

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À MONTRÉAL

RÔLE DE LA NEUROPSYCHOLOGIE DANS LES ÉTUDES GÉNÉTIQUES :  
CARACTÉRISATION DÉTAILLÉE D'UNE FAMILLE MULTIPLEXE AVEC ÉPILEPSIE ET  
TROUBLES D'APPRENTISSAGE

THÈSE  
PRÉSENTÉE  
COMME EXIGENCE PARTIELLE  
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE

PAR  
GENEVIÈVE SÉNÉCHAL

JUILLET 2011

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À MONTRÉAL  
Service des bibliothèques

Avertissement

La diffusion de cette thèse se fait dans le respect des droits de son auteur, qui a signé le formulaire *Autorisation de reproduire et de diffuser un travail de recherche de cycles supérieurs* (SDU-522 – Rév.01-2006). Cette autorisation stipule que «conformément à l'article 11 du Règlement no 8 des études de cycles supérieurs, [l'auteur] concède à l'Université du Québec à Montréal une licence non exclusive d'utilisation et de publication de la totalité ou d'une partie importante de [son] travail de recherche pour des fins pédagogiques et non commerciales. Plus précisément, [l'auteur] autorise l'Université du Québec à Montréal à reproduire, diffuser, prêter, distribuer ou vendre des copies de [son] travail de recherche à des fins non commerciales sur quelque support que ce soit, y compris l'Internet. Cette licence et cette autorisation n'entraînent pas une renonciation de [la] part [de l'auteur] à [ses] droits moraux ni à [ses] droits de propriété intellectuelle. Sauf entente contraire, [l'auteur] conserve la liberté de diffuser et de commercialiser ou non ce travail dont [il] possède un exemplaire.»

## REMERCIEMENTS

Je tiens tout d'abord à offrir mes plus sincères remerciements à ma directrice de thèse, Isabelle Rouleau, qui de par son soutien, sa générosité et son style d'encadrement « démocratique », m'a permis d'évoluer dans un environnement académique sain et stimulant. J'aimerais souligner ses excellentes qualités professionnelles et relationnelles qui font de cette neuropsychologue une directrice hors pair. Ensuite, j'aimerais remercier Patrick Cossette, co-directeur de cette thèse, qui m'a d'abord accueillie dans son laboratoire et par la suite, a généreusement accepté qu'un travail doctoral dans le domaine de la neuropsychologie soit mené à partir de ses travaux de recherche. Je tiens à témoigner toute ma reconnaissance envers ses travaux scientifiques et le remercie profondément pour toute la confiance qu'il m'a accordée dans le déroulement des évaluations des membres de la famille AB.

Je remercie également Peter Scherzer qui m'a permis d'accéder aux études avancées et a consolidé mon envie de devenir une neuropsychologue clinicienne et de découvrir avec beaucoup d'enthousiasme le domaine de la rééducation-remédiation-revalidation cognitive. Je remercie Marie-Claude Guay qui m'a outillée dans l'évaluation des troubles d'apprentissage lors de supervisions. Elle m'a donné l'envie de parfaire mes connaissances dans le domaine de l'évaluation cognitive chez les enfants.

Je tiens également à remercier Dang Khoa Nguyen, neurologue et chercheur à l'hôpital Notre-Dame et Micheline Gravel, infirmière de recherche avec qui j'ai eu le plaisir de travailler.

J'aimerais également mentionner la contribution des orthophonistes, Karine Marcotte et Ana Ines Ansaldo qui ont collaboré aux évaluations et au recrutement des participants de l'étude.

Finalement, je tiens à témoigner toute ma gratitude envers les membres de la famille AB. Ils ont fait preuve d'une grande patience et d'une générosité éloquente envers les nombreuses investigations menées à leur égard. Ce fut un réel privilège de les côtoyer.

C'est avec beaucoup d'émotion que je remercie ceux qui ont plus particulièrement assuré le soutien moral et affectif dans mon cheminement académique : Marie-Julie, Simon, Valérie, Caroline, Frédérique, Gisèle, Maggie, François, ainsi que tous les collègues des laboratoires que j'ai fréquentés. Je suis également extrêmement reconnaissante envers ma famille, Jacinthe et Percy, qui ne cesse de me démontrer leur soutien et leur amour inconditionnel. Finalement, je remercie du fond du cœur mon amoureux Michaël qui a fait en sorte que la finalisation de mon processus de rédaction soit plus douce.

## TABLE DES MATIÈRES

LISTE DES TABLEAUX.....	vii
RÉSUMÉ.....	viii
CHAPITRE I : INTRODUCTION.....	1
CHAPITRE II: RECENSION DES ÉCRITS.....	3
2.1 Survol génétique .....	3
2.1.1 Génétique et neuropsychologie .....	4
2.1.2 Endophénotypes .....	6
2.1.3 Apport du neuropsychologue .....	9
2.2 Épilepsie.....	12
2.2.1 Définition.....	12
2.2.2 Épilepsie réflexe à l'eau .....	13
2.3 Dyslexie développementale .....	19
2.3.1 Définition.....	19
2.3.2 Dysfonctionnements neurologiques et cognitifs .....	20
2.3.3 Modèle de lecture à double voie et type de dyslexie.....	24
2.3.4 Théorie explicative de la dyslexie .....	28
2.3.5 Facteurs déterminants : trois composantes cognitives .....	29
2.3.6 Troubles associés.....	35
2.3.7 Évolution de la dyslexie .....	36
CHAPITRE III : MÉTHODOLOGIE .....	39
3.1 Contexte de l'étude .....	39
3.2 Participants.....	41

3.2.1 Groupe clinique .....	41
3.2.2 Groupe témoin .....	41
3.3 Instruments.....	42
3.3.1 Questionnaire de dépistage.....	42
3.3.2 Tests neuropsychologiques.....	43
3.4 Procédure .....	48
CHAPITRE IV : RÉSULTATS .....	51
4.1 Groupe clinique et groupe témoin .....	51
4.2 Description des individus du groupe clinique.....	53
4.3 Résultats généraux de l'analyse des phénotypes cognitifs .....	64
CHAPITRE V : DISCUSSION.....	67
5.1 Résultats de l'analyse génétique .....	67
5.2 Épilepsie et troubles cognitifs.....	68
5.3 Rôle du neuropsychologue en épilepsie.....	69
5.4 Rôle du neuropsychologue en génétique .....	71
CHAPITRE VI : CONCLUSION .....	76
ANNEXE A	
ARTICLE DE COSSETTE ET AL. (SOUMIS) : « SYNAPSIN 1 TRUNCATION IS ASSOCIATED WITH DEVELOPMENTAL DYSLEXIA, LANGUAGE IMPAIRMENT AND EPILEPSY ».....	77
ANNEXE B	
GLOSSAIRE.....	93

## ANNEXE C

QUESTIONNAIRE DE DÉPISTAGE DU RETARD LANGAGIER ET DES TROUBLES

D'APPRENTISSAGE ..... 95

## ANNEXE D

RÉSULTATS OBTENUS AUX ÉPREUVES NEUROPSYCHOLOGIQUES POUR CHACUN

DES PARTICIPANTS ..... 98

LISTE DE RÉFÉRENCES ..... 153

## LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1	Liste des tests administrés.....	48
Tableau 2	Caractéristiques des sujets porteurs de la mutation.....	52
Tableau 3	Sommaire des résultats aux épreuves neuropsychologiques sensibles à la dyslexie.....	63

## RÉSUMÉ

Les visées cliniques du neuropsychologue clinicien sont dorénavant bien connues et touchent deux champs spécifiques. D'une part, le neuropsychologue est couramment sollicité dans le cadre d'une démarche d'évaluation pour préciser un diagnostic, documenter les déficits sous-jacents (nature et sévérité) et suivre leur évolution (pronostic). D'autre part, ce professionnel joue un rôle déterminant dans le domaine de l'intervention à travers l'élaboration de rééducations en fonction du profil cognitif spécifique de la personne. Par ailleurs, à côté de ces applications classiques, d'autres moins conventionnelles émergent de façon significative. C'est le cas dans le domaine de la recherche génétique où le neuropsychologue peut être appelé à caractériser de manière détaillée les profils cliniques (phénotypes) des sujets étudiés. Le présent projet permet de mettre en évidence ce nouvel apport dans l'étude de gènes de prédisposition de pathologies neurodéveloppementales en prenant appui sur une étude génétique menée chez une grande famille canadienne française (AB). Plusieurs membres de cette famille présentent une mutation du gène de la synapsine (SYN1<sub>Q555X</sub>) prédisposant à des profils cliniques et cognitifs différents. Ainsi, certains porteurs de la mutation génétique présentent un syndrome complexe d'épilepsie réflexe à l'eau avec ou sans troubles d'apprentissage affectant principalement la lecture et l'écriture (dyslexie développementale). Dans le cadre de cette étude, la démarche diagnostique du neuropsychologue a rendu possible la caractérisation détaillée des phénotypes cognitifs des membres de la famille AB. Les profils révélés par les évaluations neuropsychologiques ont permis aux généticiens de préciser la nature de l'association entre la mutation SYN1<sub>Q555X</sub> et les phénotypes ainsi que d'émettre de nouvelles hypothèses en vue de recherches futures. Le rôle du neuropsychologue dans les études génétiques est peu connu et le présent travail permet d'illustrer l'importance de son travail dans une équipe interdisciplinaire s'intéressant à la recherche étiologique de maladies génétiques complexes.

# CHAPITRE I

## INTRODUCTION

Les travaux de recherche s'intéressant à l'étiologie des désordres neurologiques sont en constante évolution. Une des raisons majeures concerne la complexité et la relative méconnaissance des mécanismes neurobiologiques en jeu. Sur le plan moléculaire, l'apport de la génétique sur notre compréhension du fonctionnement des pathologies neurologiques est considérable. Les chercheurs tentent notamment de mettre en évidence des mutations génétiques associées aux troubles de développement cérébral et à la pathologie. Ils souhaitent élucider le lien entre les dérèglements moléculaires et la manifestation pathologique (phénotype clinique). Plus spécifiquement, les chercheurs en neurogénétique poursuivent un des principaux buts des neurosciences cognitives soit, clarifier les liens entre les mutations génétiques et les troubles cognitifs et comportementaux (Galaburda, LoTurco, Ramus, Fitch, & Rosen, 2006). Ce travail nécessite une collaboration interdisciplinaire parmi laquelle la neuropsychologie occupe une place importante.

La présente étude vise à illustrer, par le biais d'analyses effectuées au sein d'une même famille, l'importance du rôle du neuropsychologue clinicien dans la caractérisation de phénotypes cognitifs dans le cadre d'études génétiques. En effectuant des évaluations neuropsychologiques, nous tenterons de détailler les profils cognitifs de membres d'une famille québécoise dont certains présentent un syndrome complexe d'épilepsie réflexe à l'eau et/ou des troubles d'apprentissage affectant principalement la lecture et l'écriture. Ces évaluations se présentent

dans le contexte de la mise en évidence d'une mutation génétique prédisposant aux deux pathologies révélée par une équipe de chercheurs (Cossette, 2007; Cossette, et al., soumis). Ainsi, nous vérifierons s'il existe un phénotype cognitif particulier (profil neuropsychologique) associé au gène défectueux.

## CHAPITRE II

### RECENSION DES ÉCRITS

#### *2.1 Survol génétique*

Avec l'avènement du séquençage du génome humain, il est dorénavant possible de commencer à identifier, parmi les multiples gènes exprimés dans le système nerveux central, ceux qui ont un impact sur la cognition (Goldberg & Weinberger, 2004). En effet, les travaux récents en génétique portent sur la fonction des gènes et sur la façon dont les variations génétiques sont liées à la santé et à la maladie incluant les déficits cognitifs. L'identification des variations génétiques responsables de maladies est devenue très avantageuse sur le plan scientifique et a conduit les laboratoires de génétique moléculaire à découvrir des mutations responsables d'une multitude de pathologies (Singleton, 2003). Les chercheurs en neurosciences tentent notamment d'élucider les relations entre les facteurs génétiques, neurobiologiques et neurocognitifs dans des pathologies complexes. Certains auteurs emploient le terme «génétique cognitive» pour faire référence à l'étude de processus cognitifs discrets pouvant être liés à des gènes spécifiques (Bellgrove, Hawi, Gill, & Robertson, 2006).

Ainsi, plusieurs laboratoires à travers le monde investiguent le rôle des facteurs génétiques dans l'étiologie de troubles psychiatriques et neurodéveloppementaux (p. ex. la schizophrénie, le trouble bipolaire, la dyslexie, le TDAH, l'autisme, etc.) dont le caractère héréditaire élevé est couramment mis en évidence (Bishop, 2006; Fisher, 2006; Grigorenko, 2001; Ronald, Simonoff, Kuntsi, Asherson, & Plomin, 2008; Thaker, 2008; Viding & Blakemore, 2007). En effet, les

résultats récents de la génétique moléculaire ont confirmé la pertinence des données d'héritabilité en identifiant de nombreuses mutations génétiques liées à la prédisposition de pathologies complexes de nature développementale (Goldberg & Weinberger, 2004; Ramus, 2006; Smith, 2007). À ce jour, les généticiens ont rapporté plusieurs gènes candidats pouvant être associés à une vulnérabilité aux troubles tels le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH) (p. ex. 5-HTTLPR, DRD4, DAT1, DRD5, SNAP-25 (Stevenson, et al., 2005), la dyslexie (p. ex. DYX1C1, KIAA0319, DCDC2, ROBO1, MRPL19, C2ORF3 (Anthoni, et al., 2007; Couto, et al., 2010; Fisher & Francks, 2006; Galaburda, et al., 2006), l'autisme (NLGN3, NLGN4) (Jamain, et al., 2003) pour ne mentionner que ceux-ci.

### *2.1.1 Génétique et neuropsychologie*

Il est dorénavant incontestable qu'en plus des facteurs environnementaux, des mutations génétiques peuvent contribuer aux différences individuelles sur le plan des déficits cognitifs et des traits de personnalité (Fisher, 2006). Afin de faciliter la recherche de gènes de vulnérabilité aux pathologies complexes et d'améliorer la validité des analyses neurogénétiques, il est impératif de procéder à une description judicieuse et spécifique des phénotypes cognitifs. Selon Ramus (2006), les analyses neurogénétiques ne sont valables que si la caractérisation du phénotype cognitif a préalablement été bien effectuée par un neuropsychologue. L'emploi du phénotype cognitif influencera inévitablement l'interprétation des analyses génétiques subséquentes.

Par ailleurs, la tâche n'est pas aisée, car bon nombre de syndromes comportementaux et/ou cognitifs complexes se heurtent à une hétérogénéité sémiologique et évolutive rendant difficile la définition des phénotypes (Almasy & Blangero, 2001; Fisher, 2006; Grigorenko, 2001). Ainsi, la recherche de gènes de susceptibilité représente un véritable défi lorsque les chercheurs sont confrontés à la nature complexe et multifactorielle de troubles tels les démences (Blacker & Lovestone, 2006; Snowden, et al., 2007; Wilmot, et al., 2008), la schizophrénie (Braff, 2007; Gur, et al., 2007; Hill, Harris, Herbener, Pavuluri, & Sweeney, 2008), le trouble bipolaire (Antila, et al., 2007), le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH) (Bellgrove, et al., 2006; Crosbie, Perusse, Barr, & Schachar, 2008; Doyle, et al., 2005; Stevenson, et al., 2005), l'autisme (Fisch, 2008; Lord, Leventhal, & Cook Jr, 2001; Losh & Piven, 2007), le trouble spécifique du langage ou dysphasie (Barry, Yasin, & Bishop, 2007), la dyslexie (Bishop, 2006; Fisher & Francks, 2006; Gayan, et al., 1999; Ramus, 2006) et l'épilepsie (Reid, Berkovic, & Petrou, 2009). En présence de ces syndromes, les chercheurs et cliniciens doivent éviter les descriptions imprécises et les erreurs de classifications du phénotype qui sont susceptibles d'altérer significativement la qualité des résultats des analyses génétiques (Barry, et al., 2007).

De plus, l'emploi de phénotypes définis uniquement par des catégories diagnostiques cliniques peut s'avérer défavorable aux études de susceptibilité génétique parce qu'elles sont faillibles et ont probablement des étiologies génétiques et environnementales complexes (Barnett, Scoriels, & Munafo, 2008). Une approche récente et prometteuse consiste à concentrer la recherche davantage sur les phénotypes intermédiaires, connus sous le nom d'endophénotypes (Gottesman & Gould, 2003). Par exemple, plutôt que de rechercher une association entre un gène et une catégorie diagnostique subjective (p. ex. inventaire de symptômes cliniques), l'association

repose davantage sur le lien entre un gène et un processus cognitif mesuré de façon objective (Bellgrove, et al., 2006).

### *2.1.2 Endophénotypes*

Les endophénotypes représentent des composantes intermédiaires quantifiables se situant entre les variations génétiques et l'expression clinique du trouble (symptômes). Dans la littérature, les termes «phénotypes intermédiaires», «marqueurs biologiques», «traits sous-cliniques» et «marqueurs de vulnérabilité» sont souvent employés de manière interchangeable pour faire référence aux endophénotypes (Gottesman & Gould, 2003). Ces derniers peuvent être de nature biochimique, endocrinienne, neuroanatomique, neurophysiologique, neuropsychologique ou encore être constitués d'un ensemble de traits de personnalité (Gottesman & Gould, 2003; Lajiness-O'Neill & Menard, 2008; Viding & Blakemore, 2007).

Les endophénotypes sont associés à l'expression de facteurs de vulnérabilité génétique et témoignent de la susceptibilité à développer la pathologie chez des sujets sains qui ont des apparentés atteints. Les chercheurs privilégiant l'approche endophénotypique souhaitent identifier des différences cliniques minimales présentes chez les sujets apparentés. D'ailleurs, pour répondre aux critères formels d'un endophénotype, les déficits doivent, en plus d'être associés à la maladie et d'être héréditaires, être présents chez les apparentés sains plus fréquemment que dans la population générale (Gottesman & Gould, 2003). Les marqueurs endophénotypiques sont moins complexes que le phénotype clinique et sont plus spécifiquement liés aux variations génétiques et aux loci (Gottesman & Gould, 2003; Lajiness-O'Neill & Menard, 2008).

En outre, représentant une décomposition du phénotype clinique, ces marqueurs seraient possiblement plus héritable que le phénotype de la pathologie elle-même et plus fortement corrélés aux facteurs génétiques associés à la pathologie (Almasy & Blangero, 2001; Menzies, et al., 2007). Rommelse et al. (2008) rapportent que l'approche endophénotypique permet de former des sous-groupes de patients plus homogènes qui sont tous déficitaires quant à un endophénotype spécifique. En plus de faciliter la détection des gènes de vulnérabilité à développer une maladie, il semble que l'utilisation d'endophénotypes améliore la puissance statistique des études génétiques (Menzies, et al., 2007; Rommelse, et al., 2008).

Notons également que les efforts déployés pour la découverte de gènes de vulnérabilité ont pour objectif d'aider les chercheurs à mieux comprendre les relations gène-cognition-comportement dans les maladies complexes ayant des origines multifactorielles et polygéniques (Gottesman & Gould, 2003; Hill, et al., 2008; Viding & Blakemore, 2007). L'étude de ces différents niveaux d'analyse (gène-cognition-comportement) peut éventuellement mener à l'amélioration de modèles théoriques nécessaires à la compréhension des mécanismes responsables du développement de maladies neuropsychiatriques et neurodéveloppementales complexes décrites actuellement en termes de symptômes cliniques (Barnett, et al., 2008; Bellgrove, et al., 2006; Fisher, 2006; Hill, et al., 2008). Par exemple, l'identification des variations génétiques prédisposant aux syndromes tels la dyslexie, les déficits langagiers spécifiques et l'autisme pourrait nous fournir de nouvelles connaissances sur les processus cognitifs normaux et améliorer notre compréhension des voies moléculaires qui ont un impact sur le fonctionnement cérébral (Fisher & Marcus, 2006).

Le succès des études génétiques s'intéressant aux troubles neurodéveloppementaux via l'approche endophénotypique peut avoir des répercussions notables sur le plan prédictif, diagnostique et thérapeutique. Ainsi, les analyses génétiques peuvent servir à identifier une mutation au sein d'une famille rendant possible l'évaluation prédictive chez les apparentés (Blacker & Lovestone, 2006). Ultimement, la connaissance d'un gène dont la mutation provoque une maladie génétique permettrait la réalisation d'un test diagnostique à partir de l'ADN. Prenons l'exemple d'un trouble neurodéveloppemental fréquent soit, la dyslexie. Si nous avions la possibilité de localiser les gènes responsables d'une telle pathologie, un test moléculaire pourrait permettre l'établissement d'un diagnostic plus précoce chez les enfants à risque. Ceci nous donnerait l'opportunité d'intervenir plus rapidement, au moment où les aires cérébrales destinées au langage et à l'apprentissage de la lecture et de l'écriture sont à un stade de développement permettant une grande plasticité (Schulte-Korne, 2001). En couplant cette approche à l'identification précoce de profils cognitifs déficitaires spécifiques, il serait possible pour les différents intervenants de cibler les forces et les faiblesses cognitives et de mettre sur pied des plans individualisés, adaptés aux stratégies d'apprentissage des sujets (Francks, MacPhie, & Monaco, 2002). Par ailleurs, une meilleure connaissance du fonctionnement neurobiologique (p. ex. relation gène-cognition-comportement) et étio-pathologique de ces troubles peut nous donner l'opportunité de développer des traitements appropriés en diminuant notamment les facteurs de risque environnementaux. L'efficacité des techniques d'interventions peut en retour être évaluée en fonction des modèles explicatifs de la pathologie (Singleton, 2003).

### *2.1.3 Apport du neuropsychologue*

Tel que mentionné précédemment, pour effectuer des analyses neurogénétiques de troubles complexes, le phénotype des sujets doit être judicieusement détaillé (Nopola-Hemmi, et al., 2001; Stevenson, et al., 2005) et l'analyse des phénotypes nécessite des outils validés suffisamment fins pour pouvoir rechercher une spécificité des profils. Dans des troubles neurodéveloppementaux tels la dyslexie, l'autisme ou le trouble de langage spécifique il peut y avoir une variabilité considérable dans la sévérité des déficits et le profil des habiletés cognitives chez les différents individus affectés (Fisher, 2006). Il relève du travail du neuropsychologue de caractériser avec précision le phénotype cognitif suite à un examen exhaustif des fonctions cognitives. L'examen neuropsychologique permet notamment de fractionner, voire réduire de façon optimale le phénotype en mettant en évidence des difficultés ou des troubles cognitifs. Les phénotypes ainsi simplifiés et quantifiables permettent de réduire le nombre de gènes potentiellement impliqués, facilitant le travail d'identification du généticien (Gottesman & Gould, 2003). Certains auteurs présument que les déficits neuropsychologiques peuvent former une expression plus directe des défauts génétiques que les symptômes phénotypiques eux-mêmes (Rommelse, et al., 2008). Ainsi, les déficits neuropsychologiques révélés peuvent représenter des marqueurs endophénotypiques potentiels dans plusieurs troubles psychiatriques et neurodéveloppementaux (Gottesman & Gould, 2003; Menzies, et al., 2007). Le profil cognitif des apparentés du patient (sujet atteint par le trouble) peut aider les chercheurs à mettre en lumière des endophénotypes pertinents à la recherche de gènes de vulnérabilité. En outre, il s'agirait d'un ensemble de marqueurs neuropsychologiques composant l'endophénotype qui serait transmis dans une famille, et non la pathologie elle-même. Ainsi, dans l'exemple de la dyslexie développementale, il ne

s'agit pas du trouble dyslexique lui-même qui serait hérité mais plutôt des caractéristiques cognitives associées au trouble telles des difficultés de conscience phonologique ou de mémoire de travail verbale, c'est-à-dire les composantes de l'endophénotype. De ce fait, en dressant une description exhaustive du profil cognitif, le neuropsychologue joue potentiellement un rôle majeur en aidant les généticiens à définir un phénotype cognitif héritable qui facilitera l'identification de gènes de vulnérabilité à la pathologie. Rappelons que les psychopathologies développementales qui suscitent beaucoup d'intérêt sur le plan des endophénotypes cognitifs incluent l'autisme, le TDAH, la dyslexie, les troubles des conduites, la schizophrénie et les troubles spécifiques du développement du langage (TSDL) (Viding & Blakemore, 2007). Les chercheurs s'intéressant à la génétique du vieillissement et des états démentiels privilégient également une évaluation neuropsychologique exhaustive pour préciser le phénotype cognitif et qualifier formellement le déclin cognitif (Bartres-Faz, et al., 2001; Reitz & Mayeux, 2009).

Par ailleurs, la recherche d'endophénotypes cognitifs candidats s'avère importante non seulement pour favoriser la découverte de variations génétiques et contribuer à une meilleure compréhension de leurs influences sur les troubles neuropsychiatriques (Rommelse, et al., 2008), mais également sur le plan du raffinement de la classification nosographique (Gottesman & Gould, 2003). En effet, la recherche génétique dépend d'une nosographie neuropsychiatrique précise, qui en retour, via un processus d'influences réciproques, peut contribuer à améliorer cette même nosographie (Blacker & Lovestone, 2006). L'amélioration de la classification nosologique permet notamment d'augmenter la spécificité et la sensibilité diagnostique (Blacker & Lovestone, 2006). Ronald et al. (2008) rapportent que l'évaluation neuropsychologique peut aider les chercheurs à identifier des chevauchements endophénotypiques dans les troubles

neurodéveloppementaux présentant de fortes comorbidités. L'utilisation de mesures neuropsychologiques dans les analyses génétiques de ces troubles peut aider les chercheurs à clarifier dans quelle mesure ils partagent une étiologie cognitive commune (p. ex. schizophrénie et trouble bipolaire; autisme et TDAH; trouble spécifique du langage/dysphasie et dyslexie, etc.). En effet, il apparaît de plus en plus évident que la schizophrénie et le trouble bipolaire, deux troubles psychiatriques fortement héritables, plutôt que de représenter deux entités distinctes, partagent des risques génétiques liés à plusieurs loci. De plus, les chercheurs découvrent davantage de similarités sur le plan des profils cognitifs et des mécanismes neurobiologiques déficitaires (Hill, et al., 2008; Maziade, et al., 2009). Ces découvertes peuvent avoir un impact considérable au niveau du remaniement des frontières et des chevauchements entre la schizophrénie et le trouble bipolaire (Hill, et al., 2008). De même, il apparaît que le trouble du spectre autistique (TSA) et le TDAH possèdent des influences génétiques communes et sur le plan clinique, partagent des patrons comportementaux. Ces troubles partageraient, dans un continuum, des dysfonctionnements génétiques, cognitifs et comportementaux. Ainsi, les chercheurs et les cliniciens se réfèrent de plus en plus à la notion de spectre pour faire référence à une telle continuité. Ils tentent de clarifier la nature des liens entre ces troubles qui seront peut-être appelés à être redéfinis (Ronald, et al., 2008). Certains cherchent à savoir si les troubles comorbides peuvent être des manifestations alternatives de la même pathologie (Almasy & Blangero, 2001). Conséquemment, des modifications nosographiques peuvent émerger de l'approche endophénotypique.

Ce qui précède montre l'importance de favoriser les approches interdisciplinaires dans l'étude de troubles neuropsychiatriques et neurodéveloppementaux dont le phénotype cognitif est

complexe. Les futurs progrès dans la compréhension de la relation génotype-phénotype de tels troubles doivent inévitablement s'appuyer sur l'interaction de diverses approches telles la psychologie, la génétique, la neuroimagerie et d'autres disciplines associées (Baty, Carey, & McMahon, 2005).

Afin de comprendre les différents profils de dysfonctionnement de la population étudiée dans la présente thèse, il nous apparaît nécessaire de définir préalablement certains concepts. Nous aborderons d'abord l'épilepsie, plus spécifiquement l'épilepsie réflexe à l'eau. Ensuite, nous nous pencherons sur un trouble d'apprentissage spécifique à la lecture et à l'écriture soit, la dyslexie développementale. Les résultats de l'étude génétique seront quant à eux rapportés dans l'article de Cossette et al. (soumis) (voir l'annexe A). Cet article fait par ailleurs partie de sa thèse doctorale (Cossette, 2007). Pour accompagner cet article, un bref glossaire des termes génétiques est présenté à l'annexe B.

## *2.2 Épilepsie*

### *2.2.1 Définition*

L'épilepsie est le symptôme d'un dysfonctionnement neurologique qui se manifeste sous forme de décharges électriques anormales des neurones du cerveau. Les décharges soudaines, excessives et transitoires, appelées crises épileptiques, surviennent dans un groupe plus ou moins étendu de neurones cérébraux et sont habituellement limitées à quelques secondes. Une distinction fondamentale reposant sur les caractères électro-cliniques des crises est établi entre les crises partielles et les crises généralisées. Si la décharge électrique excessive intéresse une région

circonscrite ( focale) du cortex, la crise est dite partielle. Ces dernières peuvent être simples (sans altération de l'état de conscience) ou complexes (avec altération de l'état de conscience). En revanche, si la totalité du cortex des deux hémisphères est affectée, la crise est dite généralisée. Dans certains cas, la crise partielle se généralise par la suite, on parle alors de crise partielle secondairement généralisée. Certains patients épileptiques décrivent la présence d'une aura, c'est-à-dire qu'ils ressentent des sensations signalant la survenue imminente d'une crise. Comme il constitue la toute première manifestation de la crise, l'aura a souvent une grande valeur pour localiser l'origine celle-ci. Par ailleurs, chez la majorité des patients épileptiques (65%), les crises surviennent indépendamment de toute lésion cérébrale identifiable, les causes demeurant indéterminées (Cossette, 2007). Chez ces épilepsies dites « idiopathiques », le facteur étiologique principal est représenté par une prédisposition génétique, réelle ou présumée (Seegmuller, Laurent, & Arzimanoglou, 2006).

### *2.2.2 Épilepsie réflexe à l'eau*

Le terme épilepsie réflexe fait référence aux crises provoquées par un ou plusieurs stimuli spécifiques de nature sensorielle ou cognitive. En effet, les crises d'épilepsie peuvent être précipitées par des stimuli visuels (les plus courantes), auditifs ou tactiles ou encore par des modalités plus complexes (ex. fonctions de plus haut niveau) incluant l'activité de lire, manger ou raisonner (Engel Jr, 2001). Il existe une forme d'épilepsie réflexe rare dont les crises sont induites par le contact de l'eau au cours de la prise d'un bain ou d'une douche. Dans la littérature, ce type d'épilepsie réflexe est connu sous les appellations d'épilepsie à l'eau chaude (hot-water epilepsy; HWE) (Engel Jr, 2001; Mani, Mani, & Ramesh, 1974; Satishchandra, Shivaramakrishana, Kaliaperumal, & Schoenberg, 1988; Subrahmanyam, 1972), d'épilepsie

d'immersion à l'eau (water-immersion epilepsy) (Velmurugendran, 1985) ou de «bathing epilepsy» (Kowacs, et al., 2005; Lenoir, et al., 1989; Satishchandra, 2003). Ce type d'épilepsie a principalement été décrit en Inde (Satishchandra, 2003; Satishchandra, et al., 1988) et en Turquie (Bebek, et al., 2001) où un nombre important de cas ont été répertoriés (ex. 279 patients à Bangalore dans le Sud de l'Inde). Dans ces régions les pourcentages de patients atteints d'épilepsie à l'eau chaude parmi l'ensemble des épileptiques sont respectivement de 6,9 et 0,6% (Tezer, Ertas, Yalcin, & Saygi, 2006). Les auteurs avancent que la forte prévalence dans ces régions, comparativement aux pays occidentaux où seulement quelques cas isolés ont été rapportés, repose sur les habitudes culturelles adoptées par la population lors de la prise de bain, comme utiliser une température de l'eau élevée (40 à 50°C) et verser de l'eau chaude sur la tête à l'aide d'un bol ainsi que sur des facteurs génétiques (Bebek, et al., 2001; Satishchandra, 2003). Bien que les facteurs précipitants spécifiques soit variables (ex. sortir du bain, immerger une main dans l'eau, etc.), les plus fréquents concernent l'acte de verser l'eau sur la tête et la température de l'eau lors d'un bain (Bebek, et al., 2001; Yalcin, Toydemir, & Forta, 2006). Par ailleurs, chez plusieurs patients, les crises semblent provoquées par la conjonction des stimuli tactiles et thermiques que constitue l'eau chaude (Ioos, et al., 1999). Notons cependant que certains patients présentent des crises d'épilepsie réflexe au contact de l'eau indépendamment de la température (Auvin, et al., 2006; Grosso, et al., 2004; Seneviratne, 2001). Les épilepsies réflexes à l'eau peuvent être soit partielles, soit d'emblée généralisées (Satishchandra, 2003; Satishchandra, et al., 1988). Toutefois, dans la majorité des cas, les crises présentées sont qualifiées de partielles complexes (Bebek, et al., 2001; Mani, et al., 1974; Satishchandra, 2003; Satishchandra, et al., 1988; Yalcin, et al., 2006) avec ou sans généralisation secondaire (Ceulemans, Koninckx, Garmyn, & Wojciechowski, 2008; Satishchandra, 2003). Par ailleurs, les

épilepsies réflexes sont principalement classifiées selon le stimulus qui les précipite (provoque) plutôt que par le type de crises manifestées. L'épilepsie réflexe à l'eau est une condition bénigne dont le pronostic est favorable dans la majorité des cas (Satishchandra, Ullal, & Shankar, 1998). Cependant, dans leurs séries d'observations effectuées auprès de plus de 200 patients, Satishchandra et al. (1988) ont noté que 25,4 % des cas ont développé une épilepsie non réflexe dans les premières années suivant l'apparition de la première crise d'épilepsie réflexe à l'eau.

L'examen neurologique des patients atteints d'épilepsie réflexe à l'eau est généralement normal. En ce qui concerne les examens électrophysiologiques, les anomalies observées aux cours d'EEGs ne sont pas spécifiques et ont été détectées chez une minorité de cas rapportés dans la littérature (Grosso, et al., 2004). Ainsi, dans la majorité des études, les EEGs interictaux sont normaux ou montrent une activité anormale diffuse (Satishchandra, 2003; Satishchandra, et al., 1988). Par ailleurs, certains auteurs suggèrent que le lobe temporal est possiblement impliqué dans l'épileptogénèse de l'épilepsie à l'eau chaude puisque certains EEGs ictaux rapportés dans la littérature montrent une activité paroxystique dans cette région corticale (Satishchandra, 2003; Satishchandra, et al., 1998). Selon Yalcin et al. (2006), les anomalies observées dans la région temporale au cours d'EEGs et la présence de crises partielles complexes manifestées chez la majorité des patients prônent en faveur d'un rôle probable du lobe temporal dans ce type d'épilepsie. Toutefois, cette hypothèse n'est pas appuyée par les examens neuroradiologiques, car aucune évidence de changements structuraux ou de lésion focale en imagerie cérébrale (IRM et CT) n'a été montrée jusqu'à présent (Satishchandra, 2003; Tezer, et al., 2006).

Chez les patients atteints, une importante prépondérance masculine avec un ratio de 2-3 : 1 a été observée (Bebek, et al., 2001; Satishchandra, 2003). Pour Bebek, Baykan, Gurses, Emir et Gokyigit (2006), cette différence sexuelle peut refléter une influence génétique notamment une hérédité liée au chromosome X. Par ailleurs, une histoire familiale positive d'épilepsie a été observée dans 7 à 22.6% des cas (Satishchandra, 2003). On rapporte également la coexistence de cas de convulsion fébrile dans la famille d'une personne atteinte d'épilepsie à l'eau (Bebek, et al., 2001; Satishchandra, 2003). Bien que les données actuelles ne nous permettent pas d'établir un lien de causalité entre les convulsions fébriles et l'épilepsie à l'eau, cette relation peut toutefois indiquer une prédisposition génétique (Tezer, et al., 2006). Après une analyse préliminaire de pedigrees, Sinha, Ullal, Shankar et Satishchandra (1999) notent qu'un mode de transmission de type autosomal récessif avec la possibilité de gènes modificateurs ou de facteurs environnementaux puissent être à l'origine du phénotype de la maladie. Notons que les mécanismes pathogénétiques de cette forme d'épilepsie demeurent inconnus. Satishchandra (2003) qualifie les crises d'hyperthermiques celles qui se manifestent à la suite d'une interaction complexe de stimuli tactiles et thermiques. Il postule l'existence d'un système aberrant de thermorégulation chez une population vulnérable pour laquelle il existe possiblement des influences environnementales. Des recherches sont en cours afin d'isoler un gène responsable de ce type d'épilepsie et d'expliquer l'importante proportion de gens atteint dans le sud de l'Inde.

L'épilepsie réflexe à l'eau est principalement traitée de deux façons, soit en modifiant préalablement certaines habitudes adoptées au cours des bains ou des douches (ex. privilégier une eau tiède plutôt que chaude ou éviter de déverser de l'eau chaude sur la tête), soit en privilégiant un traitement anticonvulsivant (Ioos, et al., 1999; Satishchandra, et al., 1988; Yalcin, et al.,

2006). Lorsque la médication est requise, la majorité des patients y répondent favorablement et pour la plupart, les crises sont facilement contrôlées (Satishchandra, 2003).

Les études de cas effectuées auprès des patients atteints d'épilepsie à l'eau ne font pas mention du fonctionnement cognitif de ces derniers, à l'exception d'une patiente française décrite par Auvin et al., (2006). Cette jeune femme présente des crises induites par une eau déversée sur sa tête ou son visage et ce, à des températures plus basses que celles rapportées dans la littérature (33°C). L'EEG ictal montre un dysfonctionnement dans la région fronto-pariétale droite et l'examen neuropsychologique révèle un dysfonctionnement exécutif et un rendement intellectuel normal. Selon les auteurs, des conséquences neuropsychologiques peuvent vraisemblablement être observées chez les patients atteints d'épilepsie réflexe à l'eau et doivent être investiguées.

Actuellement, nous disposons de trop peu d'informations pour extraire un profil neuropsychologique particulier chez les patients atteints d'épilepsie à l'eau. De manière générale, l'épilepsie est le symptôme d'un dysfonctionnement cérébral qui, dans bien des cas, entraîne des répercussions sur le plan cognitif et comportemental des patients et ce, peu importe sa forme (Barr, 2007). En effet, il est reconnu que les patients épileptiques éprouvent fréquemment des difficultés cognitives et/ou comportementales telles des problèmes attentionnels, des difficultés mnésiques et d'apprentissage, des dysfonctions exécutives et de raisonnement social. Sur le plan comportemental, on note parfois de l'hyperactivité, de l'irritabilité et une perturbation de l'humeur (Loring, Marino, & Meador, 2007). Les difficultés cognitives associées à l'épilepsie les plus fréquemment rapportées concernent les déficits mnésiques, le ralentissement du traitement de l'information et les difficultés attentionnelles. Il peut exister une relation entre le foyer

épileptogène et les déficits cognitifs sous-tendus par cette localisation (p. ex : chez des patients dont l'origine des crises se situe dans le lobe temporal gauche, nous observons souvent une atteinte de la mémoire épisodique verbale). Certains patients considèrent ces conséquences cognitives plus invalidantes que leurs crises en tant que telle (Aldenkamp, 2006). Afin de documenter les difficultés cognitives vécues par le patient, une évaluation neuropsychologique exhaustive s'avère souvent indispensable. Cet examen permet de préciser la nature et l'intensité des troubles cognitifs pour éventuellement permettre une prise en charge adaptée aux besoins du patient, notamment en contribuant à une orientation professionnelle et académique (Nguyen, Rouleau & Cossette, 2005).

En plus de poursuivre cette visée clinique, les sujets atteints d'une forme familiale d'épilepsie réflexe à l'eau de la présente étude ont également été évalués dans le contexte d'une importante recherche génétique visant l'identification des gènes de prédisposition de l'épilepsie. Nous référons le lecteur à la section méthodologie pour connaître le déroulement des investigations effectuées auprès de cette famille et à la thèse doctorale du chercheur Patrick Cossette (Cossette, 2007) pour connaître les résultats des analyses génétiques de cette forme rare d'épilepsie monogénique. Comme les résultats des évaluations neuropsychologiques réalisées chez les sujets atteints d'épilepsie réflexe à l'eau mettaient en évidence des troubles marqués de la lecture et de l'écriture, nous aborderons dans la prochaine section la notion de dyslexie développementale.

## 2.3 Dyslexie développementale

### 2.3.1 Définition

La dyslexie développementale ou trouble spécifique de la lecture est un syndrome neurodéveloppemental se caractérisant par des déficits distincts et significatifs sur le plan des capacités de lecture qui se manifestent en dépit d'un niveau d'efficacité intellectuelle adéquat et d'opportunités éducatives suffisantes. Ce trouble d'apprentissage de la lecture ne peut être expliqué par des problèmes sensoriels primaires (auditifs ou visuels), des troubles psychologiques ou psychiatriques qui seraient apparus avant ou au début de l'apprentissage de la lecture. Bien que cette définition de nature exclusive demeure matière à débat, elle a été adoptée par le manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM-IV); (American Psychiatric Association, 1994) et l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS); (World Health Organization, 1993). Considérant cette définition, le diagnostic de dyslexie développementale doit être effectué à l'aide d'une anamnèse détaillée et de nombreux tests standardisés, incluant une évaluation du fonctionnement intellectuel, des compétences de lecture et des habiletés cognitives sous-tendant la lecture. Ainsi, objectiver ce trouble implique d'une part une évaluation quantitative (p. ex: bilan psychométrique) et d'autre part, une évaluation qualitative (p. ex: historique des difficultés et analyse de la nature des erreurs commises). L'OMS considère comme significatif un décalage de 18 mois ou plus objectivé dans les épreuves de lecture par rapport aux compétences attendues. Ce décalage est jugé significatif pour les enfants ayant entre 8 et 12 ans. La dyslexie développementale est largement répandue, mais sa prévalence exacte demeure incertaine, variant de 5% à 17,5% de la population générale (Shaywitz, 1998), selon l'utilisation d'une définition plus ou moins conservatrice (Habib, 2000). Même pour les chiffres les plus faibles, l'incidence de

la dyslexie dépasse celles cumulées du retard mental, de la paralysie cérébrale et de l'épilepsie (Van Hout & Estienne, 1994). Elle peut être considérée comme la deuxième affection neurologique la plus fréquente juste après la migraine (Habib, 1997). À ce titre, elle représente un problème de santé majeur.

### *2.3.2 Dysfonctionnements neurologiques et cognitifs*

Il est maintenant bien établi que ce trouble d'acquisition des habiletés de lecture et d'écriture a une origine biologique dont les mécanismes défectueux sont en grande partie attribuables à une composante génétique (Fisher & Francks, 2006; Gayan & Olson, 2001; Grigorenko, 2001; Habib, 2000; Marlow, et al., 2001; Ramus, et al., 2003; Schulte-Körne, 2001). La dyslexie représente d'ailleurs un des désordres de la cognition pour lequel il y a eu le plus de progrès ou de résultats fructueux dans la compréhension des bases génétiques sous-jacentes (Fisher & DeFries, 2002). Les nombreux sites chromosomiques impliqués suggèrent que la dyslexie est une maladie génétique complexe dans laquelle une multiplicité de facteurs génétiques interviennent (Ramus & Fisher, sous presse). Actuellement, six régions chromosomiques associées au développement de la dyslexie de manière significative ont été identifiées, soit les sites des chromosomes 1, 2, 3, 6, 15 et 18 (Fisher & DeFries, 2002; Grigorenko, 2003). Sur certaines de ces régions, les chercheurs ont pu identifier sept gènes candidats associés à la dyslexie (pour une recension, voir Scerri & Schulte-Körne (2009) : DYX1C1, KIAA0319 et DCDC2, MRPL19 et C2ORF3 sur 2p12, ROBO1 et KIAA0319L). Dans une étude récente, quatre autres gènes candidats ont été identifiés à l'intérieur d'une même famille dont quatre individus de sexe masculin (un père et ses trois fils) sont atteints de dyslexie développementale et présentent une délétion du chromosome 21 : PCNT, DIP2A, S100B et PRMT2 (Poelmans, et al., 2009).

Les mécanismes spécifiques responsables des dysfonctionnements neurologiques et cognitifs de la dyslexie développementale sont toutefois loin de faire l'unanimité et font l'objet de recherches intenses dans plusieurs domaines scientifiques incluant les approches biologiques (neuroanatomiques, génétiques, neurophysiologiques, neuroradiologiques) et comportementales (pédagogiques, linguistiques, psychologiques et neuropsychologiques) (Habib, 2000; Ramus, et al., 2003).

Sur le plan neurologique, de nombreuses données neurofonctionnelles et neuroanatomiques montrent une atypie fonctionnelle et structurelle des aires cérébrales impliquées dans la lecture et son acquisition chez les enfants et les adultes présentant une dyslexie développementale, soit les trois zones de l'hémisphère gauche suivantes : l'aire occipito-temporale, l'aire pariéto-temporale et le gyrus frontal inférieur (Shaywitz, et al., 2002). Ces trois régions forment un système antérieur (gyrus frontal inférieur) et deux systèmes postérieurs (région pariéto-temporale et occipito-temporale) qui correspondent respectivement à l'articulation, l'analyse des mots, la reconnaissance rapide, automatique et fluide des mots (Shaywitz, Morris, & Shaywitz, 2008). Plusieurs études de neuroimagerie fonctionnelle effectuées chez les sujets dyslexiques montrent une réduction de l'activité dans ces régions et révèlent des patrons d'activation anormaux, telles des déconnexions comparativement aux sujets témoins (normo-lecteurs) (Pugh, et al., 2001). Dans leurs séries d'études effectuées depuis plus d'une décennie auprès d'un important échantillon de dyslexiques âgés de 7 à 54 ans (Shaywitz, et al., 2002; Shaywitz, et al., 1998), Shaywitz & Shaywitz (2008) rapportent que chez les dyslexiques, les deux systèmes postérieurs (voie dorsale et ventrale) présentent une sous-activation ; à l'opposé, le système antérieur présente une hyperactivation en comparaison avec les

systèmes des normo-lecteurs. Cette tendance à la sous-activation dans les systèmes de lecture postérieurs gauches lors de la lecture de mots et de pseudo-mots et à une hyperactivation dans d'autres parties du système de lecture est appelée la « signature neurale de la dyslexie ». En réponse à l'anomalie des systèmes postérieurs gauches il semble y avoir, chez les dyslexiques, des patrons compensatoires caractéristiques qui se manifestent par une augmentation de l'activation du gyrus frontal inférieur bi-hémisphérique durant la lecture et une activation auxiliaire des régions postérieures de l'hémisphère droit (régions homologues) (Pugh, et al., 2001; Shaywitz, et al., 1998). Les auteurs supposent que ces mécanismes de compensation se mettent en place progressivement jusqu'à l'âge adulte étant donné le développement inadéquat du système postérieur impliqué dans la lecture (Shaywitz, et al., 2002). En plus de ces perturbations fonctionnelles des systèmes de lecture, des anomalies structurelles microscopiques, telles la présence d'ectopies cellulaires à la surface du cortex, principalement dans la région périsylvienne gauche, ont été découvertes à l'aide d'analyses neuropathologiques post-mortem chez des dyslexiques (Galaburda, 1993; Galaburda, Sherman, Rosen, Aboitiz, & Geschwind, 1985). À un niveau plus macroscopique, les examens d'imagerie cérébrale effectués chez des enfants et des adultes dyslexiques indiquent une réduction du volume de matière grise dans deux des aires liées à la lecture : l'aire frontale et l'aire pariéto-temporale (Eckert, 2004) et une réduction de la connectivité de la matière blanche sous-jacente (Klingberg, et al., 2000; Rimrodt, Peterson, Denckla, Kaufmann, & Cutting, 2010). Galaburda et ses collaborateurs ont émis l'hypothèse qu'un trouble de migration neuronale serait responsable des anomalies qu'ils ont mises en évidence dans les aires du langage de l'hémisphère gauche (ectopies) et les nouvelles données génétiques vont dans le sens de cette hypothèse puisque l'on découvre que plusieurs gènes identifiés à ce jour participent à la migration neuronale (Ramus, 2006; Ramus & Fisher, sous

presse). Ramus (2004) avance que ces perturbations au niveau de la migration des neurones constituent le phénomène neuronal sous-jacents aux anomalies de matière grise et de connectivité, et la cause directe du déficit phonologique (et donc de la lecture) des dyslexiques.

Sur le plan cognitif, bien que les déficits associés à cette condition développementale soient hétérogènes (Bishop, 2006; Grigorenko, 2001), l'existence de trois sous-types de dyslexie développementale est généralement reconnue. En effet, avec l'analyse détaillée de la nature des erreurs de lecture et des profils neuropsychologiques, la majorité des chercheurs s'entendent pour faire une distinction entre un sous-type phonologique (dyslexie phonologique), un sous-type lexical (dyslexie de surface) et un sous-type combiné (dyslexie mixte) (Howes, Bigler, Lawson, & Burlingame, 1999; Zabell & Everatt, 2002). Pour rendre compte de cette distinction, deux classes de modèles cognitifs sous-tendant les procédures d'identification des mots écrits peuvent être opposées, soient les modèles cognitivistes (p. ex. modèle à double ou triple voies opérant de façon indépendante) et les modèles connexionnistes (p. ex. modèle à voie unique opérant sur un réseau distribué). Bien que critiqué par plusieurs, le modèle cognitiviste à double voie, inspiré des formes de dyslexies acquises décrites chez l'adulte cérébrolésé, demeure le modèle de référence le plus fréquemment utilisé pour l'évaluation du système d'identification des mots écrits et la mise en évidence du type de dyslexie développementale (Castles & Coltheart, 1993). Ce modèle postule l'existence de deux procédures cognitives distinctes, symbolisées par deux voies, intervenant dans la lecture : 1) la voie phonologique (ou d'assemblage) et 2) la voie lexicale (ou d'adressage). L'activation de la voie privilégiée s'effectue en fonction des items et du contexte. Une perturbation d'une de ces voies ou des deux combinées est à l'origine des trois grandes formes de dyslexie que nous décrirons ci-dessous. Bien que le terme de dyslexie ne doive

concerner que la lecture, elle s'accompagne dans la majorité des cas d'un trouble similaire de la production écrite. En effet, les deux voies sont également nécessaires à l'écriture et leur dysfonctionnement provoque une dysorthographe.

### *2.3.3 Modèle de lecture à double voie et type de dyslexie*

La voie phonologique (ou d'assemblage) se caractérise par un traitement analytique séquentiel de séries de lettres via les règles de correspondance graphème-phonème existant dans les systèmes d'écriture alphabétique. Conséquemment, cette procédure s'applique efficacement uniquement aux mots qui sont conformes à cette règle graphémo-phonémique. Elle implique, pour les opérations de transcodage (mise en correspondance des graphèmes et des phonèmes), des capacités de segmentation graphique et phonémique, et pour celles d'assemblage (synthèse des phonèmes pour générer la séquence du mot), la mémoire à court terme (Sprenger-Charolles & Serniclaes, 2004). En production écrite, lorsqu'un mot dicté est inconnu, la stratégie consiste à appliquer les règles de conversion phonème-graphème pour assembler une forme orthographique correspondante (synthèse des graphèmes). Un dysfonctionnement de cette voie plaide en faveur d'une dyslexie de type phonologique. Les manifestations les plus souvent associées avec ce type de dyslexie sont une difficulté à lire ou écrire les pseudo-mots (p. ex: speurselbe) ou des nouveaux mots et la présence d'erreurs phonémiques et de lexicalisation (production d'un mot existant à la place du pseudo-mot proposé), alors que la lecture et l'écriture des mots réguliers et irréguliers sont relativement bien préservées. Les performances sont ainsi réalisées avec une certaine lenteur et/ou une imprécision traduisant une défaillance de la voie phonologique. De ce fait, la lecture et l'écriture seront essentiellement réalisées par la voie lexicale (ou d'adressage).

La voie lexicale (ou d'adressage) se caractérise par une reconnaissance visuelle globale (traitement en parallèle) des mots appris précédemment. La forme visuelle ou orthographique du mot est utilisée pour avoir accès au sens et récupérer le code phonologique correspondant. Autrement dit, le lecteur apparie le mot écrit à une représentation orthographique en accédant directement à son lexique mental stocké dans sa mémoire à long terme. L'activation de cette représentation orthographique va permettre d'une part, d'évoquer l'ensemble des sens qui lui ont été associés lors des apprentissages antérieurs (mémoire sémantique) et d'autre part, d'activer globalement la forme phonologique mémorisée du mot. Cette procédure est essentielle à la lecture de mots irréguliers, c'est-à-dire ceux qui ne respectent pas les règles de correspondance graphème-phonème (ex. monsieur). Ainsi, cette voie implique des capacités d'analyse visuelle et de mémoire à long terme (Sprenger-Charolles & Serniclaes, 2004). Pour l'écriture de mots réguliers et irréguliers, à partir de l'information phonologique (écriture sous dictée) ou sémantique (écriture spontanée), il s'agit de récupérer, dans le lexique interne, l'information sur la forme orthographique des mots. Une atteinte sélective de cette voie résulte en une dyslexie de surface. Ainsi, lorsque la voie lexicale est déficitaire, la personne éprouve de la difficulté à lire et écrire des mots irréguliers, produit des erreurs de régularisation (utilisation de correspondance graphème-phonème dans un mauvais contexte) et des erreurs visuelles (confusions de lettres ou d'ordre de lettres), alors que la lecture et l'écriture des mots réguliers et des pseudo-mots sont relativement préservées. Le traitement repose essentiellement sur la procédure analytique, soit la voie phonologique, d'où l'application erronée des règles de transcodage graphème-phonème pour les mots irréguliers. L'automatisation de la lecture est laborieuse, car la personne ne peut s'aider de l'apparence visuelle du mot pour accéder à sa signification.

La dyslexie mixte semble cumuler les difficultés rencontrées dans les deux sous-types. Ainsi, les performances de lecture et d'écriture des personnes présentant une dyslexie mixte sont globalement faibles, quelle que soit la nature des mots proposés.

Dans un contexte développemental, on admet que la voie phonologique tient un place prépondérante en début d'apprentissage, notamment parce qu'elle est chronologiquement la première à s'établir et confère à l'enfant une certaine autonomie dans l'acte de lire (Genard, Mousty, & Alegria, 2004). Par ailleurs, il appert que les deux voies ne sont pas totalement indépendantes lors des apprentissages, car les traitements effectués par la voie phonologique contribuent à construire et enrichir le lexique orthographique (Share, 1999). Ainsi, plusieurs auteurs attribuent un rôle fondamental au traitement phonologique dans le développement des représentations orthographiques et émettent l'hypothèse d'une cause unique de nature phonologique qui explique les manifestations des dyslexies phonologiques et des dyslexies de surface. Dans cette perspective, les deux profils de dyslexie développementale sont expliqués en terme de degré de sévérité d'un déficit phonologique spécifique sous-jacent (Griffiths & Snowling, 2002). Autrement dit, il n'y aurait pas d'opposition catégorielle entre la dyslexie de surface et la dyslexie phonologique qui devraient plutôt être considérées comme les positions extrêmes d'un continuum (Manis, Seidenberg, Doi, McBride-Chang, & Petersen, 1996). Dans ce continuum, toutes les composantes du processus de lecture sont affectées jusqu'à un certain degré (Poelmans, et al., 2009).

Bien qu'il y ait consensus quant à la possibilité d'identifier des sous-groupes de sujets dyslexiques qui diffèrent selon leur profil de lecture, il y a beaucoup moins d'accord concernant la nature précise des déficits cognitifs qui sous-tendent ces profils. En effet, il subsiste de vives

controverses sur la façon dont les profils, plus particulièrement celui de la dyslexie de surface, sont expliqués par un modèle théorique de la lecture. Par exemple, certains chercheurs plaident en faveur d'un déficit spécifique dans l'utilisation de la procédure lexicale à travers un modèle cognitiviste à double voies (Castles & Coltheart, 1993), d'autres en faveur de ressources générales limitées dans un réseaux connexionniste (Manis, et al., 1996) ou encore, certains remettent en question la notion de trouble puisque les dyslexiques de surface se comportent comme des normo-lecteurs plus jeunes qu'eux. Ainsi, pour certains, ils souffriraient plutôt d'un retard d'apprentissage de la lecture (Stanovich, Siegel, & Gottardo, 1997; Wolff, 2009).

Par ailleurs, dans la majorité des travaux, les sujets présentant un trouble de lecture sont étudiés en tant que groupe indifférencié quant à leur profil. Il devient alors difficile d'associer de manière spécifique un déficit cognitif à un sous-type particulier de dyslexie. Les études ayant comparé des groupe de dyslexiques rapportent que les dyslexiques de surface ont des déficits phonologiques moins importants que les dyslexiques phonologiques (Manis, et al., 1997; Stanovich, et al., 1997). Toutefois, certains auteurs ont obtenu des résultats différents et avancent que les déficits phonologiques sont aussi importants chez les dyslexiques phonologiques que chez les dyslexiques de surface (Sprenger-Charolles, Colé, Lacert, & Serniclaes, 2000; Zabell & Everatt, 2002; Ziegler, et al., 2008). Ainsi, ils affirment que les deux formes de dyslexie ne mettraient pas en évidence de profils cognitifs fondamentalement différents.

En outre, ces variations quant à la détermination des différents profils de dyslexie sont influencées par plusieurs facteurs dont l'âge des sujets, la langue (régularité de l'orthographe), les

mesures utilisées (précision ou temps), la méthode privilégiée pour la classification ainsi que le groupe témoin utilisé (âge chronologique ou âge lexique) (Wolff, 2009).

#### *2.3.4 Théorie explicative de la dyslexie*

Plusieurs hypothèses ou théories explicatives sur l'origine de la dyslexie développementale ont été avancées à ce jour. Elles font l'objet de nombreux travaux de recherche, voire de vifs débats, qui tentent d'élucider les mécanismes cognitifs responsables du trouble. La plupart des chercheurs ont une approche unitaire et privilégient un niveau d'analyse soit cognitif (p. ex: théorie phonologique), soit biologique (p. ex: théorie magnocellulaire). En dépit de l'hétérogénéité phénotypique de la dyslexie, les investigations ont pour but de découvrir un facteur commun qui explique la plupart des symptômes. Parmi les théories défendues pour expliquer la nature de la dyslexie développementale, l'hypothèse d'un déficit phonologique est sans contredit la plus robuste et la plus largement acceptée (Habib, 2000; Ramus, et al., 2003; Snowling, 2000; Vellutino, Fletcher, Snowling, & Scanlon, 2004). Paulesu et al. (2001) concluent que les déficits neurocognitifs de traitement phonologique observés dans la dyslexie développementale sont universels. L'hypothèse phonologique considère que les enfants dyslexiques manifestent des déficits du système de représentation mentale et de traitement cognitif des sons de la parole (phonèmes) qui sont directement responsables du trouble de lecture. Ainsi, les déficits spécifiques sur le plan des représentations, de l'encodage et/ou de la récupération des phonèmes entraînent des difficultés d'acquisition des habiletés de conversions graphèmes/phonèmes et de leur manipulation en temps réel au cours de la lecture (Snowling, 2000; Sprenger-Charolles & Colé, 2003). Chez les dyslexiques, les étapes ultérieures

d'automatisation de la lecture ne peuvent prendre place en raison de l'incapacité à maîtriser l'étape préliminaire de transcodage grapho-phonémique.

### *2.3.5 Facteurs déterminants : trois composantes cognitives*

Les déficits phonologiques se manifestent principalement par des difficultés marquées de la conscience phonologique, une capacité limitée de mémoire verbale à court terme, et une lenteur prononcée dans les tâches d'accès lexical (Snowling, 2000). Ces déficits associés au langage oral représentent des causes suffisantes du trouble et ce, quelle que soit la forme de dyslexie (Ramus, et al., 2003). D'ailleurs, ces difficultés phonologiques persistent chez les jeunes adultes présentant une dyslexie développementale, suggérant ainsi que le trouble phonologique est au cœur du trouble dyslexique (Bruck, 1992, 1993; Gallagher, Laxon, Armstrong, & Frith, 1996; Shaywitz, et al., 1999; Svensson & Jacobson, 2006). Dans un récent article, Ramus & Szenkovits (2008) rapportent une série d'expériences effectuées au sein de leur laboratoire dans le but de préciser la nature exacte des déficits phonologiques mis en évidence chez les dyslexiques. Les résultats obtenus auprès d'un échantillon de dyslexiques et de normo-lecteurs adultes (étudiants universitaires francophones) suggèrent que les représentations phonologiques des dyslexiques sont intactes. Autrement dit, les chercheurs n'ont pas obtenu de preuve positive d'une dégradation phonologique chez ces derniers. Considérant les données actuellement disponibles, ils proposent une hypothèse alternative en termes de difficulté d'accès au contenu des représentations phonologiques dans certaines conditions. À titre d'exemple, les difficultés se manifesteraient lorsqu'un accès conscient aux représentations phonologiques est requis (conscience phonologique), lorsque la mémoire à court terme est chargée ou lorsqu'une contrainte temporelle exige un accès rapide et répété aux représentations phonologiques.

## 1. Conscience phonologique

La conscience phonologique réfère à l'habileté à identifier, segmenter et manipuler les plus petites unités sonores du langage (phonèmes) (Goswami & Bryant, 1990). Cette habileté est considérée comme le prérequis cognitif le plus important dans le développement de la lecture et de l'orthographe (Naslund & Schneider, 1996; Wagner & Torgesen, 1987). De nombreux travaux montrent que la conscience phonologique représente un bon prédicteur des performances ultérieures lors de l'apprentissage de la lecture. Elle permet l'établissement des règles de correspondances entre les lettres (graphèmes) et les sons (phonèmes) dont la maîtrise est nécessaire à la lecture de nouveaux mots, de mots rares et de pseudo-mots. Par ailleurs, il a été montré que la conscience phonologique et la lecture entretiennent une relation d'influence réciproque. En effet, l'entraînement de la conscience phonologique facilite et améliore l'acquisition de la lecture (Ehri, et al., 2001) et la lecture contribue à développer cette même habileté qu'elle sollicite. La conscience phonologique s'évalue principalement à l'aide de tâches de soustraction, d'inversion, de substitution et de fusion de phonèmes dans des mots ou pseudo-mots, des épreuves dites « métaphonologiques ». Par exemple, on pourrait demander au sujet de répéter le mot dindon en omettant le phonème initial (le son de la lettre d), ce qui donne « indon » ou encore de changer le son « dr » en « tr » dans le mot « drache », ce qui donne « trache ».

Généralement, les enfants dyslexiques ont des performances inférieures aux normo-lecteurs sur un ensemble d'épreuves de traitement phonologique. Plus spécifiquement, un nombre considérable d'études ont révélé des habiletés de conscience phonologique déficitaires chez les enfants et les adultes dyslexiques (Bruck, 1992; Carroll & Snowling, 2004; Duncan & Johnston, 1999; Elbro, Nielsen, & Petersen, 1994; Felton, Naylor, & Wood, 1990; Manis, Custodio, & Szeszulski, 1993; Morais, Cluytens, & Alegria, 1984; Pennington, Van Orden, Smith, Green, &

Haith, 1990; Shaywitz, et al., 1999; Snowling, 2000; Vellutino, et al., 2004). Lorsque les performances des dyslexiques sont comparées à celles de normo-lecteurs plus jeunes ayant un niveau de lecture similaire, les difficultés de conscience phonologique persistent (Bruck, 1992) et ce, pour les deux types de dyslexie (Sprenger-Charolles, et al., 2000). Dans leur étude réalisée auprès d'une population de dyslexiques francophones, Sprenger-Charolles et ses collègues (2000) ainsi que Ziegler et ses collègues (2008) ne rapportent aucune différence significative entre les dyslexiques phonologiques et les dyslexiques de surface sur les épreuves de conscience phonologique.

## 2. Mémoire verbale à court terme

Plusieurs études ont soulevé l'importance d'une mémoire de travail efficace dans les activités de lecture et d'écriture. Ce processus cognitif est notamment sollicité lors des opérations de conversion graphèmes/phonèmes pour la lecture ou phonèmes/graphèmes dans le cas de l'écriture. En effet, la lecture ou l'écriture d'un nouveau mot ou d'un mot peu familier requiert le maintien temporaire des phonèmes en mémoire pour les assembler dans la séquence requise par la suite. Ainsi, la mémoire de travail intervient à la fois sur plan du décodage des mots et de la compréhension en lecture. En effet, pour comprendre une phrase, il est essentiel de garder en mémoire les mots qui la composent. La majorité des études s'intéressant aux problèmes cognitifs associés à la dyslexie développementale ont révélé des difficultés de la mémoire verbale à court terme (Berninger, Raskind, Richards, Abbott, & Stock, 2008; Brady, Shankweiler, & Mann, 1983; De Jong, 1998; McDougall, Hulme, Ellis, & Monk, 1994; Nelson & Warrington, 1980). Ainsi, il a été montré de façon systématique que les dyslexiques éprouvent de la difficulté à rappeler des séquences alpha-numériques présentées dans une modalité auditivo-verbale

(Shapiro, Nix, & Foster, 1990; Watson & Willows, 1995). Ces sujets présenteraient en effet un empan beaucoup plus faible que les sujets normaux en répétition de séries de chiffres ou de mots, surtout s'il s'agit de pseudo-mots polysyllabiques (Van Hout & Estienne, 1994). Il semble assez clairement établi que ces problèmes mnésiques se révèlent dans la modalité verbale et non dans la modalité visuelle confirmant la spécificité des troubles dans la sphère langagière (Brosnan, et al., 2002; Jeffries & Everatt, 2004; McDougall, et al., 1994). De plus, plusieurs avancent que peu importe le type de dyslexie développementale (phonologique ou de surface), les enfants évalués obtiennent de pauvres performances en mémoire de travail verbale (Howes, et al., 1999; Sprenger-Charolles, et al., 2000; Swanson, Ashbaker, & Lee, 1996; Watson & Willows, 1995). En effet, dans leur recherche de déficits cognitifs spécifiques à chacun des profils de dyslexie, Sprenger-Charolles et al., (2000) n'obtiennent aucune différence significative entre les deux groupes de dyslexiques (phonologique et de surface) et le groupe contrôle, composé d'enfants plus jeunes mais de même niveau de lecture, à l'évaluation de la mémoire de travail visuelle évaluée à l'aide des blocs de Corsi.

Sur le plan de la mémoire à long terme, très peu d'études se sont intéressées à évaluer l'intégrité des processus mnésiques des dyslexiques dans un contexte d'apprentissage. Szenkovitz et Ramus (2005) mentionnent que les difficultés de mémoire de travail verbale des dyslexiques peuvent avoir un impact négatif sur une panoplie de tâches mnésiques dont : l'apprentissage de listes de mots, le rappel d'histoires et l'apprentissage de mots pairés (Blomert & Mitterer, 2004; Tijms, 2004; Vellutino, Harding, Phillips, & Steger, 1975). Cependant, Kramer, Knee et Delis (2000) mentionnent que les mécanismes spécifiques à l'origine des déficits de la mémoire verbale chez les dyslexiques doivent être investigués avec plus de précision. Ces chercheurs ont étudié un

échantillon d'enfants dyslexiques qui ont obtenu des performances inférieures aux normo-lecteurs dans une tâche d'apprentissage verbal (CVLT-C). Selon eux, les dyslexiques utiliseraient des stratégies d'encodage peu efficaces, mais présenteraient par ailleurs de bonnes habiletés de rétention et de récupération du matériel verbal. Sur le plan de la mémoire visuelle à long terme, Nelson et Warrington (1980) rapportent des performances comparables aux normo-lecteurs dans leur échantillon de dyslexiques.

### 3. Accès lexical

Des difficultés d'accès lexical chez les enfants et les adultes dyslexiques ont été mises en évidence à maintes reprises dans des tâches de dénomination sérielle rapide (Bruck, 1992; Elbro, et al., 1994; Felton, et al., 1990; Korhonen, 1995; Watson & Willows, 1995; Wolf & Bowers, 1999). Il appert que les dyslexiques sont plus lents et moins précis par rapport aux normo-lecteurs (Ho, Chan, Tsang, & Lee, 2002; Semrud-Clikeman, Guy, Griffin, & Hynd, 2000; Wimmer, Mayringer, & Landerl, 2000; Wolf & Bowers, 2000). Ces tâches réfèrent à la capacité de récupérer rapidement, avec précision, la forme phonologique d'un mot en mémoire à long terme dans les tâches de dénomination (Wagner, Torgesen, Laughon, Simmons, & Rashotte, 1993). Les faibles performances de dénomination ne dépendraient ni de la vitesse d'articulation, ni de la connaissance du vocabulaire, ni de l'identification visuelle des stimuli. Une épreuve classique consiste à nommer le plus rapidement possible des séries d'images (objets, couleurs, nombres, lettres) présentées dans un ordre aléatoire (Denckla & Rudel, 1976). Les difficultés manifestées dans les tâches dénomination sérielle rapide se révéleraient davantage lorsque les stimuli concernent les lettres et les nombres (Elbro, et al., 1994; Semrud-Clikeman, et al., 2000). Plusieurs auteurs indiquent que les faibles performances mises en évidence dans de telles tâches

sont fortement corrélées aux performances de lecture des dyslexiques (Manis, Seidenberg, & Doi, 1999; Wolf & Bowers, 1999, 2000) et que les difficultés se manifestent avant son apprentissage formel (Davis, et al., 2001).

Dans leur étude, Faust, Dimitrovsky et Shacht (2003) ont utilisé une tâche de dénomination d'images (sans contrainte de temps) afin d'investiguer la nature des difficultés d'accès lexical chez les enfants dyslexiques. Selon les auteurs, les deux principaux types d'erreurs de substitution (sémantiques et phonologiques) commises par les sujets semblent refléter un déficit sur le plan des représentations phonologiques stockées en mémoire. De plus, Swan et Goswami (1997) ont montré que la source des difficultés de récupération des dyslexiques aux épreuves de dénomination d'images semble être de nature phonologique puisque le déficit de dénomination est plus manifeste pour les mots phonologiquement complexes, surtout s'ils sont longs, peu fréquents et que leurs erreurs de dénomination sont phonologiquement proches du mot cible. De même, dans une étude récente, Hanly & Vandenberg (2010) ont comparé les performances d'enfants dyslexiques à celles des normo-lecteurs dans une tâche de dénomination d'images. Leurs résultats indiquent que les dyslexiques manifestent davantage de « manque du mot » (*tip-of-the-tongue*) et commettent plus d'erreurs au niveau de la récupération phonologique du mot plutôt qu'au niveau sémantique. Ainsi, les erreurs concernent des productions phonologiquement similaires au mot cible sur le plan de la longueur et de la sonorité, suggérant que les dyslexiques ont de la difficulté à récupérer les représentations (attributs) phonologiques du mot.

D'autres auteurs avancent que les enfants et les adultes dyslexiques présentent des déficits dans des tâches de fluidité verbale phonologique (Brosnan, et al., 2002; Frith, Landerl, & Frith, 1995; Plaza, Cohen, & Chevrie-Muller, 2002). Dans ces tâches, le sujet doit produire en un temps déterminé autant de mots que possible en fonction d'un critère phonologique. Par exemple, on lui demande de générer un maximum de mots possibles débutant par une lettre. Le déficit observé chez les dyslexiques serait compatible avec des difficultés d'activation de représentations phonologiques stockées en mémoire.

Les résultats obtenus en fonction des sous-types de dyslexies sont contradictoires. Zbell et Everatt (2002) ne rapportent aucune différences significatives entre les performances amoindries des dyslexiques phonologiques et des dyslexiques de surface aux tâche de dénomination sérielle rapide et de fluence phonologique. Genard, Mousty et Alergria (2004) ont mis en évidence des déficits aux épreuves de dénomination d'images et de fluence verbale chez les deux types de dyslexiques, mais les difficultés seraient sensiblement plus prononcées chez les enfants dyslexiques phonologiques. En revanche, Ziegler et ses collaborateurs (2008) indiquent que les dyslexiques de surface manifestent des déficits dans la dénomination d'images significativement plus importants que ceux mis en évidence par les dyslexiques phonologiques.

### *2.3.6 Troubles associés*

Par ailleurs, chez les enfants dyslexiques coexistent fréquemment d'autres troubles neurodéveloppementaux (Scerri & Schulte-Körne, 2009). Willcutt, Pennington, Olson & DeFries (2007) rapportent que 60% des enfants qui présentent une dyslexie rencontrent les critères d'au moins un diagnostic additionnel. Les comorbidités les plus fréquemment rapportées dans la

littérature concernent le trouble déficitaire de l'attention (TDAH) et les troubles spécifiques du développement du langage/dysphasie. En effet, environ 20 à 40% des dyslexiques rencontrent les critères d'un TDAH (Kadesjo & Gillberg, 2001; Willcutt & Pennington, 2000; Willcutt, Pennington, & DeFries, 2000) et 20 à 60% des dyslexiques seraient aussi dysphasiques (SLI) (McArthur, Hogben, Edwards, Heath, & Mengler, 2000). Cependant, l'étiologie de ces comorbidités demeure largement inconnue (Willcutt, et al., 2007).

### *2.3.7 Évolution de la dyslexie*

Très peu de recherches se sont intéressées à l'identification de la dyslexie développementale chez l'adulte et au pronostic de cette condition (Zabell & Everatt, 2002). Pourtant, un des aspects saillants caractérisant ce trouble d'apprentissage concerne le maintien des difficultés à un âge plus avancé. Les études qui ont tenté de documenter son évolution indiquent clairement que cette condition persiste dans le temps (Bruck, 1992, 1993; Felton, et al., 1990; Miller-Shaul, 2005; Shaywitz, et al., 1999; Vogel & Adelman, 1992). Bien qu'un adulte dyslexique puisse avoir développé des moyens de compensation dans l'exercice de lire et d'écrire, il demeure possible de mettre en évidence des traces traduisant l'origine des difficultés (Elbro, et al., 1994). Les difficultés cognitives les plus significatives et les plus constamment rapportées dans la littérature concernent les habiletés de traitement phonologique (Bruck, 1993; Felton, et al., 1990; Gallagher, et al., 1996; Miller-Shaul, 2005; Paulesu, et al., 1996; Pennington, et al., 1990; Ramus, et al., 2003; Shaywitz, et al., 1999; Svensson & Jacobson, 2006) incluant les capacités de décodage de mots et de pseudo-mots. Ceci se traduit principalement par une réduction de la vitesse de lecture et d'écriture, des difficultés d'orthographe et de compréhension écrite. Felton, Naylor et Wood (1990) avancent que les déficits de traitement phonologique se répercutent spécifiquement au niveau de l'analyse et de la manipulation de phonèmes ainsi que

sur le plan de la vitesse de récupération des codes phonologiques en mémoire (accès lexical et fluidité verbale réduits). D'ailleurs, les auteurs suggèrent que l'inefficacité des stratégies d'encodage et de récupération des codes phonologiques représente une composante majeure du phénotype cognitif de bon nombre de dyslexiques.

Par ailleurs, bien que les troubles soient persistants, la manifestation des difficultés de lecture peut évoluer avec le temps (Shaywitz & Shaywitz, 2008). Plusieurs adultes dyslexiques, notamment ceux qui possèdent un bon rendement intellectuel, disposent d'un niveau de lecture suffisamment efficient pour poursuivre des études académiques. Chez ces adultes dyslexiques dits «compensés», le niveau de lecture (vitesse et précision de mots rares), bien qu'inférieur à celui des normo-lecteurs s'est amélioré avec les années (Ramus, et al., 2003). Cependant, la persistance des difficultés phonologiques chez ces adultes bien compensés a été rapportée (Bruck, 1992; Gallagher, et al., 1996; Paulesu, et al., 1996) et bien que leur lecture devienne relativement précise, elle demeure peu fluente (Shaywitz & Shaywitz, 2008). Miller-Shaul (2005) suggère, qu'après des années d'exposition aux écrits, les adultes dyslexiques peuvent développer des stratégies compensatoires qui reposent sur l'utilisation de la voie (ou procédure cognitive) la plus efficiente. Il semble également que ces adultes vont se fier davantage au contexte en situation de lecture et parviennent ainsi à lire plus rapidement et à extraire adéquatement le sens des textes (Miller-Shaul, 2005).

Suite à cette mise en contexte, rappelons que les objectifs poursuivis par notre étude consistent à caractériser le profil cognitif de sujets appartenant à une même famille (AB) chez qui des analyses génétiques ont révélé une mutation. Cette dernière concerne une protéine

appartenant à la famille des synapsines qui est localisée sur le chromosome X. Certains membres présentent un syndrome complexe d'épilepsie réflexe à l'eau avec ou sans trouble d'apprentissage affectant principalement la lecture et l'écriture. Afin de détailler leur profil cognitif, les membres de la famille porteurs de la mutation participeront à des tâches neuropsychologiques. Nous souhaitons vérifier s'il existe un profil cognitif particulier associé à la mutation génétique. De plus, étant donné que la mutation *SYN1* est liée au chromosome X, il serait intéressant d'analyser qualitativement les profils en fonction du genre. Ce faisant, nous tenterons de mettre en exergue le rôle du neuropsychologue clinicien dans la caractérisation de phénotypes cognitifs au sein d'études génétiques.

## CHAPITRE III

### MÉTHODOLOGIE

#### *3.1 Contexte de l'étude*

Le présent projet s'inscrit dans le cadre d'un projet de recherche sur la génétique des épilepsies dans la population canadienne française effectuée au Programme d'épilepsie du Centre Hospitalier Universitaire de Montréal (CHUM) à l'hôpital Notre-Dame. Nguyen et al. (2004; 2003) ont identifié une grande famille québécoise nommée AB dont cinq membres sont atteints d'une forme d'épilepsie partielle rare, soit l'épilepsie réflexe à l'eau. Ces patients présentent un syndrome épileptique dont les crises sont précipitées par le contact avec l'eau. Tous les individus atteints de ce syndrome sont de sexe masculin et l'un d'entre eux serait décédé à la suite d'une noyade à l'âge de sept ans. Sur le plan de l'hérédité de la maladie, les résultats de l'analyse généalogique de la famille sont compatibles avec un mode de transmission récessif, lié au chromosome X. À la suite d'une série d'analyses génétiques visant à identifier les gènes de prédisposition de l'épilepsie, Cossette et al. (soumis) (voir l'annexe A) ont identifié une mutation génétique dans la famille des synapsines ( $SYN1_{Q555X}$ ) chez les quatre patients épileptiques (III-01, III-11, II-15 et IV-01). Afin de détailler le profil cognitif de ces patients, des évaluations neuropsychologiques ont été effectuées au Programme d'épilepsie du CHUM. Le profil cognitif des trois hommes et du jeune garçon révélait des difficultés spécifiques et marquées de la lecture et de l'écriture. Ces résultats étaient inattendus dans la mesure où ils ne sont pas typiques des difficultés cognitives associées à l'épilepsie temporale et semblent plutôt compatibles avec une dyslexie développementale du moins chez les trois adultes (Nguyen, Rouleau, Gravel, Major,

Carmant, Lortie, Rouleau, Saint-Hilaire, et al., 2004). Quant au jeune garçon épileptique (IV-01), il présente une pathologie neuro-développementale plus complexe. En effet, à l'âge de sept ans, il a reçu les diagnostics suivants : Trouble envahissant du développement non spécifié, trouble spécifique du langage prédominant sur l'expression et une déficience légère à moyenne.

Dans le but de documenter de manière plus précise la mutation génétique et les importantes difficultés de lecture et d'écriture mises en évidence chez les quatre patients, les chercheurs ont effectué des analyses génétiques auprès des autres membres de la famille AB. Leurs résultats indiquent la présence de 17 individus porteurs de la mutation génétique *SYNI*<sub>Q555X</sub> (Cossette, et al., soumis). Parallèlement à cette démarche, un questionnaire de dépistage de difficultés d'apprentissage a été administré chez tous les sujets participant à l'étude génétique (n=29). Ce questionnaire avait pour objectif de nous informer sur l'histoire médicale, développementale et scolaire des sujets. Plus précisément, il visait à identifier la présence potentielle de difficultés d'apprentissage de nature développementale (dyslexie, dysorthographe, trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité) chez d'autres membres de la famille AB. La passation du questionnaire a été effectuée par téléphone par une infirmière de recherche ainsi que par l'auteur de cette thèse. L'analyse qualitative de celui-ci révélait des difficultés d'apprentissage chez plusieurs membres de la famille et ces dernières se manifestaient principalement sur le plan des capacités de lecture et de l'orthographe (p. ex. des difficultés scolaires significatives en français). Ces résultats ont motivé les chercheurs à procéder à des évaluations neuropsychologiques exhaustives dans le but d'objectiver la présence d'un trouble cognitif et de vérifier si les profils obtenus étaient compatibles avec un diagnostic clinique particulier, telle une dyslexie développementale.

## 3.2 Participants

### 3.2.1 Groupe clinique

Cette étude a été effectuée chez treize individus (4 hommes et 9 femmes) porteurs de la mutation *SYN1*<sub>Q555X</sub>. Ces participants sont âgés de 14 à 56 ans ( $35,4 \pm 14,4$ ) et ont complété de 8 à 15 années de scolarité ( $11,5 \pm 2,7$ ). Des évaluations neuropsychologiques ont été réalisées chez tous les sujets (voir le tableau 1 pour la liste des tests administrés). Nous avons exclu de la présente analyse quatre individus porteurs de la mutation pour les raisons suivantes : une femme (la grand-mère : I-02) présentait un rendement intellectuel déficitaire et à l'histoire, il apparaissait évident qu'elle n'avait pas bénéficié d'opportunités pédagogiques suffisantes (une histoire d'AVC avec possiblement un processus dégénératif en installation ont même été évoqués) et trois enfants avaient d'autres problèmes tels un trouble envahissant du développement et/ou un retard ou trouble langagier (III-13, IV-01, IV-02).

### 3.2.2 Groupe témoin

Vingt participants témoins (9 hommes et 11 femmes) ne présentant aucun problème neurologique, cognitif ou trouble d'apprentissage ont été recrutés. Ce groupe est composé d'adultes francophones du Québec appariés pour l'âge et la scolarité des participants. Les témoins sont âgés de 19 à 54 ans ( $36,5 \pm 12$ ) et leur scolarité varie de 11 à 18 années ( $13,6 \pm 2,4$ ). La création de ce groupe témoin a permis de pallier le manque de données de références auxquelles pouvaient être comparées les performances des participants du groupe clinique. En effet, la majorité des tests destinés à l'évaluation des habiletés de lecture et d'écriture ont été

standardisés chez des populations d'enfants d'âge scolaire provenant d'autres nationalités. Par exemple, les normes de la BÉLEC proviennent de la Belgique et ont été établies chez des enfants dont les plus vieux sont en quatrième année du primaire. Quant à l'ODÉDYS, le plus haut niveau de scolarité pour lequel il a été étalonné correspond à la première année du secondaire (5<sup>e</sup> de collège en France). En ce qui concerne l'Épreuve L3 de la LOBROT, les données normatives ont été recueillies auprès d'enfants d'origine belge ne dépassant pas la 6<sup>e</sup> année du primaire.

Finalement, il n'existe aucune norme représentative de notre échantillon pour la version abrégée de 30 images de l'épreuve de dénomination de Boston. Bien que nous n'ayons pas procédé à une standardisation systématique de ces outils - une tâche colossale dépassant l'objectif de ce travail - les données obtenues chez les témoins appariés pour l'âge et la scolarité ont donc pu être utilisées comme données de références auxquelles ont été comparées les performances des sujets du groupe clinique.

### *3.3 Instruments*

#### *3.3.1 Questionnaire de dépistage*

Un questionnaire de dépistage du retard langagier et des troubles d'apprentissage a été administré par téléphone aux membres de la famille qui participent à l'étude « Identification des gènes de prédisposition de l'épilepsie » dont le chercheur principal est le Dr Cossette (voir l'annexe C).

### 3.3.2 Tests neuropsychologiques

#### Fonctionnement intellectuel

Le WAIS-III (Wechsler, 1997) est une échelle classique pour évaluer le rendement intellectuel général des adultes. L'emploi de la version abrégée qui comporte 7 sous-tests (Pilgrim, Meyers, Bayless, & Whetstone, 1999) a été privilégié afin de réduire le temps de passation. L'échelle verbale est composée de quatre sous-tests (Information, Arithmétique, Séquence de chiffres et Similitudes) et l'échelle performance comprend trois sous-tests (Images à compléter, Blocs et Code). Le Q.I. verbal brut est calculé comme suit :  $2 \times (\text{Information} + \text{Similitudes}) + \text{Empan numérique} + \text{Arithmétique}$ . Quant au Q.I. performance brut, il est calculé à partir de la formule suivante :  $2 \times (\text{Images à compléter} + \text{Blocs}) + \text{Code}$ . Par ailleurs, la forme standard du WISC-IV (Wechsler, 2003) a été utilisée pour évaluer les capacités intellectuelles de la participante âgée de 14 ans. Ces batteries ont servi à documenter le niveau de fonctionnement intellectuel des participants. Dans la mesure où un trouble dyslexique est mis en évidence, elles permettent de s'assurer que les difficultés ne sont pas la conséquence d'un trouble d'apprentissage non spécifique.

#### Fonctionnement mnésique

Le sous-test Empan numérique du WAIS-III (Wechsler, 1997) ou du WISC-IV (Wechsler, 2003) nous permet d'obtenir l'empan verbal en ordre direct (mémoire auditivo-verbale) et indirect (mémoire de travail verbale).

L'épreuve des 15 mots de Rey (RAVLT) (Rey, 1964) a été utilisée afin de documenter la mémoire épisodique verbale. Nous obtenons ainsi une courbe d'apprentissage et une mesure du rendement en situation d'interférence. Les évaluations ont été effectuées par le biais de rappel

libre, indicé et de reconnaissance en immédiat et en différé. Ainsi, nous avons obtenu une estimation de l'efficacité des processus d'encodage, de consolidation et de récupération en mémoire.

#### Fonctionnement visuo-attentionnel

Afin de vérifier l'intégrité du traitement visuo-attentionnel, deux tests ont été utilisés, soit l'épreuve de repérage de la lettre A (Mesulam, 1985) et le sous-test de comparaison de séquences de lettres sans signification de l'Outil de Dépistage des Dyslexies (ODÉDYS) (Zorman, Valdois, & Jacquier-Roux, 2002). La première épreuve permet d'évaluer les capacités d'attention sélective en modalité visuelle. Il s'agit de repérer les lettres A (30 cibles) disposées de façon aléatoire parmi des distracteurs sur une feuille. La seconde épreuve permet d'investiguer les capacités de discrimination visuelle. Le participant doit comparer 16 paires de séquences de lettres sans signification. Les séquences sont composées de trois à cinq lettres et se distinguent soit par la permutation de deux lettres de la séquence, soit par la substitution d'une lettre par une lettre morphologiquement proche.

#### Fonctionnement perceptivo-visuel (orientation droite-gauche)

Afin d'évaluer la connaissance des concepts droite-gauche chez l'adulte, nous avons utilisé la forme de Culver (1969) du test d'orientation droite-gauche. Le participant doit distinguer la droite de la gauche par rapport à 20 dessins de mains et de pieds présentés sous plusieurs angles.

## Fonctionnement langagier

*Épreuve de dénomination de Boston.* L'épreuve de dénomination de Boston (Kaplan, Goodglass, & Weintraub, 1983), qui évalue la capacité à nommer des objets à contour simple, a été utilisée dans sa version abrégée de 30 images afin de réduire le temps d'administration. Dans un premier temps, nous demandons aux participants d'effectuer une dénomination oralement afin d'évaluer les capacités d'accès lexical. Ensuite, les participants doivent effectuer la dénomination par écrit pour évaluer l'accès à la forme orthographique des mots.

*Fluence verbale orale.* Afin d'évaluer l'accès au lexique de manière à solliciter les capacités de recherche stratégique de l'information verbale en mémoire à long terme, nous avons utilisé une version modifiée de l'épreuve de fluence verbale orale de Ramier et Hécaen (1970). Nous avons administré l'épreuve sous contrainte alphabétique (lettre P) et sous contrainte sémantique (Animaux). Pour chacune des conditions, le participant doit générer le plus grand nombre d'items en 90 secondes.

*BÉLEC.* Pour évaluer l'intégrité des deux voies de la lecture, nous avons utilisé trois épreuves tirées de la batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles (BÉLEC) (Mousty, Leybaert, Alegria, Content, & Morais, 1994). Cet outil découle de travaux théoriques en se fondant notamment sur les modèles cognitifs du langage oral et écrit. L'analyse des erreurs commises et parfois la vitesse d'exécution aux épreuves choisies permet d'évaluer dans quelle mesure les voies lexicales et phonologiques sont fonctionnelles. Les épreuves de lecture MIM (Mécanisme d'Identification des Mots) et REGUL exigent la lecture de mots isolés. Le sous-test

MIM, a pour but d'analyser le rôle de la lexicalité (mots vs pseudo-mots), de la fréquence d'usage (rares vs fréquents) et de longueur (courts vs longs). Le sous-test REGUL, permet d'analyser le rôle de la régularité orthographique. Nous utiliserons également une épreuve d'orthographe (ORTHO3) qui permet d'analyser certaines graphies particulières dans des mots que le sujet doit écrire à l'intérieur de phrases lacunaires (dictée).

*ODÉDYS*. Des listes de mots réguliers, irréguliers et pseudo-mots tirées de l'Outil de Dépistage des Dyslexies (ODÉDYS) (Zorman, et al., 2002) ont été proposées sous forme de dictée pour nous permettre d'analyser les deux procédures cognitives d'écriture (lexicale et phonologique).

*TRF*. Le sous-test Orthographe du Test de Rendement pour Francophones (TRF) (Sarrazin, 1995) a permis d'obtenir le niveau scolaire des capacités orthographiques des participants. Ce sous-test implique la détection d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre.

*NEPSY*. Afin d'évaluer la conscience phonologique, une habileté qui se retrouve au cœur des difficultés rencontrées chez les dyslexiques, le sous-test Processus Phonologique de la batterie neuropsychologique NEPSY (Korkman, Kirk, & Kemp, 2003) a été utilisé. Cette épreuve exige la segmentation et la manipulation des plus petites unités sonores du langage (phonèmes). Plus précisément, le participant doit produire un nouveau mot en prenant soin de supprimer ou substituer des phonèmes.

*LOBROT.* Afin d'évaluer la vitesse de lecture et la compréhension écrite, nous avons opté pour l'Épreuve L3 extraite de la batterie Orlec de Lobrot (1973). L'Épreuve L3 est une tâche de lecture silencieuse comprenant 36 phrases lacunaires pour lesquelles le sujet doit choisir un mot parmi cinq proposés. Les distracteurs sont contrôlés : distracteurs sémantiques et phonologiques. Le sujet dispose de cinq minutes pour compléter un maximum de phrases.

*D-KEFS (Stroop-conditions 1 et 2).* Afin d'évaluer l'accès lexical et la vitesse de lecture, les sous-tests dénomination de couleur (condition 1) et lecture de mots (condition 2) tirés de la batterie Delis-Kaplan Executive Function System (D-KEFS) (Delis, Kaplan, & Kramer, 2001) ont été employés. Dans la première condition, le participant doit dénommer le plus rapidement possible les séries de carrés de couleur en parcourant les lignes de gauche à droite, ligne par ligne. Dans la seconde condition, le sujet doit lire les noms de couleur écrits en noir le plus rapidement possible.

*Autres épreuves cliniques.* Par ailleurs, nous avons employé des tests couramment utilisés en clinique pour évaluer le langage oral et écrit. La dictée de mots et de phrases nous a permis d'évaluer l'orthographe et l'application des règles de grammaires. La lecture à voix haute du Bébé d'Edmonton a rendu possible l'analyse qualitative de la vitesse de lecture, la prononciation et le respect de la ponctuation. Le Test de vitesse de lecture de Chapman-Cook (Chapman, 1923), qui évalue à la fois la vitesse de lecture et la compréhension écrite, a également été utilisé. Dans ce test, le participant dispose de 150 secondes pour lire le plus grand nombre possible de courts paragraphes dans le but de trouver et de rayer, dans chacun des paragraphes, le mot dont l'utilisation est incorrecte considérant le sens global.

Tableau 1. Liste des tests administrés

Tests	Tâches
Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS-III)- forme abrégée	Images à compléter, Blocs, Similitudes, Arithmétique, Information, Code, Séquence de chiffres
Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC-IV)	Blocs, Similitudes, Séquence de chiffres, Concepts en images, Matrices, Code, Séquence lettres-chiffres, Vocabulaire, Compréhension, Repérage de symboles
Rey Auditory Verbal Learning Test (RAVLT)	Liste des 15 mots de Rey
Repérage de la Lettre A	Attention selective visuelle
Outil de dépistage des dyslexies (ODÉDYS)	Discrimination de séquences de lettres, Dictée de mots réguliers, irréguliers et de pseudo-mots*
NEuroPSYchological investigation for children (NEPSY)	Conscience phonologique
Color-Word interference test from the Delis-Kaplan Executive Function System (D-KEFS)	Dénomination de couleur (condition 1) et lecture de mots (condition 2)
Right-Left Orientation Test (forme de Culver)	Discrimination droite-gauche
Épreuve Verbale d'Aptitudes Cognitives (EVAC)	Discrimination droite-gauche
Épreuve de fluence verbale	Fluence alphabétique (P) et fluence sémantique (animaux)
Épreuve de dénomination de Boston (30 images)*	Dénomination orale et écrite
Épreuve L3 de LOBROT*	Compréhension de phrases écrites
Bébé d'Edmonton	Compréhension d'un récit écrit
Batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles-BÉLEC: MIM A*	Lecture de mots et de pseudo-mots selon la fréquence, la longueur et la complexité graphémique.
Batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles-BÉLEC: REGUL*	Lecture de mots réguliers et irréguliers
Chapman-Cook	Compréhension écrite et vitesse de lecture
Batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles-BÉLEC: ORTHO3*	Orthographe
Test de Rendement pour Francophones-TRF	Orthographe
Aucun protocole spécifique	Dictée de mots et de phrases

\*Ces tests ou sous-tests ont été administrés à des sujets témoins appariés pour l'âge et la scolarité étant donné l'absence de normes chez les adultes.

### 3.4 Procédure

Les membres de la famille AB pour lesquels nous suspicions la présence d'un trouble d'apprentissage de la lecture et/ou de l'écriture suite à la passation du questionnaire de dépistage

ont été contactés par téléphone pour solliciter leur participation aux évaluations neuropsychologiques. Lors de ces appels, le déroulement du projet et la nature de la participation (passation de tests et de tâches neuropsychologiques) ont été expliqués. Les participants ont été informés de la confidentialité de leur identité et de leurs résultats, de leur participation volontaire et de l'application des mêmes règles d'éthique mentionnées dans le formulaire de consentement qu'ils ont préalablement signé dans le cadre de l'étude génétique menée par le Dr Patrick Cossette et son équipe. Concernant la confidentialité de l'identité des participants, nous avons privilégié l'utilisation d'un code communément utilisé dans l'élaboration d'un arbre généalogique d'une famille. Ainsi, le chiffre romain représente la génération et le chiffre arabe permet d'identifier l'individu à l'intérieur de sa génération. L'arbre généalogique de la famille AB est présenté à la figure 1.

Nous avons rencontré les participants à une ou deux reprises à leur domicile ou à l'Hôpital Notre-Dame (CHUM), à leur convenance. L'administration de la batterie entière a nécessité une moyenne de quatre heures par participant. Le recrutement des participants témoins a été effectué par le biais de contacts personnels de l'auteure et de collaborateurs. Les évaluations ont d'abord été menées par une neuropsychologue, chercheure-clinicienne au Programme d'épilepsie de l'hôpital Notre-Dame du CHUM où les patients sont suivis (également directrice de la présente thèse) et par l'auteure. Une orthophoniste a participé à l'ajout de certaines épreuves au protocole initialement constitué par l'auteure. De par ses compétences dans le domaine de l'évaluation des troubles du langage, cette orthophoniste a également contribué à la confirmation des diagnostics des participants.

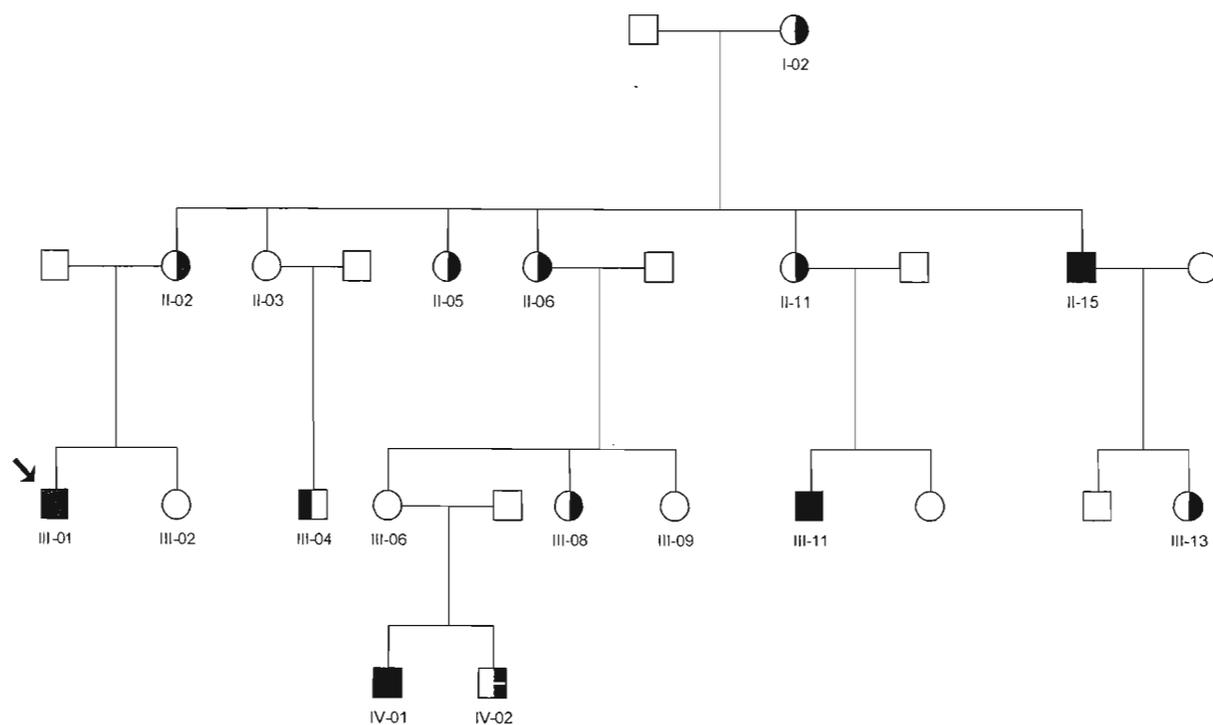


Figure 1. Arbre généalogique de la famille AB. Chaque ligne correspond à une génération, les carrés représentent les individus de sexe masculin et les cercles ceux de sexe féminin. Les individus marqués de noir dans la partie droite présentent une dyslexie développementale (II-02, II-05, II-06, II-11, III-08), un trouble langagier (III-13, IV-01, IV-02) ou un trouble envahissant du développement (IV-01, IV-02); L'individu marqué de noir dans la partie gauche présente uniquement une épilepsie réflexe à l'eau (III-04); ceux dont le symbole est complètement noir présentent à la fois une dyslexie ou un trouble envahissant du développement en combinaison avec l'épilepsie réflexe à l'eau (II-15, III-01, III-11, IV-01).

## CHAPITRE IV

### RÉSULTATS

#### *4.1 Groupe clinique et groupe témoin*

Les caractéristiques générales du groupe clinique sont exposées dans le tableau 2. Le rendement intellectuel de tous les sujets examinés dans le présent projet ( $n=13$ ) se situe dans la moyenne, ces derniers variant de 78 à 104. Pour les trois individus présentant conjointement une épilepsie réflexe à l'eau et une dyslexie développementale, bien que le rendement intellectuel soit limite (78), ce résultat, combiné à l'histoire développementale et scolaire, nous permet d'éliminer la déficience intellectuelle. Mentionnons qu'à l'exception du sujet III-01, aucun sujet n'a été traité dans le passé pour ses difficultés de lecture et d'écriture.

Afin de vérifier la représentativité du groupe témoin, nous avons effectué des tests  $t$ . Ces derniers indiquent qu'il n'y a pas de différence significative entre les deux groupes pour l'âge,  $t(29) = 0,04$ ,  $p = 0,97$  et pour la scolarité,  $t(29) = 1,12$ ,  $p = 0,27$ . Ainsi, nous avons utilisé le groupe de vingt témoins à titre de groupe de référence pour les épreuves suivantes :

Dénomination de Boston (version abrégée), BÉLEC (MIM A et ORTHO3) et l'Épreuve L3 de Lobrot. Par contre, pour les sous-tests REGUL (BÉLEC) et l'épreuve de dictée de mots irréguliers, réguliers et de pseudo-mots (ODÉDYS), nous disposons d'un échantillon de dix sujets témoins âgés de 19 à 54 ans ( $35,8 \pm 13,2$ ) et leur scolarité varie de 12 à 18 années ( $14,2 \pm 2,5$ ). En effet, au milieu du processus d'évaluation des sujets du groupe témoin, nous avons

observé un pourcentage très élevé de scores parfaits. Vu ces résultats et dans un souci d'économie de temps, nous avons décidé de ne pas poursuivre l'administration de ces épreuves.

Tableau 2. Caractéristiques des sujets porteurs de la mutation

Code (généalogie)	Sexe	Âge	Scolarité	Dx	QI	QIV	QIP
III-01	H	20	8	D + E	78	83	76
III-11	H	21	9	D + E	78	82	78
II-15	H	41	9	D + E	78	79	80
III-08	F	22	15	D	100	98	104
II-11	F	46	12	D	91	91	92
II-02	F	44	15	D	97	97	95
II-05	F	53	8	D	87	77	100
II-06	F	54	12	D	89	95	83
III-02	F	14	8	N	103	102	109
III-09	F	28	12	N	98	91	109
II-03	F	56	12	N	96	99	93
III-06	F	31	12	N	95	93	97
III-04	H	30	15	E	104	122	84
III-13*	F	7	1	RL	91	73	111
IV-01*	H	8	1	TED + E	51	45	72
IV-02*	H	6	< 1	TED	65	71	70
I-02*	F	79	3	Autre	60	69	55

D : Dyslexie; E : Épilepsie; N : Normal; RL : Retard langagier; TED : Trouble envahissant du développement; Autre : Autre condition neurologique/neuropsychologique; \* Sujet non retenu pour l'étude neuropsychologique.

Mentionnons que ce groupe de dix sujets témoins n'est pas significativement différent des dix autres pour l'âge,  $t(18) = 0,24, p = 0,82$  et la scolarité  $t(18) = 1.24, p = 0,23$ . Nous avons donc utilisé ce sous-groupe en tant qu'échantillon de référence pour ces épreuves (sous-tests REGUL de la BÉLEC et épreuve de dictée de mots irréguliers, réguliers et de pseudo-mots de l'ODÉDYS).

Le tableau 3 présente les résultats de chacun des sujets du groupe clinique en fonction des performances obtenues chez les témoins (moyennes et écart-types) pour les épreuves neuropsychologiques sensibles à la dyslexie. Notons par ailleurs que pour le sous-test REGUL (BÉLEC) et la dictée de mots réguliers et de pseudo-mots (ODÉDYS), il n'y a aucune variabilité dans le groupe témoin. Il nous est donc impossible de situer quantitativement le score individuel des participants du groupe clinique. Ces épreuves sont donc considérés comme pathognomoniques, c'est-à-dire que tout score qui n'est pas parfait sera qualifié de déficitaire.

#### *4.2 Description des individus du groupe clinique*

voici une brève description des cas incluant la conclusion du bilan cognitif et les impressions diagnostiques. Pour obtenir davantage d'informations sur les histoires individuelles (développementales, scolaires et médicales) et de détails sur les performances obtenues aux épreuves neuropsychologiques, nous référons le lecteur à l'annexe D.

##### **Participant III-01**

Il s'agit d'un homme droitier âgé de 20 ans qui présente une épilepsie réflexe à l'eau. Les crises sont bien contrôlées par la lamotrigine. Aucune atteinte cérébrale n'est objectivée par les examens d'EEGs et les scans cérébraux effectués. Dès le début de sa scolarité, ce patient a présenté des difficultés d'apprentissage de la lecture et de l'écriture. L'évaluation neuropsychologique révèle une atteinte marquée de ces deux habiletés. En effet, la lecture manque de fluidité, se caractérisant par un ralentissement et de nombreuses imprécisions, peu

importe la nature des items lus. Sur le plan de l'écriture, les mots réguliers et irréguliers sont mal orthographiés (p. ex. *rineaux sérosse* pour rhinocéros, *volquen* pour volcan), mais les correspondances phonémo-graphémiques sont respectées pour les pseudo-mots. Le niveau d'orthographe correspond à celui d'un étudiant de la 1<sup>ère</sup> année du primaire. La compréhension écrite est touchée. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme et certaines difficultés d'accès lexical sont notées. Par ailleurs, la mémoire de travail verbale est normale. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec atteinte prédominante de la voie lexicale. De plus, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

### **Participant III-11**

Il s'agit d'un homme droitier âgé de 21 ans qui présente une épilepsie réflexe à l'eau. Les crises sont bien contrôlées par la lamotrigine. Les EEGs et les CT-scan sont normaux. À l'école, des difficultés d'apprentissage de la lecture et de l'écriture ont rapidement été détectées. L'évaluation neuropsychologique révèle des capacités de lecture et d'écriture significativement réduites. Sur le plan de la lecture, nous relevons un important ralentissement et des imprécisions, peu importe la nature des items lus. À l'écrit, nous observons des erreurs de correspondance phonème-graphème (p. ex. *muniplale* pour municipale, *penge* pour peigne, *hypocape* pour hippocampe) et des erreurs d'allure lexicale/visuelle (p. ex. *vigue* pour vigne, *goble terrestre* pour globe terrestre). Le niveau d'orthographe correspond à une 5<sup>e</sup> année du primaire. Les difficultés objectivées entravent la compréhension écrite. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme, la mémoire de travail verbale est limitée et des difficultés d'accès

lexical sont notées. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec atteinte prédominante de la voie phonologique.

### **Participant II-15**

Il s'agit d'un homme droitier âgé de 41 ans qui présente une épilepsie réflexe à l'eau. Les crises sont bien contrôlées par la lamotrigine. Les EEG sont normaux toutefois, l'IRM cérébrale révèle une légère atrophie hippocampique droite. À l'école, ce patient a présenté des difficultés d'apprentissage de la lecture et de l'écriture ayant nécessité son intégration dans des classes spéciales. Le profil neuropsychologique est caractérisé par des difficultés majeures de lecture et d'écriture. Sur le plan de la lecture, nous relevons un important ralentissement et la présence de nombreuses erreurs, peu importe la nature des items lus. À l'écrit, des erreurs de correspondance phonème-graphème pour les mots (*p. ex. pinne* pour peigne, *escraco* pour escargot, *glome terrestre* pour globe terrestre, etc.) et les pseudo-mots (*p. ex. contra* pour gontra, *copache* pour copage) sont observées. Nous notons également des erreurs d'orthographe pour les mots irréguliers (*messieux* pour monsieur, *famme* pour femme) et d'autres types d'erreurs phonologiquement plausibles (*chamot* pour chameau, *rinocerosse* pour rhinocéros). L'évaluation du niveau d'orthographe situe sa performance au niveau de la 3<sup>e</sup> année du primaire. La compréhension écrite est touchée. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont déficitaires, la mémoire de travail verbale est limitée et des difficultés d'accès lexical sont notées. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec atteinte prédominante de la voie phonologique. De plus, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

### **Participant III-04**

Il s'agit d'un homme droitier âgé de 30 ans qui présente une épilepsie réflexe à l'eau. Les crises sont bien contrôlées par la lamotrigine. Les examens neuroradiologiques et électrophysiologiques sont normaux (CT-scan, PET scan, EEG et IRM). Le rendement scolaire est sans particularité malgré la fréquentation d'un milieu académique effectué dans une langue seconde (exposition à un environnement anglophone unilingue dès sa 5<sup>e</sup> année du primaire). À l'examen neuropsychologique, aucun ralentissement n'est noté dans les épreuves de lecture qui comportent par ailleurs quelques imprécisions. L'écriture révèle également quelques erreurs pour les mots irréguliers. Le niveau d'orthographe correspond à un secondaire IV. La compréhension écrite, la mémoire de travail et la conscience phonologique sont normales. Les difficultés notées à la dénomination d'images reflètent un niveau limité de connaissance du vocabulaire francophone plutôt qu'un trouble d'accès aux représentations lexicales. En conclusion, les erreurs commises en lecture et en écriture sont compatibles avec le milieu socioculturel du participant, ce dernier ayant été exposé pendant plusieurs années à un environnement anglophone. Ainsi, les erreurs reflètent une acquisition insuffisante du lexique orthographique et des règles grammaticales francophones et non un trouble spécifique de l'apprentissage de la lecture et de l'écriture. Par ailleurs, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

### **Participant III-08**

Il s'agit d'une femme droitère âgée de 22 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. Elle étudie actuellement au baccalauréat en droit pour devenir notaire. Dès le début de l'apprentissage de la lecture, des difficultés ont été observées. L'évaluation neuropsychologique révèle des capacités de lecture et d'écriture significativement réduites. Sur le

plan de la lecture, nous notons un ralentissement et des imprécisions (surtout pour les items rares et les pseudo-mots). À l'écrit, des erreurs sont commises pour tous les types d'items (p.ex. *mesieur* pour monsieur, *éléphan* pour éléphant, *calop* pour galop). Les habiletés d'orthographe correspondent par ailleurs à un niveau post-secondaire. Les difficultés de lecture entravent légèrement la compréhension écrite. La mémoire de travail verbale est limitée (empan direct). De plus, les capacités de conscience phonologique sont inférieures à la norme et les processus d'accès lexical sont globalement intacts sauf en condition de dénomination rapide. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie légère de type mixte.

### **Participant II-11**

Il s'agit d'une femme droitrière âgée de 46 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. Dans son parcours académique, aucun indice de trouble d'apprentissage spécifique n'est mentionnée, si ce n'est qu'une faiblesse rapportée dans les activités de composition écrite. L'évaluation neuropsychologique révèle une atteinte des habiletés de lecture et d'écriture. Sur le plan de la lecture, la vitesse est globalement adéquate, mais des imprécisions sont relevées (erreurs phonologiques). À l'écrit, on relève des erreurs pour tous les types d'items. L'évaluation du niveau d'orthographe situe la performance à l'équivalent d'un secondaire III. La compréhension écrite est légèrement affectée. La mémoire de travail verbale et les habiletés de conscience phonologiques sont adéquates. Cependant, un trouble d'accès lexical est mis en évidence à la dénomination d'images. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie légère de type phonologique. De plus, une dyspraxie verbale légère associée à une apraxie bucco-linguo-faciale légère est mise en évidence par l'orthophoniste.

### **Participant II-02**

Il s'agit d'une femme droitère âgée de 44 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. Concernant les apprentissages, des difficultés importantes d'orthographe ont été observées au primaire. L'évaluation neuropsychologique révèle une atteinte des habiletés de lecture et d'écriture. Sur le plan de la lecture, la vitesse se situe généralement sous la norme et le rendement est souvent imprécis (pseudo-mots, mots rares et mots irréguliers). À l'écrit, nous relevons des erreurs de correspondance phonème-graphème (p. ex. *hélicopdaire* pour hélicoptère) et des erreurs d'allure lexicale (p. ex. *hacordéon* pour accordéon). L'évaluation du niveau d'orthographe situe la performance à un équivalent scolaire de 6<sup>e</sup> année. Les difficultés objectivées entravent la compréhension écrite. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme et la mémoire de travail verbale est très limitée. Par ailleurs, les habiletés d'accès lexical sont normales. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie modérée de type mixte avec atteinte prédominante de la voie phonologique. De plus, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

### **Participant II-05**

Il s'agit d'une femme droitère âgée de 53 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. Les apprentissages scolaires étaient généralement difficiles, notamment pour l'acquisition de l'orthographe et des règles grammaticales. L'évaluation neuropsychologique révèle une atteinte significative des capacités de lecture et d'écriture. Sur le plan de la lecture, nous relevons un important ralentissement et plusieurs imprécisions, peu importe la nature des items lus. À l'écrit, des erreurs de correspondance phonème-graphème (*gardien* pour jardin, *conpage* pour copage) ainsi que des erreurs d'allure lexicale (p. ex. *mesieur* pour monsieur,

*armonica* pour *harmonica*) sont commises. Les habiletés d'orthographe correspondent à un niveau de secondaire I. La compréhension écrite est touchée. De plus, la mémoire de travail verbale est limitée et les habiletés de conscience phonologique sont déficitaires. Par ailleurs, les épreuves évaluant l'accès lexical sont bien réussies, avec des résultats se situant dans la norme. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec atteinte prédominante de la voie phonologique. L'évaluation effectuée par l'orthophoniste indique une légère dyspraxie verbale.

### **Participant II-06**

Il s'agit d'une femme de 54 ans gauchère « contrariée », pour l'écriture. Aucune particularité n'est mentionnée sur le plan médical. À l'histoire scolaire, elle rapporte qu'elle a toujours présenté des difficultés d'apprentissage en français, plus particulièrement avec l'application des règles de grammaire. L'évaluation neuropsychologique révèle une atteinte des habiletés de lecture et d'écriture. La lecture est lente et imprécise (pseudo-mots, mots rares et items complexes). En plus de difficultés de décodage graphémo-phonémique et des confusions visuelles sont notées (p. ex. *puis* pour *buis*, *pomme* pour *pompe*, *rites* pour *rixes*, etc.). À l'écrit, nous observons un patron similaire de difficultés (erreurs de correspondance phonème-graphème et des erreurs d'allure lexicale). Les habiletés d'orthographe correspondent à un niveau de secondaire II. Les difficultés de lecture objectivées entravent la compréhension écrite. Les habiletés de conscience phonologiques sont inférieures à la norme. Les capacités d'accès lexical et de mémoire de travail verbale sont par ailleurs normales. En conclusion, le profil est compatible avec une dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie

phonologique. Au niveau de la parole, l'orthophoniste rapporte une dyspraxie verbale légère à modérée, associée à une apraxie bucco-linguo-faciale légère.

### **Participant III-02**

Il s'agit d'une jeune femme gauchère âgée de 14 ans sans antécédent médical. Sur le plan académique, aucune difficulté d'apprentissage n'est rapportée. Elle obtient des résultats dans la moyenne et ce, pour l'ensemble des matières scolaires. L'évaluation neuropsychologique révèle des habiletés de lecture adéquates (vitesse et précision) sauf pour les pseudo-mots. À l'écrit, nous notons certaines erreurs pour les mots moins fréquents et une complexification du son /o/ (p. ex. *rinaucéros, antaunoire, stéthoscaupe*). Les habiletés d'orthographe correspondent à un niveau de 5<sup>e</sup> année. La compréhension écrite est par ailleurs adéquate. De plus, la mémoire de travail et les habiletés de conscience phonologique se situent dans la norme. Quand à l'accès au lexique, bien que la tâche de dénomination orale soit faible (deux mots inconnus), les tâches de dénomination rapide et les fluences verbales indiquent un rendement dans la moyenne. En conclusion, les résultats révèlent la présence de difficultés d'orthographe laissant suspecter un léger dysfonctionnement de la voie lexicale et les quelques difficultés de lecture (pseudo-mots) sont compatibles avec une légère atteinte de la voie phonologique. Toutefois, selon l'analyse de l'orthophoniste, nous ne pouvons conclure à un trouble spécifique d'apprentissage de la lecture et de l'écriture compte tenu de la nature des erreurs et du profil global. Ainsi, le profil n'est pas compatible avec une dyslexie.

### **Participant III-09**

Il s'agit d'une femme droitère âgée de 28 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. De plus, aucune difficulté d'apprentissage n'est rapportée à l'histoire scolaire; ses résultats se situaient dans la moyenne pour l'ensemble des matières. L'évaluation neuropsychologique révèle une vitesse de lecture normale, à l'exception des pseudo-mots, pour lesquels on note également des erreurs. Sur le plan de l'écriture, l'ensemble des performances sont normales. Les habiletés d'orthographe correspondent à un niveau post secondaire et la compréhension écrite est adéquate. La mémoire de travail verbale et les habiletés de conscience phonologique sont normales. Les capacités d'accès lexical sont globalement normales, à l'exception d'un léger ralentissement à la dénomination rapide et à la fluidité verbale catégorielle. En conclusion, outre quelques difficultés de lecture en présence de pseudo-mots (conversion graphème-phonème) et un lexique un peu limité (connaissances générales), le profil cognitif indique des capacités tout à fait fonctionnelles. Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

### **Participant II-03**

Il s'agit d'une femme droitère âgée de 56 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. Aucune difficulté n'est mentionnée sur le plan des apprentissages de la lecture et de l'écriture. L'évaluation neuropsychologique révèle une vitesse de lecture conforme à la norme, excepté pour les pseudo-mots, qui comportent par ailleurs des imprécisions. À l'écrit, l'orthographe est impeccable pour tous les types d'items, à l'exception d'une fragilité en présence de mots irréguliers. De plus, nous notons quelques erreurs de transcription phonème-graphème et des erreurs de type lexical à la dénomination écrite et à la dictée de phrases. Par ailleurs, les

habiletés d'orthographe correspondent à un niveau de secondaire IV et la compréhension écrite est intègre. La mémoire de travail verbale et les habiletés d'accès lexical sont un peu limitées. La conscience phonologique est par ailleurs normale. En conclusion, le profil est caractérisé par des difficultés de lecture de pseudo-mots (conversion graphème-phonème) et des difficultés d'orthographe. Cependant, ces dernières semblent compatibles avec le milieu socioculturel de la participante (exposition au lexique anglophone pendant plusieurs années). Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

### **Participant III-06**

Il s'agit d'une femme droitère âgée de 31 ans qui ne présente aucune particularité sur le plan médical. À l'histoire scolaire, aucun trouble d'apprentissage n'est mentionné, ses résultats étant légèrement supérieurs à la moyenne pour l'ensemble des matières. La vitesse de lecture est conforme à la norme, à l'exception d'un ralentissement en présence de pseudo-mots. Pour l'ensemble des autres items, incluant les textes, la lecture est fluide et précise. De plus, tous les types de mots ou pseudo-mots sont bien orthographiés. Les habiletés d'orthographe correspondent à un niveau post secondaire et la compréhension écrite est intègre. De plus, la mémoire de travail verbale, l'accès lexical et les habiletés de conscience phonologique sont conformes à la norme. En conclusion, l'ensemble des performances cognitives sont normales, à l'exception d'un ralentissement à la lecture de pseudo-mots. Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

Tableau 3. Sommaire des résultats aux épreuves neuropsychologiques sensibles à la dyslexie

		III-01	III-11	II-15	III-08	II-11	II-02	II-05	II-06	III-02	III-09	II-03	III-06	III-04
Diagnostic	TÉMOINS	D+E	D+E	D+E	D	D	D	D	D	N	N	N	N	E
Genre		H	H	H	F	F	F	F	F	F	F	F	F	H
Âge		20	21	41	22	46	44	53	54	14	28	56	31	30
<b>LECTURE</b>														
MIM-A (BÉLEC)														
Mots fréquents-score (/24)	23,9 ± 0,31	***	***	***	-	-	-	***	-	-	-	-	-	-
Mots fréquents-temps	16,75 ± 3,49	**	**	-	**	-	***	*	-	-	-	-	-	-
Mots rares-score (/24)	23,7 ± 0,57	***	***	***	***	*	***	***	***	-	-	*	-	***
Mots rares-temps	18,15 ± 4,06	**	***	***	***	-	***	***	***	-	*	**	-	-
Pseudomots-score (/24)	21,85 ± 0,93	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	-
Pseudomots-temps	27,1 ± 4,36	***	***	***	***	**	***	***	***	***	***	***	***	-
Mots courts-score (/36)	35,05 ± 0,76	***	***	***	***	*	***	***	***	*	***	*	-	-
Mots courts-temps	24,75 ± 6,04	*	**	*	***	-	***	***	-	-	***	-	-	-
Mots longs-score (/36)	34,4 ± 0,88	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	-	***
Mots longs-temps	37,65 ± 6,44	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	-	-
Mots simples-score (/36)	34,5 ± 0,89	**	***	***	***	***	***	***	**	**	-	**	-	-
Mots simples-temps	29,9 ± 5,18	*	***	***	***	-	***	***	**	***	***	***	-	*
Mots complexes-score (/36)	34,95 ± 0,83	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	***	*	***
Mots complexes-temps	32,2 ± 6,24	***	***	***	***	-	***	***	***	*	***	***	-	-
REGUL (BÉLEC)														
Mots réguliers-score (/24)	24	***	***	***	-	***	-	***	***	-	-	-	-	-
Mots réguliers-temps	14,20 ± 5,31	-	-	-	-	-	*	*	-	-	-	-	-	-
Mots irréguliers-score (/24)	23,5 ± 0,53	***	***	***	***	-	***	***	***	*	-	-	-	***
Mots irréguliers-temps	16,7 ± 7,17	***	-	***	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Lecture de mots (STROOP)														
Temps		-	***	***	-	-	-	*	-	-	-	-	-	-
Erreurs		-	*	***	-	-	-	*	*	-	-	-	-	-
<b>COMP. ÉCRITE</b>														
Épreuve L3 (Lobrot) (/36)	35 ± 1,21	***	***	***	***	*	***	***	***	***	NT	NT	NT	NT
<b>ÉCRITURE</b>														
ORTHO-3 (Graphies)														
Constantes acontext. (/29)	28,95 ± 0,22	-	***	***	-	-	-	***	-	-	NT	NT	NT	NT
Constantes context. (/12)	11,95 ± 0,22	***	***	***	***	***	***	***	***	***	NT	NT	NT	NT
Inconst. context. dom. (/18)	17,9 ± 0,31	-	-	***	***	-	-	***	-	-	NT	NT	NT	NT
Inconst context. min. (/18)	17,1 ± 1,07	***	***	***	***	**	**	**	-	***	NT	NT	NT	NT
Dérivables morpho. (/12)	11,9 ± 0,31	***	***	***	***	***	***	***	***	***	NT	NT	NT	NT
Indérivables morpho (/12)	10,65 ± 1,18	***	***	***	***	***	-	***	-	***	NT	NT	NT	NT
Total (/101)	98,5 ± 1,93	***	***	***	***	***	***	***	**	***	NT	NT	NT	NT
Dictée (ODÉDYS)														
Mots irréguliers (/10)	9,80 ± 0,42	***	**	***	***	***	**	***	***	-	-	**	-	***
Mots réguliers (/10)	10	***	***	***	-	-	-	***	-	-	-	-	-	-
Pseudomots (/10)	10	-	***	***	-	-	***	***	***	-	-	-	-	-
<b>ACCÈS LEXICAL</b>														
Dénomination (BNT) (%)	92,83 ± 3,29	-	***	***	-	***	-	-	-	**	-	**	-	***
Dénomination (STROOP)														
Temps		-	***	-	-	-	-	-	-	-	*	-	-	-
Erreurs		*	-	-	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>CONSCIENCE PHONOLOGIQUE</b>														
Processus phonol. (NEPSY)		*	**	***	*	-	*	***	*	-	-	-	-	-
<b>MÉMOIRE DE TRAVAIL</b>														
Séq chiffres (WAIS-III)		-	***	*	*	-	-	*	-	-	-	*	-	-
Emp an direct		-	***	*	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Emp an indirect		-	*	*	-	-	*	*	-	-	-	-	-	-

\*\*\* z &lt; -2 ou SP ? 4

\*\* -2 ≤ z &lt; -1,66 ou SP = 5

\* -1,66 ≤ z ≤ 1 ou SP = 6-7

- z &gt; -1 ou SP ≥ 8

D Dyslexie

E Épilepsie

N Normal

NT Non testé

### *4.3 Résultats généraux de l'analyse des phénotypes cognitifs*

L'analyse des résultats obtenus à l'évaluation neuropsychologique a révélé un rendement intellectuel normal ou à la limite de la normale chez tous les individus du groupe clinique. Les rendements les plus faibles ont été notés chez trois hommes (III-01, III-11, III-08) présentant à la fois une dyslexie et une épilepsie à l'eau. Chez ces derniers, aucun écart significatif n'était mis en évidence entre le QIV et le QIP.

L'évaluation exhaustive des habiletés de lecture et d'écriture ainsi que des fonctions cognitives qui les sous-tendent nous ont permis d'extraire des profils cognitifs compatibles avec une dyslexie développementale chez huit des 13 individus examinés, dont trois hommes et cinq femmes. Une revue détaillée des antécédents médicaux et psycho-sociaux n'a pas révélé d'atteinte sensorielle primaire (audition ou vision), de conditions psychologiques ou psychiatriques ou de carence éducative susceptibles d'expliquer les troubles d'apprentissage de la lecture et la lecture observés.

Tous les individus dyslexiques présentent une atteinte de la voie phonologique. Cinq des huit sujets présentent une dyslexie mixte avec atteinte prédominante de la voie phonologique (III-11, II-15, II-02, II-05, II-06), un sujet présente une dyslexie légère de type phonologique (II-11), un autre sujet présente une dyslexie légère de type mixte (III-08) et le dernier sujet présente une dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie lexicale (III-01).

L'atteinte phonologique se manifeste de la façon suivante :

- En situation de lecture, les pseudo-mots, surtout s'ils sont longs et complexes (ceux nécessitant l'intégration de plus de lettres par syllabe) sont les items qui posent le plus de difficulté. De plus, la lecture de mots isolés révèle que les mots réguliers sont aussi atteints que les irréguliers (peu d'effet de régularité orthographique). La compréhension écrite est affectée chez tous les sujets dyslexiques.
- En situation d'écriture, nous notons une dysorthographe chez tous les dyslexiques et ce, peu importe la nature des items (mots réguliers, irréguliers, pseudo-mots et les différentes particularités de graphies).
- Concernant les habiletés cognitives associées au processus de lecture et d'écriture, la conscience phonologique est touchée chez tous les dyslexiques, à l'exception d'une femme qui présente par ailleurs une forme plus légère de dyslexie phonologique. La mémoire de travail verbale est affectée chez la moitié des sujets et les habiletés d'accès lexical chez un peu plus du tiers des individus.

Globalement, les résultats suggèrent une atteinte plus sévère sur le plan des capacités de lecture et d'écriture chez les trois individus de sexe masculin. D'un point de vue génétique, ceci semble cohérent avec le fait qu'ils sont hémizygotés et donc porteurs d'un seul chromosome X où la mutation est notée. Rappelons que seuls les hommes présentent aussi une épilepsie à l'eau.

Chez les femmes, hétérozygotés, il semble y avoir une expression phénotypique similaire, mais plus légère de la mutation génétique. En effet, le profil noté chez les cinq femmes dyslexiques est moins sévère, et quatre femmes sont asymptomatiques. Chez ces dernières, les résultats laissent toutefois présumer une certaine vulnérabilité au trouble d'apprentissage de la

lecture et de l'écriture, puisque bien qu'elles ne puissent être considérées comme dyslexiques, leurs performances ne sont pas intactes pour la lecture de pseudo-mots longs et complexes et, dans une moindre mesure, dans des tâches d'accès lexical.

Enfin, à propos des individus de sexe masculin, rappelons que le jeune garçon IV-01 et son frère IV-02, dont les profils n'ont pas été examinés dans cette thèse, sont également porteurs de la mutation *SYNI*<sub>Q555X</sub>. Les deux garçons présentent un rendement intellectuel significativement inférieur à la norme, un trouble envahissant du développement et un trouble langagier mixte sévère. Le premier souffre d'épilepsie réflexe à l'eau et le second aurait récemment manifesté deux crises qui ne semblent toutefois pas avoir été provoquées, jusqu'à présent, par le contact de l'eau. Ces deux garçons font partie d'une étude récente dans laquelle les chercheurs se sont intéressés davantage à l'association de la mutation *SYNI* avec les troubles envahissants du développement en comorbidité avec l'épilepsie (Fassio, et al., soumis).

## CHAPITRE V

### DISCUSSION

L'objectif de la présente thèse visait à documenter le profil cognitif d'individus appartenant à une grande famille québécoise (AB) en fonction d'une mutation génétique mise en évidence par Cossette et ses collaborateurs (Cossette, 2007; Cossette, et al., soumis). Ces chercheurs ont mené une série d'investigations dans le but de découvrir des gènes de prédisposition de formes familiales d'épilepsies idiopathiques. Dans cette famille multiplexe, des membres sont atteints d'un syndrome rare et complexe d'épilepsie réflexe à l'eau avec ou sans troubles d'apprentissage affectant principalement les habiletés de lecture et d'écriture. Ainsi, nous souhaitons vérifier s'il existe un profil cognitif particulier associé à la mutation génétique. Dans une perspective plus générale, ce projet visait à montrer l'importance d'une évaluation neuropsychologique pour détailler les phénotypes cognitifs de manière robuste et ainsi contribuer à la validité des recherches génétiques subséquentes.

#### *5.1 Résultats de l'analyse génétique*

Selon les résultats obtenus par Cossette et ses collaborateurs (Cossette, 2007; Cossette, et al., soumis), la mutation de la synapsine 1 (*SYN1*<sub>Q555X</sub>) prédispose principalement à deux différents phénotypes cliniques, selon le genre. Ces deux phénotypes sont associés à une transmission héréditaire monogénique d'une mutation située sur le chromosome sexuel X, dont la pénétrance est réduite, c'est-à-dire qu'un individu porteur de la mutation peut ne présenter aucun signe clinique de l'affection. Les résultats suggèrent que la mutation *SYN1*<sub>Q555X</sub> prédispose d'une

part à la dyslexie selon un mode de transmission dominant lié à l’X chez les individus de sexe féminin, et d’autre part, à la combinaison de dyslexie et d’épilepsie réflexe à l’eau selon un mode de transmission récessif lié à l’X chez les individus de sexe masculin. La mutation *SYN1* prédisposant à une forme d’épilepsie familiale associée à d’autres pathologies neurodéveloppementales avait été préalablement rapportée par Garcia et al. (2004). Toutefois, les résultats de Cossette et son équipe (Cossette, 2007; Cossette, et al., soumis) conduisent, pour la première fois, à l’hypothèse selon laquelle le gène *SYN1* est également associé à la dyslexie développementale. Les auteurs postulent que cette mutation induit un défaut au niveau de la synapsine 1, une phosphoprotéine associée à la membrane des vésicules synaptiques. Cette protéine intervient dans la régulation de la sécrétion des neurotransmetteurs et dans la formation des synapses (synaptogénèse) (Fassio, et al., soumis).

## 5.2 *Épilepsie et troubles cognitifs*

Rappelons que l’épilepsie est le symptôme d’un dysfonctionnement neurologique qui engendre fréquemment des troubles cognitifs et comportementaux. Il est parfois relativement aisé de détailler et d’interpréter les déficits cognitifs lorsque ceux-ci correspondent à la localisation d’un foyer épileptogène ou sont la conséquence de lésions affectant un réseau de connexions neuronales bien documenté. Par exemple, dans le domaine de l’épilepsie, nous reconnaissons que des déficits mnésiques sont fréquemment associés aux épilepsies temporales. Cependant, de telles correspondances anatomocliniques ne sont pas toujours possibles. En effet, l’épilepsie peut être associée à des dysfonctionnements multiples et diffus affectant plus globalement les fonctions cognitives (Cossette, 2007). Dans de telles circonstances, l’examen des fonctions cognitives est rarement systématisé, le phénotype cognitif demeurant peu documenté. Par ailleurs, il est

relativement fréquent d'observer chez les épileptiques des troubles comorbides et parmi ceux-ci, nous retrouvons ceux de nature développementale, dont le retard mental et l'autisme. Toutefois, les syndromes neurodéveloppementaux associés à l'épilepsie tels l'autisme, la dyslexie, la dysphasie ou autres troubles spécifiques au langage sont moins connus et moins bien définis dans la littérature. En effet, la nature exacte de ces associations demeure largement inconnue et fait l'objet de plusieurs investigations scientifiques.

Dans le but d'élucider les mécanismes explicatifs sous-jacents à une forme d'épilepsie familiale parfois associée à des troubles neurodéveloppementaux, Garcia et al. (2004) ont mis en évidence une mutation génétique qui semble responsable de la variabilité phénotypique des membres d'une même famille. Les chercheurs ont découvert la première mutation *SYN1* sur le chromosome X qui prédispose à l'épilepsie idiopathique partielle et/ou à une combinaison de l'épilepsie et de troubles d'apprentissage de nature variée présentés par huit individus de sexe masculin. Malheureusement, les auteurs n'ont pas documenté le phénotype cognitif dont les troubles d'apprentissage présumés, ni chez les hommes atteints ni chez les femmes porteuses de la mutation; n'est rapportée que la description qualitative du quotient intellectuel global de chacun des participants. Assurément, des évaluations neuropsychologiques auraient pu aider à préciser davantage la nature des phénotypes associés à la mutation.

### *5.3 Rôle du neuropsychologue en épilepsie*

Le rôle du neuropsychologue auprès de patients épileptiques est bien connu. Nous reconnaissons notamment sa contribution dans la caractérisation de l'épilepsie et de ses mécanismes sous-jacents possibles. Par exemple, l'évaluation neuropsychologique demeure une

investigation importante dans les cas d'épilepsies résistantes au traitement antiépileptiques pour lesquelles une chirurgie est envisagée. Pour le neuropsychologue, il sera question, dans le cadre d'un bilan neuropsychologique pré-opératoire, de mettre en évidence, s'il y a lieu, des zones de dysfonctionnements suggestifs d'un site lésionnel. La concordance entre les résultats de l'évaluation neuropsychologique et la localisation du foyer épileptogène constitue un facteur assurant un meilleur pronostic de la chirurgie. De même, le neuropsychologue est impliqué dans l'administration de procédures spécialisées, dont le test à l'Amytal, visant à éviter la survenue d'un syndrome amnésique à la suite d'une lobectomie temporale ou encore de déterminer la dominance cérébrale pour le langage afin de minimiser les risques d'une atteinte fonctionnelle. Les résultats du bilan cognitif viennent compléter les informations fournies par les autres examens de l'investigation préopératoire. Étant donnée les risques associées aux atteintes fonctionnelles consécutives à la chirurgie de l'épilepsie, et le fait qu'il s'agit de chirurgies électives, le neuropsychologue a le rôle de renseigner les professionnels impliqués (neurologues, neurochirurgiens, etc.) au sujet des conséquences possibles de l'intervention envisagée sur le plan cognitif (Nguyen, et al., 2005).

Outre les informations qu'elles fournissent sur la latéralisation et l'étendue du dysfonctionnement cérébral ou de la lésion des patients épileptiques, mentionnons que les évaluations neuropsychologiques s'intéressent aux répercussions des dysfonctionnements neurologiques dues aux crises sur différents aspects du comportement et du fonctionnement au quotidien (vie sociale, professionnelle, académique, etc.), ainsi que sur les effets cognitifs de la médication anti-convulsivante.

#### 5.4 Rôle du neuropsychologue en génétique

Dans le cadre d'investigations génétiques, la sollicitation du neuropsychologue dans une démarche diagnostique, afin de caractériser de manière détaillée un phénotype cognitif, est moins fréquente. Toutefois, une évaluation neuropsychologique peut révéler des troubles inattendus comme ceux présentés par certains membres de la famille AB. En effet, étant donné que certains hommes de cette famille présentent un syndrome épileptique rare, dont l'origine temporelle a été soulevée, nous aurions pu nous attendre à une sémiologie particulière. Ainsi, d'un point de vue neuropsychologique, l'évaluation cognitive aurait dû mettre en évidence une atteinte de la mémoire épisodique, l'atteinte classique associée à l'épilepsie temporelle. Or, l'évaluation cognitive a mis en évidence des troubles spécifiques et marqués de l'apprentissage de la lecture et de l'écriture, des déficits absents de la sémiologie habituelle de l'épilepsie temporelle. Ces résultats ont motivé les chercheurs à investiguer davantage ces aspects neurodéveloppementaux auprès des autres membres de la famille. Dans ce contexte, le rôle du neuropsychologue a, non seulement été d'attirer l'attention des chercheurs en neurogénétique sur la présence d'une pathologie inattendue (la dyslexie), mais également de fournir les outils nécessaires à la caractérisation des profils cognitifs des autres membres de la famille, porteurs de la mutation mais ne présentant pas d'épilepsie à l'eau.

La famille AB, de par la nature et la variabilité des difficultés que présentent ses membres, est unique et permet au neuropsychologue d'apporter des informations précises sur le phénotype cognitif associé à la mutation *SYN1*. En retour, les chercheurs sont à même de faire des corrélations avec la maladie et les troubles développementaux et d'émettre des hypothèses en vue de recherches futures. Le rôle du neuropsychologue auprès de généticiens s'intéressant aux

gènes de prédisposition des maladies est moins bien connu et le présent travail nous permet de souligner l'importance de bien documenter le phénotype cognitif dans les maladies génétiques complexes. Plus spécifiquement, étant donné la grande variabilité cognitive inhérente aux pathologies neurodéveloppementales complexes, le neuropsychologue possède les outils pour, d'une part, bien caractériser le phénotype cognitif et extraire des données générées par l'évaluation, un profil compatible ou non avec une catégorie diagnostique et d'autre part pour en documenter la sévérité. En effet, une condition *sine qua non* aux succès des analyses génétiques consiste à clairement distinguer le statut (atteint vs non atteint) des individus. Cette clarification s'avère possible grâce à une synthèse exhaustive de toutes les données cliniques disponibles, y compris l'histoire, les observations et les évaluations effectuées à l'aide de tests cognitifs. Dans le cas présent, il s'agissait de déterminer les individus atteints de dyslexie développementale ou présentant une vulnérabilité à ce trouble d'apprentissage ainsi que d'en documenter la nature et la sévérité. Le neuropsychologue peut également aider à préciser la parenté de certains signes cliniques présents dans ces troubles. À partir des profils, il devient possible pour les généticiens de dégager des marqueurs endophénotypiques lorsqu'ils sont à la recherche de gènes de vulnérabilité au trouble ou, comme dans l'étude de Cossette et al. (2007; soumis), lorsqu'une seule mutation génétique détermine des phénotypes multiples (notion de pléiotropie). La mise en évidence de profils neuropsychologiques peut aider les généticiens à identifier des chevauchements dans les troubles neurodéveloppementaux présentant de fortes comorbidités (Ronald et al., 2008) et clarifier dans quelle mesure ils partagent des étiologies (génétiques, biologiques, cognitives et comportementales) communes.

Dans la famille AB, les évaluations neuropsychologiques que nous avons menées ont permis aux chercheurs de soulever la notion de spectre de dysfonctionnement cognitif s'étendant de la dyslexie au trouble envahissant du développement auxquels une condition épileptique est associée. Les expressions phénotypiques variées sont compatibles avec l'hypothèse selon laquelle la dyslexie et les troubles du spectre autistique peuvent partager des mécanismes génétiques communs (Cossette, 2007). Pour Gepner (2006), le partage d'au moins un mécanisme physiopathogénique commun permet d'expliquer, au moins en partie, la tendance à la comorbidité et à des recouvrements nosographiques entre différents syndromes tels que rapportés pour les syndromes autistiques et les syndromes « dys » (dysphasie, la dyslexie, la dyspraxie, la dyscalculie, etc.). Comme le mentionne Hannequin (2009) : « des mutations identiques de gènes codant par exemple pour les neurexines ou les neuroligines, peuvent toucher des patients répondant à des critères aussi différents et hétérogènes que ceux de retard mental, autisme ou schizophrénie ». Dans la même veine, la mutation *SYN1* semblent affecter des individus qui répondent à des critères aussi différents et hétérogènes que ceux d'épilepsie, d'autisme, de dyslexie ou d'autres troubles d'apprentissage et/ou du comportement. Au niveau biologique, les protéines neuronales que sont les neurexines, les neuroligines et les synapsines interviennent dans la synaptogénèse. Ainsi, il est plausible qu'un dysfonctionnement synaptique puisse être à l'origine commune de dysfonctionnements cognitifs aussi variés (Hannequin, 2009). Cossette (2007) émet d'ailleurs l'hypothèse qu'un défaut de la transmission synaptique peut représenter un mécanisme commun sous-jacent aux troubles dyslexiques et à l'autisme et rapporte que l'identification de tels mécanismes moléculaires peut influencer la recherche de gènes additionnels prédisposant à ces troubles neurodéveloppementaux.

Cependant, étant donné que les mécanismes biologiques de ces troubles demeurent largement inconnus, les critères diagnostiques reposent souvent sur des descriptions empiriques qui animent inévitablement des débats dans la communauté scientifique. Nous constatons de plus en plus que ces classifications sont appelées à être redéfinies et une importante partie du raffinement nosographique sera rendue possible grâce aux recherches génétiques combinées aux recherches cognitives. Rappelons que la recherche génétique dépend d'une nosographie neuropsychiatrique et neuropsychologique précise, qui en retour, via un processus d'influences réciproques, peut contribuer à améliorer cette même nosographie (Blacker & Lovestone, 2006).

Ainsi, les évaluations neuropsychologiques de concert avec les analyses génétiques permettent d'explorer la relation entre différents troubles neurodéveloppementaux et de soulever l'existence d'un continuum transnosographique entre ces pathologies. Cette collaboration permet notamment de rechercher des indices de recouvrements ou de chevauchements étiologiques entre différents troubles neurodéveloppementaux tels que le spectre de l'autisme (autisme, troubles envahissant du développement non spécifié, syndrome d'Asperger), la dysphasie sémantique-pragmatique et le trouble envahissant du développement, la dysphasie (SLI) et la dyslexie développementale, etc. A cet égard, plusieurs auteurs suggèrent que la SLI et la dyslexie se situent le long d'un continuum de sévérité (Carroll & Myers, 2010; Corriveau, Pasquini, & Goswami, 2007). Cette hypothèse est appuyée par le fait qu'il existe des chevauchements partiels au niveau des bases neurologiques de la dysphasie et de la dyslexie (Ramus & Fisher, sous presse). Pour Bishop et Snowling (2004), ces deux troubles partagent effectivement certains facteurs de risque et déficits communs, mais chacun comporte vraisemblablement des déficits

additionnels, bien spécifiques. Quoiqu'il en soit, le problème de la comorbidité entre ces deux troubles a reçu beaucoup d'attention dans la littérature scientifique mais il y a à ce jour peu de consensus, d'où l'importance de privilégier une étroite collaboration entre les différentes disciplines du domaine des neurosciences cognitives développementales pour en élucider les mécanismes sous-jacents.

Finalement, l'identification des mécanismes moléculaires sous-jacents aux pathologies monogéniques tels que celles mises en évidence par des équipes de chercheurs ayant découvert une mutation *SYNI* (Cossette, 2007; Cossette, et al., soumis; Fassio, et al., soumis; Garcia, et al., 2004) pourrait faciliter le développement de nouveaux traitements et permettre éventuellement une révision de la classification de certains syndromes ou troubles. En définitive, la définition de ces pathologies est susceptible d'évoluer encore considérablement au cours des prochaines années en fonction de l'avancement des connaissances.

## CHAPITRE VI

### CONCLUSION

Le présent projet soulève l'importance de favoriser une approche interdisciplinaire dans l'étude de troubles neuropsychiatriques et neurodéveloppementaux dont le phénotype cognitif est complexe. L'avancement des connaissances quant à la compréhension de la relation entre le génotype et le phénotype de tels troubles doit nécessairement se fonder sur l'interaction de diverses approches telles la neuropsychologie, la génétique, la neuroimagerie et d'autres disciplines connexes (Baty, et al., 2005; Pennington, 2009). Notre compréhension de ces désordres développementaux est encore partielle et de nombreux travaux demeurent indispensables pour arriver à parfaire davantage nos connaissances à plusieurs niveaux d'analyse. Grâce aux recherches en génétique, couplées avec les recherches en psychologie et en neurosciences cognitives, nous commençons à pouvoir décrire les relations entre le niveau moléculaire, le niveau de développement des aires cérébrales et le développement cognitif (Ramus, 2008). Dans ce contexte, la compétence du neuropsychologue à l'établissement de profils cognitifs détaillés et précis est essentielle à l'avancement des connaissances.

ANNEXE A

ARTICLE DE COSSETTE ET AL. (SOUMIS) : « SYNAPSIN 1 TRUNCATION IS  
ASSOCIATED WITH DEVELOPMENTAL DYSLEXIA, LANGUAGE IMPAIRMENT AND  
EPILEPSY »

**Synapsin 1 truncation is associated with developmental dyslexia, language impairment and epilepsy.**

Patrick Cossette<sup>1</sup>, Lysanne Patry<sup>1</sup>, Jonathan R. McDermid<sup>2</sup>, Ana Ines Ansaldo<sup>3</sup>, Isabelle Rouleau<sup>1,4</sup>, Geneviève Sénéchal<sup>1,4</sup>, Karine Marcotte<sup>3</sup>, Laurent Mottron<sup>5</sup>, Line Lapointe<sup>1</sup>, Judith St-Onge<sup>1</sup>, Dominique Verlaan<sup>1</sup>, François Gros-Louis<sup>1</sup>, Anne Lortie<sup>6</sup>, Lionel Carmant<sup>6</sup>, Wendy H. Raskind<sup>7</sup>, Dang Khoa Nguyen<sup>1</sup>, Pierre Drapeau<sup>2</sup>, and Guy A Rouleau<sup>1</sup>.

1) Center for the Study of Brain Diseases, CHUM Research Center - Notre Dame Hospital, Université de Montréal, Montréal, Québec, Canada; 2) Center for Research in Neuroscience, McGill University Health Center Research Institute, and Department of Pathology and Cell Biology, Université de Montréal, Montréal, Québec, Canada; 3) Geriatric Institute of the Université de Montréal, Montréal, Québec, Canada; 4) Department of Psychology, Université du Québec à Montréal, Canada; 5) Department of Psychiatry, Hôpital Rivière-des-Prairies, Montréal, Québec, Canada; 6) Department of Pediatrics and Research Centre, Hôpital Saint-Justine, Montréal, Québec, Canada; 7) Division of Medical Genetics, Department of Medicine, University of Washington, Seattle.

Corresponding author :

Patrick Cossette, MD, MSc., FRCP(C)

Center for the Study of Brain Diseases  
CHUM Research Center - Notre Dame Hospital  
J.A. de Sève Pavillion, Room Y-3633  
1560, Sherbrooke Street East  
Montreal, QC  
H2L 4M1  
CANADA

Phone : (514) 890-8237

Fax : (514) 412-7554

Email : [patrick.cossette@umontreal.ca](mailto:patrick.cossette@umontreal.ca)

---

## SUMMARY

---

Synapsin 1 (*SYN1*) encodes for a neuron-specific phosphoprotein which interacts with synaptic vesicles. We report here a Q555X mutation in *SYN1* in a large French-Canadian kindred, AB, segregating language disorders and epilepsy. Affected females exhibit reading-spelling impairments compatible with developmental dyslexia, whereas affected males showed more severe language impairments, including deficits in reading-spelling, oral comprehension and expression, and pragmatics. Compared to wild-type synapsin, mutant *SYN1* showed abnormal synaptic transmission in an *in vivo* assay. These results suggest that truncated *SYN1* predisposes towards dominant X-linked dyslexia in females, and recessive X-linked language impairment and epilepsy in males.

---

Dyslexia is the most common learning disorder, affecting approximately 5% of the general population<sup>1</sup>. This language disorder is characterized by impaired reading skills in individuals showing otherwise normal intelligence, motivation, and access to education. Proficient reading requires the integration of both lexical (orthographic) and sub-lexical (phonological) processing routes. Whereas lexical processing allows global and fast decoding of written material, sub-lexical processing route involves phonological decoding, which is the ability to recognize the most elementary units of spoken language, called phonemes. Phonological processing is a core aspect of oral and written language development, since it allows discrimination, manipulation and understanding of speech sounds<sup>2</sup>. Dyslexic individuals are characterized by a deficit in one or

both of these processing routes, but impaired phonological processing is the most consistent observation among poor readers<sup>3,4</sup>. In addition, dyslexia is frequently associated with spelling difficulties (dysorthographia), particularly for irregular words (e.g. yacht, brooch) and homophones (e.g see/sea, tail/tale)<sup>1</sup>.

Despite extensive multidisciplinary studies, the specific mechanisms underlying developmental dyslexia remain a matter of debate<sup>3,4</sup>. An important genetic contribution has been consistently observed for dyslexia, as indicated by studies of familial aggregation and twins<sup>1,5</sup>. So far, up to nine putative loci have been mapped for dyslexia<sup>6</sup>. Recently, coding and non-coding variants thought to predispose to dyslexia have been reported in four genes, respectively mapping to the DYX1 (*DYX1C1*), DYX2 (*DCDC2*, *KIAA0319*), and DYX5 (*ROBO1*) loci<sup>7-10</sup>. However, the relationship between these variants and the biological mechanisms underlying the disease is difficult to establish. The molecular mechanisms underlying dyslexia and language disorders thus remain to be determined.

---

## METHODS

---

Neuropsychological profiles, and assessment of oral and written language abilities in the AB family were performed by a team of neuropsychologists and speech-language pathologists blinded to the genetic status (Supplementary Table 1). The assessment of pragmatic difficulties was accomplished with the Pragmatic Profile of the Clinical Evaluation Language Fundamentals (CELF-IV). Standardized Assessment for diagnosis of Autism (ADI-R & AGOS-G module 3)

were performed in individuals IV-01 and IV-02. Clinical evaluations for epilepsy phenotype were routine. Collection of additional dyslexic families has been described elsewhere<sup>11</sup>.

Genotyping of microsatellite markers, linkage analysis, and gene sequencing were performed as previously described<sup>12</sup>. For temporal lobe epilepsy phenotype, we calculated two-points LOD scores with MLINK from the FASTLINK 3.0P package by using a penetrance of 0.8, a disease allele frequency of 0.00001, a phenocopy frequency of 0.0001 and equal allele frequencies. For language impairment phenotype, two-points LOD scores were calculated with a penetrance of 0.9 in males, 0.6 in females, a disease allele frequency of 0.0001, a phenocopy frequency of 0.001.

Cloning of *SYNI* cDNA and mutagenesis were performed as previously described<sup>12</sup>. Integrity of the constructs was tested by immublot analysis in COS7 cells transfected with wild-type and mutant *SYNIa* clones. The blot was probed with an anti-Synapsin1 antibody (SYSY, Synaptic Systems), as previously described<sup>12</sup>.

Syntenic *SYNI* in zebrafish was suppressed by micro-injection of an antisense morpholino in order to knock-down the function of the gene, as described elsewhere<sup>13</sup>. To investigate underlying disruptions of the synaptic drive for locomotion, whole cell patch clamp methods were used to record spinal motoneurons following touch evoked swimming<sup>13</sup>.

---

## RESULTS

---

### **Linkage analysis and molecular genetic studies**

We identified a large family segregating temporal lobe epilepsy (TLE) over 4 generation, which was named AB, the initials of the proband. The mode of inheritance for TLE in this

family is compatible with a recessive X-linked transmission (Fig 1A). We scanned the X chromosome by using 10 microsatellite markers, and found evidence for linkage on chromosome Xp11-q21. Fine mapping using additional markers identified key recombinants that allowed us to refine a candidate region of 58 Mb between markers *DXS8042* and *DXS6799*, with a maximum LOD score of 3.1 for marker *DXS6949*. By sequencing candidate genes mapping to the candidate interval we identified a stop codon (Q555X) in *SYNI*, encoding synapsin 1, in all TLE individuals from the family (Fig. 1C). This mutation was not detected in 400 control chromosomes.

Unexpectedly, detailed neuropsychological testing revealed severe impairment of reading and spelling in four TLE males carrying the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation. This latter observation prompted us to systematically reassess the AB family with respect to language abilities and neuropsychological profiles. A total of 17 mutation carriers were evaluated, including six males and 11 females (Table 1). The IQ scores were within normal range of intelligence in all of these individuals. In comparison to age-peers, the vast majority of mutation carriers (n=12 of 17) had poor reading performance with irregular, infrequent and polysyllabic words (sublexical processing deficits), together with impaired reading comprehension. In these poor readers, we also observed various degrees of lexical access deficits (e.g. poor naming and fluency abilities), as well as striking dysorthographia. Overall, seven females (64%) carrying the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation exhibit impaired performance in reading/spelling tasks, compatible with a diagnosis of dyslexia. In turn, five affected males (83%) showed deficits across many aspects of language, including poor performance in reading/spelling tasks, impaired oral comprehension, as well as abnormalities in the structure of sentences and discourse. In addition, all affected males (n=6) exhibit poor pragmatic language skills (social use of language). This combination of language deficits observed in males carrying the *SYNI*<sub>Q555X</sub> is qualitatively similar to those observed in

autism-spectrum disorder<sup>14</sup>, and the diagnosis of pervasive developmental disorder was indeed confirmed in two affected males (33%). Speech dyspraxia was also present in 11 of the *SYNI*<sub>Q555X</sub> carriers.

Analysis of the phenotypes associated with the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation in the AB family suggests more severe language impairments in males (Table 1), which is consistent with the fact that they carry a single mutated allele (hemizygous). In contrast, the heterozygous females show less severe language impairment, including 4 females that are asymptomatic. These observations in the AB family suggests that dyslexia is inherited as a dominant X-linked trait with reduced penetrance, while the same combination of language impairments and epilepsy is inherited as a recessive X-linked trait. Based on this broader definition of the phenotype, we found a LOD score of 3.84 for the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation (Fig. 1B). We have also screened 96 well characterized males with familial dyslexia for mutation in *SYNI*, but no additional mutation was found.

### **Functional analysis of the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation**

Synapsins are a family of neuron-specific proteins that associate with both synaptic vesicles and the actin cytoskeleton. These proteins are mainly involved in the regulation of sustained neurotransmitter release<sup>15</sup>. Synapsins have also been implicated in neuronal development, synaptogenesis, and maintenance of mature synapses<sup>16</sup>. Two phosphorylation sites for Ca<sup>2+</sup>/calmodulin-dependent protein kinase (CaMK) II reside in domain D of the protein (Fig 1C). Inactivation of these CaMKII sites has been shown to impair the binding of *SYNI* with both actin and synaptic vesicles<sup>17</sup>. In addition, COOH-terminal regions of *SYNI* bind to Src homology 3 domains (SH3)<sup>18</sup>, and Rab3 proteins<sup>19</sup>, which are believed to play an important role in the

activity-dependent regulation synaptic vesicle recycling. Truncation of *SYNI* caused by the Q555X mutation is thus predicted to lead to dramatic changes in the binding properties of *SYNI*, which could impair neurotransmission.

We investigated whether the Q555X mutation alters the functional properties of *SYNI* by using zebrafish (*Danio rerio*), a well characterized model for the study of neurophysiological development<sup>13</sup>. In contrast to *SYNI* knock-out in mice, in which mild changes in neurotransmitter release have been reported<sup>20</sup>, we found that knocking-down *SynI* with a targeted antisense morpholino oligonucleotide (AMO) in *Danio rerio* caused a dramatic behavioural phenotype. In 71% (n = 32 of 47) of *SynI* AMO injected fish, disruption of touch-induced swimming behaviour was observed (Fig. 2C). Recordings of spinal motoneurons revealed that *SYNI* AMO injected fish received a transient sensory-evoked response but this failed to generate a sustained, rhythmic synaptic drive seen in wild type motoneurons following touch (n= 8 of 8, Fig. 2D). In contrast, fish that were injected with a control mismatch AMO (n = 27 of 27, not shown) had wild type patterns of swimming behaviour and synaptic drive. Coinjection of wild-type human *SYNIa* mRNA with the *SYNI* AMO significantly reduced the number of fish that displayed a strong disruption of swimming behaviour to 44% (n = 28 of 63, Fig. 2E) and whole cell recording revealed a restoration of sustained synaptically driven activity in these fish (n = 5 of 5, Fig. 2F). In contrast, only 20% (n = 14 of 71) of fish coinjected with human *SYNI*<sub>Q555X</sub> RNA and *SYNI* AMO generated swimming in response to touch (Fig. 2G). The majority of recorded motoneurons of these fish (n = 5 of 6) showed a transient sensory-mediated response but this failed to generate sustained synaptic activity (Fig. 2H). These results are compatible with a loss of function of the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation and impairment of synaptic transmission within the central nervous system.

---

## DISCUSSION

---

Garcia *et al* previously reported a W356X mutation in *SYNI*. As for the AB family described here, males carrying the *SYNI*<sub>W356X</sub> mutation not only have epilepsy, but also learning difficulties<sup>21</sup>. We believe that there is now compelling evidence supporting that truncated *SYNI* is responsible for both epilepsy and learning disorders. Indeed, truncated mutations in *SYNI* have been independently found in two large kindreds, the phenotype associated with these two mutations is similar, and we show here that *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation leads to a loss of function.

Unfortunately, Garcia *et al* did not report the learning abilities of females, nor did they provide detailed neuropsychological profiles in mutation carriers<sup>21</sup>. Here, we show that almost all affected individuals of the AB family exhibit striking deficits in core aspects of language, such as lexical (orthographic) and sub-lexical (phonological) processing routes. More importantly, we have found similar deficits, although less severe, in the majority of females carrying the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation. Overall, the language ‘symptomatology’ is qualitatively similar in all affected individuals with more severe impairments in males, an observation that is biologically plausible for a X-linked disorder. The absence of non-verbal cognitive impairment or mental retardation in affected individuals, and the fact that language impairments were observed in 8 non-epileptic individuals from the AB family, highlights the language-specific nature of the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation induced phenotype.

The clinical manifestations in affected individuals for the AB family clearly extend beyond the established diagnostic criteria for a single developmental language disorder. However, because the biology of these disorders remains largely unknown, these criteria remain empirical and are

still a matter of debate. By rigorously using these diagnostic categories, *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation would be associated with *a priori* different neurodevelopmental disorders, including dyslexia (7 females), specific language impairments (3 males), and pervasive developmental disorder (2 males) (Table 1). Based on familial aggregation studies<sup>22,23</sup>, and language profiles observed in autistic individuals<sup>14</sup>, several authors suggested these disorders may potentially share genetic mechanisms. Although additional genetic and environmental factors may be involved in the AB family, the clinical phenotype observed is consistent with this latter hypothesis. Moreover, the phenotype observed in *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation carriers is not so heterogeneous if we analyse the genders separately (Table 1).

Notwithstanding the classification considerations, the data presented here support that *SYNI* is a novel gene associated with language disorder. The fact that we did not find mutations in additional families does not invalidate this finding. This most probably reflects the fact that a majority of dyslexic families exhibit a complex inheritance pattern<sup>6</sup>, whereas *SYNI* may predispose towards a rare form of dyslexia with Mendelian inheritance.

Mice lacking *SYNI* show increased seizure propensity, learning deficits and abnormal synaptogenesis<sup>15,20</sup>. Among synapsins, *SYNI* is the most abundant and is highly expressed in the limbic system and neocortex. We speculate that abnormal development of the temporal lobe may be the common biological mechanism underlying epilepsy and learning disorder. The proper development of the speech areas may be particularly sensitive to disruption of synaptic transmission. If reduced activity-dependent development underlies language impairments found in family AB, this might account for the lack of dominant hemispheric growth of the dyslexic brain. Indeed, individuals with either dyslexia or autism lack the normal asymmetry of the planum temporale<sup>3,24</sup>, a key component of the receptive language within the left hemisphere.

In conclusion, we have identified a mutation leading to truncation of the pre-synaptic protein *SYNI* in a large family segregating dyslexia, language impairment and epilepsy. Mutations in two isoforms of neuroligin (*NLG3*, *NLG4*), encoding for post-synaptic cell-adhesion proteins have been recently found in families with autism<sup>25</sup>. Impaired synaptic transmission may thus be a common mechanism underlying language disorders and autism. Although these findings so far implicate a small number of families, the identification of such molecular mechanisms have implications in the search for additional genes predisposing to these neurodevelopmental disorders.

### **Acknowledgements**

The authors wish to thank the families for their participation in this study. We are also grateful to Micheline Gravel for her implication in the collection of blood samples, and clinical information. We also thank Caroline Meloche and Josée Poirier for technical assistance. P.C., G.A.R., and P.D. are supported by Canadian Institute for Health Research (CIHR). L.P. is supported by the Savoy Foundation.

### **Figure legends**

**Figure 1. Identification of a Q555X mutation *SYNI* in a large family with X-linked language impairment and epilepsy.** In panel A, consistent haplotypes segregating with dyslexia in females, as well as language impairment and epilepsy in affected males. Alleles were numbered according to their respective size corresponding to the CEPH genotyping database. Key recombinants are indicated by arrows. In panel B, the maximum lod scores obtained with these markers and for the Q555X mutation (+). In panel C, sequence analysis from a normal

control, female carrier, and affected male. The female and male carriers are respectively heterozygous and hemizygous for a C → T substitution, which results in a stop codon (TAG) in amino acid 555 of the predicted protein (Q555X). Immunoblot analysis shows that the Q555X mutation leads to truncated *SYNI*. Functional domains and phosphorylation sites of *SYNI* are shown.

**Figure 2. Disruption of *SYNI* induces motor phenotypes in *Danio rerio*.** A. Selected frames showing rhythmically alternating flexions of the trunk during touch-evoked swimming in wild type zebrafish at 2 days in development. Swimming was elicited by touching the trunk with a pair of fine forceps (seen in the bottom left corner). B. Rhythmic synaptic drive in a motoneuron of a 2 day wild type fish following touch (arrow). C. Touch does not elicit rhythmic trunk flexions in *SynI* AMO injected fish at 2 days. D. Absence of touch-evoked (arrowed) sustained, rhythmic synaptic drive in *SynI* AMO injected fish at 2 days. E. Sustained, rhythmic swimming activity in a 2 day fish coinjected wild type *SYNI* mRNA and *SynI* AMO. F. Sustained, rhythmic synaptic activity in motoneuron of a 2 day fish coinjected with *SynI* AMO and *SYNI* mRNA. G. Touch does not elicit rhythmic trunk flexions in 2 day fish coinjected with *SYNI*<sub>Q555X</sub> mRNA and *SynI* AMO. H. Absence of sustained, rhythmic synaptic drive in a motoneuron following touch (arrowed) in 2 day fish coinjected with *SYNI*<sub>Q555X</sub> mRNA and *SynI* AMO. Scale bar in A,C,E,G = 250 μm.

**Table 1. Evaluation of language abilities in family AB.**

All individuals carrying the Q555X mutation in *SYNI* underwent neuropsychological evaluation and detailed assessment of oral and written language. Compared to age-peers, the vast majority of

mutation carriers (n=12) had impaired performance in reading/spelling tasks, despite normal intelligence. A total of five females carrying the *SYNI*<sub>Q555X</sub> mutation meet criteria for developmental dyslexia. In two additional females, impaired language abilities and reading performance were also compatible with dyslexia, but either young age (†) or inadequate educational opportunity (‡) preclude a definite diagnosis. Language impairment was more severe in five males (individuals II-15, III-01, III-11, IV-01 and IV-02), who showed receptive and expressive language deficits compatible with a diagnosis of specific language impairment (SLI). The pattern of language deficits was qualitatively similar in individuals IV-01 and IV-02 (\*). In principle, SLI cannot be diagnosed in children with pervasive developmental disorder (PDD). However, previous analysis of language impairment in individuals with autism<sup>14</sup>, as well as familial aggregation studies<sup>22,23</sup> suggest that dyslexia, SLI, and autism-spectrum disorder may share common genetic mechanisms. The clinical phenotypes of the AB family presented here are consistent with this hypothesis.

**Supplementary Figure 1. Macroscopical locomotor phenotypes in *Danio rerio* after knocking-down of *SYNI*.** Videos showing swimming pattern upon tactile stimulation. A, normal fish; B, fish injected with *SYNI* antisense morpholino (AMO); C, rescue of motor phenotype in fish injected with *SynI* AMO and wild-type *SYNI* mRNA; D, failure of rescue in fish co-injected with *SynI* AMO and *SYNI*<sub>Q555X</sub> mRNA.

**Supplementary Table 1. Neuropsychological and language abilities assessment.**

Neuropsychological and language assessment in the AB family were performed by neuropsychologists and speech-language pathologists blinded to the genetic status.

Neuropsychological assessment included the WAIS III and WISC IV. Assessment of oral and

written language abilities was completed with a battery of tasks and tests widely used with the francophone population. More precisely, assessment focused on: a) lexical access abilities, as revealed by confrontation naming and fluency tasks (phonemic and semantic fluency compared to age peers), b) oral expression abilities at the sentence and discourse levels (sentence and discourse structure in conversational and narrative discourse) c) comprehension abilities at the sentence and discourse levels (adaptation of CELF IV for children and Phrase structure in French) d) reading –spelling abilities, as revealed by pseudo-words, polysyllabic and irregular words (BELEC), and d) spelling regular, irregular and pseudo-words words (BELEC). Pragmatic abilities were examined with the Pragmatic Profile of the Clinical Evaluation Language Fundamentals (CELF-IV).

## References

1. Shaywitz SE. Dyslexia. *N Engl J Med* 1998; 338:307-12.
2. Bishop DV, Adams C. A prospective study of the relationship between specific language impairment, phonological disorders and reading retardation. *J Child Psychol Psychiatry* 1990; 31:1027-50.
3. Habib M. The neurological basis of developmental dyslexia an overview and working hypothesis. *Brain* 2000; 123:2373-99.
4. Ramus F. Talk of two theories. *Nature* 2001; 412: 393-5.
5. DeFries JC, Fulker DW, LaBuda MC. Evidence for a genetic aetiology in reading disability of twins. *Nature* 1987; 329:537–9.

6. Fisher SE, DeFries JC. Developmental dyslexia: genetic dissections of a complex cognitive trait. *Nat Rev Neurosci* 2002; 3:767-80.
7. Taipale M, Kaminen N, Nopola-Hemmi J, et al. A candidate gene for developmental dyslexia encodes a nuclear tetratricopeptide repeat domain protein dynamically regulated in brain. *Proc Natl Acad Sci USA* 2003; 100:11553-8.
8. Cope N, Harold D, Hill G, et al. Strong evidence that KIAA0319 on chromosome 6p is a susceptibility gene for developmental dyslexia. *Am J Hum Genet* 2005; 76:581-91.
9. Schumacher J, Anthoni H, Dahdouh F, et al. Strong evidence of DCD2 as a susceptibility gene for dyslexia. *Am J Hum Genet* 2006; 78:52-62.
10. Hannula-Jouppi K, Kaminen-Ahola N, Taipale M, et al. The axon guidance receptor gene ROBO1 is a candidate gene for developmental dyslexia. *PLoS Genet* 2005; 1: e50.
11. Raskind WH, Igo RP, Chapman NH, et al. A genome scan in multigenerational families with dyslexia: Identification of a novel locus on chromosome 2q that contributes to phonological decoding efficiency. *Mol Psychiatry* 2005; 10:699-711.
12. Cossette P, Liu L, Brisebois K, et al. Mutation of GABRA1 in an autosomal dominant form of juvenile myoclonic epilepsy. *Nat Genet.* 2002; 31:184-9.
13. Drapeau P, Saint-Amant L, Buss RR, Chong M, McDearmid JR, Brustein E. Development of the locomotor network in zebrafish. *Prog Neurobiol* 2002; 68:85-111.
14. Kjelgaard MM, Tager-Flusberg H. An investigation of language impairment in autism: implications for genetic subgroups. *Lang Cogn Proc* 2001; 16: 287-308.
15. Gitler D, Takagishi Y, Feng J, et al. Different presynaptic roles of synapsins at excitatory and inhibitory synapses. *J Neurosci* 2004; 24: 11368-80.

16. Ferreira A, Rapoport M. The synapsins: beyond the regulation of neurotransmitter release. *Cell Mol Life Sci* 2002; 59:589-95.
17. Chi P, Greengard P, Ryan TA. Synapsin dispersion and recluster during synaptic activity. *Nat Neurosci* 2001; 4:1187-93.
18. Onofri F, Giovedi S, Kao HT, et al. Specificity of the binding of synapsin I to Src homology 3 domains. *J Biol Chem* 2000; 275:29857-67.
19. Giovedi S, Darchen F, Valtorta F, Greengard P, Benfenati F. Synapsin is a novel Rab3 effector protein on small synaptic vesicles. II. Functional effects of the Rab3A-synapsin I interaction. *J Biol Chem* 2004; 279:43769-779.
20. Li L, Chin LS, Shupliakov O, et al. Impairment of synaptic vesicle clustering and of synaptic transmission, and increased seizure propensity, in synapsin I-deficient mice. *Proc Natl Acad Sci USA* 1995; 92:9235-9.
21. Garcia CC, Blair HJ, Seager M, et al. Identification of a mutation in synapsin I, a synaptic vesicle protein, in a family with epilepsy. *J Med Genet* 2004; 41:183-6.
22. Piven J, Palmer P, Landa R, Santangelo S, Jacobi D, Childress D. Personality and language characteristics in parents from multiple-incidence autism families. *Am J Med Genet (Neuropsychiat Genet)* 1997; 74: 398-411.
23. Folstein SE, Santangelo SL, Gilman SE, et al. Predictors of cognitive test patterns in autism families. *J Child Psychol Psychiatry* 1999; 40:1117-28.
24. Rojas DC, Camou SL, Reite ML, Rogers SJ. Planum temporale volume in children and adolescents with autism. *J Autism Dev Disord* 2005; 35:479-86.
25. Jamain S, Quach H, Betancur C, et al. Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nat Genet* 2003; 34: 27-9.

ANNEXE B

GLOSSAIRE

Dominant	Se dit d'un allèle ou d'une mutation qui, à l'état hétérozygote, conditionne le phénotype.
Gène candidat	1) Gène dont on peut penser à priori qu'il est impliqué dans une pathologie à gène inconnu 2) Gène découvert dans un locus morbide et dont il reste à prouver que c'est bien le gène recherché
Génotype	Constitution génétique d'un individu.
Hémizygote	Se dit, chez le sujet de sexe masculin, des gènes situés sur le chromosome X qui ne comportent pas de gènes homologues sur le chromosome Y.
Homozygote	Organisme ou individu dont les allèles sont identiques pour un même gène.
Mutation	Désigne n'importe quel changement intervenant dans la séquence de l'ADN.
Pénétrance	Pourcentage des sujets porteurs d'un gène dominant et exprimant la maladie.
Phénotype	Manifestation apparente de la constitution du génome sous la forme d'un trait morphologique, d'un syndrome clinique, d'une variation qualitative ou quantitative du produit final d'expression d'un gène.
Récessif	Se dit d'un allèle ou d'une mutation n'influençant pas le phénotype à l'état hétérozygote.
Locus (loci)	Emplacement précis d'un gène sur le chromosome qui le porte.

ANNEXE C

QUESTIONNAIRE DE DÉPISTAGE DU RETARD LANGAGIER ET DES TROUBLES  
D'APPRENTISSAGE

## Questionnaire téléphonique de dépistage du retard langagier et des troubles d'apprentissage

Nom: H ou F  
 Main dominante : Téléphone :  
 Date de naissance: Date et heure de l'appel :  
 Âge: Interlocuteur :

Antécédents personnels (si oui, détailler page suivante) :

Épilepsie :  
 Convulsions fébriles :  
 Trouble d'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) :

Antécédents familiaux :

Épilepsie :  
 Convulsions fébriles :  
 Trouble d'apprentissage :  
 Trouble d'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) :

### Histoire développementale

Est-ce que vous ou votre médecin a noté un trouble du développement par rapport aux autres enfants sur le plan de :  
 apprentissage moteur :  
 coordination motrice (attacher lacets, découper) :  
 langage :

Âge au début de la marche :

Âge aux premiers mots dits de façon spécifique :

### Scolarité

Présence de difficultés scolaires :  
 Années redoublées :  
 Classes spéciales (pourquoi ?) :

Dernière année scolaire réussie (et à quel âge ?) :

### Matière fortes et matières faibles

Troubles spécifiques des apprentissages (matières avec difficultés importantes):  
 Trouble de lecture (français) :  
 Trouble l'expression écrite (français) :  
 Trouble de calcul (mathématiques) :

**À compléter seulement si antécédents positifs, retard développement ou scolaire**ATCD personnels et histoire médicale

Âge gestationnel :

Poids de naissance :

Apgar :

Événement périnatal :

Méningite ou infection du SNC :

Traumatisme crânien :

Surdité ou perte d'audition :

Autres antécédents :

Prise de médicaments:

Épilepsie : non oui (cf questionnaire épilepsie)

Convulsions fébriles : non oui (cf questionnaire CF)

Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité(TDAH) :

Âge au diagnostic (par qui ? où ?) :

Comportements prédominants:

Inattention :

Hyperactivité :

Impulsivité :

Prise de médicaments :

Symptômes qui persistent à l'âge adulte :

ANNEXE D

RÉSULTATS OBTENUS AUX ÉPREUVES NEUROPSYCHOLOGIQUES POUR CHACUN  
DES PARTICIPANTS

### Participant III-01

- Homme droitier âgé de 20 ans.
- Sur le plan du développement, des difficultés ont été notées dès l'âge de 4 ans par les parents (prononciation moins claire, difficultés de compréhension des consignes, faibles capacités de rétention et distractibilité en situation de groupe). Le développement moteur et la coordination motrice sont sans particularité.
- À l'école, des difficultés d'apprentissage apparaissent dès le début de la scolarité et concernent principalement la lecture et l'écriture. Il a dû répéter sa 2<sup>e</sup> année et a fait une 7<sup>e</sup> année puisqu'il ne satisfaisait pas les exigences académiques pour son entrée au secondaire. La matière scolaire la mieux réussie était les mathématiques et la moins réussie était le français. Il a complété l'équivalent de 8 années de scolarité et aurait bénéficié d'un soutien en orthopédagogie à l'école et en privé avant l'âge de 10ans.
- Étant donné les difficultés scolaires, une évaluation à la clinique scolaire du l'hôpital Sainte-Justine a été réalisée à l'âge de 11 ans. Après la lecture du rapport conjoint du pédiatre et de l'orthopédagogue, nous relevons les éléments suivants :
  - Un résultat plutôt faible du rendement intellectuel général avec une dissociation entre les échelles non-verbale et verbales en faveur des dernières.
  - Difficultés d'organisation perceptivovisuelle.
  - Ralentissement dans les tâches de langage, mais les performances sont précises.
  - Difficulté à gérer deux tâches simultanément.
  - Ralentissement du traitement de l'information.
  - Faible qualité de la mémoire orthographique.

- Dans les recommandations, une aide orthopédagogique sur une base régulière et pour le reste de son cours primaire est proposée. L'emphase est mise sur l'amélioration des habiletés du langage écrit.
- Sur le plan médical, il présente une épilepsie réflexe à l'eau dont les premières manifestations seraient apparues à l'âge de quatre ans. Les crises se manifestent à la sortie de la douche ou du bain et débutent par un frisson pancorporel (aura) puis, par une altération de l'état de conscience et la présence d'automatisme oro-alimentaire et manuels. Il existe parfois des spasmes à l'hémicorps droit et avec une activité tonico-clonique secondairement généralisée. Elles durent généralement de une à deux minutes et le sujet peut dormir deux à trois heures durant la période post-ictale.
- L'épilepsie est actuellement bien contrôlée avec la lamotrigine.
- Les examens d'EEGs et les scans cérébraux (FDG-PET et d'IRM) sont normaux.
- Évaluation neuropsychologique : Le rendement intellectuel global est inférieur à la norme avec une légère dissociation entre l'échelle performance et l'échelle verbale en faveur de la seconde. Nous notons un ralentissement du traitement des informations visuelles (vitesse psychomotrice, repérage de cibles, appariement/discrimination) et des difficultés visuoconstructives. Les performances obtenues aux épreuves évaluant la mémoire épisodique verbale sont conformes à la norme et significativement supérieures à celles obtenues dans la modalité visuelle. Principalement, le profil cognitif se caractérise par une atteinte marquée de la lecture et de l'écriture. Sur le plan de la lecture, nous relevons un ralentissement dans les épreuves de mots isolés (surtout pour les mots longs, les mots complexes, les pseudo-mots et les mots irréguliers) et de textes (lecture hésitante, saccadée et la ponctuation n'est pas toujours respectée). De plus, la lecture est imprécise, c'est-à-dire

que beaucoup d'erreurs sont commises peu importe la nature des items lus (longueur, complexité orthographique, fréquence, pseudo-mots, régularité orthographique). À l'écrit, les pseudo-mots sont orthographiés selon les règles de correspondance phonème-graphème, mais les mots réguliers et irréguliers, mêmes s'ils sont courts et fréquents sont mal orthographiés. Les erreurs indiquent une atteinte importante de la voie lexicale (*harbre* pour arbre; *voitur* pour voiture; *siflait* pour sifflet, *brosse a dans* pour brosse à dent, *chanpignion* pour champignon, *volquen* pour volcan, *rineaux sérosse* pour rhinocéros, *cettes* pour sept, etc.) et un léger dysfonctionnement de la voie phonologique (*chentre d'ache* pour centre d'achat; *fsi* pour fusil; *captuse* pour cactus; *arcordéont* pour accordéon; *vicul* pour véhicule, etc). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de la 1<sup>ère</sup> année du primaire. Les difficultés de lecture et d'orthographe objectivées entravent la compréhension écrite. Les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme et des difficultés d'accès lexical sont notées (dénomination rapide de stimuli répétitifs, fluences verbales sous contrainte alphabétique). Par ailleurs, la mémoire de travail verbale est normale.

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie lexicale. De plus, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

Participant III-01 : dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie lexicale

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel (WAIS-III abrégé)</b>					
QIV	43	83			*
QIP	31	76			*
QI global	74	78			*
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	17	7			*
Substitutions	45	5			**
Dessins avec blocs	20	6			*
Similitudes	19	8			-
Arithmétique	8	6			*
Connaissances	8	6			*
Séquences de chiffres		9			-
Empan direct	6		-0,63		-
Empan indirect	5		-0,07		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	169		3,39		***
Omissions	2		0,06		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	20		0,67		-
Recherche de symboles (WAIS-III)	17	4			***
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	8	6			*
Empan indirect (WAIS-III)	5		-0,07		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	27	7			*
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Amibes					
Précision	18		-0,41		-
Temps	218		6,48		***
Images à compléter (WAIS-III)	17	7			*
Dessins avec blocs (WAIS-III)	20	6			*
Distinction Droite-Gauche (Culver) (/20)	16		-0,76		-
Copie de la Figure de Rey (/36)	26,5			≤ 1 <sup>st</sup>	***
<b>Fonctions exécutives</b>					
Tracés A et B (TMT)					
Tracé A-temps	56		2,98		***
Tracé A-erreurs	0				
Tracé B-temps	120		3,86		***
Tracé B-erreurs	0				
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage:	6,9,12,13,13				-
Rappel immédiat	14		1,25		-
Rappel différé	13		0,79		-
Reconnaissance	15V; 2F				
Histoires logiques (WMS-III)					
Rappel immédiat (/75)	54	14			-
Rappel différé (/25)	25	9			-
Figure de Rey					
Rappel immédiat (/36)	16,5			1 <sup>st</sup>	***
Rappel différé (/36)	17,5			2 <sup>o</sup>	***
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
Dénomination des couleurs (STROOP)	93,3		0,15		-
Temps					
Temps	32	8			-
Erreurs	3			2 <sup>o</sup>	***
Fluidité verbale phonémique (lettre P)					
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	6		-2,13		***
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	14		-1,38		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	27	7			*
Répétition de phrases (NEPSY)		11			-
Réciter alphabet-nombre d'omissions	6				N-A

## Participant III-01 : dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie lexicale

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	23		-2,92		***
Mots fréquents-temps	23		1,79		**
Mots rares-score (/24)	20		-6,48		***
Mots rares-temps	26		1,94		**
Pseudomots-score (/24)	18		-4,13		***
Pseudomots-temps	42		3,41		***
Mots courts-score (/36)	32		-4,02		***
Mots courts-temps	34		1,53		*
Mots longs-score (/36)	29		-6,12		***
Mots longs-temps	57		3,00		***
Mots simples-score (/36)	33		-1,69		**
Mots simples-temps	38		1,56		*
Mots complexes-score (/36)	28		-8,42		***
Mots complexes-temps	53		3,33		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	20				***
Mots réguliers-temps	18		0,72		-
Mots irréguliers-score (/24)	21		-4,72		***
Mots irréguliers-temps	33		2,27		***
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	26	8			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Lobrot (/36)	17		-14,88		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	7		-1,62		*
Nombre d'erreurs	1		0,83		
Taux d'erreurs (%)	14,29		1,78		**
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à voix haute					sacc; ponct
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BÉLEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	29		0,22		-
Graphies constantes contextuelles (/12)	11		-4,25		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	18		0,32		-
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	7		-9,43		***
Graphies dérivables par morphologie (/12)	7		-15,92		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	4		-5,64		***
Total (/101)	76		-11,66		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	5		-11,43		***
Mots réguliers (/10)	7				***
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					VL > VP
Dictée de phrases (protocole HND)					VL > VP
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version B (45)	9				Éscol: 1,8 <sup>e</sup>
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	16				VL > VP
Bébé d'Edmonton					
Résumé écrit du récit					VL > VP

VL : voie lexicale

VP : voie phonologique

&gt; : Plus atteinte que..

sacc : saccadée

ponct : ponctuation non respectée

Éscol : équivalent scolaire

N-A : processus non-automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### **Participant III-11**

- Homme droitier âgé de 21 ans.
- À l'histoire développementale, la mère rapporte un retard sur le plan du langage. À l'oral, les premiers mots prononcés sont apparus normalement, mais il aurait mis beaucoup plus de temps à faire des phrases complètes comparativement à ce qui est attendu pour l'âge. De plus, la mère indique des difficultés marquées de la lecture et de l'écriture (ex : saut de mots à la lecture, omission de mots à l'écrit, difficultés d'orthographe et difficulté d'application des règles de la grammaire) dont certaines manifestations persistent à l'âge adulte.
- À l'école, des difficultés d'apprentissage de la lecture et de l'écriture sont observées dès le début de sa scolarité. Il a fait sa première année sur deux ans et a répété sa troisième année. Au secondaire, il a poursuivi un cheminement particulier jusqu'à l'obtention d'un secondaire III (9 années de scolarité). Les matières scolaires les mieux réussies étaient les mathématiques et la géographie, tandis que les moins bien réussies concernaient le français et l'anglais (échecs scolaires).
- Sur le plan médical, il présente une épilepsie réflexe à l'eau dont les premières manifestations se seraient produites à l'âge de 14 ans. Les épisodes de crises se produisent à la sortie de la douche. Elles débutent par un frisson désagréable (aura) bref et rapide suivi d'une altération de l'état de conscience (fixité du regard et absence de réponses aux stimuli). Par la suite, il s'affaisse tranquillement au sol, sans clonies. Durant la phase post-ictale, il est confus et s'endort pour 1 ou 2 heures.
- Les crises sont bien contrôlées par la lamotrigine et il peut dorénavant prendre des douches sans nécessité de prendre des précautions particulières.

- Les examens de CT-scan et d'EEGs sont normaux.
- Autre condition médicale : maladie cardiaque (trouble du rythme) pour laquelle on lui a implanté un pacemaker.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel global est inférieur à la norme avec des résultats relativement homogènes à l'intérieur des deux échelles. Les sous-tests les moins bien réussis témoignent d'un léger ralentissement psychomoteur et d'une mémoire de travail verbale limitée. Des difficultés d'attention visuelle sélective ont également été notées (repérage, détection d'un détail manquant, comparaison de séquences de lettres). Nous relevons également des difficultés de distinction des concepts droite-gauche. Malgré un encodage initial faible à l'évaluation de la mémoire épisodique verbale (compatible avec l'empan direct), l'apprentissage à travers les essais et la rétention du matériel dans le temps sont adéquats. Des performances conformes à la norme ont également été obtenues à l'évaluation de la mémoire non verbale (mémoire de travail et épisodique). Par ailleurs, les capacités de lecture et d'écriture sont significativement réduites. Sur le plan de la lecture, nous relevons un important ralentissement dans les épreuves de mots isolés et de textes (hésitations et la ponctuation n'est pas toujours respectée). De plus, la lecture est imprécise, c'est-à-dire que plusieurs types d'erreurs sont commises (par exemple : substitution d'un mot pour un autre) et ce, peu importe la nature des items lus (longueur, complexité orthographique, fréquence, pseudo-mots, régularité orthographique). À l'écrit, nous relevons des erreurs de correspondance phonème-graphème pour les mots (*pharfun* pour parfum, *bibiotèque ou biblioè trent* pour bibliothèque, *muniplale* pour municipale, *vitron* pour viendront, *penge* pour peigne, *hypocape* pour hippocampe, etc.) et les pseudo-mots (*goutrra* pour gontra, *tattoir* pour datoir, *mageois* pour majon, etc.). Nous relevons

également des erreurs d'allure lexicale (*vigue* pour vigne, *sliffet* pour sifflet, *balay* pour balai, *goble terrestre* pour globe terrestre, *éléphan* pour éléphant, etc.). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance au niveau de la 5<sup>e</sup> année du primaire. Les difficultés de lecture et d'orthographe objectivées entravent la compréhension écrite. Ainsi, les erreurs commises en lecture et en écriture sont significatives et indiquent une atteinte prédominante de la voie phonologique et un dysfonctionnement de la voie lexicale. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme, la mémoire de travail verbale est limitée et des difficultés d'accès lexical sont notées (dénomination d'images, dénomination rapide de stimuli répétitifs et légère réduction des fluences verbales).

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique.

## Participant III-11: dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel (WAIS-III abrégé)</b>					
QIV	42	82			*
QIP	33	78			*
QI global	75	78			*
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	15	6			*
Substitutions	47	5			**
Dessins avec blocs	30	8			-
Similitudes	19	8			-
Arithmétique	8	6			*
Connaissances	10	8			-
Séquences de chiffres	9	4			***
Empan direct	4		-2,20		***
Empan indirect	3		-1,39		*
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	285		7,70		***
Omissions	0		-1,00		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	16		-3,78		***
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	8	6			*
Empan indirect (WAIS-III)	3		-1,39		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	24	5			**
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Amibes					
Précision (/20)	20		1,02		-
Temps	140		2,26		***
Images à compléter (WAIS-III)	15	6			*
Dessins avec blocs (WAIS-III)	30	8			-
Copie de la Figure de Rey (/36)	32			2-5 <sup>e</sup>	**
Distinction Droite-Gauche (Cuiver) (/20)	10		-3,26		***
<b>Fonctions exécutives</b>					
Tracés A et B (TMT)					
Tracé A-temps	33		0,58		-
Tracé A-erreurs	0				-
Tracé B-temps	104		2,85		***
Tracé B-erreurs	2				les et l ea
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	4,12,12,12,14				
Rappel immédiat (/15)	15		1,67		-
Rappel différé (/15)	15		1,63		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
Histoires logiques (WMS-III)					
Rappel immédiat (/75)	28	7			*
Rappel différé (50)	15	7			*
Figure de Rey					
Rappel immédiat (/36)	20,5			16 <sup>e</sup>	-
Rappel différé (36)	25			50 <sup>e</sup>	-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
Dénomination des couleurs (STROOP)	80		-3,90		***
Temps					
Erreurs	52	1			***
	1			20 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	10		-1,38		*
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	14		-1,38		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	24	5			**
Réciter alphabet: nombre d'omissions	3				N-A

## Participant III-11: dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	20		-12,67		***
Mots fréquents-temps	23		1,79		**
Mots rares-score (/24)	16		-13,48		***
Mots rares-temps	32		3,41		***
Pseudomots-score (/24)	11		-11,63		***
Pseudomots-temps	42		3,41		***
Mots courts-score (/36)	26		-11,92		***
Mots courts-temps	37		2,03		***
Mots longs-score (/36)	21		-15,18		***
Mots longs-temps	60		3,47		***
Mots simples-score (/36)	24		-11,82		***
Mots simples-temps	51		4,07		***
Mots complexes-score (/36)	23		-14,47		***
Mots complexes-temps	46		2,21		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	23				***
Mots réguliers-temps	14		-0,04		-
Mots irréguliers-score (/24)	22		-2,83		***
Mots irréguliers-temps	14		-0,38		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	41	1			***
Erreurs	1			12 <sup>e</sup>	-
Lobrot (/36)	19		-13,22		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	4		-2,29		***
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					Sub; ponct
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BÉLEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	28		-4,25		***
Graphies constantes contextuelles (/12)	10		-8,72		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	18		0,32		-
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	10		-6,63		***
Graphies dérivables par morphologie (/12)	4		-25,67		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	4		-5,64		***
Total (/101)	74		-12,69		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	9		-1,9		**
Mots réguliers (/10)	9				***
Pseudomots (/10)	6				***
Dictée de mots (protocole HND)					VP > VL
Dictée de phrases (protocole HND)					VL = VP
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	26				Éscol: 5 <sup>e</sup>
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	50				VL = VP
Génération de phrases					VL > VP

VL: voie lexicale

VP: voie phonologique

&gt;: plus atteinte que...

es: erreur de sériation

ea: erreur d'alternance

sub: substitutions (erreurs)

ponct: ponctuation non respectée

Éscol: équivalent scolaire

N-A: processus non-automatisé

\*\*\*:  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\*  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \*  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ -  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

**Participant II-15**

- Homme droitier âgé de 41 ans.
- Sur le plan du développement moteur et langagier, la mère ne rapporte aucune particularité.
- Au primaire, il a répété sa 3<sup>e</sup> et 5<sup>e</sup> année. Par la suite, il a fréquenté des classes spéciales étant donné des difficultés d'apprentissage sur le plan de la lecture et de l'écriture (ex : confusions de lettres, difficultés d'orthographe et de grammaire). Il a complété un secondaire III (9 années de scolarité) et a obtenu un DES en menuiserie. La matière scolaire la mieux réussie était les mathématiques et la moins réussie était le français (échecs cumulés).
- Sur le plan médical, il a présenté deux épisodes de convulsions fébriles avant l'âge de 2 ans. Il aurait fait quelques crises non-fébriles par la suite mais aucune de l'âge de 5 à 17 ans. Depuis, elles sont stéréotypées et caractéristiques d'une épilepsie réflexe à l'eau : elles sont toujours précipitées par un frottement au visage à l'aide d'une débarbouillette humide ou pendant la prise d'une douche peu importe la température de l'eau. Elles débutent par un frisson ressenti au visage (aura) puis il y a altération de l'état de conscience, des automatismes manuels et parfois une activité tonico-clonique secondairement généralisée. Les crises durent moins d'une minute et dans la période post-ictale, il s'endort pour environ 1 heure.
- Les crises sont contrôlées par la lamotrigine.
- Les examens d'EEGs sont normaux et un monitoring continu de l'EEG (enregistrement audiovisuel) n'indique aucune activité interictale. Par ailleurs, trois crises stéréotypées provoquées par le frottement du visage avec une serviette mouillée ont révélé une activité ictale theta rythmique dans la région temporale droite avec une propagation subséquente.

- Un premier examen de SPECT ictal indiquait une activation temporo-insulaire droite tandis qu'un second examen montrait une activation temporo-insulaire bilatérale (plus importante à droite qu'à gauche). L'IRM cérébral indique une légère atrophie hippocampique droite, mais l'architecture interne est intacte.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel global est inférieur à la norme, sans écart entre les résultats obtenus à l'échelle verbale et ceux obtenus à l'échelle performance. Nous notons un ralentissement du traitement des informations visuelles (vitesse psychomotrice, repérage, appariement/discrimination) et des difficultés d'attention visuelle sélective (détection de détails manquants, comparaison de séquences de lettres). La mémoire de travail verbale est limitée, alors qu'elle est normale en modalité spatiale. La mémoire épisodique verbale est fonctionnelle. Cependant quelques difficultés de récupération (faible performance en évocation libre normalisée à l'épreuve de reconnaissance) sont observées au cours de l'apprentissage du matériel visuel. Le profil est caractérisé par des difficultés majeures de lecture et d'écriture. Sur le plan de la lecture, nous relevons un important ralentissement dans les épreuves de mots isolés et de textes (hésitations et la ponctuation n'est pas toujours respectée). De plus, la lecture est imprécise, c'est-à-dire que beaucoup d'erreurs sont commises (difficultés de conversion graphème-phonème, tendance à régulariser, remplacements d'un mot ou groupe de lettre pour d'autres) et ce, peu importe la nature des items lus (longueur, complexité orthographique, fréquence, pseudo-mots, régularité orthographique). À l'écrit, nous relevons des erreurs de correspondance phonème-graphème pour les mots (*poison* pour poisson, *pinne* pour peigne, *champinon* pour champignon, *escraco* pour escargot, *glome terrestre* pour globe terrestre, *gastor* pour castor, *pectagulaire* pour spectaculaire, *epléphant* pour éléphant, etc.) et les

pseudo-mots (*contra* pour *gontra*, *copache* pour *copage*, *nugulle* pour *nagule*). Nous relevons également des erreurs d'orthographe concernant les mots irréguliers (*messieux* pour *monsieur*, *tabat* pour *tabac*, *parfun* pour *parfum*, *gallot* pour *galop*, *famme* pour *femme*, etc.) ou d'autres types d'erreurs phonologiquement plausibles (*chaucola* pour *chocolat*, *termomètre* pour *thermomètre*, *agricolle* pour *agricole*, *chamot* pour *chameau*, *volquant* pour *volcan*, *armonica* pour *harmonica*, *rinocerosse* pour *rhinocéros*, etc.).

L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de la 3<sup>e</sup> année du primaire. Les difficultés de lecture et d'orthographe objectivées entravent la compréhension écrite. Ainsi, les erreurs commises en lecture et en écriture sont significatives et plaident en faveur d'une atteinte prédominante de la voie phonologique combinée à un dysfonctionnement de la voie lexicale. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont déficitaires, la mémoire de travail verbale est limitée et des difficultés d'accès lexical sont notées (dénomination d'images et légère réduction des fluences verbales). Sur le plan de l'écriture, nous relevons également des difficultés syntaxiques (omissions de marqueurs de relation, de déterminants, de pronoms personnels ou de mots).

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique. De plus, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

Participant II-15: dyslexie de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habiletés mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	39	79			*
QIP	35	80			*
QI global	74	78			*
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	13	5			**
Substitutions	42	5			**
Dessins avec blocs	40	10			-
Similitudes	20	8			-
Arithmétique	10	7			*
Connaissances	7	5			**
Séquences de chiffres	11	6			*
Empan direct	5		-1,24		*
Empan indirect	3		-1,30		*
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	155		3,05		***
Omissions	0		-0,96		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	17		-2,67		***
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	10	7			*
Empan indirect (WAIS-III)	3		-1,30		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	23	4			***
<b>Fonctions perceptivovisuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Amibes					
Précision (/20)	20		1,02		-
Temps	190		4,96		***
Images à compléter (WAIS-III)	13	5			**
Dessins avec blocs (WAIS-III)	40	10			-
Copie de la Figure de Rey (/36)	31			≤ 1 <sup>st</sup>	***
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)	17		-0,06		-
<b>Fonctions exécutives</b>					
Tracés A et B (TMT)					
Tracé A-temps	29		0,19		-
Tracé A-erreurs	0				-
Tracé B-temps	81		0,91		-
Tracé B-erreurs	0				-
<b>Mémoire</b>					
<b>15 mots de Rey (RAVLT)</b>					
Courbe d'apprentissage	4,5,8,10,11				
Rappel immédiat (/15)	9		-0,20		-
Rappel différé (/15)	6		-1,03		*
Reconnaissance	12V; 3F				
<b>Histoires logiques (WMS-III)</b>					
Rappel immédiat (/75)	36,5	9			-
Rappel différé (50)	21	9			-
<b>Figure de Rey</b>					
Rappel immédiat (/36)	13			2 <sup>c</sup>	***
Rappel différé (/36)	14,5			4 <sup>c</sup>	**
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)	73,33		-5,93		***
<b>Dénomination des couleurs (STROOP)</b>					
Temps	33	8			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	10		-1,38		*
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	18		-1,40		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	23	4			***
Réciter alphabet-nombre d'omissions	8				N-A

## Participant II-15: dyslexie de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habiletés mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habiletés de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	21		-9,42		***
Mots fréquents-temps	20		0,93		-
Mots rares-score (/24)	16		-13,48		***
Mots rares-temps	29		2,68		***
Pseudomots-score (/24)	11		-11,63		***
Pseudomots-temps	39		2,73		***
Mots courts-score (/36)	29		-7,97		***
Mots courts-temps	31		1,03		*
Mots longs-score (/36)	19		-17,45		***
Mots longs-temps	57		3,00		***
Mots simples-score (/36)	26		-9,57		***
Mots simples-temps	41		2,14		***
Mots complexes-score (/36)	22		-15,69		***
Mots complexes-temps	47		2,37		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	20				***
Mots réguliers-temps	14		-0,04		-
Mots irréguliers-score (/24)	14		-17,92		***
Mots irréguliers-temps	37		2,83		***
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	33	3			***
Erreurs	3			1 <sup>er</sup>	***
Lobrot (/36)	23		-9,92		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	5		-2,07		***
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					ral,hés,ponct
L'Alouette-test d'analyse de la lecture					VP et ral
<b>Habiletés d'orthographe</b>					
BÉLEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	28		-4,25		***
Graphies constantes contextuelles (/12)	8		-17,66		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	17		-2,92		***
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	10		-6,63		***
Graphies dérivables par morphologie (/12)	10		-6,17		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	6		-3,94		***
Total (/101)	79		-10,10		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	4		-13,81		***
Mots réguliers (/10)	6				***
Pseudomots (/10)	7				***
Dictée de mots (protocole HND)					VP
Dictée de phrases (protocole HND)					VP
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version B (45)	15				Éscol: 3 <sup>e</sup>
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	24				VP
Génération de phrases					VP et dys
Bébé d'Edmonton					
Résumé du récit					VP, VL, dys

VL : voie lexicale

VP : voie phonologique

ral : ralentissement

hés : hésitations

ponct : ponctuation non respectée

Éscol : équivalent scolaire

N-A : processus non-automatisé

dys : dyssyntaxie

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### Participant III-04

- Homme droitier âgé de 30 ans.
- Sur le plan du développement moteur et langagier, la mère ne rapporte aucune particularité.
- À l'école, il était décrit comme un enfant rêveur ou « lunatique », mais aucune investigation n'a été menée à ce sujet. Il a effectué son parcours scolaire selon un cheminement régulier, sans trouble spécifique des apprentissages. Toutefois, à partir de sa 5<sup>e</sup> année du primaire, il a effectué ses études dans un système éducatif anglophone (Ontario). Au secondaire, il a poursuivi sur une période de deux ans, des cours de français par correspondance. Il possède l'équivalent d'un diplôme collégial en environnement (15 années de scolarité). À l'écrit, il affirme qu'il est meilleur en anglais qu'en français.
- Sur le plan médical, il a présenté une première crise d'épilepsie généralisée tonico-clonique à l'âge de 13 ans et une crise partielle simple possiblement provoquée par le contact de l'eau sur sa main à l'âge de 17 ans. Le diagnostic d'épilepsie réflexe à l'eau a été confirmé à l'âge de 31 ans. Ainsi, les crises sont précipitées soit par l'immersion de sa main dans l'eau tiède, durant la prise d'un bain ou d'une douche ou encore au lavage des mains et lorsqu'il asperge son visage d'eau. Il ressent d'abord une sensation de chaleur (aura) et s'ensuit une perte de conscience. Les crises sont contrôlées avec la lamotrigine.
- Les examens de CT-scan, PET scan, d'EEG et d'IRM sont normaux.
- Évaluation neuropsychologique : le fonctionnement intellectuel global est normal. La performance à l'échelle verbale est supérieure à la moyenne et significativement supérieure à celle obtenue à l'échelle performance. Le sous-test le moins bien réussi de cette échelle peut être expliqué par un ralentissement psychomoteur important lors de la séance d'évaluation. Sur le plan de la mémoire épisodique, les performances sont conformes à la

norme et ce, dans les deux modalités. La mémoire de travail est efficiente et la conscience phonologique est normale. Les difficultés d'accès lexical notées à la dénomination d'images reflètent un niveau limité de connaissance du vocabulaire francophone. Il n'y a pas de ralentissement dans les épreuves de lecture. À la lecture de mots isolés, nous notons des difficultés avec les mots qui sont à la fois rares, longs et complexes et les deux erreurs commises pour les mots irréguliers sont attribuables à une prononciation anglophone. Les mots irréguliers ne sont pas toujours bien orthographiés et l'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de 11<sup>e</sup> année (secondaire IV). La compréhension écrite est impeccable. La mémoire de travail verbale et la conscience phonologique sont conformes à la norme. La faible performance à l'épreuve de dénomination d'images reflète un niveau de connaissance du lexique francophone quelque peu limité.

- Conclusion : les erreurs commises en lecture et en écriture sont compatibles avec le milieu socioculturel du participant, ce dernier ayant été exposé pendant plusieurs années à un environnement anglophone. Ainsi, les erreurs reflètent une acquisition insuffisante du lexique orthographique et des règles grammaticales francophones et non un trouble spécifique de l'apprentissage de la lecture et de l'écriture. Par ailleurs, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

## Participant III-04 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	81	122			-
QIP	38	84			*
QI global	119	104			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	19	8			-
Substitutions	53	6			*
Dessins avec blocs	32	8			-
Similitudes	31	16			-
Arithmétique	19	14			-
Connaissances	21	13			-
Séquences de chiffres	16	9			-
Empan direct	6		-0,45		-
Empan indirect	5		0,10		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	146		2,50		***
Omissions	0		-1,01		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	20		0,67		-
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	19	14			-
Empan indirect (WAIS-III)	5		0,10		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	32	11			-
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuocconstructives</b>					
Amibes					
Précision (/20)	19		0,31		-
Temps	118		1,06		*
Images à compléter (WAIS-III)	19	8			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)	32	8			-
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)	20		0,91		-
Copie de la Figure de Rey (/36)	32			2-5 <sup>e</sup>	**
<b>Fonctions exécutives</b>					
Tracés A et B (TMT)					
Tracé A-temps					
Tracé A-erreurs					
Tracé B-temps					
Tracé B-erreurs					
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	4,10,14,14,13				
Rappel immédiat (/15)	12		0,67		-
Rappel différé (/15)	14		1,18		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
Histoires logiques (WMS-III)					
Rappel immédiat (/75)	40	10			-
Rappel différé (50)	31	12			-
Figure de Rey					
Rappel immédiat (/36)	21,5			34 <sup>e</sup>	-
Rappel différé (36)	22,0			38 <sup>e</sup>	-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
	80		-3,90		***
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	26	11			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	13		-0,82		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	26		-0,02		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	32	11			-
Réciter alphabet: nombre d'omissions	0				P-A

## Participant III-04 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	13		-1,07		-
Mots rares-score (/24)	22		-2,98		***
Mots rares-temps	16		-0,53		-
Pseudomots-score (/24)	21		-0,91		-
Pseudomots-temps	27		-0,02		-
Mots courts-score (/36)	36		1,25		-
Mots courts-temps	19		-0,95		-
Mots longs-score (/36)	31		-3,85		***
Mots longs-temps	37		-0,10		-
Mots simples-score (/36)	35		0,56		-
Mots simples-temps	28		-0,37		-
Mots complexes-score (/36)	32		-3,57		***
Mots complexes-temps	28		-0,67		-
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	12		-0,41		-
Mots irréguliers-score (/24)	22		-2,83		***
Mots irréguliers-temps	12		-0,66		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	18	12			-
Erreurs	0			100 <sup>c</sup>	-
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	14		-0,06		-
Nombre d'erreurs	1		0,83		-
Taux d'erreurs (%)	7,14		0,58		-
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					-
<b>Habilités d'orthographe</b>					
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	7		-6,67		***
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					VL
Dictée de phrases (protocole HND)					VL et acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	34				Éscol: 11,4 <sup>c</sup>
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	63,33				VL
Génération de phrases					acc,ponct,act
Bébé d'Edmonton					
Résumé du récit					acc et act

VL: voie lexicale

acc : erreurs d'accord

act : accents non respectés

ponct : ponctuation non respectée

Éscol : équivalent scolaire

P-A : processus automatisé

\*\*\* z &lt; -2 ou SP ≤ 4

\*\* -2 ≤ z &lt; -1,66 ou SP = 5

\* -1,66 ≤ z ≤ -1 ou SP = 6-7

- z &gt; -1 ou SP ≥ 8

### Participant III-08

- Femme droitrière âgée de 22 ans.
- Sur le plan du développement moteur et langagier, la mère ne rapporte aucune particularité à l'exception d'une certaine maladresse (tendance à renverser ou échapper des objets).
- À l'école, dès le début de l'apprentissage de la lecture, elle présentait des difficultés importantes. Comme son rendement en français (lecture et orthographe) est demeuré faible durant tout son parcours au primaire, on lui a fortement recommandé de compléter une 7<sup>e</sup> année avant l'entrée au secondaire. Elle a réussi son secondaire et a complété un DEC en sciences humaines avec des notes oscillant autour de la moyenne. Elle poursuit actuellement des études universitaires en droit pour exercer le métier de notaire. Elle mentionne qu'elle éprouve de la difficulté à écrire les numéros d'articles de droit (commettrait beaucoup d'erreurs de transcription). De plus, elle commet plusieurs erreurs d'orthographe. Elle se plaint également d'une difficulté à intégrer rapidement les éléments abordés au cours d'une conversation surtout s'il y a plusieurs interlocuteurs (mémoire de travail limitée ?).
- Évaluation neuropsychologique : l'évaluation du fonctionnement intellectuelle indique un rendement dans la moyenne, sans dissociation entre l'échelle verbale et performance. Le sous-test le moins bien réussi est celui des séquences de chiffres où la performance se situe dans la portion basse de la moyenne. Ce résultat est attribuable à une mémoire auditive immédiate amoindrie. De plus des difficultés d'attention visuelle sélective (léger ralentissement au repérage, à une tâche d'appariement/discrimination et difficultés de comparaison de séquences de lettres) sont relevées. La mémoire épisodique est conforme à la norme et ce, dans les deux modalités. La lecture à haute voix est ralentie, hésitante et

saccadée. Ces observations sont valides pour la lecture de mots isolés, qu'ils soient simples ou complexes, fréquents ou rares, ou encore qu'ils représentent des pseudo-mots. Nous notons également des imprécisions, les erreurs étant surtout commises pour les items rares et les pseudo-mots. De plus des confusions de mots qui se ressemblent en apparence sont relevées (*autonome* pour *automne*, *incident* pour *incendie*). À l'écrit, les mots dictés comportent des erreurs pour les items irréguliers (*mesieur* pour *monsieur*, *fusi* pour *fusil*), plusieurs erreurs phonologiquement plausibles sont notées (*éléphan* pour *éléphant*, *termomètre* pour *thermomètre*, *psycologie* pour *psychologie*, *lila* pour *lilas*, *copin* pour *copain*, *siamoi* pour *siamois*, *tenis* pour *tennis*, *siflet* pour *sifflet*, *fleure* pour *fleur*, *castore* pour *castor*, etc.) et nous relevons quelques erreurs de nature phonologique (*genon* pour *guenon*, *calop* pour *galop*, *cerices* pour *cerises*). L'analyse de dictées de phrases ainsi que la génération de phrases nous permet de constater des difficultés d'application des règles d'accord avec les auxiliaires avoir et être. L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau post secondaire. Les difficultés de lecture entravent légèrement la compréhension écrite. Tel que mentionné plus haut, la mémoire de travail verbale est limitée (empan direct). De plus, les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme et la dénomination rapide de stimuli répétitifs est réalisée avec un peu de difficulté.

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie légère de type mixte.

## Participant III-08 : dyslexie légère de type mixte

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	59	98			-
QIP	53	104			-
QI global	112	100			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	22	12			-
Substitutions	84	11			-
Dessins avec blocs	35	9			-
Similitudes	24	11			-
Arithmétique	10	8			-
Connaissances	16	11			-
Séquences de chiffres	13	7			-
Empan direct	5		-1,42		*
Empan indirect	5		-0,07		-
Séquences lettres-chiffres	9	8			-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	110		1,22		*
Omissions	0		-0,96		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	18		-1,56		*
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	10	8			-
Empan indirect (WAIS-III)	5		-0,07		-
Séquences lettre-chiffre	9	8			-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	26	6			*
<b>Fonctions perceptivovisuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Amibes					
Précision (/20)	19		0,31		-
Temps	129		-1,66		*
Images à compléter (WAIS-III)	22	12			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)	35	9			-
Copie de la Figure de Rey (/36)	36			> 16 <sup>c</sup>	-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	10,10,11,12,12				
Rappel immédiat (/15)	11		-0,08		-
Rappel différé (/15)	12		0,33		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
Histoires logiques (WMS-III)					
Rappel immédiat (/75)	45	11			-
Rappel différé (50)	35	14			-
Figure de Rey					
Rappel immédiat (/36)	32			96 <sup>c</sup>	-
Rappel différé (/36)	31,5			93 <sup>c</sup>	-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
	90		-0,86		-
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	30	9			-
Erreurs	2			5 <sup>c</sup>	**
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	22		0,86		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	28		0,32		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	26	6			*
Réciter alphabet: nombre d'omissions	0				P-A

## Participant III-08 : dyslexie légère de type mixte

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	23		1,79		**
Mots rares-score (/24)	21		-4,73		***
Mots rares-temps	30		2,92		***
Pseudomots-score (/24)	15		-7,34		***
Pseudomots-temps	53		5,94		***
Mots courts-score (/36)	31		-5,33		***
Mots courts-temps	40		2,52		***
Mots longs-score (/36)	29		-6,12		***
Mots longs-temps	66		4,40		***
Mots simples-score (/36)	30		-5,06		***
Mots simples-temps	50		3,88		***
Mots complexes-score (/36)	30		-6,00		***
Mots complexes-temps	56		3,82		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	19		0,90		-
Mots irréguliers-score (/24)	22		-2,83		***
Mots irréguliers-temps	23		0,88		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	26	8			-
Erreurs	0			100 <sup>c</sup>	-
Lobrot (/36)	29		-4,96		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	12		-0,51		-
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BÉLEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	29		0,22		-
Graphies constantes contextuelles (/12)	11		-4,25		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	17		-2,92		***
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	14		-2,89		***
Graphies dérivables par morphologie (/12)	10		-6,17		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	8		-2,25		***
Total (/101)	89		-4,92		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	7		-6,67		***
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					VL
Dictée de phrases (protocole HND)					acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C					Éscol: post
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	76,67				VL
Génération de phrases					acc

VL : voie lexicale

VP : voie phonologique

acc : erreurs d'accord

sub : substitution

punct : ponctuation non respectée

Éscol : équivalent scolaire

P-A : processus automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$ 

### Participant II-11

- Femme droitrière âgée de 46 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés normalement.
- À l'école, elle a effectué son niveau primaire et secondaire dans des classes régulières et n'a jamais répété une année. Elle obtenait de meilleurs résultats en mathématiques par rapport au français. Elle mentionne que les compositions écrites lui posaient particulièrement des difficultés.
- Évaluation neuropsychologique : l'évaluation du fonctionnement intellectuelle indique un rendement dans la moyenne, sans dissociation entre l'échelle verbale et performance. La mémoire de travail et la mémoire épisodique en modalité verbale sont conformes à la norme. Dans les tâches de lecture, la vitesse est relativement conforme à la norme.

Cependant, plusieurs erreurs phonologiques et des temps de lecture prolongés sont observés en présence de pseudo-mots et de mots longs. Les mots irréguliers sont bien lus par rapport aux mots réguliers. À l'écrit, les mots dictés comportent des erreurs pour les items irréguliers (*messieur* pour monsieur, *galot* pour galop) et quelques erreurs phonologiquement plausibles sont commises (*siflet* pour sifflet, *entonoire* pour entonnoir). De plus des erreurs de type phonologique sont produites (*spycologie* pour psychologie, *échastes* pour échasses). L'écriture révèle également des difficultés d'application des règles d'accord (pluriel, genre, temps de verbe) et d'application des accents aux endroits appropriés sur les voyelles (*fantome*, *éléphant*, *a* pour à, *aspérge*, *hélicoptère*, *rhinoceros*, *aout*). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de secondaire III. Quand à la

compréhension écrite, elle semble légèrement affectée. La mémoire de travail verbale est normale. De même, les habiletés de conscience phonologiques sont adéquates. Cependant, un trouble d'accès lexical est mis en évidence à la dénomination d'images.

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie légère de type phonologique. De plus, une dyspraxie verbale légère associée à une apraxie bucco-linguo-faciale légère est mise en évidence par l'orthophoniste.

## Participant II-11 : dyslexie légère de type phonologique

Habiletés mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	52	91			-
QIP	45	92			-
QI global	97	91			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	20	10			-
Substitutions	63	9			-
Dessins avec blocs	27	8			-
Similitudes	23	10			-
Arithmétique	12	9			-
Connaissances	12	7			*
Séquences de chiffres	16	9			-
Empan direct	7		0,31		-
Empan indirect	5		0,15		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	116		1,36		*
Omissions	0		-0,96		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)			0,67		-
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	12	9			-
Empan indirect (WAIS-III)	5		0,15		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	30	9			-
<b>Fonctions perceptivovisuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Images à compléter (WAIS-III)	20	10			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)	27	8			-
Distinction Droite-Gauche (Culver) (/20)	18		0,29		-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	5,9,11,11,12				
Rappel immédiat (/15)	9		-0,52		-
Rappel différé (/15)	12		0,56		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)	73,33		-5,93		***
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	26	11			-
Erreurs	0			100 <sup>c</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	23		1,05		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	28		0,32		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	30	9			-
Réciter alphabet-nombre d'omissions	1				N-A

## Participant II-11 : dyslexie légère de type phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BELEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	15		-0,50		-
Mots rares-score (/24)	23		-1,23		*
Mots rares-temps	22		0,95		-
Pseudomots-score (/24)	18		-4,13		***
Pseudomots-temps	35		1,81		**
Mots courts-score (/36)	34		-1,38		*
Mots courts-temps	21		-0,62		-
Mots longs-score (/36)	31		-3,85		***
Mots longs-temps	51		2,07		***
Mots simples-score (/36)	32		-2,81		***
Mots simples-temps	35		0,98		-
Mots complexes-score (/36)	33		-2,36		***
Mots complexes-temps	37		0,77		-
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	23				***
Mots réguliers-temps	13		-0,23		-
Mots irréguliers-score (/24)	24		0,94		-
Mots irréguliers-temps	14		-0,38		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	20	11			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Lobrot (/36)	33		-1,65		*
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	9		-1,18		*
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					-
L'Alouette-test d'analyse de la lecture					VP et VL
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BELEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	29		0,22		-
Graphies constantes contextuelles (/12)	7		-22,14		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	18		0,32		-
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	15		-1,96		**
Graphies dérivables par morphologie (/12)	9		-9,42		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	8		-2,25		***
Total (/101)	86		-6,48		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	7		-6,67		***
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					VP et act
Dictée de phrases (protocole HND)					VP, acc et act
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	37				Éscol: sec III
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	68,97				VL et act
Génération de phrases					-
Bébé d'Edmonton					
Résumé écrit du récit					acc et act

VL : voie lexicale

VP : voie phonologique

acc : erreurs d'accord

act : accent

punct : ponctuation

Éscol : équivalent scolaire

N-A : processus non-automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

## Participant II-02

- Femme droitrière âgée de 44 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés normalement.
- À l'école, elle rapporte des difficultés en français, particulièrement avec l'orthographe. Étant donné, des échecs importants dans cette matière, elle a dû répéter sa 5<sup>e</sup> année du primaire. Par la suite, elle a réussi son secondaire et son cégep où elle a obtenu un diplôme d'études collégiales en ressources humaines.
- Elle mentionne des difficultés à faire deux choses à la fois (par exemple, écouter un interlocuteur et prendre des notes en même temps).
- Évaluation neuropsychologique : l'évaluation du fonctionnement intellectuelle indique un rendement dans la moyenne, sans dissociation entre l'échelle verbale et performance. Le sous-test le moins bien réussi est celui des séquences de chiffres où la performance se situe dans la portion basse de la moyenne. Ce résultat est attribuable une mémoire de travail verbale très limitée. La mémoire épisodique est normale et ce, dans les deux modalités. Par ailleurs, certaines difficultés d'attention sélective sont notées lorsque la détection nécessite une comparaison de courtes séquences de lettres sans signification. Dans les tâches de lecture, la vitesse se situe généralement sous la norme. Les pseudo-mots et les mots rares qu'ils soient courts ou longs ne peuvent être lus avec précision. Les mots réguliers sont lus plus facilement que les mots irréguliers. À l'écrit, nous relevons des erreurs de correspondance phonème-graphème pour les mots (*hélicopdaire* pour hélicoptère, *gastors* pour castor, *rinocésor* pour rhinocéros, *stésocope* pour stéthoscope, *siffet* pour sifflet, *échache* pour échasses, *dedans* pour devant, etc.) et les pseudo-mots (nacule pour nagule).

Nous relevons également des erreurs d'allure lexicale (*galo* pour galop, *compat* pour compas, *hacordéon* pour accordéon, *harmonika* pour harmonica, *glan* pour gland, *bain* pour pain, *enfance* pour enfant, etc.). L'écriture de phrases révèle des erreurs d'accord (genre et en nombre). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de 6<sup>e</sup> année. Les difficultés objectivées entravent la compréhension écrite. De plus, les habiletés de conscience phonologique sont inférieures à la norme.

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique. De plus, une dyspraxie verbale est mise en évidence par l'orthophoniste.

## Participant II-02 : dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	58	97			-
QIP	47	95			-
QI global	105	97			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	20	9			-
Substitutions	71	9			-
Dessins avec blocs	39	10			-
Similitudes	22	9			-
Arithmétique	14	10			-
Connaissances	18	11			-
Séquences de chiffres	14	8			-
Empan direct	6		-0,48		-
Empan indirect	3		-1,30		*
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	93		0,36		-
Omissions	1		-0,36		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	18		-1,56		*
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	14	10			-
Empan indirect (WAIS-III)	3		-1,30		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	26	6			*
<b>Fonctions perceptivovisuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Amibes					
Précision (/20)	18		0,41		-
Temps	111		0,69		-
Images à compléter (WAIS-III)	20	9			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)	39	10			-
Distinction Droite-Gauche (Culver) (/20)	19		0,64		-
Copie de la Figure de Rey (/36)	36			> 16 <sup>c</sup>	-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	8,10,12,13,15				-
Rappel immédiat (/15)	14		1,33		-
Rappel différé (/15)	15		1,76		-
Reconnaissance	15V; 0F				
Histoires logiques (WMS-III)					
Rappel immédiat	38	10			-
Rappel différé	24	10			-
Figure de Rey					
Rappel immédiat (/36)	27,5			88 <sup>c</sup>	-
Rappel différé (36)	26			82 <sup>c</sup>	-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
Dénomination des couleurs (STROOP)	90		-0,86		-
Temps					
Erreurs	27	11			-
	1			18 <sup>c</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	15		-0,44		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	27		0,15		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	26	6			*
Réciter alphabet-nombre d'omissions	3				N-A

## Participant II-02 : dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	25		2,36		***
Mots rares-score (/24)	21		-4,73		***
Mots rares-temps	34		3,91		***
Pseudomots-score (/24)	16		-6,27		***
Pseudomots-temps	73		10,52		***
Mots courts-score (/36)	30		-6,65		***
Mots courts-temps	46		3,52		***
Mots longs-score (/36)	31		-3,85		***
Mots longs-temps	86		7,51		***
Mots simples-score (/36)	31		-3,94		***
Mots simples-temps	70		7,74		***
Mots complexes-score (/36)	30		-6,00		***
Mots complexes-temps	62		4,78		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	20		1,09		*
Mots irréguliers-score (/24)	22		-2,83		***
Mots irréguliers-temps	23		0,88		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	24			9	-
Erreurs	0			100 <sup>c</sup>	-
Lobrot (/36)	29		-4,96		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	8		-1,40		*
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					ral
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BÉLEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	29		0,22		-
Graphies constantes contextuelles (/12)	6		-26,61		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	18		0,32		-
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	15		-1,96		**
Graphies dérivables par morphologie (/12)	11		-2,92		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	10		-0,55		-
Total (/101)	89		-4,92		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	9		-1,90		**
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	9				***
Dictée de mots (protocole HND)					VP
Dictée de phrases (protocole HND)					VP et acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)					Escol: 6,5e
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	53,33				VP > VL
Génération de phrases					VP
Bébé d'Edmonton					
Résumé du récit					VP et acc

VL : voie lexicale  
 VP : voie phonologique  
 > Plus atteinte que...  
 ral : ralentissement  
 acc : erreurs d'accord  
 Escol : équivalent scolaire  
 N-A : processus non-automatisé

\*\*\*  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$   
 \*\*  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$   
 \*  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$   
 -  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### Participant II-05

- Femme droitrière âgée de 53 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés normalement.
- À l'école, elle obtenait de faibles résultats dans la majorité des matières. En français, elle atteignait la note de passage de justesse, ayant beaucoup de difficultés d'orthographe et de règles d'accord. Elle mentionne également qu'elle éprouvait de la difficulté à apprendre des notions « par cœur ». Elle a effectué 8 années de scolarité pour ensuite exercer des métiers de nature manuelle.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel global se situe dans la norme. Il y a toutefois un écart significatif entre l'échelle performance et l'échelle verbale, cette dernière étant inférieure à la norme. Les sous-tests les moins bien réussis concernent les capacités de résolution de problèmes arithmétiques oralement, la répétition de séquences de chiffres (empan indirect inférieur à la moyenne) et les capacités d'abstraction verbale (similitudes). La mémoire épisodique verbales est quand à elle tout à fait fonctionnelle. Sur le plan de la lecture, nous relevons un important ralentissement dans les épreuves de mots isolés et de textes (lecture hésitante, saccadée et la ponctuation est rarement respectée). De plus, la lecture est imprécise, c'est-à-dire que beaucoup d'erreurs sont commises (difficultés de conversion graphème-phonème, certaines erreurs de régularisation, confusions de mots visuellement proches : *écureuil* pour *écueil*, *rites* pour *rixes*, *hirondelle* pour *hirondeau*, etc.) et ce, peu importe la nature des items lus (longueur, complexité orthographique, fréquence, pseudo-mots, régularité orthographique). À l'écrit, nous relevons des erreurs de correspondance phonème-graphème pour les pseudo-mots (*conpage*

pour copage, *tatoir* pour dataire, *magon* pour majon, *saverte* pour savette, *prachaud* pour bracho) et pour les mots (*gardien* pour jardin, *poison* pour poisson, *phycologie* pour psychologie, *entendons* pour attendons, *helécotère* pour hélicoptère, *esgarco* pour escargot, *rinochérose* pour rhinocéros, *échastes* pour échasses) ainsi que des erreurs d'allure lexicale (*doingt* pour doigt, *mesieur* pour monsieur, *galo* pour galop, *fritte* pour frite, *bibliothèque* pour bibliothèque, *derneirement* pour dernièrement, *armonica* pour harmonica). L'écriture révèle également des difficultés d'application des règles d'accord (pluriel et temps de verbe) et d'application des accents aux endroits appropriés sur les voyelles (*spéctaculaire*, *fantome*). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de secondaire I. Les difficultés de lecture entravent la compréhension écrite. La mémoire de travail verbale est limitée et les habiletés de conscience phonologique sont déficitaires. Par ailleurs, les épreuves évaluant l'accès lexical sont bien réussies avec des résultats se situant dans la norme.

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique. L'évaluation effectuée par l'orthophoniste indique une légère dyspraxie verbale.

## Participant II-05 : dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	37	77			*
QIP	51	100			-
QI global	88	87			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	20	10			-
Substitutions	67	9			-
Dessins avec blocs	39	11			-
Similitudes	13	6			*
Arithmétique	8	5			**
Connaissances	11	7			*
Séquences de chiffres	11	6			*
Empan direct	6		-0,41		-
Empan indirect	3		-1,26		*
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	115		1,31		*
Omissions	0		-0,96		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	19		-0,44		-
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	8	5			**
Empan indirect (WAIS-III)	3		-1,26		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	22	4			***
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Images à compléter (WAIS-III)					
Dessins avec blocs (WAIS-III)	39	11			-
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)			0,64		-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	4,6,10,14,13				
Rappel immédiat (/15)	13		0,88		-
Rappel différé (/15)	11		0,29		-
Reconnaissance	15V; 1F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
Dénomination des couleurs (STROOP)	90		-0,86		-
Temps					
Erreurs	32	9			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)					
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	19		0,30		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	23		-0,54		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	22	4			***
Réciter alphabet-nombre d'omissions	5				N-A

## Participant II-05 : dyslexie sévère de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habiletés mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habiletés de lecture</b>					
BELEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	21		-9,42		***
Mots fréquents-temps	21		1,22		*
Mots rares-score (/24)	17		-11,73		***
Mots rares-temps	30		2,92		***
Pseudomots-score (/24)	6		-16,98		***
Pseudomots-temps	59		7,31		***
Mots courts-score (/36)	25		-13,24		***
Mots courts-temps	40		2,52		***
Mots longs-score (/36)	19		-17,45		***
Mots longs-temps	70		5,02		***
Mots simples-score (/36)	24		-11,82		***
Mots simples-temps	55		4,85		***
Mots complexes-score (/36)	20		-18,11		***
Mots complexes-temps	55		3,66		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	23				***
Mots réguliers-temps	24		1,85		**
Mots irréguliers-score (/24)	21		-4,72		***
Mots irréguliers-temps	20		0,46		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	30	6			*
Erreurs	1			10°	*
Lobrot (/36)	30		-4,10		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	6		-1,85		**
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
L'Alouette-test d'analyse de la lecture					ral, hés, ponct VP
<b>Habiletés d'orthographe</b>					
BELEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	27		-8,72		***
Graphies constantes contextuelles (/12)	10		-8,72		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	17		-2,92		***
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	15		-1,96		**
Graphies dérivables par morphologie (/12)	10		-6,17		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	4		-5,64		***
Total (/101)	83		-8,03		***
Dictée (ODEDYS)					
Mots irréguliers (/10)	8		-4,29		***
Mots réguliers (/10)	6				***
Pseudomots (/10)	5				***
Dictée de mots (protocole HND)					VP et VL
Dictée de phrases (protocole HND)					VP et acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)					Éscol: Sec 1,7
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	70				VP > VL
Génération de phrases					VP et act

VL: voie lexicale

VP : voie phonologique

&gt; . Plus atteinte que...

ral : ralentissement

hés : hésitations

acc : erreurs d'accord

ponct : ponctuation non respectée

act : accent

Éscol. : équivalent scolaire

N-A : processus non-automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### Participant II-06

- Femme gauchère « contrariée » âgée de 54 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés conformément à la moyenne des autres enfants.
- À l'école, elle a effectué son primaire dans des classes régulières. Elle a répété une année scolaire, sans se souvenir laquelle. Elle a cessé de fréquenter l'école en 6<sup>e</sup> année et plusieurs années plus tard (autour de la quarantaine) elle a complété son secondaire V (12 années de scolarité complétées). Elle rapporte qu'elle a toujours présenté des difficultés en français, plus particulièrement avec l'application des règles de grammaire.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel global se situe dans la norme. Il y a toutefois un écart significatif entre l'échelle performance et l'échelle verbale, en faveur de cette dernière. Les sous-tests les moins bien réussis évaluent les habiletés d'attention, de synthèse et de raisonnement visuel et la vitesse de traitement de l'information à partir du matériel visuel. L'attention visuelle sélective est déficitaire (temps et précision) et nous notons des difficultés majeures de distinction des concepts droite/gauche. Sur le plan de la lecture, les pseudo-mots, les mots rares et les items complexes sont lus avec beaucoup de difficulté et plus lentement. Les mots réguliers et irréguliers comportent des erreurs attribuables à des difficultés de décodage graphémo-phonémiques. La lecture de textes révèle des confusions visuelles (*puis* pour buis, *pomme* pour pompe, *écrit* pour étire, *casquettes* pour cassettes, *arme* pour amarre, *rites* pour rixes, etc.) et des difficultés à respecter la ponctuation. À l'écrit, nous relevons des erreurs de correspondance phonème-graphème pour les pseudo-mots (*partin* pour bartin, *tapac* pour tabac) et pour les mots (*élecoptère* pour hélicoptère, *hinocéros* pour rhinocéros, *entonnaire* pour entonnoir) ainsi

que des erreurs d'allure lexicale (*galeau* pour galop, *milion* pou million, *siflet* pour sifflet, *champignon* pour champignon, *stétoscop* pour stéthoscope, *parchemain* pour parchemin, *termomètre* pour thermomètre, etc.). Nous notons également des difficultés d'application des règles d'accord (genre et correspondance des temps de verbes). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de secondaire II. Les difficultés de lecture entravent la compréhension écrite. À ce profil de lecture et d'écriture s'ajoutent des habiletés de conscience phonologiques inférieures à la norme. Les capacités d'accès lexical et de mémoire de travail verbale sont par ailleurs normales.

- Conclusion : le profil est compatible avec une dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique. Au niveau de la parole, l'orthophoniste rapporte une dyspraxie verbale légère à modérée, associée à une apraxie bucco-linguo-faciale légère.

## Participant II-06 : dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	56	95			-
QIP	37	83			*
QI global	93	89			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	16	7			*
Substitutions	53	7			*
Dessins avec blocs	29	8			-
Similitudes	26	11			-
Arithmétique	11	8			-
Connaissances	16	9			-
Séquences de chiffres	14	8			-
Empan direct	6		-0,41		-
Empan indirect	4		-0,56		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	125		1,75		***
Omissions	7		3,23		***
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	20		0,67		-
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	11	8			-
Empan indirect (WAIS-III)	4		-0,56		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	25	6			*
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Images à compléter (WAIS-III)					
	16	7			*
Dessins avec blocs (WAIS-III)					
	29	8			-
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)					
	10		-2,48		***
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	6,7,13,13,14				
Rappel immédiat (/15)	14		1,18		-
Rappel différé (/15)	14		1,18		-
Reconnaissance	15V, 0F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
	96,67		1,17		-
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	30	10			-
Erreurs	1			18 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)					
	22		0,86		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)					
	26		-0,02		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)					
	25	6			*
Réciter alphabet-nombre d'omissions					
	1				N-A

## Participant II-06 : dyslexie modérée de type mixte avec une atteinte prédominante de la voie phonologique

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BELEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	17		0,07		-
Mots rares-score (/24)	22		-2,98		***
Mots rares-temps	21		0,70		-
Pseudomots-score (/24)	14		-8,41		***
Pseudomots-temps	46		4,33		***
Mots courts-score (/36)	32		-4,02		***
Mots courts-temps	29		0,70		-
Mots longs-score (/36)	28		-7,25		***
Mots longs-temps	55		2,69		***
Mots simples-score (/36)	33		-1,69		**
Mots simples-temps	39		1,76		**
Mots complexes-score (/36)	27		-9,63		***
Mots complexes-temps	45		2,05		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	23				***
Mots réguliers-temps	11		-0,60		-
Mots irréguliers-score (/24)	21		-4,72		***
Mots irréguliers-temps	16		-0,10		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	25	9			-
Erreurs	1			10 <sup>e</sup>	*
Lobrot (/36)	29		-4,96		***
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	13		-0,28		-
Nombre d'erreurs	2		2,30		***
Taux d'erreurs (%)	15,38		1,97		**
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					ral
L'Alouette-test d'analyse de la lecture					VP et ponct
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BELEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	29		0,22		-
Graphies constantes contextuelles (/12)	9		-13,19		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	18		0,32		-
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	17		-0,09		-
Graphies dérivables par morphologie (/12)	10		-6,17		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	10		-0,55		-
Total (/101)	95		-1,81		**
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	7		-6,67		***
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	9				***
Dictée de mots (protocole HND)					VL
Dictée de phrases (protocole HND)					VL et acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	36				Éscol:sec II,8
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	66,67				VL et VP
Génération de phrases					VL
Bébé d'Edmonton					
Résumé du récit					VL et acc

VL : voie lexicale

VP : voie phonologique

ral : ralentissement

acc : erreurs d'accord

ponct : ponctuation non respectée

Éscol : équivalent scolaire

N-A : processus non-automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### Participant III-02

- Femme gauchère âgée de 14 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés conformément à la moyenne des autres enfants.
- À l'école, elle a toujours fréquenté des classes régulières et n'a jamais repris une année. Elle obtient des résultats dans la moyenne et ce, pour l'ensemble des matières scolaires. Son secondaire II a été complété avec succès.
- Évaluation neuropsychologique : une évaluation du profil cognitif général indique un rendement dans la moyenne sans dissociation entre les différents indices (Compréhension verbale, Raisonnement perceptif, Mémoire de travail et Vitesse de traitement de l'information). La mémoire épisodique verbale est normale. La lecture de mots isolés est bien effectuée sauf en présence de pseudo-mots et ce, peu importe leur longueur et leur niveau de complexité. La lecture de mots réguliers et irréguliers est impeccable. La vitesse et la précision de la lecture de texte est normale. À l'écrit, les mots réguliers, irréguliers et les pseudo-mots sont bien orthographiés. Par ailleurs, les mots moins fréquents comportent certaines erreurs et nous notons une complexification du son /o/ (*rinaucéros, antaunoire, stéthoscaupe*). Nous relevons également des erreurs au niveau des accents appropriés sur les voyelles (*flêchette, bibliothêque*). Au niveau du texte, les erreurs se situent surtout lors des accords de nombre et des terminaisons de verbe. L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de 4,5<sup>e</sup> année. La compréhension écrite est par ailleurs adéquate. La mémoire de travail verbale est conforme à la norme et les habiletés de conscience phonologique sont normales. Quant à l'accès au lexique, bien que la tâche de dénomination

orale soit faible (deux mots inconnus), les tâches de dénomination rapide et les fluences indiquent un rendement conforme à la moyenne.

- Conclusion : les résultats révèlent la présence de difficultés d'orthographe laissant suspecter un léger dysfonctionnement de la voie lexicale et les quelques difficultés de lecture (pseudo-mots) sont compatibles avec une légère atteinte de la voie phonologique. Toutefois, selon l'analyse de l'orthophoniste, nous ne pouvons conclure à un trouble spécifique d'apprentissage de la lecture et de l'écriture compte tenu de la nature des erreurs et du profil global. Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

## Participant III-02 : aucune dyslexie

Habiletés mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WISC-IV</b>					
CVI	31	102			-
RPI	34	109			-
MTI	21	103			-
VTI	19	97			-
QI global	105	103			-
<b>Sous-tests du WISC-IV</b>					
Substitutions	58	9			-
Dessins avec blocs	47	10			-
Similitudes	26	9			-
Concepts en images	22	11			-
Matrices	28	13			-
Repérage de symboles	32	10			-
Vocabulaire	53	13			-
Compréhension	29	9			-
Séquences lettres-chiffres	21	11			-
Séquences de chiffres	18	10			-
Empan direct	6				-
Empan indirect	6				-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					-
Temps	95		0,00		-
Omissions	0		-1,08		-
Comparaison de séq. de lettres (ODEDYS) (/20)	20		0,67		-
Repérage de symboles (WISC-IV)	32	10			-
<b>Mémoire de travail</b>					
Empan indirect (WISC-IV)	6				-
Séquences lettres-chiffres	21	11			-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	32	11			-
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Dessins avec blocs (WISC-IV)	47	10			-
Distinction Droite-Gauche (EVAC) (/12)	12				-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	7,13,15,15,15				
Rappel immédiat (/15)	15		2,07		-
Rappel différé (/15)	15		1,28		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)	86,67		-1,87		**
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	34	8			-
Erreurs	1			40 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	18		0,12		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	30		0,66		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	32	11			-
Réciter alphabet-nombre d'omissions	0				P-A

## Participant III-02 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	17		0,07		-
Mots rares-score (/24)	24		0,53		-
Mots rares-temps	24		1,44		*
Pseudomots-score (/24)	17		-5,20		***
Pseudomots-temps	39		2,73		***
Mots courts-score (/36)	34		-1,38		*
Mots courts-temps	24		-0,12		-
Mots longs-score (/36)	31		-3,85		***
Mots longs-temps	56		2,85		***
Mots simples-score (/36)	33		-1,69		***
Mots simples-temps	40		1,95		***
Mots complexes-score (/36)	32		-3,57		***
Mots complexes-temps	40		1,25		*
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	17		0,53		-
Mots irréguliers-score (/24)	23		-0,94		-
Mots irréguliers-temps	18		0,18		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	28	8			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Lobrot (/36)	33		-1,65		*
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	11		-0,73		-
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs	0		-0,62		-
Lecture du récit du Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					-
<b>Habilités d'orthographe</b>					
BÉLEC					
ORTHO-3					
Graphies constantes acontextuelles (/29)	29		0,22		-
Graphies constantes contextuelles (/12)	11		-4,25		***
Graphies inconstantes contextuelles dom. (/18)	18		0,32		-
Graphies inconstantes contextuelles min. (/18)	14		-2,89		***
Graphies dérivables par morphologie (/12)	10		-6,17		***
Graphies indériverables par morphologie (/12)	7		-3,09		***
Total (/101)	88		-5,44		***
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	10		0,48		-
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					act
Dictée de phrases (protocole HND)					acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version B (/45)	20				Éscol: 4,5 <sup>e</sup>
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	60				VL
Génération de phrases					acc

CVI : indice de compréhension verbale

\*\*\* ·  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ 

RPI : indice de raisonnement perceptif

\*\* ·  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ 

MTI : indice de mémoire de travail

\* ·  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ 

VTI : indice de vitesse de traitement de l'information

- ·  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$ 

VL : voie lexicale

acc : erreurs d'accord

act : accents

ponct : ponctuation

Éscol : équivalent scolaire

P-A : processus automatisé

### Participant III-09

- Femme droitrière âgée de 28 ans.
- Les apprentissages moteurs et la coordination motrice se sont développés normalement. Par ailleurs, elle présentait des difficultés de prononciation qui se sont résorbés en première année du primaire.
- À l'école, elle a effectué son niveau primaire et secondaire dans des classes régulières et n'a jamais répété une année. Ses résultats se situaient autour de la moyenne pour l'ensemble des matières avec un peu plus de facilité pour les mathématiques par rapport au français. Elle a complété un secondaire V (12 années de scolarité) et a suivi un cours pour exercer le métier d'infirmière auxiliaire.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel global se situe dans la norme. Par ailleurs, nous observons un écart significatif entre l'échelle verbale et l'échelle performance en faveur de la dernière. Le sous-test le moins bien réussi et qui contribue à augmenter l'écart entre les deux échelles est celui des connaissances générales. La mémoire épisodique verbale est normale. La vitesse de lecture est conforme à la norme à l'exception des pseudo-mots, qui comportent par ailleurs des erreurs (difficulté de conversion graphème-phonème). La lecture de mots réguliers et irréguliers est impeccable. Les dictées de mots réguliers, irréguliers et de pseudo-mots révèlent des performances parfaites. L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau post secondaire et la compréhension écrite est intègre. La mémoire de travail verbale et les habiletés de conscience phonologique sont normales. Les capacités d'accès lexical sont conformes à la norme, à

l'exception d'un léger ralentissement dans les conditions de dénomination rapide et de fluidité catégorielle.

- Conclusion : outre quelques difficultés de lecture en présence de pseudo-mots (conversion graphème-phonème) et un lexique un peu limité (connaissances générales), le profil cognitif indique des capacités tout à fait fonctionnelles. Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

## Participant III-09 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	51	91			-
QIP	57	109			-
QI global	108	98			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	22	12			-
Substitutions	81	11			-
Dessins avec blocs	45	11			-
Similitudes	20	9			-
Arithmétique	11	9			-
Connaissances	9	7			*
Séquences de chiffres	18	10			-
Empan direct	6		-0,50		-
Empan indirect	6		0,59		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	80		0,11		-
Omissions	0		-1,01		-
Comparaison de séq. de lettres (ODEDYS) (/20)			-0,44		
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	11	9			-
Empan indirect (WAIS-III)	6		0,59		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	31	10			-
<b>Fonctions perceptivo-visuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Images à compléter (WAIS-III)	22	12			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)	45	11			-
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)	17		-0,34		-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage:	7,10,13,14,14				
Rappel immédiat (/15)	14		1,00		-
Rappel différé (/15)	14		1,10		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)	90		-0,86		-
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	35	7			*
Erreurs	1			20 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	14		-0,63		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	19		-1,23		*
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	31	10			-
Réciter alphabet: complet et rapide					P-A

## Participant III-09 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	20		0,93		-
Mots rares-score (/24)	24		0,53		-
Mots rares-temps	26		1,94		**
Pseudomots-score (/24)	16		-6,27		***
Pseudomots-temps	54		6,16		***
Mots courts-score (/36)	32		-4,02		***
Mots courts-temps	38		2,19		***
Mots longs-score (/36)	32		-2,72		***
Mots longs-temps	62		3,78		***
Mots simples-score (/36)	35		0,56		-
Mots simples-temps	46		3,11		***
Mots complexes-score (/36)	29		-7,21		***
Mots complexes-temps	54		3,50		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	17		0,53		-
Mots irréguliers-score (/24)	23		-0,94		-
Mots irréguliers-temps	16		-0,10		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	23	9			-
Erreurs	0			100 <sup>e</sup>	-
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	12		-0,51		-
Nombre d'erreurs	1		0,83		-
Taux d'erreurs (%)	8,33		0,78		-
Lecture du récit du Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					-
<b>Habilités d'orthographe</b>					
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	10		0,48		-
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					-
Dictée de phrases (protocole HND)					acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	47				Éscol post sec
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	80				VL
Génération de phrases					acc

VL : voie lexicale

acc : erreurs d'accord

Éscol : équivalent scolaire

P-A : processus automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### Participant II-03

- Femme droitère âgée de 56 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés conformément à la moyenne des autres enfants.
- À l'école, elle a effectué son primaire dans des classes régulières. Elle a répété sa 3<sup>e</sup> année du primaire étant donnée une moyenne générale trop faible. La lecture et l'écriture n'était pas particulièrement touchées, d'ailleurs elle mentionne que le français est devenu sa matière la plus forte. Elle a complété un secondaire V pour ensuite suivre un cours en dactylographie.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel se situe dans la moyenne des adultes de son groupe d'âge, sans dissociation entre les échelles verbales et non-verbales. La mémoire épisodique verbale est normale. Sur le plan de la lecture, la vitesse est conforme à la norme, excepté pour les pseudo-mots, qui comportent des erreurs (difficulté de conversion graphème-phonème). La lecture de mots réguliers et irréguliers est sans particularité. À l'écrit, les dictées de mots réguliers et de pseudo-mots sont bien réussies. En présence de mots irréguliers, nous relevons toutefois une certaine fragilité. De plus, nous notons quelques erreurs de transcription phonème-graphème et des erreurs de type lexical à la dénomination écrite et à la dictée de phrases (*psychologie, fanthome, rhinoceros, musolière, compact, pieuve, colimason*). L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau de secondaire IV et la compréhension écrite est intègre. La mémoire de travail verbale et les habiletés d'accès lexical sont un peu limitées. La conscience phonologique est par ailleurs normale.

- Conclusion : le profil est caractérisé par des difficultés de lecture de pseudo-mots (conversion graphème-phonème) et des difficultés d'orthographe. Cependant, ces dernières semblent compatibles avec le milieu socioculturel de la participante (exposition au lexique anglophone pendant plusieurs années). Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

## Participant II-03 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	60	99			-
QIP	46	93			-
QI global	106	96			-
Sous-tests du WAIS-III					
Images à compléter	16	8			-
Substitutions	73	12			-
Dessins avec blocs	31	9			-
Similitudes	25	11			-
Arithmétique	14	9			-
Connaissances	20	11			-
Séquences de chiffres	12	7			*
Empan direct	5		-0,93		-
Empan indirect	4		-0,35		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	113		1,23		*
Omissions	1		-0,36		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	20		0,67		
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	14	9			-
Empan indirect (WAIS-III)	4		-0,35		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	30	9			-
<b>Fonctions perceptivovisuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Images à compléter (WAIS-III)					
	16	8			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)					
	31	9			-
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)					
	13		-1,44		*
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage	6,12,10,13,15				
Rappel immédiat (/15)	13		0,88		-
Rappel différé (/15)	14		1,18		-
Reconnaissance	15V; 0F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)					
	86,67		-1,87		**
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	28	11			-
Erreurs	1			18e	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)					
	24		1,24		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)					
	27		0,15		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)					
	30	9			-
Réciter alphabet-nombre d'omissions					
	0				P-A

## Participant II-03 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	15		-0,50		-
Mots rares-score (/24)	23		-1,23		*
Mots rares-temps	20		0,46		-
Pseudomots-score (/24)	18		-4,13		***
Pseudomots-temps	49		5,02		***
Mots courts-score (/36)	34		-1,38		*
Mots courts-temps	29		0,70		-
Mots longs-score (/36)	31		-3,85		***
Mots longs-temps	55		2,69		***
Mots simples-score (/36)	33		-1,69		**
Mots simples-temps	35		0,98		-
Mots complexes-score (/36)	32		-3,57		***
Mots complexes-temps	49		2,69		***
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	10		-0,79		-
Mots irréguliers-score (/24)	23		-0,94		-
Mots irréguliers-temps	9		-1,07		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	18	13			-
Erreurs	0			100 <sup>c</sup>	-
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	13		-0,28		-
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs (%)	0		-0,62		-
<b>Habilités d'orthographe</b>					
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	9		-1,90		**
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					VP et VL
Dictée de phrases (protocole HND)					acc
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	39				Éscol: Sec IV
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	80				VP et VL
Génération de phrases					-

VL : voie lexicale

VP : voie phonologique

acc : erreurs d'accord

Éscol : équivalent scolaire

P-A : processus automatisé

\*\*\* :  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\* :  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \* :  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ - :  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

### Participant III-06

- Femme droitrière âgée de 31 ans.
- Les apprentissages moteurs, la coordination motrice et l'acquisition du langage se sont développés conformément à la moyenne des autres enfants.
- À l'école, elle a effectué son niveau primaire et secondaire dans des classes régulières et n'a jamais répété une année. Ses résultats étaient légèrement supérieurs à la moyenne pour l'ensemble des matières. Elle a complété un secondaire V (12 années de scolarité) et a suivi un cours pour exercer le métier d'infirmière auxiliaire.
- Évaluation neuropsychologique : le rendement intellectuel se situe dans la moyenne des adultes de son groupe d'âge, sans dissociation entre les échelles verbales et non-verbales. La mémoire épisodique verbale est tout à fait normale. La vitesse de lecture est conforme à la norme, à l'exception d'un ralentissement en présence de pseudo-mots. Pour l'ensemble des autres items, incluant les textes, la lecture est fluide et précise. De plus, tous les types de mots ou pseudo-mots sont bien orthographiés. L'évaluation du niveau d'orthographe (reconnaissance d'un mot mal orthographié parmi un groupe de quatre) situe la performance à un niveau post secondaire et la compréhension écrite est intègre. Les performances aux tâches évaluant la mémoire de travail, l'accès lexical et les habiletés de conscience phonologique sont conformes à la norme.
- Conclusion : l'ensemble des performances cognitives sont normales, à l'exception d'un ralentissement à la lecture de pseudo-mots. Ainsi, le profil ne met en évidence aucun trouble dyslexique.

## Participant III-06 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Rendement intellectuel-WAIS-III abrégé</b>					
QIV	54	93			-
QIP	48	97			-
QI global	102	95			-
<b>Sous-tests du WAIS-III</b>					
Images à compléter	22	12			-
Substitutions	78	10			-
Dessins avec blocs	28	7			*
Similitudes	22	9			-
Arithmétique	11	8			-
Connaissances	14	9			-
Séquences de chiffres	17	10			-
Empan direct	7		0,29		-
Empan indirect	5		0,09		-
<b>Attention sélective</b>					
Repérage de la lettre A					
Temps	96		0,67		-
Omissions	0		-0,84		-
Comparaison de séq. de lettres (ODÉDYS) (/20)	20		0,67		-
<b>Mémoire de travail</b>					
Arithmétique (WAIS-III)	11	8			-
Empan indirect (WAIS-III)	5		0,09		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	32	11			-
<b>Fonctions perceptivovisuelles, visuospatiales et visuoconstructives</b>					
Images à compléter (WAIS-III)	22	12			-
Dessins avec blocs (WAIS-III)	28	7			*
Distinction Droite-Gauche (forme de Culver) (/20)	18		0,08		-
<b>Mémoire</b>					
15 mots de Rey (RAVLT)					
Courbe d'apprentissage:	10,14,14,15,15				
Rappel immédiat (/15)	15		1,50		-
Rappel différé (/15)	14		1,00		-
Reconnaissance	15V; 1F				-
<b>Langage oral</b>					
Épreuve de dénomination de Boston (BNT) (%)	93,33		0,15		-
Dénomination des couleurs (STROOP)					
Temps	25	11			-
Erreurs	1			18 <sup>e</sup>	-
Fluidité verbale phonémique (lettre P)	19		0,30		-
Fluidité verbale catégorielle (Animaux)	27		0,15		-
Processus phonologiques (NEPSY) (/36)	32	11			-
Réciter alphabet-nombre d'omissions	0				P-A

## Participant III-06 : aucune dyslexie

Habilités mesurées et tests utilisés	Score brut	Score pondéré	Score z	Percentile	Description qualitative
<b>Habilités de lecture</b>					
BÉLEC					
MIM-A					
Mots fréquents-score (/24)	24		0,32		-
Mots fréquents-temps	17		0,07		-
Mots rares-score (/24)	24		0,53		-
Mots rares-temps	17		-0,28		-
Pseudomots-score (/24)	21		-0,91		-
Pseudomots-temps	36		2,04		***
Mots courts-score (/36)	35		-0,07		-
Mots courts-temps	26		0,21		-
Mots longs-score (/36)	34		-0,45		-
Mots longs-temps	44		0,99		-
Mots simples-score (/36)	35		0,56		-
Mots simples-temps	36		1,18		*
Mots complexes-score (/36)	34		-1,15		*
Mots complexes-temps	34		0,29		-
REGUL					
Mots réguliers-score (/24)	24				-
Mots réguliers-temps	14		-0,04		-
Mots irréguliers-score (/24)	24		0,94		-
Mots irréguliers-temps	13		-0,52		-
Lecture de mots (STROOP)					
Temps	21	11			-
Erreurs	0			100 <sup>c</sup>	-
Chapman-Cook					
Nombre de paragraphes lus	15		0,16		-
Nombre d'erreurs	0		-0,64		-
Taux d'erreurs (%)	0		-0,62		-
Bébé d'Edmonton					
Qualité de la lecture à haute voix					-
L'Alouette-test d'analyse de la lecture					-
<b>Habilités d'orthographe</b>					
Dictée (ODÉDYS)					
Mots irréguliers (/10)	10		0,48		-
Mots réguliers (/10)	10				-
Pseudomots (/10)	10				-
Dictée de mots (protocole HND)					-
Dictée de phrases (protocole HND)					-
Test de rendement pour francophones (TRF)					
Orthographe-version C (/50)	46				Éscol: Post sec
Épreuve de dénomination écrite (BNT) (%)	90				-
Génération de phrases					-

Éscol : équivalent scolaire

P-A : processus automatisé

\*\*\*  $z < -2$  ou  $SP \leq 4$ \*\*  $-2 \leq z < -1,66$  ou  $SP = 5$ \*  $-1,66 \leq z \leq -1$  ou  $SP = 6-7$ -  $z > -1$  ou  $SP \geq 8$

## LISTE DE RÉFÉRENCES

- Aldenkamp, A. P. (2006). Cognitive impairment in epilepsy: State of affairs and clinical relevance. *Seizure*, 15(4), 219-220.
- Almasy, L., & Blangero, J. (2001). Endophenotypes as quantitative risk factors for psychiatric disease: Rationale and study design. *Am J Med Genet*, 105(1), 42-44.
- American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- Anthoni, H., Zucchelli, M., Matsson, H., Mållner-Myhsok, B., Fransson, I., Schumacher, J., et al. (2007). A locus on 2p12 containing the co-regulated MRPL19 and C2ORF3 genes is associated to dyslexia. *Human Molecular Genetics*, 16(6), 667-677.
- Antila, M., Tuulio-Henriksson, A., Kieseppa, T., Soronen, P., Palo, O. M., Paunio, T., et al. (2007). Heritability of cognitive functions in families with bipolar disorder. *American Journal of Medical Genetics, Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 144(6), 802-808.
- Auvin, S., Lamblin, M. D., Pandit, F., Bastos, M., Derambure, P., & Vallee, L. (2006). Hot water epilepsy occurring at temperature below the core temperature. *Brain and Development*, 28(4), 265-268.
- Barnett, J. H., Scoriels, L., & Munafo, M. R. (2008). Meta-Analysis of the Cognitive Effects of the Catechol-O-Methyltransferase Gene Val158/108Met Polymorphism. *Biological Psychiatry*, 64(2), 137-144.
- Barr, W. B. (2007). Epilepsy and neuropsychology: Past, present, and future. *Neuropsychology Review*, 17(4), 381-383.
- Barry, J. G., Yasin, I., & Bishop, D. V. M. (2007). Heritable risk factors associated with language impairments. *Genes, Brain and Behavior*, 6(1), 66-76.
- Bartres-Faz, D., Junque, C., Lopez-Alomar, A., Valveny, N., Moral, P., Casamayor, R., et al. (2001). Neuropsychological and genetic differences between age-associated memory impairment and mild cognitive impairment entities. *Journal of the American Geriatrics Society*, 49(7), 985-990.
- Baty, B., Carey, J. C., & McMahon, W. M. (2005). Neurodevelopmental disorders and medical genetics. In S. Goldstein & C. R. Reynolds (Eds.), *Handbook of neurodevelopmental and genetic disorders in adults* (pp. 29-57). New York: Guilford Press.

- Bebek, N., Baykan, B., Gurses, C., Emir, O., & Gokyigit, A. (2006). Self-induction behavior in patients with photosensitive and hot water epilepsy: A comparative study from a tertiary epilepsy center in Turkey. *Epilepsy and Behavior*, *9*(2), 317-326.
- Bebek, N., Gurses, C., Gokyigit, A., Baykan, B., Ozkara, C., & Dervent, A. (2001). Hot water epilepsy: Clinical and electrophysiologic findings based on 21 cases. *Epilepsia*, *42*(9), 1180-1184.
- Bellgrove, M. A., Hawi, Z., Gill, M., & Robertson, I. H. (2006). The cognitive genetics of attention deficit hyperactivity disorder (ADHD): Sustained attention as a candidate phenotype. *Cortex*, *42*(6), 838-845.
- Berninger, V. W., Raskind, W., Richards, T., Abbott, R., & Stock, P. (2008). A multidisciplinary approach to understanding developmental dyslexia within working-memory architecture: Genotypes, phenotypes, brain, and instruction. *Developmental Neuropsychology*, *33*(6), 707-744.
- Bishop, D. V. (2006). Developmental cognitive genetics: how psychology can inform genetics and vice versa. *Quarterly journal of experimental psychology (2006)*, *59*(7), 1153-1168.
- Bishop, D. V. M., & Snowling, M. J. (2004). Developmental dyslexia and specific language impairment: Same or different? *Psychological Bulletin*, *130*(6), 858-886.
- Blacker, D., & Lovestone, S. (2006). Genetics and dementia nosology. *Journal of Geriatric Psychiatry and Neurology*, *19*(3), 186-191.
- Brady, S., Shankweiler, D., & Mann, V. (1983). Speech perception and memory coding in relation to reading ability. *Journal of Experimental Child Psychology*, *35*(2), 345-367.
- Braff, D. L. (2007). Introduction: The use of endophenotypes to deconstruct and understand the genetic architecture, neurobiology, and guide future treatments of the group of schizophrenias. *Schizophrenia Bulletin*, *33*(1), 19-20.
- Brösnan, M., Demetre, J., Hamill, S., Robson, K., Shepherd, H., & Cody, G. (2002). Executive functioning in adults and children with developmental dyslexia. *Neuropsychologia*, *40*(12), 2144-2155.
- Bruck, M. (1992). Persistence of Dyslexics' Phonological Awareness Deficits. *Developmental Psychology*, *28*(5), 874-886.
- Bruck, M. (1993). Word Recognition and Component Phonological Processing Skills of Adults with Childhood Diagnosis of Dyslexia. *Developmental Review*, *13*(3), 258-268.
- Carroll, J. M., & Myers, J. M. (2010). Speech and language difficulties in children with and without a family history of dyslexia. *Scientific Studies of Reading*, *14*(3), 247-265.

- Carroll, J. M., & Snowling, M. J. (2004). Language and phonological skills in children at high risk of reading difficulties. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 45(3), 631-640.
- Castles, A., & Coltheart, M. (1993). Varieties of developmental dyslexia. *Cognition*, 47(2), 149-180.
- Ceulemans, B., Koninckx, M., Garmyn, K., & Wojciechowski, M. (2008). Hot water epilepsy: A video case report of a Caucasian toddler. *Epileptic Disorders*, 10(1), 45-48.
- Chapman, J. C. (1923). *Chapman-Cook speed of reading test*. Ames, IA: Iowa State University Press.
- Corriveau, K., Pasquini, E., & Goswami, U. (2007). Basic auditory processing skills and specific language impairment: A new look at an old hypothesis. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 50(3), 647-666.
- Cossette, P. (2007). *Genetic and molecular mechanisms of monogenic epilepsies*: Unpublished thesis, McGill University, Montreal, Canada.
- Cossette, P., Patry, L., McDearmid, J., Ansaldo, A., Rouleau, I., Sénéchal, G., et al. (soumis). Synapsin 1 truncation is associated with developmental dyslexia, language impairment and epilepsy.
- Couto, J. M., Livne-Bar, I., Huang, K., Xu, Z., Cate-Carter, T., Feng, Y., et al. (2010). Association of reading disabilities with regions marked by acetylated H3 histones in KIAA0319. *American Journal of Medical Genetics, Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 153(2), 447-462.
- Crosbie, J., Perusse, D., Barr, C. L., & Schachar, R. J. (2008). Validating psychiatric endophenotypes: Inhibitory control and attention deficit hyperactivity disorder. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 32(1), 40-55.
- Culver, C. M. (1969). Test of right-left discrimination. *Perceptual and Motor Skills*, 29, 863-867.
- Davis, C. J., Gayan, J., Knopik, V. S., Smith, S. D., Cardon, L. R., Pennington, B. F., et al. (2001). Etiology of reading difficulties and rapid naming: The Colorado twin study of reading disability. *Behavior Genetics*, 31(6), 625-635.
- De Jong, P. F. (1998). Working Memory Deficits of Reading Disabled Children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 70(2), 75-96.
- Delis, D. C., Kaplan, E., & Kramer, J. H. (2001). *Delis-Kaplan Executive Function System*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.

- Denckla, M. B., & Rudel, R. G. (1976). Naming of object drawings by dyslexic and other learning disabled children. *Brain and Language*, 3(1), 1-15.
- Doyle, A. E., Willcutt, E. G., Seidman, L. J., Biederman, J., Chouinard, V. A., Silva, J., et al. (2005). Attention-deficit/hyperactivity disorder endophenotypes. *Biological Psychiatry*, 57(11), 1324-1335.
- Duncan, L. G., & Johnston, R. S. (1999). How does phonological awareness relate to nonword reading skill amongst poor readers? *Reading and Writing*, 11(5-6), 405-439.
- Eckert, M. (2004). Neuroanatomical markers for dyslexia: a review of dyslexia structural imaging studies. *Neuroscientist*, 10(4), 362-371.
- Ehri, L. C., Nunes, S. R., Willows, D. M., Schuster, B. V., Yaghoub-Zadeh, Z., & Shanahan, T. (2001). Phonemic awareness instruction helps children learn to read: Evidence from the National Reading Panels meta-analysis. *Reading Research Quarterly*, 36(3), 250-283.
- Elbro, C., Nielsen, I., & Petersen, D. K. (1994). Dyslexia in Adults: Evidence for Deficits in Non-Word Reading and in the Phonological Representation of Lexical Items. *Annals of Dyslexia*, 44, 205-226.
- Engel Jr, J. (2001). A proposed diagnostic scheme for people with epileptic seizures and with epilepsy: Report of the ILAE task force on classification and terminology. *Epilepsia*, 42(6), 796-803.
- Fassio, A., Patry, L., Congia, S., Onofrio, F., Piton, A., Gauthier, J., et al. (soumis). *Nature Neuroscience*.
- Faust, M., Dimitrovsky, L., & Shacht, T. (2003). Naming difficulties in children with dyslexia: Application of the tip-of-the-tongue paradigm. *Journal of Learning Disabilities*, 36(3), 203-215.
- Felton, R. H., Naylor, C. E., & Wood, F. B. (1990). Neuropsychological profile of adult dyslexics. *Brain and Language*, 39(4), 485-497.
- Fisch, G. S. (2008). Syndromes and epistemology: Is autism a polygenic disorder? *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 146(17), 2203-2212.
- Fisher, S. E. (2006). Tangled webs: Tracing the connections between genes and cognition. *Cognition*, 101(2), 270-297.
- Fisher, S. E., & DeFries, J. C. (2002). Developmental dyslexia: Genetic dissection of a complex cognitive trait. *Nature Reviews Neuroscience*, 3(10), 767-780.
- Fisher, S. E., & Francks, C. (2006). Genes, cognition and dyslexia: learning to read the genome. *Trends in Cognitive Sciences*, 10(6), 250-257.

- Fisher, S. E., & Marcus, G. F. (2006). The eloquent ape: Genes, brains and the evolution of language. *Nature Reviews Genetics*, 7(1), 9-20.
- Francks, C., MacPhie, I. L., & Monaco, A. P. (2002). The genetic basis of dyslexia. *Lancet Neurology*, 1(8), 483-490.
- Frith, U., Landerl, K., & Frith, C. (1995). Dyslexia and verbal fluency: More evidence for a phonological deficit. *Dyslexia*, 1, 1-23.
- Galaburda, A. M. (1993). Neurology of developmental dyslexia. *Current Opinion in Neurobiology*, 3(2), 237-242.
- Galaburda, A. M., LoTurco, J., Ramus, F., Fitch, R. H., & Rosen, G. D. (2006). From genes to behavior in developmental dyslexia. *Nature Neuroscience*, 9(10), 1213-1217.
- Galaburda, A. M., Sherman, G., Rosen, G., Aboitiz, F., & Geschwind, N. (1985). Developmental dyslexia: four consecutive patients with cortical anomalies. *Annals of neurology*, 18(2), 222-233.
- Gallagher, A. M., Laxon, V., Armstrong, E., & Frith, U. (1996). Phonological difficulties in high-functioning dyslexics. *Reading and Writing*, 8(6), 499-509.
- Garcia, C. C., Blair, H. J., Seager, M., Coulthard, A., Tennant, S., Buddles, M., et al. (2004). Identification of a mutation in synapsin I, a synaptic vesicle protein, in a family with epilepsy. *Journal of Medical Genetics*, 41(3), 183-186.
- Gayan, J., & Olson, R. K. (2001). Genetic and environmental influences on orthographic and phonological skills in children with reading disabilities. *Developmental Neuropsychology*, 20(2), 483-507.
- Gayan, J., Smith, S. D., Cherny, S. S., Cardon, L. R., Fulker, D. W., Brower, A. M., et al. (1999). Quantitative-trait locus for specific language and reading deficits on chromosome 6p. *American Journal of Human Genetics*, 64(1), 157-164.
- Genard, N., Mousty, P., & Alegria, J. (2004). Troubles phonologiques et sous-types de la dyslexie du développement. In S. Valdois, P. Colé & D. David (Eds.), *Apprentissage de la lecture et dyslexies développementales: De la théorie à la pratique orthophonique et pédagogique* (pp. 147-170). Marseille: Solal.
- Gepner, B. (2006). The world is going too fast for individuals with autism! Neurophysiopathogenic hypotheses and reeducational consequences. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 54(6-7), 371-374.
- Goldberg, T. E., & Weinberger, D. R. (2004). Genes and the parsing of cognitive processes. *Trends in Cognitive Sciences*, 8(7), 325-335.

- Goswami, U., & Bryant, P. (1990). *Phonological skills and learning to read*. London: Erlbaum.
- Gottesman, I. I., & Gould, T. D. (2003). The endophenotype concept in psychiatry: Etymology and strategic intentions. *American Journal of Psychiatry*, *160*(4), 636-645.
- Griffiths, Y. M., & Snowling, M. J. (2002). Predictors of exception word and nonword reading in dyslexic children: The severity hypothesis. *Journal of Educational Psychology*, *94*(1), 34-43.
- Grigorenko, E. L. (2001). Developmental dyslexia: An update on genes, brains, and environments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, *42*(1), 91-125.
- Grigorenko, E. L. (2003). The first candidate gene for dyslexia: Turning the page of a new chapter of research. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, *100*(20), 11190-11192.
- Grosso, S., Farnetani, M. A., Francione, S., Galluzzi, P., Vatti, G., Cordelli, D. M., et al. (2004). Hot water epilepsy and focal malformation of the parietal cortex development. *Brain and Development*, *26*(7), 490-493.
- Gur, R. E., Nimgaonkar, V. L., Almásy, L., Calkins, M. E., Ragland, J. D., Pogue-Geile, M. F., et al. (2007). Neurocognitive endophenotypes in a multiplex multigenerational family study of schizophrenia. *American Journal of Psychiatry*, *164*(5), 813-819.
- Habib, M. (1997). *Dyslexie : le cerveau singulier*. Marseille: Éditions Solal.
- Habib, M. (2000). The neurological basis of developmental dyslexia an overview and working hypothesis. *Brain*, *123*(12), 2373-2399.
- Hanly, S., & Vandenberg, B. (2010). Tip-of-the-tongue and word retrieval deficits in dyslexia. *Journal of Learning Disabilities*, *43*(1), 15-23.
- Hannequin, D. (2009). Neuropsychologie et génétique. *Revue de Neuropsychologie*, *1*(2), 101.
- Hill, S. K., Harris, M. S. H., Herbener, E. S., Pavuluri, M., & Sweeney, J. A. (2008). Neurocognitive allied phenotypes for schizophrenia and bipolar disorder. *Schizophrenia Bulletin*, *34*(4), 743-759.
- Ho, C. S., Chan, D. W., Tsang, S. M., & Lee, S. H. (2002). The cognitive profile and multiple-deficit hypothesis in Chinese developmental dyslexia. *Developmental Psychology*, *38*(4), 543-553.
- Howes, N. L., Bigler, E. D., Lawson, J. S., & Burlingame, G. M. (1999). Reading disability subtypes and the test of memory and learning. *Archives of Clinical Neuropsychology*, *14*(3), 317-339.

- Ioos, C., Villeneuve, N., Fohlen, M., Badinant-Hubert, N., Jalin, C., Cheliout-Heraut, F., et al. (1999). Hot water epilepsy: An underestimated and benign form of epilepsy. *L'épilepsie. a l'eau chaude: Une forme benigne et meconnue*, 6(7), 755-758.
- Jamain, S., Quach, H., Betancur, C., Rastam, M., Colineaux, C., Gillberg, C., et al. (2003). Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nature Genetics*, 34(1), 27-29.
- Jeffries, S., & Everatt, J. (2004). Working memory: Its role in dyslexia and other specific learning difficulties. *Dyslexia*, 10(3), 196-214.
- Kadesjo, B., & Gillberg, C. (2001). The comorbidity of ADHD in the general population of Swedish school-age children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 42(4), 487-492.
- Kaplan, E., Goodglass, H., & Weintraub, S. (1983). *Boston Naming Test*. Philadelphia: Lea & Fibiger.
- Klingberg, T., Hedehus, M., Temple, E., Salz, T., Gabrieli, J. D., Moseley, M. E., et al. (2000). Microstructure of temporo-parietal white matter as a basis for reading ability: evidence from diffusion tensor magnetic resonance imaging. *Neuron*, 25(2), 493-500.
- Korhonen, T. T. (1995). The persistence of rapid naming problems in children with reading disabilities: a nine-year follow-up. *Journal of Learning Disabilities*, 28(4), 232-239.
- Korkman, M., Kirk, U., & Kemp, S. (2003). *Bilan neuropsychologique de l'enfant (NEPSY)*. Paris: Édition du Centre de Psychologie Appliquée.
- Kowacs, P. A., Marchioro, I. J. M., Da Silva Jr, E. B., Blattes Da Rocha, S. F., Sima?o, C. A., & Meneses, M. S. (2005). "Hot-water epilepsy", "warm-water epilepsy", or bathing epilepsy? Report of three cases and considerations regarding an old theme. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 63(2 B), 399-401.
- Kramer, J. H., Knee, K., & Delis, D. C. (2000). Verbal memory impairments in dyslexia. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 15(1), 83-93.
- Lajiness-O'Neill, R., & Menard, P. (2008). Brief report: An autistic spectrum subtype revealed through familial psychopathology coupled with cognition in ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38(5), 982-987.
- Lenoir, P., Ramet, J., De Meirleir, L., D'Allest, A. M., Desprechins, B., & Loeb, H. (1989). Bathing-induced seizures. *Pediatric Neurology*, 5(2), 124-125.
- Lobrot, M. (1973). *Lire*. Paris: E.S.F.

- Lord, C., Leventhal, B. L., & Cook Jr, E. H. (2001). Quantifying the phenotype in autism spectrum disorders. *Am J Med Genet*, 105, 36-38.
- Loring, D. W., Marino, S., & Meador, K. J. (2007). Neuropsychological and behavioral effects of antiepilepsy drugs. *Neuropsychology Review*, 17(4), 413-425.
- Losh, M., & Piven, J. (2007). Social-cognition and the broad autism phenotype: Identifying genetically meaningful phenotypes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 48(1), 105-112.
- Mani, K. S., Mani, A. J., & Ramesh, C. K. (1974). Hot-water epilepsy--a peculiar type of reflex epilepsy: clinical and EEG features in 108 cases. *Transactions of the American Neurological Association*, 99, 224-226.
- Manis, F. R., Custodio, R., & Szeszulski, P. A. (1993). Development of Phonological and Orthographic Skill: A 2-Year Longitudinal Study of Dyslexic Children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 56(1), 64-86.
- Manis, F. R., McBride-Chang, C., Seidenberg, M. S., Keating, P., Doi, L. M., Munson, B., et al. (1997). Are speech perception deficits associated with developmental dyslexia? *JOURNAL OF EXPERIMENTAL CHILD PSYCHOLOGY*, 66(2), 211-235.
- Manis, F. R., Seidenberg, M. S., & Doi, L. M. (1999). See Dick RAN: Rapid Naming and the Longitudinal Prediction of Reading Subskills in First and Second Graders. *Scientific Studies of Reading*, 3(2), 129-157.
- Manis, F. R., Seidenberg, M. S., Doi, L. M., McBride-Chang, C., & Petersen, A. (1996). On the bases of two subtypes of development dyslexia. *Cognition*, 58(2), 157-195.
- Marlow, A. J., Fisher, S. E., Richardson, A. J., Francks, C., Talcott, J. B., Monaco, A. P., et al. (2001). Investigation of quantitative measures related to reading disability in a large sample of sib-pairs from the UK. *Behavior Genetics*, 31(2), 219-230.
- Maziade, M., Rouleau, N., Gingras, N., Boutin, P., Paradis, M. E., Jomphe, V., et al. (2009). Shared neurocognitive dysfunctions in young offspring at extreme risk for schizophrenia or bipolar disorder in eastern quebec multigenerational families. *Schizophrenia Bulletin*, 35(5), 919-930.
- McArthur, G. M., Hogben, J. H., Edwards, V. T., Heath, S. M., & Mengler, E. D. (2000). On the 'specifics' of specific reading disability and specific language impairment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 41(7), 869-874.
- McDougall, S., Hulme, C., Ellis, A., & Monk, A. (1994). Learning to Read: The Role of Short-Term Memory and Phonological Skills. *Journal of Experimental Child Psychology*, 58(1), 112-133.

- Menzies, L., Achard, S., Chamberlain, S. R., Fineberg, N., Chen, C. H., Del Campo, N., et al. (2007). Neurocognitive endophenotypes of obsessive-compulsive disorder. *Brain*, *130*(12), 3223-3236.
- Mesulam, M. M. (1985). *Principles of behavioural neurology*. Philadelphia: F.A. Davis.
- Miller-Shaul, S. (2005). The characteristics of young and adult dyslexics readers on reading and reading related cognitive tasks as compared to normal readers. *Dyslexia*, *11*(2), 132-151.
- Morais, J., Cluytens, M., & Alegria, J. (1984). Segmentation abilities of dyslexics and normal readers. *Perceptual and Motor Skills*, *58*(1), 221-222.
- Mousty, P., Leybaert, J., Alegria, J., Content, A., & Morais, J. (1994). BÉLEC : une batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles. In J. Grégoire & B. Piérart (Eds.), *Évaluer les troubles de la lecture : les nouveaux modèles théoriques et leurs implications diagnostiques* (pp. 127-145). Bruxelles: De Boeck.
- Naslund, J. C., & Schneider, W. (1996). Kindergarten letter knowledge, phonological skills, and memory processes: Relative effects on early literacy. *Journal of Experimental Child Psychology*, *62*(1), 30-59.
- Nelson, H. E., & Warrington, E. K. (1980). An investigation of memory functions in dyslexic children. *The British journal of psychology*, *71*(Pt 4), 487-503.
- Nguyen, D. K., Rouleau, I., & Cossette, P. (2005). L'épilepsie et la neuropsychologie. In T. Botez-Marquard & F. Boller (Eds.), *Neuropsychologie clinique et neurologie du comportement* (pp. 365-382). Montréal: Presses de l'Université de Montréal.
- Nguyen, D. K., Rouleau, I., Gravel, M., Major, P., Carmant, L., Lortie, A., et al. (2004). *Segregation of dyslexia with bathing epilepsy in a large French-Canadian family* (Vol. 45). Poster presented at the 58th annual meeting of the American Epilepsy Society, New Orleans LA, USA, december 2004: *Epilepsia*.
- Nguyen, D. K., Rouleau, I., Gravel, M., Major, P., Carmant, L., Lortie, A., et al. (2004). Segregation of dyslexia with bathing epilepsy in a large french-canadian family. *Epilepsia*, *45*(Suppl. 7), 224.
- Nguyen, D. K., St-Hilaire, J.-M., Carmant, L., Lortie, A., Gravel, M., Rouleau, G., et al. (2003). Bathing epilepsy : report of a french-canadian family with recessive x-linked inheritance. *Epilepsia*, *44*(suppl. 9), 243.
- Nopola-Hemmi, J., Myllyluoma, B., Haltia, T., Taipale, M., Ollikainen, V., Ahonen, T., et al. (2001). A dominant gene for developmental dyslexia on chromosome 3. *Journal of medical genetics*, *38*(10), 658-664.

- Paulesu, E., Démonet, J. F., Fazio, F., McCrory, E., Chanoine, V., Brunswick, N., et al. (2001). Dyslexia: Cultural diversity and biological unity. *Science*, *291*(5511), 2165-2167.
- Paulesu, E., Frith, U., Snowling, M., Gallagher, A., Morton, J., Frackowiak, R. S. J., et al. (1996). Is developmental dyslexia a disconnection syndrome? Evidence from PET scanning. *Brain*, *119*(1), 143-157.
- Pennington, B. F. (2009). How neuropsychology informs our understanding of developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, *50*(1-2), 72-78.
- Pennington, B. F., Van Orden, G. C., Smith, S. D., Green, P. A., & Haith, M. M. (1990). Phonological processing skills and deficits in adult dyslexics. *Child development*, *61*(6), 1753-1778.
- Pilgrim, B. M., Meyers, J. E., Bayless, J., & Whetstone, M. M. (1999). Validity of the Ward seven-subtest WAIS-III short form in a neuropsychological population. *Applied Neuropsychology*, *6*(4), 243-246.
- Plaza, M., Cohen, H., & Chevrie-Muller, C. (2002). Oral language deficits in dyslexic children: Weaknesses in working memory and verbal planning. *Brain and Cognition*, *48*(2-3), 505-512.
- Poelmans, G., Engelen, J. J. M., Van Lent-Albrechts, J., Smeets, H. J., Schoenmakers, E., Franke, B., et al. (2009). Identification of novel dyslexia candidate genes through the analysis of a chromosomal deletion. *American Journal of Medical Genetics, Part B: Neuropsychiatric Genetics*, *150*(1), 140-147.
- Pugh, K. R., Mencl, W. E., Jenner, A. R., Katz, L., Frost, S. J., Lee, J. R., et al. (2001). Neurobiological studies of reading and reading disability. *Journal of Communication Disorders*, *34*(6), 479-492.
- Ramier, A. M., & Hecaen, H. (1970). Rôle respectif des atteintes frontales et de la latéralisation lésionnelle dans les déficits de la fluence verbale. *Revue Neurologique*, *123*(1), 17-22.
- Ramus, F. (2004). Neurobiology of dyslexia : A reinterpretation of the data. *Trends in Neurosciences*, *27*(12), 720-726.
- Ramus, F. (2006). Genes, brain, and cognition: A roadmap for the cognitive scientist. *Cognition*, *101*(2), 247-269.
- Ramus, F. (2008). Génétique de la dyslexie développementale. *A.N.A.E.*(96-97), 9-14.
- Ramus, F., & Fisher, S. E. (sous presse). *Genetics of language*. Cambridge: MIT Press.

- Ramus, F., Rosen, S., Dakin, S. C., Day, B. L., Castellote, J. M., White, S., et al. (2003). Theories of developmental dyslexia: Insights from a multiple case study of dyslexic adults. *Brain*, *126*(4), 841-865.
- Ramus, F., & Szenkovits, G. (2008). What phonological deficit? *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, *61*(1), 129-141.
- Reid, C. A., Berkovic, S. F., & Petrou, S. (2009). Mechanisms of human inherited epilepsies. *Progress in Neurobiology*, *87*(1), 41-57.
- Reitz, C., & Mayeux, R. (2009). Endophenotypes in normal brain morphology and Alzheimer's disease: a review. *Neuroscience*, *164*(1), 174-190.
- Rey, A. (1964). *L'examen clinique en psychologie*. Paris: Presses Universitaires de France.
- Rimrodt, S. L., Peterson, D. J., Denckla, M. B., Kaufmann, W. E., & Cutting, L. E. (2010). White matter microstructural differences linked to left perisylvian language network in children with dyslexia. *Cortex*, *46*(6), 739-749.
- Rommelse, N. N. J., Altink, M. E., Martin, N. C., Buschgens, C. J. M., Buitelaar, J. K., Sergeant, J. A., et al. (2008). Neuropsychological measures probably facilitate heritability research of ADHD. *Archives of Clinical Neuropsychology*, *23*(5), 579-591.
- Ronald, A., Simonoff, E., Kuntsi, J., Asherson, P., & Plomin, R. (2008). Evidence for overlapping genetic influences on autistic and ADHD behaviours in a community twin sample. *J. Child Psychol. Psychiatry*.
- Sarrazin, G. (1995). *Test de rendement pour francophones*. Toronto: Harcourt & Brace.
- Satishchandra, P. (2003). Hot-water epilepsy. *Epilepsia*, *44*(SUPPL. 1), 29-32.
- Satishchandra, P., Shivaramakrishana, A., Kaliaperumal, V. G., & Schoenberg, B. S. (1988). Hot-water epilepsy: A variant of reflex epilepsy in southern India. *Epilepsia*, *29*(1), 52-56.
- Satishchandra, P., Ullal, G. R., & Shankar, S. K. (1998). Hot water epilepsy. *Advances in neurology*, *75*, 283-293.
- Scerri, T. S., & Schulte-Körne, G. (2009). Genetics of developmental dyslexia. *European Child and Adolescent Psychiatry*, *19*(3), 179-197.
- Schulte-Körne, G. (2001). Annotation: Genetics of reading and spelling disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, *42*(8), 985-997.
- Seegmuller, C., Laurent, A., & Arzimanoglou, A. (2006). Epilepsy in children and cognitive functions. *Médecine thérapeutique/pédiatrie*, *9*(5-6), 301-308.

- Semrud-Clikeman, M., Guy, K., Griffin, J. D., & Hynd, G. W. (2000). Rapid naming deficits in children and adolescents with reading disabilities and attention deficit hyperactivity disorder. *Brain and Language*, 74(1), 70-83.
- Seneviratne, U. (2001). Bathing epilepsy. *Seizure*, 10(7), 516-517.
- Shapiro, J., Nix, G. W., & Foster, S. F. (1990). Auditory Perceptual Processing in Reading Disabled Children. *Journal of Research in Reading*, 13(2), 123-132.
- Share, D. L. (1999). Phonological Recoding and Orthographic Learning: A Direct Test of the Self-Teaching Hypothesis. *Journal of Experimental Child Psychology*, 72(2), 95-129.
- Shaywitz, B. A., Shaywitz, S. E., Pugh, K. R., Mencl, W. E., Fulbright, R. K., Skudlarski, P., et al. (2002). Disruption of posterior brain systems for reading in children with developmental dyslexia. *Biological Psychiatry*, 52(2), 101-110.
- Shaywitz, S. E. (1998). Dyslexia. *New England Journal of Medicine*, 338(5), 307-312.
- Shaywitz, S. E., Fletcher, J. M., Holahan, J. M., Shneider, A. E., Marchione, K. E., Stuebing, K. K., et al. (1999). Persistence of dyslexia: The Connecticut Longitudinal Study at adolescence. *Pediatrics*, 104(6), 1351-1359.
- Shaywitz, S. E., Morris, R., & Shaywitz, B. A. (2008). The education of dyslexic children from childhood to young adulthood, *Annual Review of Psychology* (Vol. 59, pp. 451-475).
- Shaywitz, S. E., & Shaywitz, B. A. (2008). Paying attention to reading: The neurobiology of reading and dyslexia. *Development and Psychopathology*, 20(4), 1329-1349.
- Shaywitz, S. E., Shaywitz, B. A., Pugh, K. R., Fulbright, R. K., Constable, R. T., Mencl, W. E., et al. (1998). Functional disruption in the organization of the brain for reading in dyslexia. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 95(5), 2636-2641.
- Singleton, A. (2003). Familiarity in simple and complex disease. *Clinical Autonomic Research*, 13(2), 88-90.
- Sinha, A., Ullal, G. R., Shankar, S. K., & Satishchandra, P. (1999). Genetics of hot-water epilepsy: A preliminary analysis. *Current Science*, 77(11), 1407-1410.
- Smith, S. D. (2007). Genes, language development, and language disorders. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(1), 96-105.
- Snowden, J. S., Stopford, C. L., Julien, C. L., Thompson, J. C., Davidson, Y., Gibbons, L., et al. (2007). Cognitive phenotypes in Alzheimer's disease and genetic risk. *Cortex*, 43(7), 835-845.

- Snowling, M. (2000). *Dyslexia: A cognitive experimental perspective*. Oxford: Blackwell.
- Sprenger-Charolles, L., & Colé, P. (2003). *Lecture et dyslexie*. Paris: Dunod.
- Sprenger-Charolles, L., Colé, P., Lacert, P., & Serniclaes, W. (2000). On subtypes of developmental dyslexia: Evidence from processing time and accuracy scores. *Canadian Journal of Experimental Psychology*, 54(2), 87-103.
- Sprenger-Charolles, L., & Serniclaes, W. (2004). Nature et origine des déficits dans la dyslexie développementale: l'hypothèse phonologique. In S. Valdois, P. Colé & D. David (Eds.), *Apprentissage de la lecture et dyslexies développementales: De la théorie à la pratique orthophonique et pédagogique* (pp. 113-146). Marseille: Solal.
- Stanovich, K. E., Siegel, L. S., & Gottardo, A. (1997). Converging evidence for phonological and surface subtypes of reading disability. *Journal of Educational Psychology*, 89(1), 114-127.
- Stevenson, J., Asherson, P., Hay, D., Levy, F., Swanson, J., Thapar, A., et al. (2005). Characterizing the ADHD phenotype for genetic studies. *Developmental Science*, 8(2), 115-121.
- Subrahmanyam, H. S. (1972). Hot water epilepsy. *Neurology India*, 20(2 Sup.), 241-243.
- Svensson, I., & Jacobson, C. (2006). How persistent are phonological difficulties? A longitudinal study of reading retarded children. *Dyslexia*, 12(1), 3-20.
- Swan, D., & Goswami, U. (1997). Picture naming deficits in developmental dyslexia: The phonological representations hypothesis. *Brain and Language*, 56(3), 334-353.
- Swanson, H. L., Ashbaker, M. H., & Lee, C. (1996). Learning-disabled readers' working memory as a function of processing demands. *Journal of Experimental Child Psychology*, 61(3), 242-275.
- Szenkovitz, G., & Ramus, F. (2005). Exploring dyslexics' phonological deficit I: Lexical vs sub-lexical and input vs output processes. *Dyslexia*, 11(4), 253-268.
- Tezer, F. I., Ertas, N., Yalcin, D., & Saygi, S. (2006). Hot water epilepsy with cerebral lesion: A report of five cases with cranial MRI findings. *Epilepsy and Behavior*, 8(3), 672-676.
- Thaker, G. K. (2008). Neurophysiological endophenotypes across bipolar and schizophrenia psychosis. *Schizophrenia Bulletin*, 34(4), 760-773.
- Van Hout, A., & Estienne, F. (1994). *Les dyslexies : décrire, évaluer, expliquer, traiter*. Paris: Masson.

- Vellutino, F. R., Fletcher, J. M., Snowling, M. J., & Scanlon, D. M. (2004). Specific reading disability (dyslexia): What have we learned in the past four decades? *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 45(1), 2-40.
- Velmurugendran, C. U. (1985). Reflex epilepsy. *J Neurol*, 232(SUPPL.), 212.
- Viding, E., & Blakemore, S. J. (2007). Endophenotype approach to developmental psychopathology: Implications for autism research. *Behavior Genetics*, 37(1), 51-60.
- Vogel, S. A., & Adelman, P. B. (1992). The success of college students with learning disabilities: factors related to educational attainment. *Journal of Learning Disabilities*, 25(7), 430-441.
- Wagner, R. K., & Torgesen, J. K. (1987). The Nature of Phonological Processing and Its Causal Role in the Acquisition of Reading Skills. *Psychological Bulletin*, 101(2), 192-212.
- Wagner, R. K., Torgesen, J. K., Laughon, P., Simmons, K., & Rashotte, C. A. (1993). Development of Young Readers' Phonological Processing Abilities. *Journal of Educational Psychology*, 85(1), 83-103.
- Watson, C., & Willows, D. M. (1995). Information-processing patterns in specific reading disability. *Journal of Learning Disabilities*, 28(4), 216-231.
- Wechsler, D. (1997). *Wechsler Adult Intelligence Scale-3rd Edition (WAIS-3®)*. San Antonio, TX: Harcourt Assessment.
- Wechsler, D. (2003). *Wechsler Intelligence Scale for Children-4th Edition (WISC-IV®)*. San Antonio, TX: Harcourt Assessment.
- Willcutt, E. G., & Pennington, B. F. (2000). Comorbidity of reading disability and attention-deficit/hyperactivity disorder: Differences by gender and subtype. *Journal of Learning Disabilities*, 33(2), 179-191.
- Willcutt, E. G., Pennington, B. F., & DeFries, J. C. (2000). Twin study of the etiology of comorbidity between reading disability and attention-deficit/hyperactivity disorder. *American Journal of Medical Genetics - Neuropsychiatric Genetics*, 96(3), 293-301.
- Willcutt, E. G., Pennington, B. F., Olson, R. K., & DeFries, J. C. (2007). Understanding comorbidity: A twin study of reading disability and attention-deficit/hyperactivity disorder. *American Journal of Medical Genetics, Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 144(6), 709-714.
- Wilmot, B., McWeeney, S. K., Nixon, R. R., Montine, T. J., Laut, J., Harrington, C. A., et al. (2008). Translational gene mapping of cognitive decline. *Neurobiology of Aging*, 29(4), 524-541.

- Wimmer, H., Mayringer, H., & Landerl, K. (2000). The double-deficit hypothesis and difficulties in learning to read a regular orthography. *Journal of Educational Psychology, 92*(4), 668-680.
- Wolf, M., & Bowers, P. G. (1999). The double-deficit hypothesis for the developmental dyslexias. *Journal of Educational Psychology, 91*(3), 415-438.
- Wolf, M., & Bowers, P. G. (2000). Naming-speed processes and developmental reading disabilities: an introduction to the special issue on the double-deficit hypothesis. *Journal of Learning Disabilities, 33*(4), 322-324.
- Wolff, U. (2009). Phonological and surface subtypes among university students with Dyslexia. *International Journal of Disability, Development and Education, 56*(1), 73-91.
- World Health Organization (1993). *ICD-10, classification of mental and behavioral disorders. Diagnostic Criteria for Research*. Geneva: World Health Organisation.
- Yalcin, A. D., Toydemir, H. E., & Forta, H. (2006). Hot water epilepsy: Clinical and electroencephalographic features of 25 cases. *Epilepsy and Behavior, 9*(1), 89-94.
- Zabell, C., & Everatt, J. (2002). Surface and phonological subtypes of adult developmental dyslexia. *Dyslexia, 8*(3), 160-177.
- Ziegler, J. C., Castel, C., Pech-Georgel, C., George, F., Alario, F.-X., & Perry, C. (2008). Developmental dyslexia and the dual route model of reading: Simulating individual differences and subtypes. *Cognition, 107*(1), 151-178.
- Zorman, M., Valdois, S., & Jacquier-Roux, M. (2002). ODÉDYS : Un outil de dépistage des dyslexies développementales. Extrait du site web du laboratoire Cogni-Sciences et Apprentissage de l'IUFM de Grenoble le 5 juin 2008 : <http://www.grenoble.iufm.fr/recherch/cognisciences/index.html>