



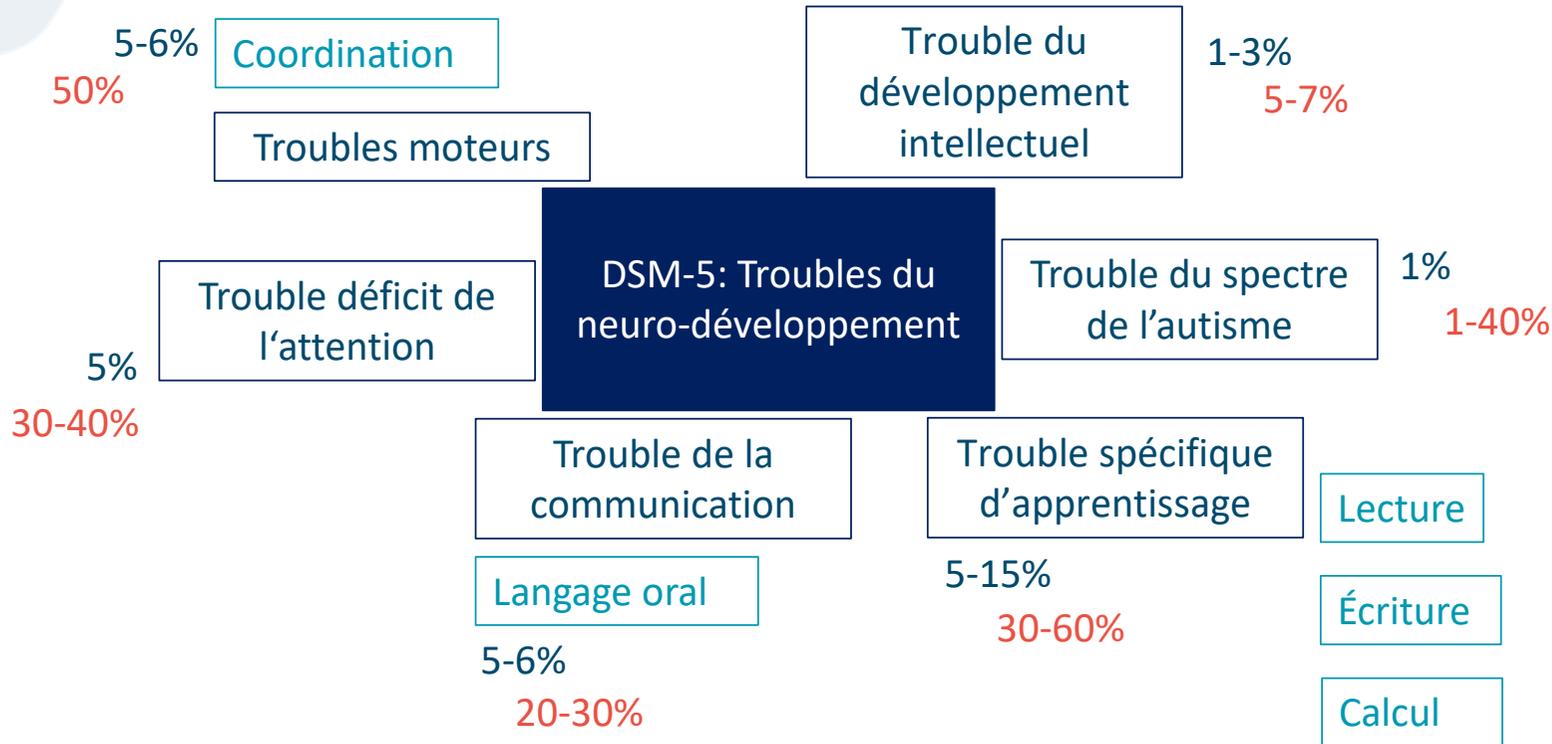
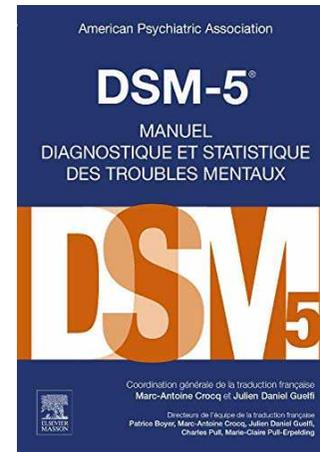
Les troubles des apprentissages dans la NF1

Dr Eloïse BAUDOU, MCU-PH Pédiatrie

| Journée d'inauguration du CeReNeF'Ped - Vendredi 4 juillet 2025



Les troubles des apprentissages



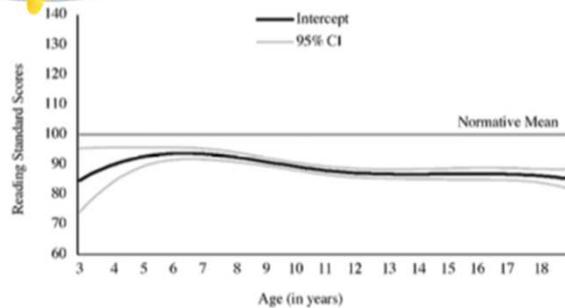
50-60% des enfants NF1 rencontrent des difficultés dans les apprentissages scolaires

Les troubles des apprentissages dans la NF1

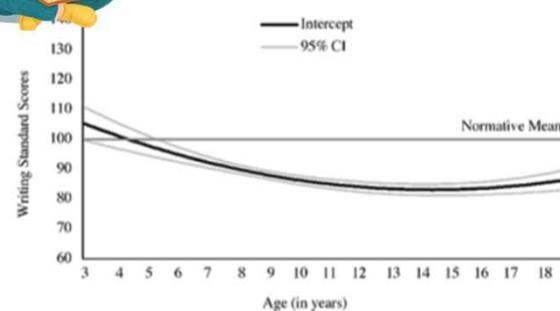
- 1512 enfants NF1 (3-18ans)



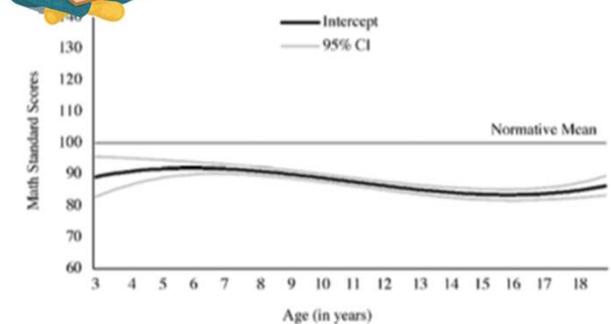
LECTURE



ÉCRITURE

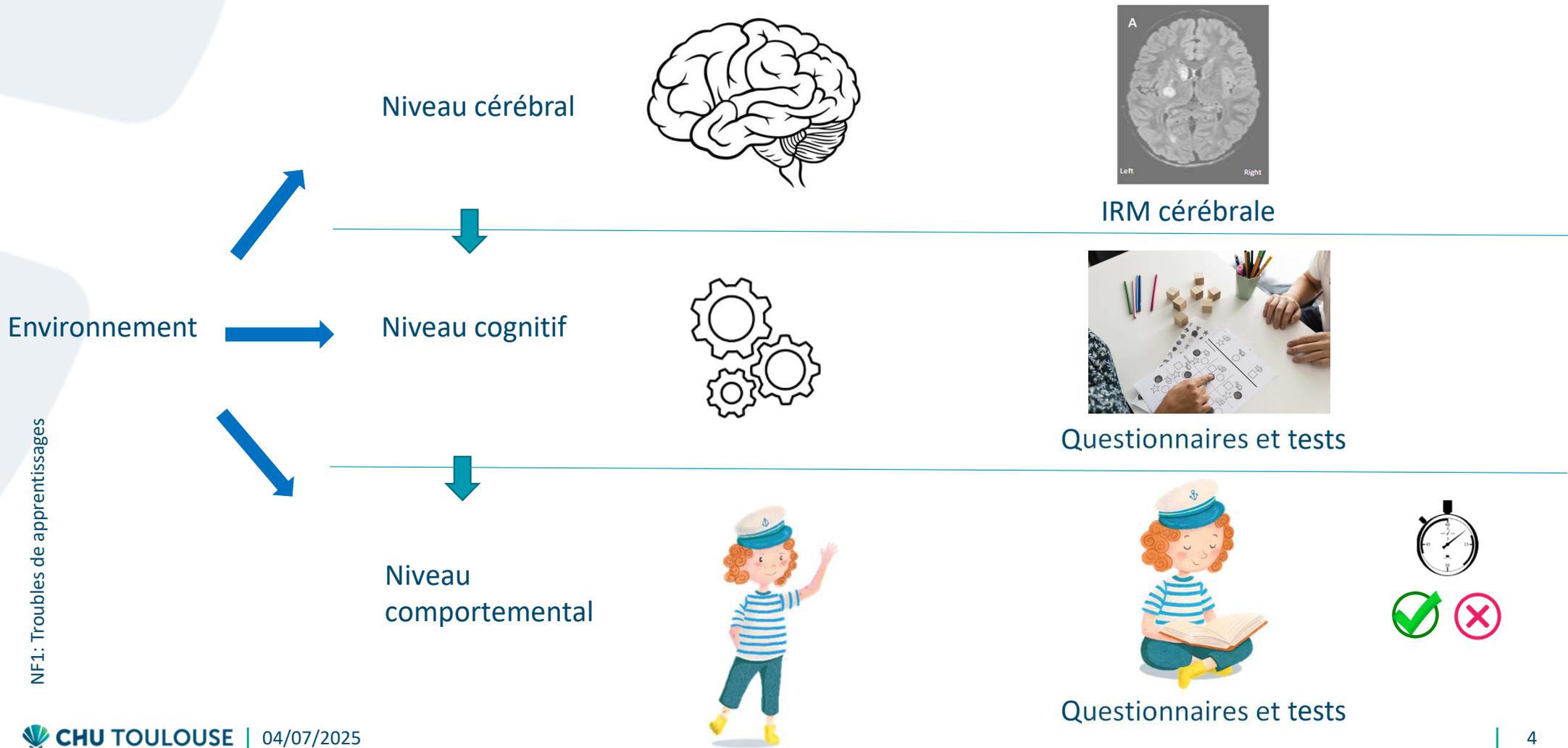


MATHÉMATIQUES



- **Facteurs de risque:** sexe masculin, niveau d'éducation faible, NF1 familiale, symptômes sévères, afro-américains

Les troubles des apprentissages dans la NF1



NF1: Troubles de apprentissages

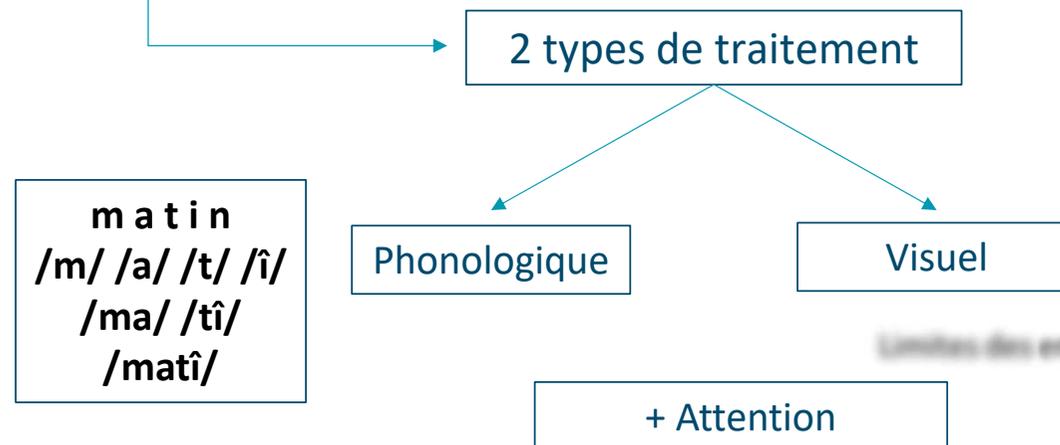


La Lecture

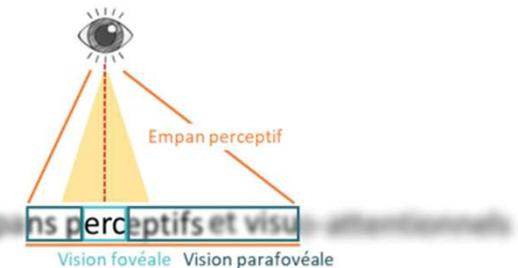
NF1: Troubles de apprentissages



La lecture: un processus complexe



m a t i n
/m/ /a/ /t/ /î/
/ma/ /tî/
/matî/



La lecture dans la NF1: aspect phonologique



Yves CHAIX



75 enfants NF1
8-12 ans

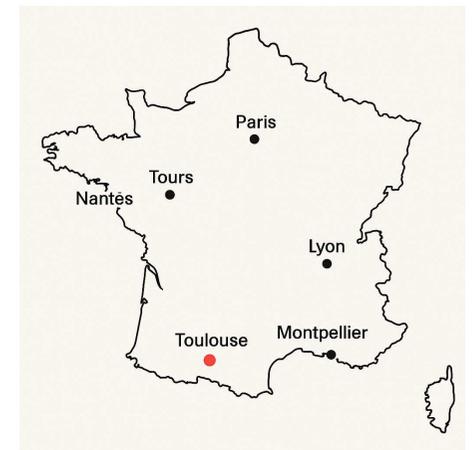


- Âge
- Sexe
- Niveau de lecture
- Latéralité manuelle

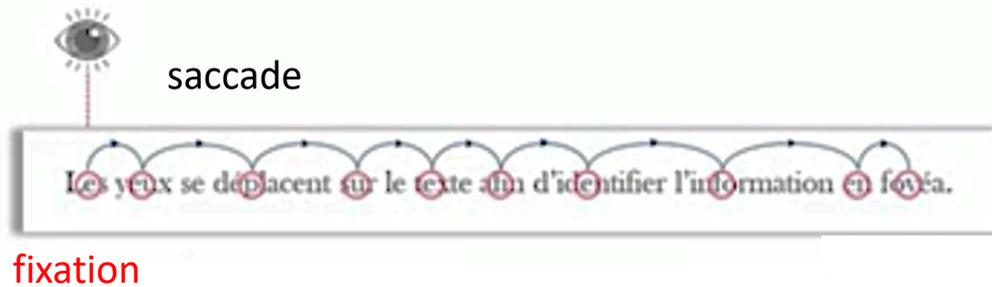


75 enfants
8-12 ans

- **Difficulté significative en lecture = 41%**
- **Altération de la conscience phonologique**
 - Spécifique de la NF1
 - Indépendamment du QI
- **Association à un déficit visuo-perceptif et visuospatial**



La lecture dans la NF1: aspect visuel



Marie VERNET
Neuropsychologue

Aix-Marseille
université



DEM Test

2	5	9	4	3
4	5	2	7	8
3	5	7	4	9
8	7	9	5	7
3	7	1	4	5
6	1	4	6	2
9	3	7	2	6
7	2	4	6	3
6	3	2	9	1
7	4	6	5	2
5	3	7	4	8
4	5	2	1	7
7	9	3	9	2
1	4	7	6	3
2	5	7	4	6
3	7	5	9	8



42 enfants NF1
8-12 ans



42 enfants
8-12 ans

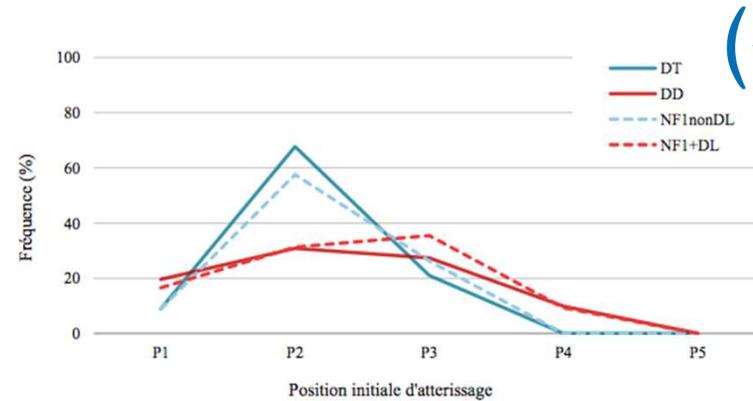
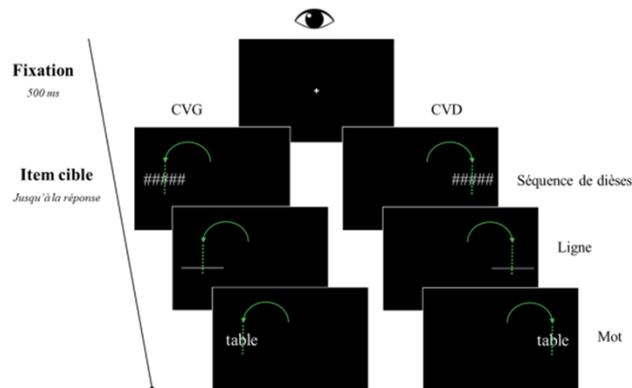
- 41% difficultés de lecture
 - 77% ont un déficit visuo-perceptif
- Temps de dénomination en suivi de ligne :
différence enfant avec ou sans difficultés de lecture



La lecture dans la NF1: aspect visuel



Marie VERNET
Neuropsychologue

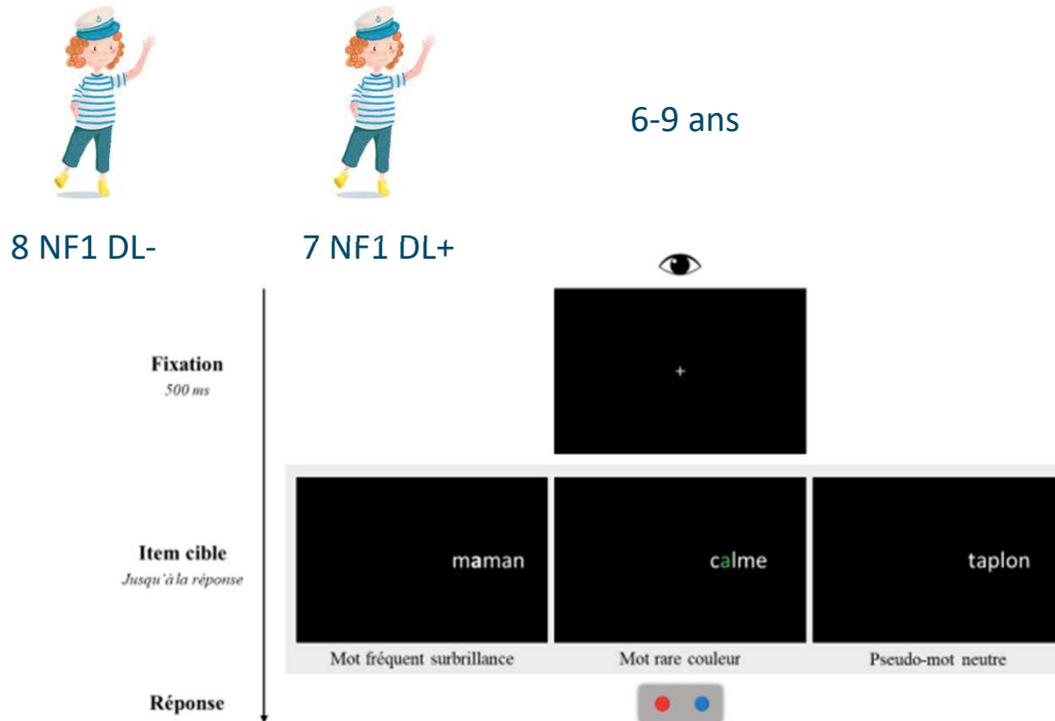


Aix-Marseille
université



- Positionnement du regard dans le mot spécifique des difficultés en lecture et non de la NF1

La lecture dans la NF1: aspect visuo-spatiaux



Marie VERNET
Neuropsychologue

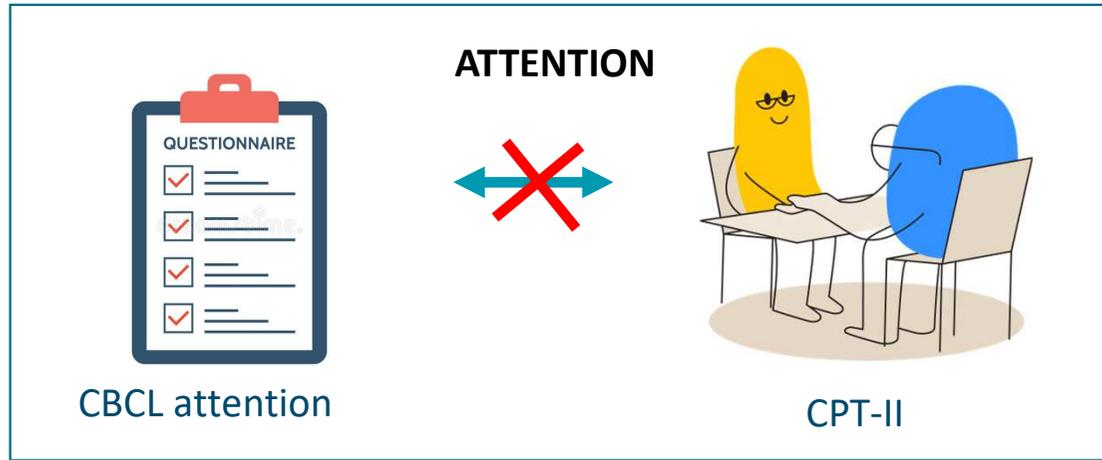


- Saillance visuelle: améliore reconnaissance mot/pseudo mot chez 100% des NF1 DL

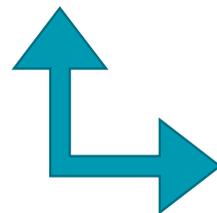
La lecture dans la NF1: aspect attentionnel



PHRC 2008



Maëlle BIOTTEAU



LECTURE

Table 3. Final. 3. Final Models To Explain Reading Comprehension Scores After Selection Of Variables By Backward Procedure On All Children (N=139).^a

Parameters	Text comprehension (Lobrot) $R^2 = 0.46$		Sentences comprehension (Lobrot) $R^2 = 0.57$	
	β (SE)	P	β (SE)	P
Intercept	56.57 (10.44)		11.20 (4.54)	
NF1	4.51 (2.73)	.1013	1.21 (1.23)	.3269
Attention problems z score (CBCL)	-	-	-0.71 (0.32)	.0263
Omissions percentile (CPT-II)	-0.10 (0.04)	.0235	-	-
Commissions percentile (CPT-II)	-	-	0.05 (0.02)	.0164
EVIP normalized score	-	-	-	-
IQ	0.26 (0.09)	.0055	0.12 (0.04)	.0047
Parents' education level	-	-	-	-
Parents' socio-professional category	-	-	-	-
Reading speed z score (L'Alouette)	6.77 (1.83)	.0003	4.16 (0.82)	<.0001
Reading accuracy z score (L'Alouette)	2.86 (0.88)	.0015	1.43 (0.40)	.0004
Interaction: Reading speed z score (L'Alouette) \times NF1	-5.13 (2.21)	.0217	-2.75 (1.00)	.0067

Abbreviations: CBCL, Child Behavior Checklist; CPT-II, Conner's Continuous Performance Test-Second Edition; EVIP, Peabody Picture Vocabulary Test-Revised (French version); NF1, neurofibromatosis type 1; SD, standard deviation; SE, standard error.
^a β = parameter estimates; R^2 = coefficient of determination.

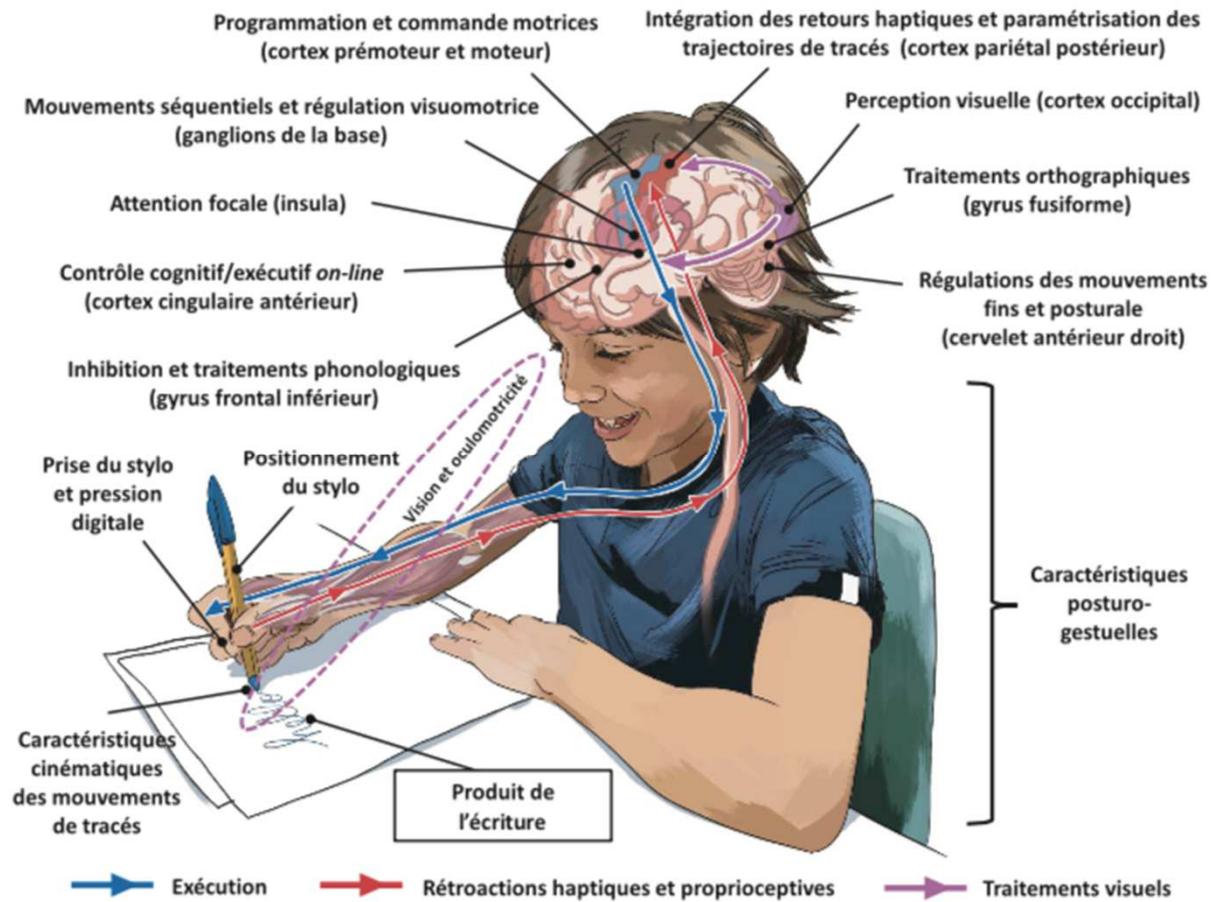


L'écriture

NF1: Troubles de apprentissages



L'écriture: un processus complexe



L'écriture dans la NF1

יש לי
ג'רוסופיברוסמטו
חסור סטז 1



• Caractérisation des troubles de l'écriture

- **Lisibilité** inférieure chez les enfants NF1 (surtout l'organisation spatiale)
- **Contenu** rédactionnel plus faible (idées, structure, style)
- Peu de différences sur la vitesse ou pression d'écriture

Gilboa et al.. *Res Dev Disabil*, 2010

• Mécanismes cognitifs et moteurs impliqués

Visuo-spatial coordination Intégration visuo-motrice langage planification

Table 2
Correlation coefficients of written composition and measures of lower level processes, and higher level processes.

	JLO	MC	VMI	Vocabulary ^a	RCF
NF1					
Spatial arrangement (HHE)	-.21	-.23	-.14	-.47*	-.66*
The Six-Trait Writing Model	.24	.11	.26	.48*	.34
Control					
Spatial arrangement (HHE)	.09	-.05	-.05	-.07	.07
The Six-Trait Writing Model	.22	.19	.36*	.57**	.14

^a Vocabulary subtest of the WISC-R95.

* Correlation is significant at the .05 level (2-tailed).

** Correlation is significant at the .01 level (2-tailed).

Gilboa et al.. *Res Dev Disabil*, 2014.

NF1: Troubles de apprentissages



30 enfants NF1
8-16 ans



30 enfants
8-16 ans

lisibilité
contenu

L'écriture dans la NF1

We live on the most beautiful planet.



- **Profil de compétence en écriture**
 - Tous les scores sont inférieurs en moyenne à la moyenne normée
 - Scores **Graphisme** < Langagier

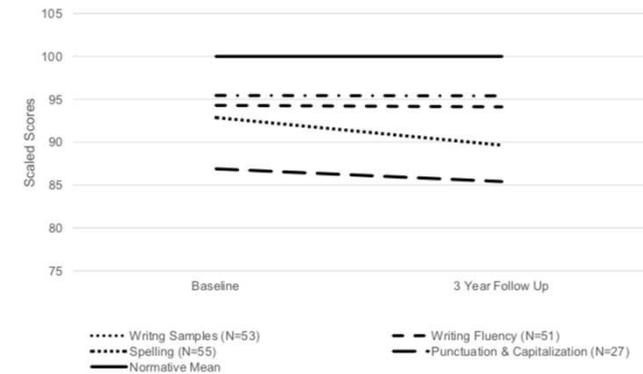
Table 3. Baseline written language.

	N	Mean (SD)	% Below Average*	p value (One Sample t-test)
Broad Written Language Composite	74	93.38 (17.39)	25.7%	0.002
• Idée → phrase	76	95.21 (17.32)	25.0%	0.018
• Construction rapide de phrases	71	93.69 (17.95)	35.2%	0.004
• Orthographe	76	92.51 (17.23)	34.2%	<0.001
• Ponctuation et lettres capitales	40	87.85 (18.79)	42.5%	<0.001
Handwriting Ratings	74	32.07 (21.19)	33.8%	N/A

- **Évolution dans le temps**
- **Facteurs cognitifs associés**
 - Mémoire de travail < -- > Perf. en écriture
 - Attention < -- > Orthographe/ponctuation
 - **Lisibilité manuscrite < -- > qualité du contenu**



76 enfants NF1 +
neurofibrome plexiforme
12,8 ans



► L'écriture dans la NF1: revue de la littérature



Une écriture cursive
belle, fluide et naturelle

L'écriture dans la NF1: caractériser les troubles



- 42 enfants NF1 suivis au CHU de Toulouse 2014-2024 (9ans [6-11,5ans], sex ratio 27/15)
- Plainte écriture: 15 (35%)
 - Douleur (n=5)
 - Lisibilité (n=3)
 - Fluidité (n=1)
- Qualité d'écriture en lien avec les habiletés motrices (MABC tot) et notamment la dextérité manuelle (n=32)

NF1: Troubles de apprentissages



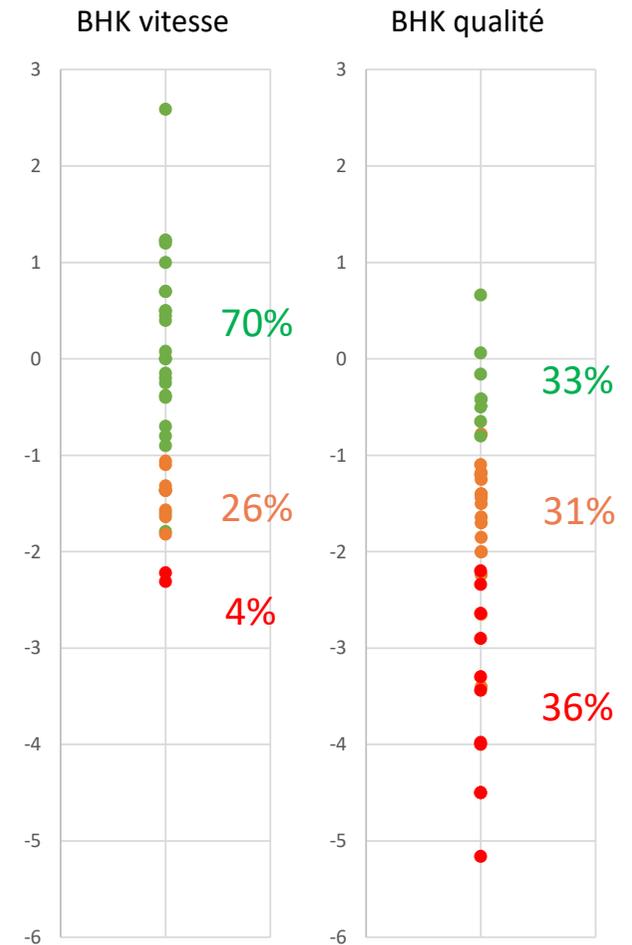
Julien TENAUD
3^{ème} année IFP



Céline CHIGNAC
Psychomotricienne



U Université
de Toulouse



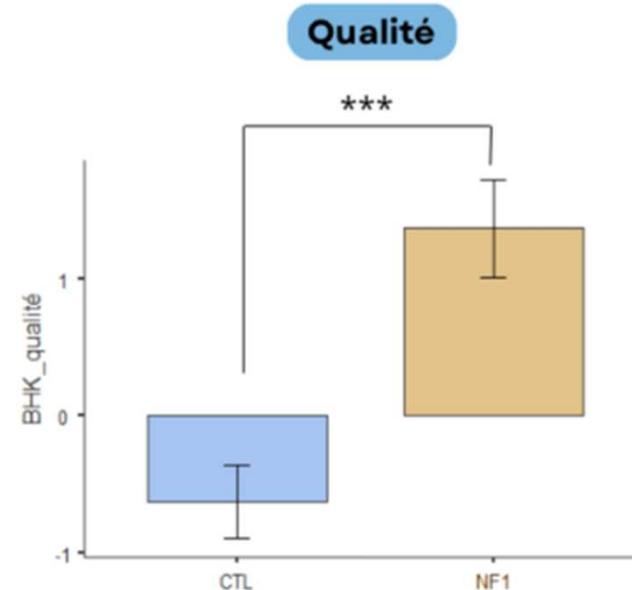
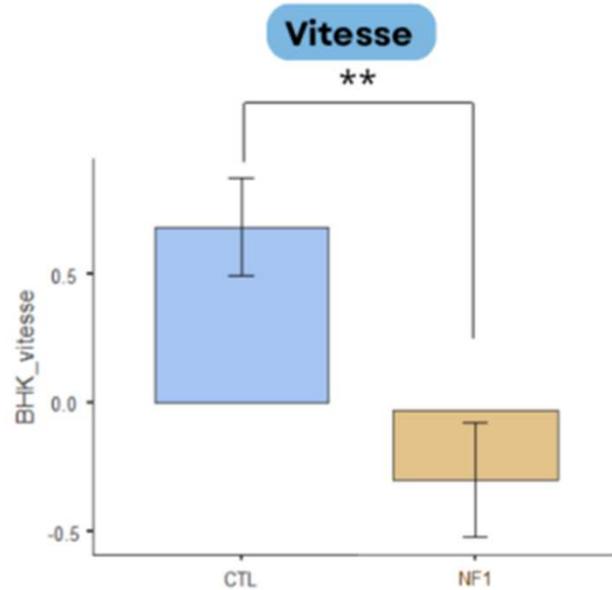
L'écriture



42 enfants 8-12ans ayant participé à l'étude
DysTACMAP (Marseille)
- 21 NF1
- 21 contrôle

BHK

Groupe
■ NF1
■ CTL



Fy-Tahina BARIJAONA
M2R NNC



Jérémy DANNA
Chercheur CLEE



L'écriture



- Altération des processus d'apprentissage procéduraux dans la NF1
- Adaptation motrice > apprentissage séquentiel
- Corrélats adaptation motrice et écriture



Fy-Tahina BARIJAONA
M2R NNC



Jérémy DANNA
Chercheur CLEE

Tâche d'apprentissage séquentiel

Idéogramme



Tâche d'adaptation motrice

Trigrammes



8 essais par condition et par trigramme (48)

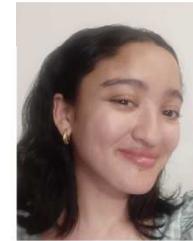
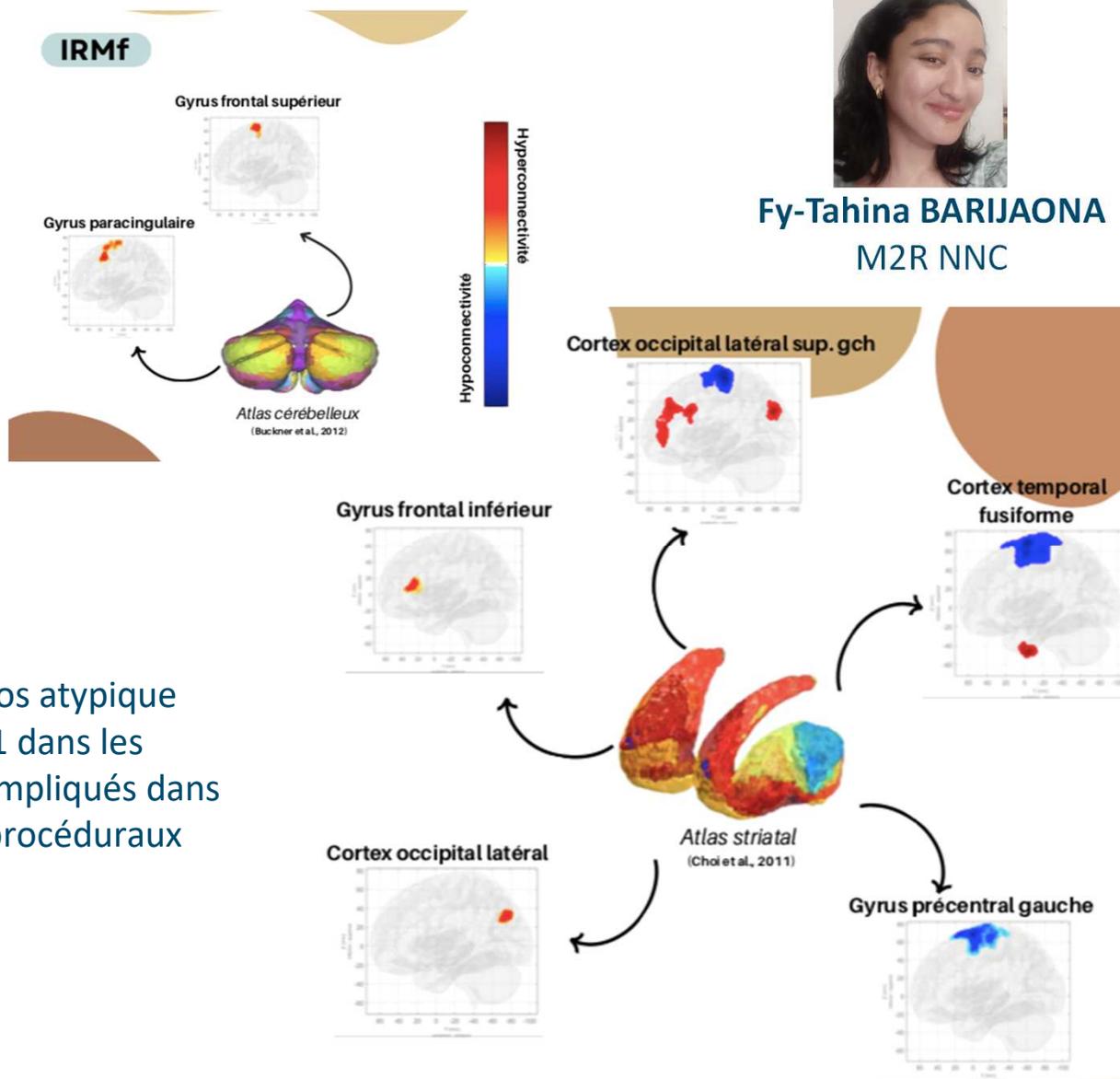


L'écriture



NF1: Troubles de apprentissages

Connectivité de repos atypique chez les enfants NF1 dans les réseaux cérébraux impliqués dans les apprentissages procéduraux



Fy-Tahina BARIJAONA
M2R NNC



Jérémy DANNA
Chercheur CLEE





Maëlle BIOTTEAU
Chef de projet
CeReNeF'Ped

Les projets du CeReNeF'Ped

- Mieux comprendre les troubles de l'écriture dans la NF1
- Évaluer l'impact de l'activité physique sur les troubles cognitifs
- Évaluer l'impact des traitement par **MEK-inhibiteurs** sur les troubles cognitifs

- **Appel à projet ARI 2025**
- Pop: 180 enfants NF1 suivis au CRCM NF1 Toulouse
- Etude prospective monocentrique
- Obj: prévalence des troubles de l'écriture, caractérisation des troubles graphomoteurs et cinétiques, évaluation d'outils de dépistage



Frédéric PUYJARINET



Jérémy DANNA
Chercheur CLEE



Fy-Tahina BARIJAONA
M2R NNC

- **Appel à projet ReSPIR**
- **ANFORM:** Evaluation de l'impact de l'Activité Physique Adaptée sur des marqueurs physiques, psychologiques et cognitifs chez les enfants atteinte de NF1
- Pop: 10 enfants NF1 de 8 à 12 ans (SCED)
- Obj: Impact d'un programme APA en Maison de Santé Pluriprofessionnelle sur les performances de mise à jour en mémoire de travail ; preuve de concept



Martial FONT



Thomas LLANES
Kinésithérapeute



Aïtor GUITARTE
Cardiopédiatre

SeluCog

- **SeluCog:** Impact cognitif et cérébral des inhibiteurs MEK chez les enfants, adolescents et jeunes adultes NF1
- Pop: Etude nationale
- Obj: Impact sur les fonctions cognitives spécifiques (fonctions exécutives...), sur la connectivité structurelle et fonctionnelle et la myélinisation



Arnaud ROY

Je vous remercie pour votre attention



► L'écriture dans la NF1: revue de la littérature

- **Caractérisation des troubles de l'écriture**



lisibilité

contenu



30 enfants NF1
8-16 ans



30 enfants
8-16 ans

Table 1
Means and standard deviations and MANCOVA of the HHE and the Six-Trait Writing among NF1 and TD children.

	NF1 (N = 30)		TD (N = 30)		F	p
	Mean	SD	Mean	SD		
HHE conventional variables						
Global legibility	1.43	.67	1.26	.52	1.09	(NS)
Letters erased and/or overwritten	.96	1.37	.76	1.45	.28	(NS)
Unrecognizable letters	3.8	3.58	2.6	3.2	1.86	(NS)
Spatial arrangement	9.00	2.75	7.86	1.52	4.24	.04
The Six-Trait Writing Model						
Ideas	2.36	.80	3.13	.57	17.87	.000
Organization	2.63	.92	3.33	.75	10.11	.002
Voice	2.16	.79	2.70	.74	7.14	.01
Word choice	2.26	.63	2.80	.80	7.98	.006
Sentence fluency	2.06	.58	2.73	.73	14.89	.000
Conventions	2.43	.77	3.00	.74	8.52	.005
Total	13.93	3.55	17.70	3.15	18.82	.000

HHE, Hebrew Handwriting Evaluation.

- **Lisibilité** inférieure chez les enfants NF1 (surtout l'organisation spatiale)
- **Contenu** rédactionnel plus faible (idées, structure, style)
- Peu de différences sur la vitesse ou pression d'écriture

L'écriture dans la NF1: revue de la littérature



lisibilité
contenu

- Mécanismes cognitifs et moteurs impliqués

Visuo-spatial coordination Intégration visuo-motrice langage planification

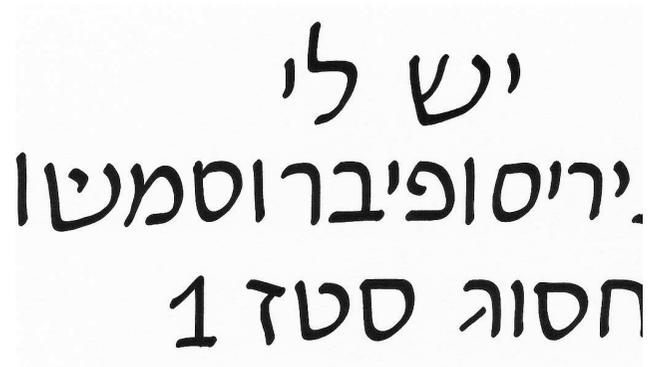
Table 2
Correlation coefficients of written composition and measures of lower level processes, and higher level processes.

	JLO	MC	VMI	Vocabulary ^a	RCF
NF1					
Spatial arrangement (HHE)	-.21	-.23	-.14	-.47*	-.66*
The Six-Trait Writing Model	.24	.11	.26	.48*	.34
Control					
Spatial arrangement (HHE)	.09	-.05	-.05	-.07	.07
The Six-Trait Writing Model	.22	.19	.36*	.57**	.14

^a Vocabulary subtest of the WISC-R95.

* Correlation is significant at the .05 level (2-tailed).

** Correlation is significant at the .01 level (2-tailed).



L'écriture dans la NF1: revue de la littérature



76 enfants NF1 +
neurofibrome plexiforme
12,8 ans

• Evaluation:

- **Aspect langagier:**
Woodcock-Johnson Tests of Achievement
 - Idée → phrase
 - Construction rapide de phrases
 - Orthographe
 - Ponctuation et lettres capitales
- **Graphisme:**
Handwriting Legibility Scale
 - lisibilité (formation, la taille, l'espacement, l'inclinaison et taille des lettres)

Table 1. Participant characteristics at baseline.

Mean Age (SD)	12.75 (3.36)
Mean Years of Maternal Education (SD)	14.4 (2.7)
Sex	Percent (n)
Male	59.2% (45)
Female	40.8% (31)
Race/Ethnicity	
White	75% (57)
Black	7.9% (6)
Hispanic	3.9% (3)
Asian American	2.6% (2)
Multiracial/Other	10.5% (8)
NF1 Severity	
Mild	35.5% (27)
Moderate	53.9% (41)
Severe	10.5% (8)
NF1 type	
Familial	43.4% (33)
Non-Familial	47.4% (36)
Unknown	9.2% (7)
Written Language Disability	22.4% (17)
ADHD diagnosis	32.9% (25)

Siegel et al.. *Child neuropsychol*, 2024.

L'écriture dans la NF1: revue de la littérature



- **Profil de compétence en écriture**
 - Tous les scores sont inférieurs en moyenne à la moyenne normée
 - Scores **Graphisme** < Langagier

Table 3. Baseline written language.

	N	Mean (SD)	% Below Average*	p value (One Sample t-test)
Broad Written Language Composite	74	93.38 (17.39)	25.7%	0.002
Writing Samples	76	95.21 (17.32)	25.0%	0.018
Writing Fluency	71	93.69 (17.95)	35.2%	0.004
→ Spelling	76	92.51 (17.23)	34.2%	<0.001
→ Punctuation & Capitalization	40	87.85 (18.79)	42.5%	<0.001
Handwriting Ratings	74	32.07 (21.19)	33.8%	N/A

*Scores <85 are considered below average.

*Using Bonferroni correction for related multiple comparisons, the significance level for each one sample t-test was set to .01.

Siegel et al.. *Child neuropsychol*, 2024.