



DEC
DÉPARTEMENT
D'ÉTUDES
COGNITIVES



L'inné et l'acquis dans le développement cognitif

Franck Ramus

CNRS

Département d'Etudes Cognitives
Ecole Normale Supérieure, Université PSL, Paris

Les grandes questions:

- Nous sommes tous humains, et tous différents.
- Quels sont tous les facteurs qui font de chacun de nous un être humain unique?
- Par quels mécanismes agissent-ils et comment interagissent-ils?

Qu'entend-on par développement cognitif?

- Cognition= traitement de l'information dans le cerveau.
- Inclut les capacités cognitives (= fonctions intellectuelles)
 - Langage oral
 - Fonctions exécutives: attention, mémoire, métacognition, planification...
 - Capacités perceptives et spatiales
 - Raisonnement abstrait.
 - Motricité
 - Compétences sociales.
 - ...
 - Mesure synthétique: intelligence générale (QI).
- Emotions
- Personnalité
- Préférences

L'épidémiologie cognitive

Causes

- Gènes
- Facteurs environnementaux:
 - Pré-, péri- et post-nataux
 - Facteurs biochimiques (nutritifs, toxiques...)
 - Maladies
 - Facteurs sociaux, psychologiques
 - Histoire de vie

Effets à expliquer

- Capacités cognitives
- Caractéristiques cognitives
 - Personnalité
 - Préférences
- Troubles cognitifs/mentaux
- Manifestations sociales
 - Réussite scolaire
 - Réussite professionnelle
 - Style de vie...

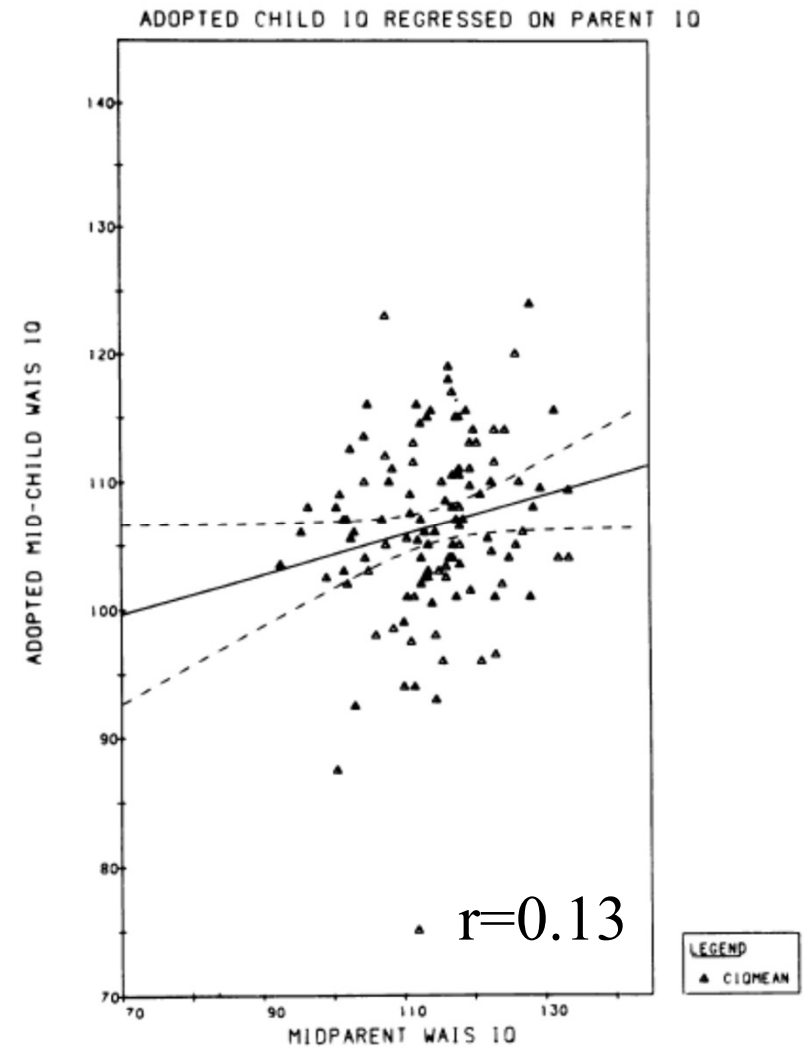
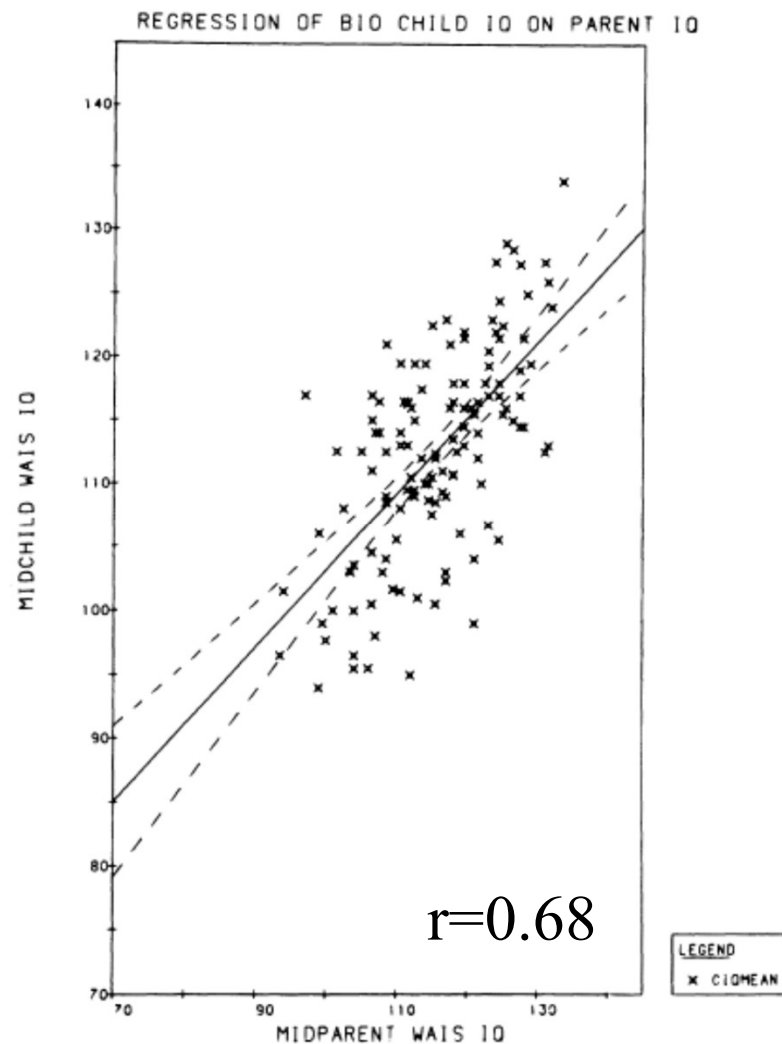
Principaux facteurs associés au développement cognitif

- Facteurs intrinsèques
 - Gènes ($R^2 = 0 - 0.7$)
 - Sexe ($d = 0 - 1$)
- Expositions prénatales
 - Médicaments: thalidomide, valproate... (valproate: $OR = 3$ pour l'autisme)
 - Infections: rubéole, cytomégalovirus, ...
 - Drogues: Cocaïne, alcool, tabac... (alcool: $d = -0.13$ pour cuites répétées)
- Facteurs périnataux
 - Age gestationnel
 - Poids de naissance
 - Naissance difficile (plus de 5 min pour atteindre $APGAR > 6$: $d = -0.1$)
- Facteurs complexes:
 - Allaitement maternel ($d = 0.2 / 3$ IQ points par mois)
 - Age maternel ($d = -0.1$ après 40 ans)
 - Age paternel ($OR = 2.5$ pour l'autisme après 50 ans)
 - Niveau socioéconomique ($d = 0.35$; $r = 0.3$)
 - Dépression maternelle ($d = -0.25 - -0.4$; $OR = 2-4$)
 - Taille de la fratrie et ordre de naissance ($d = -0.1$ / frère/sœur plus âgé)

Quel est le poids respectif des gènes et de l'environnement?

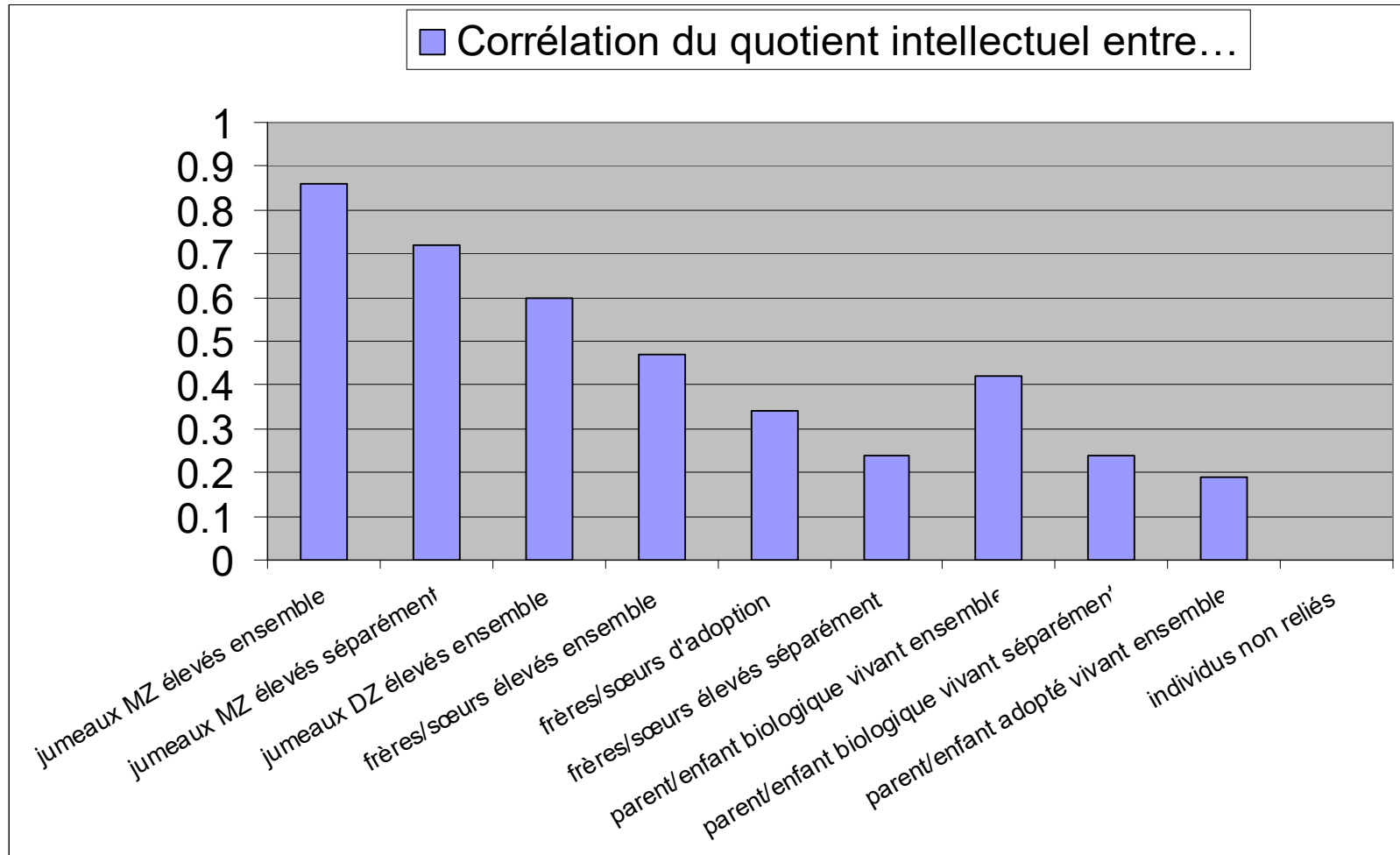
Corrélation du QI entre parents et enfants

(Scarr, 1992, *Child Development*)



Corrélations du QI entre différentes paires d'apparentés

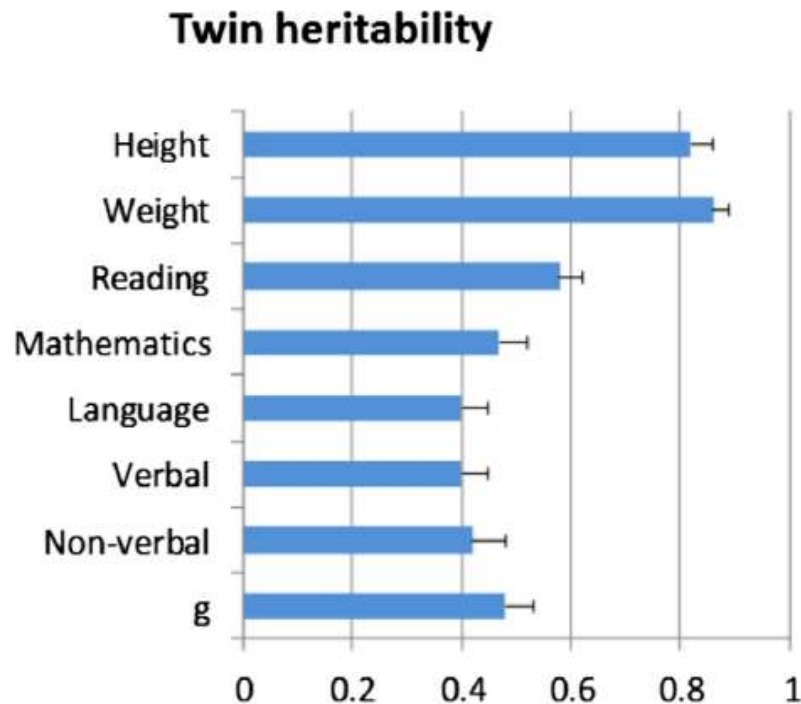
(Bouchard & McGue, 1981, *Science*; Loehlin, 1989, *American Psychologist*)



Héritabilité du QI = 50%

Héritabilité estimée par les études de jumeaux

FIGURE 1 Genetic estimates for height, weight, and cognitive trait composites from twin analyses and from genome-wide complex trait analysis (GCTA). Note: 'g' refers to general cognitive ability, which is a composite of verbal and nonverbal ability. N = 2,153 to 2,659 twin pairs for twin analyses, and N = 2,281 to 2,809 unrelated individuals for GCTA. Error bars in the figure indicate standard errors (SE).



Trzaskowski, M., Dale, P. S., & Plomin, R. (2013). *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 52(10), 1048-1056.e1043.

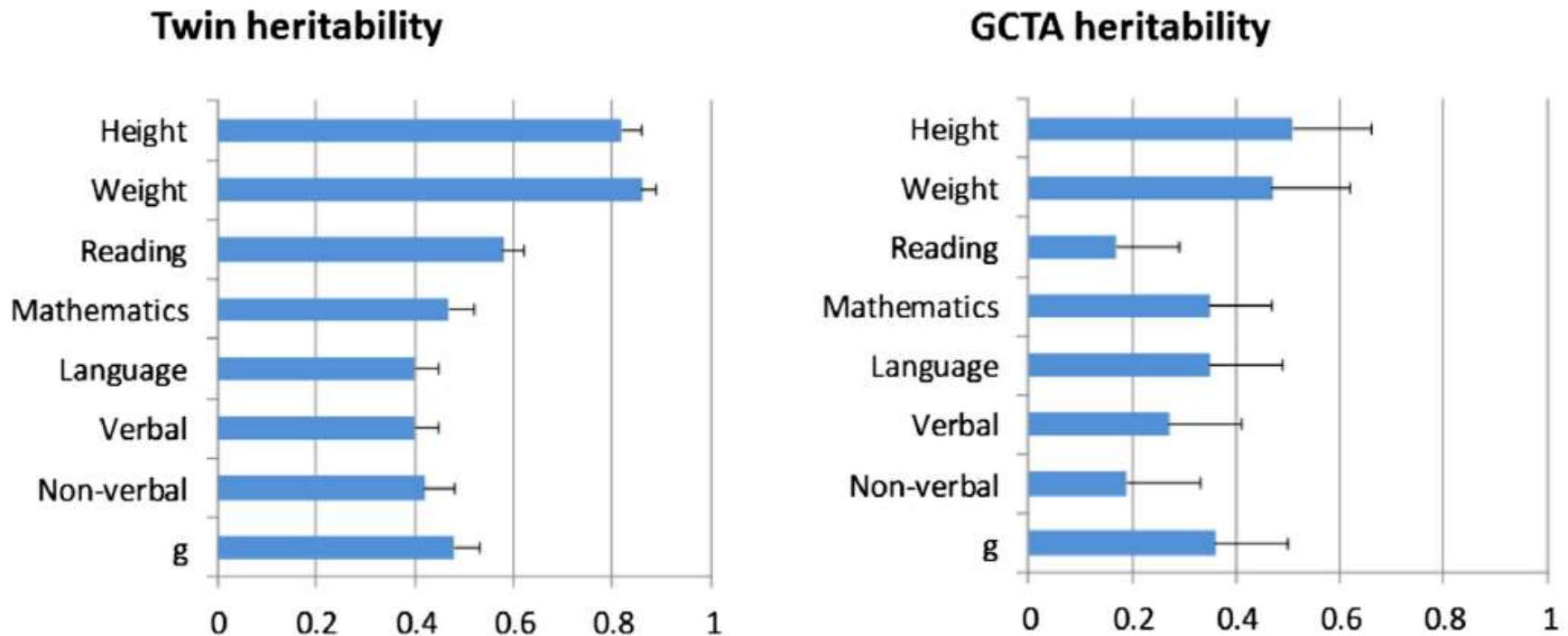
La nouvelle génétique du
développement cognitif (2011-)

Estimation complémentaire de l'héritabilité basée sur le génome: approche GCTA

- GCTA: genome-wide complex trait association
- Principe:
 - Basée sur de grandes populations d'individus génétiquement non reliés.
 - Individus phénotypés (testés) et génotypés.
 - Estimation de la similarité génétique entre paires d'individus à partir de >100 000 polymorphismes.
 - Covariance avec la similarité phénotypique.

Genome-wide complex trait analysis (GCTA)

FIGURE 1 Genetic estimates for height, weight, and cognitive trait composites from twin analyses and from genome-wide complex trait analysis (GCTA). Note: 'g' refers to general cognitive ability, which is a composite of verbal and nonverbal ability. N = 2,153 to 2,659 twin pairs for twin analyses, and N = 2,281 to 2,809 unrelated individuals for GCTA. Error bars in the figure indicate standard errors (SE).



Trzaskowski, M., Dale, P. S., & Plomin, R. (2013). *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 52(10), 1048-1056.e1043.

Conséquences de l'approche GCTA

- Les études de jumeaux ont été très critiquées, elles font des hypothèses qui sont parfois non vérifiées, mais leurs résultats ont été globalement confirmés par une approche totalement indépendante.
- Les études de jumeaux fournissent une borne supérieure, et les études GCTA une borne inférieure à l'héritabilité.

Héritabilité de la réussite scolaire

Rimfeld et al. (2018) *npj Science of learning*

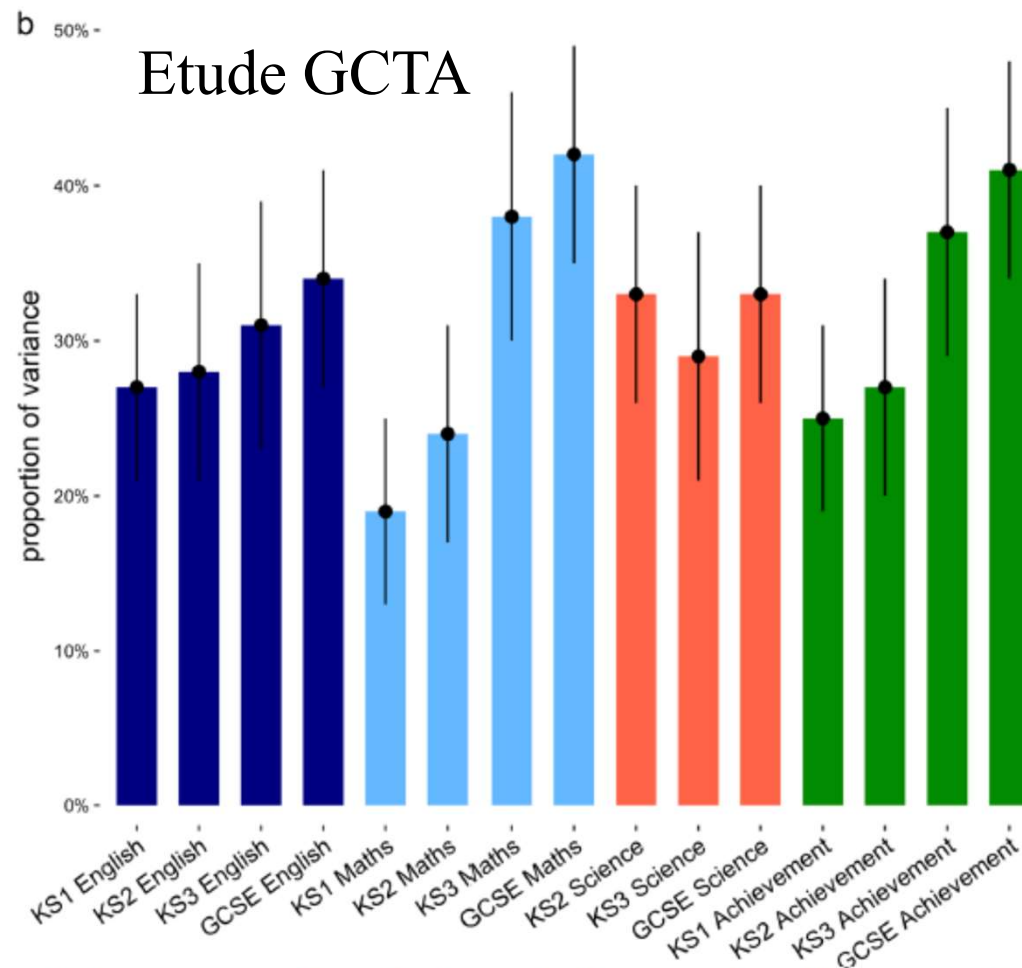


Fig. 1 a Twin model-fitting results for univariate analyses of educational achievement. A = additive genetic, C = shared environmental, E = non-shared environmental proportions of the variance. b SNP heritability estimates of the proportion of variance explained by the additive effects of common SNPs (standard errors as error bars) for the same measures of educational achievement. SNP heritabilities were calculated following adjustment for sex and population stratification. Note: KS1 age 7; KS2 age 11; KS3 age 14; GCSE age 16; Note: Achievement is a composite score of English and Mathematics

Les scores polygéniques (GPS)

- GPS: genome-wide polygenic score
- Analyse génome-entier des SNPs associés à un phénotype
- Reflète les effets cumulés d'un grand nombre de polymorphismes.
- Réplication sur population indépendante
- Score constitué des 10-10000 polymorphismes les plus fortement associés au phénotype.

SNP	Increasing allele	Allele 1	Allele 2	Genotypic score	Correlation with trait	Weighted genotypic score
SNP 1	T	A	T	1	0.005	0.005
SNP 2	C	G	G	0	0.004	0.000
SNP 3	A	A	A	2	0.003	0.006
SNP 4	G	C	G	1	0.003	0.003
SNP 5	G	C	C	0	0.003	0.000
SNP 6	T	A	T	1	0.002	0.002
SNP 7	C	C	G	1	0.002	0.002
SNP 8	A	A	A	2	0.002	0.004
SNP 9	A	T	T	0	0.001	0.000
SNP 10	C	C	G	1	0.001	0.001
Polygenic score				9		0.023

Exemples d'effets des GPS

GPS associés au QI et au niveau

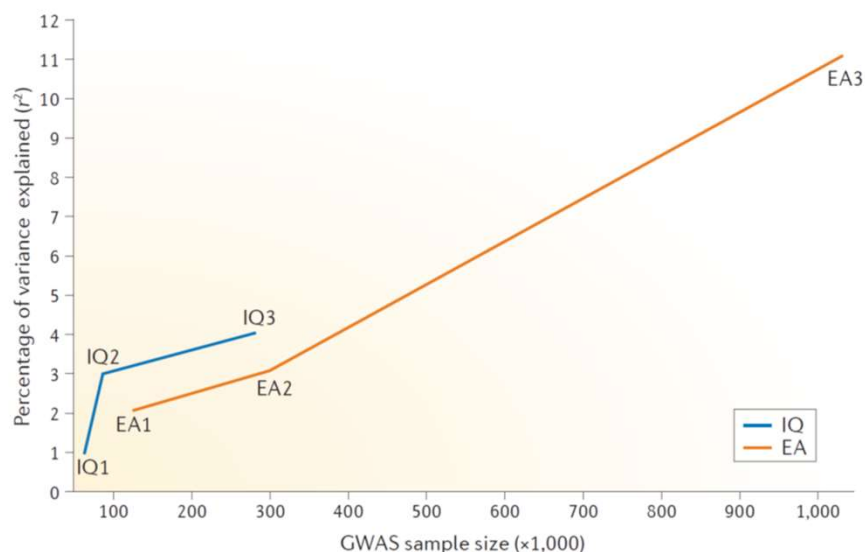


Figure 1 | **Variance explained by IQ GPSs and by EA GPSs in their target traits as a function of GWAS sample size.** Genome-wide polygenic score (GPS) prediction of intelligence (IQ) and educational attainment (EA) increased linearly with sample size. The predictive power of GPSs derived from genome-wide association studies (GWAS) of intelligence has increased in the past 2 years from 1% to 4%. The latest EA GPS, EA3, predicts more than 10% of the variance in intelligence (P. D. Koellinger,

Plomin, R., & von Stumm, S. (2018). The new genetics of intelligence. *Nature Reviews Genetics*, 19(3), 148-159.

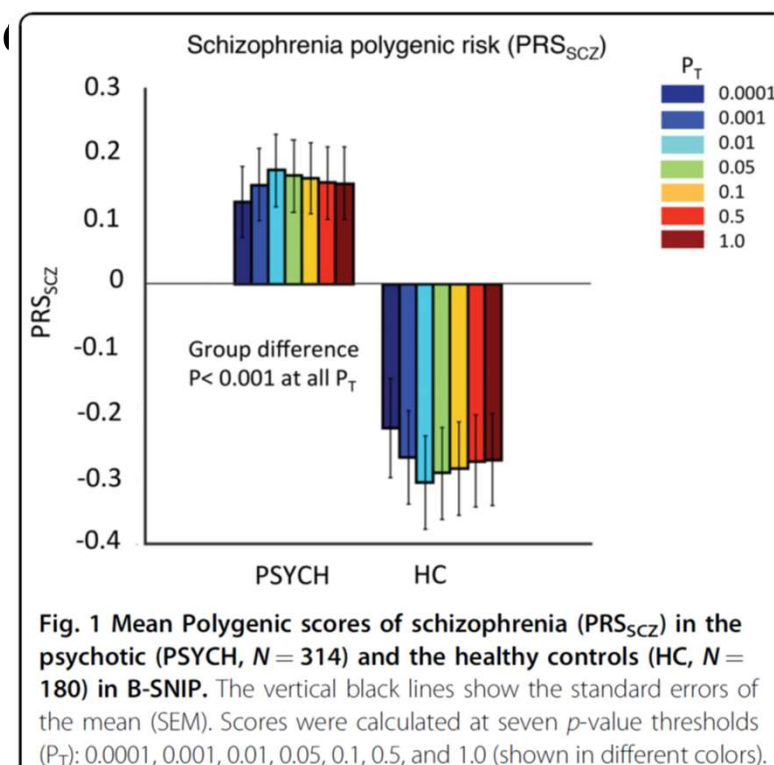
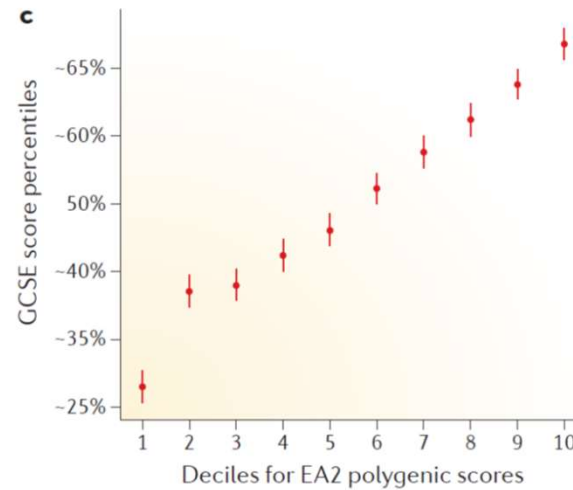
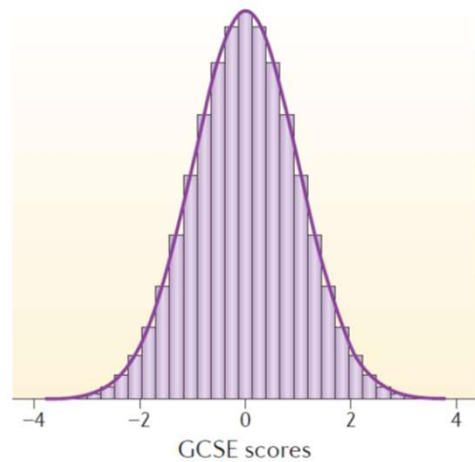
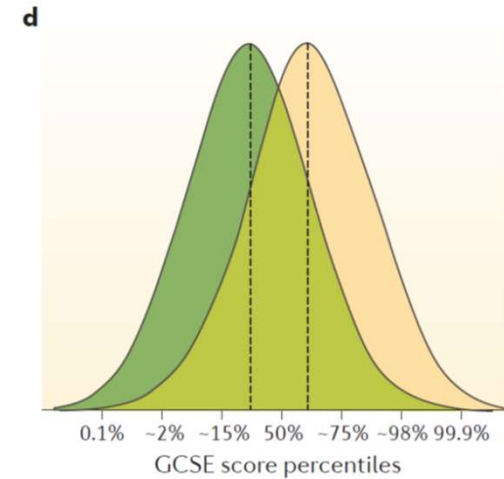
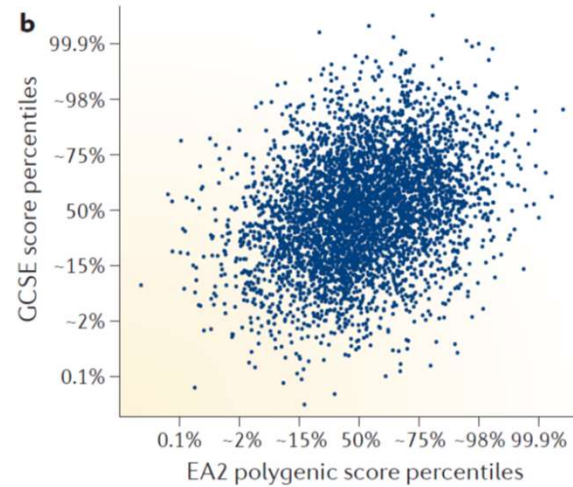
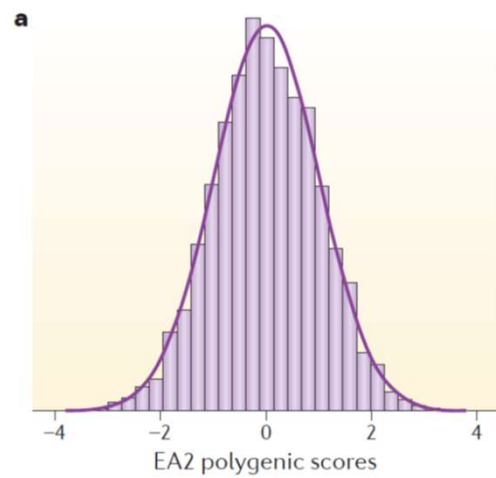


Fig. 1 Mean Polygenic scores of schizophrenia (PRS_{SCH}) in the psychotic (PSYCH, $N = 314$) and the healthy controls (HC, $N = 180$) in B-SNIP. The vertical black lines show the standard errors of the mean (SEM). Scores were calculated at seven p -value thresholds (P_T): 0.0001, 0.001, 0.01, 0.05, 0.1, 0.5, and 1.0 (shown in different colors).

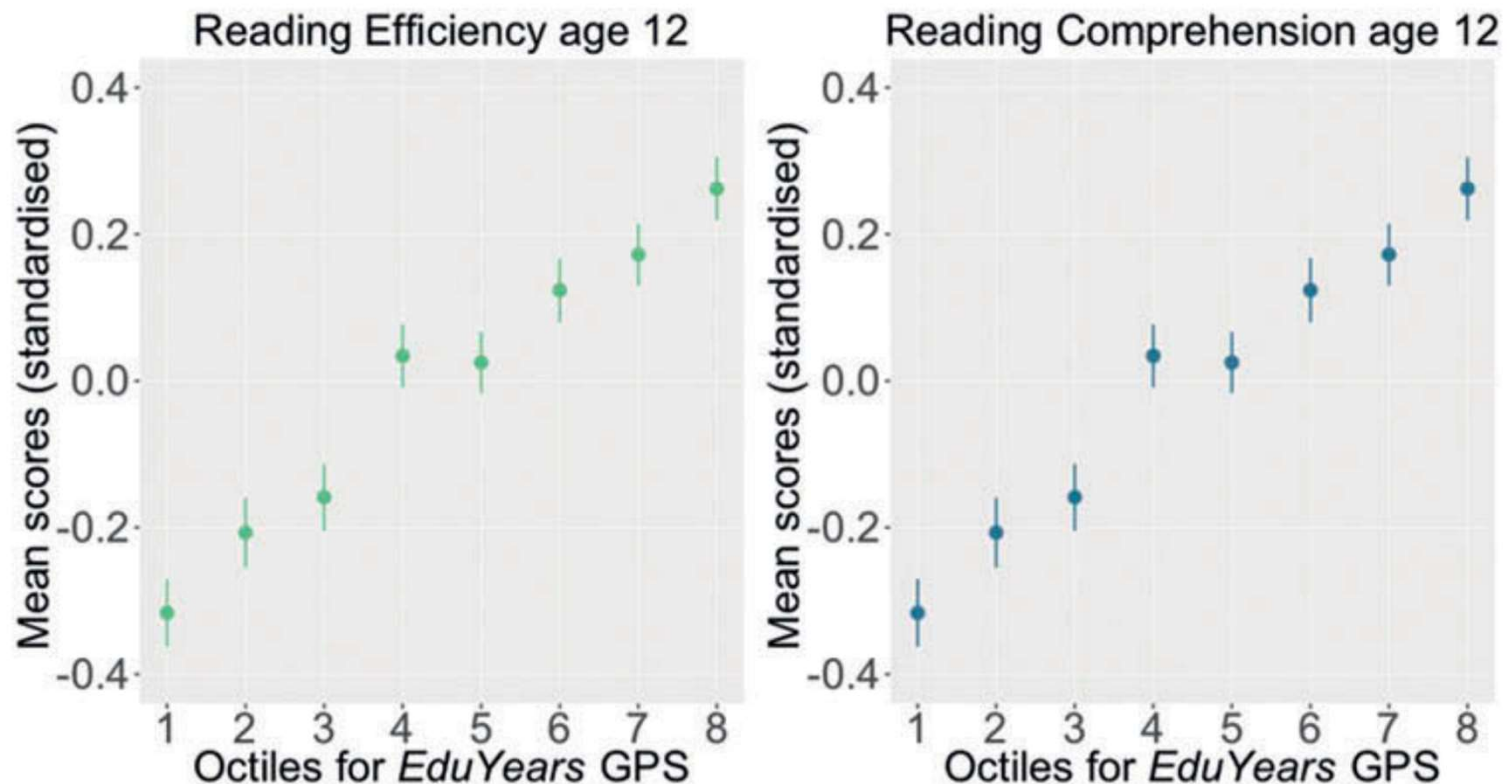
Shafee, R., et al. (2018). Polygenic risk for schizophrenia and measured domains of cognition in individuals with psychosis and controls. *Translational Psychiatry*, 8(1), 78.

Effet du GPS éducation sur la réussite scolaire

Plomin & von Stumm 2018



Prédiction de la compétence en lecture par le GPS éducation (Selzam et al. 2017 SSR)

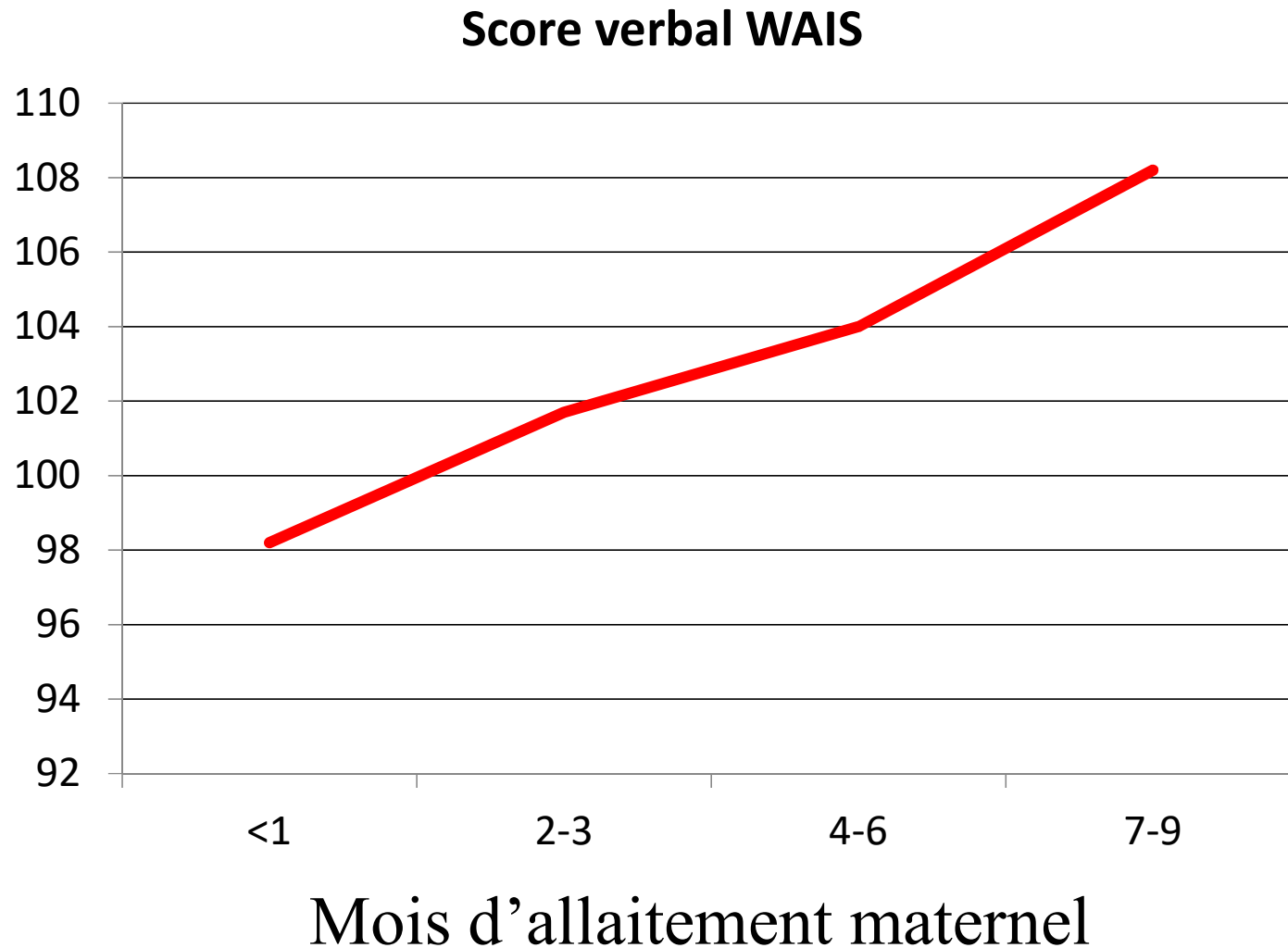


Quelques exemples d'effets de
facteurs environnementaux

Facteurs environnementaux

Un exemple: l'allaitement maternel

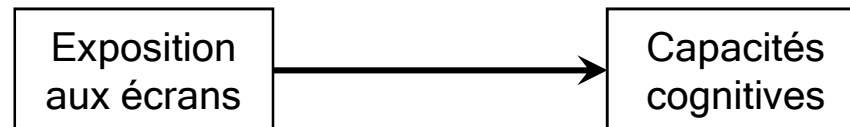
Mortensen, et al. (2002). *Jama*



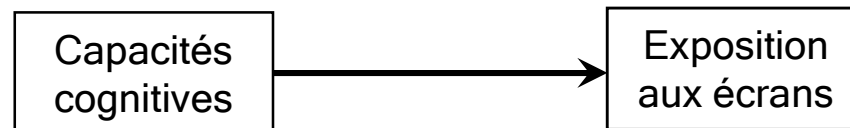
Rôle des écrans sur le développement cognitif

- Corrélations: +2h/jour exposition aux écrans → -4.25 pts QI (Walsh et al. 2018 *Lancet Child Ad. Health*)

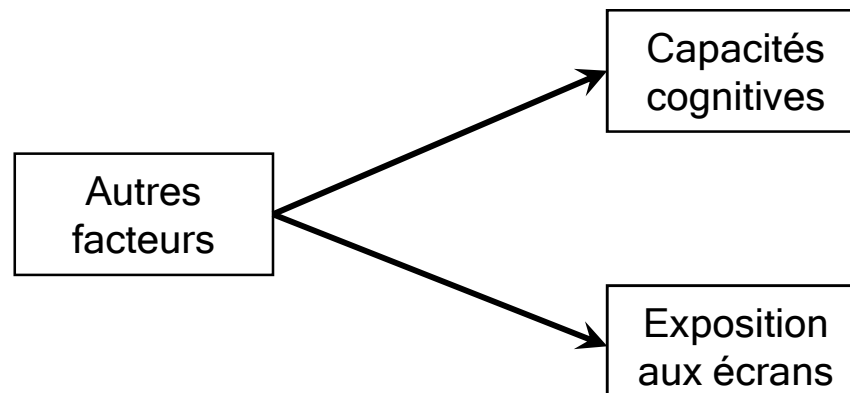
a.



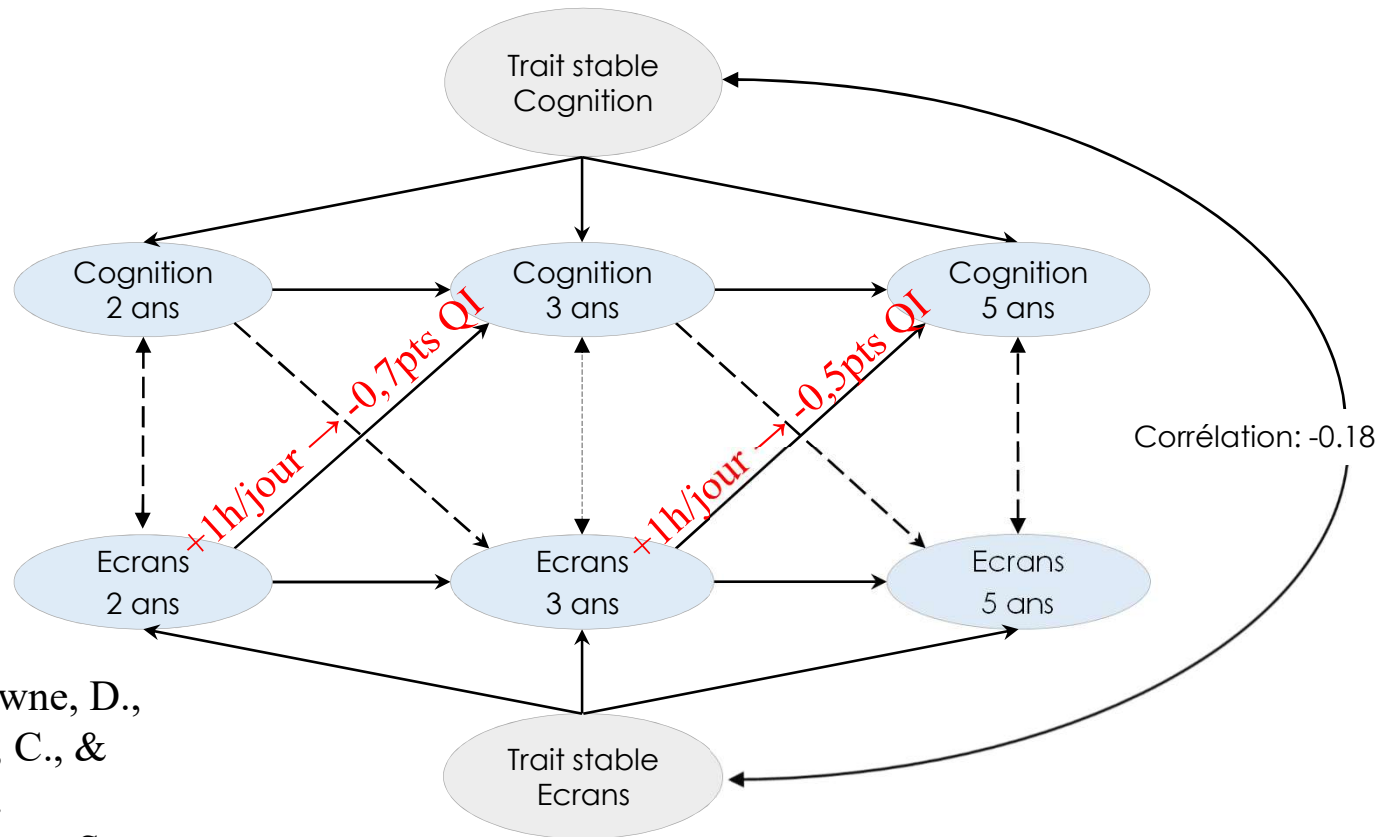
b.



c.



Une étude qui départage les différentes hypothèses



Madigan, S., Browne, D.,
Racine, N., Mori, C., &
Tough, S. (2019).
Association Between Screen
Time and Children's
Performance on a
Developmental Screening
Test. *JAMA Pediatrics*.

SES et QI

Gottschling et al. (2019) Intelligence

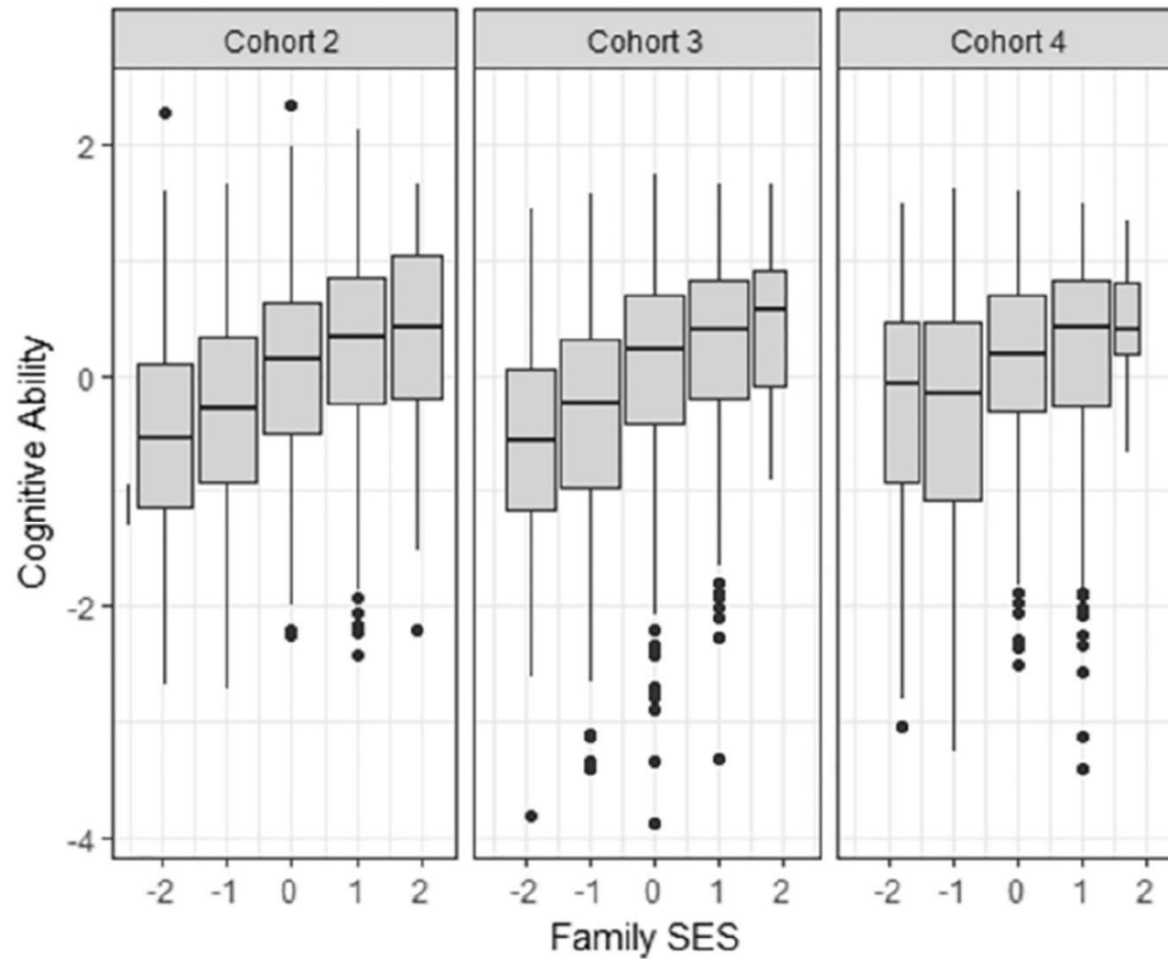
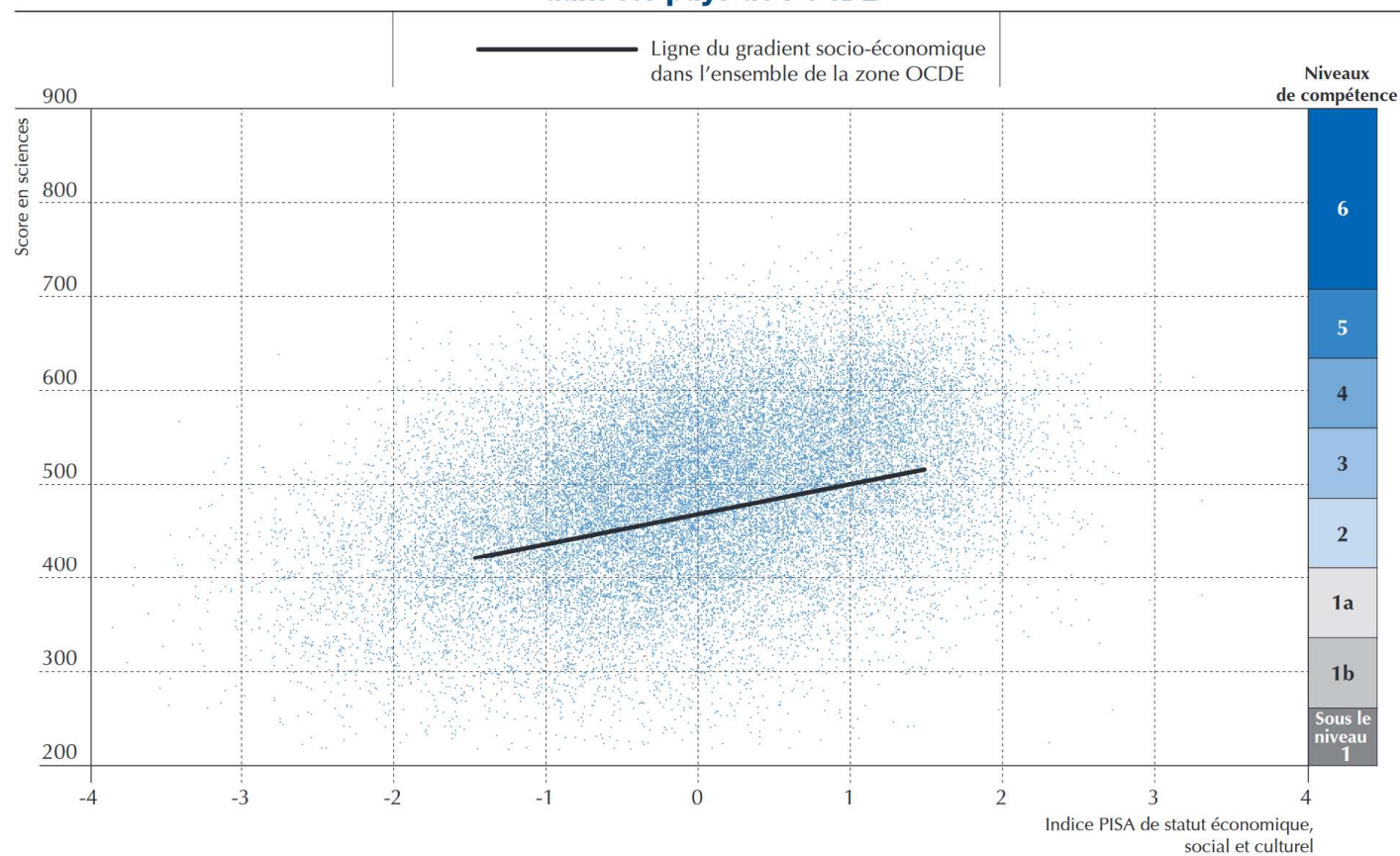


Fig. 3. Box plot of cognitive ability by SES.

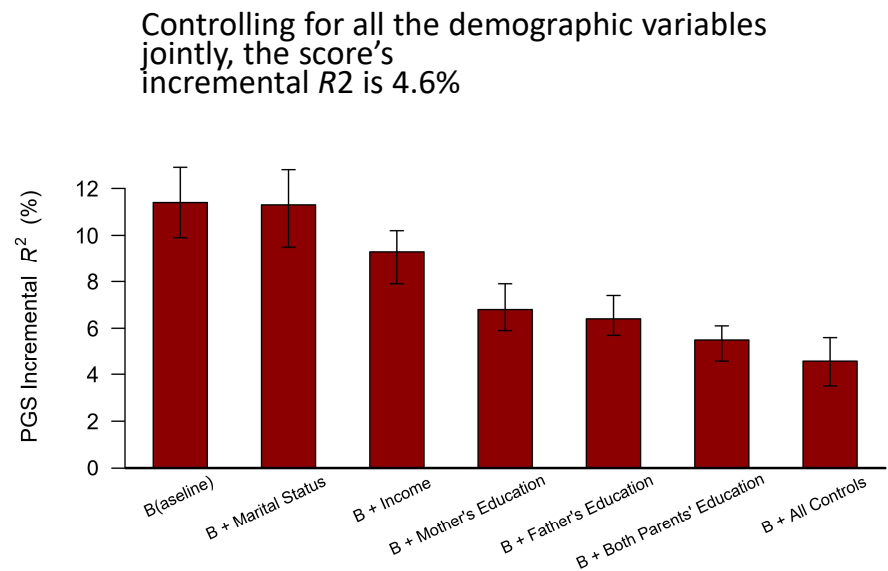
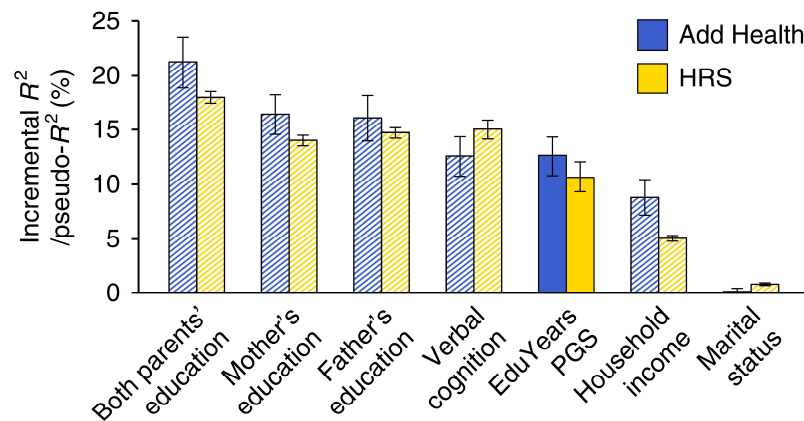
Le plus grand résultat de la recherche en éducation

« Le meilleur prédicteur de la réussite scolaire est le milieu socio-culturel de la famille. »

Graphique I.6.5 ■ **Statut socio-économique des élèves et performance moyenne dans les pays de l'OCDE**



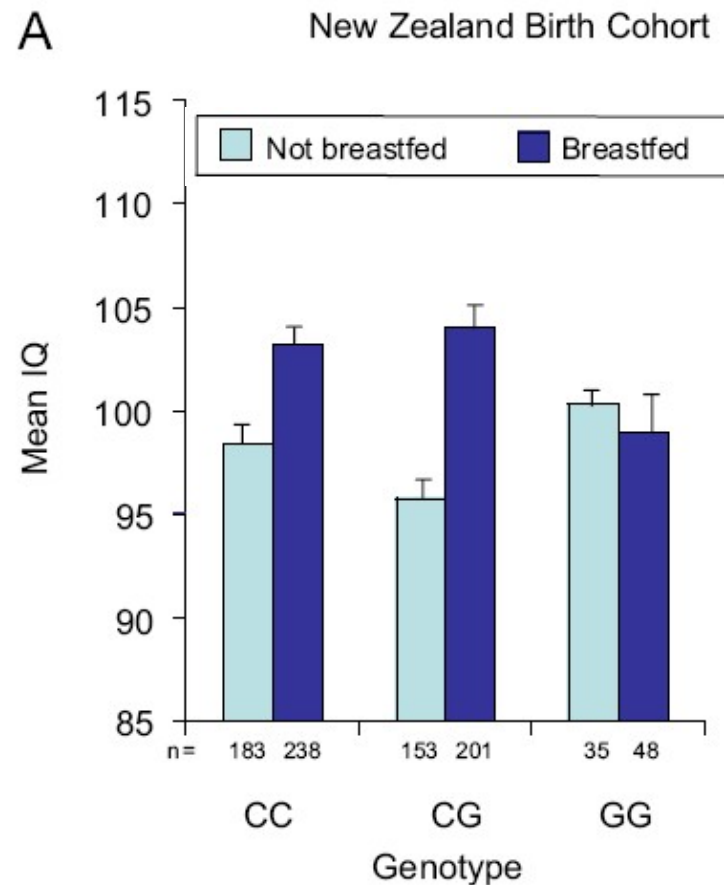
Comparaison du GPS EduYears avec d'autres variables socio-démographiques



Lee, J. J., Wedow, R., Okbay, A., Kong, E., Maghzian, O., Zacher, M., ... Cesarini, D. (2018). Gene discovery and polygenic prediction from a genome-wide association study of educational attainment in 1.1 million individuals. *Nature Genetics*, 50(8), 1112–1121. <https://doi.org/10.1038/s41588-018-0147-3>

Interactions entre facteurs
génétiques et environnementaux

Médiation des effets de l'allaitement maternel sur le QI verbal par des variations génétiques du métabolisme des acides gras

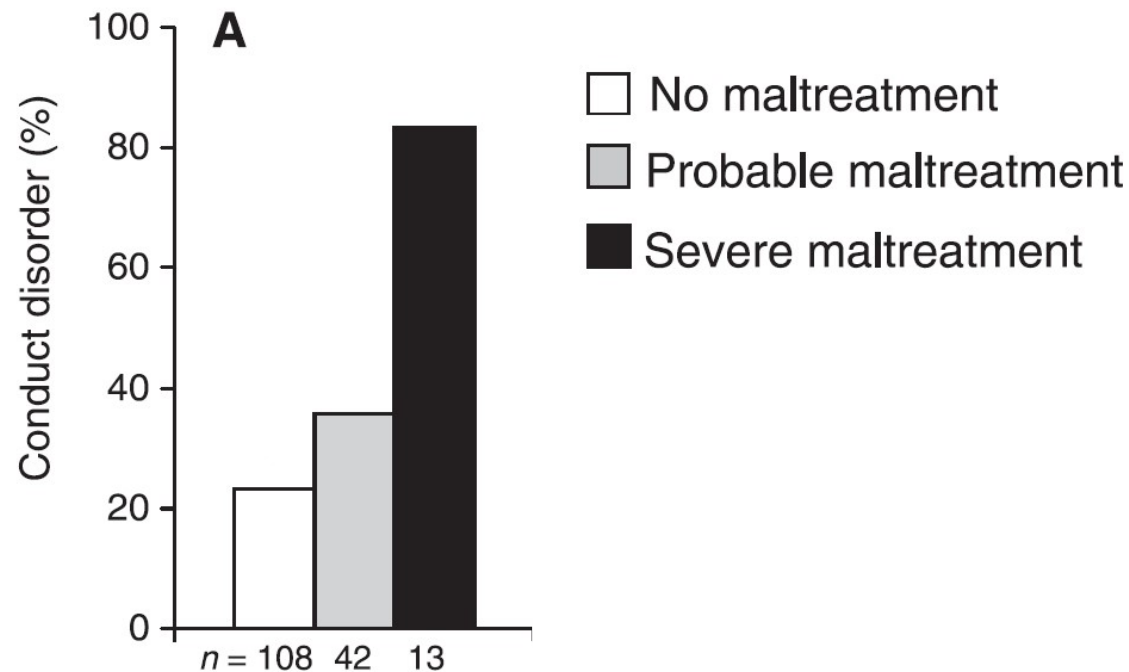


(Caspi et al. 2007 PNAS; Steer et al. 2010 PLoS ONE)

Effet de la maltraitance sur le développement de la personnalité antisociale, et sa modulation génétique

Role of Genotype in the Cycle of Violence in Maltreated Children

Avshalom Caspi,^{1,2} Joseph McClay,¹ Terrie E. Moffitt,^{1,2*} Jonathan Mill,¹ Judy Martin,³ Ian W. Craig,¹ Alan Taylor,¹ Richie Poulton³



Quand des facteurs génétiques
se cachent derrière les facteurs
environnementaux

Les corrélations gènes-environnement

- Les facteurs génétiques sont parfois corrélés avec des facteurs environnementaux
- Autrement dit: certains facteurs environnementaux semblent *héritables*!
- Plomin, R., & Bergeman, C. S. (1991). The Nature of Nurture - Genetic Influence on Environmental Measures. *Behav Brain Sci*, 14, 373-385.

Table 11. Twin correlations and heritabilities for adult twins' ratings of life events

Life Events Scale	Twin correlations				Model-fitting heritability
	MZA	MZT	DZA	DZT	
Total score	.49	.28	.05	.15	.40*
Undesirable Events	.45	.25	.02	.08	.36*
Desirable Events	.45	.23	.11	.18	.31*
Uncontrollable Events	.22	.15	.06	.10	.18*
Controllable Events	.54	.32	.11	.10	.43*

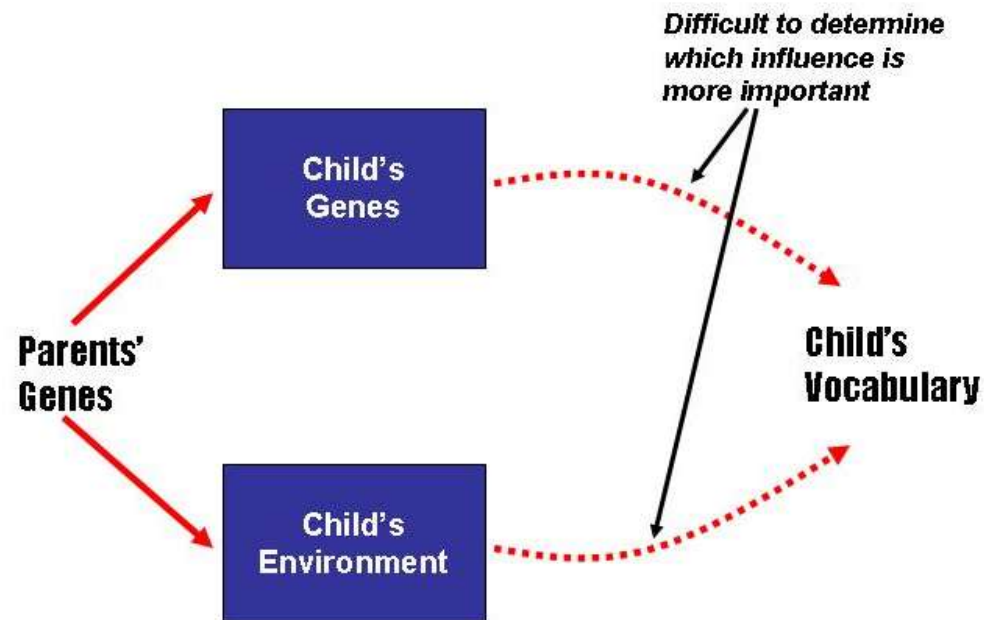
Note: Sample sizes are 45–49 for MZA, 90–98 for MZT, 107–125 for DZA, and 112–127 for DZT.

*Significant ($p < .05$) model-fitting estimate of heritability.

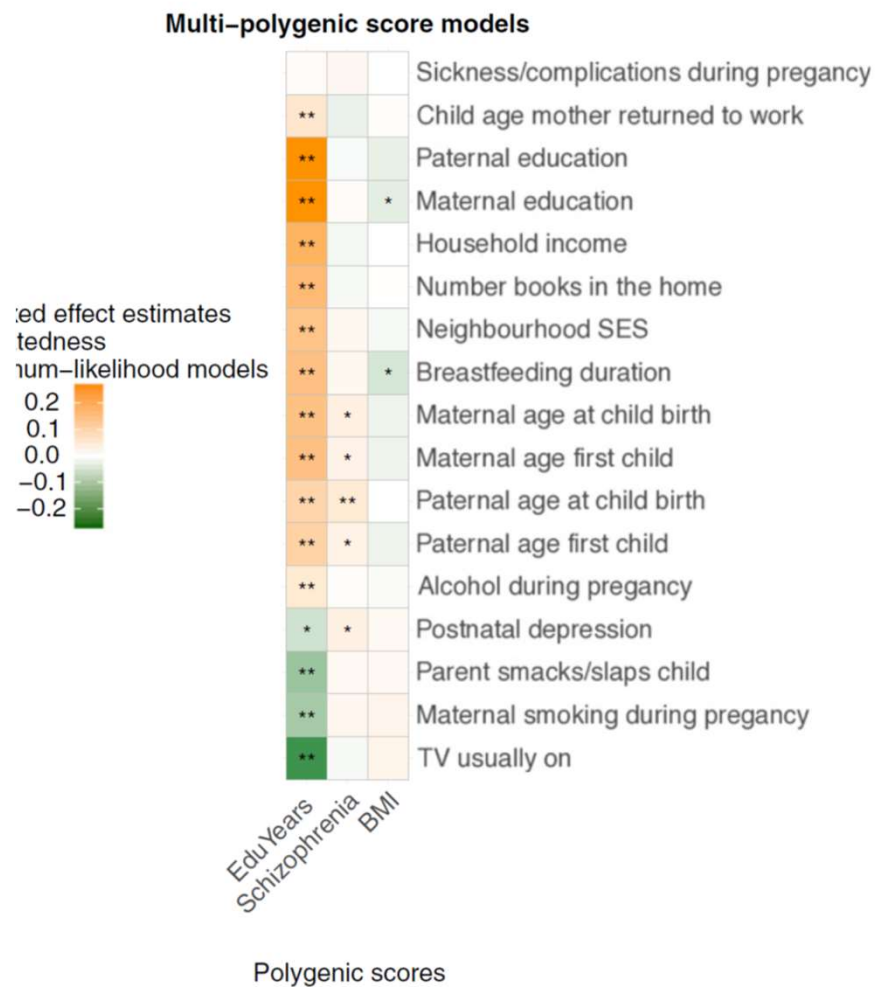
Source: Plomin, Lichtenstein, Pedersen, McClearn & Nesselroade (1990).

Corrélations gène-environnement

- Exemple: vocabulaire. Les parents avec un bon vocabulaire ont des enfants avec un bon vocabulaire. Pourquoi?
- Corrélations passives



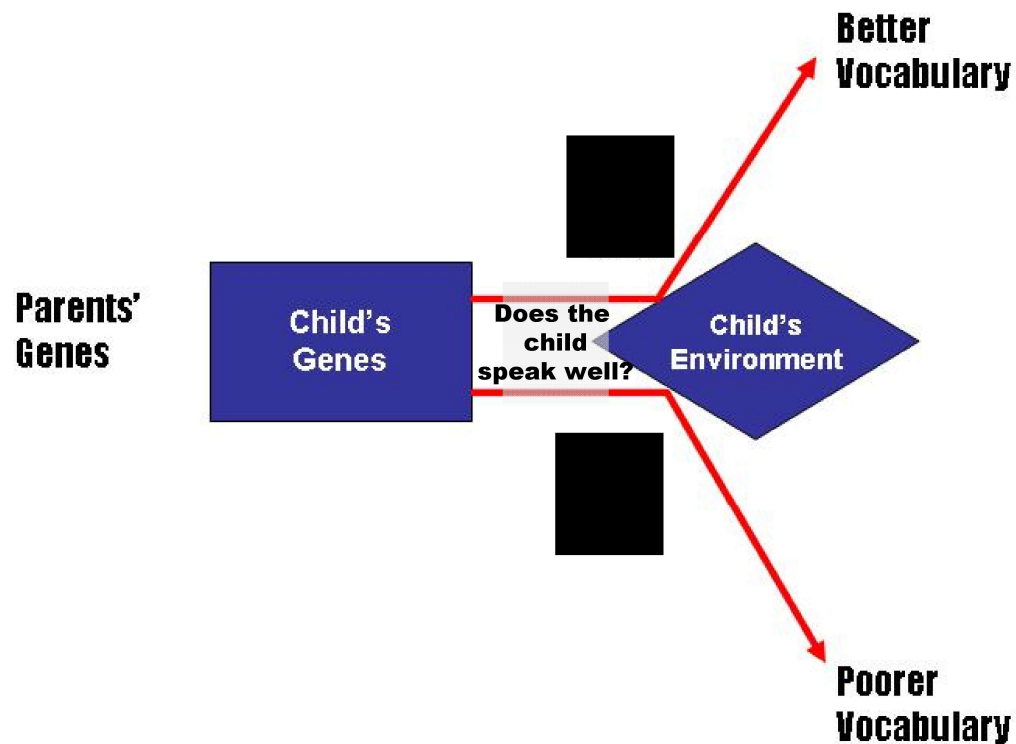
Corrélations entre GPS et facteurs environnementaux



Krapohl, E., et al. (2017). Widespread covariation of early environmental exposures and trait-associated polygenic variation. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 201707178

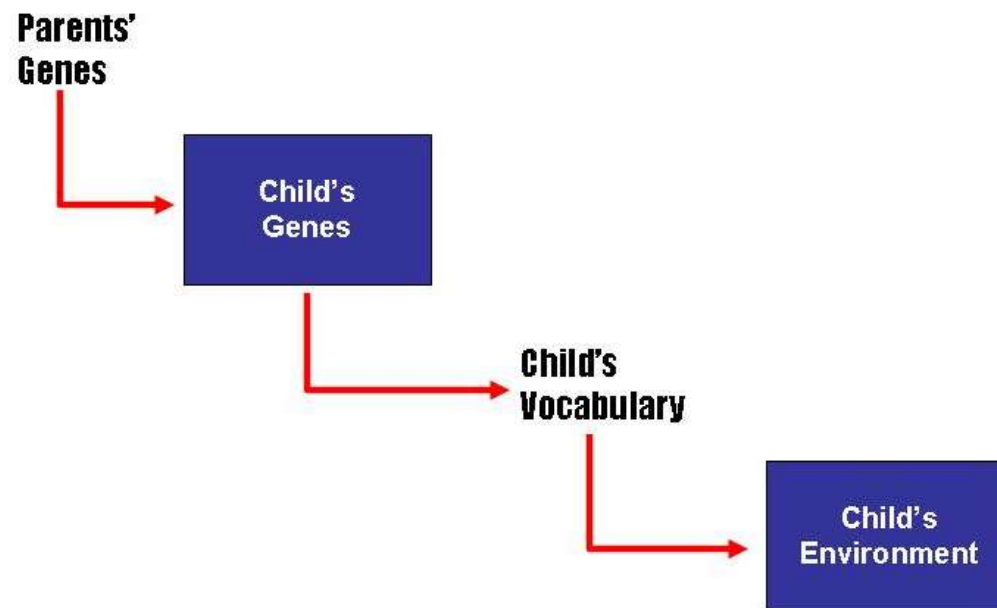
Corrélations gène-environnement

- Corrélations passives
- Corrélations évocatives



Corrélations gène-environnement

- Corrélations passives
- Corrélations évocatives
- Corrélations actives



Augmentation de l'héritabilité avec l'âge

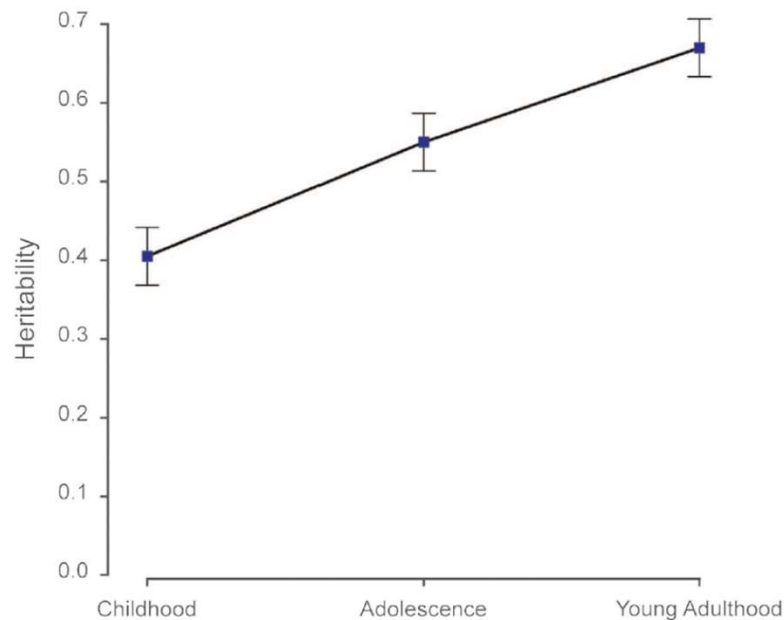


Figure 1. A meta-analysis of 11 000 pairs of twins shows that the heritability of intelligence increases significantly from childhood (age 9) to adolescence (age 12) and to young adulthood (age 17). (Adapted from Haworth *et al.*⁴⁹).

Plomin & Deary 2014
Mol Psychiatry

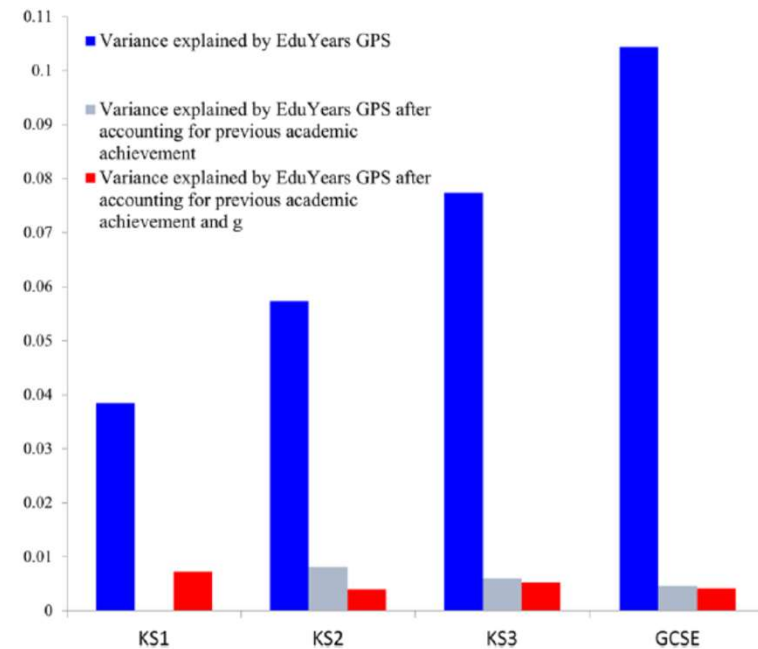
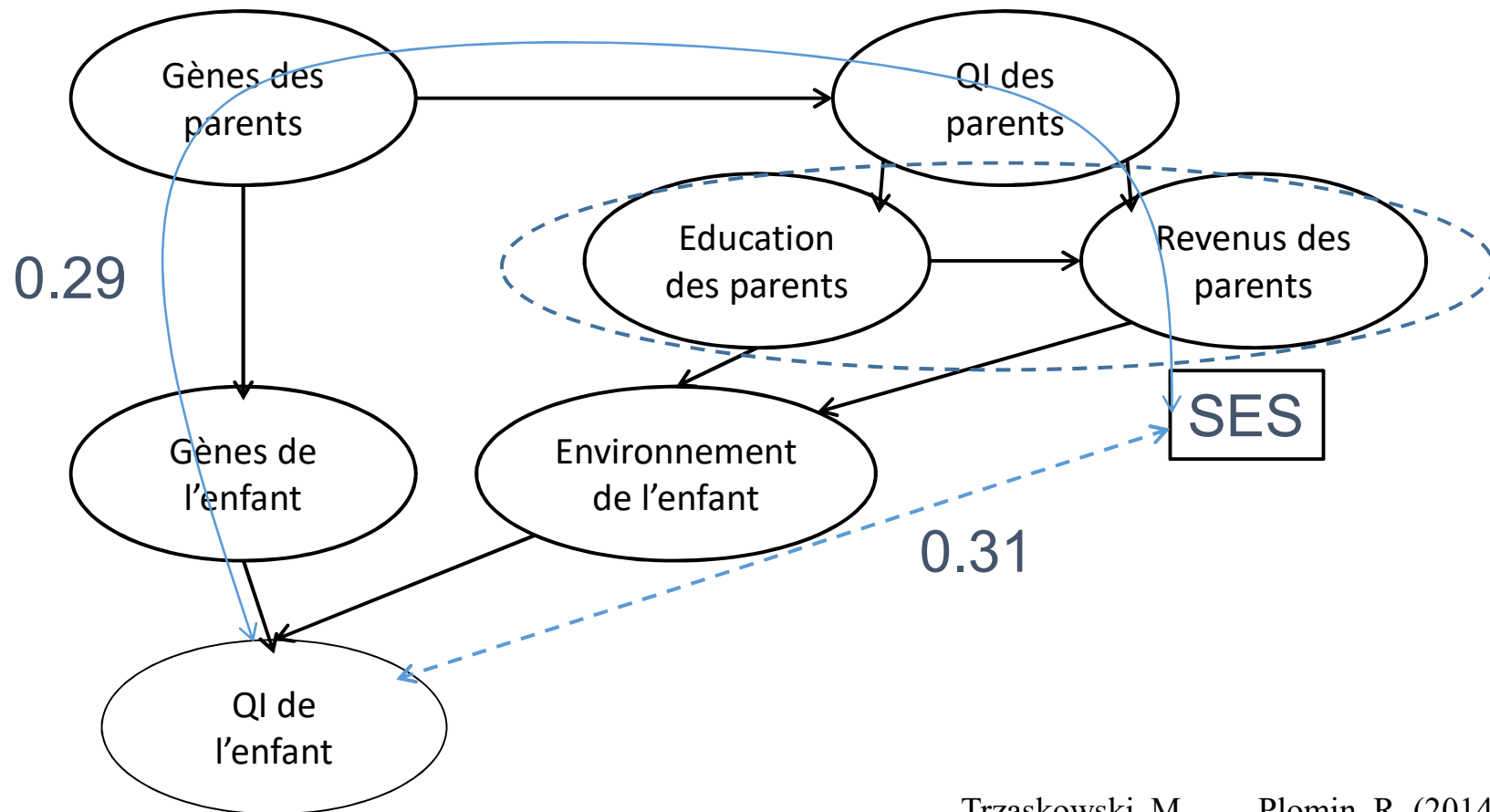


Fig. 5 Variance explained by GPS (*EduYears*) using Gaussian mixture weights of 1.0 for overall educational achievement across compulsory education. Note: KS1 age 7; KS2 age 11; KS3 age 14; GCSE age 16; Note: Achievement is a composite score of English and Mathematics

Rimfeld et al. (2018)
npj Science of learning

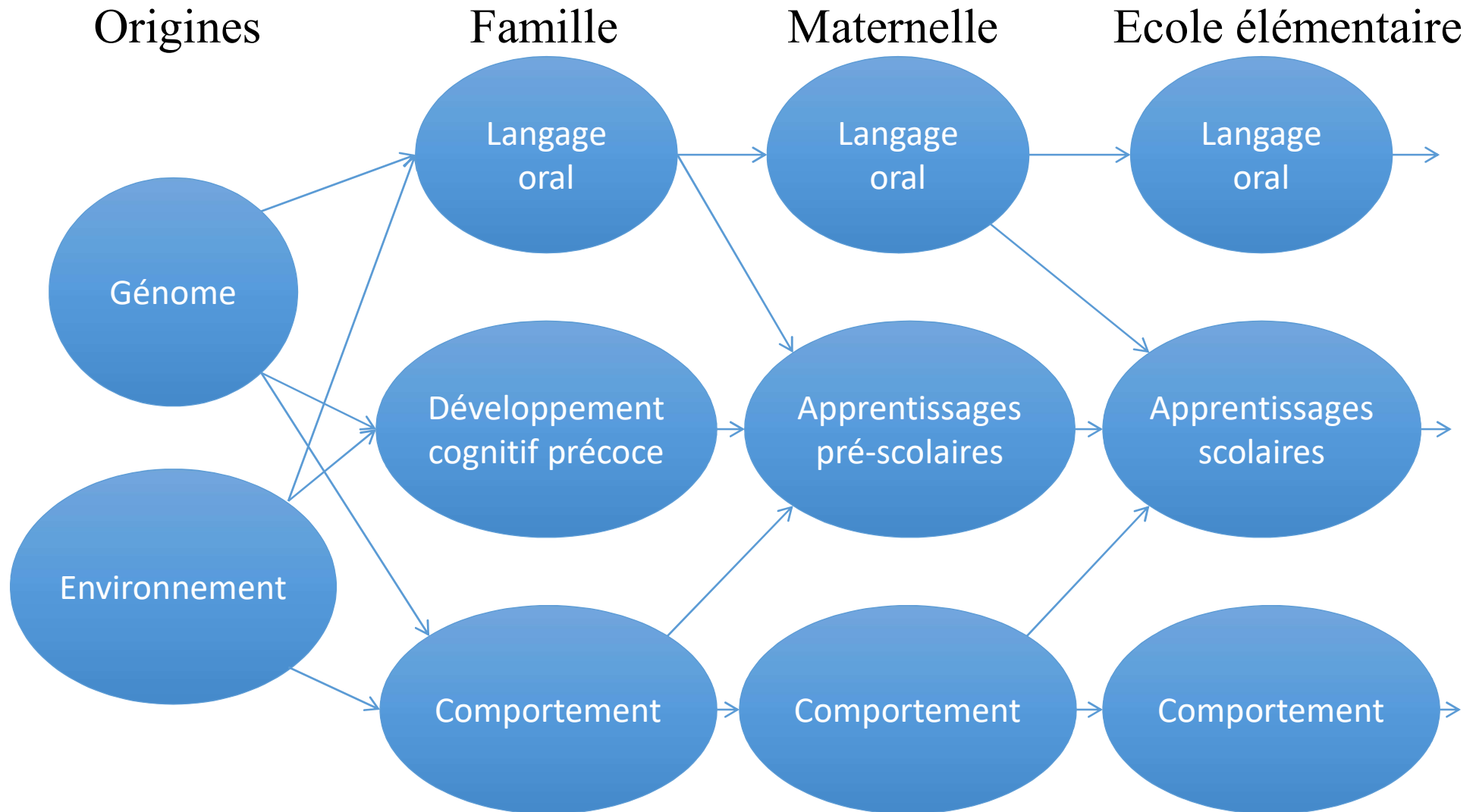
Comment l'effet du SES parental peut-il être héritable?



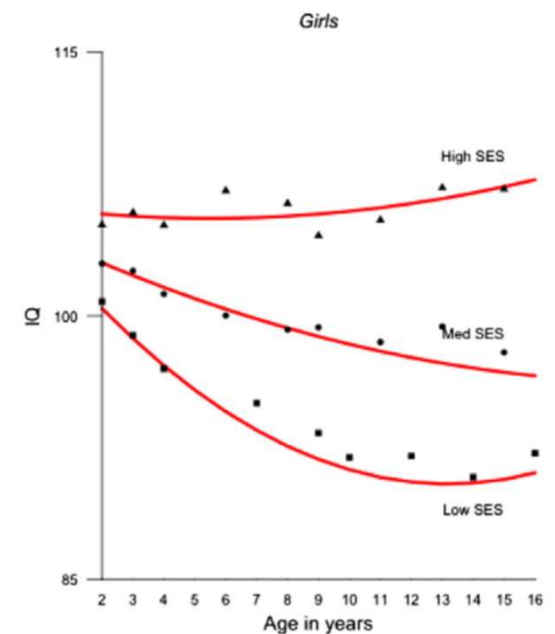
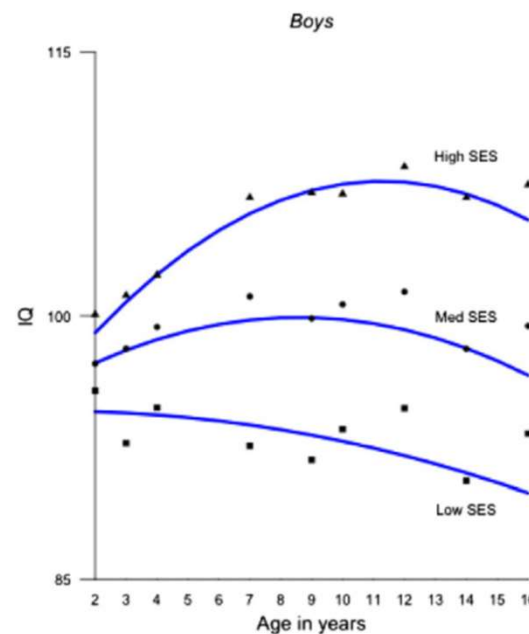
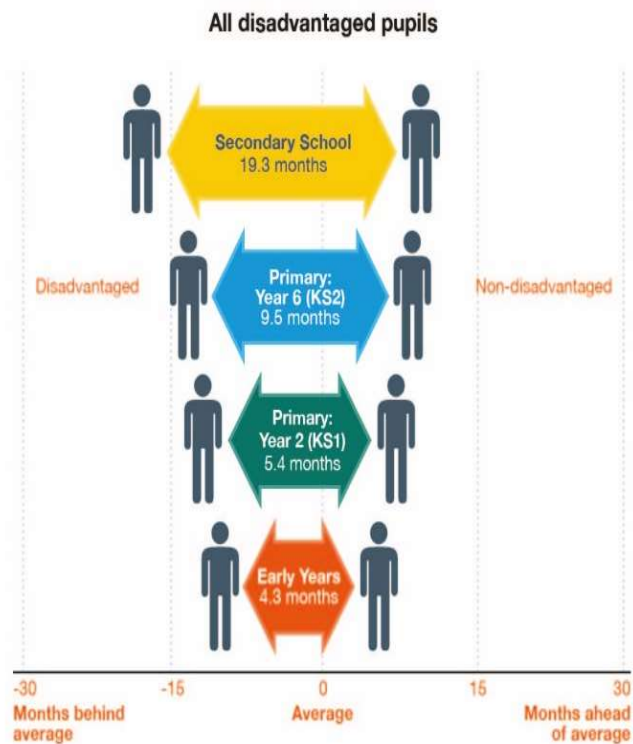
Trzaskowski, M., . . . Plomin, R. (2014). Genetic influence on family socioeconomic status and children's intelligence. *Intelligence*, 42, 83-88.

Quelles implications?

Dès l'entrée à la maternelle,
les enfants sont inégaux



Augmentation des inégalités avec l'âge



Résumé

- Les inégalités sociales et scolaires se reproduisent.
- Elles s'accroissent avec le temps.
- L'école ne parvient pas à les réduire.
- Les inégalités sociales sont corrélées à des inégalités génétiques.
- L'effet apparent du niveau socio-économique sur la réussite scolaire est un effet en partie génétique.
- Réduire les inégalités scolaires est encore plus compliqué que ce qu'on pensait!

L'environnement est-il inopérant?
Que peut-on faire?

Le point de vue fataliste

- « Les pauvres sont pauvres parce qu'ils ont de faibles prédispositions génétiques »
- « Ils sont donc à la place qu'ils méritent dans la société »
- « Il n'y a rien à faire pour eux, les politiques sociales sont vouées à l'échec »

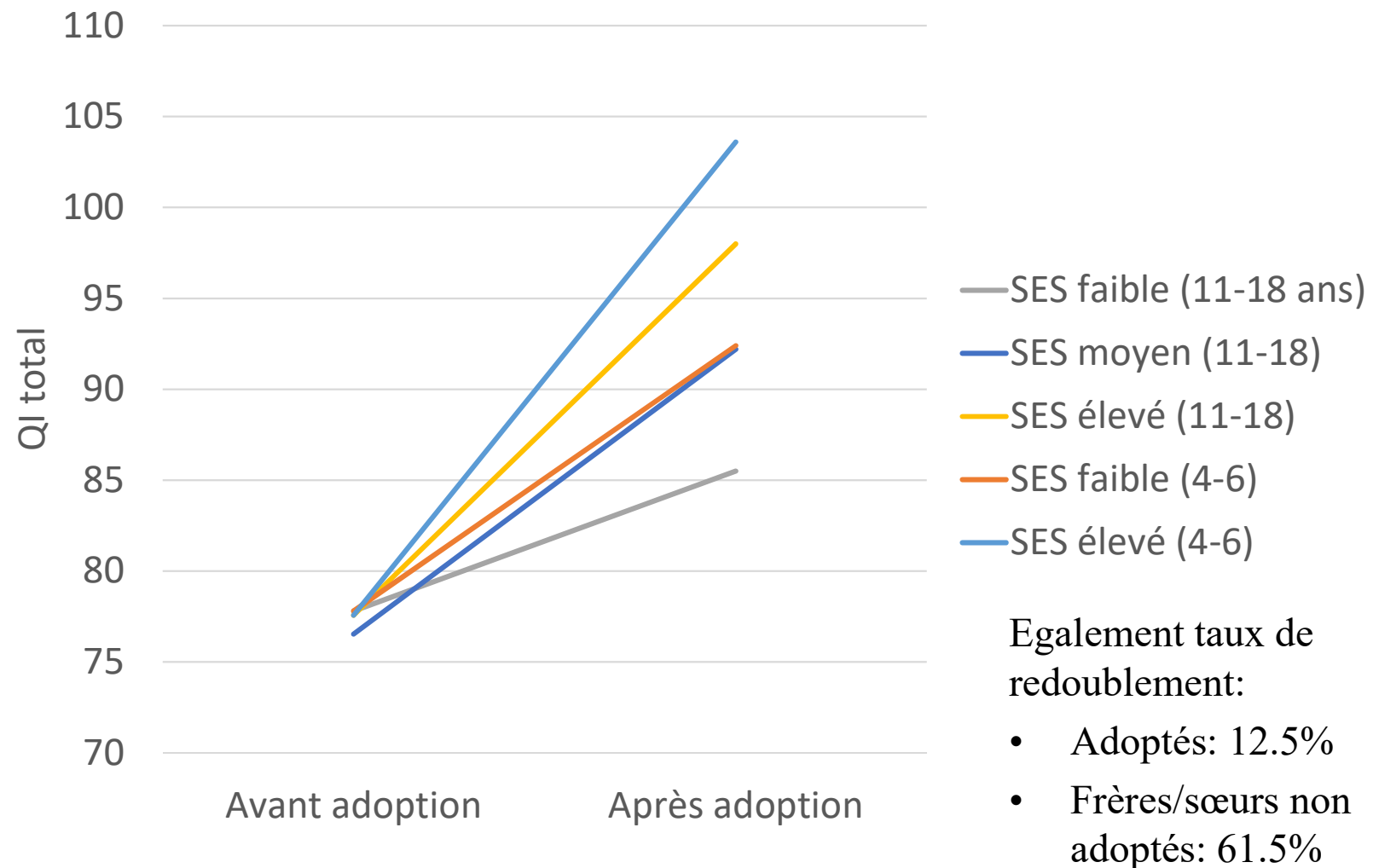
Ex: Herrnstein & Murray (1994) The Bell Curve

Mais:

- Vision déterministe des prédispositions génétiques
- Présuppose que les facteurs environnementaux n'ont pas d'effet
- En fait des facteurs environnementaux peuvent permettre de contrer ou compenser des prédispositions génétiques. Ex:
 - Phénylcétonurie
 - Interventions comportementales, orthophoniques, etc., pour la trisomie 21, pour l'autisme, etc.

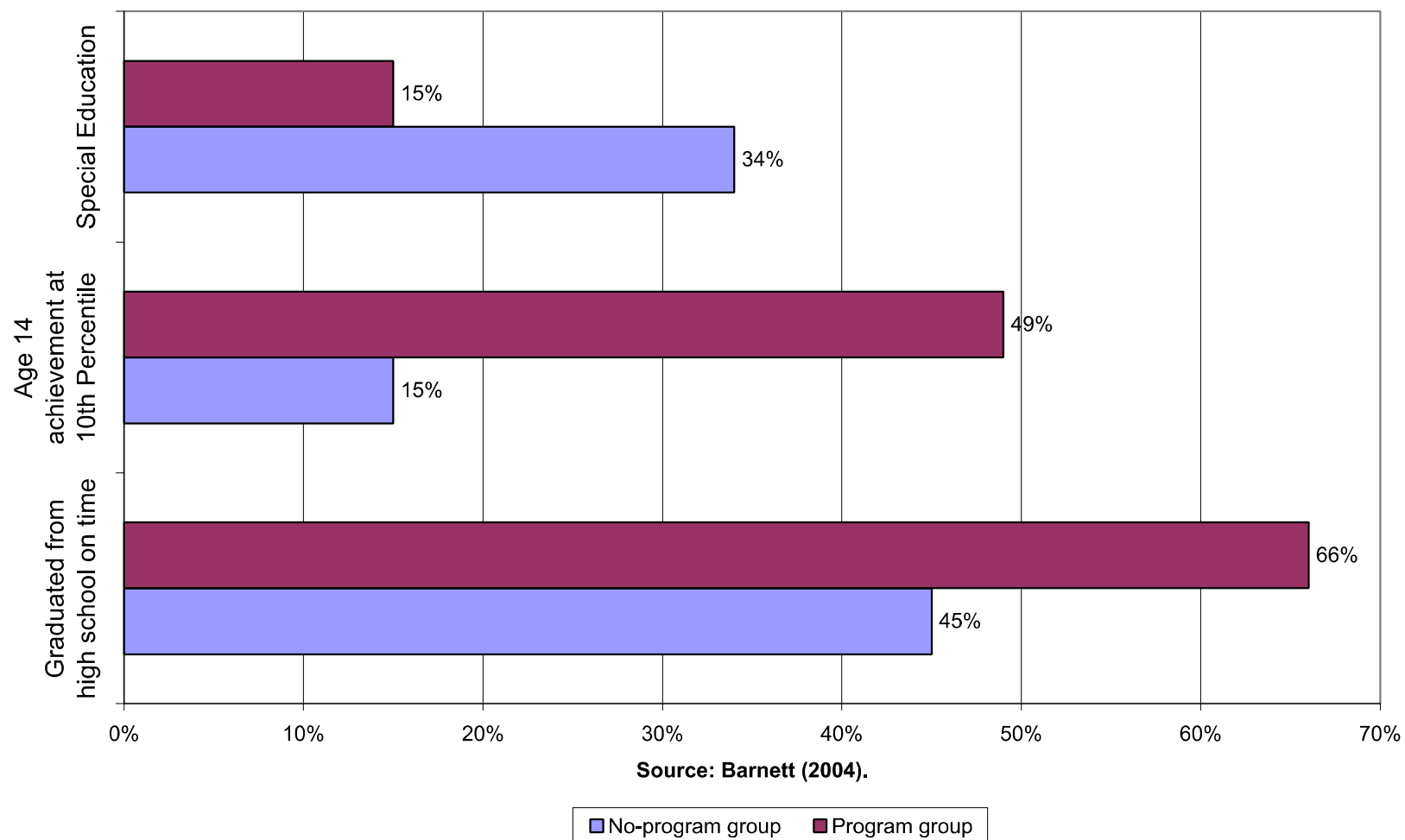
QI d'enfants placés, en fonction du niveau socio-économique de la famille d'accueil

Schiff et al. (1978, 1982), Duyme et al. (1999)



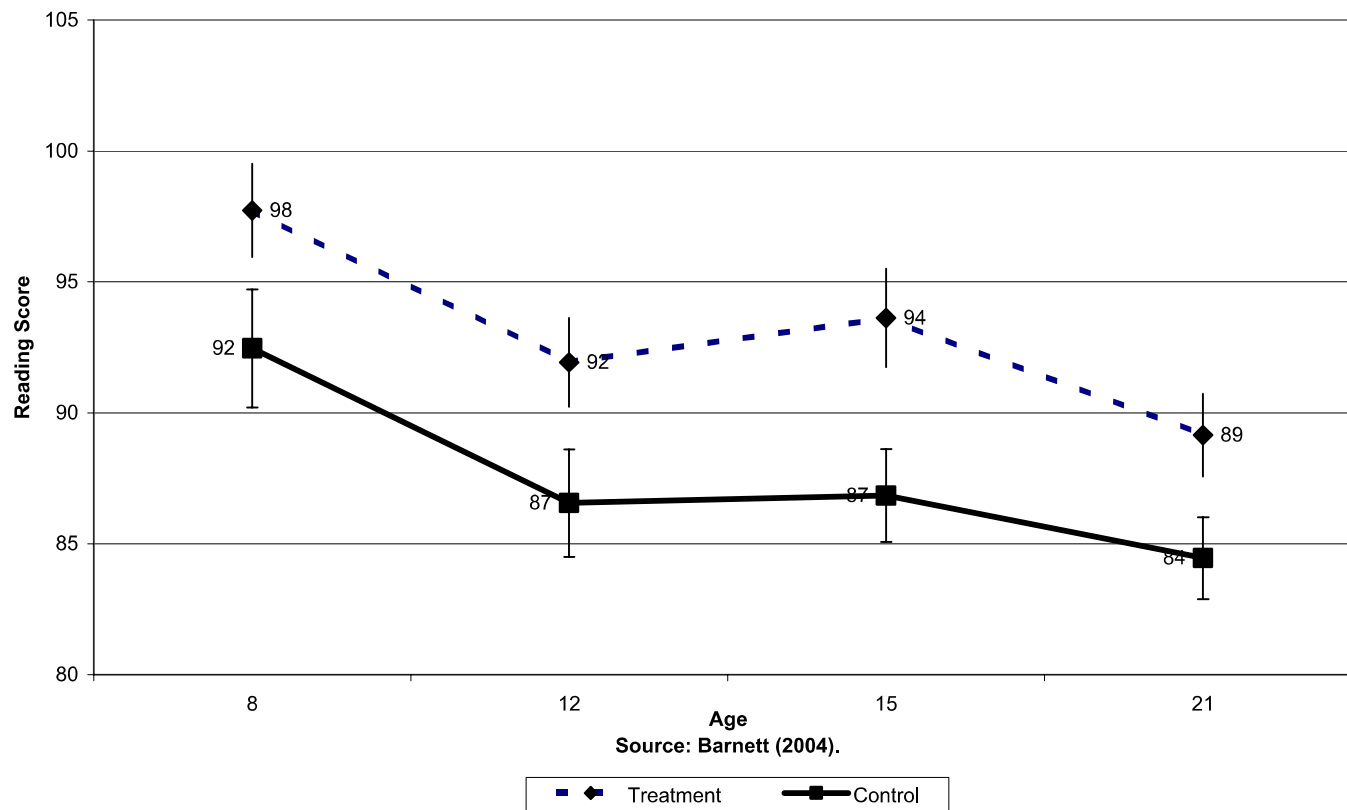
Perry Preschool Project

Figure 14B
Perry Preschool: Educational Effects



Abecedarian

Figure 15C
Abecedarian Math Achievement Over Time



Conclusions

Conclusions

- Il faut abandonner la dichotomie exclusive « *soit inné, soit acquis* ».
- Toutes les fonctions cognitives, tous les troubles cognitifs, ainsi que leurs bases cérébrales, sont héritables, i.e. influencés par les variations génétiques. *Dans une certaine mesure*, qui n'est jamais 100%. Le génome n'est pas le destin gravé dans le marbre.
- Toutes les fonctions cognitives, tous les troubles cognitifs, ainsi que leurs bases cérébrales, sont également influencés par des facteurs environnementaux. Mais pas à 100% non plus. La plasticité cérébrale n'est pas infinie.
- Les relations génome-environnement sont plus complexes qu'une simple addition: interactions G x E, médiation des facteurs environnementaux par des mécanismes biologiques.

Dès l'entrée à la maternelle, les enfants sont inégaux

- Différences génétiques, différences prénatales
- Différences familiales, différences sociales
- Peu important les causes: on ne peut rien y changer. Il faut prendre les enfants tels qu'ils sont.
- Ces différences se manifestent sur les compétences cognitives pré-scolaires de l'enfant, sur lesquelles on peut intervenir efficacement.
- On ne peut pas changer le passé de l'enfant, mais on peut agir dans son présent, donc changer son avenir.
- Ne pas le faire constitue une perte de chance pour les enfants les plus fragiles.
- Il existe des interventions efficaces pour compenser partiellement les désavantages (sociaux et/ou génétiques). Elles sont coûteuses et ne font pas de miracles.
- Parvenir à effacer totalement les inégalités reste un objectif très compliqué! Les bonnes intentions ne suffisent pas. La naïveté du point de vue environnementaliste n'est plus tenable.