

# LES TROUBLES D'APPRENTISSAGE DANS LA NF1

## près de 30 ans de travaux

La question des troubles de l'apprentissage dans la NF1 a émergé il y a une trentaine d'années, les premières études scientifiques datant des années 1980. Il y a eu ainsi une progression importante de la connaissance de ces troubles grâce aux nombreuses études publiées dans le monde et qui permettent d'avoir aujourd'hui un certain nombre de réponses. (Quelques unes dans les années 80, de plus en plus dans les années 90 et surtout une explosion dans les années 2000-2005).

Pour autant, ce n'est pas aussi évident et il y a beaucoup de progrès à faire, en particulier en France.

Proposé par Arnaud Roy - Maître de conférence en neuropsychologie de l'enfant à l'université d'Angers.

Responsable du centre référent des troubles d'apprentissage au CHU de Nantes dépendant du centre de compétences des Neurofibromatoses.

***L**e premier point que je souhaite développer est la définition du trouble. Elle varie souvent d'une étude à l'autre et même d'un endroit à l'autre en France.*

### Un trouble d'apprentissage, ce n'est pas la même chose qu'une difficulté

Les difficultés d'apprentissages liées aux problèmes pédagogiques, au regard des données des Inspections Académiques, peuvent concerner de 40 à 50% des enfants «tout venant».

Un trouble d'apprentissage se définit par 3 caractéristiques :

- Il se manifeste par un écart significatif par rapport à ce que l'on attend d'un enfant d'un âge donné ;
- Il a un retentissement dans la vie quotidienne de l'enfant, à l'école, à la maison, dans les centres de vacances ou de loisirs etc. ;
- Il s'installe dans la durée, il perdure dans le temps.

Les difficultés d'apprentissage sont à prendre en compte mais elles sont, par définition, relativement modérées si on les prend en charge.

Dans la NF1, il y a bien entendu des enfants qui ont des difficultés d'apprentissage, comme tous les enfants, et puis il y a des enfants, ceux dont on va parler, qui ont des troubles d'apprentissage. Leurs difficultés sont suffisamment importantes pour perturber leurs acquisitions et surtout elles peuvent être rapprochées de la maladie, ce qui authentifie leur origine.

Les troubles d'apprentissage constituent une expression, un peu un «fourre-tout».

Si l'on prend les données anglo-saxonnes, desquelles sont dérivés les travaux en France, ils ne concernent que 3 disciplines :

#### La lecture - L'écriture - Le calcul

C'est évidemment une acception un peu restreinte puisque ce sont seulement des domaines académiques (c'est-à-dire que l'on retrouve de manière fondamentale à l'école), mais il y a

bien d'autres aspects qui sont apparentés aux apprentissages scolaires.

Pour qu'un enfant apprenne correctement à l'école, il a besoin d'une mémoire correcte, de faire preuve d'attention, de disposer de bonnes capacités d'analyse de son environnement.

Aujourd'hui, grâce à des études sur les troubles d'apprentissage, nous connaissons un certain nombre de choses sur les liens entre le cerveau de l'enfant et les différentes fonctions supérieures qui ont un impact sur la capacité à s'exprimer et à comprendre ce que les autres personnes nous communiquent.

Il existe trois points de consensus concernant les troubles d'apprentissage dans la NF1 :

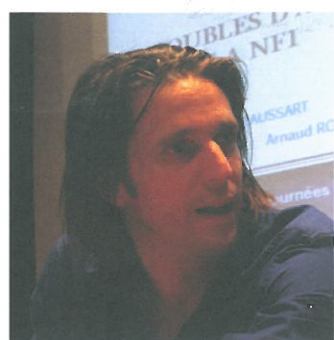
- ils sont fréquents, 30 à 60% des enfants sont concernés ;
- ils sont multiples et les différentes fonctions supérieures dont on sait qu'elles sont en lien avec le cerveau, sont plus ou moins touchées ;
- il n'y a pas de phénotype, c'est-à-dire pas de profil neuropsychologique spécifique. Ainsi, nous ne pouvons pas dire aujourd'hui qu'un enfant porteur d'une neurofibromatose de type 1 a forcément un problème de langage oral, un problème de lecture, un problème visuo-spatial, même si parfois on entend ça.

Je vous montrerai plus loin que des études publiées au niveau international peuvent être remises en question parce que le problème n'est pas forcément visuo-spatial, ce qui évidemment change tout en terme de prise en charge. Nous avons réussi, après beaucoup de difficultés, à publier des données qui remettent un peu en question ce type d'analyse, c'est aussi ce qu'on veut vous faire partager.

Je précise que les travaux que l'on mène depuis à peu près dix ans à Nantes et à Angers sont, en grande partie, liés au soutien de l'association.

En ce qui concerne les différentes fonctions supérieures s'apparentant aux apprentissages de l'enfant, que peut-on dire synthétiquement ?

Les troubles d'apprentissage sont observés dans quasiment tous les domaines des fonctions supérieures : des problèmes



Arnaud ROY



de lecture, d'écriture et de calcul, mais qui évidemment ne concernent pas tous les enfants.

Statistiquement les variations sont énormes : certaines études montrent qu'on a 30% d'enfants concernés par les troubles de la lecture, d'autres 90%.

Ces troubles sont plus fréquents que dans la population «tout venante» : ce qui signe probablement un lien avec les anomalies qu'on peut observer sur le plan cérébral.

De plus, certains enfants ont des difficultés qui s'apparentent à ce qu'on appelle une dyslexie, une dysorthographe.

Nous avons beaucoup plus de mal à faire reconnaître l'existence de cette difficulté chez les enfants qui ont une neurofibromatose, alors que pour la dyslexie c'est devenu extrêmement simple. Quand un enfant a une dyslexie, des aménagements scolaires sont mis en place. Nous nous battons pour dire que, pour ces enfants NF1, le trouble d'apprentissage observé ce n'est pas une dyslexie mais un trouble proche qui apparaît dans le cadre d'une maladie génétique.

A Nantes, l'Inspection Académique et la M.D.P.H. ont plutôt une oreille attentive parce qu'on s'est pas mal impliqué dans les apprentissages scolaires.

Concernant le langage oral, nous observons également des difficultés d'expression très variables. Certains enfants ont des difficultés avec les phonèmes de la langue, c'est-à-dire au niveau de la capacité à articuler et à positionner le son des mots dans le bon sens. D'autres enfants présentent des difficultés pour organiser la syntaxe, c'est-à-dire pour mettre les mots dans le bon ordre. D'autres encore, manquent de vocabulaire, de lexique.

Les situations sont donc extrêmement variées. C'est pour cela que, lorsque des enfants arrivent en consultation avec des difficultés de langage oral, il faut aller plus loin pour mieux cerner l'ensemble des domaines qui posent problème aux enfants NF1.

### Quelques points auxquels il faut être attentif

**Les gnosies** : Elles concernent la capacité à traiter l'information dans son environnement, à être capable de reconnaître un objet, une personne. Il existe des zones dans le cerveau qui permettent de différencier ces différentes informations visuelles et spatiales. C'est en particulier dans ce domaine que les difficultés seraient les plus importantes avec des problèmes pour repérer les différentes formes géométriques qui, par définition, impactent beaucoup d'apprentissages scolaires : la géométrie, le dessin etc. Indéniablement, des difficultés existent à ce niveau-là et sont elles-mêmes liées à différents aspects que je vais évoquer.

**L'activité gestuelle, les praxies** : Les études assez récentes, dont une en 2014, tendent à confirmer ce que l'on voit cliniquement, à savoir que certains enfants NF1 ont des difficultés avec les gestes. Ils sont maladroits, ont du mal à utiliser les objets d'une manière

précise, rapide efficace. Parfois, ces gestes posent problème uniquement dans certains domaines comme la géométrie avec des problèmes pour tenir correctement un crayon. Tous ces aspects, que l'on connaît assez bien en neuropsychologie de l'enfant et de l'adulte, méritent d'être affinés sur la base des premiers travaux qui ont été faits chez l'enfant.

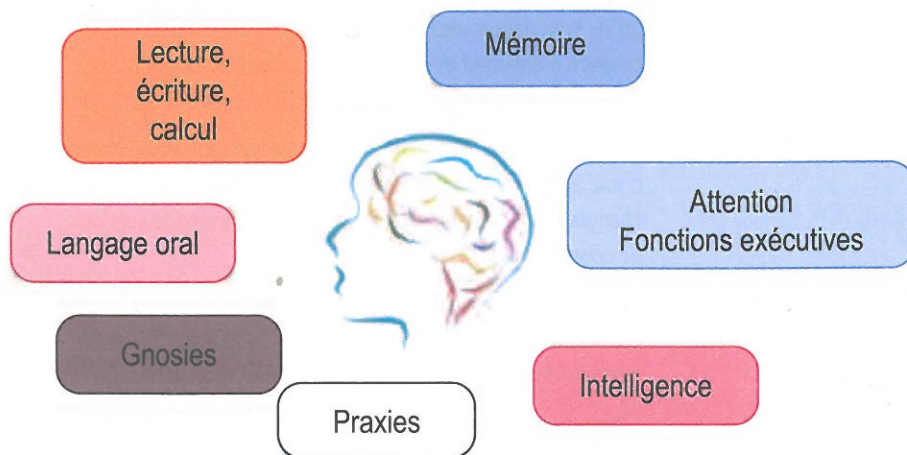
**La mémoire** c'est souvent une plainte des parents mais dans les faits c'est probablement l'aspect qui pose le moins de problème. On n'a pas démontré chez les enfants NF1 de difficultés pour se souvenir des choses d'une fois à l'autre, d'un jour à l'autre. Par contre, d'autres types de mémoire (il existe plusieurs formes de mémoire dans le cerveau) pourraient effectivement être mis à mal : comme la mémoire de travail qui est la capacité de maintenir des informations pendant quelques secondes et à manipuler ces informations : c'est ce type de mémoire qui semble être fragile.

**L'intelligence** : est parfois source d'inquiétude lors des consultations. D'une manière générale, les enfants NF1 présentent une intelligence tout à fait conforme aux autres enfants qui n'ont pas la maladie. Le taux de retard intellectuel est légèrement supérieur à ce qu'on observe dans la population générale. Il est vrai que l'on a un fléchissement des scores de QI mais nous sommes très méfiants avec les scores de QI car on ne peut pas résumer des personnes sous un chiffre. Globalement, donc les enfants NF1 sont intelligents, même s'ils ont un fléchissement de leur niveau d'intelligence que je considère comme artificiel compte tenu des difficultés citées précédemment. Parfois ce n'est pas facile de défendre cette idée en équipe éducative parce que l'évaluation de l'enfant, se base uniquement sur le score du QI, comme le font les psychologues, sans avoir cette analyse nuancée. Le risque est donc de mal orienter la prise en charge.

Notre équipe s'intéresse plus particulièrement aux fonctions exécutives. Nous sommes les premiers à avoir fait cette hypothèse qui semble commencer à être relayée dans la littérature, en particulier par les collègues australiens et américains.

Les fonctions exécutives permettent, d'une façon générale de s'organiser, de réaliser une activité de manière ordonnée, coordonnée et planifiée, de faire des choses dans un ordre logique. C'est ce domaine spécifique qui poserait problème

## Les différentes facettes neuropsychologiques dans la NF1





dans la NF1 d'après un certain nombre de travaux qui commencent à émerger. Votre association, l'A.N.R. a soutenu le travail conduit en 2007.

Ainsi, notre équipe a été parmi les premières à démontrer que chez les enfants NF1 une des difficultés majeures, c'est :

### Résister à la tentation, inhiber

➤ Par exemple, dans un test, le mot rouge n'est pas écrit en rouge et il est demandé de donner la couleur de l'encre le plus vite possible. On constate que les enfants NF1 ont des problèmes pour inhiber **les distracteurs**, un peu comme si on avait du mal à inhiber un voisin quand on écoute une conférence. Ceci a des conséquences directes en classe : dès qu'il y a un bruit, ces enfants sont très facilement distraits, pourtant ils mettent de la bonne volonté. Le problème n'est pas : «je n'ai pas envie de faire», «s'il voulait, il pourrait».

➤ De même ces difficultés amènent à inhiber une réponse automatique. La lecture c'est quelque chose d'automatique vers 8, 9 ans, mais les enfants NF1 peuvent avoir plus de difficultés pour y accéder.

➤ **L'impulsivité** : Beaucoup d'enfants NF1 ont tendance à répondre vite sans tenir compte de l'ensemble des solutions, ce qui peut faire chuter un test de QI. C'est pour ça que l'on milite contre les tests de QI s'ils ne sont pas utilisés de manière adaptée.

### Mener à bien une action, planifier, organiser

Un autre aspect des fonctions exécutives est la capacité à s'organiser, à mener une action. Nous avons réussi en 2010, grâce au soutien de l'A.N.R., à publier une étude, la première à l'échelon international avec un échantillon d'une quarantaine d'enfants suivis à Nantes.

Nous avons constaté que les enfants qui avaient une NF1 avaient beaucoup de mal à planifier. Ces difficultés sont indépendantes des problèmes visuo-spatiaux qui existent.

Par exemple, pour le test du labyrinthe, dans lequel il faut trouver une sortie de la manière la plus efficace possible, les enfants NF1 ont tendance, notamment en raison de leur impulsivité, à aller très vite sur les chemins qui leur paraissent les plus justes et ils vont mettre beaucoup plus de temps parce qu'ils vont dans toutes les impasses alors qu'il aurait été nécessaire d'anticiper et de planifier. Ce comportement a aussi des conséquences sur la vie scolaire.

Troisième aspect, **la flexibilité mentale** qui consiste à passer d'une activité à une autre, par exemple : changer de classe, changer d'intervenant, changer de cahier, changer de support de cours.

Si cette capacité est altérée, cela peut vraiment perturber la vie des enfants. Un certain nombre de cas ont été identifiés, ce qui a permis de présenter des résultats dans une autre publication.

**L'hyperactivité** : Elle a beaucoup été évoquée pour les en-

fants NF1 ; Leurs difficultés ont même été résumées à cette question. A Nantes, nous ne partageons pas cette conception que les enfants qui ont une NF1 seraient des enfants TDA (troubles du déficit de l'attention), hyperactifs ; c'est très réducteur. Les travaux que mène l'équipe australienne sont tout à fait superposables aux nôtres et observent la même chose. Il y a en effet plus d'enfants NF1 qui répondent aux critères de l'hyperactivité mais l'attention ne doit pas être centrée que sur ces enfants hyperactifs. Les australiens ont vu, comme nous, que des enfants NF1 non hyperactifs présentent aussi des difficultés importantes, y compris sur des aspects comme les fonctions exécutives déjà évoquées.

Pour synthétiser, lorsqu'on observe attentivement l'échantillon d'une quarantaine d'enfants suivis pendant 10 ans, seuls 30 à 40% ont des troubles sévères sur le plan exécutif mais 90% des enfants présentent au moins une difficulté sévère dans au moins un domaine (planification, flexibilité ou inhibition).

Il est important de bien préciser les choses.

Un exemple pour illustrer : Anthony à 8 ans présentait des troubles scolaires très importants. Sur le constat de l'orthophoniste et du psychomotricien qui le suivaient, une aide importante a été mise en place pour travailler ses difficultés visuo-spatiales et ses problèmes avec le dessin. Quand on a reçu cet enfant, cette capacité visuo-spatiale de dessin (figure de Rey), par rapport aux enfants de son âge, a été jugée catastrophique.

Beaucoup de travaux de la littérature s'appuient sur ce type de résultats pour dire, d'emblée, qu'il y a bien un problème visuo-spatial et gestuel éventuellement ; une prise en charge est donc mise en place sur ces aspects.

Quand on regarde les choses sous un autre angle, la même production du patient est conforme à son âge si on enlève la composante planification en lui donnant les étapes dans la manière de procéder. Dans ces conditions, il n'y plus aucun problème. On a ainsi administré à cet enfant un traitement pour un problème qui n'existait pas et qui relevait d'un autre aspect : un problème exécutif. Plusieurs années ont donc été perdues.

Il est donc très important que les enfants qui ont des problèmes visuo-spatiaux soient détectés. Des solutions pour améliorer ces aspects en psychologie, en neuropsychologie et des programmes de rééducation existent et peuvent être mis en place.

**De l'enfant à l'adulte** : Il existe beaucoup moins d'études chez l'adulte que chez l'enfant, une dizaine dans le monde, ce qui est très peu.

### Il y a plusieurs types d'études

- Transversales : c'est-à-dire des études qui comparent des enfants à des adultes ;
- Longitudinales : des enfants suivis jusqu'à l'âge adulte ;
- Des études consacrées exclusivement aux populations adultes.

*le fait de dire qu'un enfant atteint de NF1 est hyperactif est réducteur.*



Le travail que Marie-Laure BEAUSSART va présenter est une première étude auprès d'une grande cohorte d'adultes, inédite en France et réalisée grâce au soutien de votre association l'A.N.R.

Il apparaît que les difficultés d'apprentissage persistent à l'âge adulte, de manière plus ou moins importante dans les différents domaines déjà cités.

### Quelle est la cause de ces troubles d'apprentissage ?

Plusieurs propositions ont émergé ces dernières années.

Je vais me limiter à celle qui reste aujourd'hui la plus fiable, même si on n'arrive pas complètement à la démontrer : l'hypothèse de NORTH (1994), chercheuse nord-américaine, qui lie les troubles neuropsychologiques et les troubles d'apprentissage à la mutation du gène 17q11.2. Cette mutation aurait des conséquences sur le développement cérébral, en particulier pendant la phase d'embryogenèse, voire plus tard car la myélinisation se fait de manière très prolongée (le cerveau de l'enfant se myélinise encore jusqu'à la fin de l'adolescence, certains disent même encore autour de l'âge adulte). Ceci rend justement les personnes souffrant de pathologies touchant de près ou de loin le cerveau, particulièrement vulnérables à ces difficultés. Ainsi le gène, la neurofibromine, lorsqu'il est synthétisé, entraînerait ces difficultés dans le développement de certaines zones cérébrales.

Une trentaine d'études ont comparé le site des objets brillants non identifiés (les hyper-intensités) aux performances neuropsychologiques. Beaucoup de ces études disent que tout est lié.

Notre collègue de Tours, Pierre CASTELNAU, dit ainsi que c'est lié à la présence d'OBNI (objets brillants non identifiés) dans le thalamus. Nous, nous sommes plus réservés parce que les OBNI apparaissent et disparaissent avec le temps et nous n'avons pas réussi à identifier (et nous ne sommes pas les seuls) les liens avec les troubles neuropsychologiques, probablement parce que justement ils évoluent dans le temps.

Ceci ne veut pas dire pour autant qu'il n'y a pas un lien. Nous pensons qu'il y a un lien, d'autant plus que ces OBNI sont préférentiellement localisés dans les structures qui sont responsables des fonctions exécutives, les structures sous-corticales et sous-cortico-frontales. Cette réserve est importante.

En effet, certains auteurs ont suggéré que seuls les enfants ayant des OBNI pouvaient présenter des troubles d'apprentissage. Or, aujourd'hui, ce n'est pas un critère qui permet de prédire ces troubles d'apprentissage.

### Que peut-on retenir de ces travaux ?

➤ Il existe un risque important de troubles de l'apprentissage, tout le monde est au fait avec cette question ;

➤ Néanmoins, il n'y a jamais deux enfants pareils et c'est encore plus vrai dans le cadre de la neurofibromatose de type 1. Ce n'est pas parce que certains ont des troubles visuo-spatiaux que tous en ont. Il y a des choses beaucoup plus fines à investiguer.

➤ Le retentissement dans la vie quotidienne est assez pénible pour l'enfant. En effet malgré ses efforts, il rencontre des difficultés qui sont aujourd'hui mal identifiées et mal prises en charge alors que paradoxalement on n'a jamais eu autant d'arguments pour dire que des troubles d'apprentissage étaient liés la NF1. Pourtant, en France en particulier aucune évaluation systématique n'est prévue.

A Nantes, nous avons la chance de pouvoir le faire parce que l'université d'Angers est soutien de cette recherche et que l'A.N.R. nous aide. Cela nous permet d'avoir des neuropsychologues qui font des évaluations systématiques pour tous les enfants NF1. C'est loin d'être une constante et pourtant ça devrait l'être, même pour les enfants qui n'ont pas de plainte. Une évaluation neuropsychologique devrait être réalisée avant l'entrée au primaire (en CP) pour anticiper et aider l'enfant.

De plus, et je fais ici la transition avec Marie-Laure BEAUSSART, les connaissances dont on dispose pour d'autres pathologies (l'épilepsie, le traumatisme crânien chez l'enfant et chez l'adulte) montrent bien les troubles d'apprentissages perturbent la qualité de vie.

Ces travaux, réalisés d'une manière «avant-gardiste», nous ont amenés à collaborer avec Laurence ALLANORE et Pierre WOLKENSTEIN.

Les interventions de Marie-Laure BEAUSSART et Arnaud ROY ont été présentées conjointement.

#### Mutation du gène 17q11.2



Contrôle anormal de la croissance/différenciation cellulaire  
notamment dans le **cerveau**



Aires de **gliose dysplasique** et de **myélinisation aberrante**  
à l'intérieur du parenchyme cérébral **OBNI**



Perturbation de réseaux spécifiques :  
troubles neuropsychologiques