

LE DÉVELOPPEMENT DU LANGAGE DES ENFANTS AVEC DES ABERRATIONS DU
CHROMOSOME 14

RELATION DE L'ACTIVITÉ DE RECHERCHE JUIN 2010- FÉVRIER 2011

Pendant les premiers mois d'étude du développement du langage des enfants avec ring 14 et avec des cassures du chromosome 14, l'activité de recherche a été concentrée d'un côté sur l'analyse des données déjà à disposition de l'association Ring 14, avec la relative rédaction d'un article scientifique envoyé à une revue italienne pour sa publication, de l'autre côté elle a été concentrée sur la récolte des nouvelles données, par la réalisation des séances d'observation avec un groupe d'enfants sélectionnés selon l'âge et les caractéristiques génétiques.

Quant à l'analyse des données déjà en possession de l'association, on a procédé à la rédaction d'un article scientifique, dans lequel on a illustré le développement communicatif et linguistique de 12 enfants et jeunes, d'âge compris entre 5 et 16 ans, avec des aberrations du chromosome 14. L'objectif de ce travail a été celui de fournir une première description du développement linguistique des personnes avec des anomalies génétiques au chromosome 14, étant donné que ce sujet n'a jamais été abordé dans la littérature scientifique ni nationale ni internationale ; de cet étude, en ligne avec des autres aspects cliniques décrits dans la littérature, une non-homogénéité des connaissances linguistiques a apparue : le groupe des participants est en effet le long d'un continuum qui va de la totale absence de langage spontané à des bonnes habiletés dans toutes les aires du langage. D'après les analyses on voit comme c'est possible de trouver des différences dans le développement linguistique des enfants liées au type d'aberration, en effet les enfants avec des cassures chromosomiques ont un développement linguistique généralement meilleur que les enfants avec ring 14.

L'article avec le titre « Habiletés linguistiques des enfants de langue italienne avec des aberrations du chromosome 14 » (auteurs : Laura D'Odorico, Simona Giovannini,

Marinella Majorano, Paola Martinelli et Laura Zampini), a été proposé pour la publication à la revue « Psychiatrie de l'enfance et de l'adolescence ».

Ces données, avec des autres recueillies pendant ces mois, ont été aussi l'objet d'une communication orale avec le titre « Le développement du langage des enfants avec des aberrations du chromosome 14 » (auteurs : Laura D'Odorico, Laura Zampini et Paola Zanchi) qui a été présentée au congrès « Journées de Neuropsychologie de l'Age Evolutive » à Bressanone du 19 au 22 janvier 2011. Dans ce travail on a analysé d'une façon particulière l'influence de certains facteurs, tels que la présence ou non de l'épilepsie, de l'autisme et des anomalies morphologiques cérébrales, sur le développement linguistique des enfants avec des anomalies du chromosome 14. Les résultats ont confirmé que les connaissances linguistiques et communicatives des enfants avec ring 14 et de ceux avec des cassures du chromosome 14 ne sont pas homogènes et que le développement du langage des enfants avec ring 14 est généralement plus compromis, même à cause des nombreuses pathologies y associées (une épilepsie plus grave ou plus résistante au médicaments et des traits autistiques relevés plus fréquemment). En outre, avec les mêmes conditions, c'était possible de supposer que les anomalies morphologiques cérébrales ont une influence sur le développement psychomoteur et linguistique des enfants avec le même type d'anomalie génétique.

En concernant la récolte des nouvelles données, depuis juin 2010 les observations et les évaluations du développement linguistique sont en cours sur un groupe de 8 enfants entre 2 et 6 ans. Pour trois enfants parmi ceux-là, une première séance d'évaluation a eu lieu, tandis que pour quatre enfants deux observations ont déjà été effectuées. Pour la fillette la plus petite, dont développement communicatif est observé bimestriellement, trois observations dans des différents contextes (sa maison et le centre de réhabilitation) ont été effectuées, avec le but d'analyser le développement du langage de la petite fille dans des milieux différents et avec des personnes différentes. Pour deux enfants on a effectué aussi une évaluation du développement psychomoteur (en utilisant l'échelle de *Griffiths*) avec le but d'établir

une liaison entre leur développement du langage et le niveau du développement global.

Les observations réalisées et video enregistrées jusqu'à présent ont été transcrites intégralement pour analyser d'une façon détaillée toutes les productions communicatives des enfants y compris l'utilisations de gestes.

Pendant ces mois on a réalisé aussi un questionnaire à distribuer à toutes les familles liées à l'association Ring 14, avec le but de recueillir une grande quantité de données sur le développement du langage des enfants et jeunes avec des anomalies génétiques au chromosome 14 ; ce questionnaire est actuellement distribué à l'échelle nationale, mais on prévoit de l'étendre même au dehors des frontières italiennes, en lui traduisant en plusieurs langues. Le but de cet instrument est celui d'évaluer d'une façon globale le niveau de développement linguistique atteint par le plus grand nombre possible d'enfants et de jeunes avec ring 14 et avec des cassures, en pouvant utiliser un seul instrument d'évaluation aussi bien pour les enfants qui n'ont encore commencé à parler, que pour les jeunes qui ont déjà un langage développé.

Dans les mois prochains, les principaux objectifs que le projet de recherche se fixe sont les suivants :

- la continuation des séances d'observation et d'évaluation du développement communicatif et linguistique des huit enfants dans le projet ;
- l'évaluation du développement psychomoteur des enfants ;
- la transcription et l'analyse des données recueillies ;
- l'analyse détaillée de quelques cas qui ont des particularités dans le développement linguistique et communicatif, avec l'approfondissement de leurs caractéristiques génétiques et morphologiques ;
- la distribution et la traduction du questionnaire de relevé du niveau de développement atteint par les enfants et les jeunes avec ring 14 et des cassures au chromosome 14.