



<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>



Université Claude Bernard Lyon 1
Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation
Département Orthophonie

N° de mémoire 1959

Mémoire d'Orthophonie
présenté pour l'obtention du
Certificat de capacité d'orthophoniste

Par

CHRISTOPHE Julie

**Exploration des habiletés métaphonologiques chez six
sujets porteurs du syndrome de Prader-Willi apprentis
lecteurs**

Directrice de Mémoire

MAREC-BRETON Nathalie

Date de soutenance

6 juin 2019

Membres du jury

BARREAU-DROUIN Lauriane

TUFFERY Géraldine

MAREC-BRETON Nathalie

Organigramme

1. UNIVERSITÉ CLAUDE BERNARD LYON 1

Président
Pr. FLEURY Frédéric

Vice-président CFVU
Pr. CHEVALIER Philippe

Président du Conseil Académique
Pr. BEN HADID Hamda

Vice-président CS
M. VALLEE Fabrice

Vice-président CA
Pr. REVEL Didier

Directeur Général des Services
M. VERHAEGHE Damien

1.1 Secteur Santé :

U.F.R. de Médecine Lyon Est
Doyen **Pr. RODE Gille**

U.F.R d'Odontologie
Directrice **Pr. SEUX Dominique**

U.F.R de Médecine et de
maïeutique - Lyon-Sud Charles
Mérieux
Doyenne **Pr. BURILLON Carole**

Institut des Sciences Pharmaceutiques
et Biologiques
Directrice **Pr. VINCIGUERRA Christine**

Comité de Coordination des
Etudes Médicales (C.C.E.M.)
Président **Pr. COCHAT Pierre**

Institut des Sciences et Techniques de
la Réadaptation (I.S.T.R.)
Directeur **Dr. PERROT Xavier**

Département de Formation et Centre
de Recherche en Biologie Humaine
Directrice **Pr. SCHOTT Anne-Marie**

1.2 Secteur Sciences et Technologies :

U.F.R. Faculté des Sciences et
Technologies
Directeur **M. DE MARCHI Fabien**

Institut des Sciences Financières et
d'Assurance (I.S.F.A.)
Directeur **M. LEBOISNE Nicolas**

U.F.R. Faculté des Sciences
Administrateur provisoire
M. ANDRIOLETTI Bruno

Observatoire Astronomique de Lyon
Directeur **Mme DANIEL Isabelle**

U.F.R. Biosciences
Administratrice provisoire
Mme GIESELER Kathrin

Ecole Supérieure du Professorat et de
l'Education (E.S.P.E.)
Administrateur provisoire
M. Pierre CHAREYRON

U.F.R. de Sciences et Techniques
des Activités Physiques et Sportives
(S.T.A.P.S.)
Directeur **M. VANPOULLE Yannick**

POLYTECH LYON
Directeur **M. PERRIN Emmanuel**

Institut Universitaire de Technologie de
Lyon 1 (I.U.T.LYON 1)
Directeur **M. VITON Christophe**

2. INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE LA RÉADAPTATION

Directeur ISTR
Xavier PERROT

Équipe de direction du département d'orthophonie :

Directeur de la formation
Agnès BO

Coordinateur de cycle 1
Claire GENTIL

Coordinateur de cycle 2
Solveig CHAPUIS

Responsables de l'enseignement clinique
Claire GENTIL
Ségoène CHOPARD
Johanne BOUQUAND

Responsable des travaux de recherche
Nina KLEINSZ

Chargées de l'évaluation des aptitudes aux études
en vue du certificat de capacité en orthophonie
Céline GRENET
Solveig CHAPUIS

Responsable de la formation continue
Johanne BOUQUAND

Secrétariat de direction et de scolarité
Olivier VERON
Patrick JANISSET

Résumé

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique rare. Outre des symptômes physiques caractéristiques, ces individus présentent majoritairement une déficience intellectuelle, ainsi que des profils cognitifs et comportementaux spécifiques. Les recherches portant sur leurs capacités d'apprentissage font mention de niveaux très hétérogènes d'acquisition de la lecture. Il s'agit aujourd'hui de comprendre cette hétérogénéité. Peu d'études ciblent le développement de leurs habiletés de traitement phonologique, qui ont pourtant été reconnues comme les meilleurs prédicteurs de l'apprentissage de la lecture dans le développement ordinaire. Les sujets porteurs du SPW disposent-ils de compétences métaphonologiques ? Existe-t-il une relation entre capacités métaphonologiques et niveau de lecture dans cette population ? Et quel lien observe-t-on entre les capacités de mémoire à court-terme verbale et les habiletés métaphonologiques des sujets ? C'est ce que nous avons tenté de déterminer à partir de notre étude exploratoire des habiletés de traitement phonologique de six sujets porteurs du SPW et apprentis lecteurs. Aussi, nos résultats confirment la présence d'une hétérogénéité dans l'installation des habiletés de lecture au sein de notre échantillon. Par ailleurs, les analyses montrent également une hétérogénéité dans l'installation des habiletés métaphonologiques, qui pourrait ne pas être en lien avec l'altération partielle des habiletés de mémoire à court-terme verbale observée dans cette population. Nos résultats confirment la nécessité d'explorer les spécificités cognitives de ces enfants pour pouvoir adapter nos outils d'évaluation et d'intervention orthophonique, afin de les accompagner au mieux dans leurs apprentissages.

Mots-clés : syndrome de Prader-Willi, apprentissage de la lecture, conscience phonologique, mémoire à court-terme verbale, évaluation, déficience intellectuelle, étude de cas multiples

Abstract

Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare genetic disease. Besides distinctive physical symptoms, these individuals mostly present intellectual disabilities and specific cognitive and behavioural profiles. Research on their learning abilities mention very heterogeneous levels of reading acquisition. In order to understand this heterogeneity, only a few studies focus on the development of their phonological process skills, which have been recognised as the best predictors of reading acquisition in an ordinary development. Do SPW carriers have metaphonological skills? Is there a relationship between their metaphonological abilities and their reading level? And what relationship is there between their verbal short-term memory skills and their phonological process abilities? This is what we tried to determine on the basis of our exploratory study on the phonological process abilities of six subjects with PWS learning to read. On the one hand, results confirm there are heterogeneous levels of reading acquisition within our sample. On the other, analyses also show an heterogeneity of subjects' metaphonological skills installation which doesn't seem to be related to the partial alteration of verbal short-term skills observed amongst this population. These results confirm the need to explore the cognitive specificities of these children to adapt our evaluation and our speech-language intervention tools, in order to support them as best as we can in their learnings.

Key-words: Prader-Willi syndrome, reading installation, phonological awareness, verbal short-term memory, evaluation, intellectual disability, multiple-case study

Remerciements

L'écriture de ce mémoire de recherche est le résultat d'une co-construction de deux ans. Je voudrais remercier aujourd'hui toutes les personnes qui ont participé, chacune à leur façon, à la mise en œuvre de mon projet.

Je tiens à remercier, en premier lieu, Mme Marec-Breton ainsi que Mme Morison pour leur expertise, leur disponibilité et la qualité de leur accompagnement. Je suis heureuse d'avoir eu l'opportunité de contribuer – à mon échelle - à leur travail de recherche sur le syndrome de Prader-Willi.

J'ai beaucoup de gratitude envers les professionnels qui m'ont permis, grâce à leur curiosité et à leur réactivité, d'entrer en contact avec les jeunes porteurs du syndrome de Prader-Willi. Merci aux orthophonistes en libéral, aux médecins des Centres Hospitaliers de Lyon, aux éducateurs, aux cadres des instituts médicoéducatifs et aux étudiants en médecine et en orthophonie qui, je l'espère, se reconnaîtront.

Je souhaite remercier les personnes qui font partie de mon quotidien. Mes pensées vont à mes proches, à mes amis et à mes collègues. Merci pour votre présence. Merci pour votre soutien indéfectible. Et merci pour l'humour.

Enfin, mes remerciements vont aux six enfants, adolescents et jeunes adultes que j'ai rencontrés dans le cadre de cette étude, et à leur famille. Merci pour votre aide et pour votre temps. Merci pour l'accueil que j'ai reçu. Pour reprendre une formulation à laquelle je suis devenue très attachée : je vous souhaite le meilleur.

Sommaire

I Partie théorique	1
1 Introduction	1
2 Comprendre l'installation de la lecture	1
2.1 Le fonctionnement classique de la lecture.....	1
2.2 L'apprentissage de la lecture	2
3 Syndrome de Prader-Willi (SPW) et installation de la lecture.....	4
3.1 Déficience intellectuelle et compétences en lecture	4
3.2 Profil cognitif associé au syndrome de Prader-Willi.....	6
3.3 Profil langagier et habiletés en lecture dans le SPW	7
4 Problématiques et hypothèses.....	9
II Méthode.....	11
1 Population	11
2 Matériel et protocole expérimental.....	11
2.1 Evaluation du niveau en lecture.....	11
2.2 Evaluation des habiletés en conscience phonologique	12
2.3 Evaluation des habiletés en mémoire à court-terme verbale.....	13
3 Procédure.....	15
III Résultats.....	16
1 Caractéristiques contrôles des participants	16
1.1 Evaluation du niveau de lecture.....	16
1.2 Evaluation des habiletés en mémoire à court-terme verbale.....	17
2 Evaluation des performances métaphonologiques.....	18
3 Relations entre capacités métaphonologiques et niveau de lecture.....	19
4 Relation entre capacités mnésiques et habiletés métaphonologiques	20
IV Discussion	22
1 Rappel des objectifs de l'étude	22
2 Validation des hypothèses	22
2.1 Les compétences métaphonologiques des personnes SPW	23
2.2 Liens entre performances métaphonologiques et capacités de lecture	25
2.3 Liens entre performances mnésiques et habiletés métaphonologiques.....	26
3 Limites et perspectives.....	27
V Conclusion	30
Références	31

I Partie théorique

1 Introduction

En 2005, la France se donne comme objectif politique national de garantir à chaque élève les moyens nécessaires à l'acquisition d'un « Socle Commun » de compétences, parmi lesquelles la maîtrise de la lecture et de l'écriture de la langue française sont définies comme des priorités absolues (Cèbe & Paour, 2012). Cette loi inclut *de facto* les élèves qui présentent une déficience intellectuelle dans le cadre de pathologies développementales spécifiques, de type syndromes génétiques. « Dans un monde saturé d'écrit, dit « de l'information », la littéracie apparaît, en effet, comme un levier essentiel de la participation sociale » (Inserm, 2016, p. 50)

Aujourd'hui, la question n'est plus de savoir si les individus avec déficience intellectuelle sont capables de lire, mais plutôt de comprendre ce qui peut être à l'origine des difficultés rencontrées par certains d'entre eux (Channell, Loveall, & Conners, 2013). C'est avec cette intention que nous nous sommes intéressés au syndrome de Prader-Willi (SPW). Notre projet se donne pour objectif d'apporter des précisions sur le développement des habiletés phonologiques chez les personnes porteuses du SPW. L'accumulation de données sur leur profil cognitif spécifique constituerait une aide certaine pour l'ajustement des programmes d'intervention orthophoniques portant sur la remédiation du langage oral et du langage écrit des personnes porteuses du SPW. Ce dossier de recherche est construit en trois temps. D'abord, nous décrirons le fonctionnement de la lecture et son installation chez un enfant tout-venant. Ensuite, nous nous interrogerons sur l'installation de la lecture dans le cadre de la déficience intellectuelle. Enfin, nous étudierons le profil cognitif spécifique et les habiletés de lecture des individus porteurs du syndrome de Prader-Willi.

2 Comprendre l'installation de la lecture

2.1 Le fonctionnement classique de la lecture

« L'écriture ressemble à un code secret qui crypte les sons, les syllabes ou les mots du langage. Comme tout code secret, son décryptage doit s'apprendre. Un bon lecteur est un décrypteur expert. » (Dehaene, 2011, p. 15). La langue française, elle, crypte les sons les plus élémentaires du langage parlé. Ils sont appelés les « phonèmes ». Il peut s'agir, par exemple, des sons [p] et [a] de la syllabe « pa ». La représentation graphique du français repose sur le principe alphabétique. « Dans un mot écrit en français, chaque

lettre ou groupe de lettres, qu'on appelle graphème, correspond à un phonème du langage parlé » (Dehaene, 2011, p. 16). Pour apprendre à déchiffrer les mots d'une langue alphabétique et accéder à leur représentation, l'enfant doit admettre ce principe de symbolisation du son par un graphème. Il doit également établir des correspondances entre les graphèmes et les phonèmes de sa langue (Plaza, 1999).

L'acte de lire fait appel au fonctionnement coordonné d'au moins deux composantes cognitives. La première est la reconnaissance des mots écrits. Ce traitement est dit de « bas-niveau ». Il s'agit d'une habileté spécifique au traitement du langage écrit. La seconde composante, de plus « haut-niveau » cognitif, correspond à la compréhension du mot écrit. Cette compréhension est définie comme un accès au sens, par des processus d'intégration syntaxique, sémantique et textuelle. Ce processus n'est pas spécifique à la lecture (Demont & Gombert, 2004). « (Le) coût attentionnel de la reconnaissance des mots doit être faible afin que le lecteur puisse consacrer de l'attention aux processus de plus haut niveau impliqués dans la compréhension » (Demont & Gombert, 2004, p. 247).

De nombreux modèles affirment l'existence de deux procédures disponibles pour la reconnaissance des mots écrits (i.e. deux voies d'accès au lexique) (Gombert, 2005). Il existe une procédure d'accès indirect, qui utilise la voie d'assemblage. Cette procédure est caractérisée par le rôle premier des facteurs phonologiques. Elle repose sur l'exploitation des règles de correspondances phonème-graphème enseignées explicitement, et sur la connaissance de l'alphabet. Aussi, pour utiliser cette procédure, l'enfant doit témoigner d'une « conscience phonologique » (Demont & Gombert, 2004). Il existe également une procédure d'accès direct, via la voie d'adressage. Chacun des segments orthographiques du mot écrit sont analysés par des millions de neurones, et cette analyse se produit simultanément en chaque endroit du mot. Cette seconde voie de lecture permet de passer directement de la chaîne de lettres au sens du mot, sans l'intermédiaire de la prononciation (orale ou mentale) (Dehaene, 2011). « Certains modèles postulent une compétition systématique entre les deux voies. Lorsqu'un mot est perçu, les deux voies seraient activées en même temps mais seule l'une des deux irait jusqu'à son terme, la plus rapide des deux. » (Gombert, 2005, p. 178-179).

2.2 L'apprentissage de la lecture

Notre patrimoine génétique ne comprend pas d'instructions innées pour lire, ni de circuits neuronaux dédiés à la lecture (Dehaene, 2011). Selon le modèle du recyclage

neuronal, une région du cortex visuel, spécialisée dans la reconnaissance des visages, des objets et des formes géométriques, va se reconvertir dans la reconnaissance du matériel écrit. Il s'agit de « l'aire de la forme visuelle des mots » (Dehaene, 2011). L'apprentissage de la lecture n'est rendu possible que par la reconversion et l'interconnexion de structures neurales déjà présentes dans le cerveau de l'enfant, qui sont en charge du traitement linguistique du langage parlé et de la reconnaissance visuelle invariante (Dehaene, 2007).

Depuis les années 1980, différentes recherches ont souhaité modéliser la progression de l'apprentissage de la lecture. Les premiers modèles, largement repris dans la littérature, sont dits « développementaux », et décrivent un apprentissage par stades de développement. Le plus répandu est le modèle des trois stades de lecture d'Uta Frith. La première étape du modèle est dite « logographique ». Elle survient vers 5 ou 6 ans. Le cerveau de l'enfant réalise une projection directe de la forme globale des mots vers le sens. La deuxième étape est dite « phonologique ». Elle apparaît vers 6 ou 7 ans, au début de l'apprentissage de la lecture. C'est au cours de cette étape que l'enfant développe sa voie d'assemblage. Au cours de la troisième étape, dite « étape orthographique », la voie d'adressage va progressivement suppléer la voie d'assemblage (Dehaene, 2007). Cette conception du développement, qui ne prend pas en compte les connaissances linguistiques de l'enfant préalables à l'enseignement de la lecture, est aujourd'hui discutée.

Les interactions entre ces connaissances langagières antérieures et l'apprentissage de la lecture ont été théorisées dans des modèles dits « interactifs » (Demont & Gombert, 2004). Selon le modèle de Gombert (2006), depuis que l'individu est au contact de la forme orale de sa langue maternelle, il effectue un « apprentissage implicite » des structures linguistiques de sa langue, qu'il stocke en mémoire. Cet apprentissage permet à l'enfant de pouvoir exercer un contrôle inconscient et automatique, dit « contrôle épilinguistique », sur le matériel verbal qui lui est présenté oralement. L'apprentissage implicite des structures linguistiques continue tout au long de la scolarité de l'enfant. Il est renforcé par la présentation répétée et la manipulation de matériels écrits lors de l'enseignement de la lecture. A terme, c'est le renforcement des habiletés épilinguistiques qui est à l'origine des automatismes du lecteur expert, et non une quelconque transformation des processus attentionnels.

En parallèle, Gombert (2006) décrit qu'un apprentissage explicite de la lecture et de l'orthographe est mis en place au cours de la scolarité de l'enfant. Il permet à l'enfant

d'accéder à un niveau de traitement linguistique supérieur, appelé « traitement métalinguistique ». Celui-ci peut alors contrôler consciemment le produit des processus de traitements automatiques. Il peut également se constituer un ensemble de connaissances linguistiques accessibles à la conscience.

Selon le National Early Panel (2008), les variables qui prédisent le mieux les compétences futures en lecture et en orthographe – que l'on peut qualifier de « connaissances linguistiques préalables » - sont les habiletés de traitement phonologique, la connaissance de l'alphabet et l'aptitude à écrire des lettres sur demande. Au sein des habiletés de traitement phonologique, trois compétences semblent avoir une puissance prédictive sur l'acquisition ultérieure de l'identification de mots écrits : la métaphonologie, la mémoire à court-terme phonologique ainsi que l'accès rapide au lexique phonologique (Schelstraete, Zesiger, & Bragard, 2006; Stanké & Lefebvre, 2016).

Aussi, dans un premier temps, les recherches se sont surtout focalisées sur le fonctionnement et l'installation de la lecture chez des enfants tout-venant. Cela a permis l'identification de différents modules cognitifs recrutés dans l'acte de lire la langue française, construite sur un système alphabétique. L'apprentissage de la lecture chez les enfants porteurs de déficience intellectuelle représente un champ de recherche relativement récent. Il importe de connaître les facteurs qui peuvent favoriser ou freiner cet apprentissage si l'on veut définir les contenus rééducatifs à privilégier (Cèbe & Paour, 2012).

3 Syndrome de Prader-Willi (SPW) et installation de la lecture

3.1 Déficience intellectuelle et compétences en lecture

Le handicap intellectuel, aussi appelé trouble du développement intellectuel, est un trouble neurodéveloppemental (American Psychiatric Association, 2016). Il est défini dans la littérature par un déficit significatif des fonctions intellectuelles et adaptatives. Il débute pendant la période de développement. Sans assistance au long cours, il restreint la communication, l'apprentissage scolaire, l'indépendance et la participation sociale de l'individu (American Psychiatric Association, 2016). Sa prévalence est estimée à 10.37 pour 1000 (Reichow, Lemons, Maggin, & Hill, 2014).

Dans leur revue de la littérature, Di Blasi et al. (2018), concluent qu'il existe une hétérogénéité des habiletés en lecture chez les individus porteurs d'un trouble du développement intellectuel. Certains acquièrent une lecture "fonctionnelle", par

reconnaissance globale des mots, quand d'autres maîtrisent le décodage d'unités sublexicales. Toutefois, le décodage des jeunes avec déficience intellectuelle reste moins efficace que celui d'enfants tout-venant (Channell et al., 2013). Ces difficultés de décodage pourraient être le résultat de faibles compétences en « décodage phonologique », lui-même fragilisé par des difficultés objectivées en conscience phonologique et en mémoire phonologique (Channell et al., 2013). L'étude de Di Blasi et al. (2018) remet en question la conclusion généralisée selon laquelle la déficience intellectuelle serait associée à une fragilité de la voie de lecture phonologique. L'utilisation courante de groupes contrôles appariés par « âge-mental » ou « âge de lecture » introduirait de sévères biais dans les données des études antérieures. Les observations actuelles indiquent qu'il n'existe aucune raison solide d'approuver la présence d'un déficit de lecture sous-lexical chez ces lecteurs (Di Blasi et al., 2018). Les auteurs concluent sur l'intérêt de continuer les études sur ce thème en utilisant des protocoles de recherche plus rigoureux.

Des chercheurs ont également souhaité vérifier si les précurseurs de la lecture existants chez les enfants tout-venant s'appliquent aussi aux enfants porteurs de déficience intellectuelle. Sermier-Dessemontet et de Chambrier (2015) ont effectué une étude longitudinale sur les précurseurs de la lecture auprès d'enfants porteurs de déficience intellectuelle d'étiologie inconnue. Les auteurs constatent que les habiletés en conscience phonologique et la connaissance des correspondants graphème-phonème entre 6 et 8 ans sont des prédicteurs significatifs des performances en lecture de mots, en lecture de non-mots et en compréhension, après un an et après deux ans de scolarisation. De plus, la force de ces prédicteurs tend à croître avec le temps, contrairement à ce que l'on constate dans le développement typique (Sermier-Dessemontet & de Chambrier, 2015). Toutefois, la nature prédictive des habiletés en conscience phonologique reste encore discutée pour les enfants porteurs de déficience intellectuelle. Des résultats contradictoires sont relevés dans la littérature. Les auteurs font l'hypothèse que ces contradictions sont le résultat de différences d'échantillonnages et de différences de protocoles d'évaluation. Ils concluent sur la nécessité de mener plus d'études sur le rôle de la conscience phonologique dans le développement des compétences en lecture, dans le cadre de la déficience intellectuelle (Sermier-Dessemontet & de Chambrier, 2015). Or, puisqu'il existe des variabilités cognitives intersyndromiques au sein des pathologies associées à la déficience intellectuelle, il est pertinent de considérer le profil cognitif spécifique des individus porteurs du SPW si l'on

souhaite étudier leurs compétences en lecture et le rôle spécifique de la conscience phonologique dans son installation.

3.2 Profil cognitif associé au syndrome de Prader-Willi

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique complexe. Il est caractérisé par des manifestations cliniques somatiques, cognitives et comportementales spécifiques (Kundert, 2008). Des études récentes estiment que sa prévalence est de l'ordre de 1 sur 10 000 à 1 sur 30 000 individus (Angulo, Butler, & Cataletto, 2015; Cassidy, Schwartz, Miller, & Driscoll, 2012). Il apparaît dans la majorité des cas de façon sporadique, le risque de récurrence étant inférieur à 1% (Butler, Hanchett, & Thompson, 2006). Ce syndrome génétique résulte d'une anomalie affectant la région « 15q11-q13 » du chromosome 15 (Kundert, 2008). Trois génotypes du SPW sont généralement distingués dans la littérature. Dans 70% des cas, le syndrome est causé par une délétion chromosomique. Dans approximativement 25% des cas, les individus sont atteints de disomie uniparentale maternelle, ce qui correspond à une duplication du 15^e chromosome maternel. Enfin, dans 1 à 2% des cas, le syndrome est causé par un défaut de fonctionnement de la région contrôlant l'activation et la désactivation de l'expression des gènes (Angulo et al., 2015; Butler et al., 2006; Cassidy et al., 2012; Chevalère et al., 2013). Les manifestations somatiques caractéristiques du syndrome sont les suivantes : une hypotonie infantile, des difficultés alimentaires précoces (altération du réflexe de succion), un gain de poids excessif après 12 mois et avant 6 ans pouvant conduire à un état d'obésité, un comportement hyperphagique débutant pendant l'enfance, une dysmorphie faciale caractéristique, un hypogonadisme (hypoplasie génitale et déficit de maturation sexuelle), une petite taille et un déficit en hormones de croissance (Cassidy et al., 2012; Gunay-Aygun, Schwartz, Heeger, O'Riordan, & Cassidy, 2001).

Les études indiquent qu'un tiers des individus porteurs du SPW ont un quotient intellectuel global (QI) compris entre 70 et 100. Toutefois, une majorité des individus porteurs du syndrome présentent une déficience intellectuelle, avec un QI situé entre 60 et 70 (Butler et al., 2006; Cassidy et al., 2012). Certaines études indiquent que l'efficacité intellectuelle serait liée au génotype. Ainsi, le QI verbal serait plus affecté dans le cas d'une délétion que pour une disomie (Yang et al., 2013). D'autres recherches infirment cette relation (Chevalère et al., 2013; Gross-Tsur, Landau, Benarroch, Wertman-Elad, & Shalev, 2001).

Toutefois, et malgré une bonne efficacité intellectuelle, les personnes porteuses du SPW ne sont pas en capacité de résoudre des problèmes complexes si cette résolution implique le recrutement simultané d'habiletés exécutives, mnésiques, visuomotrices et graphomotrices (Gross-Tsur et al., 2001). Sur le plan exécutif, ces individus ont des déficits d'inhibition, de mise à jour, d'estimation et de planification (Chevalère et al., 2015; Whittington & Holland, 2017). Ils présentent aussi un déficit de flexibilité qui serait spécifique au SPW (Chevalère et al., 2015). De plus, certains auteurs ont suggéré la présence d'un déficit attentionnel (Gross-Tsur et al., 2001; Jauregi et al., 2007).

La littérature évoque enfin un pattern de forces et de faiblesses cognitives spécifiques au SPW. Les personnes porteuses du SPW ont des difficultés à mobiliser leur mémoire à court-terme. Leur mémoire à long-terme semble au contraire relativement préservée. D'autre part, les processus de traitements auditifs sont plus atteints que les processus de traitements visuels (Ho & Dimitropoulos, 2010). Les tâches exigeant un traitement séquentiel des stimuli, de type « Bloc de Corsi », sont échouées alors que les tâches demandant un traitement simultané des informations, de type tâche mnésique figurale, sont réussies. (Dykens, Hodapp, Walsh, & Nash, 1992; Jauregi et al., 2007). Pour finir, des auteurs font l'hypothèse que la boucle phonologique est déficitaire dans ce syndrome génétique (Chevalère et al., 2015; Walley & Donaldson, 2005).

3.3 Profil langagier et habiletés en lecture dans le SPW

Les personnes porteuses du SPW ont des habiletés langagières significativement altérées. Leurs capacités en compréhension sont meilleures que leurs capacités expressives. Ces deux versants restent toutefois inférieurs à ce qui pourrait être attendu au regard de leur quotient intellectuel verbal (Dimitropoulos, Ferranti, & Lemler, 2013; Lewis, 2006; Lewis, Freebairn, Heeger, & Cassidy, 2002). Les déficits langagiers et/ou communicationnels relevés dans la littérature à propos du SPW peuvent se manifester à différents niveaux : vocal, prosodique, phonétique, phonologique, lexical, morphosyntaxique, narratif et/ou pragmatique (Kleppe, Katayama, Shipley, & Foushee, 1990; Lewis, 2006; Lewis et al., 2002; Van Borsel, Defloor, & Curfs, 2007). Enfin, leur développement langagier suivrait une progression retardée mais similaire à celle que l'on observe dans le développement typique (Atkin & Lorch, 2007).

Selon Stein et al. (2006), le trouble du développement des sons de la parole (*Speech Sound Disorder*) associé au SPW est sévère. Il se caractérise par un trouble articulo-phonologique et un trouble du traitement phonologique du langage. Certains auteurs postulent que

ces dysfonctionnements phonologiques sont imputables à la déficience intellectuelle (Akefeldt, Akefeldt, & Gillberg, 1997). Stein et al. (2006) affirment, au contraire, que le trouble du développement des sons de la parole serait lié à l'absence d'un gène contenu dans la région 15q11-q13, qui, elle, agirait sur les caractéristiques de la parole. Autrement dit, cette particularité génétique pourrait avoir une incidence sur leurs capacités de traitement phonologique.

A ce jour, il n'existe que peu d'informations sur le trouble phonologique des personnes porteuses du SPW dans la littérature. Quelques recherches ont analysé les processus phonologiques de simplification commis par ces individus dans des tâches de dénomination d'images, de répétition de syllabes et/ou en parole spontanée (Akefeldt et al., 1997; Defloor, Van Borsel, & Curfs, 2002; Dyson & Lombardino, 1989; Lewis et al., 2002). Ces erreurs pourraient indiquer que la qualité de leurs représentations phonologiques est altérée. D'autres recherches ont relevé au sein de leurs populations des déficits de mémoire de travail portant spécifiquement sur les capacités de stockage de la boucle phonologique. (Marec-Breton & Morison, 2018; Walley & Donaldson, 2005). Pour finir, seule une étude à visée exploratoire a été entreprise sur l'évaluation de la conscience phonologique des personnes porteuses du SPW (Marec-Breton & Morison, 2018). Or il existe de forts taux de comorbidité entre le trouble du développement des sons de la parole, le trouble du langage et le trouble de la lecture. En effet, les déficits cognitifs à l'origine des troubles du langage et de la lecture incluent une altération des représentations phonologiques ainsi qu'une atteinte des capacités de traitement (Stein et al., 2006).

Toutefois, et malgré des déficits en langage oral, les individus porteurs du SPW montrent « de façon surprenante » de bonnes compétences en langage écrit (Lewis, 2006; Whittington et al., 2004). Ils peuvent s'appuyer sur de bonnes connaissances lexicales, ainsi que sur des capacités de décodage et des compétences visuo-spatiales efficaces (Lewis, 2006). Néanmoins, leur compréhension écrite est altérée. En outre, des différences interindividuelles importantes de niveau de lecture, en identification comme en compréhension, sont à prendre en compte dans le SPW (Lewis, 2006). Et bien que ces apprentissages soient possibles, ils restent également inférieurs à ce qui pourrait être attendu au regard de leur quotient intellectuel (Gross-Tsur et al., 2001).

Pour finir, si des études décrivent le niveau de lecture atteint par des personnes porteuses du SPW, il n'existe quasiment aucune recherche qui rende compte de leurs capacités d'apprentissage de la lecture. Marec-Breton et Morison (2018) se sont

intéressées à six enfants porteurs du SPW scolarisés en grande section de maternelle, en France, afin d'étudier la mise en place progressive des prérequis à l'apprentissage de la lecture. Les auteures constatent une grande hétérogénéité dans l'accès à la lecture, ainsi qu'une variabilité de performance à la tâche de comptage syllabique. Celle-ci évalue le niveau de conscience phonologique explicite des enfants. Or les analyses mettent en évidence un lien de corrélation important entre les performances en comptage syllabique et le niveau d'installation de la lecture. Le niveau en conscience phonologique aurait donc un poids important sur les capacités d'installation de la lecture (Marec-Breton & Morison, 2018).

4 Problématiques et hypothèses

Dans le champ de la déficience intellectuelle, ainsi que dans le champ plus spécifique du SPW, les auteurs concluent sur l'intérêt de continuer les études sur l'évaluation des habiletés phonologiques des individus. Le développement de la conscience phonologique semble particulièrement intéressant à explorer, puisqu'il s'agit d'un prédicteur significatif du développement des compétences en lecture dans ces populations (Di Blasi et al., 2018; Sermier-Dessemontet & de Chambrier, 2015). Il s'agit de comprendre comment les compétences phonologiques se développent chez les personnes porteuses du SPW, afin de vérifier si ces enfants disposent, au moment où ils sont confrontés à l'enseignement de la lecture, des principales connaissances ou habiletés nécessaires à son apprentissage (Marec-Breton & Morison, 2018).

Ainsi, notre étude a pour objectif l'exploration des habiletés de traitement métaphonologique de personnes porteuses du SPW apprenties lectrices. Disposent-elles des compétences en conscience phonologique nécessaires à l'apprentissage de la lecture ? Et comment pouvons-nous les caractériser ? Nous faisons l'hypothèse qu'un déficit aux épreuves évaluant la conscience phonologique sera observé chez nos participants (Channell et al., 2013). Toutefois, comme dans la population générale, nous nous attendons à ce que les tâches exigeant l'identification d'unités larges, telles que les rimes ou les syllabes, soient mieux réussies que les tâches évaluant l'identification de phonèmes (Atkin & Lorch, 2007).

Dans un deuxième temps, nous nous questionnerons sur les relations existantes entre habiletés de conscience phonologique et capacités de décodage au sein de notre échantillon. Les compétences métaphonologiques ont-elles une influence sur le niveau de lecture des participants ? Notre deuxième hypothèse est qu'il existera une relation

importante et positive entre les performances obtenues aux tâches métaphonologiques et le niveau de lecture (i.e. âge lexical) des participants (Demont, Gaux, & Gombert, 2006).

Enfin, si nous observons une hétérogénéité dans les performances aux tâches de conscience phonologique, nous nous interrogerons sur les relations existantes entre les capacités de mémoire à court-terme verbale et les performances métaphonologiques. Notre troisième hypothèse est qu'il existera, comme dans la population générale, une relation positive et importante entre les performances aux tâches de mémoire à court-terme verbale et les performances aux épreuves de conscience phonologique (Demont et al., 2006). Nous pensons également que le format de présentation des tâches – auditif ou visuel – affectera les performances aux épreuves métaphonologiques. Les tâches effectuées en modalité visuelle, ayant une charge mnésique moindre, devront être mieux réussies que les tâches effectuées en modalité auditive (Ho & Dimitropoulos, 2010).

II Méthode

1 Population

Les six participants ont été recrutés sur la base du volontariat, à la suite d'une annonce diffusée auprès d'orthophonistes exerçant en libéral, au service de génétique clinique de l'Hôpital Femme-Mère-Enfant de Lyon, ainsi qu'auprès des familles ayant déjà participé à des études antérieures sur le SPW. Les participants recherchés devaient être porteurs du SPW, et âgés entre 7 et 18 ans. Ce critère d'âge permettait le recrutement de sujets ayant été en contact avec un enseignement de la lecture durant au moins un an. Les épreuves ont été administrées avec l'accord des participants et de leurs responsables légaux.

Six personnes porteuses du SPW ont participé à cette étude. Les passations ont été effectuées en région Auvergne-Rhône-Alpes. Les prénoms des sujets ont été anonymisés afin de garantir leur confidentialité. L'âge moyen des participants était de 11 ans 8 mois (3 ans 10 mois ET).

Nous avons relevé une grande hétérogénéité de profils chez les individus que nous avons rencontrés. Leurs caractéristiques sont présentées dans le Tableau 1. Nous tiendrons compte de ces disparités lors de l'analyse des résultats de cette étude, afin de modérer nos interprétations.

Tableau 1: Caractéristiques des participants

Sujet	Sexe	Age chronologique	Classe et milieu scolaire
P1	F	10 ans 7 mois	CE2 milieu ordinaire
P2	F	7 ans 4 mois	Grande section de maternelle, école privée spécialisée
P3	H	8 ans 8 mois	Institut médico-éducatif
P4	H	11 ans 11 mois	CM2 milieu ordinaire
P5	F	13 ans 2 mois	6 ^{ème} ULIS (2 jours/semaine) et Institut médico-éducatif
P6	F	18 ans 4 mois	Institut médico-professionnel (IMPro)

2 Matériel et protocole expérimental

2.1 Evaluation du niveau en lecture

Le « Test de l'Alouette » (Lefavrais, 1965) a été utilisé pour déterminer le niveau de lecture des participants. Il s'agit d'une tâche de lecture chronométrée, qui consiste à lire à haute-voix un texte non signifiant aussi rapidement et précisément que possible. Ce test évalue exclusivement les capacités d'identification du mot écrit (i.e. de décodage) des lecteurs. La compréhension ne fait pas l'objet d'une évaluation. La tâche fournit un

âge de lecture théorique en tenant compte du temps de lecture, du nombre de mots lus en trois minutes et des erreurs de lecture commises (Pourcin & Colé, 2018).

Les sujets soupçonnés de ne pas savoir lire ou d'avoir un très faible niveau en lecture sont en premier lieu invités à lire une série de quinze voyelles et syllabes. La consigne donnée est la suivante : « peux-tu lire les lettres et les syllabes que tu vois ici ? ». Dans le cas où cette lecture est correcte, l'épreuve se poursuit par la lecture du texte « L'alouette », la consigne étant : « peux-tu lire ce texte à haute-voix, le plus rapidement et le mieux que tu peux ? Le texte est bizarre, ne cherche pas à le comprendre. Quand je te dirai stop, tu t'arrêteras. »

2.2 Evaluation des habiletés en conscience phonologique

Trois tâches métaphonologiques extraites de « Batterie d'évaluation collective des prérequis spécifiques à l'acquisition du langage écrit en 3ème maternelle » (Poncelet, Binamé, Martinetti, & Gillet, 2015) ont été sélectionnées : une tâche d'identification rimique, une tâche d'identification syllabique et une tâche d'identification phonémique. Chacune de ces tâches est constituée de deux séries d'entraînement et de cinq séries de test. Le participant obtient un point par réponse correcte (score maximal par tâche = 25). Dans la tâche d'identification de rimes, chaque série est composée de cinq mots : trois mots qui se terminent par la rime donnée et deux distracteurs. Les mots sont des noms communs bisyllabiques. Pour chaque mot, l'examineur pose la question suivante : « est-ce que (le mot) se termine par (la rime) ? », par exemple « est-ce que *ciseau* se termine par « eau » ? ». Dans la tâche d'identification de syllabes, les séries sont composées de cinq noms communs trisyllabiques, parmi lesquels se trouvent deux distracteurs. La syllabe cible est systématiquement placée en position médiane du mot. La consigne donnée par l'examineur à chaque mot est : « est-ce que tu entends (la syllabe) dans (le mot) ? », par exemple « est-ce que tu entends « lan » dans *boulangier* ? ». Enfin, dans la tâche d'identification phonémique, une série est composée de trois mots commençant par le phonème donné et de deux distracteurs, et tous ces items sont des noms communs bisyllabiques. La consigne est la suivante : « est-ce que (le mot) commence par (le phonème) ? », par exemple « est-ce que *ballon* commence par [b] ? ».

Afin de mesurer l'implication des habiletés mnésiques et attentionnelles dans la réussite aux épreuves de conscience phonologique, nous avons effectué la passation de ces épreuves dans deux modalités différentes. Dans la première modalité, dite « modalité

visuelle », les participants ont bénéficié du support visuel de la BPLE pendant l'épreuve. L'examineur a donné la consigne en pointant chaque image. Dans la deuxième modalité, appelée « modalité auditive », le support visuel n'a pas été proposé. Les sujets n'ont eu accès qu'à leur représentations auditives des mots pour effectuer les identifications d'unités.

2.3 Evaluation des habiletés en mémoire à court-terme verbale

Les capacités de mémoire à court-terme verbale des participants ont été évaluées. En se référant au modèle « A-O-STM » de la mémoire à court-terme verbale de Majerus (2012), nous avons distingué, d'un côté, l'évaluation des informations à retenir et de leurs caractéristiques phonologiques et sémantiques (aspect « item »), et, d'un autre côté, l'ordre sériel dans lequel les informations à retenir ont été présentées (aspect « ordre sériel ») (Majerus & Poncelet, 2017). Comme pour les tâches métaphonologiques, ces deux aspects ont été testés dans les modalités auditive (sans support visuel) et visuelle (avec support).

Les tâches de mémoire à court-terme verbale en modalité visuelle sont extraites de la version expérimentale de la « Batterie d'évaluation collective des prérequis spécifiques à l'acquisition du langage écrit en 3ème maternelle » (Poncelet et al., 2015). La tâche « ordre sériel » évalue la capacité des enfants à mémoriser l'ordre dans lequel les mots ont été énoncés. L'enfant doit pointer, parmi quatre rangées d'images, celle dont l'ordre de présentation des images de gauche à droite est identique à l'ordre des mots énoncés par l'expérimentateur. Lors de l'énonciation de la séquence, les quatre rangées d'images sont cachées de la vue de l'enfant. L'épreuve débute par deux séquences d'entraînement (composées de deux mots) et comprend huit séquences de test. Les séquences de mots à mémoriser sont de longueurs croissantes (de trois à six items par séquence). Pour chaque longueur, deux séquences composées des mêmes mots, mais différentes en ordre d'énonciation sont présentées oralement par l'examineur. La rétention de l'information relative à l'identité des items est minimisée par l'utilisation d'un nombre limité de six mots, hautement fréquents et connus dès le départ grâce à une présentation préalable des mots utilisés pendant l'épreuve. La consigne donnée à l'enfant est la suivante : « je vais te dire des mots et tu vas devoir les retenir dans l'ordre. Pour bien les retenir, répète-les dans ta tête. Quand j'aurai dit tous les mots, tu pourras enlever la feuille blanche et tu devras me montrer la ligne où les images sont dans le

bon ordre. Ecoute bien. » Il obtient un point par séquence de mots correctement identifiée (score maximum = 8). Le critère d'arrêt est de trois échecs successifs.

La tâche « information item » évalue la capacité des enfants à mémoriser des séquences de mots, indépendamment du maintien de leur ordre de présentation. L'enfant doit entourer, parmi une grille de 12 images, celles qui correspondent aux mots énoncés. Lors de l'énonciation de la séquence, la grille est cachée de la vue du participant. L'épreuve débute par deux séquences d'entraînement (composées de deux mots) et comprend quatre séquences de test. Les séquences de mots à mémoriser sont de longueurs croissantes (de deux à cinq items par séquence). Pour chaque longueur, une séquence est énoncée oralement par l'examineur. La rétention de l'ordre sériel est minimisée, les images pouvant être entourée dans le désordre. Au contraire, la rétention de l'information item est maximisée : les mots énoncés se renouvellent à chaque séquence, et les grilles de réponses comportent des distracteurs différents. La consigne donnée au participant est la suivante : « je vais te dire des mots et tu vas devoir les retenir. Pour bien les retenir, répète-les dans ta tête. Quand j'aurai dit tous les mots, tu pourras enlever la feuille blanche et tu devras entourer les images correspondant aux mots que tu as entendus. Attention, il y a des pièges. Il y a des images dont je ne te parlerai pas et tu ne devras pas les entourer. Ecoute bien. ». Pour chaque séquence, un point est attribué par image correctement entourée, et un point est retiré par image erronément entourée. Toutefois, le score par item ne peut pas être inférieur à zéro (score maximal total = 14). L'épreuve s'arrête lorsque le participant échoue trois séquences successives.

La mémoire à court-terme en modalité auditive est évaluée au moyen de la tâche « RSI lexicalité » (Majerus, 2014). Cet outil est mis à disposition par l'unité de recherche facultaire PsyNCog (s. d.). Il s'agit d'une tâche de rappel sériel immédiat de mots et de non-mots. Les séries sont de longueurs croissantes, allant d'un à six items. Pour chaque longueur, l'examineur présente d'abord les quatre séries de mots, puis les quatre séries de non-mots. Tous les items d'une série sont d'abord présentés oralement par l'examineur, puis le sujet doit les répéter. Les items sont unisyllabiques et ont une structure de type consonne-voyelle-consonne. La consigne donnée au participant est la suivante : « je vais te présenter des mots que tu connais et des mots qui n'existent pas. Tu vas répéter ces mots après moi." Au moment d'augmenter la longueur des séries, l'examineur dit : « attention ! Je vais te présenter maintenant chaque fois 2 (3, 4, 5, ...) mots. Tu vas répéter ces mots dans le même ordre que moi. Si pour une certaine

position, tu sais qu'il y a un mot, mais tu ne sais plus lequel, tu dis *je ne sais pas pour ce mot* ». La cotation de cette épreuve est double : l'on compte dans un premier temps le nombre de mots (score maximal = 84) et le nombre de non-mots (score maximal = 84) rappelés en fonction de la position sérielle. Le point est accordé si le participant est capable de restituer la bonne information dans la bonne position. Dans un second temps, l'on compte le nombre de mots (score maximal = 84) et de non-mots (score maximal = 84) correctement rappelés indépendamment de la position sérielle. Aussi, le point est accordé si le sujet restitue la bonne information, quel que soit son ordre dans l'énoncé. L'épreuve s'arrête si le participant échoue tous les items d'une même longueur.

3 Procédure

Les évaluations ont été effectuées entre février et avril 2019, en une ou deux sessions d'environ 1h30. Les passations ont été réalisées à domicile ou au sein de l'institut médico-éducatif (IME) des sujets.

Un premier temps d'anamnèse a été organisé avec les parents ou les responsables légaux des participants, le jour de la passation ou par téléphone. Il s'agissait de nous renseigner sur les antécédents médicaux et sur les parcours scolaires des sujets. Dans un second temps, nous avons proposé nos cinq tâches d'évaluation aux sujets, en passation individuelle et dans un milieu calme. Nous avons d'abord évalué la mémoire à court-terme verbale en modalité auditive, à l'aide de l'outil « RSI lexicalité ». Nous avons ensuite évalué, dans cet ordre, la conscience phonologique en modalité visuelle avec la « BPLE », la mémoire à court-terme verbale en modalité visuelle via la « BPLE », le niveau de lecture avec le « Test de l'Alouette » et, enfin, la conscience phonologique en modalité auditive avec la « BPLE ». Des pauses de plusieurs minutes pouvaient être proposées entre les tâches à la demande de l'enfant. L'ordre de passation des épreuves a été le même pour tous les participants.

Les résultats ont été calculés en respectant les règles de cotation de chaque outil d'évaluation. Ils ont ensuite été parfois transposés en pourcentages de réponses correctes, afin de permettre une analyse statistique des données recueillies. Les analyses descriptives et statistiques ont été effectuées à l'aide des logiciels *Microsoft Excel* version 2016 et *IBM SPSS Statistics* version 2015.

III Résultats

1 Caractéristiques contrôles des participants

1.1 Evaluation du niveau de lecture

Dans l'objectif de contrôler le fonctionnement de la lecture de nos participants, nous avons comparé leurs âges lexicaux avec leurs âges chronologiques. Les écarts sont exprimés en mois dans le Tableau 2.

Tableau 2 : Niveau de lecture des participants et comparaison à la norme

	Age chronologique	Niveau de décodage		Ecart entre âge chronologique et âge lexical (mois)
		En années	Equivalents classes	
P1	10 ans 7 mois	7 ans 8 mois	Mars CE1	35
P2	7 ans 4 mois	< 5 ans 11 mois	Maternelle	17
P3	8 ans 8 mois	< 5 ans 11 mois	Maternelle	33
P4	11 ans 11 mois	8 ans 0 mois	Juillet CE1	47
P5	13 ans 1 mois	6 ans 6 mois	Janvier CP	79
P6	18 ans 4 mois	7 ans 0 mois	Juillet CP	136
MOY	11 ans 8 mois	6 ans 10 mois	Mai CP	57,83
ET	3 ans 10 mois	0 ans 11 mois	/	43,54

L'écart entre l'âge lexical et l'âge chronologique est supérieur à 18 mois pour tous les participants, excepté P2. On observe une hétérogénéité interindividuelle du niveau de lecture. Deux participants (P1 et P4) ont un niveau de lecture équivalent à celui d'enfants scolarisés en deuxième année d'école primaire dans le système français (CE1). Deux participants (P5 et P6) ont un niveau de décodage équivalent à celui d'enfants scolarisés en première année d'école primaire (CP). Enfin, deux participants (P2 et P3) obtiennent un niveau de lecture équivalent à celui d'enfants scolarisés en école maternelle. Le groupe de sujets a un âge lexical moyen de 6 ans 10 mois (0 an 11 mois ET), équivalant à un niveau CP mai.

A l'image d'autres travaux étudiant l'installation de la lecture chez des enfants porteurs d'un syndrome génétique (Laing, Hulme, Grant, & Karmiloff-Smith, 2001; Steele, Scerif, Cornish, & Karmiloff-Smith, 2013), nous avons retenu de comparer les performances de nos sujets, dans la suite de ce mémoire, avec les normes attendues chez des enfants du même niveau de lecture. Nous avons utilisé les normes de troisième année de maternelle extraites des travaux belges de Poncelet, Binamé, Martinetti et Gillet (2015), qui correspondent à un niveau CP dans le système français.

1.2 Evaluation des habiletés en mémoire à court-terme verbale

Les capacités en mémoire à court-terme verbale de nos participants ont également été contrôlées. Leurs performances dans les modalités visuelle et auditive sont modélisées Figure 1. Ces épreuves ne présentant pas de normes adaptées au niveau d'apprentissage de notre population, il a été choisi de ne pas calculer de scores z. Les scores bruts obtenus aux tâches mnésiques serviront toutefois à évaluer les liens existants entre les performances mnésiques et la capacité de nos participants à répondre à des tâches mesurant leurs habiletés métaphonologiques.

En modalité auditive, les tâches cotées en fonction de l'ordre sériel ($M = 0.28$, $ET = 0.12$) obtiennent des taux de réussite égaux ou inférieurs aux tâches cotées indépendamment de l'ordre sériel ($M = 0.46$, $ET = 0.13$). Un schéma similaire se produit en modalité visuelle : les tâches évaluant le module « ordre sériel » recueillent des taux de réussite inférieurs ($M = 0.42$, $ET = 0.19$) aux tâches évaluant le module « information item » de la mémoire à court-terme ($M = 0.75$, $ET = 0.22$).

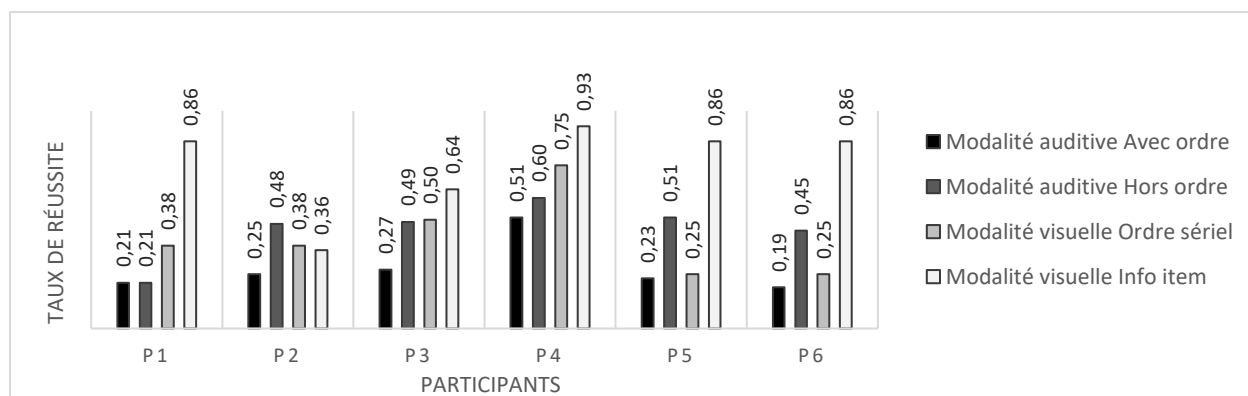


Figure 1 : Taux de réussite aux épreuves de mémoire à court-terme verbale

Nous avons évalué l'effet de la nature de la tâche de mémoire à court terme verbale (i.e. modules « information item » ou « ordre sériel ») sur les taux de réussite des participants, via un test de classement de Wilcoxon pour échantillons liés. Les résultats mettent en évidence un effet significatif de la nature de la tâche mnésique sur les taux de réussite obtenus, $F(1, 6) = 21$, $p < .02$. Les participants obtiennent de meilleurs taux de réussite aux tâches évaluant la rétention de l'information indépendamment de l'ordre sériel ($M = 0.61$, $ET = 0.12$) qu'aux tâches évaluant la rétention de l'information en fonction de l'ordre sériel ($M = 0.35$, $ET = 0.15$).

2 Evaluation des performances métaphonologiques

Les performances des participants effectuées aux trois tâches de conscience phonologique sont modélisées Figure 2. Les analyses descriptives indiquent que les scores sont supérieurs lorsque l'unité traitée est rimique ($M = 19.42$, $ET = 5.58$) plutôt que lorsqu'elle est syllabique ($M = 17.83$, $ET = 5.64$) ou phonémique ($M = 17.92$, $ET = 5.08$). L'analyse de variances à deux facteurs par classement de Friedman pour échantillons liés ne met pas en évidence d'effet significatif de la nature de l'unité phonologique sur les scores métaphonologiques, $F(1, 6) = 2.111$, $p = n.s.$

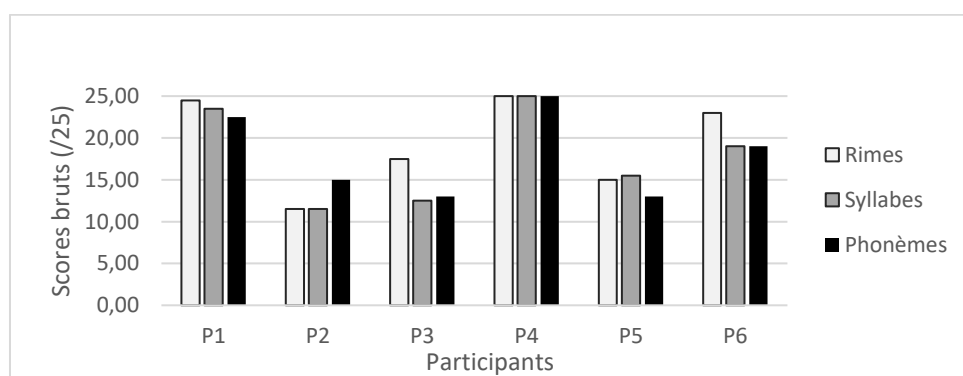


Figure 2 : Performances aux tâches métaphonologiques (scores bruts)

Nous avons comparé les scores bruts obtenus aux différentes tâches d'identification d'unités avec les normes extraites des travaux de Poncelet, Binamé, Martinetti et Gillet (2015). Les données ont été analysées à l'aide de scores centrés-réduits (ou scores Z), puis reportés dans le Tableau 3.

Tableau 3 : Performances aux tâches métaphonologiques (Z-scores)

Participants	Rimes	Syllabes	Phonèmes
P1	0.74	0.64	1.35
P2	-2.36	-2.44	-0.68
P3	-0.93	-2.18	-1.22
P4	0.86	1.03	2.03
P5	-1.52	-1.41	-1.22
P6	0.38	-0.51	0.41

Trois participants (P1, P4 et P6) obtiennent des scores égaux ou supérieurs à ceux de la norme d'enfants tout-venant scolarisés en troisième année de maternelle dans le système belge, quelle que soit la tâche métaphonologique ($z\text{-scores} > -1$ ET). Des écarts importants entre les scores bruts et la norme ($z\text{-scores} < -2$ ET) sont constatés dans le traitement d'unités rimiques pour P2, et dans le traitement d'unités syllabiques pour P2 et P3. Un écart modéré ($-2 < z\text{-scores} < -1$ ET) est relevé dans les traitements d'unités

rimiques et syllabiques pour P5, et dans le traitement d'unités phonémiques pour P3 et P5. Aussi, les résultats mettent en évidence des écarts variables entre les scores bruts et les normes attendues en troisième année de maternelle.

Par ailleurs, l'homogénéité des performances métaphonologiques de chaque sujet a été mise en lien avec leur niveau de lecture (Figure 4). Cette homogénéité est caractérisée par la valeur de l'écart-type correspondant aux scores métaphonologiques de chaque sujet. Nous constatons que la variabilité des performances métaphonologiques des sujets diminue lorsque leurs âges lexicaux augmentent. Les sujets faibles lecteurs (âges lexicaux inférieurs à 90 mois) ont des performances métaphonologiques hétérogènes ($ET > 1$). Au contraire, les sujets lecteurs (niveau CE1) ont des performances homogènes de traitement métaphonologique ($ET \leq 1$).

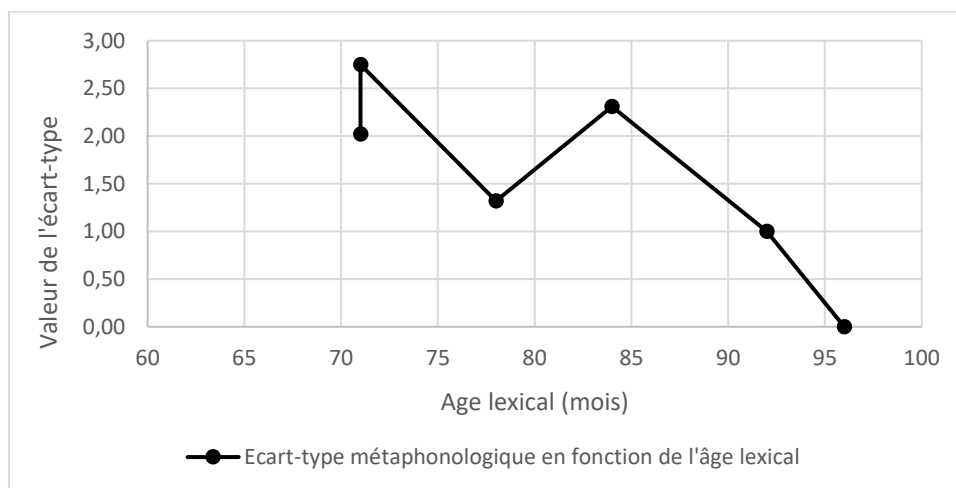


Figure 4 : Relation entre les variations de performances métaphonologiques et le niveau de lecture

3 Relations entre capacités métaphonologiques et niveau de lecture

Les relations existantes entre le niveau de lecture des participants et leurs performances aux tâches de conscience phonologique sont modélisées Figure 5.

Les analyses de corrélations non paramétriques de Spearman ne mettent pas en évidence de relation significative entre le niveau de lecture et les performances en identification de rimes, de syllabes ou de phonèmes (respectivement : $r = 0.49$, $p = n.s.$; $r = 0.38$, $p = n.s.$; $r = 0.15$, $p = n.s.$).

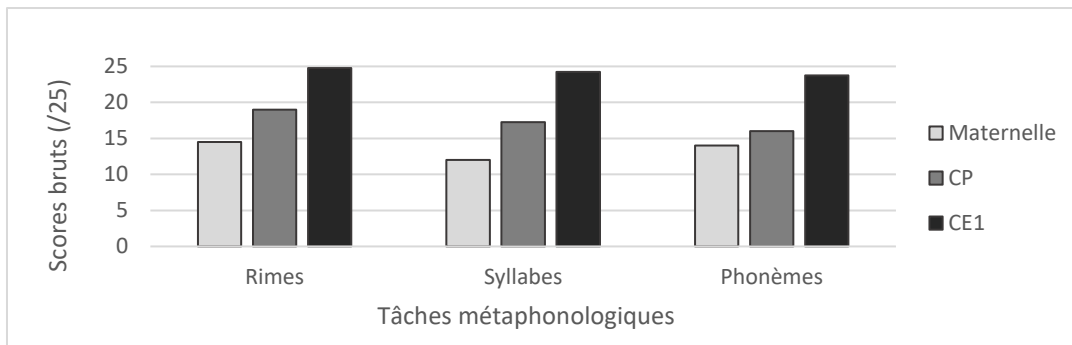


Figure 5 : Performances métaphonologiques en fonction des niveaux de lecture des participants

En dépit de l'hétérogénéité des habiletés métaphonologiques, on relève qualitativement dans cette population, à l'image de l'apprentissage ordinaire, que les performances métaphonologiques sont supérieures lorsque le participant est lecteur (niveau CE1), plutôt que lorsqu'il est en cours d'apprentissage de la lecture (niveau CP) ou non lecteur (niveau maternelle). Ainsi, les participants qui possèdent le niveau de lecture le plus élevé (CE1) recueillent quasiment les scores bruts maximaux aux épreuves de conscience phonologique, quelles que soient la nature de la tâche et la modalité de passation.

4 Relation entre capacités mnésiques et habiletés métaphonologiques

Les relations existantes entre les capacités de mémoire à court-terme verbale et les habiletés métaphonologiques des sujets sont modélisées Figure 6. Qualitativement, nous constatons que les taux de réussite aux tâches métaphonologiques augmentent lorsque les taux de réussite aux tâches mnésiques s'améliorent. Ainsi, le sujet qui a les meilleures capacités mnésiques obtient les taux de réussite maximaux aux tâches de conscience phonologique.

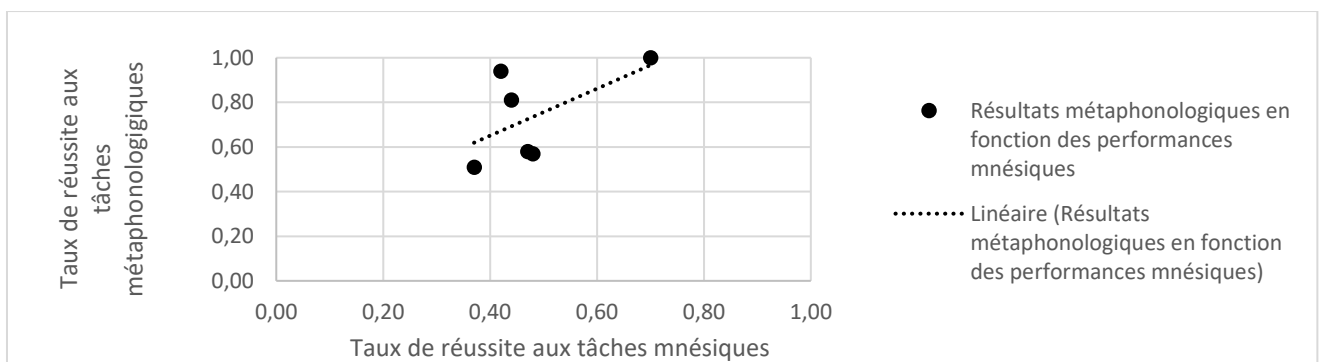


Figure 6 : Relations entre performances mnésiques verbales et capacités métaphonologiques

Afin de contrôler la qualité de cette relation, nous avons effectué une analyse de corrélations non paramétriques via le test Rho de Spearman. Les analyses ne mettent pas en évidence de relation significative entre les performances d'identification rimique et les performances obtenues aux tâches évaluant la rétention de l'information en fonction de la position sérielle ($r = 0.26$, $p = n.s.$) et indépendamment de la position sérielle ($r = 0.49$, $p = n.s.$). Aucune corrélation n'est mise en évidence entre la tâche d'identification syllabique et les performances obtenues aux tâches évaluant la rétention de l'information en fonction de la position sérielle ($r = 0.09$, $p = n.s.$) et indépendamment de la position sérielle ($r = 0.60$, $p = n.s.$). Enfin, aucune corrélation n'est mise en évidence entre la tâche d'identification phonémique et les performances obtenues aux tâches mnésiques cotées en fonction de la position sérielle ($r = 0.23$, $p = n.s.$) et indépendamment de la position sérielle ($r = 0.20$, $p = n.s.$).

Dans un second temps, nous avons évalué l'effet du format de passation (auditif ou visuel) sur les performances des participants aux tâches métaphonologiques. Les résultats classés par modalité de passation sont modélisés Figure 7. Nous avons effectué un test de classement de Wilcoxon pour échantillons liés. Les résultats ne mettent pas en évidence d'effet significatif de la modalité de passation sur les scores métaphonologiques, $F(1, 6) = 11$, $p = n.s.$ Les analyses descriptives indiquent que les taux de réussite sont supérieurs lorsque la modalité de passation est visuelle ($M = 0.75$, $ET = 0.20$), plutôt que lorsqu'elle est auditive ($M = 0.72$, $ET = 0.22$).

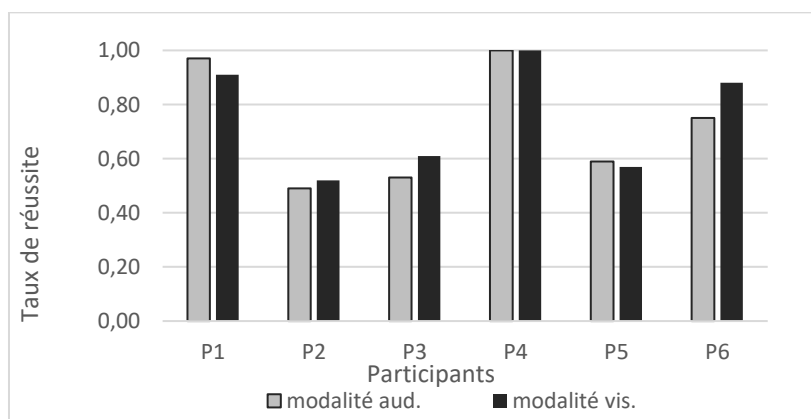


Figure 7 : Performances métaphonologiques en fonction de la modalité de passation

IV Discussion

1 Rappel des objectifs de l'étude

Dans les domaines de la recherche sur la déficience intellectuelle et sur les syndromes génétiques, les études récentes visent à comprendre l'origine des troubles de la lecture rencontrés par certains individus (Channell et al., 2013). L'accumulation de données sur les profils cognitifs spécifiques à chaque syndrome constitue une première étape vers la compréhension de ces difficultés. Des différences interindividuelles importantes de niveau de lecture ont été relevées dans le syndrome de Prader-Willi (Dykens et al., 1992; Lewis, 2006; Marec-Breton & Morison, 2018). Toutefois, les facteurs sous-jacents aux difficultés d'apprentissage rencontrées dans certains syndromes génétiques sont encore discutés. Le développement de la conscience phonologique semble particulièrement intéressant à explorer, puisqu'il s'agit d'un prédicteur significatif de l'installation de la lecture chez des populations porteuses de déficience intellectuelle (Di Blasi et al., 2018; Sermier-Dessemontet & de Chambrier, 2015) et chez une population ordinaire (Schelstraete et al., 2006). Ainsi, notre étude a eu pour objectif l'exploration et la caractérisation des habiletés de traitement métaphonologique que possèdent six sujets porteurs du SPW apprentis lecteurs. Nous avons également évalué l'effet de ces performances métaphonologiques sur le niveau de lecture des participants. Enfin, nous avons questionné les relations existantes entre capacités en mémoire à court terme verbale et habiletés de conscience phonologique dans cette population.

Nous commencerons par interpréter les résultats obtenus par les participants, tout en discutant de la validation de nos hypothèses. Nous étudierons ensuite les limites de notre étude, et les perspectives que nous pouvons en extraire pour les recherches à venir.

2 Validation des hypothèses

Avant de revenir sur les principaux résultats obtenus en conscience phonologique, il est important de rappeler que notre population présente des difficultés d'apprentissage de la lecture. Nous observons des différences interindividuelles importantes d'installation de la lecture dans notre échantillon, comme évoqué dans les travaux de Di Blasi (2018) et Lewis (2006). Nous relevons également un niveau de décodage inférieur à celui des enfants tout-venant dans notre population, ainsi que l'ont fait Channell et al. (2013).

Par ailleurs, nos participants présentent une altération quasiment globale de leurs habiletés en mémoire à court-terme verbale. Seul l'encodage de la « nature de

l'information » en modalité visuelle paraît préservé (taux de réussite de 0.75). Ces résultats semblent concordants avec les observations antérieures faisant état d'une altération de la mémoire auditivo-verbale dans le SPW (Chevalère et al., 2015; Conners, Rosenquist, Atwell, & Klinger, 2000; Marec-Breton & Morison, 2018; Walley & Donaldson, 2005). Nous constatons en outre que le format de passation visuel semble facilitateur dans les tâches mnésiques. Nos données iraient dans le sens des observations de Ho et Dimitropoulos (2010), qui indiquent que les processus de traitement auditif sont plus altérés dans le SPW que les processus de traitement visuel. Cependant, il serait nécessaire de confirmer ces observations par l'étude d'une population plus large ayant une étendue d'âges moins importante.

2.1 Les compétences métaphonologiques des personnes SPW

En premier lieu, nous avons fait l'hypothèse d'un déficit global de traitement métaphonologique chez nos participants. Cette hypothèse prenait appui sur les travaux de Channell et al. (2013) sur la déficience intellectuelle, et sur l'étude de Stein et al. (2006) à propos de l'influence qu'aurait un locus du chromosome 15 sur les compétences phonologiques d'un individu.

Nos analyses mettent en évidence des écarts variables entre les scores bruts de nos participants et les normes attendues en troisième année de maternelle. Si trois sujets ont des compétences fragiles (z-scores < -1 ET) ou déficitaires (z-scores < -2 ET) en identification rimique, syllabique et/ou phonémique, trois autres participants obtiennent au contraire des résultats égaux ou supérieurs à ceux de la norme. Aussi, ces résultats infirment partiellement notre première hypothèse : certains enfants porteurs du SPW et apprentis lecteurs auraient des compétences métaphonologiques préservées. Trois de nos participants possèderaient ainsi un niveau de conscience phonologique équivalent à celui d'enfants tout-venant débutants lecteurs. Cette constatation va dans le sens des conclusions de Di Blasi (2018), qui questionnait les méthodologies des études antérieures, et qui indiquait qu'il n'y avait aucune « raison solide » d'approuver la présence d'un déficit de nature sous-lexicale chez des populations porteuses de déficience intellectuelle.

La divergence de conclusions entre notre étude et celle de Channell et al. (2013) pourrait être expliquée par divers facteurs méthodologiques. Le premier concerne la nature des tâches métaphonologiques utilisées dans chaque protocole. Si notre étude a évalué les capacités d'identification des sujets, l'étude de Channell et al. a testé leurs capacités de

segmentation et de fusion. Or ces épreuves métaphonologiques diffèrent dans leurs exigences cognitives, mnésiques et linguistiques (Demont et al., 2006). Le deuxième facteur méthodologique concerne les caractéristiques des populations testées. Les écarts de résultats pourraient s'expliquer par les différences de profils cognitifs existants entre les individus porteurs de déficience intellectuelle d'étiologies mixées et les individus porteurs du SPW. Enfin, le dernier facteur concerne le choix de la population de référence. Notre étude a comparé les performances des sujets avec les normes attendues à un niveau de scolarisation pertinent pour notre recherche, au contraire de Channell et al. (2013) qui ont choisi pour référence des individus tout-venant appariés par « âge mental verbal ».

Dans un second temps, nous avons fait l'hypothèse que des performances hétérogènes seraient observées entre les trois tâches métaphonologiques. Nous avons estimé que les épreuves exigeant le traitement d'unités larges, telles que les rimes ou les syllabes, seraient mieux réussies que les épreuves évaluant l'identification de phonèmes. Notre hypothèse a été énoncée au regard des données disponibles sur le développement métalinguistique typique. Pour l'enfant tout-venant, les compétences phonologiques au niveau syllabique ou infra-syllabique sont acquises avant les compétences phonologiques au niveau phonémique (Demont et al., 2006). L'étude de Atkin et Lorch (2007), qui suggère que les individus porteurs du SPW ont un développement langagier retardé mais similaire à celui des enfants typiques, nous a menés à croire que le développement métalinguistique de nos participants pourrait être identique à celui des enfants tout-venant.

Or, si des scores supérieurs sont relevés lorsque l'unité traitée est rimique ($M = 19.42$, $ET = 5.58$), plutôt que lorsqu'elle est syllabique ($M = 17.83$, $ET = 5.64$) ou phonémique ($M = 17.92$, $ET = 5.08$), nos analyses statistiques ne mettent pas en évidence d'effet significatif de la nature de l'unité phonologique sur les performances métaphonologiques, $F(2) = 2.111$, $p = n.s.$

D'autres études devront être menées sur le développement métaphonologique de sujets porteurs du SPW. L'interprétation des performances devra considérer des tâches de natures variées (i.e. jugement, correction, dénombrement, manipulation) ainsi que des types d'unités linguistiques différents (i.e. rimes, phonèmes, syllabes) (Demont et al., 2006). En outre, une manière de mieux comprendre ces résultats serait d'analyser plus finement les relations entre les connaissances métaphonologiques de nos sujets et leurs habiletés en lecture.

2.2 Liens entre performances métaphonologiques et capacités de lecture

Nous nous sommes ensuite questionnés sur les relations existantes entre habiletés de conscience phonologique et capacités de décodage chez nos participants. Nous avons estimé qu'il existerait une relation positive et importante entre ces deux compétences chez nos sujets.

Les analyses de corrélations effectuées ne mettent pas en évidence de relation significative entre le niveau de lecture et les scores obtenus en identification de rimes ($r = 0.49$, $p = n.s.$), de syllabes ($r = 0.38$, $p = n.s.$) ou de phonèmes ($r = 0.15$, $p = n.s.$). Ces résultats infirment notre troisième hypothèse : les analyses ne montrent pas dans cette population de liens entre les performances aux tâches métaphonologiques et les performances à la tâche d'évaluation du niveau de lecture. Toutefois, ces résultats doivent être considérés avec prudence, du fait de la taille de notre échantillon et de l'hétérogénéité importante des profils de nos participants.

De plus, l'analyse qualitative des relations existantes entre métaphonologie et niveau de décodage (Figure 5) nous permet de constater que les scores bruts des participants s'améliorent lorsque leur niveau de lecture augmente. Nous constatons également que l'homogénéité des performances aux tâches métaphonologiques semble liée au niveau de lecture des sujets (Figure 4). Des variations importantes de résultats sont identifiées chez les faibles lecteurs (niveaux maternelle et CP), alors que les individus lecteurs (niveau CE1) ont eu des taux de réussite homogènes et élevés aux tâches de conscience phonologique. Aussi, nous constatons qualitativement que les performances métaphonologiques tendent à s'homogénéiser lorsque le niveau de lecture s'améliore. Nous faisons donc une nouvelle hypothèse, à développer dans des recherches futures : il existerait un effet de la nature de la tâche métaphonologique sur les performances des sujets lorsque celui-ci à un faible niveau en lecture (soit équivalent au niveau de maternelle). Nous pensons également que les individus lecteurs devraient être capables de réussir toutes les tâches métaphonologiques à partir d'un certain niveau de lecture. C'est ce qui est observé pour le participant P4, qui a le niveau de lecture le plus élevé (CE1 juillet), et qui obtient les scores maximaux dans les deux modalités de passation. Des études ultérieures, comprenant plus de participants et plus d'items aux différentes tâches de conscience phonologique, seront donc requises afin d'enrichir les premières données de la littérature disponibles sur le sujet (Marec-Breton & Morison, 2018; Sermier-Dessemontet & de Chambrier, 2015).

Une autre explication de la variabilité observée dans les performances aux tâches phonologiques pourrait également être identifiée en considérant les troubles de la mémoire à court-terme verbale récurrents dans cette population. En effet, de nombreux auteurs ont évoqué ce déficit dans la littérature (Chevalère et al., 2015; Connors et al., 2000; Marec-Breton & Morison, 2018; Walley & Donaldson, 2005). Puisque nous n'observons statistiquement pas de lien entre le niveau de conscience phonologique et la mise en place de la lecture, il serait possible que la nature des tâches métaphonologiques utilisées ne permette pas de révéler les réelles compétences phonologiques de nos sujets.

2.3 Liens entre performances mnésiques et habiletés métaphonologiques

Pour finir, nous avons analysé les relations existantes entre les capacités en mémoire à court terme verbale et les performances métaphonologiques de nos participants. En nous référant aux études existant sur le développement métalinguistique ordinaire (Estienne & Pierart, 2006), nous avons estimé qu'il existerait une relation positive et importante entre ces deux variables.

Notre évaluation nous apporte deux éléments de réponse de différentes natures. Les analyses de corrélation ne montrent pas de liens entre les performances aux tâches métaphonologiques et les capacités en mémoire à court-terme verbale, dans cette population. Néanmoins, nos analyses qualitatives indiquent qu'il pourrait malgré tout exister une relation entre ces deux variables. La modélisation des résultats (Figure 6) nous permet de constater que les performances en conscience phonologique s'améliorent lorsque les capacités mnésiques verbales des patients augmentent. Ainsi, le sujet qui a les meilleures capacités mnésiques obtient les taux de réussite les plus élevés aux tâches de conscience phonologique.

L'absence de validation statistique de cette observation clinique pourrait s'expliquer par le fait que la taille de notre échantillon est assez faible. Par ailleurs, il existe une hétérogénéité d'âges importante entre nos participants. Or la littérature indique que les performances mnésiques évoluent en fonction de l'âge, du fait de la maturation des réseaux mnésiques et de la mise en place progressive de stratégies efficaces (Mazeau & Glasel, 2017). Enfin, notre population pourrait regrouper des sujets porteurs de génotypes différents (i.e. délétion et non-délétion). L'absence de validation statistique pourrait être le fait de la présence de capacités cognitives distinctes entre ces sous-types génotypes (Angulo et al., 2015; Copet et al., 2010; Walley & Donaldson, 2005).

Dans un second temps, nous avons évalué si la réussite aux épreuves dépend de la nature des tâches proposées, et notamment du recrutement mnésique et attentionnel qu'elles exigent. Aussi, nous avons fait l'hypothèse que la modalité de passation des tâches aurait un effet significatif sur les taux de réussite des participants aux tâches métaphonologiques. Nous avons estimé que les performances des sujets seraient meilleures en modalité visuelle, dans laquelle les participants ont bénéficié d'un support visuel, plutôt qu'en modalité auditive. Notre théorie reposait sur les travaux de Ho et Dimitropoulos (2010), qui ont observé que les processus de traitement auditif des sujets porteurs du SPW étaient plus altérés que leurs processus de traitement visuel.

Si une analyse descriptive indique que les taux de réussite en conscience phonologique sont supérieurs lorsque la modalité de passation est visuelle ($M = 0.75$, $ET = 0.20$) plutôt que lorsqu'elle est auditive ($M = 0.72$, $ET = 0.22$), nos résultats ne mettent pas en évidence d'effet significatif de la modalité de passation sur les scores métaphonologiques, $F(1, 6) = 11$, $p = n.s.$ Nous pourrions alors faire l'hypothèse que les résultats métaphonologiques de nos participants seraient le reflet de leurs capacités de traitement phonologique réelles, et ne seraient pas soumis aux contraintes cognitives relevant de la tâche elle-même (e.g. coût en mémoire).

D'autres facteurs pourraient également être à l'origine de nos observations. Tout d'abord, l'ordre de passation des tâches métaphonologiques (visuelle puis auditive) pourrait avoir entraîné un effet d'apprentissage qui aurait bénéficié aux performances en modalité auditive, malgré un surplus de coût cognitif. Ensuite, le support visuel proposé en modalité visuelle, bien qu'aidant sur le plan mnésique, aurait pu participer à distraire les participants, soumis à des troubles attentionnels plus ou moins sévères. Ces difficultés attentionnelles pourraient avoir diminué leurs performances en modalité visuelle. Enfin, le peu de participants ainsi que le nombre d'items évalués aux tâches métaphonologiques pourraient être insuffisants pour permettre d'objectiver une corrélation entre modalité de passation et performances en conscience phonologique.

3 Limites et perspectives

La recherche que nous avons menée comporte des limites qu'il est nécessaire d'évoquer. En effet, l'étude d'une population porteuse d'un syndrome génétique rare, tel que le syndrome de Prader-Willi, ainsi que le cadre temporel dans lequel s'inscrit ce mémoire nous ont contraints à adapter notre protocole de passation.

Pour commencer, notre recherche a consisté en l'évaluation des compétences de six individus porteurs du SPW et apprentis lecteurs. Nous souhaitions pouvoir en extraire des enseignements généralisables à la population entière des Prader-Willi. Toutefois, et du fait de la taille de notre échantillon, nos observations n'ont pris en compte ni les âges, ni les parcours scolaires, ni les antécédents médicaux, ni les traitements médicaux et paramédicaux en cours au moment des passations. Nous ne connaissons pas l'effet de chacune de ces caractéristiques sur les compétences que nous avons évaluées. De plus, nous avons recruté nos participants sur la base du volontariat, au sein d'une seule région française. Nous pouvons donc questionner la généralisation de nos résultats.

Ensuite, notre protocole de passation a comporté plusieurs biais méthodologiques inhérents aux contraintes matérielles et temporelles du mémoire. L'ordre de passation des épreuves est demeuré inchangé entre nos participants. Aussi, nous n'avons pas contrôlé les effets de fatigue et d'apprentissage qui pourraient avoir influé sur leurs résultats. En outre, en souhaitant travailler dans les cadres théoriques que nous avons choisis, nous avons été contraints d'utiliser des outils expérimentaux comportant peu de normes. Nous avons fait le choix de comparer notre population à un niveau de scolarisation qui nous semblait pertinent pour notre étude. Par ailleurs, l'utilisation du test de l'Alouette (Lefavrais, 1965) et des normes d'origine pour l'évaluation des niveaux de lecture est discutable sur le plan théorique, mais s'est avérée nécessaire pour obtenir les âges lexicaux des participants. Une évaluation orthophonique globale du développement du langage écrit chez les enfants porteurs du SPW serait indiquée pour mieux comprendre l'origine de leurs difficultés de lecture. Enfin, et dans le souci de limiter le temps de passation total des épreuves, nous n'avons pas testé les capacités perceptives auditive et visuelle de nos participants. Ces capacités de « traitement d'entrée », ainsi que les troubles exécutifs et attentionnels des sujets seraient à contrôler lors des évaluations ultérieures de leurs capacités métalinguistiques et mnésiques.

Néanmoins, notre étude permet de faire des premières suggestions quant aux capacités de traitement phonologique des individus porteurs du SPW et apprentis lecteurs. Nos données confirment des niveaux hétérogènes de lecture, et semblent indiquer une préservation des capacités métaphonologiques chez certains individus. Elles nous renseignent également sur les capacités de mémoire à court terme verbale des individus, et sur l'effet qu'auraient les troubles mnésiques sur leurs performances métalinguistiques et sur l'acquisition de la lecture.

Des travaux supplémentaires, ciblant l'origine des difficultés de mémoire à court-terme verbale des individus porteurs du SPW, pourraient être conduits. Nos résultats indiquent que les capacités de rétention de « l'ordre sériel » sont significativement plus altérées dans notre population que les capacités d'encodage de la nature de l'information, $F(1, 6) = 21, p < .02$. Cela pourrait être symptomatique d'une altération de processus cognitifs distincts et indépendants des habiletés langagières des individus (Majerus & Poncelet, 2017). Ces données pourraient également être le fait de recrutements attentionnels inégaux. Des évaluations ultérieures sur une population plus large et plus homogène, et au moyen d'outils plus sensibles seraient indiquées afin de poursuivre ces recherches. Aussi, l'accumulation de données sur ce syndrome génétique pourrait permettre, à terme, d'identifier les facteurs cognitifs à l'origine des difficultés de lecture chez certains sujets porteurs du SPW. Elle rendrait possible la création de matériels orthophoniques d'évaluation adaptés : mesurant uniquement les facultés langagières qu'ils sont censés évaluer, et limitant l'effet parasite des troubles cognitifs non langagiers. Ces recherches permettraient enfin aux cliniciens de pouvoir adapter leurs objectifs thérapeutiques et leurs moyens d'intervention aux spécificités du syndrome, leur donnant la possibilité de faire des choix thérapeutiques éclairés.

V Conclusion

L'accompagnement des enfants porteurs du SPW dans leur apprentissage de la lecture exige de connaître le pattern de forces et de faiblesses cognitives associé au syndrome. La littérature scientifique a le pouvoir d'orienter les choix des cliniciens, en leur permettant de sélectionner des cibles, une progression et des outils thérapeutiques adaptés aux profils de ces enfants. Notre étude délivre des informations préliminaires sur les capacités en conscience phonologique et sur les habiletés en mémoire à court terme verbale des individus apprentis lecteurs et porteurs du SPW. Nous avons également un premier aperçu de l'effet de la charge mnésique des tâches sur les performances de traitement métaphonologique des individus. Ces recherches devront être poursuivies à plus grande échelle, via l'application de protocoles de recherche réfléchis pour limiter les biais que nous avons cités précédemment.

Nous pouvons conclure qu'il est indispensable de donner du sens aux prises en soin orthophoniques des enfants porteurs de syndromes génétiques. Nos objectifs doivent être pensés en fonction de l'individu que nous accompagnons, de son histoire, de ses spécificités et de son projet de vie. Nous avons le pouvoir et la responsabilité d'aider ces enfants et ces adolescents à mobiliser leurs ressources internes et externes, afin de leur permettre de prendre leur place dans notre communauté. Nous pouvons les aider à améliorer leur qualité de vie, selon leur propre définition de la qualité de vie. Or cette démarche ne pourra exister que dans une prise en soin interdisciplinaire, impliquant les parents, les professionnels soignants, les éducateurs, les enseignants et les proches, et lorsque tous ces acteurs parviendront à avancer dans la même direction.

Références

- Akefeldt, A., Akefeldt, B., & Gillberg, C. (1997). Voice, speech and language characteristics of children with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41(4), 302-311. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1997.tb00713.x>
- American Psychiatric Association. (2016). *Mini DSM-5. Critères diagnostiques*. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Angulo, M. A., Butler, M. G., & Cataletto, M. E. (2015). Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *Journal of Endocrinological Investigation*, 38(12), 1249-1263. <https://doi.org/10.1007/s40618-015-0312-9>
- Atkin, K., & Lorch, M. P. (2007). Language development in a 3-year-old boy with Prader-Willi syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 21(4), 261-276. <https://doi.org/10.1080/02699200701243865>
- Butler, M. G., Hanchett, J. M., & Thompson, T. (2006). Clinical Findings and Natural History of Prader-Willi Syndrome. In M. G. Butler, P. Lee, & B. Whitman, *Management of Prader-Willi Syndrome* (p. 3-48). https://doi.org/10.1007/978-0-387-33536-0_1
- Cassidy, S. B., Schwartz, S., Miller, J. L., & Driscoll, D. J. (2012). Prader-Willi syndrome. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 14(1), 10-26. <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31822bead0>
- Cèbe, S., & Paour, J.-L. (2012). Apprendre à lire aux élèves avec une déficience intellectuelle. *Le français aujourd'hui*, (177), 41-53. <https://doi.org/10.3917/lfa.177.0041>

- Channell, M. M., Loveall, S. J., & Conners, F. A. (2013). Strengths and weaknesses in reading skills of youth with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities, 34*(2), 776-787. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.10.010>
- Chevalère, J., Postal, V., Jauregui, J., Copet, P., Laurier, V., & Thuilleaux, D. (2013). Assessment of Executive Functions in Prader–Willi Syndrome and Relationship with Intellectual Level. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 26*(4), 309-318. <https://doi.org/10.1111/jar.12044>
- Chevalère, J., Postal, V., Jauregui, J., Copet, P., Laurier, V., & Thuilleaux, D. (2015). Executive Functions and Prader-Willi Syndrome: Global Deficit Linked With Intellectual Level and Syndrome-Specific Associations. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 120*(3), 215-229. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-120.3.215>
- Conners, F. A., Rosenquist, C. J., Atwell, J. A., & Klinger, L. G. (2000). Cognitive Strengths and Weaknesses Associated with Prader-Willi Syndrome. *Education and Training in Mental Retardation and Developmental Disabilities, 35*(4), 441-448.
- Copet, P., Jauregi, J., Laurier, V., Ehlinger, V., Arnaud, C., Cobo, A.-M., ... Thuilleaux, D. (2010). Cognitive profile in a large french cohort of adults with Prader–Willi syndrome: differences between genotypes. *Journal of Intellectual Disability Research, 54*(3), 204-215. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01251.x>
- Defloor, T., Van Borsel, J., & Curfs, L. (2002). Articulation in Prader–Willi syndrome. *Journal of Communication Disorders, 35*(3), 261-282. [https://doi.org/10.1016/S0021-9924\(02\)00057-6](https://doi.org/10.1016/S0021-9924(02)00057-6)
- Dehaene, S. (2007). Apprendre à lire. In *Les neurones de la lecture* (p. 262-307). Paris: Odile Jacob.

- Dehaene, S. (2011). *Apprendre à lire. Des sciences cognitives à la salle de classe*. Paris: Odile Jacob.
- Demont, E., Gaux, C., & Gombert, J. (2006). Bilan métalinguistique. In F. Estienne & B. Pierart, *Les bilans de langage et de voix. Fondements théoriques et pratiques*. (Masson, p. 105-123). Paris.
- Demont, E., & Gombert, J. (2004). L'apprentissage de la lecture : évolution des procédures et apprentissage implicite. *Enfance*, 56(3), 245-257.
<https://doi.org/10.3917/enf.563.0245>
- Di Blasi, F., Buono, S., Città, S., Costanzo, A., Zoccolotti, P., Di Blasi, F. D., ... Zoccolotti, P. (2018). Reading Deficits in Intellectual Disability Are still an Open Question: A Narrative Review. *Brain Sciences*, 8(8), 146.
<https://doi.org/10.3390/brainsci8080146>
- Dimitropoulos, A., Ferranti, A., & Lemler, M. (2013). Expressive and receptive language in Prader–Willi syndrome: Report on genetic subtype differences. *Journal of Communication Disorders*, 46(2), 193-201.
<https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2012.12.001>
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., Walsh, K., & Nash, L. J. (1992). Profiles, correlates, and trajectories of intelligence in Prader-Willi syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 31(6), 1125-1130.
<https://doi.org/10.1097/00004583-199211000-00022>
- Dyson, A. T., & Lombardino, L. J. (1989). Phonologic Abilities of a Preschool Child with Prader-Willi Syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 54(1), 44-48.
<https://doi.org/10.1044/jshd.5401.44>
- Estienne, F., & Pierart, B. (2006). *Les bilans de langage et de voix. Fondements théoriques et pratiques*. Paris: Masson.

- Gombert, J. (2005). Apprentissage implicite et explicite de la lecture. *Rééducation Orthophonique*, (223), 177-187.
- Gombert, J. (2006). Epi/méta vs implicite/explicite : niveau de contrôle cognitif sur les traitements et apprentissage de la lecture. *Langage & pratiques*, 38, 68-76.
- Gross-Tsur, V., Landau, Y. E., Benarroch, F., Wertman-Elad, R., & Shalev, R. S. (2001). Cognition, Attention, and Behavior in Prader-Willi Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 16(4), 288-290. <https://doi.org/10.1177/088307380101600411>
- Gunay-Aygun, M., Schwartz, S., Heeger, S., O’Riordan, M. A., & Cassidy, B. (2001). The Changing Purpose of Prader-Willi Syndrome Clinical Diagnostic Criteria and Proposed Revised Criteria. *Pediatrics*, 108, E92. <https://doi.org/10.1542/peds.108.5.e92>
- Ho, A. Y., & Dimitropoulos, A. (2010). Clinical management of behavioral characteristics of Prader–Willi syndrome. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 6, 107-118.
- Inserm. (2016). *Déficiences intellectuelles*. Consulté à l’adresse <http://www.ipubli.inserm.fr/handle/10608/6816>
- Jauregi, J., Arias, C., Vegas, O., Alén, F., Martinez, S., Copet, P., & Thuilleaux, D. (2007). A neuropsychological assessment of frontal cognitive functions in Prader–Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(5), 350-365. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00883.x>
- Kleppe, S. A., Katayama, K. M., Shipley, K. G., & Foushee, D. R. (1990). The Speech and Language Characteristics of Children with Prader-Willi Syndrome. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 55(2), 300-309. <https://doi.org/10.1044/jshd.5502.300>
- Kundert, D. (2008). Prader-Willi Syndrome. *School Psychology Quarterly*, 23, 246-257. <https://doi.org/10.1037/1045-3830.23.2.246>

- Laing, E., Hulme, C., Grant, J., & Karmiloff-Smith, A. (2001). Learning to Read in Williams Syndrome: Looking Beneath the Surface of Atypical Reading Development. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 42(6), 729-739. <https://doi.org/10.1017/S0021963001007478>
- Lefavrais, P. (1965). *Test de l'alouette*. Paris: Editions du Centre de Psychologie Appliquée.
- Lewis, B. (2006). Speech and Language Disorders Associated with Prader-Willi Syndrome. In M. Butler, P. Lee, & B. Whitman, *Management of Prader-Willi Syndrome* (p. 272-283). https://doi.org/10.1007/978-0-387-33536-0_9
- Lewis, B., Freebairn, L., Heeger, S., & Cassidy, S. (2002). Speech and Language Skills of Individuals With Prader-Willi Syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 11(3), 285-294. [https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2002/033\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2002/033))
- Majerus, S. (2012). Interprétation et évaluation des déficits de la mémoire à court terme verbal dans les troubles spécifiques du développement du langage. In C. Maillart & M. A. Schelstraete, *Les dysphasies. De l'évaluation à la rééducation*. (p. 57-70). Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Majerus, S. (2014). L'évaluation de la mémoire à court-terme. In X. Seron & M. Van der Linden, *Traité de neuropsychologie clinique de l'adulte. Tome 1, Evaluation 2e édition*. Marseille: Solal.
- Majerus, S., & Poncelet, M. (2017). Dyslexie et déficits de la mémoire à court terme / de travail : implications pour la remédiation. *ANAE: Approche Neuropsychologique des Apprentissages chez l'Enfant*, 148. Consulté à l'adresse <https://orbi.uliege.be/handle/2268/217880>

- Marec-Breton, N., & Morison, V. (2018). L'entrée dans l'écrit chez les enfants porteurs du syndrome de Prader-Willi. *A.N.A.E.*, (153), 219-228.
- Mazeau, M., & Glasel, H. (2017). Evaluation des troubles mnésiques. In *Conduite du bilan neuropsychologique chez l'enfant* (p. 201-245). Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- National Early Literacy Panel. (2008). *Developing Early Literacy* (p. 260). Consulté à l'adresse National Institute for Literacy website: <https://lincs.ed.gov/publications/pdf/NELPReport09.pdf>
- Plaza, M. (1999). Sensibilité phonologique et traitement métaphonologique : compétences et défaillances. *Rééducation Orthophonique*, (197), 13-24.
- Poncelet, M., Binamé, F., Martinetti, J., & Gillet, S. (2015). *A predictive test battery of early literacy abilities for five-year-old prereaders*. Présenté à 19th Conference of the European Society for Cognitive Psychology (ESCoP), Paphos, Cyprus.
- Pourcin, L., & Colé, P. (2018). L'évaluation cognitive de la lecture au collège : synthèse des principaux outils de dépistage et de diagnostic des troubles spécifiques de la lecture et cognitifs associés. *Psychologie Française*, 63(2), 105-128. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2016.07.001>
- PsyNCog. (s. d.). Tests et outils mis à disposition. Consulté 8 avril 2019, à l'adresse https://www.psyncog.uliege.be/cms/c_3777644/fr/tests-mis-a-disposition
- Reichow, B., Lemons, C. J., Maggin, D. M., & Hill, D. R. (2014). Beginning reading interventions for children and adolescents with intellectual disability. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (10). <https://doi.org/10.1002/14651858.CD011359>

- Schelstraete, M.-A., Zesiger, P., & Bragard, A. (2006). Bilan de la lecture chez l'enfant et l'adolescent. In F. Estienne & B. Pierart, *Les bilans de langage et de voix. Fondements théoriques et pratiques*. (Masson, p. 139-163). Paris.
- Sermier-Dessemontet, R., & de Chambrier, A.-F. (2015). The role of phonological awareness and letter-sound knowledge in the reading development of children with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities, 41-42*, 1-12. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2015.04.001>
- Stanké, B., & Lefebvre, P. (2016). La dyslexie-dysorthographe phonologique. In *Education Intervention. Les dyslexies-dysorthographies* (Vol. 1–69-102). Québec: PUQ.
- Steele, A., Scerif, G., Cornish, K., & Karmiloff-Smith, A. (2013). Learning to read in Williams syndrome and Down syndrome: syndrome-specific precursors and developmental trajectories. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 54(7)*, 754-762. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12070>
- Stein, C. M., Millard, C., Kluge, A., Miscimarra, L. E., Cartier, K. C., Freebairn, L. A., ... Iyengar, S. K. (2006). Speech Sound Disorder Influenced by a Locus in 15q14 Region. *Behavior Genetics, 36(6)*, 858-868. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9090-7>
- Van Borsel, J., Defloor, T., & Curfs, L. (2007). Expressive Language in Persons with Prader-Willi Syndrome. *Genetic Counseling, 18(1)*, 17-28.
- Walley, R. M., & Donaldson, M. D. C. (2005). An investigation of executive function abilities in adults with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 49(8)*, 613-625. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00717.x>
- Whittington, J., & Holland, A. (2017). Cognition in people with Prader-Willi syndrome: Insights into genetic influences on cognitive and social development.

Neuroscience & Biobehavioral Reviews, 72, 153-167.

<https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2016.09.013>

Whittington, J., Holland, A., Webb, T., Butler, J., Clarke, D., & Boer, H. (2004). Academic underachievement by people with Prader–Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48(2), 188-200. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2004.00473.x>

Yang, L., Zhan, G., Ding, J., Wang, H., Ma, D., Huang, G., & Zhou, W. (2013). Psychiatric Illness and Intellectual Disability in the Prader–Willi Syndrome with Different Molecular Defects - A Meta Analysis. *PLOS ONE*, 8(8), e72640. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0072640>

