 22. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les épreuves de pragmatique du groupe 2</i>	53

## **Table des figures**

---

<i>Figure 1. Moyenne de GC 1 et GC 2 et résultats obtenus par les sujets SMA à l'épreuve des matrices colorées de Raven</i>	37
<i>Figure 2. Scores obtenus aux épreuves de dénomination et désignation pour le groupe 1</i>	39
<i>Figure 3. Temps de réponse en dénomination pour le groupe 1</i>	39
<i>Figure 4. Scores obtenus aux épreuves de dénomination et désignation pour le groupe 2</i>	40
<i>Figure 5. Temps de réponse en dénomination pour le groupe 2</i>	40
<i>Figure 6. Moyennes de GC1 et GC2 et résultats obtenus par les sujets SMA à l'E.CO.S.SE</i>	41
<i>Figure 7. Moyennes de GC1, GC2 et résultats obtenus par les sujets SMA pour l'évaluation de la macrostructure du récit</i>	42
<i>Figure 8. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1</i>	43
<i>Figure 9. Nombre de mots utilisés dans les récits du groupe 1</i>	43
<i>Figure 10. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1 en fonction du type de phrases</i>	44
<i>Figure 11. Nombre de commentaires évaluatifs utilisés dans les récits du groupe 1</i>	46
<i>Figure 12. Nombre de verbes d'états mentaux utilisés dans les récits du groupe 1</i>	46
<i>Figure 13. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1</i>	47
<i>Figure 14. Nombre de mots utilisés dans les récits du groupe 2</i>	47
<i>Figure 15. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 2 en fonction du type de phrases</i>	48
<i>Figure 16. Nombre de verbes d'états mentaux utilisés dans les récits du groupe 2</i>	49
<i>Figure 17. Nombre de commentaires évaluatifs utilisés dans les récits du groupe 2</i>	49
<i>Figure 18. Moyenne de GC1, GC2 et résultats obtenus par les sujets SMA à la CCC</i>	51
<i>Figure 19. Scores obtenus par le groupe 1 aux épreuves de pragmatique</i>	52
<i>Figure 20. Scores obtenus par le groupe 2 aux épreuves de pragmatique</i>	53

# Introduction

---

Ces dernières décennies, d'importants progrès scientifiques ont été réalisés afin d'apporter de nouvelles connaissances sur les diverses pathologies génétiques infantiles existantes. L'interaction entre le savoir scientifique et la pratique clinique permet d'obtenir une prise en charge pluridisciplinaire adaptée basée sur des preuves scientifiques.

Les maladies neuromusculaires se caractérisent par une atteinte des structures de l'unité motrice, c'est-à-dire le neurone, le muscle et la jonction musculaire. La localisation de l'atteinte déterminera le type de pathologie (Gagnadoux et al., 2012). Elles ont longtemps été mises de côté à cause de leur caractère hétérogène qui complique le diagnostic et nécessite une prise en charge individualisée et adaptée à chacune des 200 identités recensées en 2018. Dorénavant, la prise en considération de ces maladies a permis de faire évoluer les pratiques de soin, les pratiques de prise en charge, de poser un diagnostic plus tôt et de viser une approche multidisciplinaire (Urtizbera et al., 2008).

C'est dans ce contexte d'évolution médicale et scientifique que mon mémoire s'inscrit. En effet, nous nous intéressons à une maladie neuromusculaire : l'amyotrophie spinale. C'est une pathologie dégénérative liée au chromosome 5, se caractérisant par une atteinte motrice précoce et sévère. Les récentes avancées médicales ont permis de mettre en place un dispositif de dépistage et de découvrir un traitement. Pour sûr, ces traitements permettent de faire ralentir voire même arrêter la progression de la maladie (Girado & Servais, 2018).

Afin d'avoir une prise en charge la plus adaptée possible, il est nécessaire de connaître précisément le profil général de ces enfants. Cependant, les connaissances disponibles concernant le profil cognitif des enfants atteints sont pauvres. Les études sont peu nombreuses et anciennes. Dans ce mémoire, nous nous sommes principalement intéressés au profil langagier de ces enfants. Les études disponibles pour documenter ce profil sont limitées, concernent principalement des enfants d'âge préscolaire et n'ayant pas disposé de traitements. De plus, ces diverses études ne correspondent pas aux observations rapportées par le personnel soignant et l'entourage de l'enfant qui décrit ces enfants comme des enfants avenants, souriants et avec des capacités communicationnelles développées.

Cette étude tentera d'apporter de plus amples connaissances quant au profil langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Pour cela, nous ferons passer divers tests cognitifs et langagiers. Les résultats obtenus pour chaque sujet atteint d'amyotrophie spinale seront comparés à un groupe contrôle.

Notre mémoire s'inscrit ainsi dans la problématique suivante :

**Quel est le profil du profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale liée à une atteinte du chromosome 5 ?**

Dans une première partie, nous décrirons ce qu'est l'amyotrophie spinale, ce qu'elle implique sur le plan médical. Puis, nous essaierons de dresser le profil cognitif d'enfants qui en sont atteints en s'appuyant sur les données cognitives disponibles dans la littérature scientifique.

Dans une deuxième partie, nous énoncerons l'objectif de l'étude ainsi que les hypothèses que nous souhaitons investiguer durant celle-ci. Ensuite, nous décrirons la méthodologie mise en œuvre pour récolter les informations nécessaires à notre étude. Nos hypothèses seront mises en lien avec les données récoltées lors des différents tests dans la partie résultat. La partie discussion aura pour but de mettre en relation les résultats obtenus avec ceux précédemment décrits dans la littérature et de discuter des limites de l'étude. Nous réfléchirons également aux perspectives futures à adopter pour permettre un accompagnement multidisciplinaire de meilleure qualité adapté aux patients et à leur entourage. Nous terminerons par une conclusion qui synthétisera l'ensemble des informations de ce mémoire.

# Introduction théorique

---

## 1. L'amyotrophie spinale

Dans le cadre de ce mémoire, nous nous intéressons principalement à l'amyotrophie spinale (de l'anglais Spinal Muscular Atrophy, *SMA*). Dans cette première partie, nous définirons les concepts médicaux afin d'avoir une compréhension précise de la maladie, puis nous nous attarderons sur le contexte et les implications thérapeutiques de cette maladie neuromusculaire.

### 1.1. Définition

Avant de décrire cette maladie et ces spécificités génétiques, il est important de rappeler le fonctionnement humain afin de comprendre les termes employés.

Le corps humain se constitue de 22 paires de chromosomes autrement appelés « autosomes » et d'une paire de chromosomes correspondant aux caractères sexuels. Ainsi, le terme « autosomal » se réfère aux chromosomes non-sexuels. Ils sont composés de différents gènes provenant de la mère et/ou du père. Les gènes s'expriment en fonction de leur caractère dit soit « récessif » c'est-à-dire que les parents possèdent tous les deux ce gène et qu'ils l'ont tous les deux transmis ou alors il peut être « dominant » s'il n'a été transmis qu'une seule fois. De ce fait, l'amyotrophie spinale est une maladie à transmission autosomique récessive : les parents ont tous deux transmis un gène atteint à leur enfant ce qui a déclenché la pathologie. De surcroît, elle se caractérise par une faiblesse et une atrophie musculaire progressive (Gidaro & Servais, 2019) et touche 1 enfant sur 10.000 soit 12 nouveaux patients en Belgique (Daron et al., 2019). C'est pourquoi, elle est la deuxième maladie la plus fréquente dans les maladies neuromusculaires présentes chez l'enfant (Barkats, 2020).

Après avoir détaillé comment la maladie se transmettait, attardons-nous sur la manière dont elle apparaît. Le corps humain est constitué de nombreuses cellules dont des cellules nerveuses qui commandent les actions motrices. Elles assurent également la survie des motoneurons des muscles proximaux, appelés SMN (de l'anglais *Survival Motor Neuron*), localisés dans la corne antérieure de la moelle épinière. Le gène SMN1 permet la synthèse de la protéine de survie du motoneurone (SMN) et il est responsable du fonctionnement normal des motoneurons. Il existe deux copies presque semblables du gène SMN : une forme

télomérique dit SMN1 et une forme centromérique appelé SMN2 (D'Amico et al., 2011). Ils se situent sur le cinquième chromosome locus 5q13 (un locus détermine la position précise d'un gène sur un chromosome) au niveau des exons 7 et 8 (un exon est la partie protéinée codant le chromosome) (Oskoui et al., 2017). La mutation la plus récurrente est la délétion homozygote de l'exon 7 du gène du motoneurone de survie 1 (SMN1). La mutation cause une diminution de la concentration en protéine entraînant alors une diminution de motoneurons au sein de la moelle épinière. Les motoneurons étant insuffisants, les muscles ne reçoivent alors pas assez de signaux corrects du cerveau pour permettre une activité motrice suffisante. Cette diminution entraîne alors la destruction des cellules nerveuses entraînant une faiblesse des muscles proximaux, une hypotonie et une atrophie musculaire.

Bien qu'il existe un gène SMN2, relativement similaire au gène SMN1, celui-ci produit une quantité bien trop faible de protéine SMN fonctionnelle pour assurer la survie des motoneurons. Nonobstant, la gravité de la maladie est déterminée par le nombre de copies du gène SMN2. En effet, deux copies de ce gène amènent généralement à la forme la plus sévère de la maladie alors que quatre copies amènent à la forme la plus tardive (Daron et al., 2019).

## **1.2. Classification**

Munsat et Davies (1992) sont les premiers à établir une classification de l'amyotrophie spinale. Celle-ci reprend 4 phénotypes différents classés selon la sévérité. La sévérité de la pathologie est associée à l'âge d'apparition de la maladie et à la fonction motrice atteinte. Cette classification est utile pour le pronostic et la prise en charge future des patients atteints d'amyotrophie spinale.

1. La forme la plus sévère est l'amyotrophie spinale de type I. Elle est également appelée la maladie de Werdnig-Hoffman et apparaît avant l'âge de 6 mois. Les enfants atteints possèdent une à trois copies du gène SMN2 ce qui explique la sévérité de la maladie. Ces enfants présentent notamment des symptômes d'hypotonie du corps, une faiblesse proximale et des difficultés respiratoires dues à une faiblesse musculaire intercostale. Ces enfants n'acquerront jamais la station assise autonome. Dans les quatre premières années, ils auront des difficultés pour se nourrir à cause d'une atteinte bulbaire. Malheureusement, leur espérance de vie est inférieure à deux ans si aucune prise en charge, ni traitement n'est mis en place.

2. L'amyotrophie spinale de type II débute avant l'âge de 18 mois (Munsat & Davies, 1992). Ces enfants ont entre deux et quatre copies du gène SMN2. Ils peuvent acquérir la station assise, bien que certains puissent la perdre dès l'arrivée de la maladie. Ils développent progressivement une faiblesse dans les muscles respiratoires qui nécessitera une assistance respiratoire (Oskoui et al., 2017). L'espérance de vie de ces enfants est inférieure à celle de la population générale (Daron et al., 2019).
3. L'amyotrophie de type III, également appelée la maladie de Kugelberg-Welander, apparaît après l'âge de 18 mois. Ces enfants possèdent trois à quatre copies du gène SMN2. Cependant, au contraire des autres types de la maladie, ces enfants ont la capacité d'acquérir la marche. Leur espérance de vie est similaire à celle de la population générale (Oskoui et al., 2017).
4. L'amyotrophie spinale de type IV a été ajoutée à la classification afin de décrire les patients atteints de cette maladie après 18 ans. Ce type est le moins fréquent mais également le moins sévère. Il est caractérisé par une faiblesse musculaire à progression lente. Les adultes qui en sont atteints possèdent quatre à cinq copies du gène SMN2 (Oskoui et al., 2017 ; Munsat & Davies, 1992).

En résumé, l'amyotrophie spinale est une maladie neuromusculaire génétique qui présente de nombreuses variabilités interindividuelles notamment selon l'expression du gène SMN2.

### **1.3. Diagnostic**

Le diagnostic est important pour la prise de conscience de la maladie. Il permet aux patients atteints de connaître les prises en charge et les traitements possibles développés récemment. Ce diagnostic repose sur plusieurs étapes importantes, elles seront décrites ci-dessous.

Dans un premier temps, l'observation clinique permet de souligner certaines caractéristiques des patients atteints de SMA indistinctement du type. Les symptômes cliniques comprennent : une faiblesse musculaire symétrique davantage proximale que distale (c'est-à-dire que les membres inférieurs sont plus touchés que les membres supérieurs.), une atrophie, un réflexe tendineux plus ou moins préservé en fonction de l'âge d'apparition et de la durée de la maladie.

Dans les formes les plus sévères, on retrouve des difficultés d'alimentation et de succion dues à une fasciculation des muscles de la langue ainsi que des difficultés cardiaques (D'Amico et al., 2011 ; Simic, 2008).

Dans un second temps, chez ces patients, le dépistage de première ligne consiste en un test génétique où l'on cherche une délétion homozygote du gène SMN1 (D'Amico et al., 2011). Ce premier diagnostic ne peut prédire le stade de la maladie. Néanmoins, il pourra être déduit grâce aux facultés acquises chez le patient (station acquise, marche...), l'âge du début de la maladie et également de l'importance de l'hypotonie. Dans les cas atypiques de la maladie, plus précisément quand le test génétique s'est révélé négatif alors que les signes cliniques sont présents ou lors d'une apparition tardive de la maladie, une électromyographie est réalisée. Elle consiste à évaluer l'activité musculaire et ainsi d'observer l'étendue de la perte des motoneurons (Prior et al., 2000 ; Arnold et al., 2015. ; Mercury et al., 2018).

Après l'annonce du diagnostic, il est important que le patient soit pris en charge par une équipe pluridisciplinaire afin d'apporter les soins nécessaires et ainsi améliorer sa qualité de vie. Récemment, de nombreux progrès ont été réalisés en matière de traitements. Cette avancée scientifique permet aux parents d'enfants atteints d'amyotrophie spinale d'envisager l'avenir sous un jour meilleur.

#### **1.4. Traitement**

Jusqu'en 2017, l'amyotrophie spinale était considérée comme une maladie incurable. Les soins apportés aux patients lui permettaient de « supporter » la maladie grâce à différentes prises en charge : nutritionnelles, orthopédiques, suivi psycho-social, assistance ventilatoire, soins palliatifs. Depuis 2018, de nouvelles lignes de soins sont apparues afin de diminuer le fardeau de la maladie et d'augmenter la qualité de vie de ces patients. Elles se basent sur l'état fonctionnel du patient, tout en prenant en considération les souhaits du patient et de ses parents. Cette nouvelle approche est davantage centrée sur l'humain plutôt que sur la maladie. Dès lors, de nouvelles stratégies thérapeutiques sont développées, changeant complètement les perspectives futures de ces patients.

Ainsi, différentes stratégies thérapeutiques ont vu le jour : des stratégies visant l'augmentation de la production de protéines SMN fonctionnelle en régulant l'épissage de l'ARN messager de SMN2, l'amplification de l'expression du gène SMN2, l'apport d'un nouveau gène SMN1, l'administration de substances neuroprotectrices susceptibles de

prolonger la vie du motoneurone mais encore des stratégies ciblant les muscles avec un inhibiteur de la myostatine ou un activateur de la troponine pour favoriser leur développement et leur endurance (Gidaro & Servais, 2019 ; Daron et al., 2019).

Le Nusinersen est le premier traitement à prouvé son efficacité et à être approuvé par la FDA (de l'anglais *Food and Drug Administration*). Il est commercialisé sous le nom de Spinraza<sup>®</sup> (Daron et al., 2019). Précisément, c'est un oligonucléotide anti-sens qui interfère avec l'épissage du gène SMN2. Il permet de restaurer, sur base du gène SMN2, une synthèse complète de la protéine SMN. Ce traitement est administré par voie intrathécale à J10, J15, J30, J60 puis 1 fois tous les 4 mois. Son efficacité a été prouvée lors de deux essais cliniques (Finkel et al., 2017 ; Mercuri et al., 2018). Ce nouveau traitement permet aux patients SMA de type I et II d'augmenter leur espérance de vie mais également d'acquérir de nouvelles fonctions motrices. Cependant, son efficacité est à nuancer car nous observons une efficacité moindre chez les patients plus âgés (Boemer et al., 2019).

En 2019, la FDA a autorisé un nouveau traitement, nommé Zolgensma<sup>®</sup> : une thérapie génique à usage unique consistant à injecter une copie fonctionnelle du gène SMN1 par perfusion intraveineuse. Elle a été développée pour tous les types de SMA. Récemment, celle-ci fût également approuvée par l'EMA (de l'anglais *European Medicines Agency*) afin d'être utilisée en Europe. Cependant, les données disponibles pour cette thérapie génique sont limitées. En effet, l'EMA s'est basée sur les résultats de deux essais qui évaluaient l'efficacité du traitement chez des nourrissons âgés de moins de 6 mois atteints d'amyotrophie spinale de type I. De plus amples preuves scientifiques devront être récoltées afin de s'assurer de l'efficacité et de la sécurité de cette thérapie sur une population plus âgée atteinte d'autres types de SMA (Kirschner et al., 2020).

Les traitements évoqués précédemment sont administrés par voie intrathécale et donc directement dans la moelle osseuse. Ils sont donc considérés comme des traitements lourds. En plus du prix qui peut être relativement élevé, leur administration nécessite une hospitalisation. C'est pourquoi, il était nécessaire de faciliter l'administration de ceux-ci et donc de développer des traitements à administrer par voie orale tout en maintenant l'efficacité. En février 2021, l'EMA a délivré une autorisation de mise sur le marché pour Evrysdi (risdiplam), premier traitement administré par voie orale pour les patients atteints de SMA (Dimitrova, 2021). Ce traitement permet à la protéine SMN2 de produire une protéine complète de SMN. Les premiers résultats de l'essai clinique FIREFISH ont montré des effets bénéfiques chez des nourrissons

de 12 mois de type I, avec une amélioration de la fonction motrice, notamment un meilleur maintien de la tête droite, la capacité de s’asseoir 5 secondes sans aide (Daras et al., 2021). Les résultats préliminaires de la phase 2 de l’essai clinique SUNFISH ont montré une amélioration motrice pour les patients atteints de SMA de type II ou III âgés de 2 à 25 ans (Baranello et al., 2021 ; Roche, 2021). D’autres essais du risdiplam sont encore en cours : l’essai JEWELFISH chez des personnes âgées de 6 mois à 60 ans ayant déjà été traité par nusinersen (Spinraza), olésoxime ou AVXS-101 (Zolgensma) et l’essai RAINBOWFISH chez des enfants âgés de moins de 6 semaines en présymptomatiques (« Essai FIREFISH », 2021).

Tableau 1. Récapitulatif des nouvelles approches thérapeutiques inspiré des travaux de Daron et al., (2019), Baranello et al., (2021) et Boemer et al., (2021)

Traitements	Firme	Mode d’action	Administration	Approbation FDA/EMA
Nusinersen/ Spiranza®	Ionis/Biogen	Oligonucléotide anti-sens, modification épissage SMN2	Intrathécale, dose de charge (4 doses) puis 1 injection/4 mois.	FDA 12/2016 EMA 06/2017
RG7916/ Risdiplam®	PCT Therapeutics/ Roche	Petite molécule, modification épissage SMN2	Orale, 1x par jour.	FDA 08/2020 EMA 02/2021
AVXS-10/ Zolgensma®	AveXis	Thérapie génique, vecteur viral AAV9	Injection unique IV ou intrathécale	FDA 05/2019 EMA : 05/2020
CK 2127107/ Redelsemtiv®	Cytokinetics	Activateur du complexe de la troponine, améliore la contraction musculaire	Voie orale	/

Les effets de ces traitements sont d’autant plus grands lorsqu’ils sont administrés aux stades présymptomatiques de la maladie. La perte de neurones moteurs commence dès la naissance, plus tôt le traitement sera pris et plus tôt le taux de protéines SMN sera proche de la normale pour assurer la survie neuronale. Face à ce constat, émerge la nécessité d’identifier précocement les enfants atteints d’amyotrophie spinale. La SMA est entrée dans la liste des sept maladies congénitales pour lesquelles il est préconisé par le gouvernement fédéral américain, d’effectuer un dépistage néonatal (RUSP, *Recommended Uniform Screening Panel*). Ainsi,

depuis 2019, tous les enfants naissant en Fédération Wallonie Bruxelles bénéficie d'un dépistage néonatal (Boemer et al., 2019).

En conclusion, l'amyotrophie spinale est une maladie rare ayant des effets variables en fonction de l'âge d'apparition des premiers symptômes. Le dépistage néonatal et les traitements thérapeutiques novateurs ont permis à ces enfants d'être diagnostiqués plus précocement et d'augmenter leur qualité de vie. Afin d'affiner la prise en charge multidisciplinaire, il semble important d'avoir une vue globale de la SMA, notamment en s'intéressant à leur développement cognitif général et langagier. C'est pourquoi, dans la prochaine partie nous essaierons d'établir le profil cognitif de ces enfants en se basant sur la littérature scientifique.

## **2. Les données cognitives actuelles**

### **2.1. Le profil général**

Les fonctions cognitives peuvent être définies comme des processus mentaux qui permettent l'acquisition de connaissances, l'élaboration et le stockage de connaissances ainsi que la récupération et l'utilisation d'information venant de notre environnement dans des situations de résolution de problèmes (Rousselle, 2018). Elles comprennent notamment l'attention, les fonctions exécutives, les fonctions intellectuelles, les fonctions visuo-spatiales, les gnosies, les praxies, la mémoire et le langage.

En 1987, Whelan est l'un des premiers à s'intéresser au profil cognitif des enfants atteints de maladies neuromusculaires, en l'occurrence l'amyotrophie spinale et la maladie de Duchenne (DMD). Dans son étude, il comparait 39 enfants atteints de DMD à 12 enfants atteints de SMA de type III. Il souhaitait évaluer les capacités visuo-spatiales, la production et la compréhension du langage et la mémoire. Les épreuves sélectionnées sont : similitudes, vocabulaire, arrangement d'images et cubes, issues de la WISC-R, trois épreuves de mémoire immédiate : le subtest empan numérique provenant de la WISC-R, le Target Test (Reitan & Davison, 1974) et le Sentence Memory Test (Benton, 1965). Deux épreuves de langage sont également administrées : le Peabody Picture Vocabulary Test (Dunn & Dunn, 1981) et le Verbal Fluency Test (Rourke et al., 1983). Les résultats ont mis en évidence qu'il n'y avait aucune différence significative entre les performances des enfants DMD et les enfants SMA sur les différentes variables. Par la suite, Billard et ses collaborateurs (1992 ; 1998) se sont également intéressés au profil cognitif des enfants DMD qu'ils comparaient aux enfants SMA.

Pour la première des études, les groupes étaient composés de 24 enfants DMD et de 17 enfants SMA de type I et II, âgés de 12 à 16 ans. Cette étude avait pour but d'étudier le langage, le fonctionnement visuo-spatial, la mémoire et l'attention. Les résultats obtenus sont en accord avec ceux de Whelan (1998), les capacités cognitives des enfants SMA sont dans les normes tandis que les enfants DMD présenteraient un déficit cognitif. Pour la deuxième des études, il y avait 11 enfants SMA de type I et II et 21 enfants DMD, âgés de 8 à 13 ans. L'objectif de cette étude était d'évaluer le QIV (*quotient intellectuel verbal*) et QIP (*quotient intellectuel performance*) grâce aux épreuves de la WISC-R. Les enfants SMA obtenaient des résultats dans les normes aussi bien pour le QIV (106) que pour le QIP (106). Grâce à ces études, nous avons pu mettre en lumière les capacités cognitives d'enfants ayant des atteintes motrices comparables entre deux pathologies différentes. Il semblerait que la déficience génétique identifiée dans l'amyotrophie spinale n'ait pas d'impact sur les structures cérébrales et donc sur le développement cognitif de ces enfants (Billard et al., 1992 ; Billard et al., 1998 ; Rivière, 2005).

Quelques années plus tard, von Gontard et ses collaborateurs (2002) ont évalué l'intelligence de 96 enfants SMA âgés de 6 à 18 ans de type I, II, et III en comparaison à des enfants tout-venant. Le but de cette étude reposait sur l'évaluation de l'intelligence globale (QI) grâce à la K-ABC (Kaufman & Kaufman, 1983) et de la WISC (Wechsler, 1949). Ainsi, ils faisaient l'hypothèse que les enfants atteints d'amyotrophie spinale avaient des performances intellectuelles similaires à ceux des enfants tout-venant. L'étude a démontré que les résultats obtenus au QI pour les enfants SMA, tous types confondus, étaient similaires à ceux obtenus dans les groupes contrôle. Néanmoins, les patients SMA âgés entre 12 et 18 ans présentaient un QI supérieur aux enfants contrôle de même âge. Les auteurs expliquaient cette différence en supposant que « *les enfants ont besoin de temps jusqu'à l'adolescence pour développer des stratégies efficaces et utiles pour compenser leur handicap physique par l'acquisition de compétences et de connaissances cognitives* » (von Gontard et al., 2002). Cependant, les performances au test de QI des adolescents ont été remises en question par Sieratzki et Woll (2002) dans une lettre. Selon eux, les résultats obtenus dans l'échantillon contrôle seraient anormalement faibles et ne constitueraient donc pas une bonne représentation de la population adolescente (Le QI est égal à 95,4 pour les 11 à 18 ans, alors que pour le groupe contrôle âgé de 6 à 10 ans, le QI est égal à 110,5) (Sieratzki & Woll, 2002 ; von Gontard et al., 2002).

Par la suite, Chung et ses collaborateurs (2004) se sont intéressés aux compétences cognitives des enfants SMA tout en tenant compte du type d'amyotrophie spinale. Leur étude vient appuyer les résultats de l'étude de von Gontard et ses collaborateurs (2002) selon lesquelles les enfants SMA ont des compétences cognitives préservées. Pour ce faire, ils ont recruté une cohorte de 83 individus SMA âgés entre 1 et 40 ans. À l'aide d'un questionnaire rempli par l'entourage, ils ont pu obtenir des données concernant trois domaines : les soins, la mobilité et la cognition. Les résultats de l'étude ont démontré que la cognition était le domaine le mieux préservé dans l'amyotrophie spinale. Par ailleurs, il semblerait qu'il existe des différences cognitives entre les différents types d'amyotrophie spinale. Cette différence s'observait principalement dans les tâches de résolution de problèmes où il était nécessaire d'apporter de l'aide chez les patients atteints des formes les plus sévères (type I-II) en comparaison au type III (Chung et al., 2004). Cependant, ils existaient plusieurs biais méthodologiques dans cette étude. Notamment, un biais dû à un manque de données qui n'ont pas pu être récoltés dans l'échantillon d'enfants SMA-I suite à leur décès (16 sujets sur 22) et également un biais dans la sélection des participants, car tous ne possédaient pas un test génétique certifiant le type d'amyotrophie spinale (Chung et al., 2004 ; Polido et al., 2019).

Toutes ces études ont été regroupées dans la revue systématique de Polido et ses collaborateurs (2019) s'intéressant au profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Parmi les neuf études sélectionnées, trois concluaient que les patients SMA possédaient des compétences cognitives supérieures à la moyenne, trois autres études concluaient qu'ils avaient des compétences cognitives normales, et les trois dernières semblaient observer des compétences cognitives inférieures. Les études rapportant des performances inférieures à la norme avaient un échantillon SMA incluant des enfants SMA de type I. En effet, il semblerait que les capacités cognitives des enfants SMA I puissent être davantage affectées, notamment à cause de l'altération des capacités attentionnelles et exécutives (Chung et al., 2004 ; Polido et al., 2017). En revanche, cette revue démontre que les performances cognitives des enfants SMA II-III ne sont pas atteintes.

D'autres auteurs se sont principalement intéressés aux capacités visuo-spatiales chez les enfants SMA. En 2003, Rivière et Lecuyer se sont questionnés sur les capacités de mémoire spatiale chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale, 14 enfants atteints de SMA de type II et âgés entre 1 et 3 ans ont été recrutés pour cette étude. Ils ont été testés à l'aide d'une épreuve de recherche manuelle d'un objet caché à 3 endroits différents impliquant une série de déplacements invisibles. Les résultats ont démontré des performances supérieures au groupe

contrôle dans la recherche d'un objet caché. En effet, les enfants tout-venant auraient tendance à fournir une réponse plus impulsive que les enfants atteints de SMA. Les mécanismes inhibiteurs seraient alors présents plus tôt chez les enfants SMA. En accord avec leurs résultats, ils concluent que l'infirmité motrice ne semble pas être un facteur de risque pour le développement de la perception spatiale. Cependant, la présence d'un biais pourrait expliquer cette différence dans les résultats : ce que les auteurs appellent « mécanismes inhibiteurs » pourraient être involontaires et causés par des difficultés motrices qui empêchent l'enfant de chercher rapidement l'objet caché (Polido et al., 2019).

Afin de préciser ces données, Rivière et ses collaborateurs (2009) ont évalué la production et la compréhension de marqueurs spatiaux linguistiques. Pour cela, ils ont testé 24 enfants âgés de 24 à 37 mois dont 12 SMA de type II. Les résultats en compréhension ne montrent aucune différence entre le groupe contrôle et le groupe expérimental. Cependant, les enfants atteints d'amyotrophie spinale montrent une meilleure performance en production de marqueurs spatiaux. En effet, ils utilisent davantage les termes « devant » et « derrière » alors que ce sont les termes les plus tardifs à acquérir dans le développement normal. De ce fait, le langage sert d'intermédiaire pour que leur entourage puisse modifier leur environnement qu'ils ne peuvent modifier eux-mêmes à cause de leur infirmité motrice. Ils ont donc la capacité d'acquérir et d'utiliser à bon escient des représentations spatiales qui s'observe dans leur richesse langagière (Oudgenoeg-Paz & Rivière, 2014).

En résumé, de nombreux auteurs ont exploré le profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale tous types confondus. Bien que les études ne soient pas en accord les unes avec les autres, les résultats suggèrent que les enfants SMA possèdent un profil cognitif dans les normes par rapport aux enfants tout-venant. Afin d'étayer les résultats de l'étude de Rivière et ses collaborateurs (2009) concernant le langage de ces enfants SMA, d'autres études se sont intéressées précisément à leur profil langagier. Elles essaient de dresser un profil langagier complet et ainsi de mettre en lumière les forces langagières de ces enfants.

## **2.1. Le profil langagier**

Le langage est une faculté qui permet à l'humain de créer et de s'approprier des systèmes de communications élaborées appelés « langues ». La communication se définit comme un moyen verbal ou non verbal de partager des idées, des connaissances et des sentiments avec un autre individu. Dès la naissance, l'enfant a la capacité de communiquer avec autrui. Cela s'observe notamment grâce à l'acquisition de certains prérequis langagiers : l'attention

conjointe, l'imitation, le jeu symbolique et les vocalisations. (Maillart, 2019.) En grandissant, les enfants acquièrent des compétences langagières de plus en plus complexes qui leur permettent de s'exprimer de façon plus adéquate.

Whelan est le premier à investiguer le langage chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale. Les résultats de son étude aboutissent à la conclusion que les enfants SMA ont des compétences langagières dans la norme. Par la suite, Billard et ses collaborateurs tentent à leur tour d'étudier la sphère langagière dans cette population. Ils arrivent à la même conclusion que leur prédécesseur (Whelan, 1987 ; Billard et al., 1992).

En 2002, Viodé-Bénonny et ses collaborateurs ont mené une étude s'intéressant au développement langagier chez les enfants de 25 à 47 mois atteints d'amyotrophie spinale de type II. Ils émettent l'hypothèse qu'il n'existerait pas de dysfonctionnement langagier malgré leurs atteintes motrices liées à la maladie. Afin de tester cette hypothèse, les auteurs ont utilisé la technique du « jeu spontané » créé par Le Normand (1986). Celui-ci permet de mettre en évidence la manière dont l'enfant interagit dans des interactions actives lors de situation de jeu. Les données sont récoltées grâce à des enregistrements vidéo et une fois analysées, les auteurs peuvent établir le profil langagier de chaque sujet en se basant sur la richesse lexicale (indice de diversité lexicale, *IDL*), le nombre d'énoncés produits et de la maturité syntaxique (longueur moyenne des énoncés, *LME* : nombre de mots, adjectifs, adverbes, verbes, déterminants, prépositions, propositions et pronoms personnels). Les résultats de cette recherche ont montré que les enfants SMA-II ont un profil langagier général dans les normes. Les auteurs soulignent également que ces enfants semblent avoir des compétences lexicales et sémantiques supérieures aux enfants tout-venant. Cela s'observe par une utilisation de noms, d'adverbes, de démonstratifs et de possessifs plus importants et un vocabulaire plus riche. Les résultats obtenus sont à mettre en lien avec les observations des auteurs qui décrivent avoir « *été impressionné par l'exactitude, la précision des mots utilisés, toujours à bon escient, de même que l'utilisation des règles grammaticales et syntaxiques* ». Ils soulignent également l'absence de surgénéralisation dans leur langage. La surgénéralisation survient lors de l'apprentissage des règles de grammaires, l'enfant applique une règle générale apprise à des formes irrégulières qui ne peuvent pas en bénéficier (Boyd & Bee, 2017 ; Papalia & Martorell, 2018). De plus, il semblerait que l'acquisition des règles grammaticales se développe plus tôt chez les enfants SMA par rapport au développement langagier décrit par Locke (1997). À l'issue de leur étude, les auteurs concluent que les enfants SMA possèderaient un bagage biologique leur permettant un apprentissage langagier de grande qualité qui ne reposerait pas uniquement sur l'imitation

et la répétition. Ainsi, ils contourneraient leur déficience motrice pour garder le contact avec leurs parents.

Bien que l'étude de Sieratzki et Woll (2002) a également montré un développement précoce du langage, eux n'observaient pas la présence de surgénéralisation. L'objectif principal de leur étude consistait à mettre en relation le développement moteur et langagier. Pour ce faire, ils ont recruté un échantillon expérimental composé de 10 enfants âgés entre 18 et 35 mois. Les auteurs ont utilisé un inventaire parental « MacArthur communicative development inventory » évaluant le vocabulaire en production, la longueur des énoncés, la complexité de la phrase, la production de noms, de verbes irréguliers et de surgénéralisations. Les résultats de l'étude semblent montrer un développement normal du vocabulaire, toutefois marqué par des surgénéralisations. Selon les auteurs, la présence de surgénéralisation serait le signe d'un développement précoce de la grammaire qui n'est pas encore observé chez les enfants tout-venant de même âge. Ainsi, les résultats de l'étude remettent en question la vision Piagétienne selon laquelle le langage se développerait par étapes et en interaction avec le monde extérieur mais également celle de Chomski qui considère que le langage est séparé des autres aspects du développement. (Sieratzki & Woll, 2002)

C'est en s'attardant sur la méthodologie de ces études, que nous pouvons expliquer l'absence de surgénéralisations dans l'étude de Viodé-Bénony et ses collaborateurs (2002). En effet, le groupe expérimental de cette étude était âgé de 25 à 47 mois alors que celui de l'étude de Sieratzki et Woll (2002) était âgé de 18 à 30 mois. Ainsi au vu des résultats, il semblerait que les surgénéralisations ne s'observent plus chez les enfants de plus de 47 mois mais cela vient tout de même confirmer la précocité du langage. Au-delà de cet âge, les enfants affinaient donc leurs compétences communicationnelles. (Billard et al., 1992 ; Sieratzki & Woll, 2002) Des résultats similaires ont également été observés dans des recherches plus récentes. (Bénony et al., 2004 ; Bénony & Bénony, 2005)

Afin d'expliquer la précocité langagière observée chez les enfants SMA, certains auteurs ont émis différentes hypothèses. Dans un premier temps, **l'hypothèse neurobiologique** semble être celle privilégiée par les différents auteurs. Elle repose sur le fait qu'il existerait un remodelage neuronal possible en présence d'une atteinte motrice précoce. En s'appuyant sur les recherches de Ullman et ses collaborateurs (1997) il existerait un lien anatomique entre les régions frontales, les ganglions de la base, le système procédural et les règles de grammaire. Ainsi, les zones cérébrales normalement utilisées pour se mouvoir seraient alors réaffectées au

traitement « grammatical » chez ces enfants ayant une atteinte motrice. (Sieratzki & Woll, 2002). De plus, il serait possible que les zones dédiées au langage aient été développées et suractivées plus précocement que chez les enfants tout-venant témoignant alors de la précocité langagière. Parmi les zones citées dans l'article, on retrouve notamment l'aire de Broca antérieure pour la formulation et la programmation morphosyntaxique ainsi que les aires d'association plurimodale, préfrontale, temporopariétale de l'hémisphère gauche permettant le décodage du lexique et des relations syntaxiques (Viodé-Bénony et al., 2002 ; Bénony & Bénony, 2005).

Dans un second temps, ces auteurs justifient ce développement langagier précoce chez les enfants SMA de type II par une **stratégie compensatoire**. Les enfants SMA ne pouvant pas explorer eux-mêmes leur environnement, utiliseraient le langage pour compenser leur infirmité motrice. (Sieratzki & Woll, 2002).

De plus, lors des recherches, nous remarquons une utilisation importante de pronoms démonstratifs. Ceux-ci seraient à l'origine d'un « **pointage psychique** » qui permettraient de substituer le pointage moteur rendu impossible par l'hypotonie de leurs membres. L'attention conjointe serait rendue possible grâce à ce « pointage psychique » qui maintiendrait la relation parents-enfant et leur permettrait également l'exploration de l'environnement. Une autre hypothèse est émise par Viodé-Bénony et ses collaborateurs (2002). Ils ont observé chez les enfants SMA, une utilisation précise des mots ainsi qu'une longueur moyenne d'énoncés plus importantes que les autres enfants de même âge. De ce fait, les enfants SMA utiliseraient leur langage afin d'avoir un contrôle sur leur interlocuteur. (Viodé-Bénony et al., 2002)

Il semblerait également que les enfants SMA-II présentent un **surinvestissement auditif** qui leur permettrait d'avoir une meilleure qualité langagière. En effet, grâce à lui, il n'y aurait aucun obstacle à la réception du langage. Il est également important de souligner que ces enfants possèdent de bonnes capacités cognitives, notamment une très bonne mémoire visuelle et des capacités de concentration importantes qui seraient un atout dans l'exploration et le développement langagier (Viodé-Bénony et al., 2002).

De récentes études viennent compléter le profil langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale de type I. Dans ce type d'amyotrophie spinale, les enfants possèdent une faiblesse des muscles respiratoires qui requièrent une trachéostomie entraînant alors des difficultés pour parler. De plus, leur faiblesse musculaire généralisée peut également les empêcher de communiquer de façon non-verbale (Hoshi et al., 2017). Les difficultés de

communication ont un impact important sur la qualité de vie et l'engagement dans des tâches quotidiennes chez les enfants SMA-I. C'est pourquoi, Ball et ses collaborateurs (2017) entreprennent une étude visant à objectiver les moyens de communication mis en place chez ces enfants à l'aide d'un questionnaire parental. Les résultats montrent que les enfants SMA-I ont de meilleures compétences langagières réceptives que productives. Les auteurs expliquent cette différence entre les deux versants par l'atteinte des muscles oraux. Celle-ci s'exprimant par une dysarthrie pouvant évoluer vers une anarthrie. Néanmoins, les parents interrogés dans cette étude soulignent le fait que la mise en place de moyens de communication alternatif et/ou augmentatif améliorent la communication de leurs enfants et participent à obtenir une qualité de vie supérieure (Ball et al., 2019).

Plus récemment, une étude rétrospective de Zappa et ses collaborateurs (2021) met également en avant des capacités réceptives préservées et particulièrement au niveau de la compréhension morphosyntaxique. L'étude inclue 22 enfants atteints de SMA de type I âgés entre 3 et 11 ans, dans un état stable et pouvant communiquer par « oui » et « non ». Divers tests ont été utilisés pour évaluer le développement cognitif (*one-dimensional Raven test*), les troubles de la parole (*ALS Severity Score*), la compréhension du langage (*test di comprensione grammaticale par bambini*, TCGGB), le fonctionnement moteur (*CHOP-INTEND*). Les résultats de cette étude suggèrent que le potentiel intellectuel et les capacités de compréhension des enfants SMA-I ne sont pas entravés au contraire de la parole qui est limitée par les faiblesses musculaires. Pour les auteurs, il était important de mettre en lumière les capacités intellectuelles, cognitives et langagières de ces enfants atteints d'amyotrophie spinale de type I car cela va avoir un impact sur leur prise en charge ainsi que sur leur qualité de vie (Zappa et al., 2021).

Depuis quelques années, des thérapies prometteuses voient le jour. Al-Zaidy et ses collaborateurs (2019) ont mené une étude auprès de 12 enfants atteints d'amyotrophie spinale de type I et traités grâce à une thérapie de remplacement de gène unique (AVXS6101). Comme nous avons pu le voir précédemment, les enfants SMA-I ont de grosses difficultés pour parler. Néanmoins suite à la thérapie, 92% des enfants étaient capables de parler après la période de suivi de 2 ans. Ainsi, le traitement a permis une évolution positive de la maladie : il contribue également à améliorer la qualité de vie des patients et des soignants notamment par l'acquisition du langage (Al-Zaidy et al., 2019).

À ce jour, une seule étude s'est intéressée au langage écrit chez les enfants SMA. L'étude s'intéressait aux enfants atteints de la maladie de Duchenne en comparaison aux enfants SMA et aux enfants tout-venant. Dans cette étude, le type d'amyotrophie spinale n'est pas spécifié. Leur capacité de lecture est évaluée grâce au texte « La pipe et le rat » (Lefavrais, 1987). Les résultats montrent que les SMA ont des performances en lecture se trouvant dans la moyenne, tandis que les enfants DMD possèdent de plus faibles capacités et une plus grande variabilité interindividuelle en ce qui concerne la lecture (Billard et al., 1998).

Les résultats de ces études semblent affirmer la présence d'un développement langagier dans les normes, voire plus précoce au niveau lexical, sémantique et morphosyntaxique pour les enfants SMA de type II. Ainsi malgré des expériences locomotrices restreintes cela ne semble pas impacter le développement langagier de ces enfants. Par ailleurs, le versant réceptif semble préservé chez les enfants SMA de type I et II. Au contraire du versant expressif qui est entravé par la faible motricité des organes phonateurs chez les enfants atteints d'amyotrophie de type I.

La principale limite de ces études est la puissance d'échantillonnage qui semble faible. Néanmoins, cela est sans doute dû à la prévalence des SMA dans la population.

### **3. Le fonctionnement cognitif**

Comme nous avons pu le voir précédemment, ce mémoire s'intéresse au profil langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Afin de répondre au mieux à cette problématique, il nous semble important de comprendre les termes employés pour dresser ce profil et ce qu'ils impliquent au quotidien.

#### **3.1. Le raisonnement non verbal**

Le raisonnement non-verbal est lié à l'intelligence fluide. En effet, la notion d'intelligence fluide se réfère à toutes capacités permettant de développer un raisonnement logique sur base de règles inconnues (Cattell & Horn 1978 ; Lautrey, 2001). Elle regroupe diverses opérations mentales notamment la résolution de problèmes, la compréhension de concepts, la prise de décision, l'utilisation de la langue pour communiquer, l'extrapolation et la transformation d'informations pour trouver une solution en utilisant un raisonnement logique.

L'utilisation de test de raisonnement non-verbal permet une évaluation de celui-ci indépendamment de la culture et de la langue (Engel de Abreu et al., 2010). Le test le plus

couramment utilisé est les *Matrices Progressives de Raven*. Elles évaluent le facteur g, composante centrale de l'intelligence, qui est associé aux potentialités d'apprentissage de l'individu et de résolution de problèmes (Grégoire, 2010). Elles permettent d'obtenir des informations sur les capacités de perception, le raisonnement analogique et les capacités d'abstraction.

Il est important d'obtenir des informations sur le raisonnement analogique étant donné qu'il joue un rôle important dans le développement langagier. C'est grâce à la perception de l'alignement des structures que l'enfant est capable de détecter les régularités de la langue et de généraliser la construction d'un verbe à un autre (Gentner & Namy, 2006).

### **3.2. Les composantes du langage**

Le *langage* est un processus permettant la traduction de la pensée en mots avec une volonté ou non de la partager. La *communication*, quant à elle, repose sur des processus mis en place par un individu ayant une volonté de partager, ou d'échanger des informations. La communication ne repose pas uniquement sur le langage car il est possible de communiquer de façon non verbale : comme par exemple chez le bébé qui pleure ou crie (Bergson, 1889).

Le langage se divise en deux versants qui ne se développent pas en même temps : celui de la réception et celui de la production. Le développement de la réception apparaît plus précocement que celui de la production. En effet, un enfant en développement sera capable de comprendre alors qu'il ne pourra pas encore produire un acte de communication quel qu'il soit. Pour observer le langage, il est important d'observer le plus petit niveau linguistique jusqu'au plus complexe (Plaza, 2014).

- Le premier niveau correspond à la phonétique et à la phonologie. Il fait référence au niveau de la perception des sons et de l'intonation,
- Le deuxième niveau est le niveau lexico-sémantique qui se réfère au vocabulaire,
- Le troisième niveau correspondant au niveau morpho-syntaxique et représente la forme des mots et la construction des phrases. La morphologie désigne la structure qu'ont les mots au sein de la phrase comme leur conjugaison ou leurs accords, tandis que la syntaxe désigne l'ordre des mots dans la phrase,
- Le quatrième niveau est celui du discours et du récit. C'est la capacité à organiser les énoncés du discours ou les phrases d'un texte,

- Le cinquième niveau correspond au niveau pragmatique. Il fait référence à une utilisation correcte du langage dans un contexte social.

Ces différents niveaux interagissent les uns avec les autres et ne sont pas indépendants pendant le développement. Le langage n'est pas une entité uniforme, chaque niveau peut être affecté différemment. Il est donc essentiel de prendre chaque domaine en compte lors de l'évaluation afin de comprendre le profil langagier de l'enfant (Maillart, 2019).

#### **4. Lien entre les habiletés pragmatiques et la communication**

Afin d'avoir une communication sociale efficace, il faut pouvoir interpréter et utiliser les indices verbaux et non verbaux que nous fournit notre interlocuteur, c'est ce qui s'appelle la pragmatique. Les habiletés pragmatiques font référence à la capacité d'utiliser à bon escient ses habiletés langagières en tenant compte des règles sociales et des pratiques et usages partagés au sein d'une même communauté (Dardier, 2004). Elles incluent notamment la compréhension et l'utilisation des intentions de communication, l'organisation et les styles de discours, les habiletés de conversation et de prise de tour de parole, la capacité à établir un référent commun, la capacité à réaliser des inférences, à moduler le langage en fonction du contexte, l'utilisation des règles de politesse et la compréhension des émotions de l'interlocuteur (Airenti, 2017 ; Hupet, 1996). En ce sens, il semble que la théorie de l'esprit soit également liée aux habiletés pragmatiques.

Ces habiletés influencent les interactions mises en place par l'enfant avec ses pairs durant la petite enfance. C'est pourquoi, la présence de difficultés pragmatiques semble entacher la participation sociale de l'enfant et le restreindre dans ses expériences précoces de socialisation (Coplan & Weeks, 2009 ; Irwin et al., 2002). De plus, les habiletés pragmatiques sont nécessaires au développement de la compétence communicative (Leinonen et al., 2003). La communication sociale s'établit grâce à l'interaction entre les habiletés d'interaction sociale, la cognition sociale, la pragmatique et les habiletés langagières (Adams, 2005). À l'heure actuelle, il est important d'être un bon communicateur car cela participe à la réussite sociale, scolaire et professionnelle de la personne.

# Objectif et hypothèses

---

## 1. Objectif de l'étude

L'objectif de cette étude consiste à déterminer le profil langagier des enfants d'âge scolaire atteints d'amyotrophie spinale. À l'heure actuelle, l'aspect médical de cette pathologie est bien connu, ce qui a permis en 2017 de développer des traitements améliorant considérablement leur qualité de vie. Dès lors, les besoins de ces enfants ont sensiblement changé et la réalité clinique a évolué pour le personnel soignant. Par exemple, un enfant atteint d'amyotrophie spinale de type I recevant un traitement verra son espérance de vie allongée et aura la capacité d'acquiescer la station debout et assise. Il y a donc de meilleures perspectives de développement pour ces enfants et davantage de possibilité de prises en charge pour les professionnels de santé. De ce fait, il semble nécessaire d'actualiser les données scientifiques afin d'obtenir un profil langagier précis des enfants traités (ou en cours de traitement) et ainsi, faire évoluer les pratiques cliniques.

Actuellement, nous manquons considérablement de recherches portant sur le profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale et particulièrement sur leur développement langagier. Certaines études semblent indiquer un développement langagier dans les normes, marqué par une précocité lexicale, sémantique et morphosyntaxique (Sieratzki & Woll, 2002 ; Viodé-Bénony et al., 2002), mais ces études sont encore peu nombreuses et ne s'intéressent qu'à une population d'enfants SMA d'âge préscolaire. De plus, de nombreuses études présentent des faiblesses méthodologiques comme un biais de sélection des participants (décès de 73% des participants SMA de type I au cours de l'étude) (von Gontard et al., 2002), des études n'évaluant qu'un type de SMA (Rivière & Lecuyer, 2002 ; 2003) l'absence de groupe contrôle (Billard et al., 1992) ou l'absence de contrôle de certaines variables comme le niveau d'éducation ou du niveau socioéconomique (Chung et al., 2004) mais également l'utilisation de tests qui ne sont pas adaptés aux atteintes motrices de la population cible (Rivière & Lecuyer, 2003). Par ailleurs, une seule revue systématique de la littérature (Polido et al., 2017) existe concernant l'exploration du profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Celle-ci n'inclue que neuf études dont cinq évaluant de façon succincte le langage (Billard et al., 1992 ; 1998 ; von Gontard et al., 2002 ; Chung et al., 2004 ; Rivière et al., 2009) traduisant un manque de données scientifiques valides pour établir un profil cognitif fiable. À l'heure actuelle, il n'existe pas de consensus permettant de dresser

un profil cognitif et langagier robuste qui permettrait d'obtenir des informations sur la trajectoire développementale de ces enfants.

Si les études futures confirment que les enfants SMA ont une limitation fonctionnelle importante au niveau cognitif et/ou langagier, cela pourrait constituer un argument supplémentaire en faveur du dépistage néonatal systématique qui pourrait être étendu à plus que la Fédération Wallonie Bruxelles.

D'un point de vue uniquement qualitatif, les enfants atteints d'amyotrophie spinale intriguent le personnel soignant. En effet, ils rapportent que ces enfants sont très éveillés et ont un comportement social particulièrement avenant. Plusieurs hypothèses pourraient expliquer cette particularité, notamment le fait qu'ils côtoient régulièrement les hôpitaux. Cela pourrait s'expliquer par une compensation cognitive de leurs difficultés motrices (Sieratzki & Woll, 2002). Ainsi, il est nécessaire d'étendre nos connaissances sur le profil cognitif et langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale tous types confondus et d'âge scolaire.

In fine, notre mémoire s'intéresse donc à des enfants SMA de type II et III sous traitement, d'âge scolaire. Ainsi, nous espérons pallier le manque de données scientifiques, élargir les connaissances sur une tranche d'âge où les données manquent et obtenir un profil langagier plus précis pour cette population.

Notre question de départ est donc la suivante :

Quel est le profil cognitif et langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale liée au chromosome 5, tous types confondus ?

Afin de répondre aux objectifs de recherche, trois hypothèses seront à vérifier. Dans un premier temps, nous chercherons à **évaluer le raisonnement non verbal afin d'observer s'il y a des différences entre nos sujets et nos groupes contrôle**. Dans un deuxième temps, nous nous intéresserons davantage au profil langagier de ces enfants. Nous chercherons à mettre en évidence **dans quelles mesures les enfants SMA ont de meilleures capacités langagières que celles observées chez les enfants tout-venant de même âge**. Puis, nous chercherons à savoir **si de meilleures capacités pragmatiques peuvent expliquer leur comportement communicatif plus avenant**.

# Hypothèses de recherche

---

## ★ Hypothèse 1

La première hypothèse s'intéresse aux capacités cognitives des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Cette hypothèse se base notamment sur les résultats des études réalisées par Whelan (1987) ou plus récemment par von Gontard et ses collaborateurs (2002) qui ont montré que les enfants SMA possèdent un profil cognitif dans les normes par rapport aux enfants tout-venant. Ainsi, la première hypothèse suppose que **les enfants atteints d'amyotrophie spinale d'âge scolaire ont des capacités cognitives équivalentes à ceux d'enfants tout-venant de même âge chronologique**. Nous nous attendons alors à obtenir des scores similaires entre nos groupes aux matrices colorées de Raven en fonction de l'âge (Raven, 1956).

## ★ Hypothèse 2

La deuxième hypothèse concerne le développement langagier. Divers auteurs ont montré à travers leurs études que les enfants atteints d'amyotrophie spinale ont un développement langagier dans les normes toutefois marqué par une précocité au niveau lexical et morphosyntaxique (Bénony & Bénony, 2005 ; Bénony & al., 2004 ; Viodé-Bénony et al., 2002 ; Sieratzki & Woll, 2002). Nonobstant, ces études ne portent que sur des échantillons d'enfants SMA d'âge préscolaire. De ce fait, nous chercherons à savoir si la précocité observée à l'âge préscolaire permet aux enfants atteints d'amyotrophie spinale d'obtenir des performances supérieures dans ces domaines à l'âge scolaire. Nous souhaitons donc examiner les compétences phonologiques, lexicales, sémantiques, discursives et morphosyntaxiques d'enfants d'âge scolaire. Pour cela, nous émettons l'hypothèse que **les enfants SMA d'âge scolaire obtiendront des scores supérieurs à ceux de notre échantillon contrôle dans les tâches évaluant le lexique et la morphosyntaxe et des performances dans les normes pour les autres domaines langagiers**.

## ★ Hypothèse 3

La troisième hypothèse provient des observations rapportées par le personnel soignant. De plus, comme nous l'avons vu précédemment dans l'étude de Viodé-Bénony et ses collaborateurs (2002), les enfants SMA utiliseraient leur langage pour maintenir le contrôle sur leurs interlocuteurs afin de contourner leur atteinte motrice et ainsi permettre l'exploration de

leur environnement. Pour que tout cela puisse être réalisable, ils précisent que ces enfants utilisent des mots très précis et des phrases plus longues que la moyenne. Ainsi, nous supposons qu'ils possèderaient des habiletés langagières plus développées entraînant une communication plus fonctionnelle et donc des interactions sociales plus efficaces que les autres enfants du même âge. De ce fait, nous nous attendons à ce que **les enfants atteints d'amyotrophie spinale obtiendront des scores supérieurs à notre échantillon contrôle dans les tâches évaluant la pragmatique reflétant alors leurs bonnes compétences sociales.**

# Méthodologie

---

## **1. Présentation de l'étude**

Ce mémoire a été réalisé en collaboration avec le CRMN (*Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires*) du Centre Hospitalier de la Citadelle de Liège. Il s'inscrit dans un projet à plus grande échelle nommé « Caractérisation du profil développemental et cognitif des patients atteints d'Amyotrophie Spinale : étude développementale et neuropsychologique » mis en œuvre par le Docteur Servais et Madame Ngawa, neuropsychologue au CRMN.

Dans un premier temps, l'étude a été validée par le Comité Ethique du CHC de Liège en janvier 2022, puis dans un second temps par le Comité Ethique de la Faculté de psychologie, logopédie et sciences de l'éducation de l'Université de Liège en février 2022.

## **2. Participants**

Après avoir reçu l'accord des différents Comités Ethique, nous avons commencé à recruter les groupes nécessaires à la réalisation de ce mémoire. Le recrutement a donc commencé en février 2022.

### **2.1. Groupe SMA**

Le groupe expérimental a été recruté grâce au registre des patients suivis au CRMN de Liège. Nous nous sommes intéressés principalement aux enfants d'âge scolaire atteints de SMA de type II et III. Des critères d'inclusion ont été établis préalablement:

- Être né entre 2010 et 2014,
- Être atteint d'une amyotrophie spinale de II ou III,
- Ne pas être atteint de pathologie psychiatrique,
- Ne pas être atteint d'une autre pathologie concomitante,
- Se situer à un niveau socio-culturel semblable à la population générale belge,
- Parler le français.

Suite à l'élaboration de ces critères, nous avons présélectionné les enfants susceptibles de participer à l'étude. Parmi eux, 4 enfants dont une fratrie correspondaient aux critères d'inclusion de notre étude. Nous avons donc contacté les 3 parents d'enfants SMA par voie électronique (*sms, appels téléphoniques*). Lors de ce premier contact, nous leur avons expliqué le but de l'étude tout en précisant que les tests utilisés étaient différents des années précédentes. Une fois leur accord obtenu, nous les avons recontactés les jours suivants afin d'organiser les prochaines entrevues. Deux participants n'ont pas répondu favorablement à notre requête. Afin d'obtenir un groupe expérimental plus conséquent, nous avons décidé d'élargir notre critère d'âge :

- Être né entre 2007 et 2011

Ainsi, dans un second temps, nous avons contacté les parents d'enfants correspondant aux nouveaux critères. Tous, ont donné leur accord pour participer à l'étude. Au total, notre échantillon est donc composé de 5 enfants atteints d'amyotrophie spinale de type II ou III âgés entre 10 ans et 15 ans. C'est en tenant compte du profil du groupe expérimental que nous avons recruté notre groupe contrôle.

## **2.2. Groupe contrôle**

Afin de comparer les performances des patients SMA, nous avons constitué un groupe contrôle. Les sujets recrutés ont respecté les critères d'inclusion ci-dessous :

- Être né entre 2007 et 2011 ;
- Ne pas être atteint d'une pathologie musculaire ;
- Ne pas être atteint de pathologie psychiatrique ;
- Ne pas être atteint de difficulté développementale (telle qu'une dyslexie, une dyspraxie, un trouble du langage) ;
- Se situer à un niveau socio-culturel semblable à la population générale belge ;
- Ne pas être suivi en logopédie ;
- Avoir un parcours scolaire typique sans difficulté ;
- Parler le français ;

Dans un premier temps, le recrutement a été réalisé auprès de mon entourage. Dans un second temps, nous avons envoyé des lettres de recrutement<sup>1</sup> à destination des écoles primaires et secondaires de la Province de Liège. Avec l'accord du directeur et des enseignants, j'ai pu distribuer des lettres de recrutement<sup>2</sup> à destination des parents. Sur cette lettre se trouvaient mes coordonnées, ainsi les parents pouvaient directement me contacter s'ils acceptaient que leur enfant fasse partie de l'étude.

Au vu de l'écart d'âge entre nos participants expérimentaux, nous avons décidé de créer 2 groupes contrôle. Le groupe contrôle 1 est constitué de 15 enfants scolarisés entre la quatrième et la sixième primaire. Quant au groupe contrôle 2, il est constitué de 10 enfants scolarisés entre la cinquième et la troisième secondaire.

### **3. Outils utilisés**

Pour répondre à nos hypothèses de recherche, nous avons proposé divers outils que nous allons vous présenter.

#### **3.1. Tâche évaluant le raisonnement non verbal**

Dans un premier temps, nous avons administré les matrices colorées de Raven (Raven, 1956) à l'ensemble de nos participants. Ce test permet de mesurer le raisonnement non verbal, il est destiné aux enfants âgés de 4 à 11 ; 6 ans, aux personnes âgées et aux personnes souffrant de troubles psychologiques et/ou physiques. Le test est administré en version papier et il comprend 36 items divisés en 3 parties de 12 items chacun. Notons que 23 de ces items sont présentés sur un fond coloré afin de stimuler visuellement l'enfant. Chaque item contient un pattern avec une partie manquante. L'enfant doit alors inférer puis pointer parmi les 6 images proposées, celle qui permet de compléter la partie manquante de façon adéquate. Chaque partie présente des patterns faisant intervenir différents types de transformations. De plus, la difficulté augmente au sein de chaque partie. Chaque item compte pour 1 point, le total maximum qu'un enfant peut obtenir est de 36 points. L'épreuve a été adaptée pour les enfants SMA possédant des difficultés de motricité fine. En effet, le pointage leur demandant trop de ressource, nous leur avons proposé de dénommer le chiffre associé à la réponse choisie.

---

<sup>1</sup> La lettre de recrutement se trouve en annexe 1

<sup>2</sup> La lettre de recrutement se trouve en annexe 2

## **3.2. Tâche évaluant les capacités langagières**

Dans un second temps, différentes épreuves ont été utilisées pour évaluer les capacités langagières des enfants. Nous avons souhaité évaluer les cinq domaines du langage oral afin de recueillir le maximum d'informations. Trois des tests utilisés sont issus de la batterie EVALEO 6-15 (Launay et al., 2018). Nous avons également utilisé l'Epreuve de Compréhension Syntaxico-Sémantique (*E.CO.S.SE*) (Lecocq, 1996) ainsi qu'un livre intitulé « *Frog story* » de Mercer Mayer (1979).

### **3.2.1. Dénomination lexicale.<sup>3</sup>**

Dans cette épreuve, l'enfant doit dénommer les images qui lui sont présentées sur l'ordinateur. Ce test évalue la richesse lexicale et la production correcte de l'enfant. Le lexique et la phonologie sont évalués simultanément. Les items au test sont différents en fonction de l'âge de l'enfant. De ce fait, trois versions existent. En tenant compte de l'âge des enfants, nous avons utilisé la deuxième version (quatrième à sixième primaire) et la troisième version (première à troisième secondaire). Les versions se composent respectivement de 23 et 50 items. Chaque item est coté sur 2 points si l'enfant dénomme l'image spontanément et si la production est correcte. Nous attribuons 1 point si l'image est dénommée grâce à une ébauche ou si la production phonologique est correcte à la suite d'une répétition. La cotation se fait de manière informatique.

### **3.2.2. Désignation lexicale.<sup>4</sup>**

Dans l'épreuve de désignation lexicale, chaque série présente 4 images. L'ordinateur produit un mot oralement et l'enfant doit désigner le ou les mot(s) correspondant à celui énoncé. Parmi les mots produits oralement, certains peuvent avoir plusieurs significations : le mot « grue » par exemple. Dans ce cas, plusieurs images peuvent être correctes. Dans certaines séries, on retrouve également des distracteurs phonologiques et/ou des distracteurs sémantiques. Par exemple, l'enfant doit désigner l'image d'un « infirme » et dans les propositions se trouvent un « infirmier ». Tout comme pour l'épreuve de dénomination lexicale, les items au test sont différents en fonction de l'âge de l'enfant. De ce fait, trois versions existent. En tenant compte de l'âge des enfants testés nous avons utilisé la deuxième version (quatrième à sixième primaire) comprenant 42 items et la troisième version (première à

---

<sup>3</sup> Epreuve issue de la batterie EVALEO (Launay et al., 2018)

<sup>4</sup> Epreuve issue de la batterie EVALEO (Launay et al., 2018)

troisième secondaire) comprenant 39 items. Par ailleurs, certains items sont similaires en dénomination et en désignation, c'est pourquoi ces deux épreuves doivent être séparées au minimum de deux autres épreuves comme il est indiqué dans les consignes de passation. La cotation de cette épreuve se fait de manière informatique afin d'obtenir un score sur 156.

### **3.2.3. Epreuves de pragmatique.<sup>5</sup>**

Les épreuves de pragmatique sont normées pour des enfants entre la première primaire et la troisième secondaire. Elles comprennent une épreuve pour le versant production et cinq épreuves pour le versant compréhension.

En ce qui concerne le versant productif, l'épreuve évalue les capacités pragmatiques sur le plan social. On présente des images à l'enfant et on lui fait écouter une histoire. Ensuite, il doit répondre à des questions situationnelles en imaginant ce que le personnage aurait pu faire ou dire.

Sur le versant réceptif, on trouve une épreuve sur les émotions. Celle-ci est divisée en trois sous-épreuves. Dans la première intitulée « reconnaissance des émotions », l'enfant voit sur l'ordinateur 5 images de visages d'enfants exprimant une émotion différente. Il doit alors désigner celle qui a été produite oralement par l'ordinateur. Une fois que l'enfant a reconnu les émotions, nous évaluons sa capacité à identifier les émotions en situation : les images utilisées sont les mêmes que celles de l'épreuve précédente. L'ordinateur produit une phrase et l'enfant doit déterminer parmi les visages celui représentant l'émotion adéquate par rapport à la situation entendue. Enfin, nous leur proposons une épreuve de compréhension de situations en fonction des émotions. Dans celle-ci, l'expérimentateur dispose une image devant l'enfant. Une situation est énoncée par l'ordinateur puis l'enfant doit répondre à une question sur l'émotion présente sur l'image. Par exemple, « Pourquoi le monsieur est-il inquiet ? ». Cette épreuve fait appel à l'imagination de l'enfant.

L'épreuve de théorie de l'esprit est divisée en 2 niveaux. Elle permet d'évaluer les capacités de l'enfant à attribuer des états mentaux à autrui. Le principe est similaire dans les deux niveaux, l'enfant voit des images sur papier, entend une histoire puis il doit inférer grâce à des questions (une seule pour le premier niveau, deux pour le deuxième niveau) les états mentaux des personnages principaux.

---

<sup>5</sup> Epreuve issue de la batterie EVALEO (Launay et al., 2018)

L'épreuve suivante évalue la compréhension de l'intention selon l'intonation. L'enfant entend des phrases énoncées par l'ordinateur et il doit désigner parmi trois propositions, l'intention adéquate. Puis, la dernière épreuve s'intitule « la pragmatique au quotidien ». L'enfant entend une phrase synthétique, il doit alors choisir parmi trois propositions qui lui sont énoncées celle qui est la plus appropriée s'il était à la place du protagoniste. Toutes les situations peuvent être vécues au quotidien. La réussite à un item entraîne l'obtention d'un point à chaque épreuve. Ainsi, nous obtenons un score total en pragmatique sur 35.

#### **3.2.4. E.CO.S.SE (Lecocq, P.,1996)**

Cette épreuve évalue les capacités de compréhension syntaxico-sémantique de l'enfant. Dans un premier temps, nous vérifions si l'enfant connaît les 51 mots de l'épreuve qui seront ultérieurement utilisés dans les énoncés. Dans cette partie, 6 feuilles sont présentées successivement sur lesquelles se trouvent entre 8 et 10 dessins. L'enfant doit alors désigner le mot produit par l'expérimentateur, si le mot désigné est incorrect, l'expérimentateur fournit la réponse correcte. Si les enfants ne produisent aucune erreur en désignation et s'ils sont âgés de plus de 7 ans, l'épreuve débute à partir du bloc J comme cela est préconisé dans les consignes de passation du test. Ainsi, 56 phrases sont énoncées oralement par l'expérimentateur et l'enfant doit identifier l'image correspondant à ce qu'il a entendu parmi les 4 proposées. Nous avons pris garde de ne montrer les images qu'une fois l'énoncé lu et de cacher, à l'aide d'une feuille blanche, la phrase écrite située sur la page supérieure pour empêcher la distraction. Par ailleurs, il est impossible de répéter les énoncés sauf dans le cas d'un bruit qui serait venu perturber l'épreuve. Les items sont répartis par blocs de 4 et tiennent compte des règles syntaxiques (termes topologiques, les conjonctions de coordinations...). Le score maximal est de 56. De ce fait, pour chaque réponse correcte, un point est attribué. L'épreuve a été adaptée pour les enfants SMA possédant des difficultés de motricité fine. En effet, le pointage leur demandant trop de ressource, nous leur avons proposé de dénommer le chiffre associé à la réponse choisie.

#### **3.2.5. La Frog Story.**

Cette épreuve s'appuie sur un livre intitulé « *Frog, where are you ?* » écrit par Mercer Mayer en 1979. Le livre possède 24 images en noir et blanc, sans texte, réparties sur 15 pages. Il s'agit d'une histoire de type séquentielle que l'on demande à l'enfant de nous raconter. L'histoire s'intéresse à un petit garçon et son chien qui sont partis à la recherche de leur grenouille qui a fugué durant la nuit. Tout au long de leur recherche, le garçon et son fidèle compagnon vivent différentes aventures et finissent par retrouver leur grenouille. La passation

se fait de manière individuelle. Dans un premier temps, nous donnons la consigne suivante : « C'est l'histoire d'un petit garçon, d'un chien et d'une grenouille. Tu vas regarder les images jusqu'au bout puis tu me raconteras l'histoire. ». Dans un second temps, l'enfant dispose de 5 à 10 minutes pour prendre connaissance du livre. Une fois prêt, il peut me raconter l'histoire en s'appuyant sur les images. Le récit est alors semi-induit cela permet ainsi de ne pas faire appel à la mémoire de l'enfant. Les récits ont été enregistrés afin de les retranscrire puis de les coder.

Nous avons souhaité analyser ces récits selon deux aspects centraux : la **macrostructure** et la **microstructure**. La macrostructure correspond à la dimension globale du texte c'est-à-dire que l'on s'intéresse à la structure narrative qui permet d'organiser le récit oral de manière cohérente. La microstructure, quant à elle, concerne la structure locale des mots et des phrases permettant la cohésion du texte. Elle correspond principalement aux aspects linguistiques permettant la connexion des idées et les indicateurs de complexité lexicales et morphosyntaxiques.

Afin d'évaluer la macrostructure, nous avons utilisé la grille<sup>6</sup> de Debove-Hilaire et Durand (2008) modifiée en 2012 par Bozian et Montay dans leur mémoire. Celle-ci permet de relever précisément les différents éléments de l'histoire correspondant au schéma narratif. Nous attribuons 1 point lorsque la proposition est présente dans le récit oral, ainsi nous obtenons un score sur 39 points.

Afin d'évaluer la microstructure du récit, nous nous sommes inspirés de la méthodologie utilisée dans l'article de Norbury et Bishop (2003). Afin de mettre en évidence la longueur de l'histoire, nous avons compté le nombre de mots. Un mot est compté comme tel du moment qu'il fait sens seul. Par exemple, « Il s'est fait piquer » compte pour 4 mots. Les mots composés possédant des tirets comptent pour un seul mot. Les répétitions, hésitations, énoncés inintelligibles et commentaires extérieurs à l'histoire ont été exclus du décompte de mots. Puis, nous avons sélectionnés des mesures syntaxiques. Nous avons comptabilisé le nombre de phrases complexes notamment le nombre de propositions indépendantes juxtaposées (ils trouvent un nid d'abeille, ils vont vers là), de propositions indépendantes coordonnées (ils sont allés dehors **et** ont continué à le chercher), de propositions subordonnées relatives (un petit garçon **qui** joue), de propositions subordonnées conjonctives (la grenouille part **quand** le chien et le petit garçon dorment) et de phrases passives (il est poussé **par** le hibou). Ensuite, nous nous sommes intéressés à la cohésion référentielle (utilisation de mots adéquatement associés aux antécédents préalablement introduits). Nous avons comptabilisé le nombre de référents

---

<sup>6</sup> La grille se trouve en annexe 3

nominaux indéfinis ou définis et pronominaux utilisés pour présenter les personnages (introduction), réintroduire les personnages quand d'autres personnages sont intervenus dans l'histoire et maintenir la référence des personnages au cours du récit. Les référents pluriels ont été exclus de l'étude. Nous avons également compté le nombre de pronom ambigu. Un pronom est ambigu s'il est impossible de savoir s'il se réfère au chien ou au garçon sans avoir une connaissance supplémentaire de l'histoire. Si les informations sémantiques de la phrase étaient suffisantes, par exemple « il a crié », les références ont été codées comme des réintroduction. Tout d'abord, nous avons calculé le nombre total de pronoms puis de noms utilisés dans l'entièreté du récit. Ensuite, nous avons relevé comment les deux personnages principaux ont été introduit dans l'histoire c'est-à-dire soit grâce à un nom indéfini (un chien, un bonhomme, un garçon) soit par un nom défini (Jean-Paul, le chien, le petit garçon), ce score est exprimé en pourcentage. Ensuite, nous avons comptabilisé le nombre de référents pronominaux et nominaux utilisés lors de la réintroduction et du maintien des deux personnages principaux au cours de l'histoire.

Par ailleurs, nous avons souhaité aller plus loin dans notre analyse de récit. Nous avons donc choisi d'analyser « *les commentaires évaluatifs* » appelés ainsi par Bamberg et Damrad-Frye (1991). Ils permettent de se détacher d'un récit purement descriptif et d'obtenir une dimension évaluative de l'histoire du point de vue du narrateur. De ce fait, il attribue des états mentaux aux personnages et explique les causes/conséquences des comportements/actions présents dans l'histoire. Nous avons repris les 5 catégories utilisées par Bamberg et Damrad-Frye (1991) dans leur étude :

- **Les états d'esprit.** Dans un premier temps, nous avons comptabilisé les références aux émotions des personnages « il n'est pas content ». Dans un deuxième temps, nous avons relevé les verbes d'états mentaux qui impliquent la compréhension du point de vue des personnages. Nous les avons séparés en 4 catégories : les verbes de communication (crier, appeler, dire, répondre, aboyer), de croyances/désirs (croire, penser, vouloir, essayer), de cognition générale (décider, savoir, comprendre) et d'expérience (entendre, voir, regarder, sentir). Dans un dernier temps, nous avons comptabilisé l'ensemble des verbes utilisés dans chaque récit. Précisons que deux verbes l'un à la suite de l'autre, conjugués ou non, sont comptés comme 2 verbes distincts. Par exemple « il a décidé d'aller chercher dans un trou », « il fait tomber la ruche ». Afin de contrôler l'effet de longueur, nous avons fait un rapport entre le nombre de verbes d'états mentaux et le nombre total de verbes utilisés.

- **Le type de discours.** Nous relevons si le narrateur utilise du discours direct dans sa narration.
- **Les marques d'idée incertaine.** Les marques linguistiques utilisées pour montrer une incertitude concernant l'histoire. Par exemple, « ils se disent que peut-être la grenouille se cache derrière le tronc ».
- **La négation.** Le nombre de fois où la négation est exprimée pour contredire les attentes du personnage. Si la négation n'est pas construite correctement, absence du « ne » par exemple, elle sera tout de même comptabilisée comme telle.
- **Les connecteurs causaux.** Nous comptons le nombre de fois où ils sont utilisés. Ils indiquent la capacité de l'enfant à intégrer les informations de l'histoire pour expliquer une émotion ou un comportement. Par exemple, « les abeilles courent après son chien parce qu'il a fait tomber le nid ». Les connecteurs recherchés sont : puisque, à cause (de), c'est pourquoi, donc, afin de, dans le but de, parce que, du coup.

### 3.3. Children's Communication Checklist (Bishop, 1998)

Nous avons demandé aux parents de remplir le questionnaire « *Children's Communication Checklist* » créé par Bishop en 1998 et traduit en français par Maillart (2003). Ce questionnaire permet d'évaluer les capacités pragmatiques et donc l'utilisation du langage en contexte. Elle s'adresse généralement à des enfants ayant des difficultés langagières âgés de 6 à 16 ans afin d'objectiver un trouble pragmatique en plus du trouble langagier. Elle comprend 70 items répartis en 9 sous-échelles. Les 2 premières échelles évaluent la structure du langage, les 5 suivantes évaluent les difficultés pragmatiques et les 2 dernières évaluent les aspects non linguistiques des comportements autistiques. La grille doit être remplie par des personnes côtoyant régulièrement l'enfant (parents, instituteurs). Les items peuvent être regroupés en deux catégories : ceux soulignant une difficulté de communication et ceux mettant en lumière les forces de l'enfant. On demande ainsi à l'entourage d'évaluer si le comportement s'applique « un peu », « pas du tout », « tout à fait » ou « ne s'applique pas ». Ainsi, on accorde deux points si le comportement s'applique « tout à fait » et un point s'il s'applique « un peu ». Toutefois, nous accordons un signe positif aux items qui décrivent une force chez l'enfant et un signe négatif s'ils soulignent une difficulté. Nous ajoutons 30 points au score total obtenu par sous-échelle afin d'éviter les scores négatifs. En ajoutant les sous-échelles C ; D ; E ; F et G, nous obtenons le score pour la composante pragmatique.

## **4. Procédure générale**

### **4.1. Conditions de testing**

L'ensemble des testing a été réalisé au domicile des parents aussi bien pour le groupe contrôle que pour le groupe expérimental en région Wallonne. Deux séances d'1 heure ont été nécessaires pour récolter les données afin d'éviter la fatigabilité des enfants. Les difficultés de concentration et d'attention ne faisaient pas partie de nos critères d'exclusion d'où les précautions mises en place. Les séances étaient espacées de 2 jours à 2 semaines maximums, en fonction des disponibilités des parents. La durée moyenne de passation des tests était d'1h40.

Dans un premier temps, tous les parents ont reçu une note d'information détaillée concernant l'étude en cours<sup>7</sup>. Dans un second temps, nous leur avons remis un consentement libre et éclairé<sup>8</sup> ainsi qu'un questionnaire anamnestique<sup>9</sup>. Grâce à ce questionnaire anamnestique, nous avons constitué une base de données descriptives et anamnestiques pour le groupe expérimental<sup>10</sup> et pour les groupes contrôle<sup>11</sup>. Ces documents étaient distribués à chaque début de séance. En ce qui concerne la passation, chaque enfant a été évalué de manière individuelle pendant les 2 séances. Lorsque les conditions étaient optimales, l'endroit était calme, lumineux et nous disposions d'une table adaptée à l'enfant.

Préalablement, nous avons établi un ordre de passation pour les tests. De ce fait, lors de la première séance nous faisons passer la dénomination et lors de la deuxième séance, la désignation. Afin de diminuer les biais, nous avons fait attention à respecter l'ordre pour chaque participant, à donner les mêmes consignes à chaque enfant et à garder la même posture durant nos entretiens. Comme précédemment dit, des aménagements ont été mis en place afin d'administrer de façon optimale les tâches aux enfants atteints d'amyotrophie spinale ayant des problèmes de motricité fine. Pour ce faire, après m'être assurée qu'il maîtrisait les chiffres, les sujets 4 et 5 ont pu nommer le numéro correspondant à l'image de son choix dans les épreuves de désignation lexicale et des matrices colorées de Raven.

---

<sup>7</sup> La note d'information se trouve en annexe 4

<sup>8</sup> Le consentement libre et éclairé se trouve en annexe 5

<sup>9</sup> Le questionnaire anamnestique se trouve en annexe 6

<sup>10</sup> Les données se trouvent en annexe 7

<sup>11</sup> Les données se trouvent en annexe 8

Tableau 2. Ordre de l'administration des tâches

<b>Ordre des tests.</b>	
<b>Première séance.</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Les matrices colorées de Raven (Raven, 1956)</li> <li>2. Dénomination lexicale de l'EVALEO (Launay et al., 2018)</li> <li>3. L'E.CO.S.SE (Lecocq, 1996)</li> </ol>
<b>Deuxième séance.</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>4. « Frog, where are you ? » de Mercer Mayer (1979)</li> <li>5. Désignation lexicale de l'EVALEO (Launay et al., 2018)</li> <li>6. Epreuves de pragmatique de l'EVALEO (Launay et al., 2018)</li> </ol>

## **4.2. Analyses statistiques**

Les résultats obtenus aux épreuves langagières et cognitives ont été analysés à la manière d'une étude de cas. Les performances de chaque enfant atteint d'amyotrophie spinale seront comparées individuellement à la performance du groupe contrôle (GC) associé à leur âge chronologique.

Nous avons utilisé un test non paramétrique : *le test t modifié de Crawford*. Ce test permet de situer un sujet par rapport à un petit échantillon contrôle en indiquant si le score de ce sujet est significativement différent de la norme de l'échantillon contrôle. (Crawford et al., 2010). L'analyse quantitative a été réalisée grâce au programme Singlims\_ES.exe.

En regard de nos hypothèses, nous cherchons à savoir si les enfants atteints de SMA ont des performances déficitaires ou supérieures à la norme de nos échantillons contrôle. De ce fait, pour qu'un résultat soit significatif, la probabilité doit être inférieure ou égale à 0.025 ( $p < 0.025$ ). Les résultats sont détaillés dans la partie suivante en précisant le score ou le temps de réponse (en secondes), la valeur du t de Crawford, la probabilité ( $p < 0.025$ ) et le percentile qui représente le pourcentage de la population qui pourrait obtenir un score inférieur à celui du sujet.

# Résultats

## 1. Présentation des résultats

Dans cette partie, nous allons vous présenter les résultats de nos analyses afin de répondre à nos hypothèses précédemment citées.

### 1.1. Le raisonnement non verbal des enfants atteints d'amyotrophie spinale

Notre première hypothèse suppose que les enfants atteints d'amyotrophie spinale ont des résultats similaires à ceux des enfants tout-venant pour l'épreuve évaluant le raisonnement non verbal.

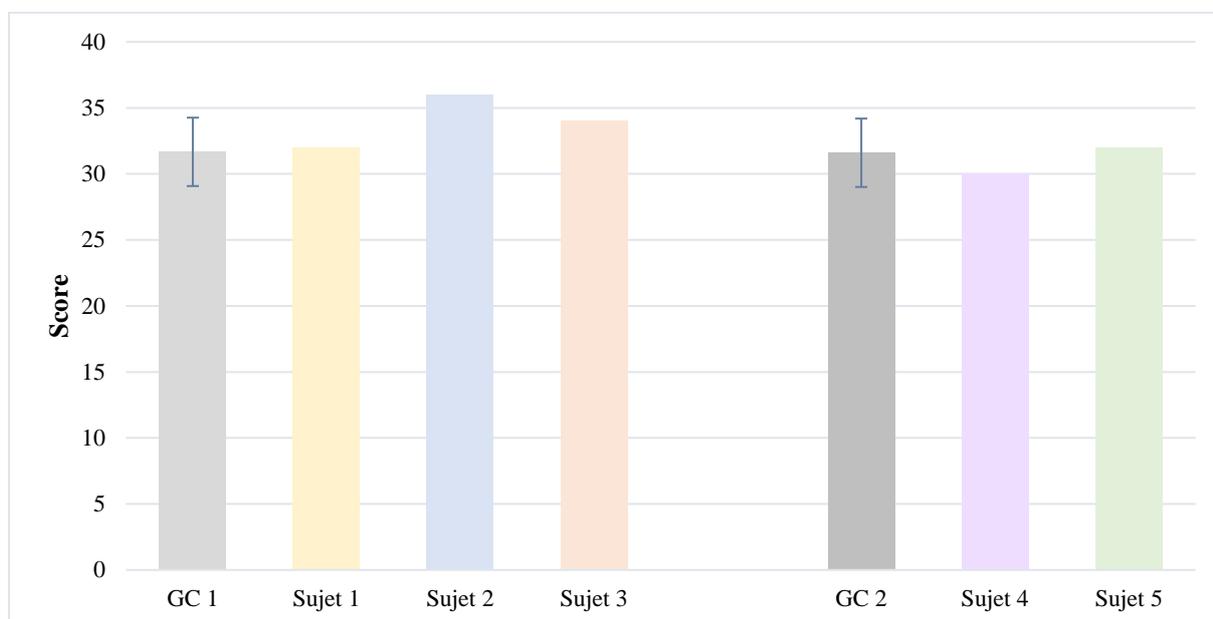


Figure 1. Moyenne de GC 1 et GC 2 et résultats obtenus par les sujets SMA à l'épreuve des matrices colorées de Raven

Tableau 3. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les matrices colorées de Raven du groupe 1

	GC 1	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
	Moyenne (ET)					
Matrices colorées de Raven /36	31.67 (2.99)	Sujet 1	32	$t = 0.11$	$p = 0.92$	P54
		Sujet 2	36	$t = 1.40$	$p = 0.18$	P91
		Sujet 3	34	$t = 0.76$	$p = 0.46$	P77

Premièrement, nous avons comparé les résultats obtenus par nos sujets 1, 2 et 3 à la moyenne de notre groupe contrôle 1. Les résultats obtenus grâce au test t modifié de Crawford ne montrent aucune différence significative pour le sujet 1, le sujet 2 ainsi que pour le sujet 3.

Tableau 4. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les matrices colorées de Raven du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur $t$	Valeur $p$	Percentile
Matrices colorées de Raven /36	31.60 (2.59)	Sujet 4	30	$t = 0.59$	$p = 0.57$	P29
		Sujet 5	32	$t = 0.15$	$p = 0.89$	P56

Puis, nous avons comparé les scores du sujet 4 et du sujet 5 à la moyenne de GC 2. Selon le test t modifié de Crawford, aucune différence significative n'est observée au niveau du raisonnement non verbal chez le sujet 4 et chez le sujet 5 pour l'épreuve des matrices colorées de Raven.

À la suite de ces analyses, nous pouvons affirmer que les sujets atteints d'amyotrophie spinale ont des résultats comparables à ceux des échantillons contrôle correspondant à leur âge.

## 1.2. Le langage oral des enfants atteints d'amyotrophie spinale

Afin de répondre à notre deuxième hypothèse, nous nous sommes intéressés aux différents domaines langagiers. Notre hypothèse suggère que **les enfants atteints d'amyotrophie spinale ont des scores supérieurs au groupe contrôle pour les épreuves évaluant le lexique et la morphosyntaxe et des résultats dans les normes pour les autres domaines.**

### 1.2.1. La phonologie

Dans un premier temps, nous nous sommes intéressés à la composante phonologique du langage oral. Cette épreuve présente un effet plafond, en effet l'ensemble des sujets du groupe contrôle 1 et 2 ont obtenu un score de 100/100, soit la note maximale. Les sujets atteints d'amyotrophie spinale tous groupes confondus ont également obtenu le score de 100 en accord avec ceux obtenus par nos groupes contrôle.

## 1.2.2. Le lexique

Dans un deuxième temps, nous avons analysé la composante lexicale du langage. Afin d'analyser les scores et les temps de réponse aux épreuves de dénomination, de désignation et le score du gain lexical chez les sujets SMA, nous avons, à nouveau, réalisé un test t modifié de Crawford. Les résultats sont détaillés dans le tableau 5, précisant le score ou le temps de réponse (en secondes), la valeur du t de Crawford, la probabilité ( $p < 0.025$ ) et le percentile.

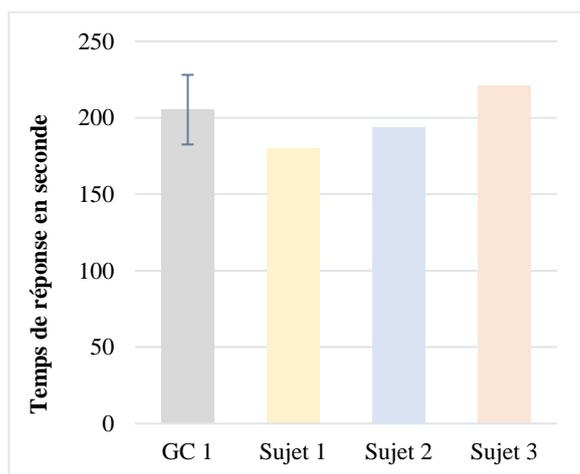


Figure 3. Temps de réponse en dénomination pour le groupe 1

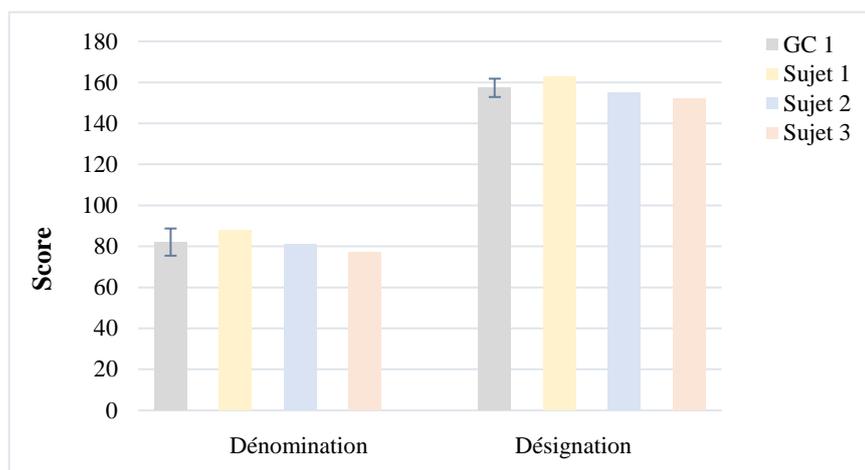


Figure 2. Scores obtenus aux épreuves de dénomination et désignation pour le groupe 1

Tableau 5. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour les épreuves lexicales du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur $t$	Valeur $p$	Percentile
Temps dénomination	205.35 (22.78)	Sujet 1	180.10	$t = 1.07$	$p = 0.30$	P85
		Sujet 2	193.5	$t = 0.50$	$p = 0.62$	P69
		Sujet 3	221.3	$t = -0.68$	$p = 0.51$	P25
Dénomination lexicale /100	82.07 (6.63)	Sujet 1	88	$t = 0.87$	$p = 0.40$	P80
		Sujet 2	81	$t = -0.16$	$p = 0.88$	P44
		Sujet 3	77	$t = -0.74$	$p = 0.47$	P24
Désignation lexicale /168	157.33 (4.47)	Sujet 1	163	$t = 1.23$	$p = 0.24$	P88
		Sujet 2	155	$t = -0.51$	$p = 0.62$	P31
		Sujet 3	152	$t = -1.16$	$p = 0.27$	P13

Nous n'observons aucune différence significative entre nos sujets et la moyenne des résultats obtenus de GC 1 et cela pour toutes les variables. Les scores obtenus par le sujet 3 ne sont pas significativement inférieurs à la norme, toutefois il présente des résultats plus faibles que ceux obtenus par les enfants SMA de même âge. Il a été plus long à dénommer les images (P25) et obtient des scores plus faibles en dénomination lexicale (P24) et en désignation lexicale (P13).

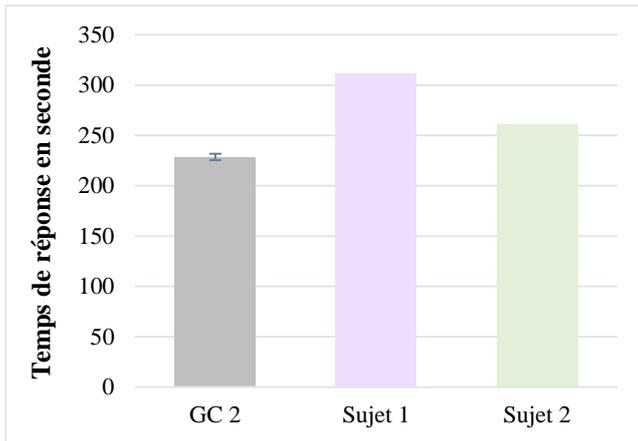


Figure 5. Temps de réponse en dénomination pour le groupe 2

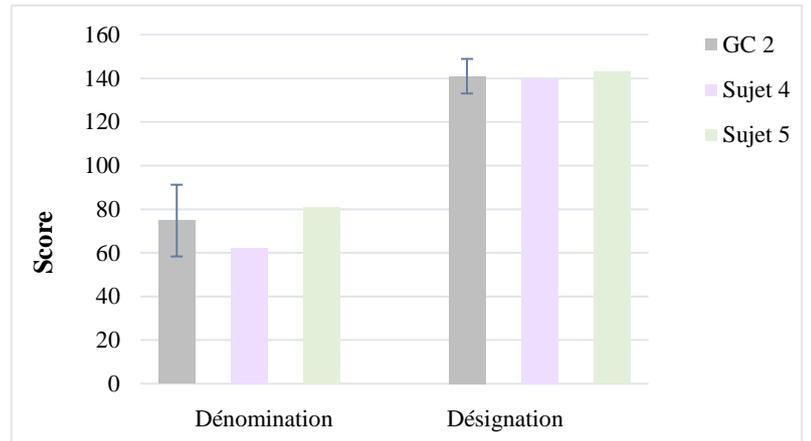


Figure 4. Scores obtenus aux épreuves de dénomination et désignation pour le groupe 2

Tableau 6. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les épreuves lexicales du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Nom	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
Temps dénomination	228.63 (3.18)	Sujet 4	311.60	$t = -2.27$	$p = 0.05$	P2
		Sujet 5	261.50	$t = -0.90$	$p = 0.39$	P5
Dénomination lexicale /110	74.80 (16.44)	Sujet 4	62	$t = -0.74$	$p = 0.48$	P24
		Sujet 5	81	$t = 0.36$	$p = 0.73$	P64
Désignation lexicale /156	141.00 (7.94)	Sujet 4	140	$t = -0.12$	$p = 0.91$	P32
		Sujet 5	143	$t = 0.24$	$p = 0.82$	P55

Nous observons une absence de différence significative sur toutes les variables pour le sujet 4 et le sujet 5 par rapport à GC2. Néanmoins, nos deux sujets SMA présentent un temps de réponse en dénomination lexicale plus long que GC2. Ils se trouvent respectivement au P2 et au P5 correspondant à une performance faible.

### 1.2.3. La morphosyntaxe

Dans un troisième temps, nous avons analysé les épreuves évaluant la morphosyntaxe. À nouveau, nous avons utilisé le test *t* modifié de Crawford. Les résultats sont détaillés dans les graphiques ci-dessous.

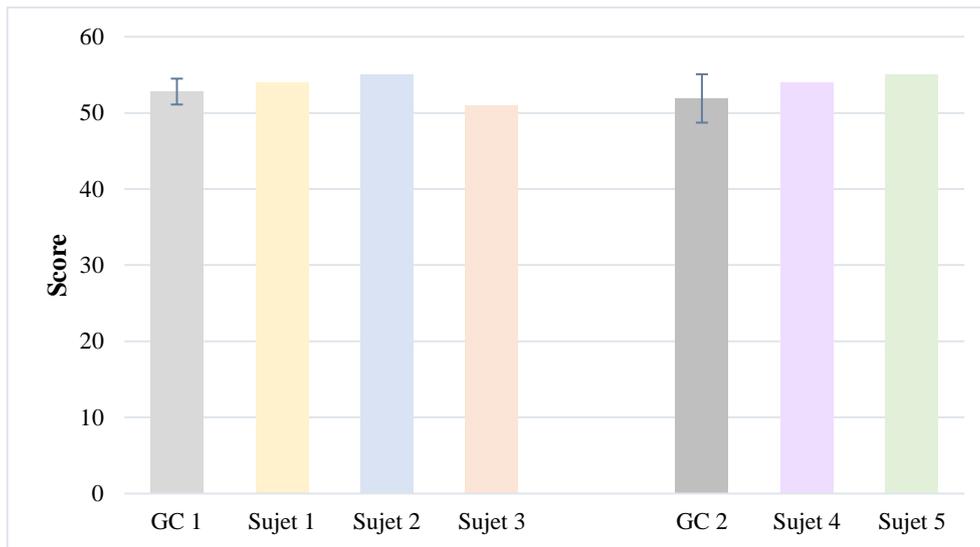


Figure 6. Moyennes de GC1 et GC2 et résultats obtenus par les sujets SMA à l'E.CO.S.SE

Tableau 7. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour l'E.CO.S.S.E du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
E.CO.S.SE /56	52.80 (1.70)	Sujet 1	54	$t = 0.68$	$p = 0.51$	P75
		Sujet 2	55	$t = 1.25$	$p = 0.23$	P88
		Sujet 3	51	$t = -1.03$	$p = 0.32$	P16

Les analyses montrent qu'il n'y a aucune différence significative entre les sujets 1, 2 et 3 par rapport aux résultats obtenus par GC1. Toutefois, nous observons que la performance du sujet 3 est inférieure à la moyenne (P16) tandis que les sujets 1 et 2 obtiennent des scores supérieurs au percentile 75.

Tableau 8. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour l'E.CO.S.S.E du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
E.CO.S.SE /56	51.90 (3.18)	Sujet 4	54	$t = 0.63$	$p = 0.54$	P73
		Sujet 5	55	$t = 0.93$	$p = 0.38$	P81

Aucune différence significative n'est observée pour les sujets 4 et 5. De plus, nous observons que les sujets atteints d'amyotrophie spinale ont des résultats supérieurs à ceux de GC2.

## 1.2.4. Le récit

### 1.2.4.1. Macrostructure

Pour analyser les scores des sujets atteints d'amyotrophie spinale à l'épreuve de récit, nous avons, à nouveau, réalisé un test t modifié de Crawford. Les résultats sont présentés dans les tableaux ci-dessous.

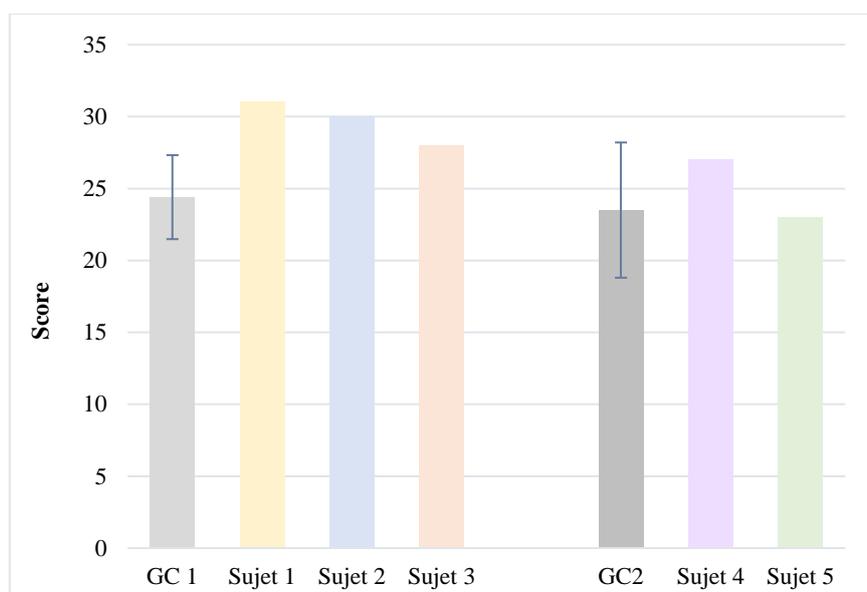


Figure 7. Moyennes de GC1, GC2 et résultats obtenus par les sujets SMA pour l'évaluation de la macrostructure du récit

Tableau 9. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour l'évaluation de la macrostructure du récit du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur $t$	Valeur $p$	Percentile
Macrostructure /39	24.40 (2.92)	Sujet 1	31	$t = 2.19$	$p = 0.05$	P98
		Sujet 2	30	$t = 1.86$	$p = 0.08$	P96
		Sujet 3	28	$t = 1.19$	$p = 0.25$	P87

Bien qu'aucune différence ne soit significative, nous constatons que les sujets atteints d'amyotrophie spinale ont des performances supérieures à 75% des participants de CG1.

Tableau 10. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour l'évaluation de la macrostructure du récit du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
Macrostructure /39	23.50 (4.70)	Sujet 4	27	$t = 0.71$	$p = 0.50$	P75
		Sujet 5	23	$t = -0.10$	$p = 0.92$	P46

Aucune différence significative n'a été relevée dans l'analyse des résultats des sujets 4 et 5. Les performances de ces sujets ne diffèrent donc pas de la norme.

#### 1.2.4.2. Microstructure

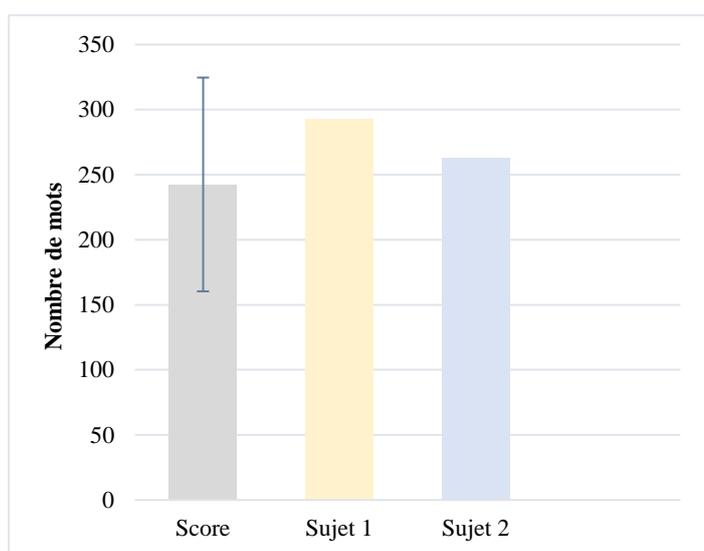


Figure 9. Nombre de mots utilisés dans les récits du groupe 1

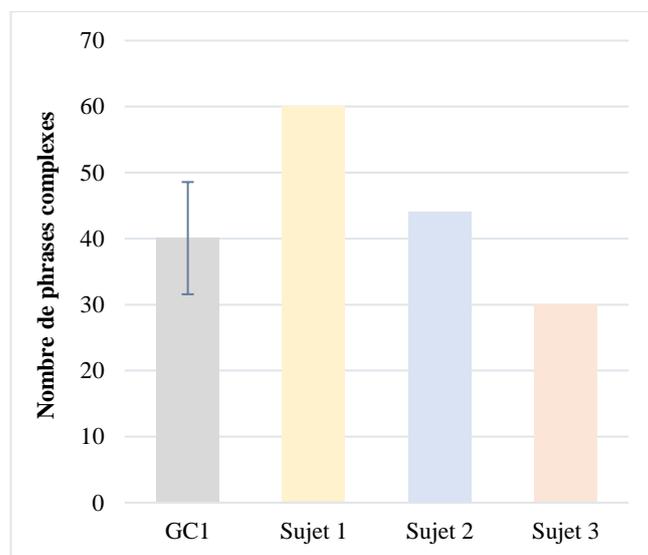


Figure 8. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1

Tableau 11. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour le nombre de mots et le nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
Nombre de mots	277.07 (55.31)	Sujet 1	363	$t = 1.50$	$p = 0.15$	P92
		Sujet 2	308	$t = 0.54$	$p = 0.60$	P70
		Sujet 3	194	$t = -1.45$	$p = 0.17$	P8
Nombre de phrases complexes	40,07 (8,50)	Sujet 1	60	$t = 2.27$	$p = 0.04$	P98
		Sujet 2	44	$t = 0.45$	$p = 0.66$	P67
		Sujet 3	30	$t = -1.15$	$p = 0.27$	P14

Les analyses montrent qu'il n'y a pas de différence significative entre le sujet 1, le sujet 2 et le sujet 3 par rapport à GC1. Toutefois, nous observons que les performances du sujet 1 sont supérieures à celles de GC1, le plaçant au P92 pour le nombre de mots et au P98 pour le nombre de phrases complexes utilisées dans son récit.

Afin de d'approfondir notre analyse, nous nous sommes attardées sur les types de phrases utilisés au sein du récit.

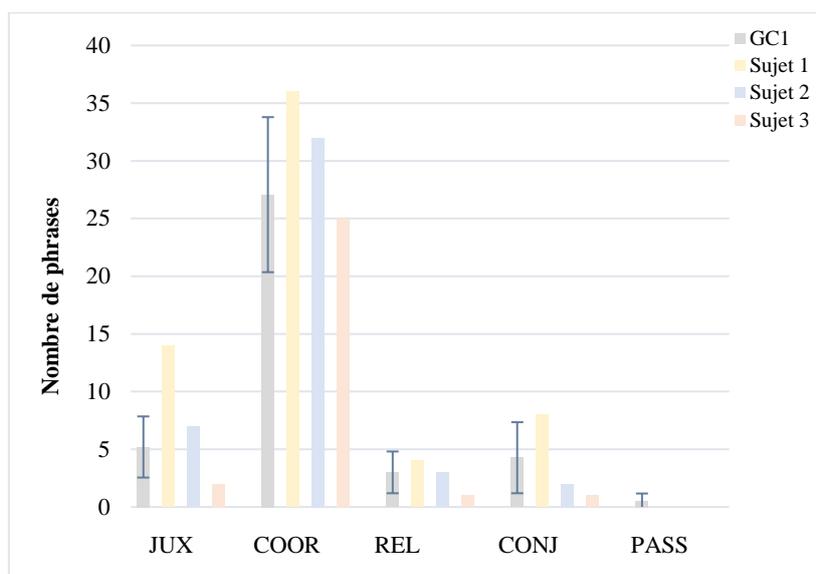


Figure 10. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1 en fonction du type de phrases

Tableau 12. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les types de phrases utilisés dans les récits du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
- Proposition indépendante juxtaposée ( <i>JUX</i> )	5.20 (2.65)	Sujet 1	14	$t = 3.22$	$p = 0.006^*$	P100
		Sujet 2	7	$t = 0.66$	$p = 0.52$	P74
		Sujet 3	2	$t = -1.17$	$p = 0.26$	P13
- Proposition indépendante coordonnée ( <i>COOR</i> )	27.07 (6.72)	Sujet 1	36	$t = 1.29$	$p = 0.22$	P89
		Sujet 2	32	$t = 0.71$	$p = 0.50$	P76
		Sujet 3	25	$t = -0.30$	$p = 0.77$	P38
- Proposition subordonnées relative ( <i>REL</i> )	3.00 (1.81)	Sujet 1	4	$t = 0.54$	$p = 0.60$	P70
		Sujet 2	3	$t = 0$	$p = 1$	P50
		Sujet 3	1	$t = -1.07$	$p = 0.30$	P15
- Proposition subordonnée conjonctive ( <i>CONJ</i> )	4.27 (3.08)	Sujet 1	8	$t = 1.17$	$p = 0.26$	P87
		Sujet 2	2	$t = -0.71$	$p = 0.49$	P24
		Sujet 3	1	$t = -1.03$	$p = 0.32$	P16
- Phrases passives ( <i>PASS</i> )	0.53 (0.64)	Sujet 1	0	$t = -0.80$	$p = 0.44$	P22
		Sujet 2	0	$t = -0.80$	$p = 0.44$	P22
		Sujet 3	0	$t = -0.80$	$p = 0.44$	P22

\* :  $p < 0.025$

Nous observons que le sujet 1 obtient une performance significativement supérieure à celle de GC2 pour le nombre de phrases indépendantes juxtaposées utilisées dans le récit. Hormis pour la variable reprenant le nombre de phrases passives utilisées, le sujet 1 est le seul à obtenir des scores supérieurs à GC1 pour toutes les autres variables. Les sujets 2 et 3 obtiennent des résultats comparables à ceux de GC1.

Puis, nous avons analysé les procédés linguistiques utilisés par les enfants pour faire référence aux personnages dans leurs récits.

Tableau 13. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour la cohésion référentielle utilisée dans les récits du groupe 1

		GC 1	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
		Moyenne (ET)					
Récit entier	Nombre de <b>noms</b>	13.60 (5.12)	Sujet 1	19	$t = 1.02$	$p = 0.32$	P84
			Sujet 2	14	$t = 0.08$	$p = 0.94$	P53
			Sujet 3	12	$t = -0.30$	$p = 0.77$	P38
	Nombre de <b>pronoms</b>	8.20 (4.89)	Sujet 1	16	$t = 1.54$	$p = 0.14$	P93
			Sujet 2	7	$t = -0.24$	$p = 0.82$	P41
			Sujet 3	8	$t = -0.04$	$p = 0.97$	P48
Introduction	Pourcentage de noms <b>indéfinis</b>	70.00 (46.61)	Sujet 1	50	$t = -0.42$	$p = 0.68$	P34
			Sujet 2	100	$t = 0.62$	$p = 0.54$	P73
			Sujet 3	50	$t = -0.42$	$p = 0.68$	P34
	Pourcentage de noms <b>définis</b>	26.67 (44.98)	Sujet 1	50	$t = 0.50$	$p = 0.62$	P69
			Sujet 2	0	$t = -0.57$	$p = 0.58$	P29
			Sujet 3	50	$t = 0.50$	$p = 0.62$	P69
Réintroduction	Nombre de <b>noms</b>	9.87 (3.62)	Sujet 1	17	$t = 1.91$	$p = 0.08$	P96
			Sujet 2	11	$t = 0.30$	$p = 0.77$	P62
			Sujet 3	10	$t = 0.04$	$p = 0.97$	P51
	Nombre de <b>pronoms</b>	1.27 (1.28)	Sujet 1	4	$t = 2.07$	$p = 0.06$	P97
			Sujet 2	0	$t = -0.96$	$p = 0.35$	P18
			Sujet 3	0	$t = 0.96$	$p = 0.35$	P18
Maintien	Nombre de <b>noms</b>	1.80 (2.73)	Sujet 1	0	$t = -0.64$	$p = 0.53$	P27
			Sujet 2	1	$t = -0.28$	$p = 0.78$	P39
			Sujet 3	0	$t = -0.64$	$p = 0.53$	P27
	Nombre de <b>pronoms</b>	6.93 (4.35)	Sujet 1	12	$t = 1.13$	$p = 0.28$	<b>P86</b>
			Sujet 2	7	$t = 0.02$	$p = 0.99$	P51
			Sujet 3	8	$t = 0.24$	$p = 0.82$	P59

Les résultats obtenus grâce au test *t* modifié de Crawford ne montrent aucune différence significative pour le sujet 1, le sujet 2 ainsi que pour le sujet 3. Bien qu'aucun des scores ne soient significatifs, le sujet 1 obtient des performances supérieures à 85% des participants de GC1 pour 5 des variables (nombre de noms utilisés dans le récit, nombre de pronoms utilisés dans le récit, nombre de noms utilisés dans la réintroduction des personnages, nombre de pronoms utilisés dans la réintroduction des personnages et nombre de pronoms utilisés dans le maintien des personnages au fil de l'histoire).

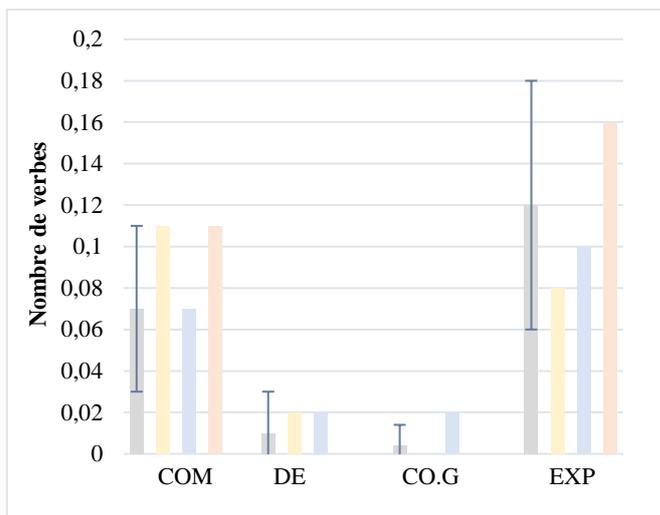


Figure 12. Nombre de verbes d'états mentaux utilisés dans les récits du groupe 1

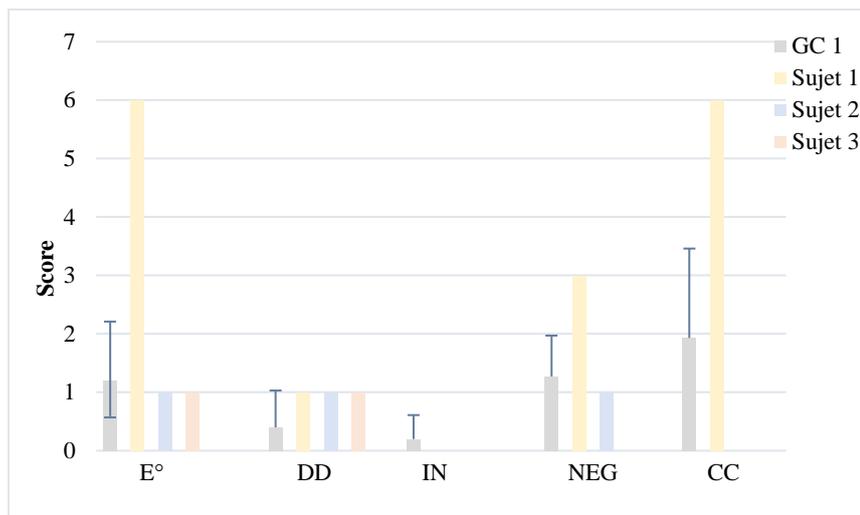


Figure 11. Nombre de commentaires évaluatifs utilisés dans les récits du groupe 1

Tableau 14. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les commentaires évaluatifs dans les récits du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
• Verbes de communication (COM)	0.07 (0.04)	Sujet 1	0.11	$t = 0.97$	$p = 0.35$	P83
		Sujet 2	0.07	$t = 0.00$	$p = 0.50$	P50
		Sujet 3	0.11	$t = 0.97$	$p = 0.35$	P83
• Verbes de croyances/désirs (DE)	0.01 (0.02)	Sujet 1	0.02	$t = 0.48$	$p = 0.64$	P68
		Sujet 2	0.02	$t = 0.48$	$p = 0.64$	P68
		Sujet 3	0.00	$t = -0.48$	$p = 0.64$	P32
• Verbes de cognition générale (CO.G)	0.004 (0.01)	Sujet 1	0.00	$t = -0.39$	$p = 0.70$	P35
		Sujet 2	0.02	$t = 1.55$	$p = 0.14$	P93
		Sujet 3	0.00	$t = -0.39$	$p = 0.70$	P35
• Verbes d'expériences (EXP)	0.12 (0.06)	Sujet 1	0.08	$t = -0.65$	$p = 0.53$	P26
		Sujet 2	0.10	$t = -0.32$	$p = 0.76$	P38
		Sujet 3	0.16	$t = 0.65$	$p = 0.53$	P74
Référence aux émotions (E)	1.20 (1.01)	Sujet 1	6	$t = 4.60$	$p = 0.0004^*$	P100
		Sujet 2	1	$t = -0.19$	$p = 0.85$	P43
		Sujet 3	1	$t = -0.19$	$p = 0.85$	P43
Discours direct (DD)	0.40 (0.63)	Sujet 1	1	$t = 0.92$	$p = 0.37$	P81
		Sujet 2	1	$t = 0.92$	$p = 0.37$	P81
		Sujet 3	1	$t = 0.92$	$p = 0.37$	P81
Incertitude (IN)	0.20 (0.41)	Sujet 1	0	$t = -0.47$	$p = 0.64$	P32
		Sujet 2	0	$t = -0.47$	$p = 0.64$	P32
		Sujet 3	0	$t = -0.47$	$p = 0.64$	P32
Négation (NEG)	1.27 (0.70)	Sujet 1	3	$t = 2.39$	$p = 0.03$	P98
		Sujet 2	1	$t = -0.37$	$p = 0.71$	P36
		Sujet 3	0	$t = -1.76$	$p = 0.10$	P5
Connecteurs causaux (CC)	1.93 (1.53)	Sujet 1	6	$t = 2.58$	$p = 0.02^*$	P99
		Sujet 2	0	$t = -1.22$	$p = 0.24$	P12
		Sujet 3	0	$t = -1.22$	$p = 0.24$	P12

\* :  $p < 0.025$

Nous observons que les performances du sujet 1 sont significativement supérieures à celles de GC1 pour plusieurs variables : le nombre de référence aux émotions des personnages dans le récit et le nombre de connecteurs causaux utilisés. En ce qui concerne les sujets 2 et 3, ils obtiennent des résultats comparables à ceux de GC1.

De la même façon nous avons analysé les résultats obtenus par les sujets 4 et 5 en les comparant à ceux de GC2.

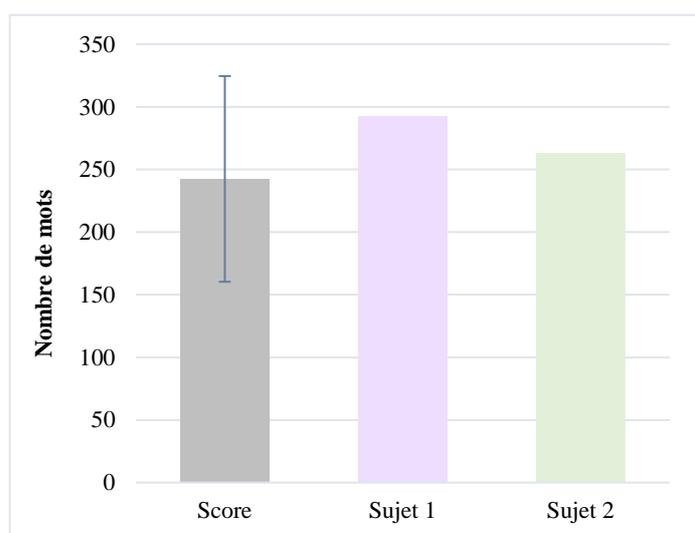


Figure 14. Nombre de mots utilisés dans les récits du groupe 2

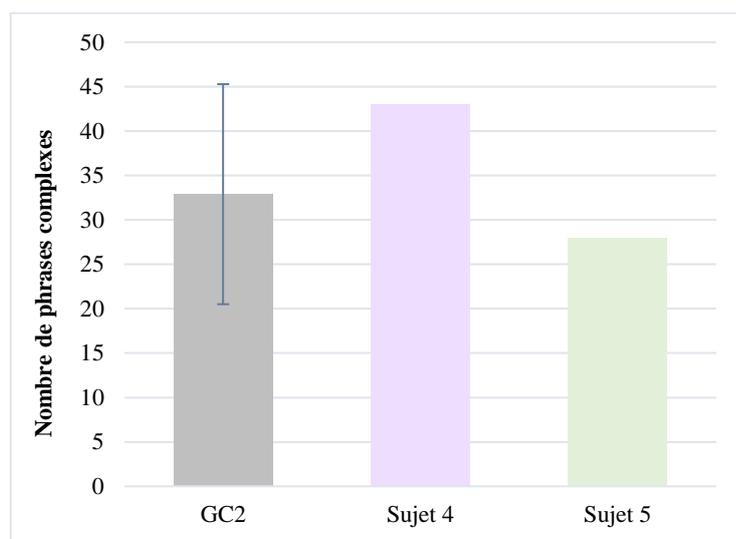


Figure 13. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 1

Tableau 15. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour le nombre de mots et le nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 2

	GC 2	Nom	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
	Moyenne (ET)					
Nombre de mots	242.5 (82.15)	Sujet 4	293	$t = 0.59$	$p = 0.57$	P71
		Sujet 5	263	$t = 0.24$	$p = 0.82$	P59
Nombre de phrases complexes	32.9 (12.39)	Sujet 4	43	$t = 0.77$	$p = 0.46$	P77
		Sujet 5	28	$t = -0.38$	$p = 0.71$	P36

Les analyses montrent qu'il n'y a pas de différence significative entre le sujet 4 et le sujet 5 par rapport à GC2. Toutefois, nous observons que le sujet 4 obtient des scores supérieurs à ceux de GC1.

Afin de d'approfondir notre analyse, nous nous sommes attardées sur les types de phrases utilisés au sein du récit.

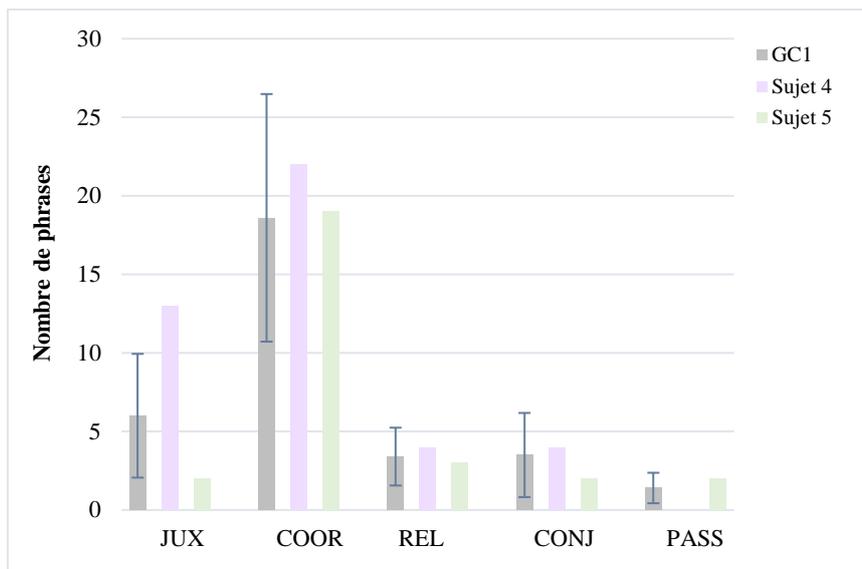


Figure 15. Nombre de phrases complexes utilisés dans les récits du groupe 2 en fonction du type de phrases

Tableau 16. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les types de phrases utilisés dans les récits du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Nom	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
- Proposition indépendante juxtaposée ( <i>JUX</i> )	6 (3.94)	Sujet 4	13	$t = 1.69$	$p = 0.12$	P94
		Sujet 5	2	$t = -0.97$	$p = 0.36$	P18
- Proposition indépendante coordonnée ( <i>COOR</i> )	18.6 (7.88)	Sujet 4	22	$t = 0.41$	$p = 0.69$	P65
		Sujet 5	19	$t = 0.05$	$p = 0.96$	P52
- Proposition subordonnées relative ( <i>REL</i> )	3.4 (1.84)	Sujet 4	4	$t = 0.31$	$p = 0.76$	P62
		Sujet 5	3	$t = -0.21$	$p = 0.84$	P42
- Proposition subordonnée conjonctive ( <i>CONJ</i> )	3.5 (2.68)	Sujet 4	4	$t = 0.18$	$p = 0.86$	P57
		Sujet 5	2	$t = -0.53$	$p = 0.61$	P30
- Phrases passives ( <i>PASS</i> )	1.4 (0.97)	Sujet 4	0	$t = -1.38$	$p = 0.20$	P10
		Sujet 5	2	$t = 0.59$	$p = 0.57$	P71

Nous observons une absence de différence significative pour l'ensemble des variables. Tout comme GC2, les sujets 4 et 5 produisent davantage de propositions indépendantes juxtaposées et coordonnées, les propositions subordonnées étant nettement moins utilisées. Ils obtiennent donc des résultats comparables à ceux de GC2.

Puis, nous avons analysé les procédés linguistiques utilisés par les enfants pour faire référence aux personnages dans leurs récits.

Tableau 17. Résultats obtenus au test t modifié de Crawford pour la cohésion référentielle utilisée dans les récits du groupe 2

		GC 2	Nom	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
		Moyenne (ET)					
Récit entier	Nombre de <b>noms</b>	9.15 (4.63)	Sujet 4	15	$t = 1.21$	$p = 0.26$	P98
			Sujet 5	13	$t = 0.79$	$p = 0.45$	P94
	Nombre de <b>pronoms</b>	6.6 (4.86)	Sujet 4	15	$t = 1.65$	$p = 0.13$	P93
			Sujet 5	5	$t = -0.31$	$p = 0.76$	P62
Introduction	Pourcentage de noms <b>indéfinis</b>	75.00 (44.43)	Sujet 4	100	$t = 0.54$	$p = 0.60$	P70
			Sujet 5	50	$t = -0.54$	$p = 0.60$	P30
	Pourcentage de noms <b>définis</b>	25.00 (44.43)	Sujet 4	0	$t = -0.54$	$p = 0.60$	P30
			Sujet 5	50	$t = 0.54$	$p = 0.60$	P70
Réintroduction	Nombre de <b>noms</b>	5.90 (3.73)	Sujet 4	13	$t = 1.82$	$p = 0.10$	P95
			Sujet 5	10	$t = 1.05$	$p = 0.32$	P84
	Nombre de <b>pronoms</b>	0.90 (1.10)	Sujet 4	2	$t = 0.95$	$p = 0.37$	P82
			Sujet 5	2	$t = 0.95$	$p = 0.37$	P82
Réintroduction	Nombre de <b>noms</b>	1.20 (1.69)	Sujet 4	0	$t = -0.68$	$p = 0.52$	P26
			Sujet 5	1	$t = -0.11$	$p = 0.91$	P46
	Nombre de <b>pronoms</b>	5.70 (4.06)	Sujet 4	13	$t = 1.71$	$p = 0.12$	P94
			Sujet 5	3	$t = -0.63$	$p = 0.54$	P27

Les résultats obtenus grâce au test t modifié de Crawford ne montrent aucune différence significative pour le sujet 4 et le sujet 5 par rapport à GC2.

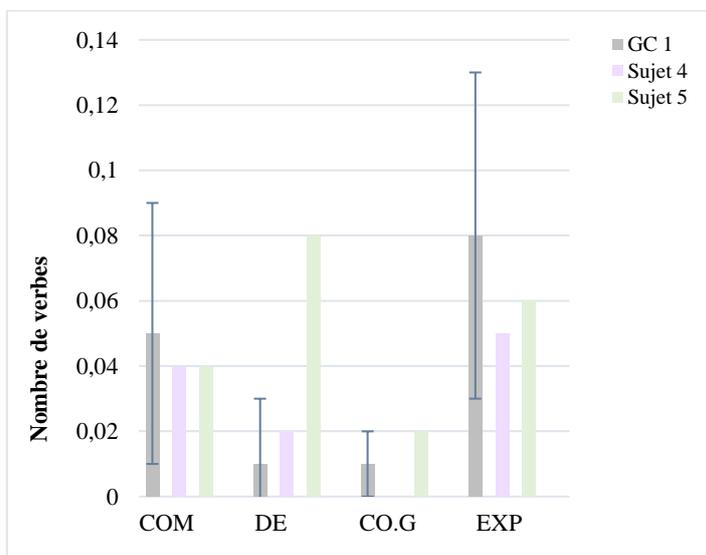


Figure 16. Nombre de verbes d'états mentaux utilisés dans les récits du groupe 2

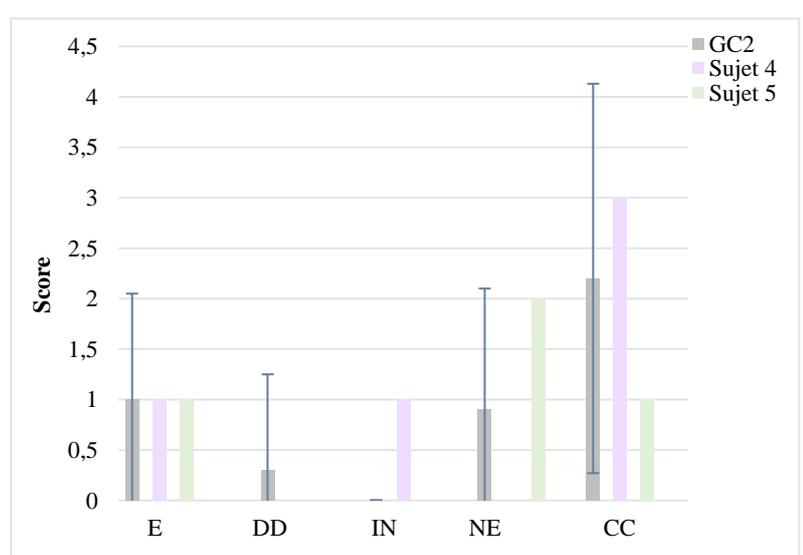


Figure 17. Nombre de commentaires évaluatifs utilisés dans les récits du groupe 2

Tableau 18. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les commentaires évaluatifs dans les récits du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Nom	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
• Verbes de communication (COM)	0.05 (0.04)	Sujet 4	0.04	$t = -0.24$	$p = 0.82$	P41
		Sujet 5	0.04	$t = -0.24$	$p = 0.82$	P41
• Verbes de croyances/désirs (DE)	0.01 (0.02)	Sujet 4	0.02	$t = 0.48$	$p = 0.64$	P87
		Sujet 5	0.08	$t = 3.33$	$p = 0.008^*$	P100
• Verbes de cognition générale (CO.G)	0.01 (0.01)	Sujet 4	0.0	$t = -0.95$	$p = 0.37$	P18
		Sujet 5	0.02	$t = 0.95$	$p = 0.37$	P82
• Verbes d'expériences (EXP)	0.08 (0.05)	Sujet 4	0.05	$t = -0.57$	$p = 0.58$	P29
		Sujet 5	0.06	$t = -0.38$	$p = 0.71$	P36
Référence aux émotions (E)	1 (1.05)	Sujet 4	1	$t = 0.00$	$p = 1.00$	P50
		Sujet 5	1	$t = 0.00$	$p = 1.00$	P50
Discours direct (DD)	0.3 (0.95)	Sujet 4	0	$t = -0.30$	$p = 0.77$	P39
		Sujet 5	0	$t = -0.30$	$p = 0.77$	P39
Incertitude (IN)	0 (0.00)	Sujet 4	1	/	/	/
		Sujet 5	0	/	/	/
Négation (NE)	0.9 (1.20)	Sujet 4	0	$t = -0.72$	$p = 0.49$	P25
		Sujet 5	2	$t = 0.87$	$p = 0.40$	P80
Connecteurs causaux (CC)	2.2 (1.93)	Sujet 4	3	$t = 0.40$	$p = 0.70$	P65
		Sujet 5	1	$t = -0.59$	$p = 0.57$	P28

\* :  $p < 0.025$

Nous observons que le sujet 5 obtient une performance statistiquement supérieure à celle de GC2 pour l'utilisation de verbes de croyances/désirs au sein du récit. Le sujet 4 obtient des résultats comparables à ceux de GC2. Nous n'avons pas pu analyser la variable incertitude suite à l'absence de données récoltées dans GC2.

### 1.2.5. La pragmatique

Pour aller plus loin, nous souhaitons voir si la pragmatique est un domaine du langage oral qui est plus développé chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale. Nous supposons dans notre troisième hypothèse que les enfants atteints d'amyotrophie spinale possèdent des capacités pragmatiques supérieures à celles de notre échantillon contrôle.

À nouveau, nous avons procédé à une analyse sur les différentes épreuves de pragmatique grâce au test *t* modifié de Crawford. Dans un premier temps, les parents ont répondu à un inventaire parental. Dans un second temps, les enfants ont réalisé des tâches évaluant leurs habiletés pragmatiques.

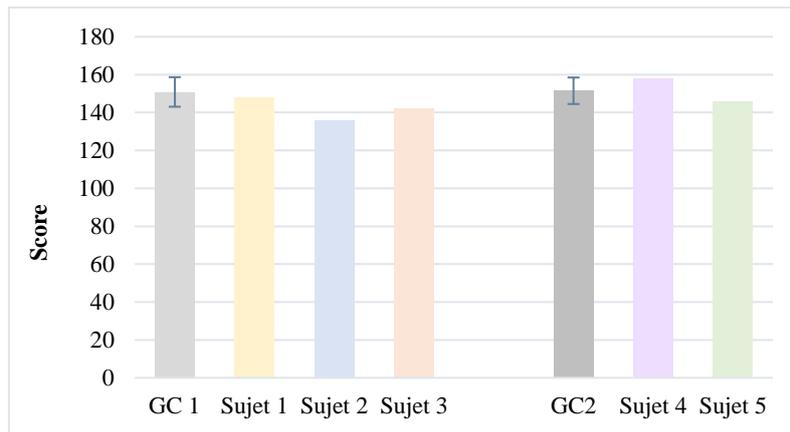


Figure 18. Moyenne de GC1, GC2 et résultats obtenus par les sujets SMA à la CCC

Tableau 19. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour la CCC par le groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
CCC	150.87 (7.80)	Sujet 1	148	$t = -0.36$	$p = 0.73$	P36
		Sujet 2	136	$t = -1.85$	$p = 0.09$	P4
		Sujet 3	142	$t = -1.10$	$p = 0.29$	P14

Les analyses montrent qu'il n'y a pas de différence significative entre le sujet 1, le sujet 2 et le sujet 3 par rapport à CG1. Toutefois, nous observons que la performance du sujet 2 est faible (P4) et que les trois sujets ont une performance inférieure à GC1.

Tableau 20. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour la CCC par le groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
CCC	151.50 (7.00)	Sujet 4	158	$t = 0.89$	$p = 0.40$	P80
		Sujet 5	146	$t = -0.75$	$p = 0.47$	P24

Les analyses montrent une absence de différence significative pour le sujet 4 et pour le sujet 5 par rapport à GC2. Néanmoins, nous observons que le sujet 4 se trouve au-dessus de la moyenne obtenue par GC2.

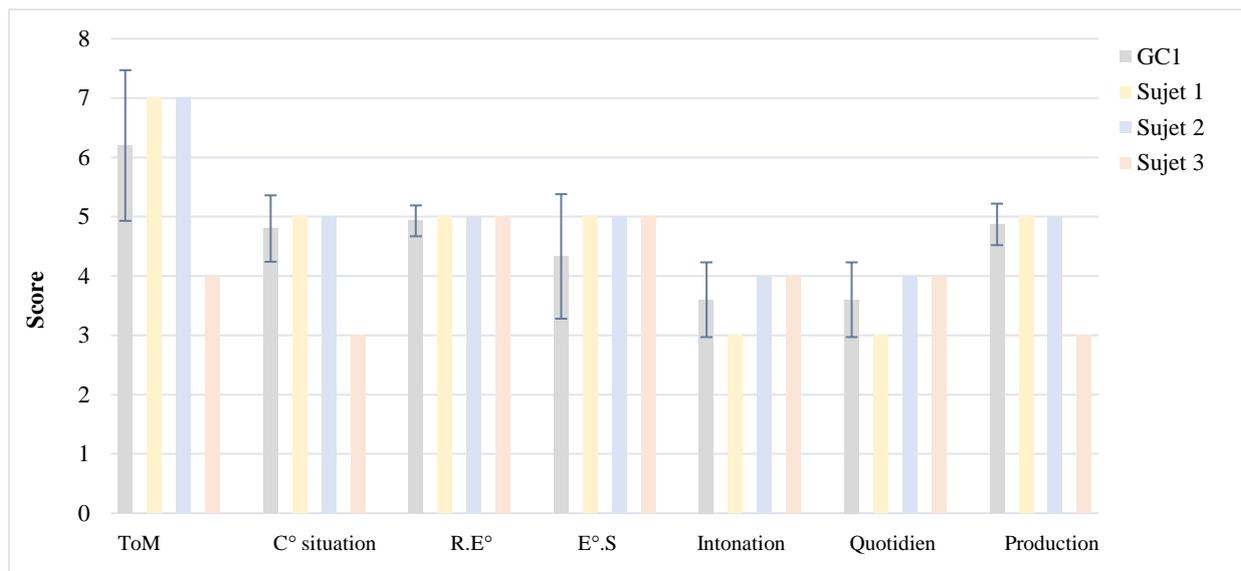


Figure 19. Scores obtenus par le groupe 1 aux épreuves de pragmatique

Tableau 21. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les épreuves pragmatique du groupe 1

	GC 1 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur <i>t</i>	Valeur <i>p</i>	Percentile
Théorie de l'esprit <sup>12</sup> (ToM) /7	6.20 (1.27)	Sujet 1	7	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
		Sujet 2	7	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
		Sujet 3	4	<i>t</i> = -1.69	<i>p</i> = 0.11	P6
- Compréhension situation (C° situation) /5	4.80 (0.56)	Sujet 1	5	<i>t</i> = 0.35	<i>p</i> = 0.73	P63
		Sujet 2	5	<i>t</i> = 0.35	<i>p</i> = 0.73	P63
		Sujet 3	3	<i>t</i> = -3.11	<b><i>p</i> = 0.008*</b>	P<1
- Reconnaissance émotions (R.E°) /5	4.93 (0.26)	Sujet 1	5	<i>t</i> = 0.26	<i>p</i> = 0.80	P60
		Sujet 2	5	<i>t</i> = 0.26	<i>p</i> = 0.80	P60
		Sujet 3	5	<i>t</i> = 0.26	<i>p</i> = 0.80	P60
- Reconnaissance émotions en situations (E°.S) /5	4.33 (1.05)	Sujet 1	5	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
		Sujet 2	5	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
		Sujet 3	5	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
Intonation /4	3.60 (0.63)	Sujet 1	3	<i>t</i> = -0.92	<i>p</i> = 0.37	P19
		Sujet 2	4	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
		Sujet 3	4	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
Quotidien /4	3.60 (0.63)	Sujet 1	3	<i>t</i> = -0.92	<i>p</i> = 0.37	P19
		Sujet 2	4	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
		Sujet 3	4	<i>t</i> = 0.62	<i>p</i> = 0.55	P73
Production /5	4.87 (0.35)	Sujet 1	5	<i>t</i> = 0.36	<i>p</i> = 0.72	P64
		Sujet 2	5	<i>t</i> = 0.36	<i>p</i> = 0.72	P64
		Sujet 3	3	<i>t</i> = -5.17	<b><i>p</i> = 0.0001*</b>	P<1

\* : *p* < 0.025

<sup>12</sup> Théorie de l'esprit niveau 1 et 2

Grâce aux analyses réalisées, nous observons que les performances du sujet 3 sont significativement inférieures à la norme dans la compréhension de situations ainsi qu'en production. De plus, bien que sa performance ne soit pas significativement inférieure à celle de notre groupe contrôle, il obtient une performance faible pour l'épreuve de théorie de l'esprit (P6). Quant aux sujets 1 et 2, ils obtiennent des performances comparables à celles de GC 1 pour toutes les épreuves de pragmatique.

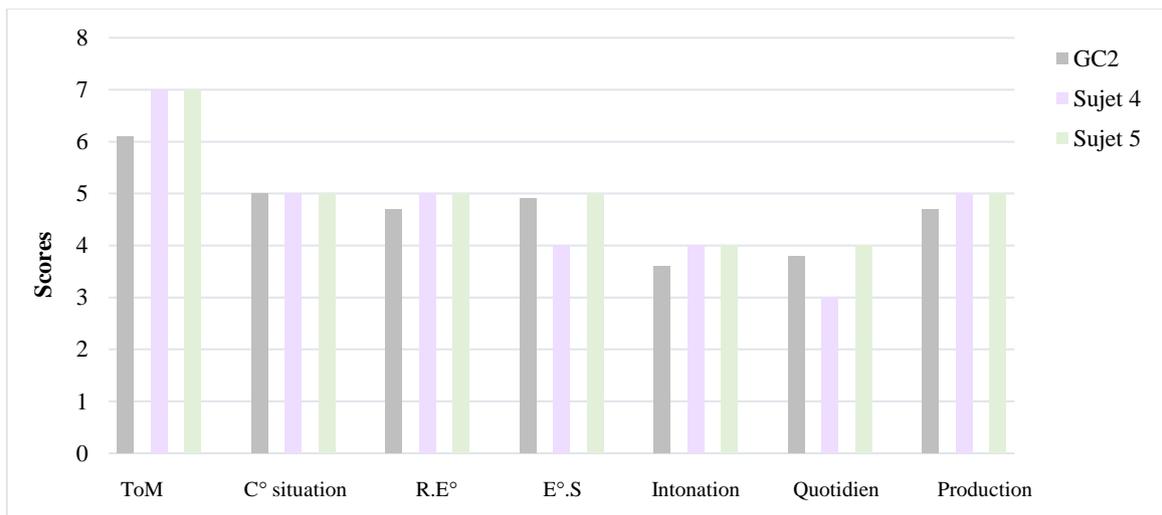


Figure 20. Scores obtenus par le groupe 2 aux épreuves de pragmatique

Tableau 22. Résultats obtenus au test *t* modifié de Crawford pour les épreuves de pragmatique du groupe 2

	GC 2 Moyenne (ET)	Sujets	Score	Valeur t	Valeur p	Percentile
Théorie de l'esprit ( <i>ToM</i> ) /7	6.10 (1.29)	Sujet 4	7	$t = 0.67$	$p = 0.52$	P74
		Sujet 5	7	$t = 0.67$	$p = 0.52$	P74
- Compréhension situation ( <i>C° situation</i> ) /5	5 (0)	Sujet 4	5	/	/	/
		Sujet 5	5	/	/	/
- Reconnaissance émotions ( <i>R.E°</i> ) /5	4.7 (0.48)	Sujet 4	5	$t = 0.60$	$p = 0.57$	P72
		Sujet 5	5	$t = 0.60$	$p = 0.57$	P72
- Reconnaissance émotions en situation ( <i>E°.S</i> ) /5	4.9 (0.32)	Sujet 4	4	$t = -2.68$	$p = 0.025^*$	P1
		Sujet 5	5	$t = 0.30$	$p = 0.77$	P61
Intonation /4	3.60 (0.70)	Sujet 4	4	$t = 0.56$	$p = 0.60$	P70
		Sujet 5	4	$t = 0.56$	$p = 0.60$	P70
Quotidien /4	3.80 (0.63)	Sujet 4	3	$t = -1.21$	$p = 0.26$	P13
		Sujet 5	4	$t = 0.30$	$p = 0.77$	P62
Production /5	4.70 (0.48)	Sujet 4	5	$t = 0.60$	$p = 0.57$	P72
		Sujet 5	5	$t = 0.60$	$p = 0.57$	P72

\* :  $p < 0.025$

Aucune analyse statistique n'a pu être réalisée pour la sous-épreuve compréhension de situation car les sujets atteints d'amyotrophie spinale et les sujets de notre échantillon contrôle ont obtenu la note maximale, soit 5/5. Nous remarquons que les performances du sujet 4 sont significativement inférieures à celles de GC2 pour la reconnaissance des émotions en situation tandis que ses performances dans les autres épreuves de pragmatique sont dans la norme. Le sujet 5 obtient des performances comparables à celles de GC2 pour toutes les épreuves évaluant la pragmatique.

# Discussion

---

La présente recherche s'inscrit dans la continuité d'un projet plus vaste en collaboration avec le CHR de la Citadelle répondant à une question de recherche centrale « Quel est le profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale ? ». Ce mémoire avait pour objectif de dresser le profil langagier des enfants d'âge scolaire atteints d'amyotrophie spinale en investiguant les différents domaines langagiers. À l'heure actuelle, la littérature portant sur le profil cognitif de ces enfants et particulièrement leur développement langagier est pauvre. De plus, grâce aux avancées médicales, les nourrissons bénéficient d'un dépistage néonatal et les patients de traitements. Grâce à ces avancées médicales, la réalité clinique change et il est possible que cela ne coïncide plus avec ce que l'on retrouve dans la littérature scientifique.

Dans cette discussion, nous allons tout d'abord revenir sur chacune de nos hypothèses en établissant des liens entre les résultats obtenus et les données de la littérature. Nous aborderons ensuite, les limites de cette étude. Pour conclure, nous proposerons des perspectives pour les recherches futures et pour la clinique.

## **1. Synthèse des résultats et discussion**

### **1.1. Le raisonnement non-verbal**

Pour rappel, notre première hypothèse était la suivante : **les enfants atteints d'amyotrophie spinale d'âge scolaire ont des capacités cognitives équivalentes à ceux d'enfants tout-venant de même âge chronologique.** Cette hypothèse était formulée sur base des données scientifiques indiquant que les enfants SMA avaient des compétences cognitives préservées malgré une atteinte motrice précoce. (Viodé-Bénony et al., 2002 ; Rivière, 2005)

Les résultats des analyses statistiques montrent qu'il n'y a pas de différence significative entre nos sujets et nos groupes contrôle. En effet, les enfants atteints d'amyotrophie spinale obtiennent des résultats similaires à ceux de GC aux matrices colorées de Raven, peu importe la tranche d'âge.

Si l'on compare les résultats que nous avons obtenus à la littérature existante, nous constatons que les résultats concordent avec ceux d'autres études comme celles de Rivière et Lecuyer (2002), Rivière et ses collaborateurs (2009) et von Gontard et al (2002). Dans cette dernière étude, les auteurs observaient que les adolescents atteints d'amyotrophie spinale

obtenaient des scores plus élevés que les enfants SMA de type II âgés de moins de 12 ans. Ils expliquaient les résultats obtenus par le fait que ces enfants avaient besoin de plus de temps pour développer des stratégies efficaces pour compenser leur handicap physique grâce à l'acquisition de connaissances et de compétences cognitives. Cependant, nous ne retrouvons pas ces observations dans notre étude en comparant les résultats de nos sujets SMA de type II. Ainsi les sujets de type II, notamment le sujet 2 âgé de moins de 12 ans obtient un score supérieur à celui des sujets adolescents : les sujets 4 et 5. Le nombre de copies de gène SMN2 que possèdent les sujets atteints d'amyotrophie de type II peut expliquer le fait que nous n'obtenons pas les mêmes résultats. Ainsi, il serait intéressant de préciser dans les études futures, le nombre de copies de gènes SMN2 que chaque sujet possède. De plus, les tests utilisés ne sont pas les mêmes entre les deux études : notre étude ne portant que sur le raisonnement non verbal.

Ainsi, nos analyses permettent de confirmer notre hypothèse. Cependant, il nous semble important de préciser que notre étude ne se compose que d'un seul test mettant en évidence le raisonnement non verbal des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Ainsi, même si la littérature scientifique semble en accord avec nos résultats, nous devons être conscients que les conclusions des études s'intéressant particulièrement à l'intelligence, utilisent une méthodologie différente de la nôtre offrant des tests plus robustes et plus précis. Malgré la confirmation de notre hypothèse, nous devons reconnaître qu'une étude plus approfondie serait nécessaire afin de valider les résultats.

## **1.2. Le langage oral**

Pour rappel, notre deuxième hypothèse était : **les enfants atteints d'amyotrophie spinale obtiendront des scores supérieurs au groupe contrôle pour les épreuves évaluant le lexique et la morphosyntaxe**. Cette hypothèse repose sur le fait que les enfants atteints d'amyotrophie spinale semblent avoir des capacités langagières dans la norme, toutefois marquées par une acquisition précoce des règles morphosyntaxiques ainsi qu'une précocité lexicale et sémantique (Sieratzki & Woll, 2002 ; Viodé-Bénony et al., 2002). Ainsi, nous voulions savoir si la précocité langagière acquise à l'âge préscolaire permettait d'obtenir des performances supérieures dans ces domaines à l'âge scolaire.

Les résultats obtenus sont en accord avec la littérature qui souligne que le langage est un domaine cognitif préservé (Sieratzki & Woll, 2002 ; Viodé-Bénony et al., 2002 ; Ball et al., 2019). En effet, les sujets atteints d'amyotrophie spinale obtiennent des résultats comparables

à ceux obtenus par GC pour les épreuves évaluant les différents domaines langagiers. Cependant, nous n'observons pas de résultats significatifs pour les épreuves évaluant le lexique et la morphosyntaxe comme nous souhaitions le démontrer dans cette hypothèse. Ainsi, il semblerait que l'acquisition précoce du lexique, de la sémantique et des règles morphosyntaxiques ne permettent pas aux enfants d'avoir des performances supérieures dans ces domaines à l'âge scolaire.

Notons tout de même que le sujet 1 obtient un résultat significatif en production de connecteurs causaux et de phrases indépendantes juxtaposées lors de son récit. Ce résultat pourrait être expliqué par la longueur de son discours qui est nettement plus long que ses pairs (363 mots pour le sujet 1, une moyenne de 277,07 pour GC1, 308 pour le sujet 2 et 194 pour le sujet 3). Ainsi, le sujet 1 a pu utiliser davantage de propositions juxtaposées. La performance obtenue par notre sujet ne semble pas être directement attribuable à sa pathologie. Force est de constater que même au sein d'une population sans pathologie, certains enfants se démarquent par des performances supérieures à leurs pairs.

De plus, bien que nos résultats ne rejoignent pas ceux de la littérature au sujet de la précocité, il est important de souligner que l'échantillon expérimental des études qui s'y sont intéressées n'était composées que d'enfants atteints d'amyotrophie spinale de type II. Dans notre étude, notre groupe expérimental est composé d'enfants SMA de type II et III. Cela peut donc expliquer que nos sujets atteints d'amyotrophie spinale de type III n'obtiennent pas de résultats supérieurs à GC pour les épreuves évaluant le lexique et la morphosyntaxe. De même, nous pouvons nous interroger sur cette absence de résultats significatifs pour nos sujets SMA de type II. Notre hypothèse reposait sur le fait que tous les enfants atteints d'amyotrophie spinale de type II avait un développement lexical, sémantique et morphosyntaxique précoce comme le laissait supposer la littérature. Cependant, lorsque l'on s'attarde sur la méthodologie des articles concluant à cette précocité, nous remarquons que les groupes expérimentaux ne sont composés que de 20 enfants SMA (Viodé-Bénony et al., 2002) ou de 10 enfants SMA (Sieratzki & Woll, 2002). Ainsi, avec des échantillons expérimentaux restreints, nous ne pouvons prouver que les enfants recrutés dans notre étude ont développé précocement leurs capacités lexicales, sémantiques et morphosyntaxiques. Afin de pallier ce problème, une étude longitudinale devrait être envisagée afin d'observer un lien entre la précocité langagière de ces enfants à l'âge préscolaire et leurs performances dans ces domaines à l'âge scolaire.

D'un point de vue strictement clinique, la précocité langagière ne semble plus s'observer chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale tous types de SMA confondus comme nous le rapporte les professionnels de santé. Face à ces observations, Dal-Farra et ses collaborateurs (2021), se sont intéressés au profil développemental des nouveau-nés et des tout-petits traités pour la SMA dans une étude longitudinale. À l'heure actuelle, l'article n'est pas encore publié mais les premiers résultats ont été présentés lors d'un colloque WMS en 2021. Cette étude compare les tout-petits traités après l'apparition de la maladie et les nourrissons traités en présymptomatique. Les résultats ne montrent aucune différence entre les deux groupes d'enfants au niveau du langage expressif et réceptif évalué grâce à la BSID-III. Les résultats sont à nuancer étant donné l'absence d'un groupe contrôle sain. Néanmoins, face à ces résultats, une interrogation naît : pourrait-il y avoir un lien entre le traitement de l'amyotrophie spinale et l'absence de précocité langagière ? Afin de répondre à ce questionnement, il serait intéressant d'obtenir des résultats longitudinaux sur les capacités langagières d'enfants tous types de SMA confondus, traités en présymptomatique ou après l'apparition de la maladie, de l'âge préscolaire à scolaire.

Bien avant la possibilité de bénéficier d'un traitement, chaque parent a été confronté à une étape difficile : le diagnostic. L'annonce de celui-ci plonge les parents dans un état de choc où ils sont émotionnellement vulnérables (Amico & Davidhizar, 1994). L'impact psychologique est exacerbé par le fait que la maladie soit progressive (Qian et al., 2017). De plus, les parents ne semblent pas satisfaits des informations qui leur sont fournies en termes d'implication de la maladie, de traitement et de pronostic (Beernaert et al., 2017). Dans ce contexte psychologique difficile, le parent doit alors trouver sa place. Chaque parent peut se sentir plus ou moins compétent dans ce rôle (SCP). Les comportements positifs et soutenant seront davantage mis en place si le parent se sent compétent pour élever et répondre aux besoins de son enfant (Mouton et al., 2018). Ce sentiment de compétence parentale influence les pratiques parentales qui, elles-mêmes, influencent le développement de l'enfant (Jones & Prinz, 2005), notamment le développement langagier. En effet, l'utilisation d'un langage riche et soutenu par le parent permet le développement de celui-ci (Swansson, 2020). Afin de se sentir efficace dans leur rôle, les parents doivent connaître les bonnes pratiques parentales à mettre en place et avoir confiance en leurs capacités à les adopter (Coleman & Karraker, 1997). De ce fait, nous pourrions supposer qu'un parent bénéficiant d'informations suffisantes quant aux perspectives développementales, aux besoins de son enfant atteint d'amyotrophie spinale mettra en place de meilleurs comportements parentaux vis-à-vis d'un parent se sentant démunis face à

la maladie de son enfant. Ainsi, le SCP et les pratiques parentales ont pu influencer les performances langagières des enfants de notre étude et pourrait également expliquer l'hétérogénéité des profils langagiers des enfants SMA. Afin de pallier le manque d'informations lié à la maladie, des guidances parentales pourront être proposées aux parents afin d'augmenter leur SCP et ainsi leur permettre de mettre en place des pratiques parentales adaptées à leur enfant.

Enfin, il nous semble nécessaire de préciser que certaines de ces explications ne sont que spéculatives. Néanmoins, il nous semblait important de les souligner afin de nourrir de nouvelles réflexions et d'ouvrir à de nouveaux questionnements.

Nous relevons des profils hétérogènes au sein de notre population SMA qui ne nous permettent pas d'établir un profil langagier précis et généralisable à l'ensemble de la population atteinte d'amyotrophie spinale. Les résultats obtenus dans notre étude ne permettent pas de confirmer notre deuxième hypothèse qui supposait que les enfants atteints d'amyotrophie spinale obtiendraient des résultats supérieurs à ceux de notre échantillon contrôle pour les épreuves évaluant le lexique et la morphosyntaxe.

### **1.3. Les habiletés pragmatiques**

Pour rappel, notre hypothèse était la suivante : **les enfants atteints d'amyotrophie spinale possèderaient des habiletés pragmatiques supérieures à celles de notre échantillon contrôle.** En effet, comme nous venons de le voir, la précocité langagière ne semble plus s'observer chez des enfants plus âgés atteints d'amyotrophie spinale (Whelan, 1987 ; Billard et al., 1992). Cependant, il semblerait selon Sieratzki et Woll (2002) que les enfants SMA continuent d'affiner leurs compétences communicationnelles et leurs habiletés à manipuler leur environnement malgré leurs difficultés. Ainsi, elles leur permettent de garder le contact avec leur mère et de maintenir le contrôle sur leurs interlocuteurs (Viodé-Béonony et al., 2002). C'est pourquoi, nous voulions investiguer les habiletés pragmatiques car à un très bon niveau celles-ci leur permettraient une communication plus fonctionnelle et donc des interactions sociales plus efficaces.

Les résultats obtenus aux différentes épreuves évaluant les habiletés pragmatiques montrent l'existence de profils hétérogènes pour les enfants SMA. Nous obtenons aussi bien des résultats significativement supérieurs comme des résultats significativement inférieurs au groupe contrôle associé.

Dans son récit, le sujet 1 fait davantage référence aux émotions des personnages principaux de l'histoire aussi bien celles observables sur les images mais également celles qui peuvent être imaginées par rapport au contexte. Le sujet 5, quant à lui, produit davantage de verbes de croyances et/ou de désirs que le groupe contrôle. Lorsqu'un enfant utilise ce type de verbe, il est obligé d'inférer un état mental au personnage car la situation est inobservable sur l'image (Norbury & Bishop, 2002). Ainsi, les performances obtenues par le sujet 1 et 5 à ces variables traduisent une véritable compréhension de la théorie de l'esprit.

En revanche, le sujet 3 obtient des performances significativement moindres en compréhension de situations et en production. Le sujet 4, quant à lui, obtient des performances significativement inférieures à la moyenne pour la reconnaissance des émotions en situation. Cependant, une attention particulière doit être accordée aux scores bruts obtenus par ces sujets. En effet, nos sujets obtiennent des scores satisfaisants soit 1 à 2 points en dessous du maximum permis par le test (le maximum étant de 5). Ainsi, même si les sujets obtiennent des résultats significativement inférieurs à la norme, il est important de comprendre que les épreuves présentent un effet plafond. Le peu d'erreurs commises par nos sujets peut être expliqué de plusieurs façons : par une mauvaise compréhension du support imagé ou encore par un moment d'inattention durant le test.

L'amyotrophie spinale ne peut être le seul facteur explicatif des performances obtenues par le sujet 1 et 5. Tout comme dans la population générale, certains enfants peuvent se démarquer par des performances supérieures à la moyenne. Ainsi, ils font partie d'une minorité mais leurs performances ne s'expliquent pas par leur pathologie.

De plus, la réussite à certaines variables peut être expliquée en s'intéressant particulièrement au développement des habiletés pragmatiques. Il semblerait que ce soit l'interaction entre l'environnement et le bagage génétique qui influence le développement de ces habiletés (Bidois, 2020). Ainsi, un enfant possédant un bagage génétique prédisposant à de bonnes habiletés pragmatiques obtiendra de meilleurs scores. Tout comme un enfant évoluant dans un environnement le renforçant positivement lors de ces essais de communication, ayant de nombreuses interactions avec le monde environnant mais aussi des parents veillant au respect des règles de politesse. D'autres facteurs influencent le fonctionnement des habiletés pragmatiques : l'étude de Matthews et ses collaborateurs (2018) montrent qu'il existe un lien entre les capacités pragmatiques, la théorie de l'esprit, la compétence formelle du langage et les fonctions exécutives permettant le bon fonctionnement de ces habiletés. Certaines de ces

variables n'ayant ni été contrôlées, ni évaluées lors de notre étude pourraient être responsables des résultats obtenus par nos sujets.

Il nous semblait également important de relever que nous évoluons dans une société qui est de plus en plus sensibilisée au handicap notamment grâce à l'inclusion des élèves à besoins spécifiques et aux diverses sensibilisations au sein des écoles. De nombreux bénéfices découlent de l'inclusion scolaire tant au niveau des apprentissages scolaires et sociaux de ces enfants que du développement global de tous les élèves (Katz & Mirenda, 2002a, 2002b ; Vienneau, 2004, 2010 cités par Bergeron et al., 2011). En effet, selon Bless (2004) l'inclusion offre aux enfants en situation de handicap, un environnement plus stimulant pour les apprentissages et plus d'opportunités d'interaction avec leurs pairs. Les bénéfices s'observent tant pour ces enfants que pour les autres élèves sans difficulté. Ainsi, les enfants tout-venant « *développent de nouvelles valeurs et des attitudes liées à l'acceptation des différences individuelles* » (Fraser et al., 1987). Les enfants sont plus ouverts à la différence et donc plus tolérants (Bless, 2014) ce qui faciliterait la participation des enfants atteints de handicap et augmenterait leurs interactions sociales. De plus, en 2001, nous observons un changement de paradigme dans les classifications réalisé par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). D'une approche centrée sur les déficits de la personne : la Classification Internationale des Handicaps, déficiences, incapacités et désavantages (CIH) participant à la discrimination, nous évoluons vers une Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) (Chapireau, 2001). Ce nouveau modèle est le fruit d'un travail multidisciplinaire qui s'articule autour d'un concept bio-médico-psycho-social. Il se centre sur 4 aspects : l'organisme (les structures anatomiques ou les fonctions physiologiques qui peuvent être déficientes), la participation (activités ou actions possibles), les facteurs environnementaux (ce que la société met en place pour faciliter l'intégration) et les facteurs personnels. Ces différents composants interagissent entre eux, nous permettant de comprendre que la santé est un système dynamique, ne limitant plus un individu dans une situation de handicap mais pouvant évoluer positivement (Jamouille, 2009). L'objectif principal de cette nouvelle classification est d'augmenter la participation de tous. Pour cela, selon Chapireau (2001), il est nécessaire « *d'identifier et de modifier les obstacles sociaux et l'insuffisance des facilitateurs nécessaires, qui s'opposent à la pleine participation de tous* ». Notre étude s'inscrit donc dans un contexte de sensibilisation et de compréhension du handicap, de tolérance et d'augmentation de la participation pour les individus atteints de handicap. Ainsi, il semblerait que l'environnement soit propice au développement des habiletés pragmatiques et sociales.

Comme nous venons de le voir, l'environnement a une importance primordiale dans le développement de l'enfant. Cependant, dès leur plus jeune âge, les limitations motrices auxquelles font face les enfants atteints d'amyotrophie spinale rendent leur exploration du monde impossible. La déficience motrice peut entraîner une diminution du développement physique, émotionnel, social, visuomoteur, langagier ainsi qu'une perception réduite. De plus, l'exploration limitée peut être source de troubles sociaux, cognitifs et de déficits communicationnels. Ainsi, il semblerait que la socialisation soit rendue difficile par leur infirmité motrice. Afin de pallier ces difficultés, ces enfants doivent développer des stratégies communicationnelles. Parmi celles-ci, on retrouve le développement de l'activité visuelle et langagière, notamment pour dénommer plutôt que de désigner, mais aussi la présence de mimiques faciales pour attirer l'attention de l'entourage et maintenir un contact avec l'interlocuteur (Viodé-Bénony et al., 2002). Une autre manière de contourner cette limitation motrice est d'avoir recours à une locomotion autonome le plus précocement possible. Ainsi, les enfants deviennent plus actifs et engagés dans l'environnement lorsqu'ils peuvent bouger de manière autonome (Butler, 1986). Les effets de la mise en place d'une locomotion autonome sont une augmentation des vocalisations spontanées, une participation augmentée à l'école et de meilleures interactions avec les pairs (Deitz et al., 2002 ; Furusamu et al., 2004). Selon Dunaway et ses collaborateurs (2012), les enfants atteints d'amyotrophie spinale peuvent utiliser un fauteuil électrique dès l'âge de 2 ans et ainsi acquérir une indépendance dans les déplacements. Si nous nous intéressons aux caractéristiques de nos sujets SMA, l'ensemble de nos sujets est capable de se déplacer de manière autonome : soit en marchant, soit grâce au fauteuil électrique. Ainsi, cela pourrait expliquer le fait que nos sujets ne semblent pas avoir développé de stratégies communicatives en regard des résultats obtenus aux épreuves langagières. Cette supposition est à nuancer étant donné que nous n'avons pas d'information quant à l'âge d'implémentation de la locomotion autonome chez nos sujets. Nous pouvons émettre plusieurs hypothèses : nos sujets SMA ont bénéficié d'une locomotion autonome rapidement et n'ont donc pas eu besoin de développer des stratégies communicationnelles ? Nos sujets SMA ont développé des stratégies communicationnelles qui se sont estompées à partir du moment où ils ont eu accès à une locomotion autonome ? De prochaines études pourraient alors s'intéresser à l'évolution des stratégies communicationnelles pré et post mise en place de la locomotion autonome afin d'objectiver leur absence, leur disparition ou leur évolution.

Les résultats obtenus aux diverses épreuves évaluant la pragmatique démontrent qu'il existe une importante variabilité interindividuelle. En effet, nous obtenons des résultats hétérogènes qui ne nous permettent pas de tirer une unique conclusion par rapport aux performances des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Nous ne pouvons donc pas confirmer notre troisième hypothèse qui suggérait que les enfants SMA avaient de meilleures habiletés pragmatiques que les enfants tout-venant.

Les habiletés pragmatiques s'intéressent aussi bien aux aspects verbaux que non verbaux du langage en contexte comme nous l'avons précédemment décrit. Dans notre étude, nous nous sommes principalement intéressés aux aspects verbaux du langage comme la capacité à établir un référent commun, la capacité à réaliser des inférences, l'identification et la compréhension des émotions, l'utilisation des règles de politesse et la capacité à moduler le langage en fonction du contexte notamment (Airenti, 2017 ; Hupet, 1996). Nous avons fait le choix de mettre de côté les aspects non verbaux du langage, c'est pourquoi il serait intéressant dans de futures recherches, d'approfondir les connaissances sur l'utilisation de la communication non verbale chez ces enfants ayant une motricité restreinte et à qui on attribue un « regard perçant » selon les dires du personnel soignant.

Par ailleurs, l'étude des habiletés pragmatiques est en plein essor mais les tests évaluant les différents aspects de la pragmatique sont peu développés. Lors de notre recherche, nous avons souhaité évaluer les habiletés pragmatiques à l'aide de tests existant possédant de bonnes qualités psychométriques. Cependant, nous avons observé que certains de ces tests avaient un effet plafond, ce qui constitue l'une des premières limites de notre étude. Nous aurions pu proposer d'autres types d'épreuves telles qu'une épreuve de langage spontanée ou filmer une conversation avec un proche ou avec un inconnu.

## **2. Limites de l'étude**

Pour clôturer cette discussion, nous allons tenter d'avoir un regard critique sur notre étude afin d'identifier les éléments qui pourraient être modifiés dans le but d'améliorer notre recherche.

Dans un premier temps, il nous semble important de préciser que nous ne disposons que d'une littérature relativement pauvre concernant le profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale, en particulier lorsqu'ils sont d'âge scolaire. La littérature existante à ce sujet date de quelques décennies et ne semble plus rendre compte des capacités et des besoins

de ces enfants. En effet, les études ont été réalisées avant la découverte des traitements qui ont impacté le développement de ces enfants, notamment en augmentant l'espérance de vie des enfants atteints d'amyotrophie spinale de type I. De plus, nous relevons des biais méthodologiques dans ces études, comme l'absence de groupe contrôle, un manque de précision quant au nombre de copies du gène SMN2 et des épreuves inadaptées au handicap qui compromettent les conclusions de ces études.

Une deuxième limite concerne la taille réduite de notre échantillon. Notre échantillon expérimental ne regroupe que peu de sujets. En effet, au vu de la prévalence de la maladie, nous n'avons recruté que 5 participants atteints d'amyotrophie spinale respectant les critères d'inclusion. Bien que nous ayons pu recruter un échantillon contrôle, nous aurions aimé que celui-ci regroupe plus de sujets. Pour de futures recherches, il serait intéressant de recruter un échantillon contrôle et expérimental composés de plus de sujets afin d'obtenir des résultats statistiques plus robustes.

Une troisième limite est causée par le contexte sanitaire. Au début du mémoire, nous avons émis l'idée de collaborer avec les autres CRMN de Belgique afin d'obtenir plus de participants SMA. Cependant, le contexte sanitaire n'étant pas optimal, nous avons mis cette idée de côté afin de nous concentrer sur le recrutement d'un groupe contrôle qui n'avait pas pu être mis en place l'année précédente. De plus, certains parents ont été sceptiques lorsque je les ai contactés. La santé fragile de leur enfant SMA a rendu la collaboration plus fastidieuse lorsque je devais me rendre chez eux pour les testings.

Une quatrième limite concerne les caractéristiques de notre population SMA. Tout d'abord, nous ne comptons aucun sujet atteint d'amyotrophie spinale de type I. L'espérance de vie de ces enfants étant faible et les traitements récents, peu d'enfants SMA de type I ont survécu pour atteindre l'âge scolaire. Ensuite, nous nous sommes confrontés à des parents et des enfants lassaient de participer aux études et qui n'ont donc pas voulu y participer, c'est pourquoi nous avons dû adapter l'âge de recrutement afin de recruter davantage de sujets SMA.

Enfin, une des principales limites de cette étude concerne la méthodologie utilisée. En effet, avec le peu de patients que nous avons pu recruter, nous avons fait le choix de faire une analyse de cas. De plus, certains des tests utilisés avaient un effet plafond, notamment les tests évaluant les habiletés pragmatiques, ce qui semble avoir biaisé les résultats statistiques. De ce fait, notre étude ne permet pas d'obtenir des conclusions généralisables à la population d'enfants atteints d'amyotrophie spinale.

# Conclusion générale et perspectives

---

## 1. Conclusion générale

L'amyotrophie spinale est une maladie neuromusculaire rare se caractérisant par une faiblesse musculaire qui varie selon la sévérité de la maladie. Les récents progrès médicaux ont permis d'améliorer la qualité de vie de ces enfants. Dès lors, les besoins de ces enfants ont sensiblement changé et la réalité clinique a évolué pour le personnel soignant. Il est donc nécessaire d'actualiser les données scientifiques afin d'obtenir un profil langagier précis des enfants traités (ou en cours de traitement) et ainsi, faire évoluer les pratiques cliniques.

Certaines études ont exploré le domaine langagier de ces enfants à l'âge préscolaire, concluant à un profil langagier dans les normes toutefois marqué par une précocité lexicale, sémantique et morphosyntaxique. Cependant, les enfants étaient d'âge préscolaire et n'étaient pas traités, les études étant vieilles. Notre étude, quant à elle, s'intéresse au profil langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale d'âge scolaire. La question de recherche était la suivante : « **Quel est le profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale tout type confondu lié au chromosome 5 ?** » Afin de répondre à cette question, nous avons analysé les performances individuelles obtenues par les enfants SMA aux différentes épreuves cognitives et langagières.

En ce qui concerne les résultats, certains tests langagiers mettent en évidence des différences significatives pour certains sujets. Le sujet 1 et 5 semblent avoir une bonne compréhension de la théorie de l'esprit. Au contraire, les sujets 3 et 4 obtiennent des scores significativement inférieurs à leur groupe contrôle respectif pour certaines variables. Ces résultats ne semblent pas pouvoir être directement attribuable à la pathologie mais ils témoignent d'une hétérogénéité interindividuelle. Cependant, le caractère rare de la pathologie, ne nous a pas permis de recruter un échantillon expérimental assez conséquent. Ainsi, nous n'avons pas pu mettre en évidence un unique profil langagier généralisable à l'ensemble de la population SMA.

De futures études doivent être menées afin d'agrandir le groupe expérimental, d'inclure des enfants SMA de type I, d'affiner la méthodologie afin de garantir des résultats interprétables et généralisables. De plus, les enjeux induits par l'introduction de nouveaux traitements incitent à multiplier les études portant sur le profil cognitif des enfants SMA. Les nouvelles données récoltées permettront d'avoir une meilleure compréhension de cette pathologie, d'accompagner

les parents et de proposer des prises en charge adaptée à la maladie. Ces différentes perspectives sont décrites précisément dans les prochaines parties.

## **2. Perspectives de recherches**

Afin d'accroître les connaissances sur le profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale, plusieurs perspectives de recherche peuvent être envisagées. Dans un premier temps, une collaboration avec d'autres CRMN nous semble nécessaire afin d'augmenter la taille de l'échantillon expérimental et faire varier les sujets. Ainsi, nous pourrions obtenir une meilleure puissance statistique. De plus, grâce aux traitements qui ne cessent de se développer et l'augmentation de l'espérance de vie des enfants atteints d'amyotrophie spinale de type I. Nous espérons avoir un échantillon composé de ces enfants et ainsi étendre les connaissances que nous avons sur eux pour confirmer ou infirmer ce qui est dit dans la littérature scientifique, notamment que les enfants atteints d'amyotrophie spinale de type I présentent des déficits cognitifs (Polido et al., 2019). Enfin, ces avancées médicales couplées à la collaboration avec les différents CRMN permettra sûrement de recruter davantage de patients, tous types de SMA confondus, et ainsi constituer des groupes expérimentaux en fonction du type. De ce fait, nous pourrions voir s'il existe un profil cognitif spécifique à chaque type de SMA.

Dans un deuxième temps, il serait pertinent de s'intéresser à d'autres domaines de la sphère cognitive et du langage. À l'heure actuelle, il n'existe qu'une seule étude qui s'est intéressée au langage écrit des enfants atteints d'amyotrophie spinale. Les observations recueillies dans le précédent mémoire (Chellouk, 2021) montraient une lenteur en lecture. C'est pourquoi, de futures recherches pourraient s'intéresser aux prérequis à la lecture pour les enfants d'âge préscolaire et aux capacités en lecture pour les enfants d'âge scolaire grâce à des tests spécifiques.

Dans un dernier temps, comme nous l'avons déjà abordé dans les parties précédentes, il serait intéressant de mettre en place une étude longitudinale permettant d'objectiver les capacités des enfants atteints d'amyotrophie spinale de l'âge préscolaire jusqu'à l'adolescence. Nous obtiendrons de nouveaux résultats qui permettront d'actualiser les informations sur le développement cognitif des enfants SMA traités.

### **3. Perspectives cliniques**

L'avancée médicale est une véritable aubaine pour les enfants atteints d'amyotrophie spinale et leur entourage. Celle-ci permet une amélioration de la qualité de vie des enfants dépistés en post-symptomatique et offre, depuis peu, un dépistage en présymptomatique permettant à ces enfants de se développer convenablement. C'est pourquoi, il nous semble primordial de sensibiliser la population à cette maladie et ainsi d'étendre le dépistage néonatal à d'autres pays. À l'heure actuelle, 9 pays ont mis en place un programme de dépistage néonatal : l'Allemagne, l'Australie, la Belgique, le Canada, les Etats-Unis, l'Italie, le Japon et la Russie. Hormis pour Taïwan, où le dépistage est fait à une échelle nationale, ce ne sont que des programmes de dépistages régionaux (Dangloulouff et al., 2021). Dans les années futures, le dépistage néonatal pourrait bien s'étendre à une échelle nationale pour certains pays comme l'Allemagne ou la Belgique. De plus, d'autres pays se joignent à ces recherches médicales, comme c'est le cas dans les régions Grand-Est et Nouvelle-Aquitaine en France, qui débutera son dépistage néonatal en septembre 2022 (AFM téléthon, 2022). Outre le fait d'offrir à ces enfants une meilleure perspective développementale, chaque pays mettant en place ce dépistage néonatal y trouve un avantage financier. Dans une récente étude, Dangoulouff et ses collaborateurs (2022), montre une réduction des coûts sociétaux globaux lorsque la maladie est identifiée de façon précoce et que le traitement est mis en place en présymptomatique.

Des études montrent que plusieurs besoins familiaux ne sont pas satisfaits en termes d'information sur la maladie, de traitement, de pronostic, de prise de décision et de soutien (Beernaert et al., 2017 ; Brandt et al., 2022). C'est pourquoi, il est nécessaire d'offrir aux familles divers services comme une guidance ou un accompagnement parental, une prise en charge psychologique ou des services de soutien. Les professionnels se doivent d'être formés pour identifier les symptômes liés à l'amyotrophie spinale, connaître l'évolution de la maladie et les perspectives développementales de l'enfant, être apte à fournir des diagnostics potentiellement mortels et disposés à travailler en équipe pluridisciplinaires afin de répondre aux besoins d'informations mais également aux besoins psychosociaux des familles (Brandt et al., 2022). Afin d'appuyer les informations transmises, des évaluations standardisées pourraient être réalisées aux âges clés du développement de l'enfant. Celles-ci permettront d'objectiver les forces et les faiblesses des enfants et ainsi de les valoriser dans les domaines préservés. Si des difficultés sont observées lors de ces évaluations, alors une intervention précoce pourra être envisagée. Il nous semble important d'impliquer le parent dans les prises en charge, ainsi le parent serait investi dans le développement de son enfant grâce à sa participation en séance ou

en leur proposant des activités à faire au quotidien. De cette manière, le SCP pourrait être amélioré facilitant la mise en place de bonnes pratiques parentales.

Tout comme au sein de ce projet, la collaboration multidisciplinaire est primordiale afin de comprendre les aspects de la maladie dont nous ne sommes pas experts, d'avoir une vision précise de la pathologie, de s'appuyer sur des collègues experts, d'accompagner les parents et l'enfant de la meilleure façon qui soit en fonction de leurs besoins.

## Bibliographie

---

- Adams, C. (2005). Social Communication Intervention for School-Age Children : Rationale and Description. *Seminars in Speech and Language*, 26(03), 181-188. <https://doi.org/10.1055/s-2005-917123>
- Airenti, G. (2017). Pragmatic development. In L. Cummings (Ed.), *Research in Clinical Pragmatics* (Vol 11., pp. 3-28). Springer. <https://link.springer.com/book/10.1007/978-3-319-47489-2?noAccess=true>
- Amico, J., & Davidhizar, R. (1994). Supporting families of critically ill children. *Journal of Clinical Nursing*, 3(4), 213-218. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.1994.tb00391.x>
- Al-Zaidy, S., Pickard, A. S., Kotha, K., Alfano, L. N., Lowes, L., Paul, G., Church, K., Lehman, K., Sproule, D. M., Dabbous, O., Maru, B., Berry, K., Arnold, W. D., Kissel, J. T., Mendell, J. R., & Shell, R. (2019). Health outcomes in spinal muscular atrophy type 1 following AVXS-101 gene replacement therapy. *Pediatric Pulmonology*, 54(2), 179-185. <https://doi.org/10.1002/ppul.24203>
- Arnold, W. D., Kassar, D., & Kissel, J. T. (2015). Spinal muscular atrophy : Diagnosis and management in a new therapeutic era: Spinal Muscular Atrophy. *Muscle & Nerve*, 51(2), 157-167. <https://doi.org/10.1002/mus.24497>
- Association Française pour la Myopathie (2022, Juin 6). *Dépisma : Une étude préfiguratrice du premier dépistage néonatal génétique en France*. <https://www.afm-telethon.fr/fr/communiqués-de-presse/depisma-une-etude-prefiguratrice-du-premier-depistage-neonatal-genetique-en>
- Ball, L. J., Chavez, S., Perez, G., Bharucha-Goebel, D., Smart, K., Kundrat, K., Carruthers, L., Brady, C., Leach, M., & Evans, S. (2021). Communication skills among children with spinal muscular atrophy type 1 : A parent survey. *Assistive Technology: The Official Journal of RESNA*, 33(1), 38-48. <https://doi.org/10.1080/10400435.2019.1586788>
- Bamberg, M., & Damrad-Frye, R. (1991). On the ability to provide evaluative comments : Further explorations of children's narrative competencies. *Journal of Child Language*, 18(3), 689-710. <https://doi.org/10.1017/S0305000900011314>

- Baranello, G., Darras, B. T., Day, J. W., Deconinck, N., Klein, A., Masson, R., Mercuri, E., Rose, K., El-Khairi, M., Gerber, M., Gorni, K., Khwaja, O., Kletzl, H., Scalco, R. S., Seabrook, T., Fontoura, P., & Servais, L. (2021). Risdiplam in Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine*, 384(10), 915-923. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2009965>
- Barkats, M. (2020). Amyotrophie spinale infantile : De la découverte du gène à la thérapie génique. *médecine/sciences*, 36(2), 137-140. <https://doi.org/10.1051/medsci/2020010>
- Beernaert, K., Lövgren, M., Jeppesen, J., Werlauff, U., Rahbek, J., Sejersen, T., & Kreicbergs, U. (2019). Expériences des parents en matière d'information et de prise de décision concernant les soins de leur enfant atteint d'amyotrophie spinale sévère : Une enquête auprès de la population. *Journal of Child Neurology*, 34(4), 210-215. <https://doi.org/10.1177/0883073818822900>
- Bénony, C., Golse, B., Larome, A., & Bénony, H. (2004). Amyotrophie spinale infantile de type II et compétences langagières. A propos de Julie, 27 mois. *Annales Médicopsychologiques, Revue Psychiatrique*, 162(2), 134-139. <https://doi.org/10.1016/j.amp.2003.12.030>
- Bénony, C., & Bénony, H. (2005). Precocity of the acquisition of language and type II spinal muscular atrophy in 3–4-year-old children : A study of 12 cases. *European Journal of Paediatric Neurology*, 9(2), 71-76. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2005.02.001>
- Bergeron, L., Rousseau, N., & Leclerc, M. (2012). La pédagogie universelle : Au coeur de la planification de l'inclusion scolaire. *Éducation et Francophonie*, 39(2), 87-104. <https://doi.org/10.7202/1007729ar>
- Bidois, P. (s. d.). Sensibilité et validité d'une épreuve portant sur le développement des habiletés pragmatiques en contexte chez des enfants de 5 à 9 ans. 91.
- Billard, C., Gillet, P., Barthez, M.-A., Hommet, C., & Bertrand, P. (1998). Reading ability and processing in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 40(1), 12-20. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1998.tb15351.x>
- Billard, C., Gillet, P., Signoret, J. L., Uicaut, E., Bertrand, P., Fardeau, M., Barthez-Carpentier, M. A., & Santini, J. J. (1992). Cognitive functions in duchenne muscular dystrophy : A reappraisal and comparison with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 2(5-6), 371-378. [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(06\)80008-8](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(06)80008-8)

- Bless, G. (2004). Intégration scolaire: aspects critiques de sa réalisation dans le système scolaire suisse. *Au seuil d'une école pour tous*, 13-26
- Boemer, F., Caberg, J. H., Dideberg, V., Beckers, P., Marie, S., Marcelis, L., Bours, V., Dangouloff, T., & Servais, L. (2019). [(S)un (M)ay (A)rise on SMA : The hope of a region without spinal muscular atrophy]. *Revue Medicale De Liege*, 74(9), 461-464.
- Boemer, F., Caberg, J.-H., Dideberg, V., Dardenne, D., Bours, V., Hiligsmann, M., Dangouloff, T., & Servais, L. (2019). Newborn screening for SMA in Southern Belgium. *Neuromuscular Disorders*, 29(5), 343-349. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.02.003>
- Boemer, F., Caberg, J.-H., Beckers, P., Dideberg, V., di Fiore, S., Bours, V., Marie, S., Dewulf, J., Marcelis, L., Deconinck, N., Daron, A., Blasco-Perez, L., Tizzano, E., Hiligsmann, M., Lombet, J., Pereira, T., Lopez-Granados, L., Shalchian-Tehran, S., van Assche, V., ... Servais, L. (2021). Three years pilot of spinal muscular atrophy newborn screening turned into official program in Southern Belgium. *Scientific Reports*, 11(1), 19922. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-99496-2>
- Botting, N., & Conti-Ramsden, G. (2008). The role of language, social cognition, and social skill in the functional social outcomes of young adolescents with and without a history of SLI. *British Journal of Developmental Psychology*, 26(2), 281-300. <https://doi.org/10.1348/026151007X235891>
- Boyd, D., & Bee, H. (2017). *Les âges de la vie : Psychologie du développement humain* (5e édition). Pearson.
- Brandt, M., Johannsen, L., Inhestern, L., & Bergelt, C. (2022). Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy : a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02407-5>
- Butler, C. (1986). Effects of powered mobility on self-initiated behaviors of very young children with locomotor disability. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 28(3), 325-332. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1986.tb03881.x>
- Cattell, R. B. (1971). *Abilities : Their structure, growth, and action*. Houghton Mifflin.

- Chapireau, F. (2001). La classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé. *Gérontologie et société*, 24 / 99(4), 37-56. <https://doi.org/10.3917/gs.099.0037>
- Chellouk, S. (2021). Profil cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale liée au chromosome 5 : Étude explorative [Mémoire de master, University of Liege]. MatheO. <http://hdl.handle.net/2268.2/13376>
- Chung, B. H. Y., Wong, V. C. N., & Ip, P. (2004). Spinal Muscular Atrophy : Survival Pattern and Functional Status. *Pediatrics*, 114(5), e548-e553. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-0668>
- Coleman, P. K., & Karraker, K. H. (1997). Self-Efficacy and Parenting Quality : Findings and Future Applications. *Developmental Review*, 18(1), 47-85. <https://doi.org/10.1006/drev.1997.0448>
- Coplan, R. J., & Weeks, M. (2009). Shy and soft-spoken: shyness, pragmatic language, and socio-emotional adjustment in early childhood. *Infant and Child Development*, 18(3), 238-254.
- Crawford, J. R., Garthwaite, P. H., & Wood, L.T. (2010). Inferential methods for comparing two single cases. *Cognitive Neuropsychology*, 27, 377-400.
- D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F. D., & Bertini, E. (2011). Spinal muscular atrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6(1), 71. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-71>
- Dal Farra, F., Marinescu, A., Ngawa, M., Servais, L. (2021, September 20-24). *Longitudinal developmental profile of newborns and toddlers treated for spinal muscular atrophy* [Poster presentation]. The Word Muscle Society, virtual congress.
- Dangouloff, T., Vrščaj, E., Servais, L., Osredkar, D. & Group, S. N. W. S. (2021). Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go. *Neuromuscular Disorder*. 31(6), 574–582.
- Dangouloff, T., Hiligsmann, M., Deconinck, N., D'Amico, A., Seferian, A. M., Boemer, F., & Servais, L. (2022). Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening. *Developmental Medicine & Child Neurology*. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15286>
- Dardier, V. (2004). *Pragmatique et pathologies : Comment étudier les troubles de l'usage du langage*. Bréal.

- Daron, A., Delstanche, S., Dangouloff, T., & Servais, L. (2019). Amyotrophie spinale infantile (R) évolution thérapeutique. *Revue Médicale de Liège*, 74(2), 82-85.
- Deitz, J., Swinth, Y., & White, O. (2002). Powered mobility and preschoolers with complex developmental delays. *The American Journal of Occupational Therapy: Official Publication of the American Occupational Therapy Association*, 56(1), 86-96. <https://doi.org/10.5014/ajot.56.1.86>
- Dimitrova, E. K. (2021, février 26). *First oral treatment for spinal muscular atrophy (SMA) recommended approval* [Text]. European Medicines Agency. <https://www.ema.europa.eu/en/news/first-oral-treatment-spinal-muscular-atrophy-sma-recommended-approval>
- Dunaway, S., Montes, J., O'Hagen, J., Sproule, D. M., Vivo, D. C. D., & Kaufmann, P. (2012). Independent Mobility After Early Introduction of a Power Wheelchair in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*, 28(5), 576-582. <https://doi.org/10.1177/0883073812449383>
- Engel de Abreu, P. M. J., Conway, A. R. A., & Gathercole, S. E. (2010). Working memory and fluid intelligence in young children. *Intelligence*, 38(6), 552-561. <https://doi.org/10.1016/j.intell.2010.07.003>
- Essai FIREFISH dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 | AFM-Téléthon*. (s. d.). Consulté 18 janvier 2022, à l'adresse <https://www.afm-telethon.fr/essai-firefish-dans-amyotrophie-spinale-proximale-liee-smn1-113877>
- Finkel, R. S., Mercuri, E., Darras, B. T., Connolly, A. M., Kuntz, N. L., Kirschner, J., Chiriboga, C. A., Saito, K., Servais, L., Tizzano, E., Topaloglu, H., Tulinius, M., Montes, J., Glanzman, A. M., Bishop, K., Zhong, Z. J., Gheuens, S., Bennett, C. F., Schneider, E., ... De Vivo, D. C. (2017). Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1723-1732. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>
- Fraser, B. J., Walberg, H. J., Welch, W. W., & Hattie, J. A. (1987). Syntheses of educational productivity research. *International Journal of Educational Research*, 11(2), 147-252. [https://doi.org/10.1016/0883-0355\(87\)90035-8](https://doi.org/10.1016/0883-0355(87)90035-8)

- Furumasu, J., Guerette, P., & Tefft, D. (2004). Relevance of the Pediatric Powered Wheelchair Screening Test for children with cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 46(7), 468-474. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2004.tb00507.x>
- Gagnadoux, F., Gonzalez-Bermejo, J., Desnuelle, C., & Tromeur, C. (2012). Fréquence et profil évolutif des principales maladies neuromusculaires. *Revue des Maladies Respiratoires Actualités*, 4(3), 118-122. [https://doi.org/10.1016/S1877-1203\(12\)70205-7](https://doi.org/10.1016/S1877-1203(12)70205-7)
- Gentner, D., & Namy, L. (2006). Analogical Processes in Language Learning. *Current Directions in Psychological Science - CURR DIRECTIONS PSYCHOL SCI*, 15, 297-301. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8721.2006.00456.x>
- Gidaro, T., & Servais, L. (2019). Nusinersen treatment of spinal muscular atrophy: Current knowledge and existing gaps. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(1), 19-24. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14027>
- Grégoire, J. (2010). What is intelligence? Can it be measured? *ANAE - Approche Neuropsychologique des Apprentissages chez l'Enfant*, 22, 353-359.
- Hoshi, Y., Sasaki, C., Yoshida, K., Sato, Y., Kato, M., Sakuraba, S., Sawamura, D., & Sakai, S. (s. d.). *Milestones for Communication Development in Japanese Children with Spinal Muscular Atrophy Type I*. 6.
- Hupet, M. (1996). Troubles de la compétence pragmatique : troubles spécifiques ou dérivés ? In G. de Weck (Ed.), *Troubles du développement du langage. Perspectives pragmatiques et discursives* (pp. 89-112). Lausanne-Paris : Delachaux & Niestlé.
- Irwin, J. R., Carter, A. S., & Briggs-Gowan, M. J. (2002). The Social-Emotional Development of “Late-Talking” Toddlers. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41(11), 1324-1332.
- Jamouille, M. (2009). Introduction critique à la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF). Bruxelles, Belgium: Département de médecine générale UCL.
- Jones, T. L., & Prinz, R. J. (2005). Potential Roles of Parental Self-Efficacy in Parent and Child Adjustment: A Review. *Clinical Psychology Review*, 25, 341-363. <http://dx.doi.org/10.1016/j.cpr.2004.12.004>

- Kirschner, J., Butoianu, N., Goemans, N., Haberlova, J., Kostera-Pruszczyk, A., Mercuri, E., van der Pol, W. L., Quijano-Roy, S., Sejersen, T., Tizzano, E. F., Ziegler, A., Servais, L., & Muntoni, F. (2020). European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 28, 38-43. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2020.07.001>
- Lautrey, J. (2001). L'évaluation de l'intelligence: état actuel et tentatives de renouvellement. *Les figures de l'intelligence*. Paris: Editions et applications psychologiques
- Leinonen, E., Ryder, N., Ellis, M., & Hammond, C. (2003). The use of context in pragmatic comprehension by specifically language-impaired and control children. *Linguistics*, 41, 407-423. <https://doi.org/10.1515/ling.2003.014>
- Maillart, C. (2019). *Acquisition du langage oral*. Document non publié. Université de Liège, Liège.
- Maillart, C. (2003). Les troubles pragmatiques chez les enfants présentant des difficultés langagières. Présentation d'une grille d'évaluation : la Children's Communication Checklist (Bishop, 1998). *Les Cahiers de la SBLU*, 13, 13-32.
- Matthews, D., Biney, H., & Abbot-Smith, K. (2018). Individual Differences in Children's Pragmatic Ability : A Review of Associations with Formal Language, Social Cognition, and Executive Functions. *Language Learning and Development*, 14. <https://doi.org/10.1080/15475441.2018.1455584>
- Mercuri, E., Darras, B. T., Chiriboga, C. A., Day, J. W., Campbell, C., Connolly, A. M., Iannaccone, S. T., Kirschner, J., Kuntz, N. L., Saito, K., Shieh, P. B., Tulinius, M., Mazzone, E. S., Montes, J., Bishop, K. M., Yang, Q., Foster, R., Gheuens, S., Bennett, C. F., ... Finkel, R. S. (2018). Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. *New England Journal of Medicine*, 378(7), 625-635. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1710504>
- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., ... Szlagatys-Sidorkiewicz, A. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy : Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103-115. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>

- Mouton, B., Loop, L., Stiévenart, M., & Roskam, I. (2018). Confident Parents for Easier Children : A Parental Self-Efficacy Program to Improve Young Children’s Behavior. *Education Sciences*, 8(3), 134. <https://doi.org/10.3390/educsci8030134>
- Munsat, T. L., & Davies, K. E. (1992). International SMA Consortium Meeting (26–28 June 1992, Bonn, Germany). *Neuromuscular Disorders*, 2(5-6), 423-428. [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(06\)80015-5](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(06)80015-5)
- Norbury, C. F., & Bishop, D. V. M. (2003). Narrative skills of children with communication impairments. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 38(3), 287-313. <https://doi.org/10.1080/136820310000108133>
- Oskoui, M., Darras, B. T., & De Vivo, D. C. (2017). Spinal Muscular Atrophy. In *Spinal Muscular Atrophy* (p. 3-19). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-803685-3.00001-X>
- Oudgenoeg-Paz, O., & Rivière, J. (2014). Self-locomotion and spatial language and spatial cognition : Insights from typical and atypical development. *Frontiers in Psychology*, 5, 521. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2014.00521>
- Papalia, D. E., & Martorell, G. (2019). *Psychologie du développement de l’enfant* (9ème édition).
- Plaza, M. (2014). Le développement du langage oral: *Contraste*, N° 39(1), 99-118. <https://doi.org/10.3917/cont.039.0099>
- Polido, G. J., Barbosa, A. F., Morimoto, C. H., Caromano, F. A., Favero, F. M., Zanoteli, E., Reed, U. C., & Voos, M. C. (2017). Matching pairs difficulty in children with spinal muscular atrophy type I. *Neuromuscular Disorders*, 27(5), 419-427. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.01.017>
- Polido, G. J., Miranda, M. M. V. de, Carvas Junior, N., Mendonça, R. de H., Caromano, F. A., Reed, U. C., Zanoteli, E., & Voos, M. C. (2019). Cognitive performance of children with spinal muscular atrophy : A systematic review. *Dementia & Neuropsychologia*, 13(4), 436-443. <https://doi.org/10.1590/1980-57642018dn13-040011>
- Prior, T. W., Leach, M. E., & Finanger, E. (1993). Spinal Muscular Atrophy. In M. P. Adam, H. H. Ardinger, R. A. Pagon, S. E. Wallace, L. J. Bean, K. W. Gripp, G. M. Mirzaa, & A. Amemiya (Eds.), *GeneReviews*. University of Washington, Seattle. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>

- Qian, Y., McGraw, S., Henne, J., Jarecki, J., Hobby, K., & Yeh, W.-S. (2015). Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: A qualitative study. *BMC Neurology*, *15*(1), 217. <https://doi.org/10.1186/s12883-015-0473-3>
- Rivière, J. (2005). Caractéristiques psychologiques des enfants et des adolescents atteints d'amyotrophie spinale infantile. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, *53*(6), 309-313. <https://doi.org/10.1016/j.neurenf.2005.09.013>
- Rivière, J. (2007). Locomotion autonome et cognition spatiale: le paradoxe de l'amyotrophie spinale infantile. *Archives de pédiatrie*, *14*(3), 279-284.
- Rivière, J., & Lécuyer, R. (2002). Spatial cognition in young children with spinal muscular atrophy. *Developmental neuropsychology*, *21*:3, 273-283, doi:10.1207/S15326942DN2103\_4
- Rivière, J., & Lecuyer, R. (2003). The C-not-B error : A comparative study. *Cognitive Development*, *18*(3), 285-297. [https://doi.org/10.1016/S0885-2014\(03\)00003-0](https://doi.org/10.1016/S0885-2014(03)00003-0)
- Rivière, J., Lécuyer, R., & Hickmann, M. (2009). Early locomotion and the development of spatial language : Evidence from young children with motor impairments. *European Journal of Developmental Psychology*, *6*(5), 548-566. <https://doi.org/10.1080/17405620701345712>
- Roche—Roche's risdiplam meets primary endpoint in pivotal SUNFISH trial in people with type 2 or 3 spinal muscular atrophy. (s. d.). Consulté 18 janvier 2022, à l'adresse <https://www.roche.com/media/releases/med-cor-2019-11-11.htm>
- Rousselle, L. (2018). *Psychologie de l'enfant : Développement affectif et cognitif*. Document non publié. Université de Liège, Liège.
- Sieratzki, J. S., & Woll, B. (2002). Toddling into language : Precocious language development in motor-impaired children with spinal muscular atrophy. *Lingua*, *112*(6), 423-433. [https://doi.org/10.1016/S0024-3841\(01\)00054-7](https://doi.org/10.1016/S0024-3841(01)00054-7)
- Sieratzki, J. S., & Woll, B. (2005). Moving ahead in language : Observations on a report of precocious language development in 3–4 year old children with spinal muscular atrophy type II. *European Journal of Paediatric Neurology*, *9*(6), 433-434. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2005.08.002>
- Simic, G. (2008). Pathogenesis of proximal autosomal recessive spinal muscular atrophy. *Acta Neuropathologica*, *116*(3), 223-234. <https://doi.org/10.1007/s00401-008-0411-1>

- Swanson, M. R., Donovan, K., Paterson, S., Wolff, J. J., Parish-Morris, J., Meera, S. S., Watson, L. R., Estes, A. M., Marrus, N., Elison, J. T., Shen, M. D., McNeilly, H. B., MacIntyre, L., Zwaigenbaum, L., St. John, T., Botteron, K., Dager, S., Piven, J., & Network, for the I. (2019). Early language exposure supports later language skills in infants with and without autism. *Autism Research*, 12(12), 1784-1795. <https://doi.org/10.1002/aur.2163>
- Ullman, M.T., Corkin, S., Coppola, M., Hickok, G., Growdon, J.H., Koroshetz, W.J., Pinker, S., (1997). A neural dissociation within language: evidence that the mental dictionary is part of declarative memory, and that grammatical rules are processed by the procedural system. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 9(2), 266–276. <https://doi.org/10.1162/jocn.1997.9.2.266>
- Urtizberea, J.-A., Boucharef, W., & Frischmann, M. (2008). Maladies neuromusculaires : Évolution des concepts médicocientifiques et des pratiques de soins. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 56(2), 51-57. <https://doi.org/10.1016/j.neurenf.2007.12.003>
- Viodé-Bénony, C., Le Normand, M.-T., & Golse, B. (2002). Étude psychopathologique de l'acquisition du langage chez 20 enfants atteints par une amyotrophie spinale infantile de type II âgés de 25 à 47 mois. *La psychiatrie de l'enfant*, 45(1), 133. <https://doi.org/10.3917/psy.451.0133>
- von Gontard, A., Zerres, K., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Melchers, P., Lehmkuhl, G., & Rudnik-Schöneborn, S. (2002). Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscular Disorders*, 12(2), 130-136. [https://doi.org/10.1016/S0960-8966\(01\)00274-7](https://doi.org/10.1016/S0960-8966(01)00274-7)
- Whelan, T. B. (1987). Neuropsychological performance of children with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscle atrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 29(2), 212-220. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1987.tb02138.x>
- Zappa, G., LoMauro, A., Baranello, G., Cavallo, E., Corti, P., Mastella, C., & Costantino, M. A. (2021). Intellectual abilities, language comprehension, speech, and motor function in children with spinal muscular atrophy type 1. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 13(1), 9. <https://doi.org/10.1186/s11689-021-09355-4>



# Annexes.

## Annexe 1. Lettre de recrutement destiné aux écoles

### Centre de Référence liégeois des Maladies Neuromusculaires

<https://www.crvcitadelle.be/CRMN>  
04/321.69.82

Médecin Coordinateur : Prof. L. SERVAIS



Liège, le 1 février 2022.

Lettre d'information aux écoles : Projet cognition SMA

Chères Directrices, Chers Directeurs,

#### Secrétariat

Anne-Catherine DEFELDRE  
04/321.61.37  
Laurence GIROUX  
04/321.83.15  
Eveline MARTINEZ  
04/321.63.77  
Marine RASNEUR  
04/321.53.34  
Marie DEMOULDY  
04/321.53.35

#### ENFANTS

Neurologie  
Dr A. DARON  
Prof. L. SERVAIS  
Cardiologie  
Dr J. ASTADJCKO  
Dr C. JACQUEMART  
Chirurgie orthopédique  
Dr N. ALLINGTON  
Médecine Physique  
Dr J. AUBINET  
Dr M. HOGGE  
Pneumologie  
Dr M. MASTOURI

#### ADULTES

Neurologie  
Prof. A. MAERTENS de NOORDHOUT  
Dr S. DELSTANCHE  
Dr J. LIEVENS  
Rhumatologie  
Dr O. KAYE  
Dr C. VON FRENCKELL  
Cardiologie  
Dr E. HOFFER  
Dr E. LECOQ  
Médecine Physique  
Dr J. AUBINET  
Dr M. HOGGE  
Pneumologie  
Dr F. BAHARLOO

#### Députés

Sophie BODSON  
Marie GELEN  
Ergothérapeutes  
Virginie JOUSTEN  
Laurence FRAULDY  
Kinésithérapeutes  
Fabian DAL FARRA  
Séverine DENIS  
Oliver SCHNEIDER  
Logopède  
Mélina CASTRONOVO  
Psychologue  
Anne-Cécile FABRITUS  
Neuropsychologue  
Magali NGAWA  
Assistante Sociale  
Audry ARAMBAZIS

Depuis 2018, le Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires de Liège initie une étude qui s'intéresse au fonctionnement cognitif des jeunes patients atteints d'Amyotrophie Spinale. C'est une pathologie neuromusculaire génétique, que nous abrègerons désormais SMA (de l'anglais Spinal Muscular Atrophy). Elle consiste en une atteinte des muscles proximaux dont la conséquence est une fonte musculaire, ce qui engendre de nombreuses difficultés de mobilité et/ou respiratoires.

Dans ce cadre, nous cherchons à explorer le développement de diverses compétences cognitives telles que le raisonnement logique, le langage, les fonctions dites « exécutives » ainsi que les règles sociales chez les enfants SMA par rapport à la population générale. En effet, alors que l'aspect exclusivement médical de la pathologie est à ce jour bien connu, il n'en est pas encore de même pour le profil cognitif.

Dès lors, nous cherchons des enfants sans pathologie particulière nés entre 2007 et 2011, afin de comparer les résultats que nous obtiendrons à ceux d'enfants SMA. Nous souhaiterions distribuer des lettres d'informations au sein de votre école aux différentes classes regroupant des enfants susceptibles d'intégrer notre étude.

L'investigatrice principale sera Magali NGAWA (Neuropsychologue du CRMN) et les testings seront réalisés par Pauline DUFRENNE (mémoire pour ce projet). Il consiste en une série de petits jeux et exercices permettant de mettre en évidence leurs compétences langagières orales qui se dérouleront à domicile lors de deux séances d'environ 1 heure.

Si notre étude vous intéresse et que vous souhaitez y participer, vous devez savoir que :

- Cette recherche est mise en œuvre après évaluation par le Comité d'Ethique de l'Université de Liège ainsi que de l'Hôpital de la Citadelle,
- Votre participation est volontaire, ce qui signifie que vous pouvez décider d'arrêter le testing à tout moment,
- Les données que nous récoltons sont strictement confidentielles, ce qui signifie que l'anonymat de tous les participants est garanti lors de la publication des résultats.

L'objectif est de comprendre le fonctionnement cognitif des enfants atteints d'amyotrophie spinale afin de faire avancer la recherche dans ce domaine.

Nous vous invitons à nous contacter pour de plus amples informations.

En vous remerciant,  
Magali NGAWA

Pauline DUFRENNE  
[paulinedufrenne@gmail.com](mailto:paulinedufrenne@gmail.com)  
+336.05.01.75.65

## Annexe 2. Lettre de recrutement destiné aux parents



Chers parents,

Actuellement en dernière année de master en logopédie à l'université de Liège, je réalise mon mémoire **afin d'établir le profil cognitif d'enfants atteints d'amyotrophie spinale**. Cette étude est réalisée sous la supervision de notre Monsieur ~~Majerus~~ Steve, et en collaboration avec le Centre Hospitalier Régional de la Citadelle.

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique et neuromusculaire entraînant principalement des difficultés motrices. Dans le cadre de cette étude, nous cherchons à décrire l'acquisition et le développement de la logique, du langage, des règles sociales et des fonctions dites « exécutives » chez les enfants SMA par rapport à la population générale. Pour ce faire, nous devons constituer une population contrôle pour comparer les résultats des enfants pathologiques à une population d'enfants tout venant. La comparaison se ferait sur base de plusieurs tests évaluant le quotient intellectuel, les fonctions attentionnelles et exécutives, la mémoire, la cognition sociale, le langage oral et des questionnaires à destination des parents.

Je recherche des enfants nés **entre 2007 et 2011** et avec votre accord, je souhaite faire passer ces différents tests à votre enfant. L'administration des épreuves se déroulerait en une seule séance de maximum 2 heures et pourra se dérouler soit à l'école (avec l'accord du directeur et de l'instituteur) soit à votre domicile. Bien entendu, toutes les dispositions seront prises afin de respecter les mesures sanitaires en vigueur. |

Si vous acceptez que votre enfant fasse partie de l'étude, n'hésitez pas à remplir les documents suivants et à les faire parvenir à l'instituteur. Les documents regroupent un formulaire de consentement qui vous permettra de prendre connaissance de l'étude.

Je vous remercie de l'attention que vous porterez à ma demande et je reste à votre disposition pour tout renseignement supplémentaire.

Je vous prie d'agréer, chers parents, mes salutations distinguées.

DUFRENNE Pauline  
+33 6 05 01 75 65  
paulinedufrenne@gmail.com

## Annexe 3. Note d'information distribuée aux parents

### **Note d'information pour personne participant à une recherche en scientifique.**

Centre de Référence Liégeois des Maladies Neuromusculaires,  
Centre Hospitalier Régional de la Citadelle, Liège  
Boulevard du 12<sup>ème</sup> de Ligne, 1 à 4000 – Liège

#### **Investigation du profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale. Patients mineurs**

Le Professeur Laurent Servais, exerçant au centre de référence des maladies neuromusculaires à Liège, vous propose de participer à la recherche neuropsychologique intitulée :

**« Exploration du profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale liée à une atteinte du chromosome 5. »**

Cette recherche a reçu l'avis favorable du comité d'éthique de la Citadelle le ....

#### **Informations importantes concernant cette étude.**

Il est important de lire attentivement cette note d'information avant de prendre votre décision. N'hésitez pas à demander des explications à l'équipe coordinatrice. Si vous décidez de participer à cette recherche, un consentement écrit vous sera demandé.

#### **1) En quoi consiste cette recherche ?**

Dans le cadre de cette étude, nous allons administrer une batterie de tests psychométriques permettant d'évaluer le fonctionnement cognitif et langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale.

Les données seront récoltées et comparées à une population du même âge, ne comportant pas de pathologie particulière.

Grâce à des outils statistiques, cela nous permettra d'objectiver un fonctionnement cognitif et langagier propre à la pathologie.

#### **2) Déroulement de l'étude :**

Dans le cadre de cette étude, nous réaliserons :

1. Le recueil de certaines données (âge, pathologie intercurrente.)
2. L'administration du **test jg** comportant des tâches de raisonnement, et de fonctionnement langagier.

Les tests se dérouleront sur deux rendez-vous d'environ 1 heure et demi.

#### **3) Les droits des participants.**

Les données personnelles récoltées lors de cette recherche sont strictement confidentielles et utilisées en conservant l'anonymat de chaque patient. Néanmoins, il sera nécessaire d'avoir accès à l'âge, à sa nationalité, à son niveau socioculturel, ainsi qu'au rapport avec l'amyotrophie spinale du patient (présence ou non de la maladie ainsi qu'au stade d'évolution). Cependant, il ne sera pas possible d'accéder aux données permettant d'identifier clairement les participants de l'étude (nom, prénom). Ainsi, ces données et informations concernant votre participation resteront toujours strictement confidentielles et conservées en lieu sécurisé et soumis à la protection du secret médical.

Il est également important de savoir que votre participation à cette recherche est entièrement volontaire et libre. Cela signifie que vous pouvez exercer à tout moment le droit de vous en retirer. Ce retrait n'implique aucune procédure et ne requiert pas de justification.

Les résultats de cette recherche sont susceptibles de faire l'objet d'une publication de revue scientifique. Cette publication ne comportera aucun résultat individuel. Il s'agira de mettre en évidence les résultats obtenus aux différents tests psychométriques, en ayant comme point de comparaison les données citées ci-dessus, à savoir l'âge, la nationalité, le milieu socioculturel ainsi que la présence ou non de la pathologie dont il est question.

Les résultats globaux de l'étude pourront vous être communiqués si vous le souhaitez. Un feedback personnel sera également mis en place afin de vous communiquer personnellement les informations retenues lors de votre participation.

Les données à caractère personnel sont recueillies principalement via le CRMN. Les informations récoltées lors de la participation à l'étude y seront conservées et pourront être réutilisées au sein de ce centre. Ces données seront conservées pour une durée de minimum 25 ans et pourront être à nouveau traitées pour d'autres études parallèles durant cette période de temps. Les données pourront également être utilisées dans d'autres pays. Si vous ne consentez pas à cette conservation des données à des fins scientifiques autres que celles relevant du cadre de l'étude, vous êtes en votre droit d'en refuser cette utilisation. Pour cela, nous vous invitons à en parler avec l'investigateur qui mettra en place la démarche nécessaire.

L'objectif est à la fois de comprendre comment il est possible d'interpréter les observations citées ci-dessus, mais également de vous fournir une vue d'ensemble des forces et des faiblesses éventuelles de votre enfant, ce qui permettra d'éclairer l'équipe éducative pour son accompagnement.

Nous vous invitons à nous contacter pour de plus amples informations.

En vous remerciant,

Magali Ngawa  
[Magali.Ngawa@chrcitadelle.be](mailto:Magali.Ngawa@chrcitadelle.be)

Pauline Dufrenne  
[paulinedufrenne@email.com](mailto:paulinedufrenne@email.com)

Annexe 4. Grille de Debove-Hilaire et Durand (2008) modifiée en 2012 par Bozian E. & Montay D. dans leur mémoire.

N°PAGE	MENTION DES ELEMENTS SUIVANTS	I	EI	MR	PS	M	R	MI
	Raconte la capture de la grenouille au début de l'histoire							<input type="checkbox"/>
1	Le petit garçon	<input type="checkbox"/>						
	Le chien	<input type="checkbox"/>						
	La grenouille/crapaud	<input type="checkbox"/>						
	Le chien/garçon regarde(nt) la grenouille	<input type="checkbox"/>						
	La grenouille est dans le bocal	<input type="checkbox"/>						
	C'est le soir/la nuit	<input type="checkbox"/>						
	La chambre	<input type="checkbox"/>						
2a	La grenouille s'échappe du bocal		<input type="checkbox"/>					
2b	Les protagonistes constatent la disparition de la grenouille		<input type="checkbox"/>					
3a	Cherche la grenouille dans les bottes			<input type="checkbox"/>				
	Cherche la grenouille dans le bocal			<input type="checkbox"/>				
	Cherche la grenouille dans la maison/ partout			<input type="checkbox"/>				
3a-b	Le chien se coince la tête					<input type="checkbox"/>		
3b	Appelle la grenouille par la fenêtre			<input type="checkbox"/>				
4a	Le chien tombe de la fenêtre					<input type="checkbox"/>		
4b	Le bocal est cassé					<input type="checkbox"/>		
5	Appelle la grenouille dehors/ dans la forêt			<input type="checkbox"/>				
6a	Appelle/cherche la grenouille dans le trou de taupe			<input type="checkbox"/>				
6b	Taupe/souris/mulot...				<input type="checkbox"/>			
	Le garçon est blessé/sent une mauvaise odeur dans le trou de taupe					<input type="checkbox"/>		
5-7	Abeilles/nid d'abeille/ruche/guêpes				<input type="checkbox"/>			
7	Appelle/cherche la grenouille dans le trou de l'arbre			<input type="checkbox"/>				
8	Le chien est piqué/poursuivi par les abeilles/guêpes					<input type="checkbox"/>		
	Hibou/chouette				<input type="checkbox"/>			
	Le garçon tombe de l'arbre					<input type="checkbox"/>		
	Le garçon est ennuyé par le hibou					<input type="checkbox"/>		
9	Appelle la grenouille sur le rocher			<input type="checkbox"/>				
	Mention des cornes							<input type="checkbox"/>
	Cerf/biche				<input type="checkbox"/>			
10	Le garçon est emporté par le cerf					<input type="checkbox"/>		
11	Le cerf jette le petit garçon dans le précipice/l'eau					<input type="checkbox"/>		
11-12	Le chien tombe dans l'eau					<input type="checkbox"/>		
13a	Cherche la grenouille derrière le tronc			<input type="checkbox"/>				
14	Mentionne la/sa/une grenouille						<input type="checkbox"/>	
	Relie résolution au début de l'histoire : sa grenouille/retrouve						<input type="checkbox"/>	
	Le garçon trouve une grenouille						<input type="checkbox"/>	
15	Le garçon prend/rentre chez lui avec la grenouille						<input type="checkbox"/>	
	Mention recherche supplémentaire			<input type="checkbox"/>				
	Commentaires sur la fin							<input type="checkbox"/>
	Mesure interprétative supplémentaire							<input type="checkbox"/>
	<b>TOTAL</b>							
	<b>TOTAL TRAME =</b>	<b>I</b>	<b>EI</b>	<b>MR</b>	<b>PS</b>	<b>M</b>	<b>R</b>	<b>MI</b>

## Annexe 5. Formulaire de consentement libre et éclairé destiné aux parents

### Formulaire de Consentement pour les personnes et pour les représentants de l'autorité parentale de personnes participant à une recherche.

Centre de Référence Liégeois des Maladies Neuromusculaires,  
Centre Hospitalier Régional de la Citadelle, Liège  
Boulevard du 12ème de Ligne, 1 à 4000 - Liège

#### Caractérisation du profil cognitif des patients atteints d'Amyotrophie Spinale Sujet Mineur

Je soussigné(e)

Me, Melle, M. (rayer les mentions inutiles) (nom, prénom)

.....  
~~accepte~~ librement et volontairement que mon enfant participe à la recherche intitulée :

« Exploration du profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale liée à une atteinte du chromosome 5. »

Le Centre de Référence des Maladies neuromusculaires est le promoteur de cette étude.

Etant entendu que :

- Le médecin ou la neuropsychologue m'a clairement présenté le protocole, m'indiquant que mon enfant ou moi-même sommes libres d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche. Afin d'éclairer ma décision, il m'a remis un document d'information précisant clairement les implications du protocole, à savoir : l'objectif de la recherche, sa méthodologie et sa durée.

- J'ai pu poser toutes les questions nécessaires, notamment sur l'ensemble des éléments déjà cités, afin d'avoir une compréhension réelle de l'information transmise. J'ai obtenu des réponses claires et adaptées, afin que je puisse me faire mon propre jugement. Je pourrai à tout moment demander des informations complémentaires à l'investigateur principal. Toutes les données et informations concernant mon enfant resteront strictement confidentielles. Seules les personnes participant à ce protocole auront accès aux données.

- J'accepte que les données enregistrées à l'occasion de cette recherche puissent faire l'objet d'un traitement informatisé par le promoteur ou pour son compte. J'ai bien noté que je dispose d'un droit d'accès à ces données que je peux exercer à tout moment auprès du Docteur Laurent SERVAIS, superviseur du projet, et que je pourrai exercer mon droit de rectification et d'opposition auprès de celui-ci.

- Je comprends que toutes les données et informations concernant ma participation resteront strictement confidentielles. Les données pourront être transférées de manière anonyme à un tiers, à des fins de recherche, de documentation réglementaire de l'outil, ou de valorisation. Aucune donnée identifiante ne sera transmise.

- J'ai connaissance du fait que je peux retirer à tout moment mon consentement pour la participation de mon enfant à cette recherche, quelle qu'en soit la raison, sans encourir aucune responsabilité et sans que cela puisse porter préjudice à la qualité des soins qui lui sont prodigués. Je m'engage en cas de retrait à en informer le médecin.

- Mon consentement ne décharge en rien les organisateurs de l'étude de leurs responsabilités. Je conserve tous mes droits garantis par la loi.

- Ayant disposé d'un temps de réflexion suffisant avant de prendre ma décision, et compte tenu de l'ensemble de ces éléments, j'accepte librement et volontairement que mon

enfant participe à ce protocole de recherche dans les conditions précisées dans le document d'information qui m'a été remis.

<b>Les parents / Le représentant de l'autorité parentale</b>	
Nom, prénom du père en lettres capitales : .....	
Signature du père	Date
Nom, prénom de la mère en lettres capitales : .....	
Signature de la mère	Date
<b>Ou</b>	
Nom, prénom du représentant légal en lettres capitales : .....	
Signature du représentant légal	Date

<b>Investigateur</b>	
Nom, prénom de l'investigateur en lettres capitales : .....	
Signature de l'investigateur	Date

Je suis d'accord de participer à l'étude et j'ai pu poser toutes les questions que je voulais

<b>Participant</b>	
Nom, prénom du participant en lettres capitales : .....	
Signature de l'enfant	Date

Ce document est à réaliser en deux exemplaires, dont l'original doit être conservé 15 ans par l'investigateur, et le deuxième remis à la personne donnant son consentement.



**2. Données médicales :**

• Votre enfant a-t-il déjà eu des convulsions ou des crises d'épilepsie ?  Oui  Non  
Si oui, quel âge avait-il (années et mois)? Durant combien de temps et à quels moments de la journée ?  
.....

• Votre enfant a-t-il déjà perdu connaissance ?  Oui  Non  
Si oui, à quelles occasions ?.....  
.....

• Votre enfant a-t-il déjà eu des accidents ?  Oui  Non  
Si oui, qu'est-il arrivé? .....  
Quand, quel âge avait-il ?.....  
A-t-il été inconscient (perdu connaissance) ?  Oui  Non  
A-t-il eu des maux de tête ?  Oui  Non  
A-t-il vomi ?  Oui  Non

• Votre enfant a-t-il déjà subi une ou plusieurs opération(s) ?  Oui  Non  
Si oui, laquelle/lesquelles ? .....  
Quand ? .....

• Votre enfant a-t-il eu d'autres maladies graves ?  Oui  Non  
Si oui, précisez :.....

• Y a-t-il eu un autre membre de la famille qui souffre ou a souffert de (cochez) :  
Oui degré de parenté avec l'enfant

- Convulsions-épilepsie ..... ..
- Histoire de maux de tête/migraines ..... ..
- Problèmes affectifs ..... ..
- Retard intellectuel ..... ..
- Maladies neurologiques ..... ..
- Autres : ..... ..

• Votre enfant a-t-il eu des problèmes émotionnels (de type anxiété ou dépression) ?  
Si oui, précisez :.....

• Votre enfant a-t-il vécu des événements de vie stressants ou des situations difficiles qui l'ont particulièrement marqué ?  Oui  Non  
Si oui, décrivez de quoi il s'agit.....  
.....

• Votre enfant a-t-il des problèmes de vision ?  Oui  Non  
Si oui, lesquels :.....

• Votre enfant a-t-il des problèmes auditifs ?  Oui  Non  
Si oui, lesquels:.....

• Votre enfant a-t-il eu plusieurs infections aux oreilles ?  Oui  Non

Fréquence : ..... Quand : .....  
A-t-il eu des drains ? ..... A-t-il pris des antibiotiques de façon  
répétée ? .....

- Votre enfant présent-t-il des troubles du sommeil ?  agitation  dort profondément
  - parle pendant son sommeil  peur du noir  mouille son lit
  - se souvient de ses rêves (beaux et mauvais)  fait des cauchemars
  - terreurs nocturnes  ronfle  cesse de respirer
- Décrivez.....
- Dort-il seul ?  Oui  Non
- Lui arrive-t-il de dormir avec vous ?  Oui  Non
- A quelle(s) occasion(s) et avec quelle fréquence ? .....

- En général, la semaine il se lève à ..... et se couche à .....
- Et le week-end, il se lève à ..... et se couche à .....
- Combien de temps prend-il pour s'endormir ? .....
- Le matin, au lever, est-il en forme ?  Oui  Non
- Votre enfant accepte-t-il de manger tout ce que vous lui donnez ? .....
- A-t-il des préférences alimentaires ? .....
- Refuse-t-il de manger certains aliments ? Si oui, le(s)quel(s) ? .....
- Votre enfant est-il autonome :
  - Pour se laver :  Oui  Non
  - Pour s'habiller :  Oui  Non
  - Pour manger :  Oui  Non
  - Autres : spécifiez : .....
- Faites la liste des médicaments que prend votre enfant actuellement :

.....  
.....  
.....

### 3. Données développementales :

#### Grossesse

- Durée en mois : .....
  - Y-a-t-il eu des complications (allaitement imposé, accidents...) ? .....
  - Y-a-t-il eu prise de médicaments ou consommation de cigarettes, d'alcool, de drogue par la mère pendant la grossesse ou par le père pendant la conception ?  
Mère :  Oui  Non Père :  Oui  Non
- Si oui, veuillez préciser : .....

**Accouchement et premiers mois :**

- L'accouchement s'est-il bien déroulé ?  Oui  Non

Si non, qu'elles ont été les complications (hypoxie, césarienne, anoxie, allergie (ex : anesthésiant)) ?  
Pour qui (enfant/mère) ?

.....  
.....

**Petite enfance :**

- Comparativement à d'autres enfants, votre enfant a-t-il présenté un retard de langage ?

Expression orale :  Oui  Non Expression écrite :  Oui  Non

Compréhension orale :  Oui  Non Compréhension écrite :  Oui  Non

- A quel âge votre enfant a-t-il dit ses premiers mots ?.....
- Ses premières phrases ?.....
- Comparativement à d'autres enfants, votre enfant a-t-il présenté des difficultés dans les :
  - o Habiletés motrices globales (marcher, sauter, faire de la bicyclette...)  Oui  Non
  - o Habiletés motrices fines (boutonner, lacer, dessiner...)  Oui  Non
  - o Habiletés préscolaire (nommer les couleurs, l'alphabet...)  Oui  Non

- A quel âge votre a-t-il acquis la position assise ?.....
- A quel âge votre enfant a-t-il acquis la position debout ?.....
- A quel âge votre enfant a-t-il fait ses premiers pas ?.....
- A quel âge votre enfant a-t-il manifesté une préférence pour l'une ou l'autre main ?.....
  - o Quelle main préfère-t-il ?.....

• Votre enfant a-t-il déjà suivi une psychothérapie ou d'autres consultations de ce type ?  Oui  
Lesquelles, en quelles circonstances, quand et durant combien de temps ?.....

.....

• Votre enfant a-t-il déjà suivi des séances de rééducation en logopédie/orthophonie ?  Oui  
Lesquelles, en quelles circonstances, quand et durant combien de temps ?.....

.....

.....

**4. Données générales :**

• Y-a-t-il des difficultés que votre enfant a, qui sont similaires à celles que vous avez vécu lorsque vous étiez plus jeune (comportementales, sociales, scolaires, familiales...) ? Si oui, laquelle/lesquelles ?.....

.....

• Y-a-t-il des difficultés que votre enfant a, qui sont similaires à celles qu'a vécu votre cercle familial éloigné (grands-parents, cousins...) ? Si oui, laquelle/lesquelles ? .....

.....

- En quelle année les difficultés d'apprentissage ont-elles commencé ?

.....

Maternelle  1<sup>ère</sup> année  2<sup>ème</sup> année  autre niveau, lequel :.....  
Veuillez expliquer :.....

• Quelles sont les difficultés de votre enfant ?

- anxiété, stress  organisation du travail  précipitation  attention  
 concentration  mémoire  apprentissage de nouvelles connaissances  
 autonomie  motricité globale  motricité fine  développement sociale  
 confiance en/ estime de soi  autre, décrivez ou précisez :.....

• Au retour de l'école, votre enfant est/a :

- fatigué  agité  maux de tête  autre :.....

- Qui l'aide pour ses devoirs et leçons ?.....  
• Combien de temps prend votre enfant pour les réaliser ?.....  
• Est-ce une période difficile ? Décrivez.....

**5. Données sociales :**

- Votre enfant s'entend-il bien avec tous les membres de la famille ? Décrivez :.....

- Votre enfant s'entend-il bien avec les amis de son âge ? Décrivez :.....

- Avez-vous noté des changements de personnalité qui vous inquiètent ? Si oui, décrivez depuis quand et de quelle manière :.....

Y aurait-il d'autres informations ou éléments qui ne vous ont pas encore été demandé et que vous jugez pertinents pour notre compréhension de votre enfant à travers son évolution, sa scolarité, sa socialisation, la dynamique familiale.... :.....

**Nous remercions d'avoir pris le temps de répondre à ce questionnaire**

Annexe 7. Données anamnestiques des enfants atteints d'amyotrophie spinale.

<b>Participants</b>	<b>Sujet 1 (E)</b>	<b>Sujet 2 (LA)</b>	<b>Sujet 3 (LI)</b>	<b>Sujet 4 (D)</b>	<b>Sujet 5 (L)</b>
Sexe	F	M	F	M	M
Age	10 ; 3	10 ; 8	10 ; 3	14 ; 2	13 ; 10
Nationalité	Belge	Belge	Belge	Belge	Belge
Langue parlée	Français	Français	Français	Français	Français
Niveau socio-économique	Niveau II	Niveau I	Niveau II	Niveau I	Niveau II
Type d'enseignement	ND	ORD	ND	SPE	ND
<b>Données médicales</b>					
Type de SMA	III	III	II	II	II
Latéralité	D	D	D	D	D
Copies	3	3	3	ND	3
Année du diagnostic	2014	2013	2014	2011	2010
Traitement	Spiranza	Risdiplam	Risdiplam	Risdiplam	Risdiplam
Autonomie	Marche	Marche	CPE	CPE	CPE
Opérations chirurgicales	Aucune	Aucune	Ablation des amygdales Tiges de croissance	Tige de croissance Arthrodèse	Ostéosynthèse de la colonne vertébrale
Ophthalmologie	Aucun	Aucun	Myopie	Myopie	Myopie
Suivi psychologique/ logopédique/ ergothérapeutique en cours ou passé	Aucun	Aucun	Aucun	Logopède	Logopède
<b>Anté et néo natal</b>					
Mode d'accouchement	Voie basse	Voie basse	Voie basse	Césarienne	Voie basse

Complication lors de l'accouchement	Non	Non	Non	Non	Non
<b>Développement</b>					
Difficulté dans le développement cognitif et langagier	Non	Non	Non	Expression écrite	Articulation
Difficulté motricité globale et fine	Globale et fine	Globale et fine	Globale et fine	Globale et fine	Globale et fine

Légende : Copies = Nombre de copies du gène SMN ; M= masculin ; F= féminin ; D = droitère ; Niveau I = enseignement secondaire ; Niveau II = enseignement supérieur ; ORD = ordinaire ; SPE = spécialisé ; CRM = Chaise roulante manuelle ; CPE = Chaise roulante à propulsion électrique ; ND = non disponible ; RAS = rien à signaler

Annexe 8. Données anamnestiques des enfants constituant notre groupe contrôle.

<b>Participants</b>	<b>GC 1</b> N = 15	<b>GC 2</b> N = 10
Sexe	M : (N = 6) F : (N = 9)	M : (N = 8) F : (N = 2)
Age	Moyenne : 11 ; 4	Moyenne : 13 ; 8
Langue parlée	Français : (N = 15)	Français : (N = 8) Français/anglais : (N = 1) Français/Portugais : (N = 1)
Niveau socio-économique	Niveau I : (N = 3) Niveau II : (N = 12)	Niveau I : (N = 3) Niveau II : (N = 7)
<b>Données médicales</b>		
Latéralité	D : (N = 12) G : (N = 3)	D: (N = 8) G: (N = 2)
Opérations chirurgicales	Aucune : (N = 5) Pose de drains : (N = 3) Chirurgie plastique du visage : (N = 1) Amygdalectomie : (N = 4) Bras : (N = 2) Végétations : (N = 1) Elargissement de l'intestin grêle : (N = 1) Yeux : (N = 1)	Aucune : (N = 7) Pose de drains : (N = 1) Mains : (N = 1) Amygdalectomie : (N = 1)
Ophtalmologie	Aucun : (N = 7) Myopie : (N = 2) Astigmatisme : (N = 3) Hypermétrope : (N = 3) Presbyte : (N = 1)	Aucun : (N = 6) Myopie : (N = 4) Astigmatisme : (N = 1)
Suivi psychologique/ logopédique/ ergothérapeutique en cours ou passé	Psychologue : (N = 3) Aucun : (N = 12)	Logopède : (N = 2) Psychologue : (N = 1)

		Neuropsychologue : (N = 1) Aucun : (N = 6)
<b>Anté et néo natal</b>		
Mode d'accouchement	Voie basse : (N = 7) Césarienne : (N = 8)	Voie basse : (N = 9) Césarienne : (N = 1)
Complication lors de l'accouchement	Non : (N = 11) Hypoglycémie : (N = 1) Cordon autour du cou : (N = 1) Intestin grêle court : (N = 1) Problème de saturation : (N = 1)	Non : (N = 10)
<b>Développement</b>		
Difficulté dans le développement cognitif et langagier	Non : (N = 15)	Non : (N = 9) Orthographe : (N = 1)
Difficulté motricité globale et fine	Non : (N = 15)	Non : (N = 10)
Difficulté d'attention	Oui : (N = 1) Non : (N = 14)	Oui : (N = 3) Non : (N = 7)

Légende : M= masculin ; F= féminin ; D = droitrière ; Niveau I = enseignement secondaire ; Niveau II = enseignement supérieur ; ND = non disponible ; RAS = rien à signaler

## Résumé

---

L'amyotrophie spinale est une maladie neuromusculaire rare se caractérisant par une faiblesse musculaire qui varie selon la sévérité de la maladie. Les récents progrès médicaux ont permis d'améliorer la qualité de vie de ces enfants. Dès lors, les besoins de ces enfants ont sensiblement changé et la réalité clinique a évolué pour le personnel soignant. Il est donc nécessaire d'actualiser les données scientifiques afin d'obtenir un profil langagier précis des enfants traités et ainsi, faire évoluer les pratiques cliniques.

Certaines études ont exploré le domaine langagier de ces enfants à l'âge préscolaire, concluant à un profil langagier dans les normes toutefois marqué par une précocité lexicale, sémantique et morphosyntaxique. Cependant, les enfants étaient d'âge préscolaire et n'étaient pas traités, les études étant vieilles. Notre étude, quant à elle, s'intéresse au profil langagier des enfants atteints d'amyotrophie spinale d'âge scolaire. La question de recherche était la suivante : « **Quel est le profil langagier d'enfants atteints d'amyotrophie spinale tout type confondu lié au chromosome 5 ?** » Afin de répondre à cette question, nous avons analysé, de manière individuelle, les performances obtenues par les enfants SMA aux différentes épreuves cognitives et langagières. Celles-ci ont été comparées à celles obtenues par les groupes contrôle respectif à l'aide d'un test t modifié de Crawford.

En ce qui concerne les résultats, certains tests langagiers mettent en évidence des différences significatives pour certains sujets. Le sujet 1 et 5 semblent avoir une bonne compréhension de la théorie de l'esprit. Au contraire, les sujets 3 et 4 obtiennent des scores significativement inférieurs à leur groupe contrôle respectif pour certaines variables. Ces résultats ne semblent pas pouvoir être directement attribuable à la pathologie mais ils témoignent d'une hétérogénéité interindividuelle. Cependant, le caractère rare de la pathologie, ne nous a pas permis de recruter un échantillon expérimental assez conséquent. Ainsi, nous n'avons pas pu mettre en évidence un unique profil langagier généralisable à l'ensemble de la population SMA et valider nos différentes hypothèses.

Les enjeux induits par l'introduction de nouveaux traitements incitent à multiplier les études portant sur le profil cognitif des enfants SMA. Les nouvelles données récoltées permettront d'avoir une meilleure compréhension de cette pathologie, d'accompagner les parents et de proposer des prises en charge adaptées à la maladie.