

## RÉSUMÉ :

*Le syndrome de Williams Beuren (SWB) dont l'étiologie exacte reste actuellement méconnue serait probablement dû à un désordre génétique d'expression variable. Le type autosomal dominant constituerait le mode de transmission de cette pathologie. Les caractéristiques principales sont une dysmorphie faciale, des malformations cardiaques, un retard de croissance et une déficience mentale. Les performances langagières sont généralement supérieures à celles des autres fonctions cognitives.*

*Dans cet article, nous analysons le langage d'un enfant de 7;6 ans porteur du SWB à partir de corpus de langage recueillis lors d'une situation expérimentale de jeu symbolique.*

## MOTS-CLÉS :

Langage - Syndrome génétique - Evaluation - Rééducation - Enfant - Syndrome de Williams Beuren.

Pascale OP DE BEECK

Orthophoniste  
E.E.S.M.P. de la C.F.\*  
9 bis rue de Breuze  
7540 KAIN (Belgique)

\*École d'Enseignement Spécialisé  
Maternel et Primaire de la Commu-  
nauté Française

\*Remerciements à Mme Vêche,  
directrice de l'E.E.S.M.P. de Kain  
ainsi que toutes les personnes qui  
m'ont aidée à réaliser ce travail.

# LE SYNDROME DE WILLIAMS BEUREN

## ASPECT THÉORIQUE ET APPROCHE ORTHOPHONIQUE

par Pascale OP De BEECK\*

### SUMMARY : Williams Beuren syndrome : theoretical aspects and speech and language therapy intervention

*Williams Beuren Syndrome (WBS) is a rare, presumably autosomal dominant disorder with variable expressivity. The principal features are a distinctive face, cardiac defects, growth deficiency and mental retardation. A general superiority of language abilities over non linguistic cognitive skills is generally observed.*

*Through conversations recorded during some symbolic play activities, we will try to analyse the language characteristics of a 7;6 year-old child with WBS.*

## KEY WORDS :

Language - Genetic syndrome - Assessment - Therapy - Child - Williams Beuren Syndrome.

Généralement, le cursus classique d'études en orthophonie nous fournit les bases théoriques et pratiques minimales pour débiter un parcours professionnel. Toute spécificité thérapeutique ultérieure suppose, selon nous, la lecture fréquente d'ouvrages, d'articles ainsi que la participation à des séminaires, le suivi de formations...

Les discussions de cas avec des praticiens d'autres disciplines constituent en effet des tremplins importants dans l'évolution d'un processus thérapeutique.

En matière de déficience mentale, le praticien néophyte possède souvent des bribes générales concernant la trisomie 21, pathologie de fréquence élevée.

Il y a 2 ans, notre établissement scolaire d'enseignement spécialisé a accueilli un petit garçon de 6 ans porteur du syndrome de Williams Beuren.

Un premier bilan orthophonique a rapidement révélé que les principes de rééducation classique de la déficience mentale ne s'appliqueraient pas in extenso à ce cas.

Cet article débute par la synthèse des recherches récentes qui nous ont permis de mieux cerner cette pathologie : la majeure partie des informations font référence à des spécialités médicales car l'orthophonie se situe au sein d'un réseau multidisciplinaire dont nous ne pouvons ignorer certaines notions élémentaires.

La 2<sup>ème</sup> partie, pratique, est une analyse de cas suivie de propositions d'axes thérapeutiques.

Nos objectifs ciblent 2 orientations principales :

- comparer les résultats cliniques aux données théoriques actuelles.
- rappeler l'importance de l'observation clinique : un regard qualitatif, véritable édulcorant des normes statistiques joue un rôle déterminant dans l'approche de la problématique de l'enfant.

Décrit pour la 1<sup>ère</sup> fois en 1961 par le Docteur Williams, le syndrome de Williams Beuren (SWB) caractérise 4 enfants qui présentent :

- un faciès d'elfe
- une hypercalcémie infantile
- une sténose aortique supra-auriculaire (SVA)
- une déficience mentale.

En 1964, le Docteur Beuren le définit comme un syndrome idiopathique d'hypercalcémie.

## REVUE DE LA LITTÉRATURE - 1 - DÉFINITION

Le SWB est un trouble du développement congénital dont l'étiologie EXACTE reste méconnue.

Sa fréquence est estimée à 1 cas pour 20 000 à 50 000 naissances.

Sur 100 sujets, la sex - ratio est de 63 garçons pour 37 filles.

## 2 - ÉTIOLOGIE

Actuellement, les hypothèses sont en faveur d'une origine génétique.

L'étude du caryotype des patients a mis en évidence une microdélétion au niveau du gène de l'élastine dont le locus est situé sur le bras long du chromosome n°7 en 7q 11. 23.

Selon Morris\*, le mode de transmission de cette pathologie serait du type autosomal dominant. La délétion se produirait avant la gestation de l'embryon au niveau de l'un des gamètes parentaux.

La probabilité de procréer 2 enfants porteurs du SWB s'avère donc extrêmement minime excepté dans le cas de jumeaux vrais.

Les risques pour la fratrie d'engendrer un sujet SWB sont comparables à ceux de tout individu sain.

Nous noterons néanmoins l'existence d'un faible pourcentage d'individus qui ne présentent pas cette délétion.

Les recherches se poursuivent en vue de l'identification d'autres gènes liés à ce syndrome.

\*1991

### 3 - PROFIL CLINIQUE

#### 3.1) *Dysmorphie faciale : faciès d'elfe*

- front haut avec saillie médiane
- épicanthus
- aspect stellaire de l'iris (principalement chez les enfants aux yeux clairs).
- rétrécissement des fentes palpébrales
- plénitude périorbitaire
- obliquité antimongoloïde des yeux
- grandes oreilles décollées, insertion basse
- long philtrum
- pommettes saillantes
- lèvres proéminentes, bouche entrouverte
- dentition irrégulière, microdontie
- micrognathisme

#### 3.2) *Signes cliniques associés*

- à la naissance, le poids inférieur à la normale est associé à un état hypotonique.
- chez les nouveaux nés, on note la présence d'une hernie ombilicale ou inguinale.
- 75 % des enfants présentent des cardiopathies : certaines sont bénignes (souffles discrets) ; d'autres nécessitent une intervention chirurgicale : sténose aortique supra-auriculaire (SVAS), sténose des artères systémiques, pulmonaires...
- les anomalies ophtalmiques sont fréquentes : strabisme, astigmatisme, hypermétropie, myopie.

#### 3.3) *Anomalies transitoires*

- des troubles alimentaires divers sont constatés : régurgitations, vomissements, refus obstiné de s'alimenter...
- jusqu'à l'âge de 2 ans environ, nous observons chez certains enfants SWB une hypercalcémie. L'analyse sanguine révèle des taux élevés en sérotonine et en calcium. L'anomalie génétique dont l'expression exacte reste pour l'instant inconnue serait à l'origine d'une production excessive de calcitonine et d'un neurotransmetteur peptidique associé (CGRP ou "calcitonin gene related peptide").

#### 3.4) *Particularités de développement*

##### 3.4.1) *Hyperacousies*

94 % des sujets présentent une hypersensibilité aux bruits inopinés et/ou de forte intensité. Souvent associée à une audition normale, elle se développe dès les premiers mois de la vie et tend à régresser avec l'âge.

Le tableau ci-dessous répertorie les sons gênants chez les enfants SWB.

TABLEAU 1\* : Pourcentage de réponses indiquant le caractère offensif du stimulus sonore.

Types de sons	Réponses (%)
- pétard	84
- foreuse électrique	73
- moto	71
- sonnerie de téléphone	26

Journal of Speech and Hearing Disorders, vol. 35, 1990, p. 340

Des comportements caractéristiques sont associés à cette hyperacousie : une distraction par rapport aux bruits de fond, une anxiété progressive lors de l'anticipation de sons forts.

\*Kleina J. et al, 1990

TABLEAU 2\*

Réactions	%
<i>Variations comportementales :</i>	
- se boucher les oreilles	85
- cris	68
<i>Productions verbales :</i>	
- " je n'aime pas "	35
- " cela me fait mal aux oreilles "	32

*Journal of Speech and Hearing Disorders, vol. 55, 1990, p. 341*

\*Kleina J. et al., 1990

Différentes hypothèses quant à l'étiologie sont avancées :

- une hyperexcitabilité corticale
- un dysfonctionnement au niveau de la production ou de la libération synaptique de la sérotonine.

### 3.4.2) Otites moyennes et/ou drains transtympaniques.

Ces complications, présentes chez 61 % des sujets, sont en rapport avec une infection du rhinopharynx propagée par la trompe d'Eustache.

Les anomalies craniofaciales ( réduction de la distance interorbitaire, prognathisme, irrégularité de la dentition ) contribuent à une moins grande résistance de la structure pharyngée et/ou physiologique de la trompe d'Eustache.

### 3.4.3) Retard de développement psychomoteur.

Un retard précoce du développement psychomoteur affecte dès les premiers mois les étapes du sourire, du maintien de la tête, de la station assise.

### 3.4.4) Anomalies du squelette.

### 3.4.5) Troubles gastro-intestinaux.

## 4 - ÉLÉMENTS DE PHYSIOLOGIE

### 4.1) Rôles de l'élastine

La perte du gène codant pour l'élastine expliquerait la majorité des caractéristiques phénotypiques. Les recherches actuelles tentent de corrélérer la variabilité des signes cliniques et la taille de la délétion.

Les fibres élastiques sont un composant important des artères de gros calibre situées près du coeur, assurant la collection et la propulsion du sang.

Chez l'homme, la composante élastique s'avère importante pour la régulation de l'hémodynamique.

### 4.2) La sténose aortique supra-avalvulaire (SVAS)

La sténose aortique supra-avalvulaire est une pathologie vasculaire d'origine génétique qui entraîne un rétrécissement au niveau de l'aorte et des autres artères principales.

La SVAS peut survenir de façon sporadique (transmission autosomale dominante, fréquence = 1/25 000 naissances) ou être une caractéristique du SWB.

Elle serait due à des mutations au niveau du gène de l'élastine en 7q 11.2

Les loci de SVAS et SWB sont donc contigus.

### 4.3) Rôles du calcium

Des taux élevés de Ca<sup>++</sup> sanguin durant l'embryogénèse et/ou la croissance postnatale cérébrale entraînent une anomalie au niveau de la libération des neurotransmetteurs durant la croissance cellulaire du tissu cérébral.

## 5 - PROFIL CÉRÉBRAL

### Cortex cérébral du sujet SWB

Les images de résonance magnétique nucléaire mettent en évidence les particularités suivantes :

- les morphologies frontales et temporales sont préservées, ce qui explique les bonnes

capacités en langage formel.

- l'architecture corticale est modifiée dans le sens d'une densité cellulaire accrue, une disposition horizontale des neurones, une myélinisation réduite des fibres nerveuses, une immaturité du système vasculaire.

- les difficultés visuospatiales seraient dues à la réduction de la largeur du cerveau postérieur et à une augmentation de la distance cérébrale antéro-postérieure.

\*1990

Selon Bellugi et al\*, les sujets SWB seraient proches comportementalement des sujets présentant une lésion de l'hémisphère droit.

Ces différences proviendraient d'un arrêt du développement neuronal entre la fin du 2<sup>ème</sup> trimestre de la 1<sup>ère</sup> année et la 2<sup>ème</sup> année de vie des sujets SWB.

L'hypothèse d'un caractère incomplet du développement neuronal est corroborée par le nombre excessif de neurones sous-corticaux attestant l'anormalité des migrations neuronales au cours du développement prénatal ainsi que la disposition chaotique des couches corticales de neurones.

## 6 - EXAMEN DU LANGAGE CHEZ LE SUJET SWB

Généralement, les performances langagières évoluent au prorata des autres facultés cognitives.

Il n'en est pas de même pour le SWB dont le sujet témoigne de capacités relativement élaborées.

Les informations suivantes émanent de recherches diverses en langue française, anglaise,... La plupart comporte un échantillon limité de sujets ou cible des aspects spécifiques du langage oral ; les résultats sont donc parfois divergents.

### 6.1) Expression orale

L'évolution du langage de l'enfant SWB est assez particulière : après une apparition tardive des premiers mots (parfois au-delà de 6 ans), les caractéristiques d'un retard de langage s'installent : le langage est utilisé de façon variable ; mots-phrases reprenant un mot-clé des propos de l'interlocuteur, phrases structurées isolées avec altérations phonémiques, inversions pronominales, écholalie...

Ensuite, vers 8-10 ans, les capacités semblent se développer plus rapidement que chez l'enfant normal : *le fait que le langage soit relativement épargné par rapport aux autres atteintes cognitives est inhabituel, et particulièrement impressionnant (c'est généralement l'inverse qui se produit), surtout si l'on tient compte des descriptions rapportant un début tardif du développement du langage ("this relative sparing of language in the face of other cognitive impairments is unusual and is particularly impressive (the more typical pattern is the reverse) considering the reportedly delayed onset of language development")\**.

\*Bellugi et coll., 1988.

L'investissement du langage est assez surprenant : désir de contact verbal avec l'adulte, hypercommunication qui tend à annihiler le retard mental.

**L'expression orale** se caractérise par :

- un discours incessant à la limite de la logorrhée accompagné de mimétisme et de fréquentes obsessions pour un thème particulier. Cette fluence verbale est souvent comparée au "Cocktail Party Speech" ; elle ne représente toutefois pas un trait constant du SWB.

- un lexique riche et érudit : l'emploi de mots peu fréquents apparaît dans la conversation spontanée.

\*\*Karmiloff-Smith, 1992.

Certains auteurs obtiennent des résultats surprenants aux tests de définition de mots\*\* : les sujets donnent les différents sens d'un mot cible en ne commençant pas toujours par le plus fréquent.

\*\*\*Meyerson et coll., 1987 ; Bradley et Udurin, 1989.

D'autres études n'ont toutefois pas confirmé cette capacité\*\*\*.

- une syntaxe complexe : les phrases sont élaborées et grammaticalement correctes ; la longueur moyenne des productions verbales (LMPV) est de 5 à 6 mots.

On note parfois des erreurs morphosyntaxiques notamment lors de l'utilisation des pronoms. Une étude de Karmiloff-Smith\* a mis en évidence, pour les sujets français,

des difficultés quant à l'emploi du genre grammatical : il existe une discordance entre le choix du genre de l'article et le nom qui lui est associé.

- les aspects prosodiques (intonation, accents d'intensité, pauses...) sont respectés.

### **6.2) Compréhension orale**

Les capacités langagières réceptives sont souvent moins performantes. Ceci se traduit par des écholalies, des réponses inadaptées, des persévérations.

En ce qui concerne la compréhension des flexions grammaticales, les résultats d'études sont contradictoires.

### **6.3) Pragmatique**

Les différentes recherches mettent en exergue des faiblesses notoires au niveau de l'organisation pragmatique. Les difficultés concernent la participation aux échanges conversationnels et le maintien du contact oculaire avec l'interlocuteur. Les sujets SWB expriment souvent des énoncés bien formés mais ceux-ci ont rarement un sens relationnel ou une valeur communicative. Ils sont répétitifs avec d'incessantes questions ne paraissant appeler aucune réponse. Il existe des phénomènes d'écholalies partielles ou totales des propos de l'interlocuteur.

## **7 - EXAMEN DES CAPACITÉS COGNITIVES**

Le quotient intellectuel varie de 50 à 60 (dispersion [40-90]).

Les individus SWB présentent un profil neuropsychologique particulier : on observe une dissociation entre les performances langagières et les aptitudes cognitives générales.

Les difficultés sont importantes dans le domaine de la cognition spatiale : des tâches requérant l'intégration spatiale au sein d'une structure (copie de formes géométriques, transformations spatiales, test d'orientation linéaire de Benton) sont vouées à l'échec. Les sujets SWB possèdent une vision globale de l'objet ou de ses éléments isolés mais ignorent leurs rapports fonctionnels.

Toute activité cognitive mettant en jeu une dimension spatiale s'avère problématique : discrimination visuelle, dessin, graphisme, apprentissage de la lecture...

Les capacités mnésiques sont situées dans la normalité : mémoire des visages étonnante, bonne mémoire verbale.

## **8 - PROFIL COMPORTEMENTAL**

Dès les premiers mois de la vie, les nourrissons SWB témoignent d'une irritabilité accrue en relation probable avec un seuil de tolérance sensoriel perturbé (hyperagouésie, hyperacousie...).

Les pleurs sont nombreux et difficiles à calmer ; les troubles du sommeil sont fréquents. L'angoisse classique des 8 mois à l'égard de l'étranger ne se manifeste pas.

Vers 5-6 ans, on observe une anxiété démesurée face à des projets ou même des événements minimes de la vie quotidienne. Il est donc nécessaire de planifier tout changement dans le cursus habituel ou encore d'aménager l'environnement si une période de stress survient brutalement.

En outre, ces enfants peuvent être fascinés ou obsédés par des éléments particuliers précis (insectes, voitures, appareils électroménagers...), des thèmes (la maladie, l'anniversaire...) ou des personnes (le médecin...).

Des stéréotypies (rythmiques de balancement, frappés de mains...) surviennent lorsque l'enfant est anxieux, soucieux ou encore concentré.

Des difficultés d'attention entravent souvent la scolarité. Les tâches multimodales et de courte durée favoriseront donc les apprentissages.

A l'adolescence, l'intensité des troubles précédemment cités diminue.

Cependant, la distractibilité et les difficultés d'attention persistent.

La compagnie préférentielle d'adultes est sans cesse recherchée.

## **ÉTUDE DE CAS**

Cette 2<sup>ème</sup> partie relate les résultats d'une expérimentation clinique : nous avons entrepris un jeu de rôles avec un enfant de 7 ;6 ans porteur du SWB. En référence à une situation appartenant au vécu de l'enfant, le jeu de la marchande a été sélectionné.

Les capacités d'informativité, l'adaptation des choix sémantiques et syntaxiques, la pragmatique ont été évaluées.

Ce second volet poursuit des objectifs à 3 niveaux distincts mais complémentaires :

- la confrontation des résultats cliniques aux diverses données théoriques.
- la précision éventuelle d'une spécificité syndromique.
- l'approche analytique de la problématique de l'enfant afin de définir un champ d'intervention thérapeutique optimal.

## 1 - DONNÉES ANAMNESTIQUES



### *1.1) Antécédents médicaux*

A... est né en 1988. Il présente un syndrome de Williams Beuren dont certaines caractéristiques sont présentes à la naissance : une dysmorphie faciale, un poids inférieur à la normale, un refus obstiné de s'alimenter, des pleurs nocturnes fréquents.

À l'âge de 6 mois, une hernie inguinale nécessite une intervention chirurgicale ; à 18 mois, une échographie cardiaque ne révèle aucune anomalie.

L'évolution de la croissance staturo-pondérale, le développement psychomoteur et langagier ( les 1ers mots apparaissent vers 2 ans ) subissent un décalage par rapport à la normalité. Depuis 1991, l'enfant bénéficie d'une remédiation pluridisciplinaire ( psychomotricité, ergothérapie, orthophonie ).

### *1.2) Evaluation des aptitudes intellectuelles*

En 1993, l'enfant a un Q.I global de 61 à l'échelle de Terman Merrill.

L'accès à l'abstraction, la coordination oculomanuelle, l'orientation du corps et de l'objet dans l'espace restent très déficitaires.

## 2 - BILAN DE LANGAGE

Afin d'étayer les résultats obtenus au départ de situations ludiques et conversationnelles, nous avons utilisé 3 tests de langage récents :

- Epreuve d'Evaluation des stratégies de compréhension en situation orale (O-52) de A. Khomsi pour enfants de 3 à 7 ans.
- Test de vocabulaire actif et passif (TVAP) de J.J Deltour et D. Hupkens pour enfants de 3 à 5 ans.
- Test de closure grammaticale (TCG) de J.J Deltour pour enfants de 3 à 8 ans.

L'analyse des résultats se fera dans une optique purement qualitative. Notre objectif n'est pas de pondérer un écart entre les âges chronologique et développemental mais d'élargir notre champ d'investigation : en effet, nous estimons que les conditions de passation, le choix des items relatifs à un testing apportent une certaine rigueur différente de celle d'un contexte de langage spontané.

### *2.1) Compréhension orale*

Au test O-52, les résultats de l'enfant sont homogènes. Un taux insuffisant d'auto-corrections (33,3%) signifie qu'il existe des difficultés pour percevoir de nouveaux indices au niveau de la forme de surface des énoncés et/ou pour traiter différemment ces mêmes indices. La présence de persévérations (66,6 %) témoigne d'une certaine immuabilité

des stratégies de compréhension : A... n'opère pas de décentration par rapport à une 1<sup>ère</sup> désignation.

En situation spontanée, la compréhension de consignes simples est correcte. Elle devient lacunaire ou imprécise lorsque les énoncés se complexifient en nombre ou en relations interpositionnelles.

## **2.2) Expression orale**

### **2.2.1) Articulation**

En langage spontané, A... commet des erreurs non systématiques, reliquats probables d'antécédents de retard de parole.

- **omissions de syllabes dans les mots longs** ex : hippopotame → [ipotam]
- **assimilations** ex : chaussure → [sosyR]
- **simplifications de groupes consonantiques** ex : bretelle → [bətɛl ]

En répétition, nous relevons uniquement une assimilation [ʃ] → [s] lorsque ces 2 phonèmes sont présents en concaténation dans le mot.

### **2.2.2) Lexique**

#### **Analyse de la partie active du TVAP**

Les réponses de l'enfant sont correctes mais imprécises.

Au niveau des substantifs, nous observons des réponses à faible contenu informatif : les caractéristiques citées ne constituent pas des traits distinctifs du terme à définir.

En ce qui concerne les actions, la difficulté réside dans le fait de fournir une relation causale comportant une cause et/ou une conséquence spécifique (s) de cette action.

A... désigne souvent le lieu ou le moment où se déroule normalement l'action ainsi que les objets nécessaires pour exercer celle-ci. Il utilise parfois un geste expressif.

#### **Analyse de la partie passive du TVAP**

Les erreurs principales se situent au niveau de la désignation de verbes. A... ne sélectionne pas l'image la plus prégnante.

Nous obtenons une réponse par assonance :

item 19 "jonquille" → "quille"

Malgré une définition verbale correcte aux items 23 et 26, A... fournit des désignations aberrantes dépourvues de lien conceptuel. Pour tenter d'expliquer cet échec, nous évoquerons les difficultés importantes de coordination oculomanuelle : les images correctes sont adjacentes à celles qui sont désignées.

En situation spontanée, le champ lexical est assez étendu.

Nous constatons parfois quelques néologismes et des paraphasies de type morphologique ou sémantique.

### **2.2.3) Morphosyntaxe**

Le test TCG se termine à l'item 36 après 10 items échoués consécutivement.

La note en "adéquation sémantique (AS)" est relativement élevée : les réponses de l'enfant sont syntaxiquement correctes mais ne correspondent pas à celles attendues.

Le langage spontané contraste avec les résultats au test : nous ne relevons aucun critère de dyssyntaxie. La phrase est normalement élaborée : groupe sujet - groupe verbal - compléments de phrase ; adjectifs, phrases affirmatives, négatives, interrogatives, exclamatives ; subordonnées... Nous observons quelques erreurs au niveau des flexions de genre.

### **2.2.4) Pragmatique**

Le discours de l'enfant ne s'inscrit pas toujours dans le contexte : A... utilise des mots et expressions dont il ne maîtrise pas totalement la signification. Nous notons des persévérations ainsi que des écholalies partielles ou totales des propos de l'interlocuteur.

En situation inhabituelle (par exemple face à une personne inconnue), l'enfant se réfugie derrière des stéréotypes verbales concernant les appareils électroménagers, les marques automobiles, les papillons...

## **3 - DESCRIPTION DE LA SITUATION EXPÉRIMENTALE**

La pathologie est abordée sous l'angle du jeu de rôles : le jeu de la marchande. Les observations vidéo du comportement verbal et non verbal de l'enfant réalisées dans un



contexte ludique d'interaction avec l'adulte montreront notamment que certaines manifestations langagières, quoique différentes des productions canoniques, expriment néanmoins une intention de communication, une logique interne et une dynamique d'évolution. Cette conception pragmatique de l'analyse linguistique offrira au praticien de nouvelles lignes directrices pour le processus thérapeutique.

### **3.1) Matériel**

- un magasin en plastique comportant différents emplacements de rangement.
- un téléphone.
- une balance.
- un chariot et 2 paniers.
- une caisse enregistreuse contenant une dizaine de pièces de monnaie réelles.
- des boîtes en carton grandeur réelle : biscuits, pâtes, céréales, fromage.
- des bouteilles : eau, lait, jus d'orange, vin, huile, ketchup.
- des fruits factices : bananes, oranges, citrons, pommes, poires, grappes de raisin, fraises, cerises.
- des légumes factices : tomates, carottes, pommes de terre, épis de maïs, oignons, poivrons.

### **Remarque**

En sus de ce matériel, nous avons choisi 2 distracteurs : de l'herbe et un petit train. Notre objectif consiste à intégrer 2 éléments non comestibles afin d'interpeller l'enfant. Lorsqu'il les sélectionne, nous lui rappelons la consigne (définition du contexte ludique) après lui avoir octroyé un temps de réflexion.

### **3.2) Conditions de passation**

Nous recueillons des données linguistiques et comportementales à partir de 2 enregistrements magnétoscopiques de 30 minutes environ.

Lors de la 1<sup>ère</sup> séance, le matériel est disposé en vrac sur la table. L'enfant va agencer les étals du magasin. Les modalités de passation de la 2<sup>ème</sup> séance dépendent des constatations effectuées lors de la 1<sup>ère</sup> observation : afin d'éviter les tris répétitifs de produits, l'agencement du matériel a été effectué au préalable.

### **3.3) Eléments d'évaluation**

Notre investigation comporte les points suivants :

- connaissance du matériel
- agencement du matériel
- utilisation du matériel
- prise de tours de parole
- prise de tours de rôles
- gestes, mimiques
- motricité
- distracteurs

Les performances langagières seront analysées à partir d'une adaptation de la grille syntaxique de F. François. Celle-ci envisage 2 types de catégories syntaxiques : les prédicats et les expansions.

## **4 - SYNTHÈSE DES CRITÈRES D'OBSERVATION**

### **4.1) Connaissance du matériel**

Certains fruits et légumes ne sont pas identifiés : la fraise, le poivron, l'oignon. A... ne connaît pas l'usage de la balance. La durée d'exploration du matériel est relativement longue : le canal kinesthésique est largement sollicité.

### **4.2) Agencement du matériel**

A... regroupe les aliments sans opérer de réelles classifications selon des critères perceptifs ou sémantiques.

### **4.3) Utilisation du matériel**

A... exploite l'ensemble du matériel mis à sa disposition mais il reste focalisé sur certains produits : biscuits, eau, tomates.

#### **4.4) Prise de tours de parole**

A... prend la parole spontanément et entretient la conversation. Au fur et à mesure du temps qui s'écoule, le langage devient moins précis, répétitif ; les constructions syntaxiques sont incomplètes.

#### **4.5) Prise de tours de rôles**

A... choisit spontanément le rôle du "marchand". Il incite systématiquement à la consommation des mêmes produits (les biscuits).

#### **4.6) Gestes, mimiques**

A... reproduit certaines séquences interactives.

Les gestes observés ont les caractéristiques suivantes :

- type : syllinguistique
- formes : déictique  
iconique
- fonction : expressive

#### **4.7) Motricité**

Les déplacements du corps dans l'espace sont saccadés. La totalité de l'espace disponible n'est pas appréhendée. La préhension des éléments de petite taille est du type digito thénar ; la main est en position intermédiaire ou en pronation.

#### **4.8) Distracteurs**

A... parvient à intégrer l'herbe en justifiant une préparation éventuelle de "spaghettis aux herbes" ou de la "nourriture pour les papillons." Le rappel de la consigne de départ a pour conséquence de voir émerger cette stéréotypie verbale relative aux papillons. Le train n'est pas utilisé.

## **5 - ANALYSE DU CORPUS DE LANGAGE**

### **5.1) Compréhension orale**

La compréhension des consignes simples d'un jeu de rôles est correcte.

### **5.2) Expression orale**

*Remarque* : les caractéristiques vocales ( prosodie et intensité ) varient en fonction des informations et des émotions à communiquer ( impératives, déclaratives, refus, onomatopées, interjections... ).

#### **5.2.1) Articulation**

Les erreurs relevées sont identiques à celles observées précédemment.

- omissions de syllabes
- assimilations
- simplifications de groupes consonantiques

#### **5.2.2) Lexique**

La dénomination de tous les éléments du matériel est correcte. A... cite des produits non disponibles dans le magasin. ex : des champignons, du jambon, du gruyère.

#### **5.2.3) Morphosyntaxe**

L'analyse morphosyntaxique des 2 séances montre que les catégories principales sont représentées :

- prédicat verbal simple  
"je PREPARE tous mes sous"
- prédicat verbal complexe  
"IL FAUT tout mettre"
- prédicat nominal  
"DES BANANES, il y en a"
- expansion verbale impersonnelle  
"je voudrais ACHETER des cerises"
- expansion nominale nécessaire  
"tu vas acheter DES COURSES"

Nous relevons quelques phénomènes d'agrammatisme au niveau des flexions verbales, des flexions de genre, de l'emploi des articles.

"il faut mettre aussi [ yn ] pomme"

“tous les fruits [ səRa ] cuits”

“quand les enfants [ idɔR ]”

“[ yn ] spaghetti”

#### 5.2.4) Pragmatique

L'approche pragmatique fournit un nouvel éclairage sur le langage qui en surface pourrait ne pas nous interpeller.

Néanmoins, nous n'observons pas de réel fil conducteur ou de trame chronologique au sein des propos de l'enfant.

Si la cohérence est plus ou moins respectée, la congruence reste labile : l'enfant ne tient pas toujours compte de la suggestion de l'interlocuteur, n'établit pas systématiquement la référence, pose parfois des questions inadéquates.

Le discours est répétitif, les stéréotypies verbales nombreuses.

Les requêtes d'A... montrent que le canal perceptif oriente largement ses démarches : l'achat ou la vente des différents produits apparaît dans l'ordre de leurs repérages visuels successifs.

## 6 - COMPARAISON ENTRE OBSERVATION CLINIQUE ET DONNÉES THÉORIQUES

L'enfant a été placé dans le contexte du jeu de rôles : le jeu de la marchande. Cette situation fonctionnelle a pour but de cerner différents aspects langagier et comportemental.

Suite aux résultats obtenus, il est possible de confirmer ou de nuancer la majorité des données théoriques :

- le niveau d'expression orale prime sur celui de la compréhension :

A... est très loquace et produit un cocktail langagier qui pourrait leurrer un interlocuteur néophyte quant aux performances réelles. Ainsi, dans le flot d'informations livrées, l'enfant construit des phrases syntaxiquement élaborées mais omet les mots-liens, les articles et n'utilise pas toujours les flexions grammaticales à bon escient.

Les conclusions de recherches relatives à l'emploi du genre grammatical ( notamment au niveau de l'article ) sont illustrées dans cette problématique d'enfant porteur du SWB.

- l'aspect hypercommunicatif est présent comme le mentionnent les références théoriques. A... a un langage répétitif parsemé de clichés et de phrases stéréotypées.

- certains auteurs relèvent des difficultés relatives à la participation aux échanges conversationnels. Nous n'avons pas observé de réelles carences dans ce domaine.

L'hypothèse de départ soulignant l'importance déterminante de la pathologie mentale sur le comportement verbal de l'enfant, la structuration du jeu de rôles et les différentes procédures interactives a pu être vérifiée.

## 7 - PERSPECTIVES THÉRAPEUTIQUES

A l'issue des observations relevant des 2 séances expérimentales, essayons de définir des axes thérapeutiques spécifiques.

Le tableau synoptique suivant envisage pour chaque critère d'analyse les premières étapes de la remédiation.

#### **CRITÈRES D'ANALYSE :**

#### **Agencement du matériel**

- activités d'exploration visuospatiale rapide
- exercices de tris selon des critères perceptifs, sémantiques.

#### **Utilisation du matériel**

- activités de recensement d'un matériel en utilisant un canal venant suppléer le canal visuel
- ex : canal auditif ; l'objectif sera de renforcer les engrammes des éléments mis à la disposition de l'enfant.

## Prise de tours de rôles

- Prise de tours de paroles** - instaurer des séquences de jeux de rôles de plus en plus longues en restant vigilant quant à l'adéquation des productions syntaxiques.
- Gestes, mimiques** - inciter à la production de gestes mimiques personnels.  
ex : jeu d'identification de mimes avec/sans matériel  
jeu de production de mimes avec/sans matériel
- Motricité** - exploration rationnelle de l'espace  
ex : jeu de poursuite oculaire, repérage d'une source sonore, yeux bandés.

## Langage

Les aspects langagiers retenus concernent principalement la pragmatique et la compréhension d'énoncés de complexité croissante. L'orthophoniste développera des situations ludiques dans lesquelles l'enfant sera un partenaire réel de cette dualité thérapeutique. Nous pensons par exemple à des séances de dramatisation avec des supports de matériel divers ( marionnettes, livres animés... ).

Le thérapeute induira chez l'enfant des stratégies d'ajustement au contexte en le plaçant dans des situations de communication référentielle dans lesquelles il devra décrire sa réalisation à un interlocuteur aveugle.

Le degré de conscience des troubles, la capacité à s'autocorriger, à compléter les énoncés face à des situations d'incompréhension seront également envisagés. L'apprentissage de stratégies de reformulation lors de demandes de précisions constituera des prérequis à l'évolution favorable de cette dimension pragmatique.

Le feed-back auditif du thérapeute renforcera la correction des productions syntaxiques. Il pourra être associé à l'utilisation d'ancrages mnémotechniques ( pictogrammes... ).

Toute intervention au niveau de la compréhension orale doit avoir, selon nous, un objectif fonctionnel : l'énergie cognitive requise pour intégrer une suite de consignes correspondra à un projet immédiat : fabrication d'un jeu, réalisation d'une recette culinaire...

## CONCLUSION

Au terme de cet article, nous espérons avoir pu apporter des informations intéressantes quant à la rééducation orthophonique de l'enfant porteur du syndrome de Williams Beuren. Nous insistons sur l'importance d'une collaboration entre les parents et tous les professionnels ( médicaux, paramédicaux, enseignants, psychologues... ) qui gravitent autour de l'enfant. Des réunions de synthèse, des échanges de point de vue sont fondamentaux pour établir un consensus concernant une évolution thérapeutique harmonieuse.

Cette étude de cas fournit bien évidemment des bases de travail mais nous n'avons pas la prétention de les transposer de manière exhaustive à tous les cas de SWB. Chaque enfant a sa personnalité, ses aptitudes langagières et cognitives qui constituent son unité.

N'est-ce pas là, en définitive, l'aspect passionnant de notre profession qui nous entraîne sans cesse vers la recherche afin de mieux approcher la problématique de nos patients ? Au vu de nos observations, nous nous rallierons à l'optique de J. Rondal selon laquelle "dans chaque syndrome, il existe une spécificité non pas au niveau des symptômes isolés mais à un niveau plus intégratif c'est à dire systémique". "C'est pourquoi, nous devons sans cesse plaider en faveur d'une approche syndromique spécifique de l'éducation et de la rééducation des sujets présentant des aptitudes intellectuelles déficientes".

## BIBLIOGRAPHIE

- BELLUGI U., ROSSEN M., KLIMA E.S. (1994). Towards a cognitive phenotype of Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA - San Diego*.
- BRADLEY E.A., UDWIN O., (1989). Williams syndrome in adulthood : a case study focusing on psychological and psychiatric aspects. *Journal of Mental Deficiency Research*, n° 33.
- COLMANT N. (1996). Etude comparative du langage oral de 2 types de déficience mentale à partir d'une situation de jeu de rôles. Travail de fin d'études, Institut Supérieur Provincial de Logopédie, Ghlin.
- DELTOUR J.J., HUPKENS D. (1983). Test de Vocabulaire Actif et Passif pour enfants de 3 à 5 ans. (TVAP 3-5). Editions Scientifiques et Psychologiques.
- DELTOUR J.J. (1993). Test de Closure Grammaticale pour enfants de 3 à 8 ans . (TCG 3-8). Editions Scientifiques et Psychologiques.
- DILTS C.V., MORRIS C.A., LEONARD C.O. (1990). Hypothesis for development of a behavioral phenotype in Williams Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, n°6.
- EWART A.K., MORRIS C.A., ATKINSON D., JIN W., STERNES K., SPALLONE P., DEAN STOCK A., LEPPERT M., KEATING M.T. ( 1993 ). Hemigosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams Syndrome. *Nature Genetics*, vol 5.
- EWART A.K., MORRIS C.A., KEATING M. (1994). The role of elastin in supravalvular aortic stenosis and Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego*.
- EWART A.K., JIN W., ATKINSON D., MORRIS C.A., KEATING M.T. (1994). Supravalvular aortic stenosis associated with a deletion disrupting the elastin gene. In *Actes du congrès de WSA, San Diego*.
- FENEIS H., DHEM A. (1986). *Répertoire illustré d'anatomie humaine*. Editions Prodim : Bruxelles.
- GALABURDA A., WANG P.P., ROSSEN M.L., BELLUGI U. ( 1994 ). Cytoarchitectonic and immunohistochemical findings in Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego*.
- GILBERT B., GIGAREL N., LYONNETS S. (1994). Génétique du Syndrome de Williams. *Recherche Inserm U 393*.
- GOSCH A., STÄDING G., PANKAU R. (1994). Linguistic abilities in children with Williams Beuren Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 52.
- GRANET D., MARKOWITZ G., SCHAFFER D. (1994). Ocular examination in children with Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego, 1994*.
- GREENBERG F. ( 1990 ). Williams Syndrome professional symposium. *American Journal of Medical Genetics*, n°6.
- HALLIDIE - SMITH K.A., KARAS S. ( 1988 ). Cardiac anomalies in Williams Beuren Syndrome. *Archives of disease in childhood*, 63.
- JERNIGAN T.L., BELLUGI U. (1990). Anomalous brain morphology on magnetic resonance imaging in Williams and Down Syndromes. *Archives of Neurology*, n°47
- KARMILOFF-SMITH A., GRANT J., BERTHOUD I. (1993). Within domain dissociations in Williams Syndrome : a window on the normal mind. Poster presentation to the Society for Research in Child Development, New Orleans, USA, 1993.
- KARMILOFF-SMITH A., GRANT J., BERTHOUD I., BOUTHORS B., STEVENS T. (1994). The complex picture of linguistic profile of individuals with Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego, 1994*.
- KARMILOFF-SMITH A., KLIMA E., BELLUGI U., GRANT J., BARON-COHEN S. (1995). Is there a social module ? Language, face, processing and theory of mind in individuals with Williams Syndrome. *Journal of Cognitive Neurosciences*, vol 7, n°2.
- KHOMSI A. (1988). Epreuve d'évaluation des stratégies de compréhension en situation orale (O-52 ). Editions du centre de psychologie appliquée.
- KLEINA J., ARMSTRONG B.L., GREER M.K., BROWN F.R. ( 1990 ). Hyperacusis and otitis media in individuals with Williams Syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, vol 55.
- MAILLET M. (1985). *Biologie cellulaire*. Editions Masson : Paris.
- MANUILA L., MANUILA A., NICOULIN M. (1980). *Petit dictionnaire médical*. Editions Masson : Paris.
- MEIMOU L., De WECK G. (1992). Etude clinique de la mimogestualité d'un enfant dysphasique. *Glossa*, n°32.
- MERVIS C.B., BERTRAND J., ROBINSON B.F., KLEIN B.P., ARMSTRONG S. (1994). Early language development of children with Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego, 1994*.
- MERVOS C.G., BERTRAND J. (1994). Early lexical development of children with Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego, 1994*.
- MEYUERSON M.D., FRANCK R.A. (1987). Language, speech and hearing in Williams syndrome : intervention approaches and research needs. *Developmental Medicine and Child Neurology*, n°29.
- MORRIS C.A., MOORE C.A. (1991). The inheritance of Williams Syndrome. Proceeding Greenwood Genetic center.
- MURPHY M.B., GREENBERG F., WILSON G., HUGUES M., DILIBERTI J. (1990). Williams Syndrome in twins. *American Journal of Medical Genetics*, n°6.
- PASSAGE E. (1995). *Atlas de poche de génétique*. Editions Médecine Sciences. Flammarion, Paris.
- RONDAL J.A. (1995). Spécificité syndromique langagière dans le retard mental. *Rééducation Orthophonique* n° 184.
- ROSSEN M.L., JONES W., WANG P., KLIMA E.S. (1994). Face processing : remarkable sparing in Williams Syndrome. In *Actes du congrès de WSA, San Diego, 1994*.
- UDWIN O., YULE W. (1990). Expressive language of children with Williams Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, n°6.
- UDWIN O., YULE W. (1993). Infantile hypercalcemia and Williams Syndrome. Guidelines for parents.