

# **LE DEVELOPPEMENT DU LANGAGE DANS LES ENFANTS AVEC DES ABERRATIONS DU CHROMOSOME 14**

**Laura D'Odorico, Laura Zampini, Paola Zanchi**

***DéPartEment de Psychologie, Università degli Studi di Milano-Bicocca  
Associazione Internazionale RING14 Onlus, Reggio Emilia***

***[laura.zampini1@unimib.it](mailto:laura.zampini1@unimib.it)***

**Journées de Neuropsychologie del'Age Evolutif**

**Bressanone, le 19-22 Janvier 2011**

# Anomalies Génétiques du Chromosome 14

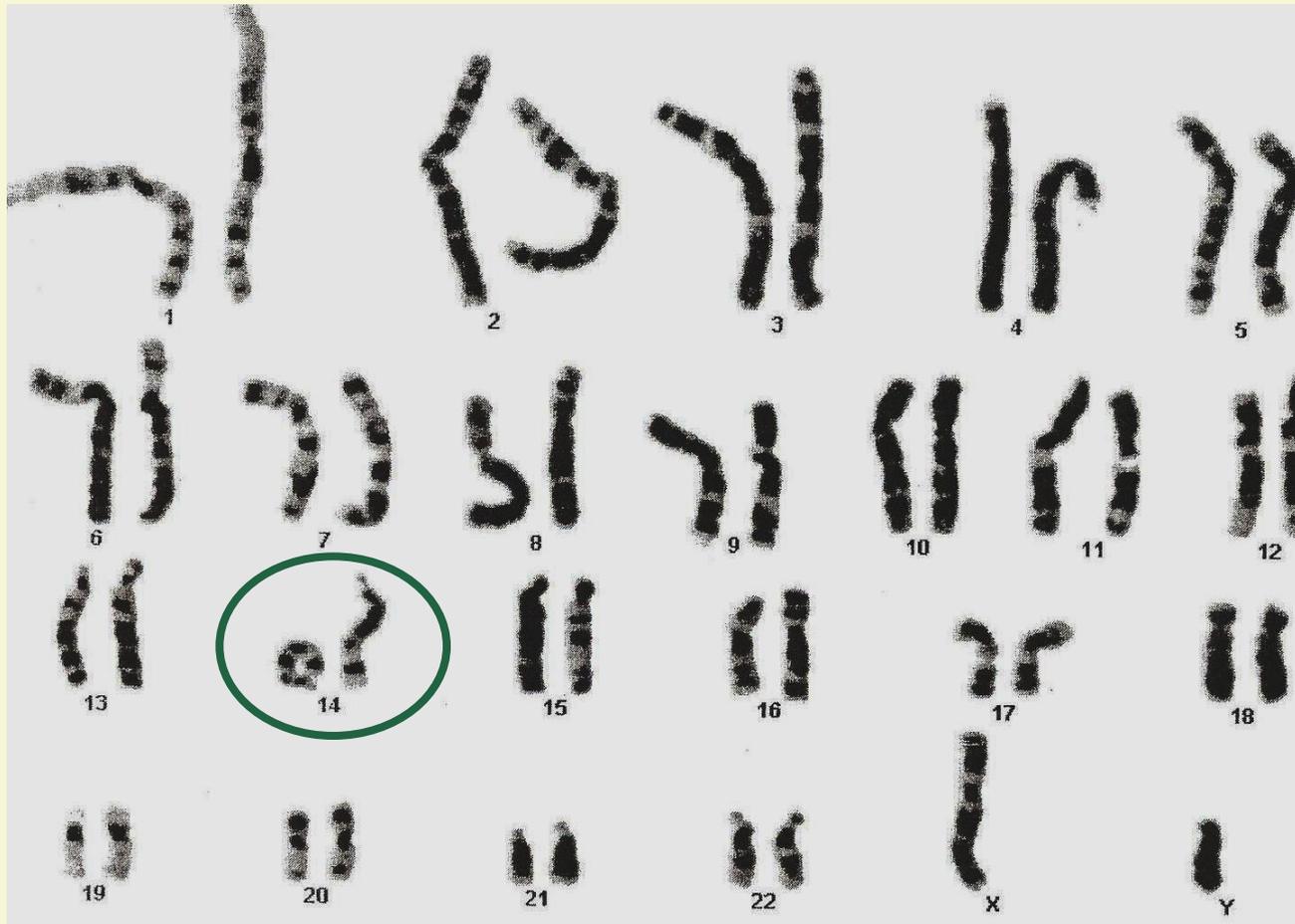
## **Syndrôme Ring 14:**

**Condition génétique rare ( 50 cas mentionnés en littérature), causée par une anomalie du chromosome 14, qui montre un remaniement en anneau caractéristique ,associé généralement à une perte partielle de matériel génétique**

## **Délétions linéaires:**

**Conditions génétiques issues de la perte d'un trait du chromosome 14**

# Karyotype Ring14



# Caractéristiques Cliniques Plus Fréquentes

## SYNDROME RING 14



- Retard dans le développement psychomoteur et du langage
  - Problèmes de comportement
  - Traits d'autisme (stéréotypes/isolement/intérêts bornés)
  - Anomalies morphologiques cérébrales  
(microcéphalie/hypoplasie/agénésie du corps calleux)
  - Dismorphobies faciales
- Epilepsie (souvent avec un début précoce et pharmaco-résistant)
- Anomalies pigmentaire de la rétine

## DELETIONS



**Dans les enfants ayants des aberrations du chromosome 14 on remarque une variabilité phénotypique importante (présence ou absence de pathologies associées, anomalies morphologiques cérébrales...) et l'on a détecté une variabilité importante du point de vue du développement neuropsychologique (Zollino et al, 2009)**

**L'objectif de ce travail est d'offrir une description des capacités communicatives et linguistiques des enfants italiens avec Ring14 et délétions  
Compte tenu de l'influence de trois facteurs:**

- la presence ou l'absence d'autisme**
- la presence ou l'absence d'épilepsie**
- la presence d'anomalies morphologiques cérébrales**

# Participants et Procédure

**Dans le projet d'évaluation des capacités communicatives on a inclus  
15 enfants et garçons  
ayants un âge chronologique entre 2 et 16 ans  
avec Ring 14 (n = 6) ou avec avec des délétions du chromosome 14 (n = 9)**

**Analyse de la production communicative  
spontanée**

**durant l'interaction avec un adulte**

**Les 8 enfants plus petits (2- / ans) ont été suivis en longitude, de façon à  
mettre en évidence la progression évolutive des capacités de  
communication**

**1- Description du niveau de développement linguistique atteint par les participants au projet (analyse de la première séance réalisée)**

**2- Comparaisons à titre d'exemple entre des cas qui mettent en évidence l'influence des facteurs considérés (type d'anomalie génétique, présence d'autisme, épilepsie et d'anomalies morphologiques cérébrales) sur le développement du langage**

# Participants avec des Délétions au Chromosome 14

| Nome | Età (anni;mesi) | Genere | Anomalia Genetica | Autismo | Epilessia | Anomalie Morfologiche | Livello di sviluppo del linguaggio |              |              |           |
|------|-----------------|--------|-------------------|---------|-----------|-----------------------|------------------------------------|--------------|--------------|-----------|
|      |                 |        |                   |         |           |                       | Preverbale                         | Monorematico | Combinatorio | Complesso |
| SI   | 03;04           | F      | Delezione         | -       | -         | -                     | x                                  |              |              |           |
| DMR  | 05;11           | F      | Delezione         | ++      | -         | +                     | x                                  |              |              |           |
| DMT  | 05;11           | F      | Delezione         | ++      | -         | +                     | x                                  |              |              |           |
| AS   | 07;00           | M      | Delezione         | -       | -         | -                     |                                    |              |              | x         |
| LL   | 07;08           | M      | Delezione         | -       | -         | +                     |                                    |              |              | x         |
| BF   | 07;08           | F      | Delezione         | -       | -         | ++                    |                                    | x            |              |           |
| CG   | 10;03           | F      | Delezione         | +       | -         | ++                    | x                                  |              |              |           |
| SF   | 15;00           | M      | Delezione         | -       | -         | -                     |                                    | x            |              |           |
| FE   | 15;10           | F      | Delezione         | -       | +         | -                     |                                    |              |              | x         |

# Participants avec Ring 14

| Nome | Età (anni;mesi) | Genere | Anomalia Genetica | Autismo | Epilessia | Anomalie Morfologiche | Livello di sviluppo del linguaggio |              |              |           |
|------|-----------------|--------|-------------------|---------|-----------|-----------------------|------------------------------------|--------------|--------------|-----------|
|      |                 |        |                   |         |           |                       | Preverbale                         | Monorematico | Combinatorio | Complesso |
| FG   | 02;08           | F      | Ring              | -       | +         | +                     | x                                  |              |              |           |
| PR   | 04;10           | M      | Ring              | +       | +         | -                     | x                                  |              |              |           |
| RM   | 08;01           | M      | Ring              | +       | ++        | -                     |                                    | x            |              |           |
| GG   | 10;07           | M      | Ring              | ++      | ++        | -                     |                                    |              | x            |           |
| FS   | 12;01           | F      | Ring              | -       | +         | +                     |                                    |              |              | x         |
| RJ   | 15;03           | M      | Ring              | +       | +         | ++                    |                                    |              | x            |           |

# Comparaison n°1 [FG\_Ring – SI\_Del]

2 filles avec anomalie génétique différente:

• FG (02;08) F → Ring 14

(Pas d'autisme/ épilepsie (contrôlée) /des légères anomalies morphol. Cérébrales)

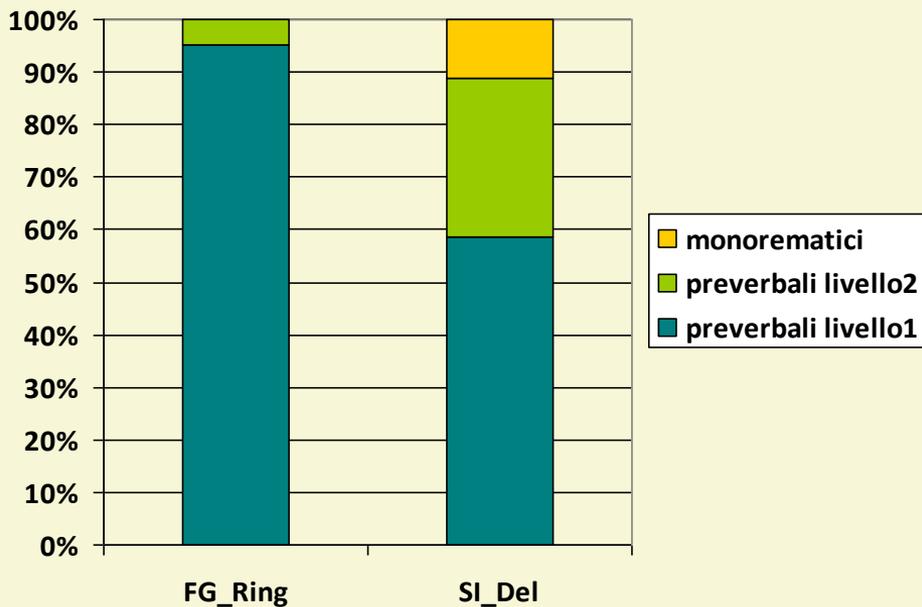
• SI (03;04) F → Délétion

(Pas d'autisme / Pas d'épilepsie / Pas d'anomalies morphol. cérébrales)

| FG_Ring                           |                      | SI_Del                |
|-----------------------------------|----------------------|-----------------------|
| Pas de séance sans soutien        | Développement moteur | Deambulation autonome |
| Capacité minimale de manipulation | Niveau de jeu        | Jeu symbolique        |

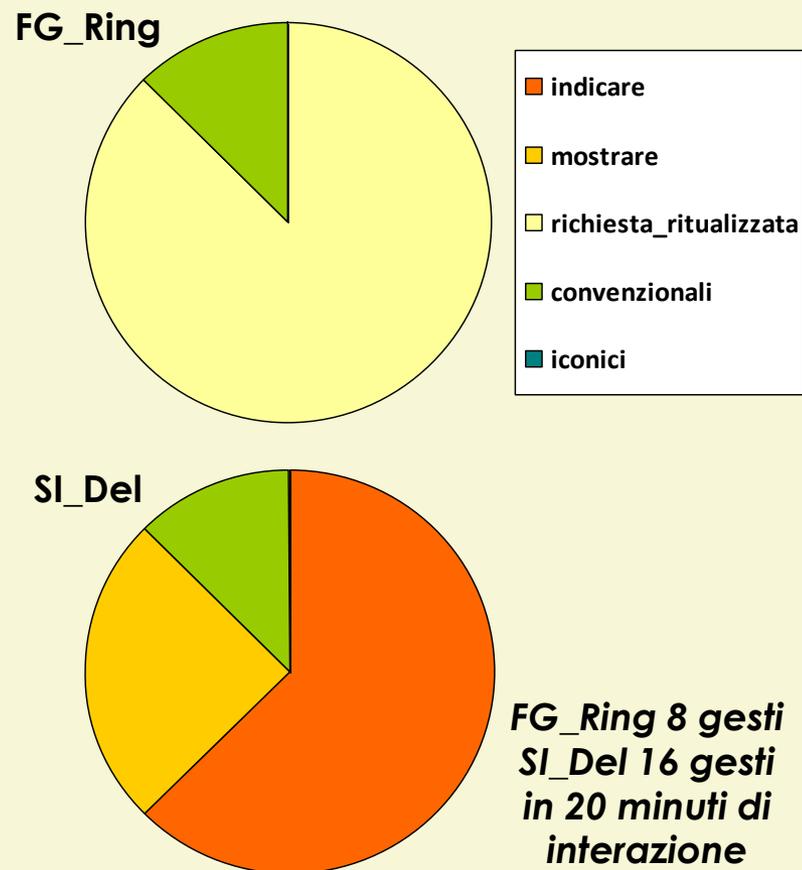
# Comparaison n.1 – Développement du Langage

## Produzione vocale



*FG\_Ring 64 enunciati  
SI\_Del 63 enunciati  
in 20 minuti di interazione*

## Produzione gestuale



*FG\_Ring 8 gesti  
SI\_Del 16 gesti  
in 20 minuti di interazione*

# Comparaison n.2 [GG\_Ring-FS\_Ring]

**2 garçons avec Ring 14:**

• **GG (10;07) M → Ring 14**

**Autisme / épilepsia pharmaco-résistante / Pas d'anomalie morphol. cérébrales**

• **FS (12;01) F → Ring 14**

**Pas d'autismo / épilepsie (contrôlée) / des légères anomalies morphol. cérébrales (légère hypoplasie de la substance blanche)**

|                  | GG_Ring | FS_Ring |
|------------------|---------|---------|
| Age mental (CPM) | 04;03   | 06;00   |

# Comparaison n°2 – Développement du Langage

Types de mots divers produits en 15 minutes d'interaction

|      | GG_Ring | FS_Ring |
|------|---------|---------|
| Type | 46      | 140     |

Longueur moyenne de l'énoncé

|             | GG_Ring | FS_Ring |
|-------------|---------|---------|
| LME en mots | 2       | 2.71    |

# Comparaison n°3 [LL\_Del – BF\_Del]

## Enfants avec délétion du chromosome 14:

• LL (07;08) M → Délétion

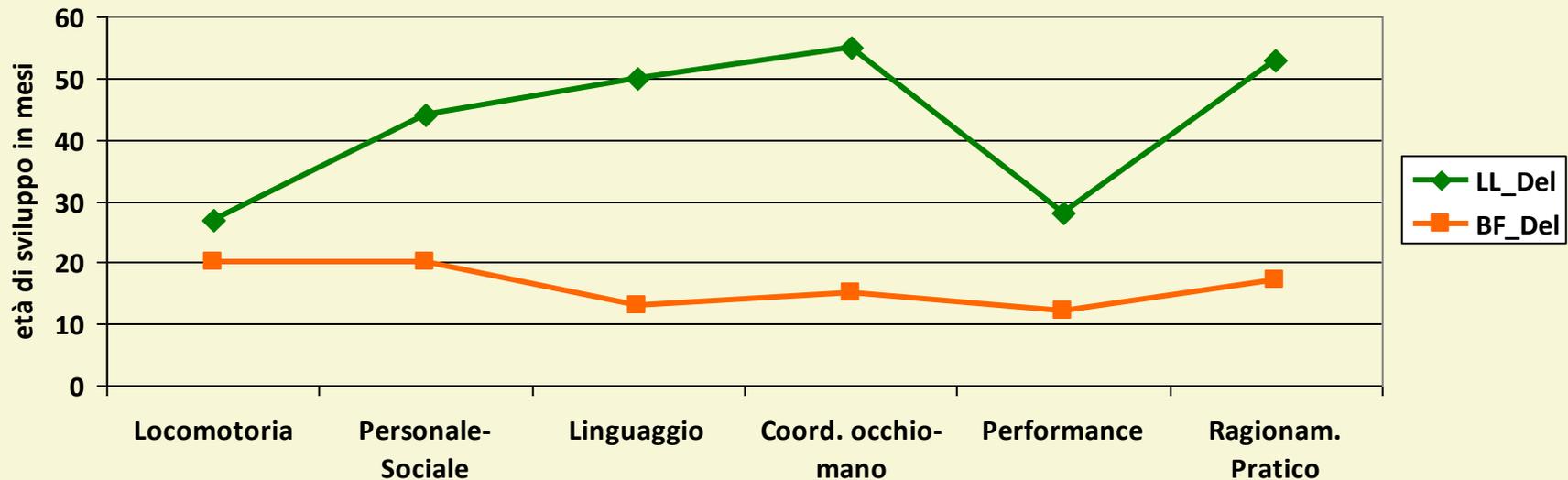
Pas d'autisme / Pas d'épilepsie / des légères anomalies morphol. cérébrales (un léger amincissement du corps calleux)

• BF (07;08) F → Délétion

Pas d'autisme / Pas d'épilepsie / plusieurs anomalies morphol. cérébrales (une légère hypoplasie du corps calleux, déficit operculaire)

# Comparaison n°3 – Développement Psychomoteur

## Echelles Griffiths (appliquées à 8 ans)

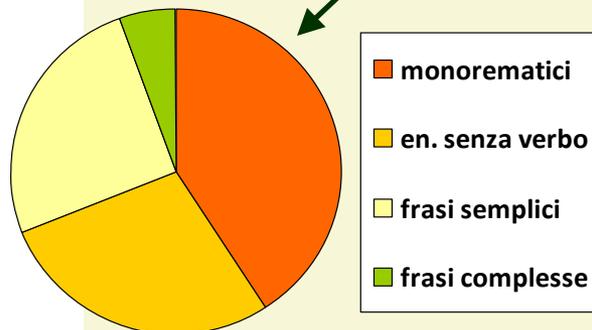
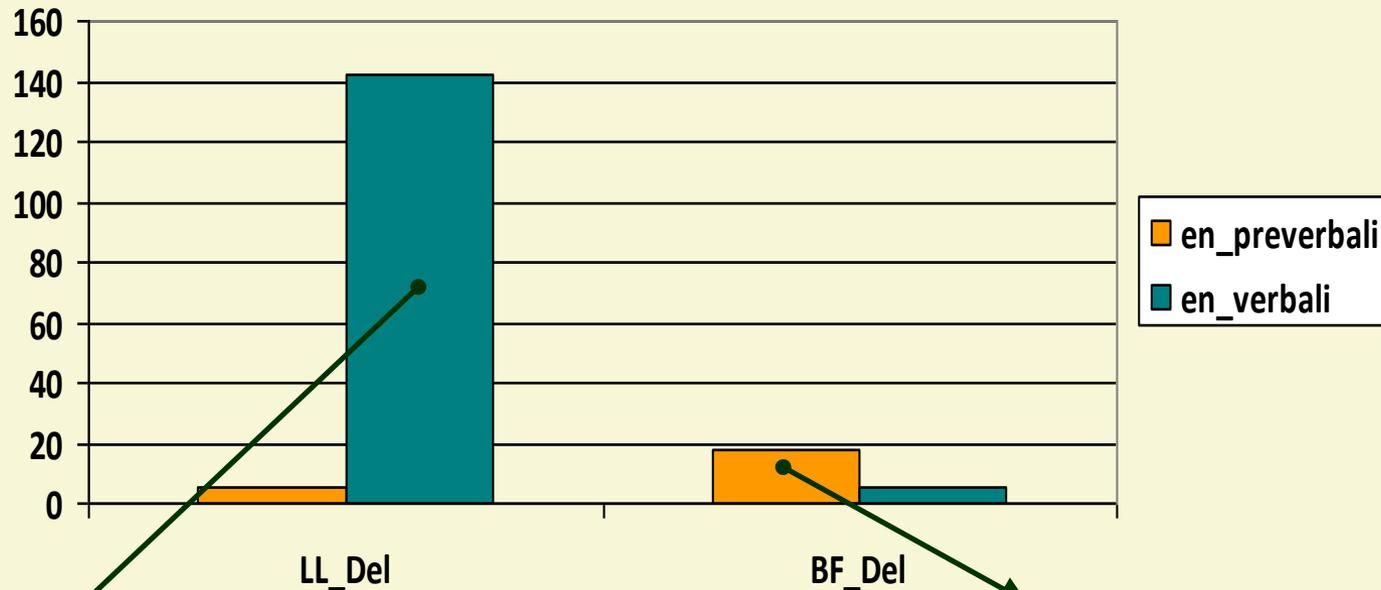


LL\_Del: e.m. = 03;08

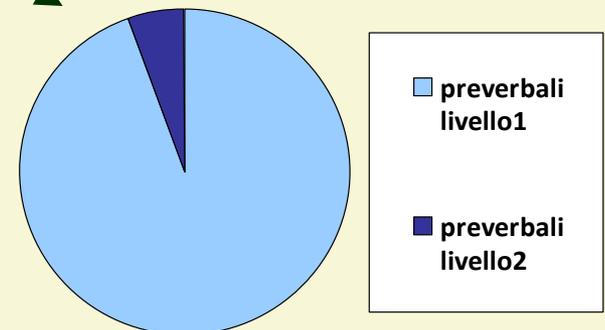
BF\_Del: e.m. = 01;04

# Comparaison n°3 – Développement du Langage

## Nombre des énoncés produits en 20 minutes d'interaction



Composition des énoncés verbaux LL\_Del



Composition des énoncés préverbaux BF\_De

## Description des participants:

- Les compétences linguistiques et communicatives des enfants avec Ring 14 et délétions du chromosome 14 NE sont PAS homogènes

## Comparaison FG Ring – SI Del:

- Le développement du langage des enfants avec Ring 14 apparaît en général plus endommagé, à causa aussi du nombre plus élevé de pathologies associées (épilepsie plus grave ou pharmaco-résistante et autisme plus fréquent)

## Comparaison GG Ring – FS Ring:

- A l'intérieur du groupe d'enfants avec Ring 14, apparaît une influence remarquable des crises épileptiques et des traits autistiques
- Seul FS qui a des crises sous contrôle pharmacologique et n'a pas de traits autistiques possède un bon développement du langage

## Comparaison LL Del – BF Del:

- A égalité d'autres conditions, on peut supposer que les anomalies morphologiques cérébrales ont une influence sur le développement psychomoteur et linguistique des enfants qui ont le même type d'anomalie génétique

**Cette recherche a été soutenue par  
L'Association Internationale Ring 14 Onlus**

***On remercie de la collaboration:***

***Stefania Azzali***

***Francesca Fiori***

***Simona Giovannini***

***et les familles qui ont participé au projet***

**[www.ring14.org](http://www.ring14.org)**



**AIUTO E RICERCA PER I BAMBINI AFFETTI  
DA MALATTIE GENETICHE RARE - ONLUS.**

**IMPEGNO, SOSTEGNO, FUTURO.**