

La dysphasie développementale et ses diagnostics différentiels

Pr Patrick VAN BOGAERT

Clinique de Neurologie Pédiatrique
Université Libre de Bruxelles
Hôpital Erasme



Développement normal du langage

- 3 mois : gazouillis-voyelles
- 6 mois : babillage-consonnes
- 11 mois : premier mot avec signification autre que papa, maman
- 14 mois : vocabulaire de 3 mots
- 16 mois : 4 à 6 mots, obéit à un ordre simple non accompagné de geste
- 18 mois : jargon avec mots compréhensible, montre 5 parties du corps
- 21 mois : associe 2 mots, désigne 2 images sur une planche de 4
- 24 mois : 50 mots, répond à un ordre double, utilise le " je "
- 30 mois : utilise les pronoms de façon appropriée, comprend le concept " un "

retard de langage : pas de mot à 18 mois, pas de phrase à 30 mois

Retards de langage - *diagnostic différentiel*

- **Surdité**
 - **Retard de langage simple**
influence génétique et/ou environnementale
 - **Dysarthrie congénitale**
(ex syndrome pseudo-bulbaire)
 - **Dysphasie développementale**
 - **Aphasie d'installation précoce**
 - **Autisme**
 - **Déficience mentale**
- souvent besoin de recul (évolution) ou d'examens complémentaires pour faire ce diagnostic différentiel

Dysphasie développementale

Déficit sévère et durable du développement du langage oral en l'absence d'une surdité, d'une paralysie des muscles effecteurs, d'un retard mental, d'un trouble de la communication ou de la personnalité, et d'une carence environnementale sévère

→ diagnostic d'exclusion

Classification simplifiée (Rapin)

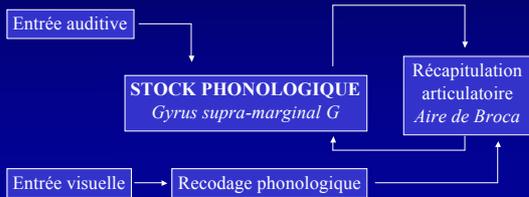
- **Trouble phonologique expressif pur** (rare)
- **Syndrome phonologico-syntaxique** (situation la plus fréquente)
Trouble mixte mais moins marqué sur le versant compréhension que sur le versant expression, portant sur la phonologie et la syntaxe (discours télégraphique, éventuellement gestuel, avec désir de communiquer)
- **Syndrome sémantico-pragmatique**
difficulté dans la compréhension du discours d'autrui, paraphasies sémantiques fréquentes

Causes et hypothèses physiopathologiques

- **Cause le plus souvent indéterminée**
(examens complémentaires normaux)
- **Hypothèses**
 - Facteurs génétiques
 - Facteurs environnementaux (asphyxie à la naissance, prématurité)
- **Nombreux modèles théoriques**

- **Hypothèse d'un dysfonctionnement de la boucle phonologique**

- Avancée dans le syndrome phonologico-syntaxique
- Hypothèse commune avec la dyslexie phonologique
dysfonctionnement des structures impliquées dans la boucle phonologique de la mémoire auditive-verbale à court terme (mémoire de travail)



Arguments en faveur de cette hypothèse

- **Clinique**
 - Déficit répétition pseudo-mots (risque évolution vers une dyslexie phonologique, difficulté lecture de pseudo-mots)
 - Déficit discrimination phonémique (ex ba/ba vs ba/da)
- **Neuropathologie**
dysgénésies cortex périsylvien G (rares observations, pas d'anomalie structurale à l'IRM chez les patients investigués)
- **Imagerie fonctionnelle**
absence d'activation cortex pariéto-temporal G lors d'une tâche de discrimination phonémique

- **Hypothèse d'un trouble de la mémoire procédurale**

- **Types de systèmes de mémoire:**
 - **Mémoire déclarative (sujet en est conscient)**
Épisodique (ex qu'avez-vous fait lundi dernier?)
Sémantique (ex différence entre fourchette et couteau?)
Mémoire de travail (ex retenir numéro téléphone)
 - **Mémoire non déclarative ou procédurale (sujet en est inconscient)**
(ex conduire voiture ou apprendre les règles de grammaire mentale nécessaires à l'apprentissage d'une langue)
- Lobe temporaux impliqués dans mémoires épisodique et sémantique, lobes frontaux et ganglions de la base dans mémoire procédurale
- Théorie permet d'expliquer les troubles associés non linguistiques présents chez de nombreux enfants dysphasiques

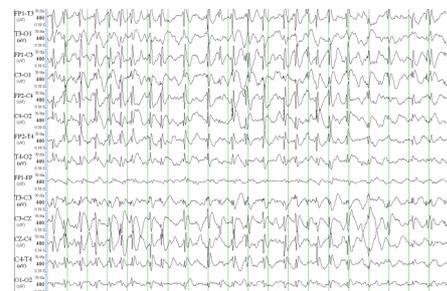
Traitement

- **Rééducation logopédique (intérêt des approches non verbales)**
- **Peut nécessiter un enseignement spécialisé (classes de langage)**

Aphasie

- **Trouble du langage acquis mais d.d. avec dysphasie difficile si installation précoce**
- **Causes:**
 - **Lésion acquise hémisphère dominant**
AVC, tumeur, traumatisme: cf adulte
 - **Syndrome de Landau-Kleffner**
 - Propre à l'enfant (début 3-8 ans)
 - Aphasie acquise de type *agnosie auditive phonologique* (l'enfant semble sourd)
 - EEG: décharges épileptiformes très abondantes pendant le sommeil (pointe-ondes continues du sommeil)
 - Crises d'épilepsie: pas toujours!, souvent peu fréquentes
 - Amélioration du déficit cognitif si disparition des anomalies EEG grâce à un traitement anti-épileptique

Pointe-ondes continues du sommeil



Intérêt de réaliser un EEG de sommeil en présence d'un trouble acquis du langage

Autisme - Conceptions Actuelles

- **Trouble développemental du fonctionnement cérébral**
- **Pas de marqueur biologique**
diagnostic clinique (observation)
- **Hétérogène sur le plan étiologique**
 - **Forte influence génétique**
 - Garçons > filles (4/1)
 - Risque de récurrence dans la fratrie: 5%
(prévalence population générale: 1‰)
 - Concordance chez les jumeaux (phénotype pas toujours identique): Monozygotes: > 90% ; Dizygotes: < 10%
 - **Rôle possible de facteurs environnementaux**
- **Persiste toute la vie mais s'améliore avec la prise en charge**

Le Spectre de l'Autisme

- **Autisme « pur »:**
 - début avant l'âge de 3 ans
 - déficience dans les domaines de (1) sociabilité, (2) communication, et (3) comportement, intérêts et activités (attitude stéréotypée et limitée)
- **Syndrome d'Asperger**
Trouble de la sociabilité, centres d'intérêts restreints, en l'absence de retard de langage et intellectuel
- **Comportement autistique**
Tableau d'autisme incomplet
- **Régression autistique**
Tableau d'autisme qui semble acquis après l'âge de 2-3 ans

Présentation clinique la plus fréquente: Retard de langage

Trouble sévère touchant plusieurs aspects sur le plan expressif et réceptif:

- Phonologie (phonème, sons)
- Syntaxe (grammaire, organisation des mots)
- Sémantique (vocabulaire, signification des mots)
- Pragmatique (usage du langage en temps que moyen de communication)

[vidéo](#)

Manifestations Cliniques Associées

- **Sociabilité**
absence de réciprocité dans contacts oculaires, mimiques, émotions, « enfant indépendant »
- **Jeu**
joue seul, jeu pauvre et répétitif (classification, alignement), pas de jeu d'imitation ou symbolique
- **Troubles moteurs**
stéréotypies, hypotonie, maladresse, apraxie (programmation de tâches motrices complexes)

• **Troubles sensitifs**

visuel (regard fuyant), auditifs (ne répond pas à l'appel de son nom), somato-sensoriels (intolérance au toucher)

• **Comportement**

intolérance au changement, agressivité, agitation, peurs excessives, labilité affective, auto-mutilations

• **Attention**

manque d'attention, focalisation anormale sur un centre d'intérêt

• **Intelligence**

retard mental dans 3/4 des cas, en général QP>QV
rigidité, manque d'imagination, créativité limitée

Le problème du diagnostic précoce

- **Pas de signe clinique prédictif fiable unique chez le jeune enfant**
- **L'absence de certitude diagnostique n'empêche pas une prise en charge précoce**
favoriser le développement cognitif, la sociabilité, la communication, traiter les troubles du comportement prise en charge individuelle et familiale

Etiologies

- **Affections où l'autisme n'est pas toujours présent et où d'autres manifestations cliniques peuvent être à l'avant-plan** (IMC, retard mental, épilepsie,...)
 - **Encéphalopathies anté- ou post-natales fixées**
infectieuse, ischémique,...
 - **Affections génétiques**
Sclérose tubéreuse de Bourneville (neuro-ectodermose)
Maladies métaboliques
Syndromes génétiques avec retard mental (X fragile, Down, Angelman, Rett,...)

- **Inconnue: 70-90% des cas**
arguments en faveur d'une " organicité sous-jacente ":

- **Epilepsie**
environ 1/3 des patients au cours de leur évolution
- **Neuropathologie**
anomalies cérébelleuses et limbiques (notamment amygdale, impliquée dans la reconnaissance des sentiments des autres)
- **Imagerie par résonance magnétique (IRM)**
anomalies morphologiques discrètes et inconstantes (cervelet, corps calleux)
- **PET au FDG** (étude de la distribution cérébrale du métabolisme pour le glucose): anomalies décrites mais variables et non spécifiques

Traitement

- **Priorité pour prise en charge « éducative » appropriée et soutien de la famille**
ex. programme TEACCH (*Treatment and Education of Autistic Children and Communication Handicapped*)
- **Aide médicamenteuse si nécessaire, limitée dans le temps et ciblée sur un symptôme:**
 - **Stimulants: hyperactivité, trouble d'attention**
 - **Antidépresseurs inhibiteurs du recaptage de sérotonine: stéréotypies, persévérations**
 - **Neuroleptiques: agitation, agressivité, automutilations**

Déficience mentale - Définitions

- **basée sur le QI (Wechsler) : < 70**
prévalence population générale: 2-3%
 - 50-70 : légère
 - 35-49 : modérée
 - 20-34 : sévère
 - < 20 : profond

- **basée sur les possibilités d'autonomie**

- légère : peut développer une communication et une sociabilité en âge préscolaire, peut avoir des acquis pédagogiques de niveau primaire, peut vivre une vie adulte autonome avec aide pour des problèmes sociaux ou économiques spécifiques
- modéré : peut apprendre le langage et la communication, mais peu de conscience des conventions sociales, niveau pédagogique restera inférieur au niveau primaire, certaine vie autonome possible à l'âge adulte mais avec supervision étroite
- sévère : retard psychomoteur important pendant l'enfance, sous supervision à l'âge adulte (activités de bricolage simples)

Etiologies

- **Inconnue**
30% des déficiences mentales sévères
60% des formes légères
- **Maladies génétiques**
 - **Aberrations chromosomiques**
caryotype anormal (ex. Down: trisomie 21)
 - **Syndrome avec gène localisé ou connu**
Diagnostic possible par tests génétiques spécifiques (caryotype normal)

Syndrome de l 'X fragile



- anomalie d'un gène situé sur le chromosome X, dont une séquence est répétée excessivement
- déficience mentale variable, tableau plus sévère chez l'homme que chez la femme
- morphotype particulier, macrocéphalie
- autisme (10%), épilepsie (30%), hyperkinésie

Syndrome d 'Angelman



- retard de langage et déficience mentale sévères, marche ataxique, épilepsie, morphotype de pantin hilare " happy puppet syndrome "
- déficit d 'expression d 'un gène situé sur le chromosome 15 hérité de la mère

Syndrome de Rett



- microcéphalie acquise, perte de l 'utilisation des mains, marche ataxique, stéréotypies caractéristiques (*hand washing*), retard mental profond
- ne concerne que les filles: gène localisé sur le chromosome X (filles hétérozygotes, mutation non viable si XY)

• Maladies acquises *in utero*

- Infections maternelles (CMV, toxoplasmose)
- Syndrome d'alcoolisme fœtal
retard de croissance intra-utérin, microcéphalie, morphotype particulier



Conclusions

- La dysphasie est un diagnostic d'exclusion
penser d'abord à autre chose!
- Importance de bien retracer le profil évolutif
bilan urgent si régression
- Les tableaux cliniques ne sont pas toujours tranchés et peuvent évoluer avec le temps