

## Les troubles visuo-constructifs dans le syndrome de Williams

M. Fayasse; J.-P. Thibaut

Fayasse M., Thibaut J.-P.. Les troubles visuo-constructifs dans le syndrome de Williams. In: L'année psychologique. 2003 vol. 103, n°4. pp. 695-727.

[Voir l'article en ligne](#)

### Résumé

Le syndrome de Williams est un trouble d'origine génétique qui se manifeste par un profil neuropsychologique hétérogène dans lequel les capacités langagières sont relativement préservées alors que d'importants déficits sont présents dans la sphère visuo-constructive. Après un bref survol des capacités langagières, nous nous centrons sur les troubles visuo-constructifs pour lesquels nous décrivons les résultats obtenus avec les principaux paradigmes. Ensuite, nous discutons les différentes interprétations proposées, génétiques, neurologiques et psychologiques. Dans ces dernières, nous présentons l'hypothèse d'un déficit du traitement global habituellement invoquée pour décrire les dysfonctionnements visuo-constructifs que nous confrontons avec des données récentes portant sur le rôle éventuel de la perception, de la mémoire à court terme visuelle, de l'imagerie mentale et des fonctions exécutives. Nous présentons une nouvelle hypothèse : les personnes SW ont des difficultés à se désengager du traitement local lorsqu'elles doivent reconstruire des stimuli visuels.

Mots-clés : syndrome de Williams, reconstruction visuo-spatiale, variables psychologiques, traitement local-global.

### Avertissement

L'éditeur du site « PERSEE » – le Ministère de la jeunesse, de l'éducation nationale et de la recherche, Direction de l'enseignement supérieur, Sous-direction des bibliothèques et de la documentation – détient la propriété intellectuelle et les droits d'exploitation. A ce titre il est titulaire des droits d'auteur et du droit sui generis du producteur de bases de données sur ce site conformément à la loi n°98-536 du 1er juillet 1998 relative aux bases de données.

Les oeuvres reproduites sur le site « PERSEE » sont protégées par les dispositions générales du Code de la propriété intellectuelle.

#### Droits et devoirs des utilisateurs

Pour un usage strictement privé, la simple reproduction du contenu de ce site est libre.

Pour un usage scientifique ou pédagogique, à des fins de recherches, d'enseignement ou de communication excluant toute exploitation commerciale, la reproduction et la communication au public du contenu de ce site sont autorisées, sous réserve que celles-ci servent d'illustration, ne soient pas substantielles et ne soient pas expressément limitées (plans ou photographies). La mention Le Ministère de la jeunesse, de l'éducation nationale et de la recherche, Direction de l'enseignement supérieur, Sous-direction des bibliothèques et de la documentation sur chaque reproduction tirée du site est obligatoire ainsi que le nom de la revue et- lorsqu'ils sont indiqués - le nom de l'auteur et la référence du document reproduit.

Toute autre reproduction ou communication au public, intégrale ou substantielle du contenu de ce site, par quelque procédé que ce soit, de l'éditeur original de l'oeuvre, de l'auteur et de ses ayants droit.

La reproduction et l'exploitation des photographies et des plans, y compris à des fins commerciales, doivent être autorisés par l'éditeur du site, Le Ministère de la jeunesse, de l'éducation nationale et de la recherche, Direction de l'enseignement supérieur, Sous-direction des bibliothèques et de la documentation (voir <http://www.sup.adc.education.fr/bib/>). La source et les crédits devront toujours être mentionnés.

## REVUE CRITIQUE

Université de Liège<sup>1</sup>

### LES TROUBLES VISUO-CONSTRUCTIFS DANS LE SYNDROME DE WILLIAMS

Michèle FAYASSE\* et Jean-Pierre THIBAUT<sup>2,3</sup>

**SUMMARY :** *Visuo-constructive impairments in Williams syndrome.*

*Williams syndrome (WS) is a genetically based developmental disorder resulting in a heterogeneous neuropsychological profile. Linguistic abilities are relatively spared whereas there are important deficits in the visuo-spatial domain. After a short description of WS persons' linguistic abilities, we focus on their visuo-constructive impairments. We describe the results obtained with the main experimental paradigms used in the field (drawing and block design tasks). Genetic, neurological and psychological interpretations of visuo-constructive problems are discussed. In the psychological domain, the role of factors such as perception, spatial analysis, short-term memory, mental imagery and executive functions are contrasted with the classical hypothesis of a general deficit in global processing and a new hypothesis is proposed : WS*

\* Ce texte a été rédigé parallèlement à une thèse de doctorat que Michèle Fayasse réalisait sous la direction du second auteur. Pendant la rédaction de la version finale de ce manuscrit, à quelques jours ou semaines du dépôt de sa thèse, Michèle devait décéder prématurément. Par cette publication, le second auteur et les proches de Michèle ont voulu lui rendre hommage ainsi qu'au travail qu'elle avait entrepris et allait mener à son terme.

1. Département des Sciences cognitives, boulevard du Rectorat, 5 (B 32), 4000 Liège, Belgique.

2. E-mail : [jean-pierre.thibaut@univ-poitiers.fr](mailto:jean-pierre.thibaut@univ-poitiers.fr) : Jean-Pierre Thibaut est maintenant au La Co, Université de Poitiers, UMR, CNRS 6096, 99, avenue du Recteur-Pineau, 86022 Poitiers.

3. Remerciements : Les auteurs remercient chaleureusement A. Comblain, M. Elbouz et J. Grégoire pour leur relecture attentive de ce manuscrit ainsi que pour leurs conseils avisés.

*individuals have specific difficulties in disengaging from salient local parts when they have to reconstruct visual stimuli.*

*Key words : Williams syndrome, visuo-spatial construction, psychological variables, local-global processing.*

## INTRODUCTION

Le syndrome de Williams (SW) est un trouble neurodéveloppemental rare, d'origine génétique mais non héréditaire, dont l'incidence est estimée à 1 naissance sur 20 000 (Udwin, 1990 ; Karmiloff-Smith, Tyler, Voice, Sims, Udwin, Howlin et Davies, 1998 ; Mervis, Morris, Bertrand, et Robinson, 1999 ; Bellugi et St. Georges, 2000). La base génétique est une délétion submicroscopique au niveau du bras long du chromosome 7, dans la bande q11,23 (Ewart *et al.*, 1993). D'un point de vue physique, le syndrome est caractérisé par un profil distinctif de malformations cardiaques et vasculaires, et de traits spécifiques au niveau du visage (Morris, Dilts, Dempsey, Léonard et Blackburn, 1988). Au niveau intellectuel, les personnes SW manifestent un retard mental léger à modéré, avec un QI entre 40 à 90 pour un QI moyen de 55 (Morris et Mervis, 1999 ; Bellugi *et al.*, 2000), ainsi que des difficultés d'apprentissage parfois importantes (Gosch et Pankau, 1997). Le comportement des personnes SW se caractérise par de l'hyperactivité, une mauvaise concentration, une sensibilité exacerbée à certains sons (hyperacousie), des difficultés de sommeil et d'alimentation, une anxiété excessive, et des relations sociales pauvres avec leurs pairs alors que ces personnes sont socialement désinhibées et très amicales avec les adultes, y compris les étrangers. Leurs acquisitions scolaires restent largement inférieures à celles des enfants de leur âge chronologique, même si les adultes peuvent acquérir des rudiments en lecture, écriture et arithmétique.

### *Intérêt de l'étude du fonctionnement cognitif dans le SW*

Contrairement à une conception fréquente du retard mental, selon laquelle l'altération du fonctionnement cognitif est uniforme, les personnes atteintes du SW présentent un profil inhabituel d'habiletés cognitives. Les capacités langagières sont nettement supérieures à ce que suggère leur fonctionnement cognitif général, alors que ces personnes présentent des faiblesses importantes dans le fonctionnement cognitif non verbal, en particulier au niveau de la cognition spatiale. Cette asymétrie fournit aux chercheurs une expérience « naturelle » de dissociation possible entre certaines fonctions cognitives (langage et cognition non verbale) en l'absence de toute lésion focale acquise. Une autre source d'intérêt concerne les liens entre fonctionnement cognitif d'une part, et structure et fonctionnement céré-

bral d'autre part. Des études multidisciplinaires de ce syndrome (ainsi que d'autres syndromes d'origine génétique comme les syndromes de Down, X-Fragile, Prader-Willi, Turner...) permettent de mieux comprendre les mécanismes cérébraux qui sous-tendent le langage et la cognition (Bellugi, Marks, Bihrlé et Sabo, 1988 ; Bellugi, Bihrlé, Jernigan, Trauner et Doherty, 1990 ; Wang et Bellugi, 1993 ; Bellugi, Wang et Jernigan, 1994). Enfin, l'approche cognitive développementale de ce syndrome avec retard mental permet de mettre en évidence, dans plusieurs domaines, un développement ralenti qui suit la séquence identifiée chez l'enfant normal, ou bien des spécificités dans le fonctionnement et le développement de certains processus cognitifs (Bertrand et Mervis, 1996 ; Bertrand, Mervis et Eisenberg, 1997 ; Mervis, Morris, Bertrand et Robinson, 1999).

Notre revue de questions porte sur les troubles visuo-constructifs manifestés par les personnes SW. Cependant, comme ces troubles visuo-constructifs contrastent avec des fonctionnements langagier et mnésique relativement préservés, nous résumerons rapidement les principaux résultats obtenus dans ces deux domaines.

#### *Remarques méthodologiques générales*

Avant de caractériser le profil psychologique des personnes SW, quelques considérations méthodologiques générales sont nécessaires, valables pour toute recherche portant sur les syndromes d'origine génétique.

La première remarque porte sur les groupes contrôles auxquels on compare les performances des personnes SW. Selon les études, ces groupes contrôles sont soit des personnes en développement normal appariées sur base de l'âge mental, soit sur base de l'âge chronologique, soit des personnes atteintes d'un handicap mental. Dans ce dernier cas, il peut s'agir d'un groupe homogène de personnes avec syndrome de Down, soit de groupes hétérogènes constitués de personnes avec retard mental d'étiologies diverses (parfois non identifiées), soit encore de personnes souffrant de troubles d'apprentissage.

Dans certaines études, on a comparé les performances des personnes SW à celles de groupes de sujets normaux appariés sur l'âge chronologique. Les personnes SW ont des performances inférieures à celles de leurs contrôles chronologiques, résultat attendu compte tenu du retard mental associé. Ces études nous donnent peu d'informations sur la nature des déficits associés au SW. Dans le cas, fréquent, d'appariement avec le syndrome de Down ou des groupes d'étiologies mixtes, les différences obtenues entre les groupes ne permettent pas d'appréhender les particularités des productions visuo-constructives des personnes SW, les stratégies qu'elles utilisent pour résoudre ces tâches, etc. En effet, lorsque les performances des personnes avec syndrome de Williams s'écartent de celles des autres types de déficiences intellectuelles, la conclusion ne peut porter que sur le constat de différences de fonctionnement entre les syndromes. Si l'on veut comprendre la

spécificité du syndrome de Williams et surtout l'utiliser pour une compréhension de la cognition spatiale en général, il faut pouvoir replacer le fonctionnement des personnes SW dans le cadre du développement normal. Il faut donc distinguer, dans nos descriptions, celles qui comparent les personnes SW avec des personnes en développement normal appariées sur l'âge mental et celles qui comparent le SW avec d'autres syndromes.

Une autre source de divergence entre études est le type d'appariement entre personnes SW et leurs contrôles. Il peut être fait sur base du QI global, du QI verbal, de l'âge mental, mesurés avec des tests d'intelligence divers (WISC-R, Wechsler, 1974 ; Leiter International Performance Scale, Leiter, 1980 ; Differential Ability Scales, Elliott, 1990). Comme ces différentes échelles ne sont pas saturées en termes des mêmes facteurs, les contrôles de chaque étude ne sont pas nécessairement équivalents.

Enfin, il faut également discuter le statut des épreuves utilisées et ce qu'elles sont censées objectiver. Elles manquent souvent de la sensibilité nécessaire à une description précise des caractéristiques spécifiques des SW. Il s'agit souvent d'épreuves multidéterminées dont la résolution met en jeu de nombreuses composantes. Au-delà du constat d'un retard et/ou déficit spécifique, elles ne permettent pas la compréhension précise des particularités des productions visuo-constructives de personnes SW, des stratégies utilisées dans ces tâches, des erreurs commises.

### *Le langage*

Les excellentes *capacités syntaxiques* d'adolescents SW ont été mises en évidence par Bellugi *et al.* (1988, 1990, 1994). Ils comprennent des phrases passives réversibles, des phrases au conditionnel ainsi que des négatives. Dans leur langage spontané, ils utilisent des phrases grammaticalement correctes et y incluent régulièrement des structures complexes comme des phrases enchâssées. Ils détectent des erreurs grammaticales et, la plupart du temps, les corrigent. Ces données sont confirmées par Klein et Mervis (1999) chez des enfants SW. Pour d'autres auteurs, au contraire, les capacités syntaxiques des personnes SW sont équivalentes à celles de personnes contrôles avec un retard mental provenant d'autres étiologies (Udwin et Yule, 1991 ; Gosch, Stading et Pankau, 1994 ; Volterra, Capirci, Pezzini, Sabbadini et Vicari, 1996). Les *capacités morphologiques* des personnes SW seraient équivalentes (Rice, Mervis, Klein, 1998) ou inférieures (Volterra *et al.*, 1996 ; Karmiloff-Smith *et al.*, 1997) à celles d'enfants normaux plus jeunes.

La *compréhension lexicale* des adolescents SW est nettement supérieure à celle d'adolescents avec syndrome de Down (SD) de même niveau (Bellugi *et al.*, 1988, 1990, 1994) : leur âge lexical est souvent supérieur à leur âge mental-équivalent à la WISC-R. On constate toutefois une variabilité inter-individuelle importante dans leurs performances (Mervis *et al.*, 1999) ainsi qu'une évolution de ces performances avec l'âge.

La *production lexicale*, analysée à travers des tâches de fluence catégorielle et l'analyse de l'organisation sémantique, serait déviante chez les adolescents SW (Bellugi *et al.*, 1988, 1990, 1994) qui produiraient davantage de noms rares que des personnes SD ou normales de même âge. Ces données sont contredites par Volterra *et al.* (1996) chez des enfants SW comparés à des enfants normaux plus jeunes appariés sur l'AM et par Tyler *et al.* (1997) chez de jeunes adultes SW comparés à des contrôles normaux de même âge. Des analyses récentes de Jarrold, Hartley, Phillips et Baddeley (2000) montrent que les catégories sémantiques des SW seraient moins structurées en sous-catégories que celles d'enfants appariés sur l'âge lexical.

L'adéquation fonctionnelle du langage des personnes SW est moins performante : le contenu du *discours* est souvent déplacé par rapport au contexte social (Capirci, Sabbadini et Volterra, 1996). Si les énoncés produits sont bien formés, ils ne semblent pas toujours avoir de sens relationnel ni de valeur communicative (Rondal et Edwards, 1997). À l'heure actuelle, il n'existe pas d'accord sur les capacités narratives des personnes SW, préservées selon Bellugi *et al.* (1994) et Clahsen et Almazan (1998), alors que Volterra *et al.* (1996) notent l'emploi de phrases télégraphiques, une interprétation incorrecte des événements, une structure de narration pauvre et une fin de l'histoire incohérente chez un enfant SW.

#### *La mémoire auditivo-verbale*

La mémoire à court terme (MCT) et la mémoire de travail (MdT) auditivo-verbale sont préservées chez les personnes SW. Aux tâches classiques de rappel de chiffres et de mots, les personnes SW obtiennent de meilleurs résultats que leurs contrôles SD (Wang, Doherty, Rourke et Bellugi, 1995 ; Klein *et al.*, 1999) ou que des personnes contrôles avec retard mental d'étiologies mixtes (Udwin *et al.*, 1991). La MCT des personnes SW est supérieure à celle de jeunes enfants normaux de même âge mental (Vicari *et al.*, 1996 a ; Vicari *et al.*, 1996 b ; Grant *et al.*, 1997). Barisnikov, Van der Linden et Poncelet (1996) montrent un stockage phonologique et une récapitulation articulatoire normaux chez une femme SW adulte. Les effets de longueur et de similarité phonologique sont équivalents chez des enfants SW et des normaux appariés sur l'âge mental (Vicari *et al.*, 1996 a). Toutefois, la contribution de la mémoire à long terme (MLT) dans la MCT semble déficiente. Les enfants SW manifestent un effet de fréquence réduit par rapport à leurs contrôles normaux (Vicari *et al.*, 1996 a) et, dans une tâche de rappel libre d'une liste de mots, rappellent significativement mieux les mots en fin de liste, toujours en MCT, que ceux en début de liste, déjà traités sémantiquement en MLT (Vicari *et al.*, 1996 b). Volterra *et al.* (1996) montrent également une altération des performances des enfants SW dans des tâches requérant un accès efficace à l'information sémantique (par exemple, dans une tâche de fluence sémantique). Les bonnes performances des SW en MCT verbale seraient donc dues à l'utilisation essentielle

et rigide d'une stratégie de codage phonologique de l'information. Les enfants SW sont compétents dans la manipulation des aspects phonologiques du langage (Volterra *et al.*, 1999) mais échouent lorsqu'un codage lexico-sémantique d'un matériel verbal plus complexe est nécessaire, la contribution de la MLT sémantique étant alors requise. Ces données expliquent donc, selon les auteurs, la dissociation mentionnée entre les aspects phonologiques préservés et les aspects sémantico-lexicaux faibles du langage des personnes SW.

### *La cognition spatiale*

La réalité et la nature de sous-domaines indépendants et autonomes dans la cognition spatiale sont loin d'avoir reçu l'élaboration conceptuelle existant pour les domaines langagier ou mnésique (Stiles-Davis, Kritchevsky et Bellugi, 1988). Selon Kritchevsky (1988, cité par Barisnikov, 1994), on a postulé l'existence de fonctions spatiales de base telles que la perception spatiale (localisation, orientation, synthèse spatiale), la mémoire spatiale (mémoire à court et à long terme), l'attention spatiale, l'opération spatiale (visualisation, rotation) et la construction spatiale. À défaut d'un modèle cohérent par rapport auquel situer les différentes caractéristiques des personnes SW, nous partirons de la dichotomie méthodologique « tâches visuelles et spatiales sans composante motrice » *versus* « tâches visuo-constructives » au centre des études sur la cognition spatiale des personnes SW. À l'instar des domaines langagier et mnésique, on retrouve ici une configuration de forces et faiblesses relatives. En effet, si les personnes SW semblent avoir des capacités de reconnaissance des visages et des objets relativement (voire totalement pour certains auteurs) préservées, leurs difficultés visuo-constructives sont une caractéristique générale de leur profil cognitif. Dans la dernière partie nous envisagerons les variables invoquées pour expliquer les troubles visuo-spatiaux des personnes atteintes du syndrome de Williams.

### *Tâches visuo-spatiales sans composante motrice*

Le domaine visuo-spatial sans composante motrice est évalué à l'aide d'épreuves comme le complètement visuel, la mémoire visuelle, les subtests de performance de la WISC-R ou le RBMT (Rivermead Behavioral Memory Test, Wilson, Cockburn et Baddeley, 1985). Sur base des tâches à composante visuelle de l'ITPA (Illinois Test of Psycholinguistic Abilities, Kirk, McCarthy et Kirk, 1968), Crisco, Dobbs et Mulhern (1988) notent que les enfants SW obtiennent des scores significativement inférieurs à ceux d'enfants avec difficultés développementales (non spécifiées par les auteurs). Leur déficit, selon les auteurs, serait plus perceptif que perceptivo-moteur. Udwin *et al.* (1991) montrent que les personnes SW sont inférieures à des contrôles, appariés sur l'âge chronologique et le QI verbal,

dans la plupart des subtests de performance de la WISC-R et dans une tâche de localisation spatiale. Il ne semble pas y avoir de différence dans le rappel d'items visuo-spatiaux dans le RBMT alors que les performances des personnes SW en reconnaissance de visages sont meilleures. Le déficit des SW se marquerait dans les aptitudes motrices fines et visuo-spatiales. Bellugi *et al.* (1988, 1994) contrastent les performances des SW à deux tests perceptifs : un test d'orientation de lignes (Benton judgement of line orientation, Benton, Hamsher, Varney et Spreen, 1983 *a*) et de reconnaissance de visages (Benton test of Facial Recognition, Benton, Hamsher, Varney et Spreen, 1983 *b*). Les SW échouent dès les premiers items dans l'orientation de lignes et obtiennent des scores correspondant à leur âge chronologique dans la reconnaissance de visages. Ces résultats suggèrent, selon les auteurs, des compétences perceptives peu homogènes chez ces personnes.

Wang *et al.* (1995) comparent les performances de personnes SW et syndrome de Down à l'aide de tâches visuo-perceptives. La discrimination d'orientation de lignes (Benton *et al.*, 1983 *a*) est très déficitaire dans les deux populations ; aucune différence n'est notée entre personnes SW et SD dans les capacités visuo-perceptives générales (Motorfree Visual Perceptive Test, Colarusso et Hammill, 1972) et dans des tâches de complètement visuel. Par contre, les performances des personnes SW sont significativement supérieures à celles des personnes SD pour des tâches de reconnaissance d'objets et de visages, y compris pour les visages inversés. Les bonnes performances d'enfants SW dans la tâche de reconnaissance de visages du RBMT sont décrites par Udwin *et al.* (1991) par rapport à un groupe contrôle apparié sur l'âge chronologique. Bellugi *et al.* (1994) confirment cette force perceptive avec le test de reconnaissance de visages de Benton même si les performances des sujets sont inférieures à celles d'adultes normaux. Aucune comparaison n'est faite avec des enfants appariés sur l'âge mental. Dans la version « visages inversés » du test de Benton de Doherty et Bellugi (1990), bien que les SW manifestent des performances inférieures par rapport à celles obtenues sur les visages présentés à l'endroit, ce qui est aussi le cas de sujets normaux, ils manifestent néanmoins une préservation inhabituelle de leurs performances. Dans le Test de Complètement de Visages de Mooney (Mooney, 1957), on utilise des dessins de visages qui ne contiennent que du noir et du blanc (sans niveaux de gris) et on demande de classer chaque image comme un garçon ou une fille, un homme ou une femme. Les personnes SW ont des performances semblables à celles des sujets normaux alors que leurs résultats sont moins bons dans d'autres tâches de complètement visuel n'utilisant pas des visages comme stimuli. Cette absence de différence s'explique facilement puisque le test de Mooney ne demande pas de compléter un stimulus, seulement de reconnaître une catégorie (femme *vs* homme) à partir d'un stimulus dégradé.

Deruelle, Mancini, Livet, Cassé-Perrot et De Schonen (1999) explorent le traitement des visages par des personnes SW, et notamment la contribution des modes de traitement configural *versus* local. Deux groupes contrô-

les sont constitués, l'un de sujets normaux appariés sur l'âge mental, l'autre sur l'âge chronologique. Les résultats des personnes SW sont égaux à ceux de personnes de même âge mental dans une tâche d'appariement de visages différant par l'expression ou dans une tâche « même-différent ». Quand on leur présente des dessins de visages inversés, les personnes SW n'éprouvent pas plus de difficultés que lorsque les stimuli sont présentés à l'endroit, contrairement aux sujets contrôles dont les scores diminuent. Les auteurs attribuent cette absence d'effet d'inversion chez les personnes SW au fait que celles-ci traitent essentiellement les visages de façon locale, alors que les personnes normales traitent spontanément les visages de manière holistique, ce qui est impossible pour un visage inversé. Par ailleurs, les personnes SW éprouvent plus de difficultés que les sujets appariés sur l'âge mental à détecter des transformations de stimuli schématiques lorsque celles-ci sont globales (impliquant les relations spatiales entre les éléments du stimulus) que lorsqu'elles sont locales (impliquant la forme des éléments). Dans ce cas, leurs performances sont égales à celles des enfants appariés sur l'âge mental. Selon les auteurs, ces résultats confirment l'hypothèse d'un déficit au niveau du traitement global chez les personnes SW.

### *Les capacités visuo-constructives*

Les capacités visuo-constructives ont été mesurées à l'aide de tâches de dessins (d'objets, de formes géométriques et de stimuli hiérarchiques) et de reconstruction de patterns de cubes.

#### *1. Les tâches de dessin*

La cotation des productions grapho-motrices varie selon la tâche proposée. Dans les tâches de dessin d'objet, les productions des personnes SW (et des contrôles) sont évaluées soit sans système de cotation (Bellugi *et al.*, 1988, 1994, 2000), soit en termes d'organisation / désorganisation mineure / désorganisation majeure (Bertrand *et al.*, 1997), soit encore selon leur caractère reconnaissable ou non (Bertrand *et al.*, 1996, 1997). Le dessin de formes géométriques comme la copie de figures géométriques du Developmental Visual Motor Integration Test (ou VMI, Beery, 1989) est appréciée d'une manière quantitative assez sommaire. Chaque dessin du VMI reçoit une cotation de 0 (échec) ou 1 (réussite), alors que les échecs peuvent avoir des causes diverses : la rotation trop importante de la figure, un nombre insuffisant de parties, l'absence de contact entre deux figures. La plupart des études n'envisagent pas une analyse précise des réponses des personnes SW. Or, le dessin est une activité constructive complexe qui demande une perception correcte du modèle, une analyse de ses composantes, le choix d'une échelle et d'un point de départ, la planification de la succession et de l'enchaînement des étapes, le contrôle constant de la reconstruction par rapport au modèle et de la réalisation grapho-motrice. Il existe donc un

grand nombre de niveaux de dysfonctionnement possibles difficiles à isoler par la seule analyse d'un dessin terminé.

Bertrand *et al.* (1997) comparent les productions (dessins d'objets et de formes géométriques) d'enfants SW de 9-10 ans avec celles d'enfants normaux de même âge chronologique et d'enfants normaux plus jeunes appariés sur l'âge mental des personnes SW. Les deux groupes d'enfants normaux obtiennent des scores significativement supérieurs aux enfants SW à la tâche de copie de dessins d'objets. Les dessins de ces derniers sont moins reconnaissables que ceux des deux groupes d'enfants normaux. La proportion de dessins désorganisés est plus importante chez les enfants SW que chez leurs contrôles de même âge chronologique. Par contre, cette proportion n'est pas différente entre SW et contrôles de même âge mental. Les auteurs insistent sur la grande variabilité dans la qualité des dessins chez les personnes SW. Si certains dessins sont non reconnaissables, d'autres par contre ne sont pas différents de ceux d'enfants de même niveau de développement. Pour évaluer la reproduction de formes géométriques, les auteurs ont utilisé le Developmental Test of Visual Integration (VTI, Beery, 1989) qui repose sur la copie d'après modèle de figures géométriques de difficulté croissante : des lignes simples, des formes simples, des intersections de lignes et des items impliquant l'intégration de deux ou plusieurs formes. La performance générale des enfants SW est inférieure à celles d'enfants normaux appariés sur l'âge mental. Si la plupart des enfants SW et contrôles dessinent correctement au moins un item avec intersection de lignes, ils reproduisent avec difficulté une figure nécessitant l'intégration de formes séparées. Ces enfants dessinent correctement les formes individuelles mais ne peuvent les positionner correctement les unes par rapport aux autres. Selon Bertrand *et al.* (1997), ils sont incapables de planifier efficacement une stratégie pour reproduire correctement les relations spatiales entre les formes.

Selon Bertrand et Mervis (1996), le déficit des SW dans le dessin serait de nature développementale. Les enfants normaux de 4 à 5 ans produisent des dessins composés de parties éparpillées sur la page (Bertrand *et al.*, 1997). Des dessins désorganisés ont été décrits chez des enfants de moins de 6 ans pour des dessins de figures géométriques (Tada et Stiles-Davis, 1989 ; Feeney, Park et Stiles, 1992), d'objets (Bertrand *et al.*, 1997) et de personnages humains (Golomb, 1992). Bertrand *et al.* (1997) constatent que les enfants SW de 9-10 ans et les enfants normaux appariés sur l'âge mental produisent une proportion équivalente de dessins désorganisés. Les enfants SW suivraient donc la même séquence développementale que les enfants normaux pour le dessin. Bertrand *et al.* (1996) montrent, lors d'un retest effectué trois ans après une première évaluation, que la majorité des enfants SW produisent une proportion de dessins reconnaissables plus importante et moins de dessins désorganisés.

Volterra *et al.* (1999) ont comparé les performances d'un garçon SW de 10;9 ans avec celles de sa sœur jumelle dont le développement est normal.

Globalement, l'enfant SW a de moins bons résultats que sa sœur dans la copie de formes géométriques, de la figure de Rey et de stimuli hiérarchiques alors que ces copies ne manifestent pas de désorganisation particulière et que ses dessins d'objets sont reconnaissables. Ces données montrent que la différence entre normaux et SW est particulièrement importante pour des stimuli dont les composantes sont des formes géométriques. Nous reviendrons sur cette observation.

Bellugi *et al.* (1988, 1994, 1997) ont comparé les dessins d'adolescents SW et SD, dessins d'objets (fleur, bicyclette) ou d'animaux (éléphant) produits avec et sans modèle. Les dessins des personnes SW manquent à la fois de cohésion et d'organisation globale et sont souvent non reconnaissables, alors que ceux des adolescents SD, bien que simplifiés, montrent une fermeture globale avec des parties formant une configuration globale et sont souvent reconnaissables. Au VMI (Beery, 1989), les personnes SW peuvent recopier correctement les lignes et formes simples mais échouent complètement lorsque les formes sont plus complexes, notamment lorsque les items requièrent l'intégration de plusieurs composants, alors qu'elles décalquent ces formes géométriques de manière reconnaissable. Leurs difficultés ne seraient pas dues à un problème moteur mais à la reconstruction visuo-spatiale elle-même. Wang *et al.* (1995) ont confirmé les difficultés des personnes SW dans la tâche du VMI où les performances des SW sont inférieures à celles des SD. Birhle *et al.* (1989) comparent également les performances de ces deux groupes de personnes à l'aide d'une tâche de dessin de stimuli hiérarchiques. Ces stimuli sont composés d'éléments locaux qui forment une configuration globale (par exemple un grand D composé de petits y). Ce type de stimulus permet de contrôler de manière précise à la fois le niveau local (les parties) et le niveau global (la forme globale) du stimulus. Les productions des deux groupes en copie et de mémoire sont faibles et de niveau équivalent. Mais les erreurs commises par les deux groupes sont radicalement différentes : là où les personnes SD ont tendance à ne reproduire que la forme globale (allant même parfois jusqu'à la reproduire en trait plein en « omettant » de dessiner les parties), les personnes SW reproduisent mieux les formes locales et éprouvent de grandes difficultés à les intégrer pour reproduire la forme globale.

En résumé, les enfants et adolescents SW manifestent dans le dessin des performances inférieures à celles attendues sur base de leur niveau global intellectuel. Cet écart par rapport à l'âge mental a été montré en les comparant à des personnes SD et à des enfants normaux plus jeunes. Pour certains auteurs, le développement du dessin chez les personnes SW est déviant, montrant une altération sélective dans l'intégration des parties, une altération du traitement global avec un traitement local relativement intact (Bellugi *et al.*, 1988, 1994, 1997). Pour d'autres, par contre, le développement du dessin suivrait, chez les personnes SW, les mêmes séquences que chez l'enfant tout venant, mais plus lentement (Bertrand *et al.*, 1997).

## 2. Les tâches de reconstruction de patterns de cubes

La plupart des études ont utilisé le subtest des Cubes de la WISC-R. Le sujet dispose de cubes rouges et blancs (4 à 9 cubes selon les modèles) qu'il doit manipuler pour reconstruire des configurations. Les personnes SW ont des difficultés à reproduire correctement les modèles, y compris les configurations à 4 cubes, les plus simples. Les personnes SD, par contre, reproduisent correctement cet arrangement, malgré leurs difficultés dans la reproduction précise de l'orientation de chaque cube (Bellugi *et al.*, 1988, 1994, 1997). Cette configuration de résultats est présente chez les enfants SW de 6 à 15 ans testés par Udwin *et al.* (1991) comparés à un groupe contrôle d'enfants retardés mentaux d'étiologies diverses, appariés sur l'âge chronologique et le QI verbal. La comparaison d'enfants SW et d'enfants normaux appariés sur l'âge mental confirme ces difficultés (Pezzini *et al.*, 1999).

Klein et Mervis (1999) utilisent le subtest de construction de cubes de l'échelle de McCarthy (McCarthy, 1972) qui va de la construction de tours à celle de maisons complexes. Les enfants SW obtiennent des résultats inférieurs à ceux d'enfants SD de même âge chronologique et appariés sur leur score global à l'Échelle de McCarthy. Mervis *et al.* (1999) proposent le subtest de construction de cubes des DAS (Elliott, 1990) à 47 enfants SW de 4 à 17 ans. Les performances des personnes SW s'améliorent en fonction de l'âge. Les enfants les plus jeunes reproduisent difficilement la configuration globale des cubes dans certains modèles, difficulté présente chez les jeunes enfants normaux également. Les enfants SW plus âgés et les adultes réussissent habituellement ces configurations, même si les détails des modèles ne sont pas reconstruits correctement. À l'instar de Akshoomoff et Stiles (1996) chez les enfants normaux, Mervis *et al.* (1999) ont montré l'impact chez des personnes SW adultes de la segmentation du modèle en ses composantes individuelles. Lorsque les carrés individuels sont clairement délimités sur le modèle (en laissant par exemple un petit espace entre chaque carré), les performances des personnes SW s'améliorent : leurs temps de réaction sont plus rapides et davantage de sujets respectent la forme globale ( $2 \times 2$ ) par rapport à la présentation habituelle de la tâche où les carrés individuels ne sont pas segmentés sur le modèle. Mervis (1999, citée par Morris et Mervis, 1999) a en outre comparé les performances d'enfants SW à la tâche de construction de patterns de cubes avec celles obtenues lorsqu'on leur demande de choisir parmi trois possibilités, le pattern identique au pattern-cible. Bien que, dans la tâche d'appariement, les distracteurs soient très proches du pattern correct, les enfants SW réussissent mieux cette tâche que la tâche de construction de pattern. Selon les auteurs, la difficulté des enfants SW semble se situer davantage dans la construction elle-même que dans la perception visuelle.

Farran, Jarrold, et Gathercole (2001) ont également comparé les performances de personnes SW et d'enfants en développement normal dans une tâche de reconstruction de patterns géométriques. Trois variables étaient

considérées : 1 / la segmentation ou non du pattern en ses unités composantes ; 2 / le degré de cohésion perceptive des patterns et 3 / les patterns composés ou non d'obliques. Les personnes SW sont plus lentes et leurs performances moins élevées que celles des contrôles. Plus précisément, les résultats montrent que la segmentation et la cohésion perceptive des patterns n'affectent pas différemment les personnes SW et les enfants normaux. Entre autre exemple, la segmentation du pattern en ses unités facilite la reconstruction dans les deux groupes. Ces données confirment celles de Mervis *et al.* (1999). Il faut toutefois remarquer que le matériel utilisé dans les deux études n'est pas identique. Là où les sujets de Mervis *et al.* utilisent des cubes pour la reproduction des modèles, ceux de Farran *et al.* assemblent des carrés (*i.e.*, une surface) pour reconstruire un modèle lui aussi bidimensionnel. La relation entre les cubes, stimuli tridimensionnels, et les modèles est beaucoup plus complexe que celle existant entre des carrés et un modèle, puisque chaque cube peut être apparié à des parties de stimulus différentes en fonction de la face envisagée. Par ailleurs, dans la tâche utilisée par Farran *et al.*, la reconstruction d'un carré  $2 \times 2$  était fortement contrainte car les carrés ne pouvaient être assemblés que d'une manière dans le tableau prévu à cet effet, alors que la tâche de cubes proposée par Mervis *et al.* ne comportait pas cette contrainte.

Hoffman, Landau et Pagani (2003) proposent, sur ordinateur, une tâche de reconstruction de patterns de carrés à des enfants SW, des enfants contrôles appariés sur la Kaufman Brief Intelligence Test (Kaufman et Kaufman, 1990) et des adultes normaux. Les stimuli consistent en des configurations de deux à neuf carrés, simples ou complexes. Les configurations simples contiennent des carrés monochromes choisis parmi deux couleurs ; les configurations complexes sont composées à l'aide de carrés monochromes et bicolores. Dans ce dernier cas, la séparation des couleurs se fait selon plusieurs orientations : verticale, horizontale ou diagonale. Toutes les configurations sont présentées dans une condition non segmentée et une condition segmentée (cf. Mervis *et al.*, 1999). On n'observe aucune différence entre les trois groupes dans la réalisation des configurations simples (effet plafond dans tous les groupes). Par contre, les enfants SW obtiennent de moins bons résultats que les enfants contrôles dans les configurations complexes : l'augmentation du nombre de pièces affecte significativement les performances des deux groupes mais les enfants contrôles effectuent davantage d'autocorrections efficaces que les SW. La segmentation améliore les performances des SW dans les configurations à quatre cubes mais pas à neuf cubes, alors que les enfants contrôles s'améliorent dans ces deux types de puzzle. En résumé, il semble donc que les difficultés des personnes SW dans la reconstruction de patterns de cubes soient évidentes. Leurs performances peuvent toutefois s'améliorer sous certaines conditions de présentation, tout comme chez les enfants en développement normal.

*Profil cognitif unique et variabilité*

Une grande variabilité interindividuelle est signalée dès les premières études sur le SW (Arnold, Yule et Martin, 1985 ; Crisco *et al.*, 1988). Cette variabilité tient en partie aux mesures réalisées et aux groupes contrôles (voir plus haut). Malgré une grande variabilité au niveau du fonctionnement intellectuel global, Mervis, Robinson, Bertrand, Morris, Klein-Tasman et Armstrong (1999) dégagent un profil constant (Williams Syndrome Cognitive Profile ou WSCP) et indépendant du QI : la mémoire auditive à court terme est supérieure au niveau cognitif général, le langage correspond à ce qui est attendu sur base du niveau cognitif général et les capacités visuo-constructives sont inférieures au niveau cognitif général. Sur cette base, les auteurs proposent une méthode systématique d'évaluation du profil cognitif des personnes avec SW. Enfin, Pezzini *et al.* (1999) confirment le profil atypique complexe de personnes SW âgées de 4 à 15 ans dans des tâches langagières et visuo-spatiales. Par rapport aux performances d'enfants normaux appariés sur l'âge mental, les performances des personnes SW sont significativement inférieures dans une tâche de dénomination, équivalentes en compréhension lexicale et en fluence sémantique, et significativement supérieures en fluence phonémique. Au niveau visuo-spatial et par rapport aux mêmes enfants contrôles, les personnes SW ont de moins bonnes performances que les enfants normaux dans la reconstruction de patterns de cubes, des performances identiques à une épreuve de figures enchevêtrées et à la copie de figures géométriques, et des résultats supérieurs en reconnaissance de visages. Les auteurs soulignent également la grande variabilité dans le syndrome. Les profils individuels de deux paires d'enfants SW de même âge et même QI ne correspondent pas au profil extrait de l'ensemble du groupe, pas plus qu'ils ne se ressemblent entre eux. Enfin, des enfants SW obtenant des scores identiques à une tâche peuvent utiliser des stratégies radicalement différentes (par exemple, à la tâche de copie de figures géométriques, un enfant reproduit des éléments simples mais échoue à les intégrer dans une figure plus complexe alors que l'autre s'efforce d'intégrer les figures mais en laissant de côté nombre de détails).

*Les hypothèses sur la nature des troubles visuo-constructifs dans le SW*

Au-delà de la description des troubles, les auteurs ont proposé plusieurs types d'hypothèses explicatives : neurologique, génétique et psychologique. Ces explications sont autant de niveaux de description différents et complémentaires qui, à terme, devraient être intégrés. Ainsi, les hypothèses psychologiques sont mises en relation avec les structures et le fonctionnement neurologique, et, *in fine*, avec les caractéristiques génétiques associées au syndrome. Il s'agit là d'un programme général de recherche multidisciplinaire sur les troubles neurodéveloppementaux d'origine génétique.

On retrouve partiellement cette volonté en neuropsychologie avec la mise en relation des structures cérébrales avec les structures mentales. À l'heure actuelle, l'intégration des trois niveaux en une explication intégrée est hors d'atteinte (Karmiloff-Smith, 2002). L'objectif ici est de présenter les hypothèses associées à chacun de ces trois niveaux d'explication des troubles visuo-constructifs des personnes SW et, lorsqu'elles existent, d'exposer les propositions sur les rapports entre ces niveaux.

Les *hypothèses neurologiques* tentent d'établir un lien direct entre les éléments d'un profil psychologique et des structures cérébrales sous-jacentes (voir l'approche de Bellugi *et al.*, 1990, 1994, 2000). Wang et Bellugi (1993) ont comparé des éléments du profil des personnes SW avec des patients cérébro-lésés droits (CLD). La relative préservation linguistique ainsi qu'un fonctionnement visuo-spatial faible (entre autre la difficulté à reproduire la structure globale d'un stimulus visuel) constituent des points communs aux deux types de pathologie. Les personnes SW pourraient dès lors manifester également un déficit au niveau du fonctionnement de l'hémisphère droit. Mais l'analogie s'arrête là puisque, au niveau langagier, les personnes SW ont une bonne fluence sémantique, de bonnes capacités narratives et une prosodie affective adaptée alors que les patients CLD ont des déficits marqués dans ces trois domaines. Ensuite, le traitement de visages, relativement préservé chez les personnes SW, repose également sur l'hémisphère droit. Enfin, aucune lésion focale latéralisée n'a été mise en évidence dans le SW.

Selon Wang *et al.* (1993), une hypothèse alternative serait la préservation dans le SW des structures frontales, limbiques et néocérébelleuses par rapport à la réduction générale des autres structures cérébrales. Une autre hypothèse, proposée par Galaburda, Wang, Bellugi et Rossen (1994), résulte d'études de neuro-imagerie et de neuropathologie qui ont révélé des anomalies cytoarchitectoniques au niveau pariétal qui pourraient être en relation avec les performances visuo-spatiales faibles des personnes SW. Ces anomalies suggèrent un arrêt du développement neuronal entre la fin du deuxième trimestre de la première année et la fin du deuxième trimestre de la seconde année des enfants SW. D'autres données (Galaburda *et al.*, 2001), provenant d'autopsies et de techniques d'imagerie cérébrale (résonance magnétique), ont montré que, contrairement à ce que l'on observe chez des sujets contrôles de même âge et de même sexe, le sulcus central dorsal des personnes SW s'interrompt avant de rejoindre la fissure interhémisphérique. Cette caractéristique est présente au niveau des deux hémisphères. Il n'existe par contre aucune différence entre SW et contrôles pour l'extension ventrale du sulcus central. Selon les auteurs, ces anomalies dans la région dorsale du cerveau des personnes SW indiquent des problèmes neurodéveloppementaux précoces affectant le développement de cette région cérébrale et sont probablement reliés aux déficits visuo-spatiaux observés chez ces sujets. Des différences ont également été mises en évidence entre SW et contrôles au niveau de la taille, de la distribution et de la densité des cel-

lules nerveuses au niveau de l'aire corticale visuelle primaire. Des anomalies ont été constatées dans le cortex visuel périphérique chez les SW : les cerveaux examinés montrent des cellules plus petites et plus denses dans certaines zones du côté gauche (Galaburda *et al.*, 2002). Cette densité cellulaire ainsi que des différences de taille des neurones dans le champ cortical de la vision périphérique ont également été mises en relation avec les déficits visuo-spatiaux des personnes SW.

Une autre hypothèse repose sur la notion de perturbation sélective de l'une des voies visuelles dans le cortex cérébral (Jernigan, Bellugi, Sowell, Doherty et Hesselink, 1993). On a identifié deux voies visuelles autonomes et complémentaires (Ungerleider et Mishkin, 1982). La voie ventrale traite les informations visuelles impliquées dans la reconnaissance des objets et des visages et conduit l'information au lobe temporal. La voie dorsale encode les informations concernant les positions spatiales des objets par rapport à l'observateur et des objets entre eux. Elle contrôlerait l'action et, en particulier, celle de la main. Elle conduit l'information au lobe pariétal. Pour Atkinson *et al.* (1997), la dissociation observée chez les personnes SW entre reconnaissance visuelle et manipulations visuo-spatiales serait due à une altération sélective de la voie dorsale. Pour tester cette hypothèse, les auteurs proposent à des adultes SW et normaux deux tâches dépendant de la même information visuelle (l'orientation d'une carte par rapport à la fente d'une boîte postale) mais nécessitant un traitement différent selon les tâches. Les participants doivent, d'une part, poster le plus rapidement et le plus précisément possible une carte dans une fente dont l'orientation peut varier (manipulation - traitement dorsal), d'autre part, orienter une carte dans la main d'un mannequin pour que son orientation corresponde à celle de la fente (appariement - traitement ventral). Les adultes SW manifestent un déficit dans la tâche dépendant du traitement dorsal. Ces données sont compatibles avec les travaux de Hoffman, Landau, et Pagani (2003) (voir plus loin), mais ces auteurs ne discutent pas leurs résultats dans les termes de cette distinction dorsal-ventral. Ce déficit du traitement dorsal constituerait un élément d'explication des difficultés visuo-constructives même si la variabilité importante constatée par Atkinson *et al.* impose la prudence. Dans une étude plus récente, Atkinson *et al.* (2001) ne trouvent aucune corrélation significative entre la présence de déficits visuels (strabisme, perte d'acuité visuelle, amblyopie) et la sévérité des troubles visuo-spatiaux chez des enfants SW âgés en moyenne de 7 ans 3 mois. Ces données suggèrent que les difficultés visuo-spatiales des enfants avec SW ne sont pas une conséquence simple de problèmes visuels sensoriels plus précoces, et confirment le modèle neurobiologique d'une dissociation entre traitement de la voie dorsale et ventrale, avec un déficit généralisé dans les traitements de la voie dorsale chez les jeunes enfants SW.

Par ailleurs, Grice *et al.* (2001) ont montré une activité électroencéphalographique anormale et spécifique chez les personnes SW. Le SW et l'autisme sont tous deux décrits comme des troubles neurodéveloppement-

taux présentant des difficultés dans l'intégration en un tout cohérent d'éléments qui sont spatialement séparés. Des données électroencéphalographiques ont montré chez le jeune enfant et l'adulte normal des « jaillissements » (*bursting*) dans la bande gamma (aux environs de 40 Hz) lorsque le cerveau doit réaliser cette activité d'intégration spatiale, notamment lors du traitement de figures à contours illusoires (figures de Kanisza, Kanisza, 1976) et de visages présentés à l'endroit. On sait également que si des visages présentés à l'endroit sont traités de manière globale, des visages inversés nécessitent un traitement local (voir Deruelle *et al.*, 1999). Ce changement de mode de traitement lors de l'inversion provoque une baisse de performance chez les sujets normaux alors qu'aucune différence n'est notée chez les personnes SW. Cette préférence pour un traitement local pourrait être reliée à des anomalies des processus cérébraux d'intégration. Le jaillissement gamma enregistré chez les personnes autistes semble similaire à celui de sujets normaux, mais n'est pas modulé normalement lors du traitement de visages inversés. Cette constatation pourrait trouver son origine dans un autre déficit du traitement neuronal ou refléter des différences dans le traitement des visages. Chez les personnes SW, par contre, le profil des ondes gamma ressemble plutôt au pattern désorganisé observé chez les très jeunes enfants avant que le jaillissement normal n'apparaisse entre 6 et 8 mois. Il est possible qu'un déficit au niveau du substrat neuro-anatomique ou neurochimique essentiel au jaillissement des ondes gamma perturbe le processus fondamental d'intégration. Ces perturbations pourraient avoir de multiples conséquences au niveau cognitif et comportemental.

Les *hypothèses génétiques* mettent des caractéristiques génétiques des SW en relation avec les troubles visuo-constructifs. Treize gènes ont été identifiés jusqu'à présent dans la bande q11,23 du chromosome 7 (Morris *et al.*, 1999). Parmi ces gènes contigus, ELN et LIMKinase 1 ont été associés avec des aspects spécifiques du phénotype de SW. LIMKinase 1 a été associé aux faiblesses importantes dans la construction visuo-spatiale. Frangiskakis *et al.* (1996) ont observé les membres de deux familles présentant un phénotype SW partiel : certaines caractéristiques faciales, des troubles vasculaires et des troubles visuo-constructifs. L'analyse séquentielle de l'ADN a permis d'identifier une délétion hémizygote des gènes ELN et LIMKinase 1, c'est-à-dire l'absence d'une copie de ces gènes sur l'un des deux chromosomes 7. La délétion du gène ELN ne cause probablement pas d'anomalies cognitives, car cette protéine est très peu exprimée au niveau cérébral. Par ailleurs, le cerveau ne contient pas de fibres élastiques pour la structure desquelles l'ELN joue un rôle important. Enfin, il n'existe aucune corrélation entre la sévérité des troubles vasculaires et la sévérité des troubles cognitifs. Il est donc peu probable que le gène ELN joue un rôle important dans la cognition spatiale visuo-constructive. Par contre, LIMKinase 1 est exprimée très tôt dans le développement du cerveau et joue probablement un rôle dans le développement cognitif. L'hémizygocité de LIMKinase 1 contribuerait donc, selon les auteurs, à l'altération de la cognition visuo-

constructive dans le SW. Tassabehji *et al.* (1999) ont tenté de répliquer les observations de Frangiskakis *et al.* sur quatre personnes SW également porteuses d'une délétion de très petite taille comportant entre autre l'absence systématique d'une copie de LIMKinase 1. Cependant, aucun de ces sujets ne remplit les critères indispensables à la définition du WSCP (Williams Syndrome Cognitive Profile, Mervis *et al.*, 1999). La délétion hémizygote de LIMKinase 1 ne peut rendre compte seule des difficultés visuo-spatiales des personnes SW. Il reste possible que des différences dans la longueur de la délétion puissent être liées aux fortes différences observées entre individus dans l'ampleur des troubles (Patterson, 26 mai 2002, communication personnelle), même si, selon Karmiloff-Smith (2002) à l'heure actuelle, on ne peut relier directement une caractéristique génétique des SW au profil psychologique généralement observé chez les Williams.

L'*explication psychologique* la plus générale porte sur le type de traitement des stimuli réalisé par les Williams. Selon Bellugi *et al.* (1994), les troubles visuo-constructifs des personnes porteuses du syndrome de Williams s'expliqueraient par une prédominance des traitements locaux au détriment du traitement global, déficitaire. Cette asymétrie expliquerait notamment le caractère éclaté, éparpillé, des dessins des personnes SW : elles se centreraient sur les parties des objets qu'elles seraient incapables d'intégrer en un tout cohérent. On pourrait ainsi expliquer leur copie des figures hiérarchiques (par exemple un grand H composé de petits S) où seuls subsistent les éléments locaux (les petits S) ou encore les problèmes rencontrés dans les tâches de cubes. Cependant, comme nous l'avons souligné, Bellugi *et al.* ont comparé les performances de personnes SW et SD, ce qui ne nous dit rien des performances des SW par rapport à celles de personnes appariées selon l'âge mental. Lorsque l'on compare les SW à des enfants normaux appariés sur l'âge mental (Bertrand *et al.*, 1997 ; Farran *et al.*, 2001), la différence entre les deux groupes de participants peut dépendre du stimulus à traiter (dessin d'objet, pattern de cubes) et des conditions dans lesquelles la tâche est proposée. Chez les jeunes enfants normaux, on retrouve également des dessins désorganisés qui ne sont toutefois pas associés à un traitement local généralisé (Tada et Stiles, 1996). Enfin, même si les sujets SW se focalisent sur les parties locales, la reproduction de ces parties dans une tâche de copie est souvent, elle aussi, altérée (*e.g.* les petits S du grand H sont reproduits de manière très approximative).

En résumé, en fonction des tâches et des groupes auxquels on compare les SW, les indices d'un déficit sélectif du traitement global sont plus ou moins prononcés. On ne peut donc pas invoquer une anomalie généralisée du traitement global pour expliquer les troubles visuo-constructifs dans le syndrome de Williams.

Des auteurs ont étudié les processus cognitifs spécifiques qui pourraient être altérés et sous-tendre les déficits observés dans les tâches visuo-constructives. Nous aborderons ici différentes hypothèses spécifiques avancées dans la littérature : difficultés de perception associées aux aspects glo-

baux des stimuli, nouvelle interprétation de l'hypothèse locale, déficits de la mémoire à court terme visuo-spatiale, des représentations spatiales, ou de l'imagerie mentale, et, pour terminer, les fonctions exécutives.

#### *Hypothèse perceptive : analyse perceptive du stimulus*

Une possibilité théorique serait que les déficits visuo-constructifs résultent d'un fonctionnement perceptif perturbé, dominé par les éléments locaux au détriment des caractéristiques globales des stimuli. De manière concrète, selon une interprétation perceptive du trouble, les personnes SW verraient les lignes constitutives plutôt que le carré lui-même. Peu de recherches ont comparé la perception de bas et de moyen niveau chez les SW avec celle d'enfants en développement normal. Dans la plupart des cas, les tâches utilisées ont des composantes exécutives qui se surajoutent aux traitements perceptifs proprement dits.

Dans leur étude sur les capacités perceptives des personnes SW, Wang *et al.* (1995) ont utilisé des stimuli de type « figures de Kanisza » (Kanizsa, 1976). Dans chaque item, le participant doit dénommer ou décalquer une forme globale centrale (carré, triangle, etc.) qui ne possède pas de contours propres. La perception de cette forme ne peut se réaliser qu'en se détachant des formes locales qui sont proposées et définissent la figure illusoire. Une centration excessive sur ces éléments locaux ne permet pas de percevoir la forme émergente. Les personnes SW et SD ne semblent pas éprouver de difficulté particulière dans cette tâche : ils sont en effet capables de faire abstraction des éléments locaux particulièrement saillants pour identifier les figures illusoires. En l'absence de résultats d'enfants normaux de même âge mental à ces tâches, ceci ne nous éclaire guère quant à d'éventuelles différences entre fonctionnement SW et fonctionnement normal. À nouveau, il faudrait objectiver une différence entre leur fonctionnement et celui de sujets appariés sur l'âge mental. De l'absence de difficulté dans les deux syndromes, on peut toutefois conclure de façon provisoire que les SW ne manifestent pas de biais perceptif local dans cette tâche.

Farran, Jarrold et Gathercole (2001) ont proposé une tâche de figures enchevêtrées (Children's Embedded Figures Tests, Witkin, Oltman, Raskin et Karp, 1971) à des personnes SW et des enfants contrôles appariés sur les Matrices Couleurs de Raven (Progressive Coloured Matrices, Raven, 1993). Cette tâche mesure la capacité d'un participant à localiser un élément local (un triangle) qui est enchevêtré dans une image globale. Selon les auteurs, le participant doit inhiber son traitement global prédominant pour localiser le seul triangle. Si les personnes SW manifestent un biais de traitement local, ils devraient être plus rapides et/ou obtenir de meilleures performances que des enfants contrôles de même AM. Les résultats ne montrent aucune différence entre les personnes SW et leurs contrôles. De ces résultats, les auteurs concluent que les performances des personnes SW ne s'expliquent pas par un style de traitement perceptif aberrant (voir aussi Pani,

Mervis, et Robinson, 1999). Une prédiction opposée pouvait également être formulée. Comme le triangle est une figure globale composée d'éléments et qu'il est enchevêtré dans d'autres formes, sa perception dans un entrelacs de lignes locales demande une perception globale intacte. Si les SW ont un déficit de perception globale, ils auraient dû obtenir des performances inférieures à celles des enfants normaux, ce qui n'a pas été le cas.

#### *Traitement local ? Traitement global ?*

Nous avons dit plus haut que l'hypothèse générale la plus fréquente porte sur un déficit du traitement global chez les personnes SW. Nous venons de voir que cet éventuel biais vers un traitement local ne semble pas s'expliquer par un déficit perceptif. Nous avons vu également que les données ne sont guère compatibles avec l'hypothèse locale formulée de manière aussi générale puisque de nombreuses tâches nécessitant un traitement global ne distinguent pas les SW de leur contrôle.

Par ailleurs, des travaux récents, fondés sur des tâches visuo-constructives sans composante motrice, suggèrent que le traitement global des SW ne serait pas aberrant, comparé à celui d'enfants appariés sur l'âge mental. Dans une tâche de recherche d'une cible visuelle dans un ensemble de patterns (par exemple, un T parmi des L), Pani, Mervis et Robinson (1999) étudient si les personnes SW, comme leurs contrôles normaux appariés sur l'âge chronologique, manifestent un traitement visuel spontané global. Dans les deux populations, plus la cible est camouflée parmi les distracteurs, plus le temps de recherche (TR) est long. Par contre, chez les personnes SW comme chez les contrôles, les TR ne dépendent pas du nombre de distracteurs composant le stimulus, ce qui devrait être le cas, selon les auteurs, si les participants étaient analytiques et traitaient les stimuli élément par élément. Par contre, les TR des personnes SW dépendent du degré de camouflage de la cible, manifestation selon les auteurs d'une difficulté spécifique à se désengager du niveau global, lorsqu'un traitement local est requis par la tâche. Cependant, cette interprétation que nous appellerons « *hypothèse du désengagement global* » n'est pas totalement convaincante car elle est compatible uniquement avec les résultats obtenus pour un seul stimulus parmi ceux proposés. En outre, la comparaison avec les individus appariés sur l'âge chronologique ne permet pas de situer les SW par rapport au développement normal. Enfin, elle n'explique pas le centrage des SW sur les aspects locaux des stimuli que nous avons décrits tout au long des pages précédentes.

Plus généralement, Pani *et al.* (1999) suggèrent que les personnes SW ont des difficultés à changer l'organisation spatiale d'un objet ou d'une scène une fois qu'un type d'organisation est adopté. Lorsqu'il doit résoudre une tâche de cubes, le participant doit d'abord analyser le modèle en termes des faces des différents cubes, c'est-à-dire passer d'une analyse globale à une analyse locale. Ensuite, il doit réaliser que les faces des cubes peuvent

reproduire la configuration globale, c'est-à-dire passer d'un traitement local à un traitement global. Dans cette tâche de reconstruction de modèles, le sujet passe sans cesse d'un mode de traitement à l'autre.

Il nous semble que l'on peut conserver une hypothèse locale, à condition de la préciser. Selon nous, les troubles visuo-constructifs résulteraient d'une difficulté à se désengager d'un traitement local, formulation que nous appelons « *hypothèse du désengagement local* ». En effet, les personnes SW sont généralement en difficulté dans des tâches complexes qui demandent l'intégration d'un ensemble de composantes en un tout. C'est particulièrement vrai des tâches de dessins et de cubes où il faut analyser le stimulus en ses composantes, les arranger correctement pour reconstituer un tout. Dans ces tâches, la construction du stimulus est une recombinaison des parties qui sont les unités manipulées par le sujet. Nous pensons que les performances des personnes SW devraient diminuer lorsque les unités locales sont plus saillantes dans le modèle cible à reproduire. En d'autres termes, lorsque les personnes SW sont engagées dans une tâche où des éléments doivent être intégrés en un tout, cette intégration est plus complexe lorsque les éléments à intégrer sont plus saillants. Par exemple, Fayasse et Thibaut (2002 *a* et *b*) ont utilisé les cubes de la WISC dans une tâche de reproduction de configurations à quatre cubes. Ils variaient le niveau d'intégration perceptive des configurations (l'intégration est faible si aucun pattern perceptif n'émerge des éléments constitutifs ; voir la condition locale dans la figure 1), ainsi que les conditions de présentation des figures à reproduire. La configuration est présentée soit de manière standard, soit de manière déconnectée, les carrés constitutifs marqués par un espace (voir figure 1). Les interactions entre le groupe de sujets et le type de modèle (connecté *vs* déconnecté) d'une part, et entre le groupe de sujets et le type de stimulus (local *vs* global) d'autre part, montrent que les résultats des personnes SW sont inférieurs à ceux des enfants normaux lorsque les cubes sont déconnectés et lorsque les patterns sont locaux, c'est-à-dire lorsque les unités sont plus saillantes. Ces résultats ne sont pas compatibles avec l'interprétation « locale » classique qui prédirait de meilleures performances lorsque les aspects locaux, les unités composant les stimuli, sont soulignés. Or c'est exactement l'inverse qui se produit.

L'hypothèse du désengagement local précise une condition d'application de l'hypothèse locale classique. Le déficit du traitement global ou le déséquilibre *a priori* entre traitements locaux et globaux en faveur des premiers n'apparaissent que si la saillance des composants augmente comparée à celle du tout. Cette hypothèse permet de rendre compte de discordances entre études dans la littérature, certaines rapportant des différences entre personnes SW et contrôles appariés sur l'âge mental, d'autres non. Ces discordances peuvent s'expliquer par les stimuli utilisés dont on n'a pas contrôlé le rapport existant entre les composants et le tout. Ainsi, par exemple, dans certaines de nos observations, les SW étaient inférieurs à leur contrôle dans une tâche de copie de dessin uniquement lorsque les dessins

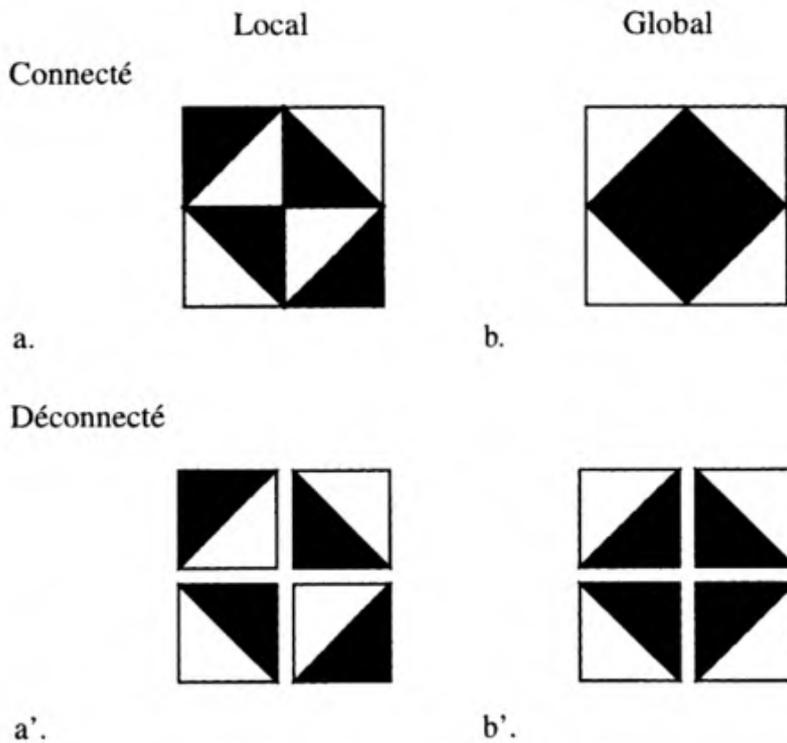


Fig. 1. — Exemples de stimuli utilisés dans la tâche de reconstruction de patterns de cubes de Fayasse et Thibaut (2002 a et b). Le pattern local est présenté dans la condition connectée (a) et déconnectée (a') ;

le pattern global est présenté dans les deux mêmes conditions (b et b')

*Stimuli from the cube task used by Fayasse and Thibaut (2002 a et b). The local patterns were presented in connected (a) and disconnected (a') conditions ; global patterns were presented in these same conditions (b et b')*

étaient composés de formes individuées (des formes géométriques) et pas lorsque les modèles étaient « normaux ».

Plus généralement, l'hypothèse du désengagement local est compatible avec tous les résultats qui ont fait naître l'hypothèse locale classique puisque les tâches utilisées pour comparer sujets normaux et SW demandent un traitement local important. Dans les tâches avec composante motrice, il faut toujours passer par du local pour reconstituer le tout (les cubes individuels, les parties d'un dessin). Dans les tâches sans composante motrice, comme celle proposée par Deruelle *et al.* (1999), les SW sont inférieurs à leur contrôle lorsqu'ils doivent choisir parmi deux stimuli celui qui est identique à la cible, sachant qu'un de ces deux stimuli est une transformation configurale de l'item cible. Si les sujets passent par un traitement local (identifier les éléments) qu'ils doivent coordonner dans un traitement global (décider si chaque élément de chaque stimulus est à la même place que dans le stimulus à comparer), il est possible qu'un centrage sur les éléments les empêche de considérer les stimuli pris dans leur totalité.

De nombreuses recherches ont comparé les difficultés des personnes avec SW aux performances réalisées par des personnes avec syndrome de Down (SD). Les travaux de l'équipe de Bellugi (Bellugi *et al.*, 1994, 2000) ont montré que ces personnes présentaient un pattern de performances inverse de celui des personnes SW : les constructions spatiales et les dessins réalisés par les personnes SD montrent une structure globale et cohérente mais contiennent peu ou pas de détails. Tout comme nous l'avons fait dans le SW, il serait nécessaire de revisiter ces performances à l'aide de tâches visuo-constructives permettant de séparer le traitement global et local avant de pouvoir affirmer que le profil des personnes SD est effectivement l'inverse de celui présenté par les SW. Des troubles visuo-constructifs ont été mis en évidence dans d'autres syndromes d'origine génétique, par exemple chez les personnes avec le syndrome X-Fragile (Cornish, Munir et Gross, 1998, 1999). Les personnes avec syndrome de Turner manifestent également d'importantes difficultés dans les tâches de reconstruction visuo-spatiale (Rovet et Buchanan, 1999 ; Hepworth et Rovet, 2000). Comme dans le cas des SW, ces difficultés ont été mises en relation avec une altération du traitement de la voie dorsale. Des investigations précises et comparatives des capacités visuo-constructives dans ces différents syndromes sont toutefois indispensables pour préciser la portée réelle de la nouvelle hypothèse cognitive que nous présentons pour rendre compte des difficultés spécifiques des personnes SW.

#### *Mémoire à court terme visuelle*

Une explication des difficultés des SW invoque la mémoire à court terme visuo-spatiale. Dans leur comparaison classique entre adolescents SW et SD, Wang et Bellugi (1994) notent des performances inférieures chez les SW par rapport aux SD dans la tâche de MCT visuo-spatiale séquentielle de Corsi (ou Block-Tapping-Test). Vicari *et al.* (1996 *a*) confirment cette faiblesse par rapport à des enfants normaux de même âge de développement. Barisnikov *et al.* (1996) dans leur étude de cas et Jarrold, Baddeley et Hewes (1999) rapportent également une faiblesse importante dans le rappel visuo-spatial à la tâche de Corsi par des personnes SW comparées à des personnes SD, des enfants avec difficultés d'apprentissage modérées et des enfants en développement normal. Lors du rappel de patterns, par contre, les performances des personnes SW sont équivalentes à celles d'enfants normaux. Or il s'agit là d'une tâche de mémoire spatiale simultanée dans laquelle l'ordre de rappel des éléments n'est pas pertinent. Le problème mnésique des personnes SW pourrait donc ne pas se situer au niveau spatial en tant que tel, mais serait associé à l'aspect séquentiel du traitement et du rappel des éléments. Vicari, Bellucci et Carlesimo (cité dans Vicari et Carlesimo, sous presse) ont également montré que les personnes SW éprouvent des difficultés à une tâche d'empan spatial (rappel de la localisation d'une figure) alors que leurs performances à une tâche de rappel visuel (rappeler l'aspect de la figure) sont

équivalentes à celles d'enfants normaux appariés sur l'âge mental. Les auteurs ont administré des tests d'empans visuels et spatiaux à des enfants SW et des enfants contrôles appariés sur l'âge mental. Les deux tâches utilisent les mêmes figures complexes et non verbalisables ainsi que la même modalité de réponse (pointage). Dans un cas, les participants doivent rappeler la position spatiale de la figure ; dans l'autre cas, c'est l'aspect physique de la figure qui doit être rappelé.

Dans quelle mesure ces résultats peuvent-ils s'expliquer par l'hypothèse localiste ? Par définition, la tâche de Corsi est une tâche séquentielle qui demande la coordination d'un ensemble d'éléments et où le tout, c'est-à-dire l'ordre des éléments dans la séquence, est particulièrement peu saillant. Il est intéressant de noter que dans l'étude Jarrold *et al.* (1999), il n'y a pas de différence entre normaux et SW pour une tâche simultanée dont la composante spatiale est pourtant importante. La différence essentielle est donc la saillance des éléments par lesquels il faut passer pour reproduire une séquence.

#### *Imagerie mentale : le cas de la rotation mentale*

Farran *et al.* (2001) ont proposé une interprétation des difficultés des SW en termes de capacité d'imagerie mentale. Ils comparent un groupe de SW avec des enfants normaux appariés sur base du score aux matrices de Raven. Ils utilisent une tâche de figures enchevêtrées et une épreuve de rotation mentale. Si la première ne révèle aucune différence entre les deux populations, la seconde montre que les SW sont beaucoup plus sensibles à la différence angulaire entre les stimuli à comparer. Rappelons que la tâche consiste à comparer deux stimuli dont l'orientation diffère et décider s'ils sont « les mêmes » ou « différents ». Dans ce dernier cas, un stimulus est l'image en miroir de l'autre. Classiquement on montre que les temps de réaction sont plus longs et que les performances diminuent à mesure que la différence d'orientation entre les deux stimuli s'approche de 180°. Les auteurs ont montré que si les SW commettent globalement plus d'erreurs que les normaux, cette différence augmente à mesure que la différence d'orientation des stimuli approche de 180°. Ces résultats expliqueraient les difficultés obtenues par les SW dans leur tâche de reproduction de configuration de cubes. Les auteurs n'expliquent cependant pas pourquoi les deux groupes ne diffèrent pas à la tâche des figures enchevêtrées.

En termes de traitement global-local, nous pensons que la différence obtenue à la tâche de rotation mentale pourrait être la conséquence des difficultés de traitement global-local plutôt que leur cause. En effet, pour réaliser cette épreuve de rotation mentale, il faut analyser les stimuli en leurs composants par rapport à un tout pour décider s'il s'agit des mêmes stimuli ou non. Comme les composants des stimuli sont identiques et que les stimuli ne diffèrent, le cas échéant, que par leur intégration dans le tout, ces mauvais résultats ne doivent pas nous étonner.

*Représentation spatiale*

Les troubles des personnes SW dans la reconstruction spatiale pourraient également provenir d'une altération des représentations spatiales. Plus spécifiquement, ils pourraient encoder de manière incorrecte *a* / l'identité de chaque partie de stimulus et/ou *b* / les relations spatiales entre les parties, c'est-à-dire leur localisation respective. Dans une tâche de cubes, un mauvais encodage de l'identité d'un cube pourrait conduire à une erreur dans la sélection du cube à utiliser dans la reconstruction ; un mauvais encodage des relations spatiales entre les parties pourrait entraîner des erreurs dans le placement respectif de chaque partie. Hoffman, Landau et Paganì (2003) ont évalué, chez des enfants SW et des enfants appariés sur l'âge mental la précision de la représentation *a* / de la localisation de cubes individuels et *b* / de l'identité de chaque cube. Ils ont utilisé des cubes monochromes et bicolores. Dans ce dernier cas, l'agencement spatial des couleurs peut prendre différentes formes (la séparation entre les couleurs peut être verticale, horizontale ou oblique). Dans une tâche de localisation, on présente une configuration modèle (à quatre ou neuf cubes) dans laquelle un cube est spécifiquement indiqué. Les participants disposent d'un seul cube, identique au cube indiqué, et doivent le positionner correctement dans une grille montrant les diverses localisations possibles (quatre ou neuf localisations). Les performances des SW sont inférieures à celles des contrôles, particulièrement dans les configurations à neuf possibilités. Les SW perçoivent bien l'orientation des patterns bicolores (verticaux, horizontaux ou diagonaux) mais spécifient plus difficilement l'emplacement correct des couleurs à l'intérieur du pattern choisi (erreurs d'orientation haut-bas dans un pattern vertical, gauche-droite dans un pattern horizontal, etc.). Cette différence entre les deux groupes se marque également dans une tâche d'appariement où il faut choisir parmi plusieurs le cube qui s'apparie avec celui qui, dans une configuration modèle, a été indiqué. Ces résultats suggèrent que la représentation spatiale des SW inclut la structure axiale des stimuli comme celle des sujets contrôles alors que leur représentation de la direction à l'intérieur de cette structure est plus imprécise.

Ces tâches déficitaires demandent, à nouveau, la manipulation d'un élément sélectionné parmi plusieurs (procéder au choix, décider de l'emplacement d'un cube parmi plusieurs). Il y faut isoler, c'est-à-dire en nos termes, donner de la saillance à un ou des éléments cible et les intégrer dans un tout. En effet, pour intégrer les éléments dans un tout ou pour placer un élément dans le même tout, il faut le percevoir comme un tout et voir comment l'élément cible s'y intègre. Les difficultés pourraient à nouveau dériver d'une difficulté à retourner au tout lorsque l'attention a été dirigée vers une partie ou lorsque le tout doit être analysé pour y retrouver une partie.

En résumé, les trois hypothèses que nous venons de citer peuvent se relire en termes d'un désengagement du local. Cependant, on pourrait ren-

verser le sens de la causalité et considérer que l'un ou plusieurs des trois facteurs analysés ci-dessus soi(en)t la (les) cause(s) des difficultés de désengagement du local. Par exemple, une représentation déficitaire des relations spatiales (Hoffman *et al.*, 2003) affecte négativement le traitement des parties par rapport au tout et pourrait contribuer à cette impression d'incapacité à revenir au tout lorsqu'on est engagé dans le traitement des parties. L'hypothèse du désengagement du local appelle peut-être d'autres hypothèses, comme des difficultés au niveau des fonctions exécutives. En effet, être incapable de passer d'un niveau à un autre lorsque la tâche le demande pourrait être associé à un déficit d'inhibition ou de flexibilité. Comme les trois hypothèses citées ci-dessus n'impliquent pas ces difficultés exécutives, la présence de ces dernières pourrait renforcer l'hypothèse que les déficits de représentation spatiale, de mémoire à court terme, de rotation mentale ne sont que des conséquences d'un déficit de désengagement par rapport au local.

#### *Les fonctions exécutives*

Le rôle potentiel des fonctions exécutives dans les troubles visuo-constructifs a été peu évoqué dans la plupart des travaux. Les fonctions qui contribuent à l'organisation des différentes composantes d'une tâche complexe comme celles que nous avons décrites pourraient être impliquées. Par exemple, dessiner un mouton, en copie ou de mémoire, demande une planification analytique du dessin. Indépendamment de tout trouble au niveau de la perception et de l'analyse du modèle à reconstruire, un trouble de la planification des différentes sous-tâches que requiert une activité constructive pourrait être à l'origine des difficultés des personnes SW. Un manque de flexibilité peut influencer négativement la construction lorsque la tâche de reconstruction nécessite une alternance entre deux types de traitement (local/global) et, donc, l'inhibition d'un traitement pour que l'autre puisse s'effectuer, peut également influencer négativement la reconstruction. Des processus de contrôle sont également mis en œuvre à tout moment de la reconstruction à l'adéquation de la copie par rapport au modèle.

Dans une tâche de reconstruction de cubes, il est nécessaire de fixer le modèle afin d'obtenir une information pertinente sur l'identité et la localisation de chaque élément pour pouvoir positionner correctement cet élément dans la copie. Hoffman, Landau et Pagani (2003) ont étudié les fixations oculaires impliquées dans une tâche de reconstruction de cubes où sont présentées des configurations simples et complexes (voir ci-dessus). Les résultats montrent que les enfants SW fixent les modèles simples et complexes aussi souvent que les enfants contrôles et les adultes normaux, ce qui refléterait une prise d'information similaire dans le modèle pour guider la sélection et le placement des parties. Les enfants SW vérifient aussi souvent leur reconstruction finale que les enfants contrôles et déterminent avec la même efficacité que les contrôles si leur copie est bonne ou contient

des erreurs. Cependant  $a$  / le nombre de fixations des enfants SW, ainsi que le nombre de corrections d'erreurs, est significativement inférieur à celui des contrôles dans les configurations complexes comportant de nombreuses pièces  $b$  / le nombre de vérifications de leur copie par rapport au modèle diminue en cours de reconstruction lors des configurations comportant de nombreuses pièces, alors que le nombre de vérifications s'accroît chez les contrôles pour les mêmes configurations. Malgré ces différences, les auteurs considèrent que les routines exécutives responsables de l'échantillonnage de l'information et de la correction des erreurs sont en place mais ne sont pas utilisées, organisées, de la même manière selon la complexité des puzzles. Selon nous, ils pourraient être un signe de déficit dans les processus exécutifs impliqués.

Fayasse et Thibaut (2002 *a* et *b*) ont étudié différentes dimensions des fonctions exécutives des SW qu'ils ont comparés à des enfants appariés sur l'âge mental. Ils ont proposé aux deux groupes trois tâches de planification (fluence sémantique, une version réduite de la Tour de Londres et le sous-test des Labyrinthes de la WPPSI), deux tâches de flexibilité (barrage de signes alterné et fluence alternée) et quatre tâches d'inhibition (le Day-Night, une tâche de tapping, une tâche motrice où le sujet, parmi deux mouvements de mains, doit effectuer le contraire du mouvement produit par l'examineur, et enfin une tâche d'inhibition motrice dans laquelle le sujet doit inhiber un geste de pointage parmi trois). Aucune difficulté spécifique n'est mise en évidence chez les personnes SW dans les tâches de planification et de flexibilité alors que les performances globales des SW dans les tâches d'inhibition sont significativement inférieures à celles des contrôles. Ces observations suggèrent que les différences entre personnes SW et leur contrôle dans la reconstruction pourraient aussi résulter, en partie, de difficultés exécutives (voir aussi Pani *et al.*, 1999).

### Conclusion

Après avoir décrit les troubles de la cognition spatiale chez les personnes avec syndrome de Williams, et notamment leurs difficultés de reconstruction visuo-spatiale, nous nous sommes intéressés aux hypothèses expliquant ces troubles. Les hypothèses neurologiques et génétiques sont basées sur des liens établis entre des caractéristiques cérébrales et des descriptions génétiques du SW, et des observations comportementales globales telles que « les déficits visuo-spatiaux » des personnes SW. Or, de nombreuses études montrent que les personnes SW ne sont pas déficitaires dans tous les domaines de la cognition visuo-spatiale lorsqu'ils sont comparés à des enfants normaux appariés sur l'âge mental et que, dans les tâches de reconstruction visuo-spatiale, leurs performances ne sont pas uniformément altérées. Nous nous sommes donc penchés sur les variables psychologiques susceptibles de rendre compte du pattern complexe des résultats observés dans les tâches visuo-constructives.

Les déficits visuo-constructifs des personnes avec syndrome de Williams ne semblent pas s'expliquer par des troubles perceptifs importants. Le déficit du traitement global, explication la plus souvent avancée par nombre d'auteurs, doit être sérieusement nuancé. D'une part, les indices d'un déficit sélectif à ce niveau sont plus ou moins prononcés selon les tâches et les groupes auxquels on compare les personnes SW. D'autre part, on a montré que le traitement perceptif des aspects globaux des stimuli (indépendamment des aspects visuo-spatiaux) des personnes SW ne diffère pas de celui des enfants en développement normal (voir Pani *et al.*, 1999). Ils semblent traiter les stimuli de manière différente lorsque la tâche implique le traitement de composants de stimuli par rapport à un tout, particulièrement si les composants sont très saillants par rapport au stimulus pris dans sa globalité.

Nous avons avancé l'existence d'un déficit du désengagement du local au détriment du global, particulièrement lorsque les parties des stimuli prennent une saillance importante. Ce déficit pourrait lui-même s'enraciner dans un déficit des fonctions exécutives, notamment dans leur composante « inhibition » (Fayasse et Thibaut, 2002 *b*), ou dans la gestion de la tâche lorsqu'elle devient plus complexe (Hoffman *et al.*, sous presse). Comme les fonctions exécutives représentent un ensemble de capacités cognitives en interaction complexe, les différences entre contrôle et SW suggérées ici n'épuisent pas d'autres possibilités, en tout cas au stade actuel de leur exploration chez les personnes SW.

Enfin, nous avons évoqué les difficultés de rappel séquentiel en mémoire à court terme visuo-spatiale ou un déficit des représentations spatiales qui pourraient également expliquer en partie les troubles des SW. Nous avons tenté de réduire ces hypothèses à notre hypothèse du désengagement du local. Cependant, nous avons aussi souligné que le sens de la causalité pourrait être inversé, la mémoire spatiale ou la qualité des représentations spatiales expliquant le centrage sur le local au détriment du global décrit par de nombreux auteurs. À ce stade, des études complémentaires seront sans doute nécessaires pour établir les causes premières ainsi que l'ensemble des difficultés qui en résultent.

## RÉSUMÉ

*Le syndrome de Williams est un trouble d'origine génétique qui se manifeste par un profil neuropsychologique hétérogène dans lequel les capacités langagières sont relativement préservées alors que d'importants déficits sont présents dans la sphère visuo-constructive. Après un bref survol des capacités langagières, nous nous centrons sur les troubles visuo-constructifs pour lesquels nous décrivons les résultats obtenus avec les principaux paradigmes. Ensuite, nous discutons les différentes interprétations proposées, génétiques, neurologiques et psychologiques. Dans ces dernières, nous présentons l'hypothèse*

d'un déficit du traitement global habituellement invoquée pour décrire les dysfonctionnements visuo-constructifs que nous confrontons avec des données récentes portant sur le rôle éventuel de la perception, de la mémoire à court terme visuelle, de l'imagerie mentale et des fonctions exécutives. Nous présentons une nouvelle hypothèse : les personnes SW ont des difficultés à se désengager du traitement local lorsqu'elles doivent reconstruire des stimuli visuels.

*Mots-clés* : syndrome de Williams, reconstruction visuo-spatiale, variables psychologiques, traitement local-global.

## BIBLIOGRAPHIE

- Akshoomoff N., Stiles J. — (1996) The influence of pattern type on children's block design performance, *Journal of International Neuropsychological Society*, 2, 392-402.
- Arnold R., Yule W., Martin N. — (1985) The psychological characteristics of infantile hypercalcaemia : A preliminary investigation, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 27, 49-59.
- Atkinson J., King J., Braddick O., Nokes L., Anker S., Braddick F. — (1997) A specific deficit of dorsal function in Williams syndrome, *NeuroReport*, 8, 1919-1922.
- Atkinson J., Anker S., Braddick O., Nokes L., Mason A., Braddick F. — (2001) Visual and visuo-spatial development in young children with Williams syndrome, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43 (5), 330-337.
- Barisnikov K. — (1994) Cognition spatiale et déficience mentale. Représentations de l'environnement chez des jeunes adultes déficients, thèse de doctorat présentée à l'Université de Fribourg (non publiée).
- Barisnikov K., Van der Linden M., Poncelet M. — (1996) Acquisition of new words and phonological working memory in Williams Syndrome : A case study, *Neurocase*, 2, 395-404.
- Beery K. E. — (1989) *The VMI : Developmental test of visual-motor integration*, Cleveland (OH), Modern Curriculum Press, 3<sup>e</sup> révision.
- Bellugi U., St. Georges M. — (2000) Preface, *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12 (supplément), 1-96.
- Bellugi U., Lai Z., Wang P. — (1997) Language, communication and neural system in Williams syndrome, *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 3, 334-342.
- Bellugi U., Sabo H., Vaid J. — (1988) Spatial deficits in children with Williams syndrome, in J. Stiles-Davis, M. Kritchevsky et U. Bellugi (Edit.), *Spatial cognition : Brain bases and development*, Hillsdale (NJ), Lawrence Erlbaum, 273-298.
- Bellugi U., Wang P. P., Jernigan T. L. — (1994) Williams syndrome : An unusual neuropsychological profile, in S. H. Broman et J. Grafman (Edit.), *Atypical cognitive deficits in developmental disorders : Implication for brain function*, Hillsdale (NJ), Lawrence Erlbaum, 23-56.
- Bellugi U., Marks S., Bihrlé A., Sabo H. — (1988) Dissociation between language and cognitive functions in Williams syndrome, in K. Mogford et D. Bishop (Edit.), *Language development in exceptional circumstances*, Londres, Churchill Livingstone.
- Bellugi U., Bihrlé A., Jernigan T., Trauner D., Doherty S. — (1990) Neuropsychological, neurological and neuroanatomical profile of Williams

- syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 6 (supplément), 115-125.
- Bellugi U., Lichtenberger L., Jones W., Lai Z., St. Georges M. — (2000) The neurocognitive profile of Williams syndrome : A complex pattern of strengths and weaknesses, *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12 (supplément), 7-29.
- Benton A. L., Hamsher K de S., Varney N. R., Spreen O. — (1983 a) *Benton judgement of line orientation, form H*, New York (NY), Oxford University Press.
- Benton A. L., Hamsher K de S., Varney N. R., Spreen O. — (1983 b) *Benton Test of Facial Recognition*, New York (NY), Oxford University Press.
- Bertrand J., Mervis C. B. — (1996) Longitudinal analysis of drawings by children with Williams syndrome : Preliminary results, *Visual Arts Research*, 22, 19-34.
- Bertrand J., Mervis C. B., Eisenberg, J. D. — (1997) Drawings by children with Williams syndrome : A developmental perspective, *Developmental Neuropsychology*, 13 (1), 41-67.
- Bihle A. M., Bellugi U., Delis D., Marks S. — (1989) Seeing the forest or the trees : Dissociation in visuo-spatial processing, *Brain and Cognition*, 11 (1), 37-49.
- Capirci O., Sabbadini L., Volterra V. — (1996) Language development in Williams syndrome : A case study, *Cognitive Neuropsychology*, 13 (7), 1017-1039.
- Clahsen H., Almazan M. — (1998) Syntax and morphology in Williams syndrome, *Cognition*, 69, 167-198.
- Colarusso M. P., Hammill D. D. — (1972) *Motorfree Visual Perception Test*, Novato (CA), Academic Therapy Publications.
- Cornish K. M., Munir F., Gross G. — (1998) The nature of the spatial deficit in young females with Fragile-X syndrome : A neuropsychological and molecular perspective, *Neuropsychologia*, 36 (11), 1239-1246.
- Cornish K. M., Munir F., Gross G. — (1999) Spatial cognition in males with Fragile X syndrome : Evidence for a neuropsychological phenotype, *Cortex*, 35 (2), 263-271.
- Crisco J. J., Dobbs J. M., Mulhern R. K. — (1988) Cognitive processing of children with Williams syndrome, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 30, 650-656.
- Deruelle C., Mancini J., Livet M. O., Cassé-Perrot C., De Schonen S. — (1999) Configural and local processing of faces in children with Williams syndrome, *Brain and Cognition*, 41, 276-298.
- Doherty S., Bellugi U. — (1990) *Test of inverted face discrimination*, non publié, La Jolla, Californie.
- Elliott C. D. — (1990) *Differential Ability Scales*, San Diego (CA), Harcourt Brace Jovanovich.
- Ewart A. K., Morris C. A., Atkinson D., Jin W., Sternes K., Spallone P., Stock A. D., Leppert M., Keating M. T. — (1993) Hemizigosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome, *Nature Genetics*, 5, 11-16.
- Farran E. K., Jarrold C. Gathercole S. E. — (2001) Block design performance in the Williams syndrome phenotype : A problem with mental imagery ?, *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42, 719-728.
- Fayasse M., Thibaut J.-P. — (2002 a) *Fonctions exécutives et troubles visuo-constructifs dans le syndrome de Williams*, Communication présentée aux

- Journées de printemps de la société neuropsychologique de langue française, Liège, mai 2002.
- Fayasse M., Thibaut J.-P. — (2002 *b*) Local and global processing by persons with Williams syndrome : The case of visuo-constructive tasks, *Journal of Cognitive Education and Psychology* (sous presse).
- Feeney S. M., Park M., Stiles J. — (1992) *Spatial analytic processing in young children*, poster présenté à la 4<sup>e</sup> convention annuelle de l'American Psychological Society, San Diego (CA).
- Frangiskakis J. M., Ewart A. K., Morris C. A., Mervis C. B., Bertrand J., Robinson B. F., Klein B. P., Ensing G. J., Everett L. A., Green E. D., Pröschel C., Gutowski N. J., Noble M., Atkinson D. L., Odelberg S. J., Keating M. T. — (1996) LIM-kinase 1 hemizigosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition, *Cell*, 86, 59-69.
- Galaburda A., Holiger D. P., Bellugi U., Sherman G. F. — (2002) Neuronal size and neuronal-packing density in primary visual cortex, *Archives of Neurology*, 59, 1461-1467.
- Galaburda A., Schmitt J. E., Atlas S. W., Eliez S., Bellugi U., Reiss A. L. — (2001) Dorsal forebrain anomaly in WS, *Archives of Neurology*, 58, 1865-1869.
- Galaburda A., Wang P. P., Bellugi U., Rossen M. — (1994) Cytoarchitectonic findings in a genetically-based disorder : Williams syndrome, *Neuroreports*, 5, 753-757.
- Golomb C. — (1992) *The child creation of a pictorial world*, Berkeley (CA), University of California Press.
- Gosch A., Pankau R. — (1997) Personality characteristics and behaviour problems in individuals of different ages with Williams syndrome, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 39, 527-533.
- Gosch A., Stading G., Pankau R. — (1994) Linguistic abilities in children with Williams-Beuren syndrome, *American Journal of Medical Genetics*, 52, 291-296.
- Grant J., Karmiloff-Smith A., Gathercole S. A., Paterson S., Howlin P., Davies M., Udwin O. — (1997) Phonological short-term memory and its relationship to language in Williams syndrome, *Cognitive Neuropsychiatry*, 2 (2), 81-99.
- Grice S. J., Spratling M. W., Karmiloff-Smith A., Halit H., Csibra G., De Hann M., Johnson M. H. — (2001) Disordered visual processing and oscillatory brain activity in autism and WS, *Neuroreport*, 12 (12), 2697-2700.
- Hepworth S. L., Rovet J. F. — (2000) Visual integration difficulties in a 9-year-old girl with Turner syndrome : Parallel verbal disabilities ?, *Child Neuropsychology*, 6 (4), 262-273.
- Hoffman J. E., Landau B., Pagani B. — (2003) Spatial breakdown in spatial construction : Evidence from eye fixations in children with Williams syndrome, *Cognitive Psychology*, 46, 260-301.
- Jarrold C., Baddeley A. D., Hewes A. K. — (1999) Genetically dissociated components of working memory : Evidence from Down's and Williams syndrome, *Neuropsychologia*, 37, 637-651.
- Jarrold C., Hartley S. J., Phillips C., Baddeley A. — (2000) Word fluency in Williams syndrome : Evidence for unusual semantic organization ?, *Cognitive Neuropsychiatry*, 5 (4), 293-319.
- Jernigan T. L., Bellugi U., Sowell E., Doherty S., Hesselink J. R. — (1993) Cerebral morphology distinctions between Williams and Down syndromes, *Archives of Neurology*, 50, 186-191.

- Kanizsa G. — (1976) Subjective contours, *Scientific American*, 234 (4), 48-52.
- Karmiloff-Smith A. — (2002) *Les relations entre génotype et phénotype : une approche cognitive développementale*, conférence donnée à l'Université de Louvain-La-Neuve (Belgique), décembre 2002.
- Karmiloff-Smith A., Grant J., Berthoud I., Davies M., Howlin P., Udwin O. — (1997) Language and Williams syndrome : How intact is « intact » ?, *Child Development*, 68 (2), 246-262.
- Karmiloff-Smith A., Tyler L. K., Voice K., Sims K., Udwin O., Howlin P., Davies M. — (1998) Linguistic dissociations in Williams syndrome : Evaluating receptive syntax in on-line and off-line tasks, *Neuropsychologia*, 36, 343-351.
- Kaufman A. S., Kaufman N. L. — (1990) *Kaufman Brief Intelligence Test*, Circle Pines (MN), American Guidance Service.
- Kirk S. A., McCarthy J. J., Kirk W. D. — (1968) *Illinois Test of Psycholinguistic Abilities - Revised*, Urbana (IL), University of Illinois Press.
- Klein B. P., Mervis C. B. — (1999) Contrasting patterns of cognitive abilities of 9- and 10-years-olds with Williams syndrome or Down syndrome, *Developmental Neuropsychology*, 16, 177-196.
- Leiter R. G. — (1980) *Leiter International Performance Scale*, Chicago, Stoelting Co.
- McCarthy D. — (1972) *McCarthy Scales of Children's abilities*, New York, Psychological Corporation.
- Mervis C. B., Morris C. A., Bertrand J., Robinson B. F. — (1999) Williams syndrome : Findings from an integrated program of research, in H. Tager-Flusberg (Edit.), *Neurodevelopmental disorders*, Cambridge (MA), MIT Press, 65-110.
- Mervis C. B., Robinson B. F., Bertrand J., Morris C. A., Klein-Tasman B. P., Armstrong S. C. — (1999) The Williams Syndrome Cognitive Profile, *Brain and Cognition*, 44, 604-628.
- Mooney C. M. — (1957) Age in the development of closure ability in children, *Canadian Journal of Psychology*, 11, 219-226.
- Morris C. A., Dilts C., Dempsey S. A., Leonard C. O., Blackburn B. — (1988) The natural history of Williams syndrome : Physical characteristics, *Journal of Pediatrics*, 113, 318-326.
- Morris C. A., Mervis C. B. — (1999) Williams syndrome, in S. Goldstein et C. R. Reynolds (Edit.), *Handbook of Neurodevelopmental and Genetic Disorders in Children*, New York, Guilford Press, 555-590.
- Pani J. R., Mervis C. B., Robinson B. F. — (1999) Global spatial organization by individuals with Williams syndrome, *Psychological Science*, 10 (5), 453-458.
- Pezzini G., Vicari S., Volterra V., Milani L., Ossella M. T. — (1999) Children with Williams syndrome : Is there a single neuropsychological profile ?, *Developmental Neuropsychology*, 15 (1), 141-155.
- Raven J. C. — (1993) *Coloured Progressive Matrices*, Oxford, Information Press.
- Rice M. L., Mervis C. B., Klein B. P. — (1998) *Morphological abilities of children with specific language impairments or Williams syndrome*, Communication présentée à la Boston University conference on Language Development, Boston (MA).
- Rondal J. A., Edwards S. — (1997) *Language in mental retardation*, Londres, Whurr.

- Rovet J. F., Buchanan L. — (1999) Turner syndrome : A cognitive neuroscience approach, in H. Tager-Flusberg (Edit.), *Neurodevelopmental disorders*, Cambridge (MA), MIT Press, 223-249.
- Stiles-Davis J., Kritchevsky M., Bellugi U. — (1988) *Spatial cognition : Brain bases and development*, Hillsdale (NJ), Lawrence Erlbaum.
- Tada W. L., Stiles-Davis J. — (1989) Children's analysis of spatial patterns : An assessment of their errors in copying geometric forms, *Cognitive Development*, 4, 177-195.
- Tada W. L., Stiles, J. — (1996) Developmental change in children's analysis of spatial patterns, *Developmental Psychology*, 32 (5), 951-970.
- Tassabehji M., Metcalfe K., Karmiloff-Smith A., Carette M. J., Grant J., Dennis N., Reardon W., Splitt M., Read A. P., Donnai D. — (1999) Williams syndrome : use of chromosomal microdeletions as a tool to dissect cognitive and physical phenotypes, *American Journal of Human Genetics*, 64, 118-125.
- Tyler L. K., Karmiloff-Smith A., Voice J. K., Stevens T., Grant J., Udwin O., Davies M., Howlin P. — (1997) Do individuals with Williams syndrome have bizarre semantics ? Evidence for lexical organization using an on-line task, *Cortex*, 33, 515-527.
- Udwin O. — (1990) A survey of adults with Williams syndrome and idiopathic infantile hypercalcaemia, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 32, 129-141.
- Udwin O., Yule W. — (1991) A cognitive and behavioural phenotype in Williams syndrome, *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 13 (2), 232-244.
- Ungerleider L. G., Mishkin M. — (1982) Two cortical visual systems, in D. J. Ingle, M. A. Goodale et R. J. W. Mansfield (Edit.), *Analysis of visual behavior*, Cambridge (MA), Lawrence Erlbaum.
- Vicari S., Brizzolara D., Carlesimo G. A., Pezzini G., Volterra V. — (1996 a) Memory abilities in children with Williams syndrome, *Cortex*, 32, 503-514.
- Vicari S., Carlesimo G. — (sous presse) Children with intellectual disabilities, in A. Baddeley, B. Wilson et M. Kopelman (Edit.), *Handbook of memory disorders*, Wiley.
- Vicari S., Carlesimo G., Brizzolara D., Pezzini G. — (1996 b) Short-term memory in children with Williams syndrome : A reduced contribution of lexical-semantic knowledge to word span, *Neuropsychologia*, 34 (9), 919-925.
- Volterra V., Capirci O., Pezzini G., Sabbadini L., Vicari S. — (1996) Linguistic abilities in Italian children with Williams syndrome, *Cortex*, 32, 663-677.
- Volterra V., Longobardi E., Pezzini G., Vicari S., Antenore C. — (1999) Visuo-spatial and linguistic abilities in a twin with Williams syndrome, *Journal of Intellectual Disability Research*, 43 (4), 294-305.
- Wang P. P., Bellugi U. — (1993) Williams syndrome, Down syndrome and cognitive neuroscience, *American Journal of Diseases of Children*, 147, 1246-1251.
- Wang P. P., Bellugi U. — (1994) Evidence from two genetic syndromes for a dissociation between verbal and visuo-spatial short-term memory, *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 16 (2), 317-322.
- Wang P. P., Doherty S., Rourke S. B., Bellugi U. — (1995) Unique profile of visuo-perceptual skills in a genetic syndrome, *Brain and Cognition*, 29, 54-65.

- Wechsler D. — (1974) *Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised*, New York, Psychological Corporation.
- Wilson B., Cockburn J., Baddeley A. — (1985) *Rivermead Behavioral Memory Test*, Reading, Thames Valley Test Co.
- Witkin H. A., Oltman P. K., Raskin E., Karp S. A. — (1971) *Children's Embedded Figures Test*, Palo Alto (CA), Consulting Psychologists Press.

(Accepté le 24 février 2003.)