

# **Cognition et apprentissage des patients atteints d'une microdélétion 22q11.2**

**Par le Professeur Dr Ann Swillen (Ph. D.)**

*Département Menselijke Erfelijkheid, Université de Leuven, Belgique*

**Mai 2011**

**Révisé par Lena Niklasson**

*Clinique neuropsychiatrique infantile, Hôpital pour Enfants Queen Silvia, Göteborg, Suède*

La microdélétion 22q11.2, aussi appelé syndrome vélo-cardio-facial, est l'une des causes génétiques les plus courantes des difficultés d'apprentissage et de déficience intellectuelle légère (DI). Bien qu'on puisse trouver des similarités dans la cognition et l'apprentissage des personnes atteintes d'une microdélétion 22q11.2, il existe une grande variabilité dans les capacités intellectuelles et les modes d'apprentissage des personnes atteintes de la maladie. Cela semble évoluer au cours du temps. Il est important de garder à l'esprit que chaque nourrisson, enfant, adolescent ou adulte atteint d'une microdélétion 22q11.2 est unique, et peut ne pas présenter toutes les anomalies décrites ci-dessous.

Nous constatons fréquemment des problèmes liés au développement et à l'éducation chez les personnes atteintes d'une microdélétion 22q11.2. Un grand nombre de nourrissons atteints d'une microdélétion 22q11.2 présentent des troubles développementaux (troubles d'apprentissage et troubles cognitifs précoces) qui se manifestent par des retards de langage expressif, des difficultés de motricité globale, des déficits visuo-spatiaux et moteurs, et/ou un déficit d'attention durant les premières années. Ces déficits précoces seraient associés aux problèmes scolaires et aux problèmes d'apprentissage rencontrés par la suite.

*Que savons-nous des capacités intellectuelles et du profil cognitif des personnes atteintes d'une microdélétion 22q11.2 ?*

Les capacités intellectuelles des enfants atteints d'une microdélétion 22q11.2 sont généralement moins développées que la moyenne. Le QI moyen des enfants atteints d'une microdélétion 22q11.2 se situe entre 70 et 75 sur l'échelle de Wechsler (la population normale a une moyenne de 100) : 60 % d'entre eux ont une intelligence proche de la normale (moyenne supérieure à 70) et 40 % ont une légère déficience mentale, ou aussi appelée débilité mentale (moyenne inférieure à 70).

Le profil cognitif défini par les tests de QI semble changer au cours du développement. Des études transversales réalisées chez les enfants atteints d'une microdélétion 22q11.2 indiquent un QI verbal (QIV) supérieur au QI performance (QIP) dans un sous-groupe important de patients, alors que chez les adultes, ce profil est moins répandu. Durant l'adolescence, on constate également un déclin des résultats du QIV dans un sous-groupe d'individus atteints d'une microdélétion 22q11.2.

Outre un retard intellectuel et une croissance ralentie, beaucoup d'enfants et d'adolescent atteints d'une microdélétion 22q11.2 montrent des forces et des faiblesses cognitives. Les domaines où ils présentent une relative force cognitive sont la lecture (déchiffrage), l'énonciation et la mémorisation par cœur (auditive et verbale). À l'inverse, les domaines où ils montrent une certaine faiblesse cognitive sont la compréhension écrite, l'arithmétique, la mémoire visuo-spatiale, l'attention et les fonctions exécutives (la planification, le raisonnement, la flexibilité, la régulation de l'action).

*Quels sont les déficits cognitifs spécifiques et les circuits neurologiques sous-jacents ?*

Des études cognitives par neuroimagerie d'enfants atteints d'une microdélétion 22q11.2 réalisées au cours des dix dernières années ont fourni des informations concernant les déficits cognitifs spécifiques et leurs possibles circuits neurologiques sous-jacents. Les circuits fronto-striés et fronto-pariétaux semblent être particulièrement touchés.

Le retard des enfants et des adolescents se révèle plus important (que prévu au vu de leur niveau cognitif) quand ils effectuent des tâches qui demandent une réorientation de l'attention, une flexibilité cognitive et une mémoire de travail (cortex frontal et noyau caudé), et des tâches qui font appel aux capacités visuo-spatiales et numériques (cortex pariétal postérieur).

*Qu'en est-il pour le processus d'apprentissage à l'école ?*

Bon nombre d'enfants et d'adolescents atteints d'une microdélétion 22q11.2 rencontrent des problèmes dans les domaines suivants : compréhension écrite, mathématiques (en particulier la représentation mentale de la magnitude et le raisonnement mathématique) et pensée abstraite.

De ce fait, un grand nombre d'entre eux nécessiteront :

- Des apprentissages pédagogiques à répétition utilisant des matériaux concrets et des expériences
- Un environnement pédagogique extrêmement structuré
- Une approche progressive comprenant beaucoup de répétitions et de pratiques
- Un pré-enseignement (pour la découverte d'une nouvelle matière)
- Des instructions concernant les méthodes d'apprentissage et de mémorisation
- Un environnement pédagogique encourageant et soutenant avec des objectifs pédagogiques clairs et des feedbacks fréquents

Suivant leurs capacités cognitives globales (intelligence proche de la normale et déficience intellectuelle), les enfants et adolescents atteints d'une microdélétion 22q11.2 suivront une scolarité normale, renforcée par un soutien pédagogique supplémentaire (en commençant par un programme scolaire individualisé (PSI)), ou auront besoin d'une éducation spéciale avec des PSI adaptés aux besoins individuels (réguliers) de l'enfant ou de l'adolescent.

### *Conclusion :*

Il est clair qu'un soutien pédagogique approprié dès le plus jeune âge est crucial pour les enfants atteints de cette maladie. Une intervention pédagogique très précoce est fortement conseillée, et doit inclure un apprentissage des domaines verbaux (le langage, l'articulation, la compréhension écrite) et non verbaux (la motricité, les capacités visuo-spatiales et la mémoire, le raisonnement mathématique, l'attention et la sociabilité). Les éducateurs occupent une place importante parmi les professionnels qui offrent des services aux enfants atteints d'une microdélétion 22q11.2. En identifiant les domaines où ils montrent des faiblesses et des forces cognitives, nous pouvons peut-être contribuer à guider les approches pédagogiques et à identifier les ressources supplémentaires qui peuvent aider efficacement le processus d'apprentissage. De plus, une meilleure compréhension des difficultés que ces enfants et adolescents rencontrent conduira à une intervention appropriée et à des traitements pro-actifs qui aideront les enfants, les adolescents et les adultes à atteindre pleinement leur potentiel.