



## Efficienc e intellectuelle des enfants porteurs du Syndrome de Shwachman-Diamond : revue de littérature et perspectives de recherche

### Intellectual efficiency of children with Shwachman-Diamond Syndrome: A review of literature and research prospectives

Marie Canton, Oriane Pastore, Alain Trognon, Christine Bocéréan, Fanny Fouyssac, Emmanuel Raffo, Jean Donadieu and Martine Batt

Volume 27, 2016

URI: <https://id.erudit.org/iderudit/1043128ar>

DOI: <https://doi.org/10.7202/1043128ar>

[See table of contents](#)

Publisher(s)

Revue francophone de la déficience intellectuelle

ISSN

1929-4603 (digital)

[Explore this journal](#)

Cite this article

Canton, M., Pastore, O., Trognon, A., Bocéréan, C., Fouyssac, F., Raffo, E., Donadieu, J. & Batt, M. (2016). Efficienc e intellectuelle des enfants porteurs du Syndrome de Shwachman-Diamond : revue de littérature et perspectives de recherche. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 27, 116–126. <https://doi.org/10.7202/1043128ar>

Article abstract

A literature review and clinical analysis of intellectual profiles of seven children and adolescents with Shwachman-Diamond Syndrome (SDS) using the Wechsler Intelligence Scale for Children - IV (WISC-IV) highlight an intellectual impairment. Beyond intellectual disability, the hypothesis of an intellectual impairment related to the presence of reasoning difficulties and executive dysfunction in SDS children without intellectual disabilities is also raised. These elements provide an interesting and novel framework for the interpretation of documented intellectual impairment but also of behavioural, social and academic disorders described in this population. A specific and comprehensive assessment of executive functioning of these children is recommended, as part of an integrative approach analyzing the links between intellectual efficiency, cognitive functioning, behaviour and academic performance.

**EFFICIENCE INTELLECTUELLE DES ENFANTS PORTEURS DU SYNDROME  
DE SHWACHMAN-DIAMOND : REVUE DE LITTÉRATURE ET PROSPECTIVES  
DE RECHERCHE**

Marie Canton, Oriane Pastore, Alain Trognon, Christine Bocéréan, Fanny Fouyssac,  
Emmanuel Raffo, Jean Donadieu et Martine Batt

**Résumé :** La revue de littérature et l'analyse clinique des profils intellectuels de sept enfants et adolescents porteurs d'un Syndrome de Shwachman-Diamond (SDS) au *Wechsler Intelligence Scale for Children - IV* (WISC-IV) mettent en évidence un affaiblissement intellectuel. Au-delà de la déficience intellectuelle, l'hypothèse d'un affaiblissement intellectuel lié à la présence de difficultés de raisonnement et d'un dysfonctionnement exécutif chez les enfants SDS ne présentant pas une déficience intellectuelle est soulevée. Ces éléments offrent un cadre d'interprétation intéressant et novateur à l'affaiblissement intellectuel objectivé mais aussi aux troubles comportementaux, sociaux et scolaires décrits dans cette population. Une évaluation spécifique et exhaustive du fonctionnement exécutif de ces enfants est recommandée, s'inscrivant dans une approche intégrative analysant les liens entre efficacité intellectuelle, fonctionnements cognitif, émotionnel, comportemental, et performances scolaires.

**Mots-clés :** Shwachman-Diamond, efficacité intellectuelle, fonctions exécutives, neuropsychologie.

**INTRODUCTION**

Le Syndrome de Shwachman-Diamond (SDS) est une maladie rare dont l'incidence est estimée à 0,5/100 000 naissances (Orphanet, 2016). Sa transmission est autosomique récessive. Le locus identifié pour le gène impliqué (SBDS) est localisé en 7q11 (Boocock *et al.*, 2003). Le SDS associe des troubles somatiques, en particulier hématologiques, hépatiques et osseux, et des troubles neurodéveloppementaux invalidants. L'imagerie anatomique, grâce à la technique d'imagerie par résonance magnétique (IRM), permet de documenter des anomalies cérébrales structurelles caractérisées par une diminution du volume de

l'encéphale intéressant à la fois la substance grise et blanche (Perobelli *et al.*, 2015; Toiviainen-Salo *et al.*, 2008). L'imagerie par résonance magnétique fonctionnelle (IRMf) montre des anomalies d'activation frontale lors de la réalisation de tâches activant ces structures dans une population contrôle (Perobelli *et al.*, 2015).

Les premières observations réalisées par Shwachman, Diamond, Oski et Khaw (1964) font état d'un développement psychomoteur normal ou de rares retards de développement (Bodian, Sheldon et Lightwood, 1964; Shmerling *et al.*, 1969). Avec le développement des neurosciences et en particulier de la neuropsychologie, ce n'est qu'à partir des années 1980 que le profil neuropsychologique des patients a été plus finement étudié, révélant des troubles cognitifs, comportementaux et psychosociaux. Les études portant sur ces aspects restent pourtant rares ( $n = 6$ ; Aggett *et al.*, 1980; Cipolli *et al.*, 1999; Kent, Murphy et Milla, 1990; Kerr, Ellis, Dupuis, Rommens et Durie, 2010; Perobelli *et al.*, 2015; Perobelli, Nicolis, Assael et Cipolli, 2012). Les données de la littérature ne permettent pas une méta-analyse du fait de l'hétérogénéité des populations en particulier en termes d'âge, et des méthodes utilisées. Cinq études font état d'une évaluation de l'efficacité intellectuelle par une des échelles de Wechsler, la *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence* (WPPSI; Kent *et al.*,

---

1- Marie Canton : Centre Hospitalier Régional Universitaire (CHRU) Nancy. Service Pédiatrie Médicale Ambulatoire (Unité de Neuropédiatrie) et Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme; LPPL, LUNAM, EA4638, Université d'Angers. Toute correspondance en lien avec cet article devrait parvenir à m.canton@chru-nancy.fr 2- Oriane Pastore : Interpsy. EA 4432. Université de Lorraine. 3- Alain Trognon : Interpsy. EA 4432. Université de Lorraine. 4- Christine Bocéréan : ATILF, UMR 7118. 5- Fanny Fouyssac : CHRU Nancy. Service de médecine infantile. 6- Emmanuel Raffo : CHRU Nancy. Service Pédiatrie Médicale Ambulatoire – Unité de Neuropédiatrie; DevAH-Development, Adaptation et Handicap. EA 3450 et Université de Lorraine. 7- Jean Donadieu : APHP-Hôpital A. Trousseau et Registre des neutropénies. Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (neutropénies) 8- Martine Batt : Interpsy. EA 4432. Université de Lorraine.

1990), le *Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised* (WISC-R; Cipolli *et al.*, 1999; Kent *et al.*, 1990) et le *Wechsler Intelligence Scale for Children - III* (WISC-III; Kerr *et al.*, 2010; Perobelli *et al.*, 2015), ou d'une évaluation du développement psychomoteur (Cipolli *et al.*, 1999) par la batterie du Brunet-Lezine (Brunet et Lezine, 1955) pour les enfants d'âge préscolaire (la méthode et les résultats de ces études sont présentés dans le Tableau 1). L'étude de Aggett *et al.* (1980) apporte des données concernant l'efficacité intellectuelle des enfants présentant un SDS mais ne mentionne pas l'échelle de Wechsler utilisée. À ce jour, aucune étude n'a utilisé la version la plus récente de la batterie du *Wechsler Intelligence Scale for Children - IV* (WISC-IV) de Wechsler (2003). Trois études ont comparé statistiquement le niveau d'efficacité intellectuelle des patients SDS aux normes des tests utilisés ou à un groupe contrôle (Kent *et al.*, 1990; Kerr *et al.*, 2010; Perobelli *et al.*, 2015). Un affaiblissement intellectuel des enfants SDS (Quotient Intellectuel Total [QIT] inférieur à la norme) est documenté, notamment par une proportion d'enfants SDS présentant une déficience intellectuelle (QIT  $\leq$  70) concernant 14 % à 33 % de cette population, alors qu'elle est de 2,2 % dans la population tout venant. Le niveau d'efficacité intellectuelle est cependant très hétérogène d'un patient à un autre, depuis une déficience jusqu'à un niveau intellectuel supérieur. Deux études retrouvent une diminution des indices d'efficacité verbale (QIV) et d'efficacité non verbale (QIP), mais aucune ne questionne la présence de dissociation significative entre ces deux échelles (Kerr *et al.*, 2010; Perobelli *et al.*, 2015). L'étude récente de Perobelli *et al.* (2015) est la seule qui analyse les résultats obtenus aux différents subtests du WISC-III (Wechsler, 1991). Outre un niveau intellectuel significativement plus faible que dans la population générale (QIT, QIP, QIV), le profil observé aux différents subtests de cette échelle est hétérogène (voir Tableau 1). Les dissociations observées suggèrent la préservation de certains aspects cognitifs (traitement perceptif et vitesse de traitement). En parallèle, l'atteinte constatée aux indices et subtests impliquant des aptitudes de raisonnement, de conceptualisation, et d'organisation amène à questionner l'hypothèse d'un trouble des fonctions exécutives. Ces fonctions cognitives, qualifiées de haut niveau, sont en effet à l'origine de la régulation du comportement, son adaptation et son orientation en fonction d'un but précis (Luria, 1966; Seron, Van der Linden et André, 1999). Les deux études qui se sont intéressées à ces aspects mettent en évidence une atteinte des fonctions exécutives à l'aide du questionnaire parental *Behavioral Rating Inventory of Executive Function* (BRIEF; Roy, Fournet, Roulin et Le Gall, 2013), des tests *Wisconsin Card Sorting Test* (WCST) et *Test of Every Day Attention For Children* (TEA-Ch; Kerr *et al.*, 2010) ainsi que du *Stroop* (Perobelli *et al.*, 2015). En outre,

Perobelli *et al.* (2015) mettent en évidence des corrélations entre les difficultés exécutives retrouvées chez ces patients en IRMf et des anomalies d'activations cérébrales des régions préfrontales.

Bien que controversée dans la littérature (Burgess, Braver et Gray, 2006), la question des liens étroits supposés entre fonctions exécutives et intelligence, notamment l'intelligence fluide (Blair, 2006 ; Diamond, 2013) n'a jamais été étudiée dans cette population. Des troubles comportementaux, et notamment de l'adaptation comportementale et sociale sont par ailleurs unanimement retrouvés par les trois travaux ayant étudié ces aspects à l'aide du questionnaire parental CBCL (Kerr *et al.*, 2010; Perobelli *et al.*, 2015, 2012). Or, ces troubles peuvent constituer un biais conduisant à une sous-évaluation du niveau intellectuel des patients. Malgré ces éléments, aucune étude n'a questionné la possibilité d'une déficience intellectuelle liée à la présence de troubles cognitifs, comportementaux ou émotionnels plus spécifiques. Or, les implications en termes de prises en charge rééducatives et de compensation sont conditionnées par la compréhension du phénotype comportemental caractérisant ce syndrome.

Dans ce contexte, cette recherche exploratoire prospective a pour objectif d'analyser le niveau intellectuel de sept enfants et adolescents SDS sous l'angle de la neuropsychologie, avec une batterie d'efficacité intellectuelle actualisée. L'originalité de ce travail consiste à questionner l'hypothèse d'un affaiblissement intellectuel lié à des troubles cognitifs plus spécifiques, en procédant à une analyse clinique des profils intellectuels présentés par les enfants SDS. En considérant les données de la littérature, nous faisons l'hypothèse :

- 1) d'un affaiblissement de l'efficacité intellectuelle en regard de la population tout-venant. À l'échelle du groupe, le QIT des enfants SDS sera significativement inférieur à celui des normes du test (moyenne = 100; écart-type = 15);
- 2) de profils intellectuels dissociés (au niveau inter-échelle et intra-échelle) en raison de la présence de troubles cognitifs plus spécifiques, non verbaux et exécutifs.

À l'échelle individuelle, les indices et subtests mobilisant les capacités cognitives de haut niveau comme le raisonnement et les fonctions exécutives (Indice de Raisonnement Perceptif [IRP] et l'indice de Mémoire de Travail [IMT]) seront affaiblis en regard des indices et subtests mobilisant des capacités cognitives plus élémentaires (Indice de Vitesse de Traitement [IVT]).

**Tableau 1***Principaux résultats des études réalisées sur l'efficacité intellectuelle dans le SDS*

Étude	Pop. SDS	Pop. contrôle	Tests utilisés	Niveau d'efficacité intellectuelle <sup>a</sup>	Analyse du profil intellectuel
Aggett <i>et al.</i> (1980)	N = 21 1-19 ans	Aucune	DM	76 < QIT < 85	Aucune
Kent <i>et al.</i> (1990)	N = 12 4-20 ans	N = 12 CF N = 12 SIB	WPPSI	48 < QIT < 105 QIT < Contrôles 33 % de déficience intellectuelle	Aucune
Cipolli <i>et al.</i> (1999)	N = 7 1-13 ans	Aucune	WISC-R	86 % ont un 89 < QIT < 99 14% de déficience intellectuelle	Aucune
Kerr <i>et al.</i> (2010)	N = 32 6-17 ans	N = 20 CF N = 13 SIB NORMES	WISC-III	56 < QIT < 122 QIT < Contrôles 50 % ont un QIT < 90 19 % de déficience intellectuelle	QIV et QIP < Contrôles
Perobelli <i>et al.</i> (2015)	N = 9 9-19 ans	N = 9 NC NORMES	WISC-III	65 < QIT < 97 QIT < Contrôles 44 % ont un QIT < 85	QIV, QIP, ICV, IOP, Freedom from distractibility, Inf, Sim, Ari, Voc, Com, Mdc, Cub < Contrôles IVT, Cim, Cod, Aob, Sym, Laby = Contrôles

*Note.* SDS = Syndrome de Shwachman-Diamond; NC = sujets sains; CF = Mucoviscidose; SIB = Fratrie; DM = Donnée manquante; QIT = Quotient Intellectuel Total =; QIV = Quotient Intellectuel Verbal ; QIP = Quotient Intellectuel Performance; ICV = Indice de Compréhension Verbale; IOP = Indice d'Organisation Perceptive; IVT = Indice de Vitesse de Traitement; « Freedom from distractibility » est le 4<sup>ème</sup> indice existant uniquement dans la version américaine du test; Inf = Information; Sim = Similitudes; Ari = Arithmétique; Voc = Vocabulaire; Com = Compréhension; Mdc = Mémoire des chiffres; Cim = Complètement d'images ; Cod = Code; Arr = Arrangement d'images; Cub = Cubes; Aob = Assemblage d'objets; Sym = Symboles; Laby = Labyrinthes

<sup>a</sup> Les critères psychométriques de déficience intellectuelle sont définis par un QIT ≤ 70

## **MÉTHODE**

### **Participants**

L'étude inclut sept patients SDS, âgés de 9 à 16 ans, évalués au cours de leur suivi habituel à l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP-HP) Hôpital Trousseau et au Centre Hospitalier Régional Universitaire (CHRU) de Nancy. Les enfants maîtrisaient la langue française. Pour tous les enfants SDS, le diagnostic a été confirmé par les techniques génétiques en vigueur. Les caractéristiques sociodémographiques de l'échantillon d'enfants SDS sont indiquées dans le Tableau 2.

### **Matériel et Procédure**

Un entretien avec les parents est initialement réalisé afin de recueillir les données sociodémographiques. L'évaluation du niveau intellectuel s'est faite à l'aide de la version la plus récente de la batterie d'efficacité intellectuelle du WISC-IV (Wechsler, 2003). Cette version a été conçue pour identifier les processus supposés fondamentaux dans la compréhension du *facteur g* (facteur général d'intelligence). L'actualisation de cette version s'est conformée à l'évolution des travaux récents sur l'intelligence, en améliorant l'évaluation du raisonnement fluide (Carroll, 1993, 1997) et en intégrant les facteurs de mémoire de travail (Fry et Hale, 1996 ; Perlow, Jattuso et Moore, 1997; Swanson, 1996) et de vitesse de traitement (Carroll, 1993, 1997; Horn et Noll, 1997; Kail et Salthouse, 1994), composants essentiels des processus cognitifs

**Tableau 2***Caractéristiques sociodémographiques et scolaires de la population d'étude (n = 7)*

Caractéristiques sociodémographiques	Moyenne ou Nombre (n)	Écart-Type (ET) ou pourcentage (%)	Étendue
Age (mois)	157	32 ET	111-198
Genre			
Féminin	n = 3	43 %	
Masculin	n = 4	57 %	
Niveau d'étude parental moyen (en années) <sup>a</sup>	13	0,9 ET	
Redoublement	n = 5	71 %	0-1
Difficultés scolaires	n = 7	100 %	
Aménagement scolaire	n = 5	71 %	
Enseignement spécialisé	n = 2	29 %	

<sup>a</sup>Le niveau d'étude parental moyen était basé sur la moyenne des années d'études des deux parents depuis le cours préparatoire (n = 6)

supérieurs. Le WISC-IV comporte un QIT, calculé à partir de dix subtests obligatoires et quatre indices factoriels. L'indice de Compréhension Verbale (ICV) est composé de subtests évaluant les aptitudes verbales en faisant appel au raisonnement, à la compréhension et à la conceptualisation. L'IRP est composé de subtests évaluant le raisonnement perceptif et l'organisation. L'IMT est composé de subtests évaluant l'attention, la concentration et la mémoire de travail. Les capacités de mémoire de travail sont hautement corrélées avec le fonctionnement exécutif (McCabe, Roediger, McDaniel, Balota et Hambrick, 2010). L'IVT est composé de subtests évaluant la vitesse de traitement visuo-motrice.

### **Analyses réalisées**

Compte tenu du faible échantillon de cette étude, les analyses réalisées sont cliniques et descriptives. Les tests statistiques sont adaptés au faible échantillon.

Premièrement, les scores bruts obtenus au WISC-IV sont convertis en scores standards selon l'âge de l'enfant, en utilisant les tables de conversion du manuel d'administration et de cotation du WISC-IV. Des scores standard aux subtests (moyenne = 10 et un écart-type = 3) et aux indices (moyenne = 100 et un écart-type = 15) sont ainsi obtenus.

Deuxièmement, les scores standard d'indices de chaque enfant sont classés dans l'une des sept catégories suivantes : déficitaire (< 69), limite (70-79), moyen faible (80-89), moyen (90-109), moyen fort (110-119), supérieur (120-129), très supérieur (> 130). Une analyse de groupe est réalisée en comparant le pourcentage de patients SDS se situant dans chaque catégorie à celui théoriquement attendu dans la population tout-venant.

Troisièmement, un T-test pour petits échantillons est réalisé pour déterminer si des différences statistiquement significatives ( $p < 0,05$ ) sont observées entre les scores obtenus par les enfants SDS (indices et subtests) et ceux des normes du test.

Enfin, des analyses cliniques individuelles descriptives sont réalisées pour étudier l'hétérogénéité des performances obtenues au WISC-IV (inter-échelle et inter-subtests).

## **RÉSULTATS**

### **Scolarité**

Des difficultés scolaires sont décrites chez tous les enfants (voir Tableau 2). Cinq enfants ont redoublé. Cinq bénéficient d'adaptations scolaires (Auxiliaire de Vie Scolaire [AVS], aménagements pédagogiques). Deux bénéficient d'un enseignement spécialisé (Unité Localisée pour l'Insertion Scolaire [ULIS]).

### **Niveau d'efficacité intellectuelle**

Le niveau d'efficacité intellectuelle (voir Tableau 3, Tableau 4 et Figure 1) s'échelonne de la zone déficitaire (QIT min = 51) à la zone moyenne faible (QIT max = 89). Tous les enfants SDS ont un QIT < 90. Cette proportion (100m %) est largement supérieure à la proportion de 25 % d'individus avec QIT < 90 attendue théoriquement par les normes (voir Figure 2). Le niveau d'efficacité intellectuelle des patients SDS est statistiquement inférieur (QIT moyen = 71,6; écart-type = 10,8) aux normes du test (QIT moyen = 100; écart-type = 15).

**Tableau 3***Résultats obtenus au WISC-IV par les patients SDS (n = 7)*

Indices ou subtests	Score Standard (moyenne) <sup>a</sup>	Écart-Type (moyenne)	Étendue	Pourcentage de déficit <sup>b</sup>	Pourcentage de déficit <sup>c</sup>	Significativité de la différence
QIT	71,6	10,8	51-89	29 % (n = 2)	17 % (n = 1)	*
ICV	83,9	13,1	59-103	14 % (n = 1)	0 % (n = 0)	*
IRP	73,9	12,6	54-96	58 % (n = 4)	33 % (n = 2)	*
IMT	70,6	9,4	58-82	43 % (n = 3)	50 % (n = 3)	*
IVT	84,0	12,1	69-103	14 % (n = 1)	17 % (n = 1)	*
Similitudes	8,9	1,8	6-11	0 % (n = 0)	0 % (n = 0)	NS
Vocabulaire	7	3,1	1-12	14 % (n = 1)	17 % (n = 1)	NS
Compréhension	6	2,4	2-9	29 % (n = 2)	17 % (n = 1)	*
Information	8,1	3,5	3-14	14 % (n = 1)	17 % (n = 1)	NS
Cubes	6	3,3	1-11	29 % (n = 2)	17 % (n = 1)	*
Matrices	5	2,6	2-10	57 % (n = 4)	50 % (n = 3)	*
Identification de concepts	6,4	3,5	2-12	43 % (n = 3)	33 % (n = 2)	*
Mémoire des chiffres	5,1	1	4-6	43 % (n = 3)	33 % (n = 2)	*
Arithmétiques	4,9	2,8	1-8	43 % (n = 3)	33 % (n = 2)	*
Code	5,6	2,6	2-10	29 % (n = 2)	33 % (n = 2)	*
Symboles	8,1	2,2	5-11	0 % (n = 0)	0 % (n = 0)	NS

<sup>a</sup> Les indices sont étalonnés avec une moyenne = 100 et un écart-type = 15; Les subtests sont étalonnés avec une moyenne = 10 et un écart-type = 3.

<sup>b</sup> Performances  $\leq 70$  considérées comme déficitaires pour les indices et  $\leq 4$  pour les subtests (ensemble de la population; n = 7)

<sup>c</sup> Performances  $\leq 70$  considérées comme déficitaires pour les indices et  $\leq 4$  pour les subtests (uniquement sujets non déficients; n = 6)

\* Différences significatives par rapport aux normes du test (T-test - p < 0,05); NS Différences non significatives (T-test)

**Tableau 4***Profil intellectuel individuel obtenu au WISC-IV par les sept patients SDS*

Patients	Âge (mois)	QIT	ICV	IRP	IMT	IVT
1	111	67	90	69	62	71
2	170	51	59	54	58	83
3	198	71	74	75	82	81
4	161	73	90	79	79	69
5	117	70	81	63	64	100
6	166	80	90	96	67	81
7	180	89	103	81	82	103

*Note.* SDS = Syndrome de Shwachman-Diamond; QIT = Quotient Intellectuel Total; ICV = Indice de Compréhension Verbale; IRP = Indice de Raisonnement Perceptif; IMT = Indice de Mémoire de Travail; IVT = Indice de Vitesse de Traitement

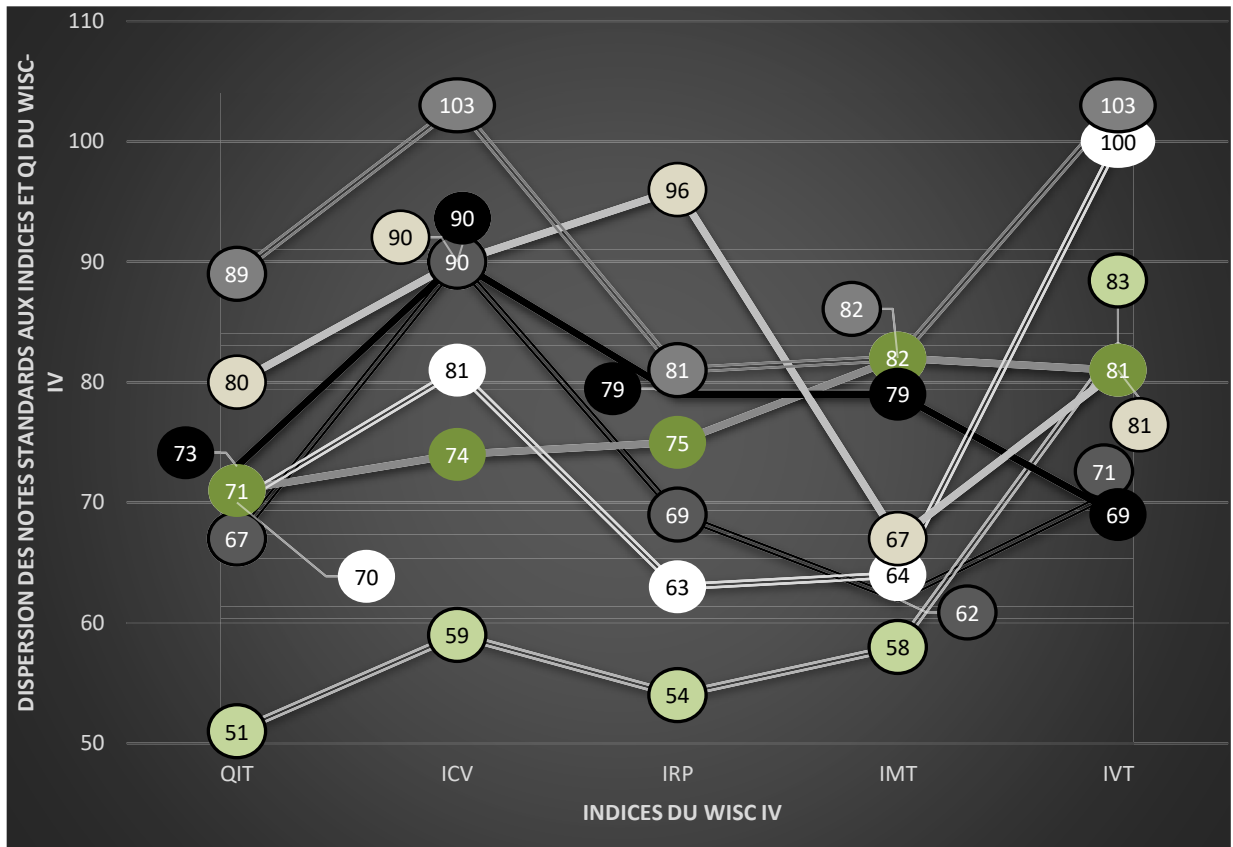


Figure 1. Répartitions des notes standards obtenues au WISC-IV (QIT, ICV, IRP, IMT, IVT) par les sept patients SDS; vue d'ensemble des profils intellectuels individuels.

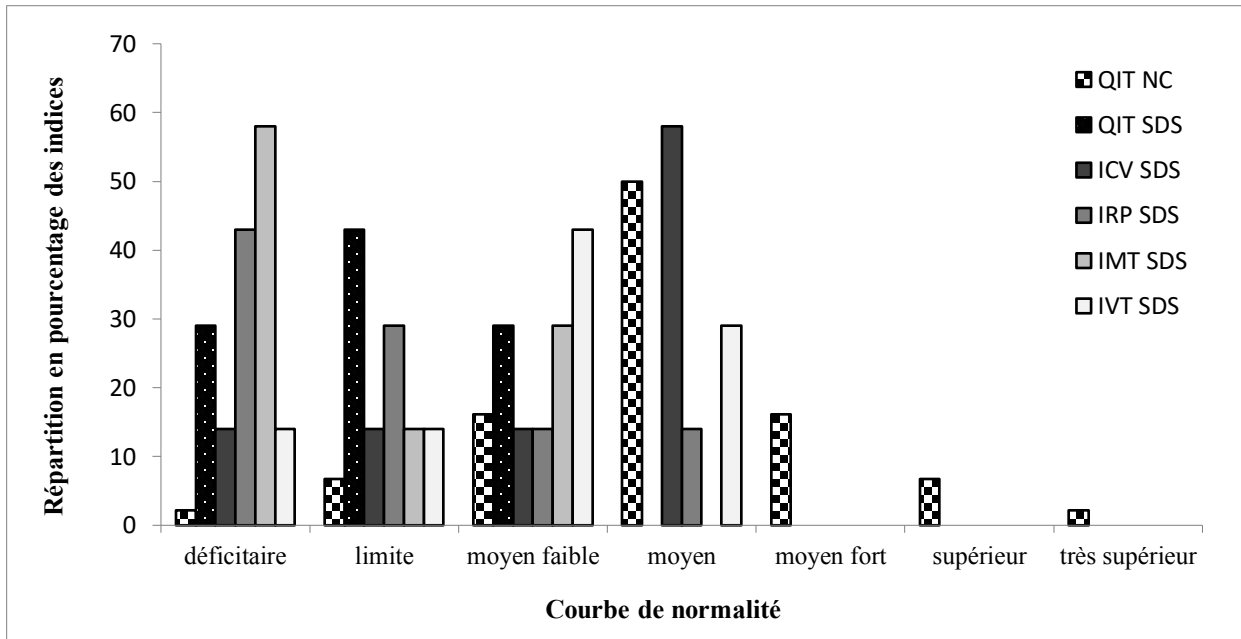


Figure 2. Répartition (en pourcentage) des indices du WISC-IV (QIT, ICV, IRP, IMT, IVT) des enfants SDS ( $n = 7$ ) en regard de la courbe de normalité du WISC-IV ; en particulier du QIT de la population tout-venant (NC).

Deux enfants ont un QIT < 70. Un de ces enfants présente un profil cognitif correspondant aux critères psychométriques de déficience intellectuelle (QIT = 51, sans dispersion significative au sein des différents aspects intellectuels évalués). Le 2<sup>ème</sup> enfant présente par contre un profil dissocié sur le plan inter-échelle, remettant en question l'hypothèse d'un déficit intellectuel global (QIT = 67, mais profil hétérogène caractérisé par un indice ICV dans la moyenne; contrastant avec des indices IRP, IMT et IVT limites ou déficitaires).

### **Profils intellectuels**

À l'échelle du groupe, malgré un affaiblissement significatif des quatre indices du WISC-IV en regard des normes (voir Tableau 3), qualitativement, les indices et subtests composant ICV (à l'exception du subtest compréhension) et IVT sont mieux réussis par les enfants SDS que les indices et subtests composant IRP et IMT (voir Tableau 3, Tableau 4, Figure 1 et Figure 2).

À l'échelle individuelle, sur les six enfants ne présentant pas une déficience intellectuelle, un enfant obtient un profil cognitif globalement limite (QIT = 71). Les cinq autres enfants obtiennent tous un profil cognitif dissocié sur le plan inter-échelle au WISC-IV, en défaveur de l'IRP et/ou de l'IMT (voir Figure 1). Ces dissociations inter-échelles sont par ailleurs peu fréquentes au sein de la population tout-venant compte tenu du QIT de chaque enfant. Sur les six enfants ne présentant pas une DI, aucun n'obtient d'ICV déficitaire; un seul obtient un IVT déficitaire (17 %); deux obtiennent un IRP déficitaire (33 %); et trois ont un IMT déficitaire (50 %).

### **DISCUSSION ET PROSPECTIVES**

Confirmant les données de la littérature, les enfants SDS de notre échantillon présentent un niveau d'efficacité intellectuelle affaibli. En revanche, les sept enfants SDS obtiennent un QIT inférieur à la zone moyenne des normes, alors que la dispersion des QIT dans les études s'étend jusqu'au niveau moyen (Cipolli *et al.*, 1999; Kent *et al.*, 1990; Perobelli *et al.*, 2015), voir supérieur (Kerr *et al.*, 2010). Malgré un recrutement non sélectif des patients de notre échantillon, il est possible que l'effectif très restreint constitue un biais dans l'explication de ces résultats.

L'originalité de ce travail a consisté en l'analyse des profils cognitifs des sept enfants SDS rencontrés, à l'aide d'une version actualisée de l'échelle de Wechsler (Wechsler, 2003), permettant de formuler des hypothèses quant à cet affaiblissement. Cinq enfants sur les six ne présentant pas de DI présentent des profils dissociés sur le plan inter-échelle (en défaveur de l'IRP et de l'IMT); dissociations peu fréquentes dans la population tout-venant. L'indice ICV est quant à lui

unanimement préservé, suggérant le développement d'une intelligence cristallisée telle que définie dans les modèles structurels contemporains de l'intelligence (Carroll, 1993, 2012). Étant donné les anomalies cérébrales fonctionnelles des réseaux préfrontaux dans cette population (Perobelli *et al.*, 2015) et les liens privilégiés existants entre le développement des fonctions exécutives et ces circuits, l'hypothèse d'une atteinte des capacités de raisonnement et du fonctionnement exécutif affaiblissant le niveau intellectuel des patients SDS ne présentant pas un DI est ainsi soulevée. D'autant plus que toutes les études réalisées dans la littérature portent sur des versions antérieures au WISC-IV. Or, cette dernière version accorde un poids plus important aux capacités de raisonnement fluide (via l'indice IRP), dont les liens étroits avec les fonctions exécutives sont supposés par certains auteurs (Blair, 2006; Diamond, 2013). La pertinence de clarifier les profils intellectuels au WISC-IV en distinguant déficience intellectuelle et affaiblissement intellectuel lié à des troubles spécifiques a déjà été démontré chez les enfants présentant des niveaux intellectuels « limites » (70 < QIT < 85) liés à un trouble spécifique des apprentissages (Cornoldi, Giofrè, Orsini et Pezzuti, 2014). L'hypothèse d'une atteinte exécutive affaiblissant le niveau intellectuel des enfants porteurs d'un SDS demande ainsi à être étayée par des analyses de profils supplémentaires. En premier lieu, dépasser la seule prise en compte du QIT au profit de l'analyse des dissociations inter-échelles et intra-échelle au WISC-IV est indispensable. Par ailleurs, il peut être pertinent d'étudier le niveau général intellectuel (*facteur g*) en tenant compte d'un score composite alternatif, tel qu'opérationnalisé par Prifitera et Weiss (1998), représentant un Indice d'Aptitude Général (IAG; combinant ICV et IRP). L'hypothèse soulevée reste par ailleurs à confirmer par l'étude exhaustive des divers processus exécutifs et leurs liens avec le niveau d'efficacité intellectuelle des patients. En ce sens, en parallèle de la passation de tests exécutifs type TEA-Ch (Manly, Anderson et Nimmo-Smith, 1994), la passation du Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF; Gioia, Isquith, Guy et Kenworthy, 2000; validation française Roy, Fournet, Roulin et Le Gall, 2013) permettrait d'évaluer les aspects exécutifs dans la vie quotidienne.

Cette hypothèse ouvre des pistes intéressantes concernant la compréhension du phénotype comportemental des patients SDS. Les fonctions exécutives sont en effet des aptitudes de contrôle, qui ont pour vocation la régulation du comportement, des émotions et de l'attention, et permettent à l'individu de s'adapter aux situations nouvelles et complexes (Diamond, 2013). Ces fonctions permettent à l'individu d'apprendre à ajuster constamment son comportement en fonction des contingences de l'environnement dans lequel il évolue, que ce soit dans sa vie quotidienne et



sociale, mais aussi dans sa vie scolaire puis professionnelle. Le développement des fonctions exécutives est également supposé se situer aux interfaces du développement sociocognitif (Le Gall, Besnard, Havet, Pinon et Allain, 2009; Moreau et Champagne-Lavau, 2014; Roy, Le Gall, Roulin et Fournet, 2012); interférant notamment avec les capacités de cognition sociale, et en particulier la théorie de l'esprit, aptitude permettant de s'adapter socialement. Dans notre échantillon d'étude, les subtests verbaux ne diffèrent pas statistiquement des normes, à l'exception du subtest *compréhension*, évaluant notamment les connaissances des conventions comportementales et des normes sociales. L'étude spécifique de la cognition sociale et de l'adaptation comportementale, apparaît ainsi également nécessaire, d'autant plus au vu des troubles comportementaux décrits dans la littérature (Kerr *et al.*, 2010; Perobelli *et al.*, 2015, 2012). La passation de l'échelle Vineland II (Sparrow, Cicchetti et Balla, 2005) permettrait d'évaluer les comportements adaptatifs. En parallèle, considérant que la gestion du dialogue constitue un domaine d'exercice naturel intégratif et privilégié des fonctions cognitives supérieures (Levinson, 2006; Trognon, 1992), il serait intéressant d'évaluer les capacités pragmatiques de ces enfants via un dispositif dialogique spécifique (Trognon et Collet, 1993). La littérature consacrée aux troubles du spectre autistique souhaite (voire revendique) ces dernières années le recours à ce genre de dispositif dialogique (Asp et De Villiers, 2010; Goodwin, 2003; Kissine, Cline et De Villiers, 2016; Sterponi, De Kirby et Shankey, 2015). En ce qui nous concerne, nous en expérimentons actuellement un (Batt *et al.*, sous-presse) élaboré dans le cadre de la logique interlocutoire (Trognon, 2002; Trognon et Batt, 2010) à partir des travaux que nous conduisons depuis de nombreuses années dans la pragmatique dialogique des psychopathologies de l'interaction communicative (Trognon, 1992, 1997; Blanchet, Bromberg et Trognon, 2009).

L'hypothèse d'un affaiblissement intellectuel lié à une atteinte exécutive et des capacités de cognition sociale est à présent soulevée. Des études complémentaires, portant sur un effectif plus important de patients est indispensable. Par ailleurs, la comparaison des profils intellectuels, cognitifs, émotionnels et comportementaux des patients à ceux d'un groupe contrôle pourrait apporter des éléments d'interprétation quant à la question de la spécificité du phénotype neuropsychologique observé dans ce syndrome. Ce groupe contrôle devrait être constitué de patients présentant des similarités avec le SDS en regard de la chronicité de la pathologie et des atteintes somatiques, et un niveau intellectuel équivalent (idéalement des patients atteints de mucoviscidose appariés aux patients

SDS selon leur QIT, mais également leur âge, sexe et niveau socio-culturel). Etant donné le possible impact des troubles comportementaux et de l'adaptation sociale sur les performances cognitives, la stabilité des résultats obtenus au WISC-IV demanderait à être vérifiée par un re-test à distance. La dimension développementale est également à considérer en réalisant des études transversales comparant le profil intellectuel des patients en fonction de leur âge, et idéalement par des études longitudinales. Ce cadre d'analyse est susceptible d'offrir de nouvelles pistes de compréhension aux difficultés scolaires, massives dans notre échantillon d'étude. En particulier, 71 % des enfants de notre étude ont redoublé, ce pourcentage dépassant largement celui des écoliers français (Organisation de Coopération et de Développement Économiques [OCDE], 2012). L'étude des liens entre le phénotype comportemental des patients SDS et les difficultés scolaires qu'ils rencontrent constitue ainsi un enjeu supplémentaire.

## CONCLUSION

La revue de littérature et l'étude préliminaire réalisée sur l'étude du profil intellectuel de sept enfants SDS ont permis d'avancer des hypothèses quant au phénotype comportemental de ce syndrome et de formuler des perspectives de recherche. Les enfants SDS présentent un affaiblissement intellectuel. Le pourcentage de déficience intellectuelle dans cette population dépasse celle attendue dans la population tout-venant, ce que notre étude ne peut pas confirmer compte-tenu du faible effectif de notre échantillon d'étude. La présence de profils cognitifs dissociés chez les enfants SDS non déficients de notre échantillon soulève par contre l'hypothèse d'un affaiblissement intellectuel lié à une atteinte des capacités cognitives supérieures, notamment des fonctions exécutives. Cette hypothèse demande cependant à être étayée, en particulier auprès d'un échantillon plus grand, dans une perspective intégrative et développementale. Dans ce contexte, un des enjeux des recherches ultérieures sera d'étudier le profil neuropsychologique des patients SDS, et en particulier interroger de manière exhaustive et conjointe la question d'une perturbation des différents aspects cognitifs, émotionnels, comportementaux et sociaux. L'enjeu est essentiel au niveau clinique pour améliorer le dépistage, la compréhension, et la prise en charge des troubles cognitifs et des difficultés d'apprentissage dans cette population. D'autant plus que les progrès médicaux ont permis d'améliorer l'espérance de vie de ces patients et que les troubles psychosociologiques sont susceptibles de devenir d'autant plus prégnant face aux contraintes croissantes d'ajustement social, émotionnel, et académique à l'adolescence et à l'âge adulte.

## INTELLECTUAL EFFICIENCY OF CHILDREN WITH SHWACHMAN-DIAMOND SYNDROME: A REVIEW OF LITERATURE AND RESEARCH PROSPECTIVES

**Abstract :** A literature review and clinical analysis of intellectual profiles of seven children and adolescents with Shwachman-Diamond Syndrome (SDS) using the Wechsler Intelligence Scale for Children - IV (WISC-IV) highlight an intellectual impairment. Beyond intellectual disability, the hypothesis of an intellectual impairment related to the presence of reasoning difficulties and executive dysfunction in SDS children without intellectual disabilities is also raised. These elements provide an interesting and novel framework for the interpretation of documented intellectual impairment but also of behavioural, social and academic disorders described in this population. A specific and comprehensive assessment of executive functioning of these children is recommended, as part of an integrative approach analyzing the links between intellectual efficiency, cognitive functioning, behaviour and academic performance.

### RÉFÉRENCES

- Aggett, P. J., Cavanagh, N. P., Matthew, D. J., Pincott, J. R., Sutcliffe, J. et Harries, J. T. (1980). Shwachman's syndrome : A review of 21 cases. *Archives of Disease in Childhood*, 55(5), 331-347. doi : 10.1136/adc.55.5.331
- Asp, E. et De Villiers, J. (2010). *When language breaks down: Analyzing discourse in clinical contexts*. Londres, Royaume-Uni : Routledge.
- Batt, M., Canton, M., Pastore, O., Trognon, A., Bocéréan, C., Verhaegen, F., ... Donadieu, J. (sous presse). Profil psychosociocognitif et dialectique du syndrome de Shwachman-Diamond. *Enfance*.
- Blair, C. (2006). How similar are fluid cognition and general intelligence? A developmental neuroscience perspective on fluid cognition as an aspect of human cognitive ability. *Behavioral and Brain Sciences*, 29(2), 109-125. doi : 10.1017/S0140525X06009034
- Blanchet, A., Bromberg, M. et Trognon, A. (2009). Données discursives : l'analyse de contenu. Dans S. Ionescu (dir.), *Méthodologie de la recherche en psychologie clinique* (p. 173-206). Paris, France : Presses universitaires.
- Bodian, M., Sheldon, W. et Lightwood, R. (1964). Congenital hypoplasia of the exocrine pancreas. *Acta Paediatrica*, 53(3), 282-293. doi : 10.1111/j.1651-2227.1964.tb07237
- Boocock, G. R., Morrison, J. A., Popovic, M., Richards, N., Ellis, L., Durie, P. R. et Rommens, J. M. (2003). Mutations in SBDS are associated with Shwachman-Diamond Syndrome. *Nature Genetics*, 33(1), 97-101. doi : 10.1038/ng1062
- Brunet, O. et Lezine, O. (1955). *Echelle de développement psychologique de la première enfance : Manuel d'instruction*. Seine, France : Editions Scientifiques et Psychotechniques.
- Burgess, G. C., Braver, T. S. et Gray, J. R. (2006). Exactly how are fluid intelligence, working memory, and executive function related? Cognitive neuroscience approaches to investigating the mechanisms of fluid cognition. *Behavioral and Brain Sciences*, 29(2), 128-129. doi : 10.1017/S0140525X0625903
- Carroll, J. B. (1993). *Human cognitive abilities: A survey of factor-analytic studies*. Cambridge, Royaume-Uni : Cambridge University Press.
- Carroll, J. B. (1997). The three-stratum theory of cognitive abilities. Dans D. P. Flanagan, J. L. Genshaft et P. L. Harrison (dir.), *Contemporary intellectual assessment : Theories, tests, and issues* (p. 122-130). New-York, NY : Guilford press.
- Carroll, J. B., (2012). The three-stratum theory of cognitive abilities. Dans D. P. Flanagan et P. L. Harrison (dir.), *Contemporary intellectual assessment : Theories, tests, and issues* (3e éd., p. 883-890). New-York, NY : Guilford Press.
- Cipolli, M., D'Orazio, C., Delmarco, A., Marchesini, C., Miano, A. et Mastella, G. (1999). Shwachman's syndrome: Pathomorphosis and long-term outcome. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 29(3), 265-272.
- Cornoldi, C., Giofre, D., Orsini, A. et Pezzuti, L. (2014). Differences in the intellectual profile of children with intellectual vs. learning disability. *Research in Developmental Disabilities*, 35(9), 2224-2230. doi : 10.1016/j.ridd.2014.05.013
- Diamond, A. (2013). Executive functions. *Annual Review of Psychology*, 64(1), 135-168. doi : 10.1146/annurev-psych-113011-143750

- Fry, A. F. et Hale, S. (1996). Processing speed, working memory, and fluid intelligence : Evidence for a developmental cascade. *Psychological Science*, 7(4), 237-241. doi : 10.1111/j.1467-9280.1996.tb00366.x
- Gioia, G. A., Isquith, P. K., Guy, S. C. et Kenworthy, L. (2000). *Behavior rating inventory of executive function*. Floride, FL : Psychological Assessment Resources.
- Goodwin, C. (2003). Conversational frameworks for the accomplishment of meaning in aphasia. Dans C. Goodwin (dir.), *Conversation and brain damage* (p. 90-116). Oxford, NY : Oxford University Press.
- Horn, J. L. et Noll, J. (1997). Human cognitive capabilities : Gf-Gc theory. Dans D. P. Flanagan, J. L. Genshaft et P. L. Harrison (dir.), *Contemporary intellectual assessment : Theories, tests, and issues* (p. 53-91). New-York, NY : Guildford press.
- Kail, R. et Salthouse, T. A. (1994). Processing speed as a mental capacity. *Acta Psychologica*, 86(2), 199-225. doi : 10.1016/0001-6918(94)90003-5
- Kent, A., Murphy, G. H. et Milla, P. (1990). Psychological characteristics of children with Shwachman syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 65(12), 1349-1352. doi : 10.1136/adc.65.12.1349
- Kerr, E. N., Ellis, L., Dupuis, A., Rommens, J. M. et Durie, P. R. (2010). The behavioral phenotype of school-age children with shwachman diamond syndrome indicates neurocognitive dysfunction with loss of Shwachman-Bodian-Diamond syndrome gene function. *The Journal of Pediatrics*, 156(3), 433-438. doi : 10.1016/j.jpeds.2009.09.026
- Kissine, M., Clin, E. et De Villiers, J. (2016). La pragmatique dans les troubles du spectre autistique : Développements récents. *Médecine/Sciences*, 32(10), 874-878. doi : 10.1051/medsci/20163210021
- Le Gall, D., Besnard, J., Havet, V., Pinon, K. et Allain, P. (2009). Contrôle exécutif, cognition sociale, émotions et métacognition. *Revue de neuropsychologie*, 1(1), 24-33. doi : 10.1684/nrp.2009.0004
- Levinson, S. C. (2006). On the human "interaction engine". Dans N. J. Enfield et S. C. Levinson (dir.), *Roots of human sociality : Culture, cognition and interaction* (p. 39-69). Oxford, NY : Berg.
- Luria, A. R. (1966). *Higher cortical functions*. New York, NY : Basic Books.
- McCabe, D. P., Roediger III, H. L., McDaniel, M. A., Balota, D. A. et Hambrick, D. Z. (2010). The relationship between working memory capacity and executive functioning : Evidence for a common executive attention construct. *Neuropsychology*, 24(2), 222. doi : 10.1037/a0017619
- Manly, T., Robertson, I. H., Anderson, V. et Nimmo-Smith, I. (1994). *The test of everyday attention (TEA-CH)*. Bury St. Edmunds, Royaume-Uni : Thames Valley Test Company.
- Moreau, N. et Champagne-Lavau, M. (2014). Théorie de l'esprit et fonctions exécutives dans la pathologie. *Revue de neuropsychologie*, 6(4), 276-281. doi : 10.1684/nrp.2014.0320
- Organisation de Coopération et de Développement Économiques. (2012). *Programme international pour le suivi des acquis des élèves (PISA) : résultats du PISA 2012 en France*. Repéré à [www.oecd.org/france/PISA-2012-results-france.pdf](http://www.oecd.org/france/PISA-2012-results-france.pdf)
- Orphanet. (2016, novembre). Prévalence des maladies rares : données bibliographiques. [Série maladies rares]. *Les cahiers d'Orphanet*, 2. Repéré à [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence\\_des\\_maladies\\_rares\\_par\\_prevalence\\_decroissante\\_ou\\_cas.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_prevalence_decroissante_ou_cas.pdf)
- Perlow, R., Jattuso, M. et De Wayne Moore, D. (1997). Role of verbal working memory in complex skill acquisition. *Human Performance*, 10(3), 283-302. doi : 10.1207/s15327043hup1003\_4
- Perobelli, S., Alessandrini, F., Zoccatelli, G., Nicolis, E., Beltramello, A., Assael, B. M. et Cipolli, M. (2015). Diffuse alterations on grey and white matter associated with cognitive impairment in Shwachman-Diamond syndrome: Evidence from a multimodal approach. *NeuroImage: Clinical*, 7(1), 721-731. doi : 10.1016/j.nicl.2015.02.014

- Perobelli, S., Nicolis, E., Assael, B. M. et Cipolli, M. (2012). Further characterization of Shwachman-Diamond syndrome : Psychological functioning and quality of life in adult and young patients. *American Journal of Medical Genetics : Part A*, 158(3), 567-573. doi : 10.1002/ajmg.a.35211
- Prifitera, A. et Weiss, L. G. (1998). The WISC-III in the context. Dans A. Prifitera, D. Saklofske (dir.), *WISC-III : Clinical use and interpretation* (p. 1-38). New York, NY : Académie Press.
- Roy, A., Le Gall, D., Roulin, J. L. et Fournet, N. (2012). Les fonctions exécutives chez l'enfant : Approche épistémologique et sémiologique clinique. *Revue de neuropsychologie*, 4(4), 287-297. doi : 10.1684/nrp.2012.0242
- Roy, A., Fournet, N., Roulin, J. L. et Le Gall, D. (2013). *BRIEF-inventaire d'évaluation comportementale des fonctions exécutives, adaptation française*. Paris, France : Hogrefe France Éditions.
- Seron, X., Van der Linden, M. et Andrès, P. (1999). Le lobe frontal : À la recherche de ses spécificités fonctionnelles. Dans M. Van der Linden, X. Seron, D. Le Gall et P. Andrès (dir.), *Neuropsychologie des lobes frontaux* (p. 33-88). Marseille, France : Solal.
- Shmerling, D. H., Prader, A., Hitzig, W. H., Giedion, A., Hadorn, B. et Kühni, M. (1969). The syndrome of exocrine pancreatic insufficiency, neutropenia, metaphyseal dysostosis and dwarfism. *Helvetica Paediatrica Acta*, 24(6), 547-575.
- Shwachman, H., Diamond, L. K., Oski, F. A. et Khaw, K. T. (1964). The syndrome of pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction. *The Journal of Pediatrics*, 65(5), 645-663. doi : 10.1016/S0022-3476(64)80150-5
- Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V. et Balla, D. A. (2005). *Vineland adaptive behavior scales : Survey interview form/caregiver rating form* (2e éd.). Livonia, MI : Pearson Assessments.
- Sterponi, L., De Kirby, K. et Shankey, J. (2015). Rethinking language in autism. *Autism : The international journal of research and practice*, 19(5), 517-526. doi : 10.1177/1362361314537125
- Swanson, H. L. (1996). Individual and age-related differences in children's working memory. *Memory & Cognition*, 24(1), 70-82. Doi : 10.3758/BF03197273
- Toiviainen-Salo, S., Makitie, O., Mannerkoski, M., Hamalainen, J., Valanne, L. et Autti, T. (2008). Shwachman-Diamond syndrome is associated with structural brain alterations on MRI. *American journal of medical genetics*, 146A(12), 1558-1564. doi : 10.1002/ajmg.a.32354
- Trognon, A. (1992). L'approche pragmatique en psychopathologie cognitive. *Psychologie française*, 37(3-4), 191-203.
- Trognon, A. (1997). Les comportements interactionnels autistiques. Dans C. Tourette et M. Adam (dir.), *Comment font ils donc pour apprendre à parler ? Psychopathologie de la communication chez des enfants handicapés sensoriels, moteurs et mentaux* (p. 48-53). Tours, France : CREAHI.
- Trognon, A. (2002). Speech acts and the logic of mutual understanding. Dans D. Vanderveken et S. Kubo (dir.), *Essays in speech acts theory* (p. 121-133). Amsterdam, Pays-Bas : John Benjamins and sons.
- Trognon, A. et Batt, M. (2010). Interlocutory logic: A unified framework for studying conversational interaction. Dans J. Streeck (dir.), *New adventures in language and interaction* (p. 9-46). Amsterdam, Pays-Bas : Benjamins.
- Trognon, A. et Collet, V. (1993). L'autisme et les mystères de l'intentionnalité. *Revue internationale de psychopathologie*, 10, 225-257.
- Wechsler, D. (1991). *Wechsler intelligence scale for children* (3<sup>e</sup> éd). San Antonio, TX : Psychological Corporation.
- Wechsler, D. (2003). *Wechsler Intelligence Scale for Children-WISC-IV*. San Antonio, TX : Psychological Corporation.