

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

ESSAI DE 3^E CYCLE PRÉSENTÉ À
L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

COMME EXIGENCE PARTIELLE
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE (D. PS.)

PAR
KEVIN BRASSARD

ÉVALUATION DES CAPACITÉS COGNITIVES ET DE LA PARTICIPATION
SOCIALE D'INDIVIDUS ATTEINTS D'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE
CHARLEVOIX-SAGUENAY

27 FÉVRIER 2020

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE

PROGRAMME OFFERT PAR L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

ÉVALUATION DES CAPACITÉS COGNITIVES ET DE LA PARTICIPATION
SOCIALE D'INDIVIDUS ATTEINTS D'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE
CHARLEVOIX-SAGUENAY

PAR KEVIN BRASSARD

Julie Bouchard, Ph. D., Directrice de recherche

Université du Québec à Chicoutimi

Luc Laberge, Ph. D., Codirecteur de recherche

ÉCOBES – Cégep de Jonquière

Carole Dion, Ph. D., Évaluatrice interne

Université du Québec à Chicoutimi

Martin Lavallières, Ph. D., Évaluateur externe

Université du Québec à Chicoutimi

Résumé

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neuromusculaire dégénérative héréditaire dont la prévalence est particulièrement élevée dans les régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) et de Charlevoix. Cette pathologie est principalement caractérisée par des atteintes pyramidales (ex. : anomalie des réflexes cutanés, spasticité¹), cérébelleuses (ex. : ataxie²) et neuropathiques (ex. : diminution des réflexes plantaires) (Bouchard, Barbeau, Bouchard et Bouchard, 1978). Or, il est aujourd'hui reconnu que des atteintes du cervelet, telles que celles documentées dans l'ARSCS, peuvent entraîner des symptômes d'ordre cognitif (Burk, 2007; Schmahmann, 2004). Alors que les atteintes musculaires sont largement documentées, peu d'études ont évalué le fonctionnement cognitif des patients aux prises avec l'ARSCS. Parmi celles-ci, certaines ont été réalisées il y a plusieurs années auprès d'adultes ($n = 21$) (Bouchard et al., 1978) alors que d'autres ont été effectuées auprès d'enfants et d'adolescents ($12 < n < 18$) (Drolet, 2002; Lévesque, 2004). Enfin, deux études récentes réalisées avec un petit échantillon de patients adultes ($n = 8$) ont noté la présence de certains déficits cognitifs dans les fonctions visuospatiales, la vitesse de traitement, la mémoire de travail visuelle séquentielle, l'apprentissage auditivoverbal et la cognition sociale (Boivin-Mercier, 2017; Boucher, 2017). Ces déficits pourraient être reliés à certaines difficultés rencontrées dans la vie quotidienne des patients, notamment en ce qui concerne leur participation sociale. À ce jour, aucune étude n'a établi le profil des fonctions cognitives et de la participation sociale

¹ Tension musculaire excessive au repos.

² Incoordination des mouvements volontaires.

chez des patients atteints d'ARSCS. La présente étude vise donc à produire un premier portrait des capacités cognitives et de la participation sociale en ARSCS chez une cohorte de patients âgés de 20 à 59 ans.

Les analyses démontrent qu'entre 20 % et 80 % des résultats aux tests utilisés pour mesurer les fonctions cognitives sont déficitaires. L'apprentissage auditivoverbal est la fonction la plus atteinte (entre 47,2 % et 78,3 %), suivie de la vitesse de traitement de l'information (50,0 % à 72,2 %), des fonctions visuospatiales et visuoconstructives, (40,5 % à 67,5 %) de la mémoire de travail visuelle séquentielle (27 %) et de la cognition sociale (5,4 % à 48,6 %). Les proportions de résultats déficitaires observées sont systématiquement supérieures aux proportions théoriques attendues selon la distribution normale, suggérant dès lors une vulnérabilité sur le plan cognitif en ARSCS. Les résultats indiquent par ailleurs que cette vulnérabilité s'exprime davantage chez les participants faisant partie des tranches d'âge supérieures (40 ans et plus) que chez ceux faisant partie des tranches d'âge inférieures, évoquant un possible processus dégénératif lié à l'âge ou à la progression de la maladie. D'ailleurs, les participants de moins de 40 ans tendent à présenter une participation sociale plus élevée que ceux âgés de 40 ans et plus.

Bien que certains résultats soient compatibles avec les manifestations décrites dans le syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (SCAC), le portrait des capacités cognitives réalisé dans le cadre de la présente étude n'appuie pas la présence de ce syndrome en ARSCS alors que les atteintes touchent des aspects différents des fonctions cognitives. Finalement, des études longitudinales ainsi que l'utilisation de techniques d'imagerie cérébrale pourraient donner lieu à une meilleure compréhension des manifestations cliniques associées à la maladie et permettre le développement d'approches d'interventions mieux adaptées aux besoins des patients.

Table des matières

Résumé.....	ii
Table des matières	iv
Liste des tableaux.....	viii
Liste des figures	ix
Liste des abréviations.....	xiv
Remerciements.....	xvii
Contexte théorique.....	1
Historique.....	2
Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)	3
Progression et évolution de la maladie	4
Aspects génétiques et pathogénèse	5
Imagerie cérébrale et conduction nerveuse.....	6
Fonctions cognitives dans l'ARSCS.....	8
Fonctions cognitives et atteintes cérébrales.....	8
Fonctionnement intellectuel général de patients québécois atteints d'ARSCS	11
Portrait cognitif détaillé de patients québécois atteints d'ARSCS	13
Participation sociale dans l'ARSCS	17
Objectifs.....	21
Méthode	25
Description des participants.....	25
Caractéristiques sociodémographiques des participants.....	26
Analyses statistiques	30
Variables et instruments de mesure	32

Fonctions visuospatiales et visuoconstructives.....	33
Hooper Visual Organization test (HVOT).....	33
Sous-test « Blocs » du Wechsler Adult Intelligence Scale – 4 ^{ème} édition (WAIS-IV).	34
Sous-test « Matrices » du WAIS-IV.....	34
Sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV.....	34
Benton Facial Recognition test (BFRT).	35
Vitesse de traitement de l'information.....	35
Digit Symbol du WAIS – Revised as a Neuropsychological Instrument (WAIS-R-NI).	35
Conners Continuous Performance Test – 2 ^{ème} édition (CPT-II).....	36
Mémoire de travail visuelle séquentielle	37
Blocs de Corsi du Wechsler Memory Scale – 3 ^{ème} édition (WMS-III).	37
Apprentissage auditivoverbal	37
California Verbal Learning test (CVLT).	37
Cognition sociale	38
Test de reconnaissance des faux-pas.	38
Sous-test « Compréhension » du WAIS-IV.....	39
Participation sociale.....	40
Mesure des Habitudes de Vie (version MHAVIE 3.1 abrégée).	40
Déroulement.....	42
Remarques et commentaires généraux	45
Résultats.....	46
 Fonctions visuospatiales et visuoconstructives.....	47
HVOT	47
Sous-test « Blocs » du WAIS-IV	49
Sous-test « Matrices » du WAIS-IV	51
Sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV	52
Indice de raisonnement perceptif (IRP) du WAIS-IV	53
BFRT	55
Vitesse de traitement de l'information.....	56
Sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI	56
Condition « copie ».....	57
Différence entre les conditions « copie » et « substitution »	57

Conners Continuous Performance Test – 2ème édition (CPT-II).....	58
Temps de réaction moyen.	58
Erreur standard du temps de réaction moyen.....	59
Uniformité de l'erreur standard du temps de réaction moyen.	60
Mémoire de travail visuelle séquentielle	61
Blocs de Corsi du WMS-III	61
Section A « à l'endroit ».	62
Section B « à l'envers ».	63
Apprentissage auditivoverbal	64
CVLT	64
Résultats bruts aux tâches principales.	64
Nombre total de mots rappelés (A1 à A5).	66
« Learning Over Trials » (LOT).	67
Rappel libre immédiat (RLI) et rappel indicé immédiat (RII).	67
« Short-Term Percent Retention » (STPR).	69
Rappel libre différé (RLD) et rappel indicé différé (RID).....	70
« Long-Term Percent Retention » (LTPR).	71
Reconnaissance.	72
Faux-positifs en condition de reconnaissance.	73
Cognition sociale	74
Test de reconnaissance des faux-pas	74
Questions contrôle (compréhension).	74
Score global aux histoires avec faux-pas.	75
Détection des faux-pas.	76
Compréhension de l'inapproprié.	79
Compréhension des intentions.	81
Compréhension des croyances.	82
Compréhension des émotions (empathie).	83
Sous-test « Compréhension » du WAIS-IV	84
Participation sociale	85
MHAVIE 3.1	85
Discussion.....	87
Description des capacités cognitives et de la participation sociale.....	88

Fonctions visuospatiales et visuoconstructives.....	88
Vitesse de traitement de l'information.....	92
Mémoire de travail visuelle séquentielle	95
Apprentissage auditivoverbal	97
Cognition sociale	102
Participation sociale	111
Synthèse des résultats aux tests cognitifs et à la participation sociale en ARSCS	114
Forces et limites de l'étude	124
Conclusion	130
Références.....	135
Appendice A	148
Appendice B	153
Appendice C	160

Liste des tableaux

Tableau

1	Répartition des patients en fonction du sexe et de l'âge.....	27
2	Caractéristiques sociodémographiques de l'échantillon (n = 37).....	29
3	Conversion des différentes distributions de scores et des catégories descriptives correspondantes	31
4	Variables et instruments de mesure utilisés.....	33

Liste des figures

Figure

1	Modèle du Processus de production du handicap (Fougeyrollas, Cloutier, Bergeron, Côté & St-Michel, 1998)	18
2	Profil de participation de l'échantillon total	26
3	Distribution des résultats des participants (n = 37) au HVOT en termes de probabilité de déficit	48
4	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au HVOT selon les données normatives utilisées	49
5	Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au sous-test « Blocs » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.....	50
6	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au sous-test « Matrices » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.....	51
7	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.....	52
8	Distribution des résultats des participants (n = 37) à l'IRP du WAIS-IV selon les données normatives utilisées	54
9	Différence d'âge entre les participants obtenant un score égal ou supérieur à 85 et les participants obtenant un score inférieur à 85 à l'IRP du WAIS-IV	55

10	Distribution des résultats des participants (n = 37) au BFRT selon les barèmes d'interprétation suggérés par le manuel de test	56
11	Distribution des résultats des participants (n = 35) en score Z à la condition « Substitution » au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI selon les données normatives utilisées.....	57
12	Distribution des résultats des participants (n = 34) en score Z à la condition « copie » au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI selon les données normatives utilisées	58
13	Description du temps de réaction moyen (<i>Hit Reaction Time</i>) des participants (n = 36) selon les lignes directrices du CPT-II.....	59
14	Catégorie descriptive associée à l'uniformité du temps de réaction moyen (<i>Hit Reaction Time Standard Error</i>) des participants (n = 36) au CPT-II selon les données normatives utilisées.....	60
15	Catégorie descriptive associée à l'uniformité de l'erreur standard du temps de réaction (<i>Variability of Standard Error</i>) des participants (n = 36) au CPT-II selon les données normatives utilisées.....	61
16	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au score final du test des Blocs de Corsi du WMS-III selon les données normatives utilisées	62
17	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z à la section « à l'endroit » du test des Blocs de Corsi du WMS-III selon les données normatives utilisées.	63

18	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z à la section « à l'envers » du test des Blocs de Corsi du WMS-III selon les données normatives utilisées	64
19	Moyenne et ÉT des participants (n = 37) aux 5 essais d'apprentissage de la liste A ainsi qu'aux tâches de rappel libre et de reconnaissance du CVLT	66
20	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au nombre total de mots correctement rappelés aux cinq essais de la liste A du CVLT selon les données normatives utilisées	67
21	Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de mots correctement rappelés au rappel libre immédiat et au rappel indicé immédiat de la liste A du CVLT selon les données normatives utilisées	69
22	Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de mots correctement rappelés au rappel libre différé et au rappel indicé différé de la liste A du CVLT selon les données normatives utilisées	71
23	Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de mots de la liste A correctement reconnus au CVLT selon les données normatives utilisées.....	73
24	Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de faux-positifs en reconnaissance au CVLT selon les données normatives utilisées.....	74
25	Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z pour le score global aux six questions principales des histoires contenant un faux-pas selon les données normatives utilisées	76

26 Résultats des participants (n = 37) pour le pourcentage de faux-pas correctement détectés parmi les histoires comprises	77
27 Distribution des scores bruts des participants (n = 37) en détection des histoires contenant un faux-pas	78
28 Distribution des résultats des participants (n = 37) pour le pourcentage de bonnes réponses à la question #2 (identification du personnage ayant commis un faux-pas) pour les histoires avec faux-pas correctement comprises.....	79
29 Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z pour le pourcentage de réponses correctes à la question #3 parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas	81
30 Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z pour le pourcentage de réponses correctes à la question #4 parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas	82
31 Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z pour le pourcentage de réponses correctes à la question #5 parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas	83
32 Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au sous-test « Compréhension » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées	84
33 Nombre de participants selon le degré de participation sociale à la MHAVIE 3.1	85

34 Comparaison des résultats obtenus par des participants atteints d'ARSCS à la MHAVIE détaillée (version 3.0; Gagnon et al., 2004) et abrégée (version 3.1; étude actuelle) par groupe d'âge.....	112
35 Pourcentage de participants obtenant un résultat déficitaire aux tests psychométriques évaluant les différentes fonctions cognitives	122

Liste des abréviations

APA : *American Psychiatric Association*

AQNP : Association québécoise des neuropsychologues

AVQ : Activités de la vie quotidienne

ARSCS : Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

BADS : *Behavioral Assessment of the Dysexecutive Syndrome*

BFRT : *Benton Facial Recognition test*

BNT-60 : Test de dénomination de Boston

CHSLD : Centre d'hébergement et de soins de longue durée

CIUSSS-SLSJ : Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay – Lac-Saint-Jean

CMNM : Clinique des maladies neuromusculaires

CPT-II : *Conners Continuous Performance Test, Second edition*

CVLT : *California Verbal Learning test*

CVMT : *Continuous Visual Memory Test*

CWIT : *Color-Word Interference Test*

D-KEFS : *Delis-Kaplan Executive Function System*

DSI-ARSACS : *Disease-specific severity index for adults with autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay*

DSM-5 : Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux

EIHM : Échelle individuelle d'habileté mentale

ÉT : Écart-type

FDA : *Food and Drug Administration*

GRIMN : Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires

HVOT : *Hooper Visual Organization test*

IRP : Indice de raisonnement perceptif

LOT : *Learning over Trials*

LTPR : *Long-Term Percent Retention*

M : Moyenne

Mdn : Médiane

MHAVIE 3.1 : Mesure des Habitudes de Vie – version 3.1

OMIM : *Online Mendelian Inheritance in Man*

PPH : Processus de production du handicap

QINV : Quotient intellectuel non-verbal

QIV : Quotient intellectuel verbal

RBMT-1 : *Rivermead Behavioral Memory Test, First edition*

RID : Rappel indicé différé

RII : Rappel indicé immédiat

RLD : Rappel libre différé

RLI : Rappel libre immédiat

SCAC : Syndrome cognitivo-affectif cérébelleux

SLSJ : Saguenay – Lac-Saint-Jean

SPSS : *Statistical Package for the Social Sciences*

STPR : *Short-Term Percent Retention*

TDAH : Trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité

TVPS : *Test of Visual Perceptual Skills*

WAIS-IV : *Wechsler Adult Intelligence Scale, Fourth edition*

WAIS-R-NI : *Wechsler Adult Intelligence Scale – Revised as a Neuropsychological Instrument*

WMS-III : *Wechsler Memory Scale, Third edition*

WMS-R : *Wechsler Memory Scale – Revised*

Remerciements

Je tiens d'abord à remercier ma directrice d'essai doctoral, Dre Julie Bouchard, Ph. D., professeure en neuropsychologie clinique à l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC), pour son soutien indéfectible tout au long de la réalisation du projet. Merci également à mon codirecteur d'essai, Dr Luc Laberge, Ph. D., professeur associé au département des sciences de la santé de l'UQAC et chercheur à ÉCOBES – Recherche et transfert au Cégep de Jonquière, qui a su me guider par sa rigueur et ses suggestions judicieuses.

Un merci particulier est adressé à ma collègue Allexe Boivin-Mercier qui m'a permis d'appivoiser ce thème de recherche et qui m'a aidé à garder le cap dans ce projet. Je remercie également Dre Alexandra Boucher, D. Psy, et Dre Amélie Desmeules, D. Psy., qui ont aussi pavé la voie pour la présente étude.

Je tiens d'autre part à souligner la relation privilégiée qui s'est développée avec ma collègue Geneviève Forgues lors des phases d'élaboration du projet et de collecte de données. Sa présence a constitué un facteur motivationnel et sa vivacité d'esprit a été une source de réflexion qui a enrichi notre compréhension de la problématique étudiée.

Je témoigne aussi ma gratitude à tous ces collègues qui sont devenus (ou étaient déjà) des amis et qui ont fait de ce projet une aventure plus légère, plus particulièrement Marianne, Marie-Pier, Élisabeth, Pier-Yves, Stéphanie, Marilou, Andréanne, Louis-Richard, Élodie et Francis.

Merci à Gabrielle Jalbert qui a coordonné la collecte de données d'une main de maître. Merci aux assistants de recherche étudiants qui ont accepté de rencontrer les

participants : Stéphane Bergeron, Casandra Mc Nicoll et Karina Gaudreault. Il fut aisé de vous faire confiance et la qualité de votre travail a été grandement appréciée.

Je désire exprimer ma reconnaissance envers Dre Cynthia Gagnon, Ph. D., professeure chercheure et directrice du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires, qui a permis la conception et la réalisation du projet en plus d'en augmenter la qualité par le partage de son expérience et de ses connaissances. Merci également au personnel du Groupe de recherche et de la Clinique des maladies neuromusculaires : Isabelle Côté, Julie Létourneau, Benjamin Gallais, Nadine Leclerc, Aline Larouche et Nancy Bouchard. Votre soutien pour les phases de recrutement, d'analyse des résultats et de coordination du projet a été central.

Par ailleurs, je remercie Mme Janie Gauthier, M. S. I., bibliothécaire au département des sciences de la santé de l'UQAC, pour son assistance dans la mise en page et l'application des normes de rédaction. Merci également à M. David Émond, M. Sc., statisticien chez Delta Statistique, qui a répondu à mes questions lors de la phase d'analyses.

Je ne saurais trop insister sur la générosité de toutes les personnes qui ont gracieusement accepté de donner leur temps pour participer aux évaluations dans le cadre du présent projet en dépit des conflits d'horaire, des occupations et des chaudes journées d'été. Cette recherche a été réalisée grâce à vous, pour vous, et n'aurait pas été possible sans votre collaboration.

Je remercie également le Fonds de recherche sur la société et la culture (FRQSC), le Conseil de recherches en sciences humaines (CRSH) ainsi que le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay – Lac-Saint-Jean.

En terminant, je tiens à remercier mes amis et les membres de ma famille qui m'ont soutenu depuis le début de mon projet d'études et qui ont compris la disponibilité limitée que j'ai pu leur offrir. Merci à mes parents qui m'ont inculqué l'amour de la lecture, cette curiosité et surtout la persévérance requise pour entreprendre et réussir ces études. Enfin, je désire remercier ma conjointe Stéphanie qui m'a encouragé, appuyé et réconforté lors des périodes plus exigeantes.

Contexte théorique

Historique

Au début des années 1600, près de 10 000 immigrants en provenance de l'ouest de la France ont peuplé la vallée du St-Laurent (Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires, n. d.). Entre 1665 et 1725, une quarantaine de familles issues de cette population se sont établies à Baie Saint-Paul (Charlevoix). Au milieu du XIX^e siècle, certaines de ces familles ont colonisé le territoire du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) (Bouchard, et al. 1978). Ces trois vagues migratoires (de la France à la vallée du St-Laurent, de Québec vers Charlevoix et de Charlevoix vers le SLSJ), à partir d'une population peu nombreuse et relativement homogène, correspondent à un triple effet fondateur (Bouchard, Laberge & Sriver, 1988). Ce dernier phénomène a dès lors provoqué une diminution de la diversité génétique par rapport à la population initiale et ce, à chaque migration (Ministère de la Santé et des Services Sociaux, 2010). Cet effet fondateur, conjugué à la forte natalité des XVIII^e et XIX^e siècles, l'isolement géographique relatif du SLSJ (Vermeer, Van de Warrenburg & Kamsteeg, 2003) ainsi qu'à différents facteurs sociaux, économiques et culturels (voir Bouchard & Roy, 1990), a optimisé la propagation de certaines mutations génétiques au sein de la population du SLSJ, dont celle de l'ARSCS (Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires, n. d.; De Braekeleer, Giasson, Mathieu, Roy, Bouchard & Morgan, 1993).

Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)

Avec plus de 300 individus atteints au Québec, l'ARSCS est la plus commune des ataxies spastiques héréditaires (Bouchard et al., 1998; Vermeer, et al. 2003). Le ratio d'individus porteurs de la mutation au SLSJ est estimé à 1/22 (De Brackeleer et al., 1993). Identifiée et décrite pour la première fois par Bouchard et son équipe en 1978, l'ARSCS est une maladie spinocérébelleuse dégénérative caractérisée par des atteintes pyramidales, cérébelleuses et neuropathiques (Martin, Bouchard, Sylvain, St-Onge & Truchon, 2007). La spasticité (tension musculaire exagérée au repos), la dysarthrie (trouble d'articulation de la parole) ainsi que la déformation du pied (orteils en griffes et pied creux) sont typiques de la maladie (Bouchard et al., 1978; Bouchard et al., 1998; Gazulla, Mayayo-Sinués, Benavente, Modrego & Berciano, 2014; Vermeer et al., 2003). Les individus atteints et leur entourage rapportent des difficultés d'équilibre, des chutes fréquentes, une instabilité et des vertiges dès le début de la marche (Bouchard et al., 1978; Bouchard et al., 1998). Certains patients ont cependant tendance à nier les troubles de l'équilibre, ce qui peut suggérer une perception irréaliste des capacités ou encore une stratégie d'adaptation cognitive devant ces atteintes. L'examen neurologique révèle une spasticité sévère des hanches et des genoux ainsi qu'une atrophie des muscles des mains et des pieds (Gazulla et al., 2014). Bien que les atteintes touchent principalement les membres inférieurs, des degrés variables d'incoordination, de maladresse et de lenteur dans la dextérité fine sont observés aux mains (Bouchard et al., 1978). Une perte progressive de la proprioception et de la pallesthésie sont aussi présentes (Duquette, Brais, Bouchard & Mathieu, 2013). Un nystagmus horizontal bidirectionnel ainsi qu'un déficit marqué de la poursuite oculaire conjuguée sont aussi observés et des troubles de la vision sont rapportés dans certains cas (Bouchard et al., 1978). Le portrait clinique des patients québécois touchés par cette maladie est relativement

homogène, probablement en lien avec la forte prévalence de la mutation pathogène c.8844delT chez ceux-ci (Thiffault et al., 2013). Dans les dernières années, la maladie a également été observée dans certains pays comme l'Allemagne (Synofzik et al., 2013), le Brésil (Burguez et al., 2017), l'Espagne (Criscuolo et al., 2005), l'Italie (Grieco et al., 2004), le Japon (Okawa, Sugawara, Watanabe, Imota & Toyoshima, 2006), la Tunisie (Mrissa et al., 2000) et la Turquie (Richter, Ozgul, Poisson & Topaloglu, 2004). En général, il semble que les symptômes de la maladie se rapprochent sensiblement de ce qui est observé au Québec, mais certaines variations sont rapportées en lien avec les différentes mutations (Pilliod et al., 2015; Takiyama, 2006). Par exemple, une étude récente a permis de déterminer que dans certaines présentations atypiques hors Québec, une ou plusieurs des trois caractéristiques principales de l'ARSCS (ataxie cérébelleuse, spasticité et neuropathie périphérique) sont absentes (Synofzik et al., 2013).

Progression et évolution de la maladie

L'ARSCS est une maladie à progression lente et variable, l'état des patients pouvant être relativement stable pendant de longues périodes puis se dégrader significativement en l'espace de quelques années (Bouchard et al., 1978). Selon une étude ayant retracé l'évolution du portrait clinique de 71 patients atteints de la maladie de l'enfance à l'âge adulte, les patients consultent initialement pour des difficultés de marche et des chutes fréquentes à un âge moyen d'environ trois ans (Duquette et al., 2013). Bien que la plupart des patients présentent au départ une ataxie et des réflexes ostéotendineux augmentés, seule la moitié d'entre eux affichent de la spasticité ainsi que des signes pyramidaux et cérébelleux. Il est à noter qu'aucun patient ne présente initialement de neuropathie motrice (diminution du réflexe calcanéen, atrophie musculaire distale ou pieds creux). L'évolution des atteintes est particulièrement évidente à l'adolescence et pendant la vingtaine. En effet,

les signes cérébelleux et neuropathiques deviennent plus évidents au début de l'adolescence pour devenir cliniquement significatifs au début de l'âge adulte. Bien que la spasticité apparaisse habituellement au cours de l'enfance, certains patients de 18 ans et plus en sont toujours épargnés. La dextérité motrice est déficitaire dès l'enfance, mais semble se détériorer davantage avec l'âge, des déficits sévères étant retrouvés entre 15 et 18 ans (Drolet, 2002). Plus particulièrement, le tonus musculaire et les réflexes tendineux sont augmentés, la démarche devient saccadée et ébrieuse et une amyotrophie d'intensité variable devient plus apparente (Bouchard et al., 1998). Cette augmentation de la sévérité des symptômes nécessite l'utilisation permanente d'un fauteuil roulant à un âge moyen d'environ 40 ans (Gazulla et al., 2014; Vermeer et al., 2003), mais dans certains cas, cette aide technique peut être requise dès l'adolescence (Bouchard et al., 1998; Duquette et al., 2013). Bien que certains patients atteignent l'âge de 70 ans, l'espérance de vie apparaît légèrement réduite par rapport à celle de la population générale (Bouchard, Bouchard, Gagné, Richter & Melançon, 1993; Dupré, Bouchard, Brais & Rouleau, 2006).

Aspects génétiques et pathogénèse

Le mode de transmission de la maladie est autosomal récessif, c'est-à-dire que pour chaque grossesse, la probabilité, pour deux parents porteurs du gène défectueux, d'avoir un enfant atteint de la maladie ou porteur de la mutation est respectivement de 25 % et de 50 % (Bouchard et al., 1998; Vermeer et al., 2003). Bien entendu, si un seul des parents est porteur du gène défectueux, l'enfant ne sera pas atteint. Il aura toutefois 50 % de chances d'être porteur. À l'heure actuelle, plus de 100 mutations différentes causant l'ARSCS sont répertoriées. Cependant, 96 % des individus atteints au Québec présentent l'une des deux mutations dites fondatrices, soit c.8844delT ou c.7504C>T (Engert et al., 2000; Vermeer et al., 2003). Une étude récente de Thiffault et ses collègues (2013) suggère toutefois que la

fréquence élevée de la maladie au Québec est principalement due à la première de ces mutations. Chez les individus non atteints d'ARSCS, un gène situé sur le chromosome 13q (le gène « SACS ») contient les instructions nécessaires à la synthèse d'une protéine appelée sarsine (Bouchard et al., 1998; OMIM, 2015). Chez les patients atteints d'ARSCS, le gène SACS est affecté par une mutation qui entraîne un défaut de fabrication de la sarsine (Okawa et al., 2006). Bien que son rôle exact soit présentement inconnu, deux hypothèses permettraient d'expliquer les atteintes retrouvées dans l'ARSCS. La première propose que la sarsine contribue à la maturation d'autres protéines (Bradshaw et al., 2016; Vermeer et al., 2003) ; son incapacité à accomplir cette fonction expliquerait les déficits observés dans l'ARSCS (Engert et al., 2000). La seconde hypothèse avance que l'altération de la sarsine est responsable d'un dysfonctionnement des mitochondries (Bradshaw et al., 2016; Girard et al., 2012; Pilliod et al., 2015) qui se traduit notamment par l'apoptose neuronale, plus spécifiquement des cellules de Purkinje du cervelet (Li & Gehring, 2015). Toutefois, un autre type de mutation observée chez deux patients d'une famille espagnole présentant un portrait clinique typique de l'ARSCS ne correspond pas à une altération de la sarsine (Criscuolo et al., 2005). Il importe aussi de mentionner que cette protéine semble s'exprimer partiellement chez des porteurs de certains sous-types de la mutation c.8844delT, permettant possiblement une conservation minimale de sa fonction pouvant influencer la sévérité du portrait clinique (Thiffault et al., 2013). En somme, les mécanismes physiopathologiques sous-tendant l'expression des symptômes dans la maladie ne sont que partiellement connus et font encore l'objet de recherches.

Imagerie cérébrale et conduction nerveuse

Les techniques d'imagerie cérébrale permettent d'observer une atrophie du vermis supérieur du cervelet (Bouchard et al., 1978; Bouchard et al., 1998; Mignarri et al., 2014;

Pilliod et al., 2015) et des hémisphères cérébelleux ainsi qu'une hypointensité linéaire bilatérale symétrique dans le pont (Martin et al., 2007; Pilliod et al., 2015; Vermeer et al., 2003). Également, une densification du vermis cérébelleux inférieur est notée de même qu'une atrophie cortico-cérébelleuse progressive (Bouchard et al., 1998). Par ailleurs, la partie cervicale de la moelle épinière apparaît aplatie et réduite en volume de façon marquée (Bouchard et al., 1998). De telles atteintes du cervelet sont caractéristiques de l'ARSCS et permettent de la distinguer de l'ataxie de Friedreich (Bouchard et al., 1998), l'une des formes d'ataxie récessive autosomique les plus fréquentes (Online Mendelian Inheritance in Man [OMIM], 2016). Certaines données d'imagerie cérébrale chez un patient européen avec une confirmation moléculaire du diagnostic d'ARSCS ont aussi permis d'observer un kyste arachnoïdien dans la fosse postérieure ainsi qu'une atrophie cérébelleuse hémisphérique (Synofzik et al., 2013).

D'autre part, des examens électromyographiques clarifient le portrait de l'ARSCS et permettent d'établir une distinction formelle avec l'ataxie de Friedreich (Bouchard, Barbeau, Bouchard & Bouchard, 1979). En effet, les potentiels d'action sensoriels sont anormaux pour les patients atteints de l'ataxie de Friedreich comme pour ceux suspectés d'ARSCS. Toutefois, il est possible d'observer une diminution de la vitesse de conduction dans les neurones moteurs d'environ 33 % par rapport aux valeurs normales chez les patients atteints d'ARSCS. De plus, les neurones moteurs de diamètre élevé paraissent particulièrement affectés par rapport aux neurones de diamètre plus faible. L'électromyographie révèle davantage de signes de dénervation et d'atteintes à la moelle épinière dans l'ARSCS que dans l'ataxie de Friedreich. Une polyneuropathie sensitivomotrice axonale ou démyélinisante est également confirmée chez des patients

atteints d'ARSCS provenant de différents pays (Pilliod et al., 2015; Synofzik et al., 2013; Takiyama, 2006).

Fonctions cognitives dans l'ARSCS

Fonctions cognitives et atteintes cérébrales

Selon l'Association québécoise des neuropsychologues (AQNP, 2018), les fonctions cognitives réfèrent aux « capacités de notre cerveau qui nous permettent notamment de communiquer, de percevoir notre environnement, de nous concentrer, de nous souvenir d'un événement ou d'accumuler des connaissances ». Elles comprennent l'attention, les fonctions exécutives, les fonctions intellectuelles, les fonctions visuospatiales, les gnosies, le langage, la mémoire, les praxies et la vitesse de traitement de l'information. De façon générale, les déficits des fonctions cognitives peuvent être liés à des atteintes corticales et sous-corticales (Rae-Grant & Parsons, 2014). De leur côté, les atteintes cérébelleuses sont reconnues pour engendrer des perturbations des fonctions sensori-motrices (Rae-Grant & Parsons, 2014), mais de plus en plus d'évidences suggèrent qu'elles peuvent aussi donner lieu à des déficits des fonctions cognitives dans des tâches impliquant peu la motricité comme la mémoire visuospatiale à court terme ou les capacités langagières (Fabbro, Tavano, Corti, Bresolin, De Fabritiis & Borgatti, 2004; Fancellu et al., 2013; Pinel, 2007; Schmahmann, 2004).

En considération de ce qui précède, Schmahmann et Sherman documentent, pour la première fois en 1998, un ensemble de perturbations comportementales relevant du fonctionnement cognitif, exécutif et affectif chez des patients présentant des lésions cérébelleuses d'origines diverses. Ce patron d'anormalités comportementales, nommé « syndrome cognitivo-affectif cérébelleux », se traduit par une diminution globale du fonctionnement intellectuel et comprend quatre caractéristiques principales : 1) une

perturbation des fonctions exécutives (planification, flexibilité cognitive, raisonnement abstrait, fluidité verbale, mémoire de travail) accompagnée de persévérations et de distractibilité/inattention ; 2) une altération des habiletés d'organisation visuospatiale et de mémoire visuospatiale ; 3) des difficultés de production du langage (dysprosodie, agrammatisme et anomie légère) ; et 4) un changement de personnalité avec émoussement ou aplatissement de l'affect incluant parfois des comportements désinhibés et inappropriés. En outre, ces auteurs précisent que les déficits cognitifs et comportementaux les plus importants seraient tributaires de lésions du lobe postérieur du cervelet alors que les désordres affectifs seraient davantage associés à des lésions du vermis cérébelleux. Considérant les lésions cérébelleuses décrites précédemment chez les patients atteints d'ARSCS, il est possible que des déficits similaires à ceux observés dans le SCAC soient présents dans cette population. Cette hypothèse, du moins au point de vue psychologique, est étayée par les résultats d'une étude exploratoire de la personnalité et du profil psychologique de huit individus québécois atteints d'ARSCS (Desmeules, 2017). En effet, la majorité de ces patients présentent des niveaux faibles d'ouverture, ce qui renvoie à des traits de rigidité mentale, d'émoussement affectif, d'indifférence et d'instabilité, rappelant ainsi certains aspects du SCAC. D'ailleurs, Verhoeven et son équipe (2012) décrivent ce qui s'apparente à un SCAC chez deux frères atteints d'ARSCS. Chez le premier, un dysfonctionnement exécutif marqué (rigidité, persévération) ainsi qu'une instabilité émotionnelle sont observés. Chez le deuxième, le fonctionnement cognitif et exécutif général est préservé à l'exception de la cognition sociale³, une tendance à l'isolement

³ Opérations mentales qui sous-tendent les interactions sociales et permettent de comprendre, interpréter et

associée à un syndrome apathique étant présente. Parallèlement, diverses manifestations psychiatriques observées chez quatre patients atteints d'ARSCS appuient l'hypothèse d'un dysfonctionnement du « système limbique cérébelleux », qui participerait à la régulation du fonctionnement cognitif et émotionnel (Mignarri et al., 2014). Soulignons toutefois que les participants de ces études ne présentent pas nécessairement la mutation caractéristique identifiée chez les patients québécois atteints d'ARSCS. Dans son étude, Desmeules (2017) suggère cependant un lien entre certaines caractéristiques de la personnalité observées chez des patients québécois atteints d'ARSCS et des altérations dans les processus de la « théorie de l'esprit », un aspect de la cognition sociale correspondant à la capacité d'interpréter son propre comportement et celui des autres en développant des inférences sur les états mentaux comme les désirs, les croyances et les intentions (Bakchine & Slachevsky, 2008).

Bien que le potentiel intellectuel, tel qu'évalué par les mesures de quotient intellectuel, semble se situer dans les limites de la normale (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Lévesque, 2004), certaines particularités observées dans le profil clinique de patients québécois atteints d'ARSCS (mutation non spécifiée) soulèvent des questions quant à l'intégrité des fonctions cognitives. En effet, une étude européenne effectuée auprès de 41 patients atteints d'ARSCS (Pilliod et al., 2015) rapporte des difficultés scolaires chez la moitié d'entre eux. Malheureusement, les évaluations neuropsychologiques complètes de ces patients sont rarement disponibles. Au Québec, une étude ayant revu l'historique et le contenu de chacune des visites médicales de 71 patients souffrant d'ARSCS nés après 1980

réagir aux intentions, dispositions et comportements des autres (Green et al., 2008).

(date de référence suivant la première publication scientifique décrivant la maladie) indique que 69 % ont redoublé une année scolaire ou ont eu recours à de l'aide spécialisée lorsqu'ils étaient à l'école, suggérant de possibles troubles d'apprentissage (Duquette et al., 2013). Ces résultats sont supportés par des observations cliniques effectuées par des professionnels œuvrant avec des enfants et des adolescents atteints d'ARSCS, les difficultés motrices ne pouvant apparemment pas expliquer à elles seules les difficultés d'apprentissage, notamment en mathématiques (Drolet, 2002; Lévesque, 2004). Dans une autre étude concernant huit patients japonais ayant obtenu un diagnostic d'ARSCS, une déficience intellectuelle est rapportée chez trois des quatre patients examinés (Takiyama, 2006). Des difficultés sur les plans scolaire, social et affectif sont aussi notées par des intervenants œuvrant auprès d'enfants et d'adolescents atteints d'ARSCS (Lévesque, 2004).

Fonctionnement intellectuel général de patients québécois atteints d'ARSCS

Les données concernant la mesure du fonctionnement intellectuel chez les patients atteints d'ARSCS sont actuellement limitées. En effet, au cours des 40 dernières années, cinq études se sont intéressées au fonctionnement intellectuel de patients québécois atteints d'ARSCS (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Lévesque, 2004; Boivin-Mercier, 2017; Boucher, 2017). Dans l'étude pionnière de Bouchard et ses collaborateurs (1978) où l'Échelle d'intelligence Ottawa-Wechsler a été utilisé auprès de 21 des 42 participants adultes (âge non rapporté) atteints d'ARSCS, un écart significatif entre le quotient intellectuel verbal moyen ($QIV = 92,7$) et le quotient intellectuel non-verbal moyen ($QINV = 71,1$) est observé. Bien que la diminution des habiletés non-verbales puisse être partiellement liée aux déficits moteurs, Bouchard et son équipe (1978) notent que certaines difficultés constatées lors des sous-tests non-verbaux ne relèvent vraisemblablement pas des atteintes motrices. En effet, des patients ayant obtenu un faible résultat aux tests

mesurant les habiletés non-verbales parviennent sans problème à réaliser une tâche évaluant les habiletés motrices. À l'inverse, des patients qui ne parviennent pas à réaliser cette dernière tâche motrice obtiennent des résultats élevés aux tests mesurant les habiletés non-verbales. À ce sujet, Drolet (2002) a plus tard avancé que les difficultés sur le plan non-verbal pourraient découler d'une diminution de la vitesse de traitement de l'information. De plus, dans une étude effectuée auprès de 12 enfants et adolescents québécois âgés entre 7 et 18 ans, Drolet mesure un QIV moyen de 91,2 suivant l'administration partielle de l'Échelle individuelle d'habileté mentale (EIHM). Ces résultats sont congruents avec ceux rapportés par Bouchard et son équipe (1978).

Dans une autre étude s'intéressant aux liens entre les troubles affectifs et les difficultés scolaires de neuf adolescents de 10 à 19 ans atteints d'ARSCS, Lévesque (2004) observe un QIV moyen de 97,9 en utilisant l'EIHM, un résultat légèrement supérieur à ceux des études de Bouchard et al. (1978) et de Drolet (2002). Cependant, Lévesque (2004) rapporte un QINV moyen de 100,3, un résultat largement supérieur à celui observé par l'équipe de Bouchard en 1978. Cette différence peut s'expliquer par le caractère dégénératif de l'ARSCS : en effet, la moyenne d'âge de l'échantillon de Lévesque (2004) est de 15 ans alors que celle de l'échantillon évalué par Bouchard et ses collaborateurs (1978) est de 30 ans. Il est donc possible que la progression de la maladie affecte particulièrement les habiletés non-verbales, mais il importe de tenir compte de l'impact relatif des atteintes motrices sur ces résultats. Enfin, Lévesque (2004) constate un quotient intellectuel global moyen de 97,3, correspondant à une intelligence dans les limites de la moyenne (entre 85 et 115). Les résultats de ces études tendent à mettre en évidence la préservation des habiletés verbales ainsi qu'une possible détérioration des habiletés non-verbales avec l'évolution de

la maladie qui ne seraient pas liées exclusivement aux atteintes motrices caractéristiques de l'ARSCS.

Portrait cognitif détaillé de patients québécois atteints d'ARSCS

En 2002, Drolet réalise la première étude s'intéressant au profil neuropsychologique de patients atteints d'ARSCS. Son étude, qui prend en considération les atteintes motrices dans la sélection des instruments de mesure, contribue ainsi à préciser le fonctionnement cognitif d'enfants et d'adolescents atteints d'ARSCS. De manière plus spécifique, trois habiletés principales sont évaluées dans cette étude, soit les fonctions visuoperceptives, les habiletés de planification et l'attention visuelle. D'autres fonctions neuropsychologiques⁴ font également l'objet d'une exploration plus générale. En somme, les résultats démontrent que les fonctions visuoperceptives de même que les habiletés de planification sont préservées. Cependant, plus de la moitié des participants présentent des difficultés dans une tâche de poursuite oculaire de lignes enchevêtrées, suggérant un certain déficit dans l'attention visuelle sélective (Drolet, 2002). Une autre étude montre que certains participants obtiennent des résultats compatibles avec des difficultés attentionnelles à la tâche « Mémoire de chiffres » de l'EIHM, ce qui tend aussi à supporter l'hypothèse d'une perturbation des fonctions attentionnelles (Lévesque, 2004). Drolet (2002) apporte toutefois une nuance quant à l'interprétation du déficit d'attention visuelle sélective, soulignant l'influence potentielle d'une diminution de la vitesse de traitement de l'information et des fonctions oculomotrices. Par ailleurs, Drolet (2002) rapporte que des difficultés de mémoire

⁴ QIV, organisation visuelle, raisonnement logique inductif, étendue du vocabulaire, mémoire auditive verbale, mémoire de travail, résistance à l'interférence, fonctions attentionnelles, habiletés visuospatiales et dextérité motrice.

visuelle séquentielle et d'apprentissage auditif verbal seraient présentes chez la moitié des enfants et des adolescents atteints d'ARSCS, principalement chez les patients âgés de 14 à 18 ans. Enfin, elle émet l'hypothèse d'une diminution de la vitesse de réaction et de la vitesse de traitement de l'information dans des tâches non motrices et conclut que la mémoire et l'attention semblent être les domaines cognitifs occasionnant le plus de difficultés. Au final, elle souligne que le profil neuropsychologique varie de manière significative d'un patient à l'autre. Fait intéressant, il semble que les déficits sévères de la dextérité fine n'empêchent pas les enfants et les adolescents de procéder efficacement à la reproduction graphique motrice d'une figure complexe (Drolet, 2002).

Une étude de cas exploratoire récente de Boucher (2017) permet de décrire pour la première fois le fonctionnement cognitif de quatre patients québécois atteints d'ARSCS issus de deux catégories d'âge différentes (41-50 et 51-60). Pour cela, une batterie comportant plusieurs épreuves psychométriques a été constituée afin d'évaluer plusieurs fonctions cognitives⁵. Les résultats montrent que quatre fonctions cognitives sont déficitaires chez les participants, soit la vitesse de traitement de l'information, l'attention soutenue, les fonctions langagières ainsi que le raisonnement logique visuel. Ces résultats appuient donc partiellement ceux de Drolet (2002) qui suggère une diminution de la vitesse de traitement de l'information et un déficit général des fonctions attentionnelles.

⁵ L'intelligence (globale, non-verbale et fluide), la compréhension de consignes verbales, les habiletés de dénomination, l'oculomotricité, les habiletés visuoperceptuelles, d'organisation et d'intégration visuospatiales, les praxies, le jugement de situations de la vie quotidienne, la mémoire visuelle et l'apprentissage d'informations visuelles, l'attention soutenue, les temps de réaction, l'impulsivité motrice, la mémoire de travail visuelle et, finalement, les fonctions exécutives (flexibilité cognitive, sensibilité à l'interférence, vitesse d'exécution, planification, coordination visuomotrice et utilisation de rétroactions environnementales)

Toutefois, les résultats concernant le raisonnement logique inductif montrent des divergences. En effet, dans son étude auprès d'enfants et d'adolescents, Drolet (2002) rapporte des résultats dans la moyenne alors que l'étude de Boucher (2017) révèle des résultats déficitaires pour les quatre participants âgés de 45 à 56 ans. Il est donc possible que la maladie implique une détérioration progressive de cette fonction. En ce qui concerne les fonctions langagières, Boucher (2017) signale des résultats déficitaires chez trois participants en ce qui a trait à la compréhension de consignes verbales et à la dénomination d'images. De son côté, Drolet (2002) note des résultats dans la moyenne à une tâche de vocabulaire impliquant d'écouter un mot prononcé à haute voix et de sélectionner parmi quatre images celle qui correspond le mieux à la signification de ce mot. Encore ici, le caractère dégénératif de la maladie pourrait expliquer ces résultats divergents entre les patients jeunes (Drolet, 2002) et plus âgés (Boucher, 2017).

Considérant les QIV normatifs observés dans les études susmentionnées (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Lévesque, 2004), il est possible que différents aspects du langage (ex. : formation de concepts verbaux, production du langage, compréhension auditivoverbale, raisonnement comparatif) soient affectés à des degrés différents dans l'ARSCS. Des évaluations supplémentaires apparaissent donc pertinentes pour obtenir une idée plus précise de l'intégrité des fonctions langagières dans l'ARSCS. Boucher (2017) rapporte par ailleurs des résultats variables en ce qui concerne les fonctions exécutives, la mémoire visuelle et les fonctions visuospatiales. Elle observe notamment des divergences dans les résultats aux tâches évaluant la mémoire de travail en fonction de la modalité sensorielle utilisée ; les performances en modalité visuelle (calepin visuospatial) sont normatives mais les performances en modalité auditive (boucle phonologique) sont déficitaires. La motricité visuelle, telle qu'évaluée par le test des lignes enchevêtrées de

Rey, est déficitaire pour les quatre participants. Plus précisément, deux profils de performance sont notés : 1) une diminution de la vitesse d'exécution avec des réponses erronées et 2) une vitesse d'exécution dans la moyenne s'accompagnant de réponses erronées. Finalement, les résultats au test des praxies de Jason-Brown sont dans la moyenne pour l'ensemble des participants.

Une étude en cours utilisant le même devis méthodologique et les mêmes instruments psychométriques que Boucher (2017) permettra d'améliorer la compréhension du profil cognitif de patients atteints d'ARSCS dans les tranches d'âge de 21-30 ans et de 31-40 ans (Boivin-Mercier, 2017). Cependant, la nature exploratoire des études précitées, les échantillons de petite taille ainsi que l'hétérogénéité des données rendent prématurée la généralisation de ces résultats à l'ensemble des patients atteints d'ARSCS.

En somme, il n'existe qu'un nombre restreint d'études sur le fonctionnement cognitif des patients atteints d'ARSCS. L'existence de données appuyant l'hypothèse d'une contribution significative du cervelet dans les fonctions non motrices supporte l'idée voulant que les lésions cérébelleuses observées dans l'ARSCS puissent être partiellement responsables de certains déficits cognitifs présents dans les fonctions visuospatiales et visuoconstructives et de la mémoire de travail visuelle séquentielle ainsi qu'en termes de vitesse de traitement de l'information et d'apprentissage auditivoverbal. Bien que la cognition sociale n'ait jamais fait l'objet d'une évaluation complète chez les patients atteints d'ARSCS, il est permis de penser qu'elle pourrait être reliée à certaines difficultés rapportées par les patients et leur entourage. Cette hypothèse s'appuie sur les déficits de la cognition sociale notés par Verhoeven et son équipe (2012) chez un patient atteint d'ARSCS avec une symptomatologie clinique s'apparentant au SCAC ainsi que les

résultats obtenus par Desmeules (2017) en lien avec certaines particularités de la personnalité possiblement associées à la théorie de l'esprit.

Dans l'optique d'en arriver à une meilleure compréhension de l'histoire naturelle de la maladie, il apparaît nécessaire de réaliser d'autres recherches en lien avec le fonctionnement cognitif dans l'ARSCS. Après les études de cas multiples de type exploratoire de Boivin-Mercier (2017) et de Boucher (2017), l'utilisation de plus grands échantillons associée à un devis méthodologique descriptif constitue la prochaine étape pour l'avancement des connaissances.

Participation sociale dans l'ARSCS

Gagnon et ses collègues (2007) soulignent que l'intervention en réadaptation auprès de personnes atteintes de maladies neuromusculaires a pour objectif principal de diminuer les effets de la maladie sur la participation sociale et la qualité de vie des patients. Dans une étude ayant comme objectif de définir le concept de participation sociale dans un contexte d'applicabilité en santé mentale, Larivière (2008) souligne trois caractéristiques essentielles de la participation sociale : 1) elle nécessite une action de la part de l'individu (ex. : réaliser quelque chose, prendre part, s'impliquer, etc.); 2) elle comporte une action qui bénéficie, de façon directe ou indirecte, à autrui (ex. : préparer un repas pour sa famille ou se soigner avant d'aller travailler); et 3) elle implique des dimensions personnelles (ex. : relations avec l'entourage) et sociétales (ex. : travail, bénévolat). L'auteure conclut également que la meilleure façon de mesurer la participation sociale est en termes de réalisation d'activités (Larivière, 2008).

Le modèle de Processus de production du handicap (PPH, Figure 1; Fougereyrollas, Cloutier, Bergeron, Côté & St-Michel, 1998) s'inscrit dans cette conceptualisation. En effet, il définit la participation sociale comme étant la réalisation totale des habitudes de

vie, résultant de l'interaction entre des facteurs personnels (ex. : déficiences, incapacités, aptitudes et autres caractéristiques personnelles) et environnementaux (facilitateurs ou obstacles). Également, le modèle propose une définition des dits facteurs personnels et environnementaux en plus de détailler tous les éléments inclus dans chacun d'eux. En dépit de son appellation, le terme « participation sociale » inclut la réalisation d'habitudes de vie qui ne relèvent pas exclusivement des interactions sociales (ex. : dormir, se déplacer à l'intérieur ou à l'extérieur). Le PPH est aussi un modèle qui est centré sur la possibilité ou non pour l'individu d'occuper un rôle productif et satisfaisant à l'intérieur de son système, autant sur le plan individuel que sur le plan collectif.

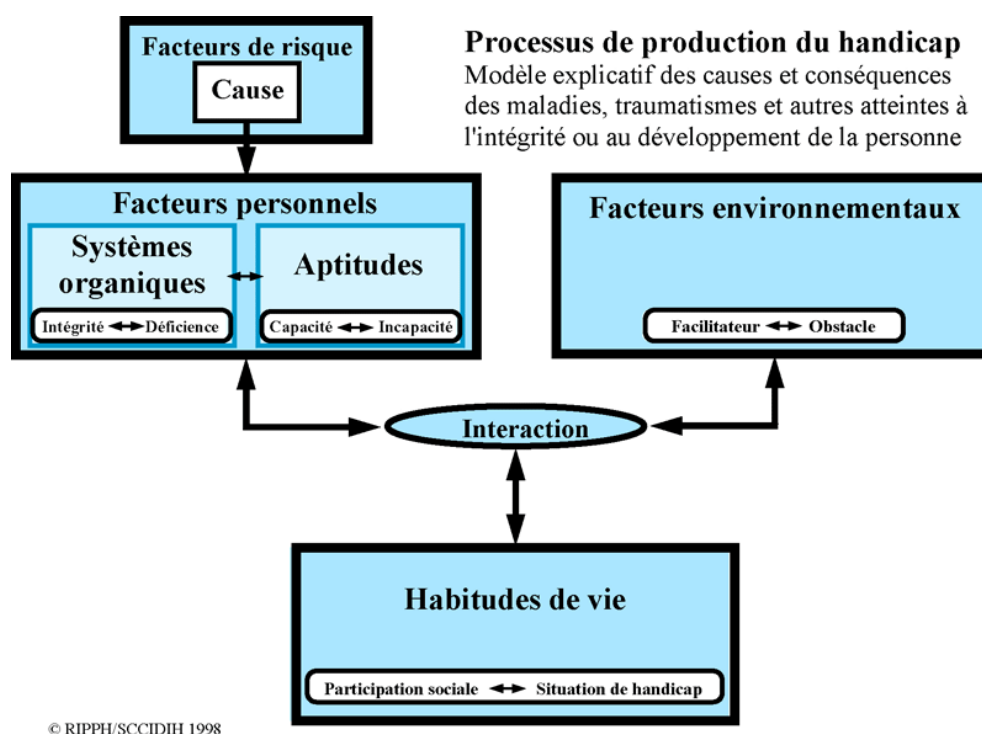


Figure 1. Modèle du Processus de production du handicap. Source : Fougeyrollas et al., 1998.

Dans sa conceptualisation, le PPH utilise le terme « qualité de participation sociale » afin de mesurer la réalisation des habitudes de vie⁶ qui résulte de la rencontre entre la personne et son environnement. De plus, la qualité de cette participation s'apprécie sur un continuum allant de « situation de participation sociale optimale » à « situation de handicap complète ». Pour leur part, les habitudes de vie participent à la survie et à l'épanouissement d'une personne dans la société, et ce, tout au long de sa vie. Qui plus est, elles se distinguent des aptitudes⁷ du fait qu'elles sont le résultat de l'interaction entre la personne et son environnement, et non seulement le fait de la possibilité de réaliser une activité physique ou mentale. Par exemple, le modèle considère que les capacités langagières relèvent d'une aptitude alors que la communication (donc l'aptitude en interaction avec l'environnement) réfère à une habitude de vie. Selon le modèle du PPH, le fonctionnement cognitif est l'un des facteurs personnels susceptible d'influencer la qualité de participation sociale d'un individu (Fougeyrollas et al., 1998). Ainsi, il est possible de considérer qu'un déficit cognitif (dysfonction dans le processus de traitement de l'information) contribue à l'existence d'une situation de handicap (difficultés rencontrées par un patient dans la vie quotidienne) et, par le fait même, à la diminution du degré de participation sociale d'un individu (Seron & Van der Linden, 2014).

À ce jour, les études ayant exploré le profil cognitif des patients atteints d'ARSCS (Bouchard et al., 1978; Boucher, 2017; Boivin-Mercier, 2017; Drolet, 2002; Lévesque, 2004) appuient l'hypothèse selon laquelle il existe des déficits dans certains domaines

⁶ Les habitudes de vie sont définies comme étant des activités courantes (ex. : la prise des repas, les communications, les déplacements) ou des rôles sociaux (ex. : occuper un emploi, être aux études).

⁷ Une aptitude réfère à la possibilité pour une personne d'accomplir une activité physique ou mentale.

cognitifs. De plus, les déficits cognitifs et exécutifs consécutifs à des lésions cérébelleuses, telles que celles observées dans le SCAC (Schmahmann & Sherman, 1998), auraient un impact sur la qualité de vie, le maintien en emploi et les relations interpersonnelles des individus aux prises avec l'ARSCS (Schmahmann, 2004). Ainsi, dans leur étude décrivant un possible SCAC chez deux frères atteints d'ARSCS, Verhoeven et son équipe (2012) soulignent que la réduction de la réponse cognitive et émotionnelle observée coïncide avec des déficits (manque d'effort, entêtement, rigidité, planification stratégique, impulsivité, interaction sociale appauvrie et indifférence émotionnelle) qui se répercutent dans plusieurs sphères des activités de la vie quotidienne (AVQ). Les deux patients ont d'ailleurs été contraints d'abandonner leur emploi vers l'âge de 40 ans en raison de déficits inhérents au SCAC suspecté. Bien que la mutation présente chez ces patients ne soit pas la même que celle habituellement retrouvée chez les patients québécois atteints d'ARSCS, il est possible que les déficits cognitifs notés chez ces derniers s'accompagnent de certaines difficultés rencontrées dans leur vie quotidienne, notamment en ce qui concerne la participation sociale.

Considérant que les déficits cognitifs documentés dans l'ARSCS peuvent contribuer à la production d'un handicap, tel que conceptualisé par le modèle du PPH (Fougeyrollas et al., 1998), l'évaluation des fonctions cognitives et de la participation sociale constitue une étape fondamentale dans la compréhension du portrait clinique de la maladie. L'importance de cette recherche est également justifiée par la volonté d'offrir des services qui soient les mieux adaptés possibles à ces individus qui souffrent d'une condition médicale chronique progressive afin de leur permettre d'adopter un rôle productif dans la société. Les recommandations de la présente recherche permettront de proposer des plans d'intervention en meilleure adéquation avec l'environnement et les aptitudes des patients atteints

d'ARSCS ainsi que des plans de réadaptation pouvant permettre de mieux tenir compte des obstacles à la réalisation des habitudes de vie.

Objectifs

La présente étude vise à évaluer les fonctions cognitives (fonctions visuospatiales et visuoconstructives, vitesse de traitement de l'information, mémoire de travail visuelle séquentielle, apprentissage auditivoverbal et cognition sociale) et la participation sociale de patients atteints d'ARSCS. Plus spécifiquement, l'utilisation d'un échantillon plus large permettra de valider les résultats des études exploratoires de Boivin-Mercier (2017) et de Boucher (2017). Ultimement, les résultats de cette étude favoriseront l'évaluation et le suivi des futurs traitements thérapeutiques auprès de cette population.

Méthode

Description des participants

La taille d'échantillon visée est de 40 patients atteints d'ARSCS, ce qui correspond à environ 45 % des patients listés au registre de la Clinique des maladies neuromusculaires (CMNM) du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean (CIUSSS-SLSJ) de l'Hôpital de Jonquière ($n = 89$). Considérant des taux habituels de participation plafonnant à 70 % chez cette population (C. Gagnon, communication personnelle, 19 mars 2018), la taille d'échantillon ciblée dans la présente recherche apparaît réaliste en plus d'être relativement élevée dans le domaine de la recherche en maladies rares. La présente étude s'inscrit par ailleurs dans le contexte d'une étude plus large menée en collaboration avec l'Université du Québec à Chicoutimi et la CMNM du CIUSSS-SLSJ de l'Hôpital de Jonquière.

Les critères de sélection des participants sont les suivants : 1) présenter un diagnostic d'ARSCS confirmé par analyse génétique; 2) avoir la mutation c.8844delT; 3) être âgé entre 20 et 59 ans; 4) être suivi à la CMNM du CIUSSS-SLSJ de l'Hôpital de Jonquière; 5) résider dans la région du SLSJ; 6) être en mesure de comprendre et de s'exprimer en français; et 7) être capable de fournir un consentement libre et éclairé. La présence de la mutation c.8844delT est primordiale puisque des différences ont été observées relativement au fonctionnement cognitif selon diverses mutations génétiques de l'ARSCS (Takiyama, 2006). Le seul critère d'exclusion concerne la présence d'une condition médicale autre que l'ARSCS pouvant influencer négativement les résultats aux tests neuropsychologiques (ex. : démence, traumatisme crânio-cérébral, etc.).

Au total, 62 patients ont été sollicités pour participer à la recherche. De ce nombre, 37 ont complété tous les tests pour un taux de participation d'environ 60 %. La figure 2

présente le profil de participation de l'échantillon total. Les raisons fournies par les patients ayant abandonné en cours d'évaluation ($n = 5$) sont une perte d'intérêt, des raisons personnelles et l'impression subjective de ne pas avoir bien réussi les tests proposés. En ce qui concerne les participants ayant refusé de participer ($n = 13$), les explications évoquées par les patients sont diverses : absence d'intérêt, manque de disponibilité, difficulté à se déplacer, raisons personnelles, etc. Enfin, les exclusions ($n = 7$) sont majoritairement justifiées par l'impossibilité de contacter les patients (ex. : numéro de téléphone hors service). Il est à noter que seule une patiente âgée dans la cinquantaine a été exclue à la suite d'une discussion avec le personnel de soins du centre d'hébergement indiquant que celle-ci présentait des symptômes sévères (incapacité à communiquer, absence d'autonomie) l'empêchant de compléter les tests.

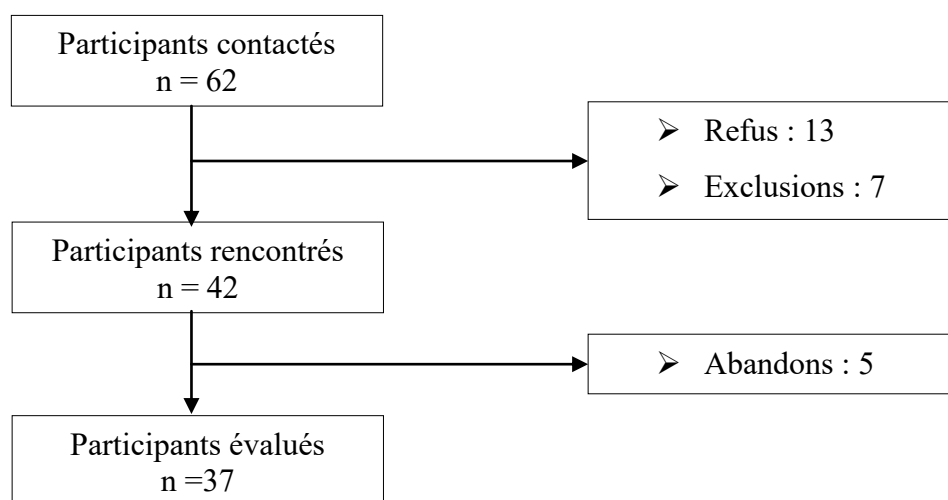


Figure 2. Profil de participation de l'échantillon total.

Caractéristiques sociodémographiques des participants

L'objectif initial consistait à recruter 5 hommes et 5 femmes appartenant à chacune des tranches d'âge suivantes : 20-29 ans, 30-39 ans, 40-49 ans et 50-59 ans. Cette méthode d'échantillonnage a été retenue afin de faciliter la comparaison des résultats avec les études

de Boivin-Mercier (2017) et Boucher (2017). Le tableau 1 présente la répartition des 37 patients évalués en fonction du sexe et des tranches d'âge susmentionnées. L'inégalité du nombre d'hommes et de femmes à l'intérieur de trois des quatre tranches d'âges est due à l'épuisement des patients disponibles présentant les caractéristiques d'âge et de sexe recherchées. Pour les deux tranches d'âge les plus élevées, un homme supplémentaire a été recruté par tranche d'âge afin d'obtenir un nombre relativement équivalent de patients pour l'ensemble des tranches d'âge ainsi qu'un nombre total maximal de participants.

Tableau 1

Répartition des patients en fonction du sexe et de l'âge

Sexe	Tranches d'âge				Total
	20-29 ans	30-39 ans	40-49 ans	50-59 ans*	
Hommes	5	5	6	6	22
Femmes	4	5	3	3	15
Total	9	10	9	9	37

**Une patiente âgée de 61 ans a été recrutée après épuisement de la liste des participants potentiels âgés de 50 à 59 ans.*

L'échantillon est constitué de 59,5 % d'hommes et de 40,5 % de femmes. L'âge moyen des patients évalués est de 39,4 ans avec un écart-type (ÉT) de 11,8. En ce qui concerne le niveau de scolarité, tous les patients ont minimalement complété l'équivalent de l'école primaire (7 ans de scolarité), alors que 48,6 % des patients ont une scolarisation équivalant à un diplôme d'études secondaires (24,3 %, n = 9) ou moins (24,3 %, n = 9). Des études correspondant à un niveau collégial ont été entamées par 5,4 % (n = 2) des patients et complétées par 27,0 % (n = 10) d'entre eux. Les 18,9 % (n = 7) restants ont accédé à des

études de niveau universitaire. En effet, la majorité de ces derniers ($n = 5$) possèdent un baccalauréat, les autres ayant obtenu un certificat de premier cycle ou ayant complété quelques cours seulement. Le tableau 2 expose certaines caractéristiques autorapportées des patients concernant le milieu de vie, le profil de ménage et la mobilité. Une majorité de patients (62,2 %, $n = 23$) se considèrent autonomes au quotidien alors qu'environ le tiers (32,4 %, $n = 12$) rapportent bénéficier d'une assistance partielle. Seulement 2 patients (5,4 % de l'échantillon) bénéficient d'une assistance complète pour réaliser leurs habitudes de vie. Fait intéressant, une majorité de patients affirment avoir une bonne santé (56,8 %, $n = 21$) ou une excellente santé (13,5 %, $n = 5$) comparativement aux autres personnes du même âge, alors que seuls 27,0 % ($n = 10$) jugent leur santé passable et 2,7 % ($n = 1$), mauvaise. Moins du tiers des patients se considèrent actifs alors que 8,1 % ($n = 3$) travaillent à temps plein, 8,1 % ($n = 3$) travaillent à temps partiel, 10,8 % ($n = 4$) sont aux études et 5,4 % ($n = 2$) sont à la recherche d'un emploi. Finalement, plusieurs rapportent être au foyer (24,2 %, $n = 9$) ou ne pas travailler pour des raisons de santé (35,1 %, $n = 13$). Enfin, 2,7 % ($n = 1$) bénéficient de l'aide sociale et 5,4 % ($n = 2$) sont retraités.

Tableau 2

Caractéristiques sociodémographiques de l'échantillon (n = 37)

Données sociodémographiques	% (n)	Données sociodémographiques	% (n)
Profil de ménage		Mobilité à l'extérieur	
Seul	81,1 (30)	Sans aide	21,6 (8)
En couple, sans enfant	13,5 (5)	Canne ou déambulateur	24,3 (9)
En couple avec enfant(s) issu(s) de l'union actuelle	2,7 (1)	Fauteuil roulant	29,7 (11)
Famille monoparentale	2,7 (1)	Quadriporteur	24,3 (9)
Type de résidence		Mobilité à l'intérieur	
Maison	35,1 (13)	Sans aide	35,1 (13)
Appartement (< 6 logements)	13,5 (5)	Canne ou déambulateur	16,2 (6)
Appartement (6 logements et plus)	43,2 (16)	Fauteuil roulant	48,7 (18)
Centre d'hébergement (CHSLD)	8,1 (3)		

Des analyses statistiques ont été effectuées afin de vérifier l'existence de différences dans les caractéristiques sociodémographiques entre les patients évalués (n = 37) et les non participants (n = 25), incluant les abandons, les refus et les exclusions. Des tests de Chi-deux ont été réalisés pour l'ensemble des variables sociodémographiques à l'exception de l'âge, pour lequel un test t pour échantillons indépendants a été exécuté. Dans le cas des tests de Chi-deux, certaines catégories de réponses ont été fusionnées afin de s'assurer que les fréquences théoriques des tableaux croisés soient supérieures ou égales à cinq. Parmi les

variables sociodémographiques, une seule relation statistiquement significative est observée entre les participants et les non participants concernant le profil de ménage auto-rapporté, $\chi^2(1) = 4,598$, $p = 0,032$. Il existe une association modérée entre ces variables, $\phi = 0,292$, $p = 0,032$. En effet, parmi les personnes ayant décidé de participer à la recherche, la proportion de personnes vivant seules (81,1 %) est plus élevée par rapport aux personnes n'ayant pas participé (52,9 %). Il est possible que les patients vivant seuls soient plus susceptibles d'accepter de participer en raison des contraintes familiales moins élevées comparativement aux patients vivant avec d'autres personnes (conjoint, enfants) qui ont des responsabilités supplémentaires et moins de disponibilités. Cette explication est d'ailleurs cohérente avec les raisons évoquées par les patients pour justifier leur refus ou leur abandon. Il est également possible que les patients vivant seuls acceptent davantage de participer, car ils voient leur participation comme une occasion de socialisation.

Analyses statistiques

Seron et Van der Linden (2014) font remarquer qu'il n'existe pas de consensus concernant la détermination d'un critère à partir duquel un score doit être considéré comme « anormal ». Le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM-5) de la *American Psychiatric Association* (APA, 2013) considère qu'une déviation de deux ÉT sous les normes appropriées correspond à un déficit majeur, alors qu'une déviation se situant entre un et deux ÉT est réputée indiquer un déficit léger. De leur côté, les intervenants de la CMNM du CIUSSS-SLSJ utilisent le seuil critique de -1,5 ÉT dans leur pratique auprès de patients atteints d'ARSCS. Cela permet de détecter une éventuelle dégradation progressive et d'effectuer une prise en charge rapide des patients présentant une installation de déficits.

Dans un premier temps, les résultats quantitatifs obtenus par chaque participant à chacun des instruments ont été convertis en scores pondérés (score Z) en fonction des données (moyenne et écart-type) provenant des échantillons normatifs appropriés pour chaque instrument. Le tableau 3 illustre la conversion des différentes distributions de scores utilisée pour décrire les résultats des participants dans la présente recherche. Lorsqu'un barème d'interprétation des scores obtenus était proposé dans le manuel d'administration et d'interprétation d'un test (HVOT, BFRT et CPT-II), ce barème a été utilisé de façon préférentielle aux catégories descriptives exposées précédemment. Des analyses statistiques exploratoires ont permis de compléter le profil descriptif des résultats aux tests (ex. : en permettant d'établir si les difficultés cognitives observées affectent davantage les participants d'un sexe ou d'un groupe d'âge en particulier). Les analyses statistiques ont été réalisées avec le logiciel SPSS version 22.0 pour Windows (IBM SPSS, Inc., Chicago, Ill., USA). À moins d'indication contraire, les postulats de base propres aux tests utilisés ont été respectés.

Tableau 3

Conversion des différentes distributions de scores et des catégories descriptives correspondantes

Catégorie descriptive	Score Z	Score T	Score standard	Score pondéré	Percentile
Normal	-0,99 et plus	41 et plus	86 et plus	8 et plus	16,00 et plus
Faiblesse	-1,00 à -1,49	36 à 40	79 à 85	7	6,69 à 15,99
Déficit léger	-1,50 à -1,99	31 à 35	71 à 78	5 à 6	2,29 à 6,68
Déficit modéré	-2,00 à -2,99	21 à 30	56 à 70	2 à 4	0,14 à 2,28
Déficit sévère	-3,00 et moins	20 et moins	55 et moins	1 et moins	0,13 et moins

Variables et instruments de mesure

Seron et Van der Linden (2014) soulignent que la plupart des instruments d'évaluation neuropsychologique nécessitent la production d'une réponse orale ou motrice. Considérant les atteintes motrices inhérentes à l'ARSCS, incluant les troubles oculaires, l'incoordination, la maladresse ainsi que la lenteur dans la dextérité fine, il est nécessaire de porter une attention particulière au choix des tests neuropsychologiques pour évaluer cette population afin de limiter le risque de biais interprétatifs. En effet, cette particularité est relevée par les chercheurs ayant étudié le fonctionnement cognitif des patients atteints d'ARSCS (Boivin-Mercier, 2017; Bouchard et al., 1978; Boucher, 2017; Drolet, 2002). Par exemple, s'il est demandé à un patient présentant une incoordination des membres supérieurs ainsi qu'un déficit de la motricité manuelle fine de relier séquentiellement des cercles dans un temps limité, il est probable qu'une performance déficitaire sera produite. Cependant, il serait prématuré d'interpréter un tel résultat comme un déficit du fonctionnement exécutif. Dans cette optique, le choix des instruments utilisés dans la présente étude repose sur les considérations cliniques et théoriques issues des études précitées et, à plus forte raison, de l'étude de Brassard, Bouchard, Forgues, Boivin-Mercier et Gagnon (2018) sur l'applicabilité des tests neuropsychologiques employés auprès de patients atteints d'ARSCS.

En plus de documenter la participation sociale chez les patients atteints d'ARSCS, les tests sélectionnés dans la présente étude ($n = 23$) visent à établir un profil cognitif complet. Puisque l'objectif consiste à investiguer l'existence d'atteintes cognitives notamment observées par les études exploratoires de Boivin-Mercier (2017) et Boucher (2017), 11 tests couvrant spécifiquement les fonctions visuospatiales et visuoconstructives,

la vitesse de traitement de l'information, la mémoire de travail visuelle séquentielle, l'apprentissage auditivoverbal et la cognition sociale ont été considérés dans le cadre de la présente recherche. Les variables et instruments de mesure utilisés sont présentés dans le tableau 4.

Tableau 4

Variables et instruments de mesure utilisés

Variables	Instruments de mesure
Fonctions visuospatiales et visuoconstructives	Hooper Visual Organization Test « Blocs » du WAIS-IV « Matrices » du WAIS-IV « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV Benton Facial Recognition test
Vitesse de traitement de l'information	« Digit Symbol » du WAIS-R-NI CPT-II
Mémoire de travail visuelle séquentielle	Blocs de Corsi du WMS-III
Apprentissage auditivoverbal	CVLT
Cognition sociale	Test de reconnaissance des faux-pas « Compréhension » du WAIS-IV
Participation sociale	MHAVIE 3.1

Fonctions visuospatiales et visuoconstructives

Hooper Visual Organization test (HVOT). Le HVOT permet de mesurer la capacité du participant à organiser mentalement des stimulus visuels. L'examineur présente au participant 30 images d'objets familiers qui ont été scindés et qui sont présentés sous forme de casse-tête. Le participant doit reconstituer mentalement l'image originale pour identifier et nommer chaque objet. Le score brut correspond au nombre de bonnes réponses sur 30 (Garfield & Boyd, 1981). La fidélité du test est bonne (indice *split-half* variant de 0,78 à 0,82) et les analyses de validité de construit par analyse factorielle

montrent que le test correspondait principalement à un facteur visuospatial/visuomoteur (Hooper, 1983; Lopez, Lazar & Oh, 2003; Western Psychological Services, 1997).

Sous-test « Blocs » du Wechsler Adult Intelligence Scale – 4^{ème} édition (WAIS-IV). Ce sous-test mesure le raisonnement non-verbal, les capacités d'analyse et de synthèse, l'organisation et la perception visuelle ainsi que la coordination visuomotrice. L'examineur présente un modèle imagé sur lequel sont agencés des blocs bicolores. Le participant doit reproduire précisément et le plus rapidement possible la figure à l'aide de blocs tridimensionnels constitués de faces blanches, rouges et bicolores. La tâche est constituée de 14 items présentés en ordre croissant de complexité. Un barème de scores basé sur le temps requis pour compléter correctement les constructions et variant de 0 à 8 points est utilisé (Carroll, 1993; Groth-Marnat, 2009; Kaufman & Lichtenberg, 1999, 2006; Lichtenberg & Kaufman, 2009; Sattler & Ryan, 2009). Selon la *Psychological Corporation* (2008), ce sous-test a un indice test-retest de 0,80 et un indice *split-half* de 0,87.

Sous-test « Matrices » du WAIS-IV. Ce sous-test constitue une mesure de l'intelligence fluide, des habiletés visuospatiales et de l'organisation perceptive. Dans ce test, l'examineur présente une série de matrices pour lesquelles une partie est manquante. Le participant doit sélectionner parmi les choix de réponses celui qui correspond à la partie manquante (Groth-Marnat, 2009; Kaufman & Lichtenberg, 1999, 2006; Lichtenberg & Kaufman, 2009; Sattler & Ryan, 2009). Selon la *Psychological Corporation* (2008), ce sous-test a un indice test-retest de 0,74 et un indice *split-half* de 0,90.

Sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV. Ce sous-test permet de mesurer le raisonnement perceptif, les habiletés visuospatiales et les capacités d'analyse et de synthèse. Une forme géométrique constituée de trois parties distinctes est présentée au participant. Il doit choisir, parmi six choix de réponses, les trois qui constituent la forme

géométrique préalablement présentée lorsque les trois parties sont mises une à côté de l'autre, et ce, à l'intérieur d'un intervalle de temps limité (Groth-Marnat, 2009; Kaufman & Lichtenberg, 1999, 2006; Lichtenberg & Kaufman, 2009; Sattler & Ryan, 2009). Selon la *Psychological Corporation* (2008), ce sous-test a un indice test-retest de 0,74 et un indice *split-half* de 0,89.

Benton Facial Recognition test (BFRT). Le BFRT permet d'évaluer les capacités d'intégration visuospatiale par l'identification faciale de visages inconnus sur des photographies en noir et blanc. Le test se compose de trois parties dans lesquelles le participant doit appairer des visages de gens inconnus présentés sous des angles et éclairages différents. La cohérence interne de ce test est excellente (alpha de Cronbach = 0,93 ; Benton, Hamsher, Varney & Spreen, 1983).

Vitesse de traitement de l'information

Digit Symbol du WAIS – Revised as a Neuropsychological Instrument (WAIS-R-NI). Ce sous-test permet d'évaluer la vitesse de traitement de l'information visuomotrice. La tâche est constituée d'une clé de correspondance dans laquelle des chiffres de 1 à 9 sont appariés à des symboles non-familiers. Le participant doit recopier les symboles correspondants dans des cases où seuls les chiffres sont inscrits, le plus rapidement possible, et ce, sans faire d'erreur. Contrairement aux versions plus récentes de WAIS, celle du WAIS-R-NI contient une condition de contrôle dans laquelle le temps requis pour copier les symboles est noté. Cela permet de corriger les résultats en contrôlant pour l'impact négatif de possibles limitations motrices (Lichtenberg & Kaufman, 2009; Wechsler, 1981). Le coefficient de fidélité test-retest de ce sous-test varie de 0,73 à 0,86. De plus, selon Wechsler (1981), la batterie de test du WAIS-R-NI présente des qualités psychométriques satisfaisantes.

Conners Continuous Performance Test – 2^{ème} édition (CPT-II). Le CPT-II (Conners, 2000) est un test informatisé conçu pour identifier la présence de troubles cognitifs, de troubles mentaux ou d'atteintes neurologiques. Il fournit une série de mesures de certains aspects de l'attention, de la vigilance, de l'impulsivité et des capacités de discrimination. Le test consiste en une présentation aléatoire et successive de lettres de couleur blanche sur un fond noir pour une durée de 250 millisecondes, selon des délais interstimulus d'une, de deux ou de quatre secondes. Le participant doit appuyer sur la barre d'espacement du clavier à chaque fois qu'une lettre apparaît sauf lorsqu'il s'agit de la lettre « X ». Une phase de pratique de quelques minutes est suivie par une phase de test d'une durée d'environ 15 minutes. En plus des mesures citées plus haut, le CPT-II compile automatiquement certaines mesures telles que le temps de réaction et la constance du temps de réaction au cours du test. La cohérence interne est jugée très élevée pour le temps de réaction et les omissions (alphas de Cronbach $\geq 0,94$). Pour les autres mesures de l'instrument, l'alpha de Cronbach varie entre 0,66 et 0,87 (Conners, 1994).

Considérant le degré limité de coordination motrice requis pour compléter le CPT-II, le temps de réaction et la constance du temps de réaction ont été utilisés comme indicateurs de la vitesse de traitement de l'information dans la présente recherche. En dépit du fait que le CPT-II soit initialement destiné à d'autres fins, Lezak, Howieson, Bigler et Tranel (2012) notent que la mesure du temps de réaction constitue un indicateur pertinent de la vitesse de traitement de l'information. Ces auteurs ajoutent que le temps de réaction est souvent ralenti dans les cas de maladies ou de blessures cérébrales. De plus, ce paramètre a été utilisé dans certaines études en tant que mesure plus ou moins directe de la vitesse de traitement de l'information (Godefroy, Lhullier-Lamy & Rousseaux, 2002; Tombaugh & Rees, 2008).

Mémoire de travail visuelle séquentielle

Blocs de Corsi du Wechsler Memory Scale – 3^{ème} édition (WMS-III). Créé par Corsi en 1972, ce test mesure la mémoire de travail en modalité visuospatiale. L'examineur présente au participant une planche sur laquelle sont disposés neuf cubes identiques numérotés de 1 à 9 que seul l'examineur peut voir. Le test est constitué de deux sections. La première section est composée de huit items proposant un nombre croissant de cubes (entre deux et neuf). Chaque item comporte deux essais. L'examineur pointe d'abord, dans l'ordre, les blocs correspondant à chaque item. Le participant doit reproduire la séquence en pointant à son tour les cubes dans le même ordre que l'examineur. Une mauvaise réponse aux deux essais d'un item donné met fin à la première section. La deuxième section présente les mêmes caractéristiques que la première section, excepté que le participant doit reproduire la séquence en pointant les cubes dans l'ordre inverse de celui de l'examineur. Le score obtenu correspond au nombre d'essais correctement complétés. La cohérence interne du test est adéquate (indice *split-half* = 0,62) (Kyttälä & Lehto, 2008; Poitrenaud, Kalafat, Israel & Guez, 1997).

Apprentissage auditivoverbal

California Verbal Learning test (CVLT). Le CVLT évalue la mémoire auditive et la capacité d'apprentissage. Plusieurs études ont démontré son utilité clinique pour dépister des troubles de la mémoire et de l'apprentissage au sein de diverses populations neurologiques et psychiatriques (Delis, Kramer, Kaplan & Ober, 1987; Delis, Massman, Buters & Salmon, 1991; Gage, Burns, Sellers, Roth & Mittenberg, 1995; Hoff, Shukla, Aronson & Cook, 1990; Wilde, Boake & Sherer, 1995). Une première liste de 16 mots est d'abord présentée verbalement au participant, et ce, à cinq reprises. Après chacun de ces essais, le participant doit évoquer autant de mots que possible. Par la suite, une deuxième

liste contenant 16 mots différents est présentée verbalement au participant. Celui-ci doit encore une fois rappeler le plus de mots possible appartenant seulement à cette seconde liste. L'examineur lui demande alors de rappeler le plus de mots possible de la première liste sans la lui présenter de nouveau (rappel libre immédiat). Le participant doit rappeler successivement les mots de la première liste selon les catégories sémantiques (vêtements, fruits, poissons et fleurs) auxquels ils appartiennent (rappel indicé immédiat). Après un délai de 20 minutes, le participant doit à nouveau rappeler le plus de mots possible de la première liste (rappel libre différé), puis les énoncer avec l'indice sémantique fourni par l'examineur (rappel indicé différé). Une tâche de reconnaissance dans laquelle le participant doit reconnaître parmi 44 mots ceux qui appartenaient à la première liste est finalement complétée (Elwood, 1995; Yochim, Kane & Mueller, 2009). L'adaptation francophone du test présente des indices de fidélité (consistance interne) variant entre 0,82 et 0,93 (Nolin, 1999). La validité de construit, telle que vérifiée par une analyse factorielle, a montré l'existence de six facteurs indépendants. Cinq de ces six facteurs (facteur général d'apprentissage verbal, stratégies d'apprentissage, interférence proactive, capacité de discrimination entre les bonnes réponses et les mauvaises réponses ainsi qu'effet de position des mots dans la liste) sont également présents dans la version anglaise originale du test (Nolin, 1999). Également, la validité concomitante apparaît adéquate avec une majorité de corrélations significatives (coefficients variant de 0,36 à 0,66 pour neuf des 11 variables) entre les variables du CVLT et la composante verbale du Wechsler Memory Scale – Revised (WMS-R), un test de mémoire couramment utilisé.

Cognition sociale

Test de reconnaissance des faux-pas. Le terme « faux pas » fait référence à une situation dans laquelle l'un des interlocuteurs émet une idée qui choque ou qui ne va pas

dans le sens habituel de la conversation. Le test de reconnaissance des faux-pas est simple à administrer et requiert peu de matériel. Vingt mises en situation écrites impliquant des interactions entre des personnages sont présentées visuellement et lues au participant. Dix de ces situations impliquent que l'un ou l'autre des personnages commet un faux-pas. Après la présentation de chacune des mises en situation, le participant doit répondre à quelques questions sur sa perception de la situation et ses hypothèses quant aux sentiments vécus par les personnages. La première question vise à déterminer si la personne perçoit ou non la présence d'un faux-pas. En cas de réponse positive, cinq questions supplémentaires sont posées pour vérifier : 1) qui a commis le faux-pas ; 2) la compréhension de ce qui était inapproprié ; 3) la formulation de l'intention du personnage suspecté d'avoir commis un faux-pas ; 4) la représentation mentale de la croyance de ce personnage et 5) la capacité à attribuer correctement le sentiment vécu par la personne victime du faux-pas. Pour chaque mise en situation, deux questions sont posées afin de vérifier la compréhension du participant. Lorsqu'un participant obtient un score de zéro à l'une des deux questions d'une histoire, celle-ci n'est pas considérée dans le calcul des différents scores. Il est à noter que les données normatives disponibles pour ce test ne sont pas disponibles pour toutes les mesures présentées.

Ce test implique pour le participant d'attribuer des processus mentaux (pensées, émotions, etc.) à autrui afin d'identifier la présence ou non d'un faux pas et de répondre aux questions élaborées à cet effet (Baron-Cohen, O'Riordan, Stone, Jones & Plaisted, 1999). L'indice de cohérence interne de cet outil est adéquat (alpha de Cronbach de 0,87 chez des individus sains; Mehta et al., 2011).

Sous-test « Compréhension » du WAIS-IV. Ce sous-test permet de mesurer la formation de concepts verbaux, les connaissances de base, le jugement social, l'intelligence

cristallisée⁸ et le sens commun. Il est constitué de questions dont le contenu est basé sur la compréhension de principes sociaux fondamentaux en lien avec différentes situations. Les réponses du participant sont transcrites intégralement et un score de 0, 1 ou 2 est attribué en fonction du gabarit fourni dans le manuel d'administration (Groth-Marnat, 2009; Kaufman & Lichtenberg, 1999, 2006; Lichtenberg & Kaufman, 2009; Sattler & Ryan, 2009). Ce sous-test a un indice test-retest de 0,86 et un indice *split-half* de 0,87 en plus de présenter une forte corrélation ($r = 0,79$) avec les autres sous-tests de l'Indice de compréhension verbale du WAIS-IV (Psychological Corporation, 2008; Sattler & Ryan, 2009).

Participation sociale

Mesure des Habitudes de Vie (version MHAVIE 3.1 abrégée). La MHAVIE 3.1 abrégée (Fougeyrollas et al., 2003) a été développée à partir des concepts et de la nomenclature fournie par le modèle PPH. Cet instrument est reconnu pour son efficacité auprès des personnes ayant des incapacités (Dijkers, Whiteneck & El-Jaroudi, 2000) et a déjà été utilisée dans une recherche auprès de patients atteints d'ARSCS (Gagnon, Desrosiers & Mathieu, 2004). La MHAVIE 3.1 permet de recueillir de l'information sur le point de vue d'une personne quant à la réalisation d'un ensemble d'habitudes de vie dans son milieu (son domicile, son lieu de travail ou d'étude, son quartier, etc.). Les 77 énoncés de la version abrégée sont regroupés en six activités courantes (communication, déplacements, nutrition, condition physique et bien-être psychologique, soins personnels et

⁸ Forme d'intelligence reposant sur l'organisation conceptuelle des connaissances et reflétant le degré de structuration de la mémoire déclarative (surtout sémantique) et épisodique. Ce facteur présente une forte saturation avec les tests verbaux et les mesures des connaissances scolaires (Laufrey, 2001).

de santé, habitation) et six rôles sociaux (responsabilités, relations interpersonnelles, vie sociale et spirituelle, éducation, travail et loisirs), correspondant donc à 12 habitudes de vie.

La MHAVIE 3.1 évalue la participation sociale (degré de réalisation de chaque habitude de vie) en trois étapes. La première étape consiste à identifier si l'habitude de vie est réalisée, non réalisée ou si elle ne s'applique pas. Lorsqu'une habitude de vie spécifique ne fait pas partie de la vie courante ou du mode de vie de la personne, cet élément doit alors être identifié comme étant non applicable à l'évaluation d'une situation de handicap (le répondant passe alors à l'énoncé suivant). L'étape deux permet ensuite d'identifier : 1) le type d'aide requis à cette réalisation ; et 2) le degré de difficulté dans la réalisation. Les réponses sont distribuées sur une échelle de réalisation à dix niveaux allant de 0 si la tâche est non réalisée à 9 si la tâche est réalisée sans difficulté et sans aide. Un score partiel, calculé selon l'équation suivante : $(\sum \text{résultats} \times 10) \div (\text{habitudes de vie applicables} \times 9)$, est rapporté sur 10 ; un score plus bas que 7 indique une participation sociale affaiblie. La troisième étape mesure le niveau de satisfaction sur une échelle de type Likert à cinq points allant de « très insatisfait » à « très satisfait ». Dans le contexte de la présente étude, la MHAVIE 3.1 a été administrée verbalement aux participants par les assistants de recherche. Contrairement à une évaluation autorapportée, cette dernière façon de procéder permet une investigation supplémentaire de certains énoncés, limitant ainsi d'éventuels biais de réponses en comparaison (ex. : tendance à minimiser les difficultés, perception décalée des capacités réelles).

Noreau, Fougere et Tremblay (2017) rapportent que la cohérence interne de l'instrument est élevée pour la section concernant les activités courantes (alpha de Cronbach = 0,79) et la section concernant les rôles sociaux (alpha de Cronbach = 0,84). Pour l'échelle du niveau de réalisation, Noreau et ses collègues (2017) notent une fidélité

test-retest modérée à élevée (coefficient intra-classe $> 0,60$) pour la plupart des catégories d'habitudes de vie.

Déroulement

Le protocole de cette étude a reçu l'approbation du Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (Appendice A). Les participants sélectionnés à partir de la banque de patients de la CMNM ont été contactés par téléphone par l'une des infirmières cliniciennes de la CMNM. Lors de ce premier contact téléphonique, l'infirmière clinicienne a expliqué la nature générale du projet de recherche, expliqué brièvement les modalités entourant la participation potentielle des patients au projet et vérifié l'intérêt de ces derniers à participer à l'étude. Par la suite, les patients ayant répondu positivement ont été contactés par un assistant de recherche qui a décrit le projet plus en détails. Cet assistant a été préalablement formé par un étudiant au doctorat en psychologie (profil neuropsychologie clinique) et une professeure en neuropsychologie clinique. Également, il a complété la formation en éthique de la recherche disponible sur le site internet du Ministère de la Santé et des Services Sociaux du Québec⁹. Lors du premier contact téléphonique, l'assistant a explicité le contenu du formulaire de consentement aux participants en plus d'avoir répondu aux questions le cas échéant. Le moment et le lieu de la première rencontre ont ensuite été établis entre l'assistant de recherche et chacun des participants. Chaque participant a été rencontré individuellement par l'étudiant au doctorat en psychologie ou l'un des trois assistants responsables de l'administration des tests psychométriques. Ces trois assistants

⁹ <http://ethique.msss.gouv.qc.ca/didacticiel/>

étaient des étudiants de deuxième ou de troisième année au baccalauréat en psychologie choisis en fonction de critères tels l'excellence académique et l'expérience pertinente. Ces derniers ont préalablement suivi une formation théorique et pratique (50 heures) donnée par une professeure en neuropsychologie clinique et l'étudiant au doctorat en psychologie afin d'administrer les tests psychométriques aux patients atteints d'ARSCS. La plupart des rencontres ont eu lieu dans un local isolé en milieu hospitalier. Pour certains participants ayant des contraintes de mobilité ou d'accès au transport, les rencontres se sont déroulées à domicile. Des dispositions particulières étaient alors mises en place afin de limiter les distractions (ex. : fermer la télévision, éteindre la sonnerie du téléphone) et s'assurer que l'espace de travail était adéquat (éclairage, espace, surface, etc.). Lors de cette première rencontre, les détails de l'étude ont été précisés et le « formulaire d'information et de consentement » (Appendice B) a été présenté. Les patients ont été invités à poser toutes les questions qu'ils jugeaient utiles à propos du formulaire de consentement avant d'y apposer leur signature. Ensuite, l'un des quatre examinateurs a procédé à la première partie de l'administration des tests. Chaque rencontre d'évaluation durait de deux à trois heures et des pauses pouvaient être prises à tout moment en cas de besoin. Les tests ont été administrés à un participant donné par le même examinateur afin d'éviter tout biais relié à cette variable. Pour environ 70 % des participants ($n = 26$), deux rencontres d'évaluation ont été requises alors que l'évaluation s'est étalée sur trois rencontres pour environ le quart d'entre eux (27 %, $n = 10$). Une seule personne a complété l'évaluation en quatre rencontres. Les intervalles entre les rencontres ont été réduits autant que possible en fonction de la disponibilité des participants et des examinateurs. En moyenne, l'intervalle de temps entre le début et la fin de l'évaluation d'un participant a été de 16 jours ($ET = 9,0$), à l'exception de 4 participants pour qui l'intervalle a été de plus de 60 jours.

Ces délais élevés s'expliquent par l'incompatibilité des disponibilités entre le participant et l'examineur, l'oubli et le report répétés de rencontres prévues par certains participants, l'éloignement géographique du domicile des participants ou encore l'accès limité à un mode de transport.

À la suite de la signature du formulaire de consentement à la première rencontre, les caractéristiques sociodémographiques (âge, taille, poids, niveaux de mobilité et d'autonomie, occupation, degré de scolarité le plus élevé complété, type de résidence, etc.) ont été recueillies à l'aide d'un questionnaire général (Appendice C) fourni par le Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN). L'ordre privilégié d'administration des tests pour la première rencontre était le suivant : 1) « Trail Making Test » du Delis-Kaplan Executive Function System (D-KEFS) ; 2) CVLT ; 3) Blocs de Corsi ; 4) sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI ; 5) Figure complexe de Rey ; 6) sous-tests « Similitudes », « Vocabulaire », « Connaissances » et « Compréhension » du WAIS-IV ; 7) HVOT ; 8) Color-Word Interference Test (CWIT) du D-KEFS et 9) BFRT. Pour la deuxième rencontre, l'ordre de passation des instruments privilégié était le suivant : 1) Continuous Visual Memory Test (CVMT) ; 2) CPT-II ; 3) Test de reconnaissance des faux-pas ; 4) sous-tests « Blocs », « Matrices » et « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV ; 5) sous-tests « Belonging » et « Appointment » du Rivermead Behavioral Memory Test (RBMT-1) ; 6) Test de dénomination de Boston (BNT-60) ; 7) sous-test « Zoo Map » du Behavioural Assessment of the Dysexecutive Syndrome (BADS) et 8) MHAVIE 3.1. Le choix de l'ordre d'administration des tests est principalement justifié par l'existence de délais dans les procédures de certains tests de mémoire et lors desquels il est préférable d'éviter de présenter certains types de matériel pour réduire les biais. Par exemple, pour le délai de 20 minutes requis lors de la passation

du CVLT qui contient du matériel verbal, des tests ne contenant pas de matériel verbal ont été choisis. Par ailleurs, dans la mesure du possible, les tests nécessitant un effort cognitif plus soutenu ont été placés en début de rencontre et intercalés de tests moins exigeants en termes d'efforts requis. De façon générale, l'ordre d'administration des tests a été respecté, mais des modifications ponctuelles ont parfois été apportées en fonction du délai requis pour réaliser les tests, du temps disponible et du niveau de fatigue des participants. Chaque évaluation a été enregistrée sur support audiovisuel (sans toutefois qu'il ne soit possible d'identifier les participants) afin de vérifier les réponses obtenues lors de la passation. Une entente a été conclue avec les professionnels de la CMNM afin que les participants puissent rapidement obtenir des soins en cas de besoin (ex. : épuisement, fatigue, prise de conscience d'une difficulté à réaliser certaines tâches, douleur ou bouleversement).

Remarques et commentaires généraux

Trois participants ont rapporté avoir complété certains des tests proposés antérieurement dans le cadre d'une évaluation clinique en neuropsychologie ou d'une participation à un projet de recherche. Par ailleurs, les conditions d'administration ne furent pas optimales pour trois participants (ex. : mauvaise qualité du sommeil lors de la nuit précédant la passation des tests, espace de travail restreint). Pour ceux-ci, une attention particulière a été portée aux aspects de vigilance, de concentration et de collaboration. Des pauses ont été prises au besoin et, lorsqu'il était impossible de poursuivre, les rencontres étaient interrompues et reportées à un moment ultérieur.

Résultats

Fonctions visuospatiales et visuoconstructives

HVOT

La figure 3 présente les résultats des participants selon les catégories descriptives fournies dans le manuel de test du HVOT (Hooper, 1983). Le nombre de bonnes réponses (maximum = 30) a d'abord été converti en un score corrigé pour tenir compte de l'âge et de la scolarité des participants. Il n'existe pas de normes pour les personnes âgées de 24 ans et moins. Pour les six participants concernés, la comparaison normative a été effectuée avec des personnes âgées entre 25 et 29 ans pour le calcul du score corrigé. Environ 60 % des participants obtiennent un résultat représentant une probabilité de déficit allant de basse à très basse. Le score T ($M = 50$, $ÉT = 10$) moyen de l'échantillon se situe à la limite des probabilités de déficit allant de basse à modérée ($M = 60,99$, $ÉT = 11,16$), avec une étendue de 47 à 90 indiquant une variabilité importante des résultats entre les participants. Pour le quart des participants (24,3 %, $n = 9$) ayant obtenu un résultat équivalent ou supérieur à une probabilité élevée de déficit, une analyse plus approfondie permet d'observer un profil caractérisé par plusieurs erreurs relevant d'un effet de saillance (réponse fondée sur la considération d'un seul des morceaux de l'item au détriment des autres morceaux), et ce, dans la moitié des cas. Également, le profil de réponses des autres participants ayant obtenu ces résultats contient des réponses atypiques (rares et dont l'association avec les morceaux ou l'objet final ne peut être discernée) qui peuvent suggérer des difficultés visuelles sensorielles ou perceptuelles. Un profil de réponses qui semble refléter un désengagement ou un désinvestissement rapide de la tâche dès les premiers items et omissions subséquentes a également été observé chez certains des participants. Parmi ceux-ci, la majorité présentent des résultats correspondant à une probabilité de déficit élevée à très élevée. Il est à noter que les neuf participants ayant obtenu un résultat renvoyant à une

probabilité élevée ou très élevée de déficit sont âgés de plus de 40 ans ($M = 52,9$, $ÉT = 6,4$). La figure 4 illustre d'une façon alternative les résultats des participants selon une conversion des scores T corrigés en scores Z. Selon cette distribution, le score Z moyen est de 1,10 ($ÉT = 1,12$) avec une étendue de -0,30 à 4,00 (un score Z élevé correspond ici à un score déficitaire). Cette distribution asymétrique témoigne d'une proportion élevée de résultats normaux.

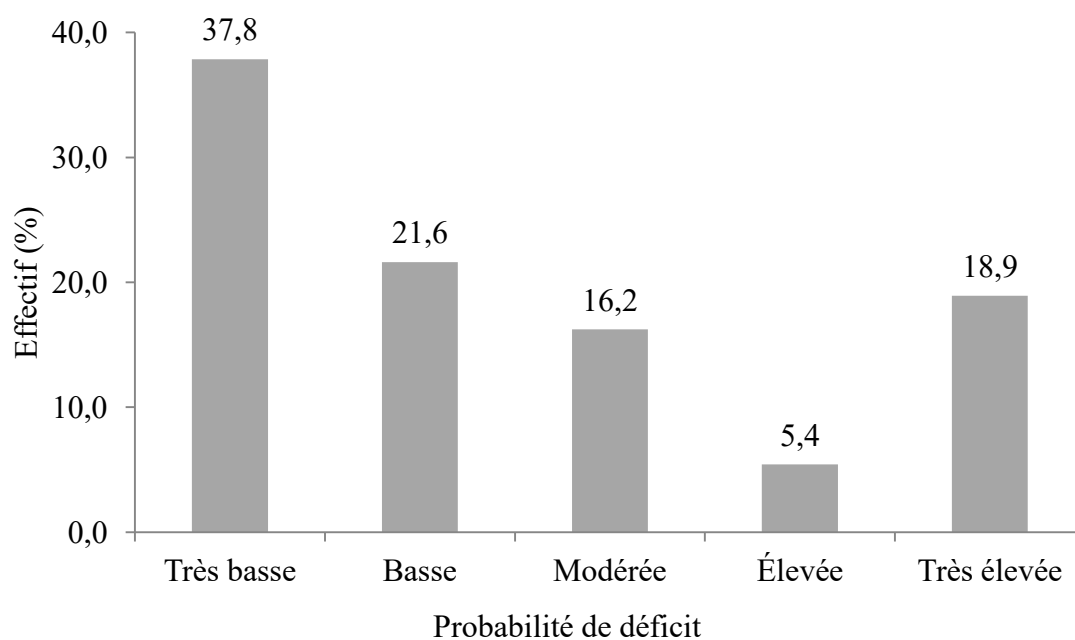


Figure 3. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) au HVOT en termes de probabilité de déficit.

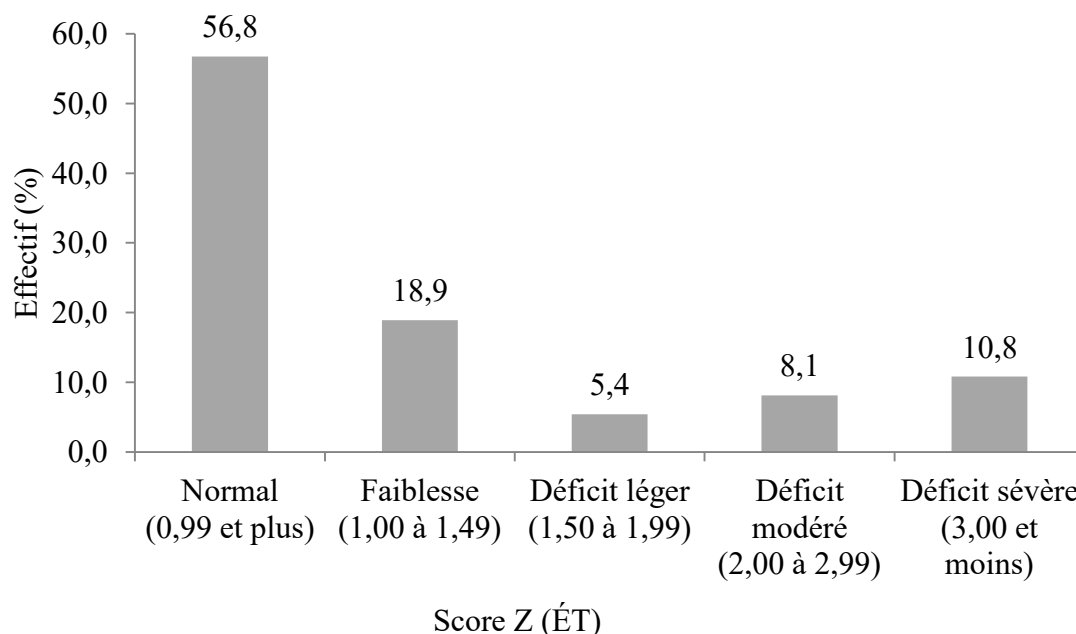


Figure 4. Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au HVOT selon les données normatives utilisées.

Sous-test « Blocs » du WAIS-IV

Les résultats des participants au sous-test « Blocs » du WAIS-IV sont illustrés à la figure 5. Une participante de la tranche d'âge 50-61 ans n'a pu compléter ce sous-test en raison de la sévérité des symptômes de la maladie (troubles de la mobilité et de la coordination des membres supérieurs, rigidité des doigts). Plus de 70 % (n = 26) des participants obtiennent un résultat représentant un déficit léger, modéré ou sévère alors que seuls 13,9 % (n = 5) obtiennent un résultat dans la catégorie normale. L'analyse des scores pondérés (M = 10, ÉT = 3) permet d'observer une moyenne de 5,50 (ÉT = 1,67), incluant deux données aberrantes¹⁰ dont les valeurs sont respectivement de 11 et de 1. Ainsi, contrairement à ce qui est retrouvé dans la population de référence, aucun participant

¹⁰Valeurs situées à plus de 1,5 écarts interquartiles de l'une ou l'autre des extrémités à l'inspection visuelle des boîtes à moustaches

n'obtient un score pondéré supérieur à 11 à ce sous-test. Cela suggère un profil de fonctionnement moins efficace dans ce contexte précis. Les difficultés liées au manque de dextérité et de coordination des membres supérieurs doivent cependant être considérées. En effet, 44,4 % des participants ($n = 16$) ont effectué au moins une erreur de rotation (soit une déviation d'au moins 30 degrés par rapport à l'orientation normale de la figure à compléter) et 36,1 % ($n = 13$) ont correctement complété au moins un item après l'écoulement du temps imparti (six participants l'ont effectué à deux reprises), ce qui se traduit par un score de zéro. Enfin, la procédure de marche arrière (administration des items en sens inverse à la suite de l'obtention d'un score de zéro ou de un à l'un des deux premiers items) a été utilisée pour cinq participants (13,9 %).

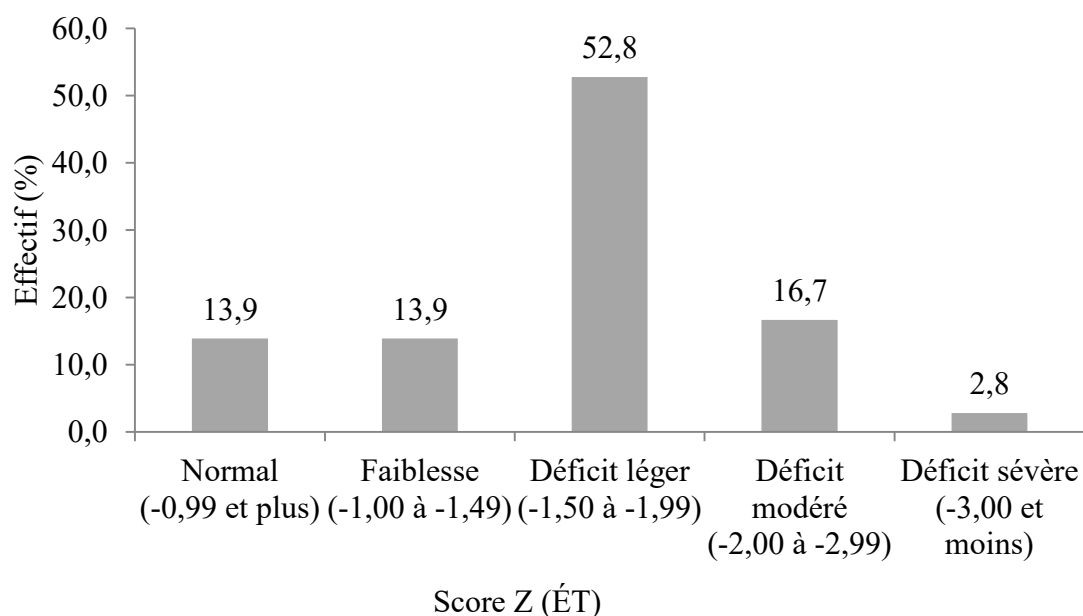


Figure 5. Distribution des résultats des participants ($n = 36$) en score Z au sous-test « Blocs » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.

Sous-test « Matrices » du WAIS-IV

La figure 6 illustre les scores des participants selon les catégories descriptives associées aux intervalles de scores Z préétablis au sous-test « Matrices » du WAIS-IV. Les résultats démontrent que près des deux tiers des participants (64,9 %, $n = 24$) obtiennent un résultat représentant un déficit léger ou modéré alors qu'environ le tiers (35,1 %, $n = 13$) présentent un profil de réponses suggérant une faiblesse ($n = 1$) ou une absence de déficit ($n = 12$). La moyenne des scores pondérés obtenus par les participants est de 6,27 ($ÉT = 2,63$) avec un minimum de 2 et un maximum de 13. Plus de 70 % ($n = 17$) des 24 participants ayant obtenu un résultat déficitaire sont âgés de 40 ans ou plus ($M = 44,71$, $ÉT = 10,10$) et 20,8 % ($n = 5$) ont entre 34 et 38 ans. Dans ce sous-ensemble, seuls 2 participants sont âgés de moins de 25 ans.

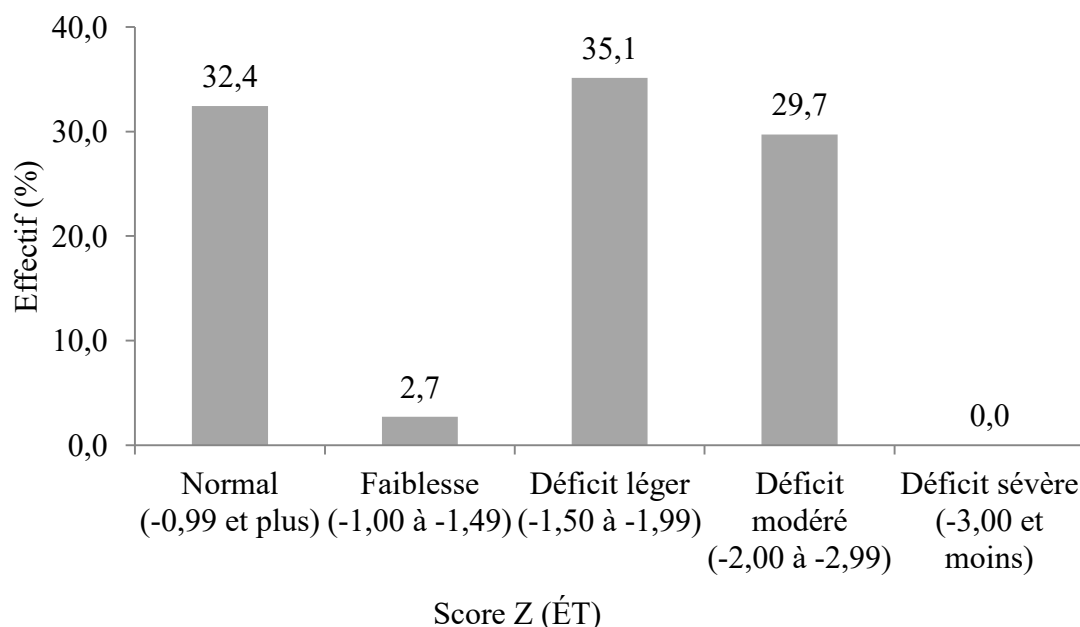


Figure 6. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z au sous-test « Matrices » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.

Sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV

La figure 7 présente la distribution des résultats des participants dans les catégories descriptives établies au sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV. Pour ce sous-test, 54,1 % (n = 20) des participants obtiennent des résultats se classant dans les catégories « déficit léger » ou « déficit modéré » alors que 13,5 % (n = 5) obtiennent un résultat reflétant une faiblesse et 32,4 % (n = 12) un résultat dans la moyenne. Le score pondéré moyen des participants est de 6,78 (ÉT = 2,16), les scores s'étalant entre 4 et 12. Il est à noter que 64,9 % (n = 24) des participants ont réussi à obtenir les trois bonnes réponses d'un item après la fin du temps imparti à au moins une occasion, dont certains jusqu'à trois voire quatre occasions. Cela indique qu'une partie de la diminution des résultats observée à ce sous-test par rapport à l'échantillon normatif pourrait être attribuable à une vitesse d'exécution diminuée.

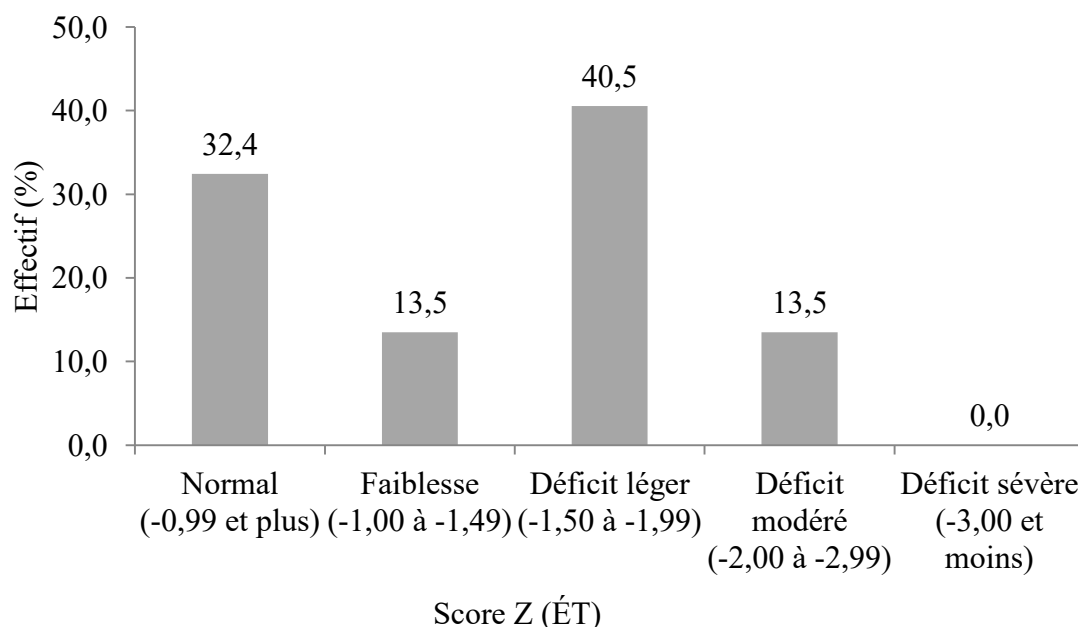


Figure 7. Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.

Indice de raisonnement perceptif (IRP) du WAIS-IV

La figure 8 détaille les résultats des participants à l'IRP du WAIS-IV. Cet indice correspond à la somme des scores pondérés obtenus aux sous-tests « Blocs », « Matrices » et « Casse-têtes visuels » et qui est ensuite convertie en score standard ($M = 100$, $ÉT = 15$). Il représente une mesure de la capacité à émettre des inférences et à comprendre des relations entre des éléments en modalité visuoperceptuelle. Il n'a pas été possible de calculer l'IRP de la participante de la tranche d'âge 50-61 ans qui n'a pas complété le sous-test « Blocs » en raison de la sévérité des atteintes physiques selon les lignes directrices régulières du manuel de test. Ainsi, un calcul au prorata des scores obtenus aux sous-tests « Matrices » et « Casse-têtes visuels » a été effectué conformément aux indications du manuel d'administration du WAIS-IV¹¹ afin de produire un estimé de l'IRP de cette participante. Les résultats indiquent que 67,5 % ($n = 25$) des participants obtiennent un score déficitaire (léger ou modéré) à l'IRP. Le score standard moyen pour l'ensemble de l'échantillon est de 77,00 ($ÉT = 10,75$) avec des valeurs s'étalant entre 62 et 102. Par ailleurs, les analyses secondaires indiquent que 91,9 % ($n = 34$) des profils d'IRP sont homogènes selon les critères d'interprétation clinique suggérés par Lichtenberger et Kaufman¹² (2009). Ces profils peuvent donc être considérés représentatifs des capacités évaluées par l'IRP. L'élimination des trois profils hétérogènes a un effet négligeable sur les principales mesures de tendance centrale ($M = 76,97$, $ÉT = 10,83$, étendue de 62 à 102).

¹¹ Voir la table A.8

¹² Le score à l'IRP est considéré homogène lorsque l'écart entre le score le plus élevé et le score le plus bas parmi les 3 sous-tests composant l'indice est de 5 ou moins.

Un test t pour échantillons indépendants avec un point de césure à 85¹³ pour l'IRP permet de constater que l'âge moyen des participants ayant plus de 85 est significativement plus faible ($M = 26,4$, $ÉT = 4,8$) que celui des participants ayant moins de 85 ($M = 42,9$, $ÉT = 10,5$) ($t(35) = -4,294$, $p < 0,001$) (figure 9).

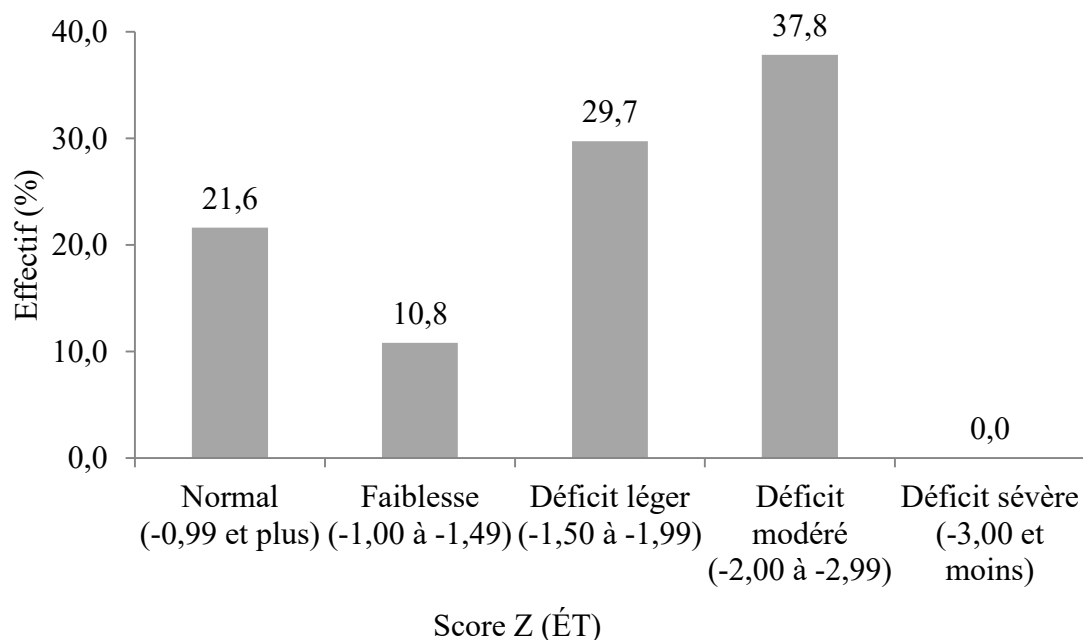


Figure 8. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) à l'IRP du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.

¹³ Le point de césure a été fixé à 85 car ce score correspond à une distance de -1 ÉT par rapport à la moyenne, ce qui permet de distinguer les participants ayant obtenu un résultat normal de ceux ayant obtenu un résultat faible ou déficitaire.

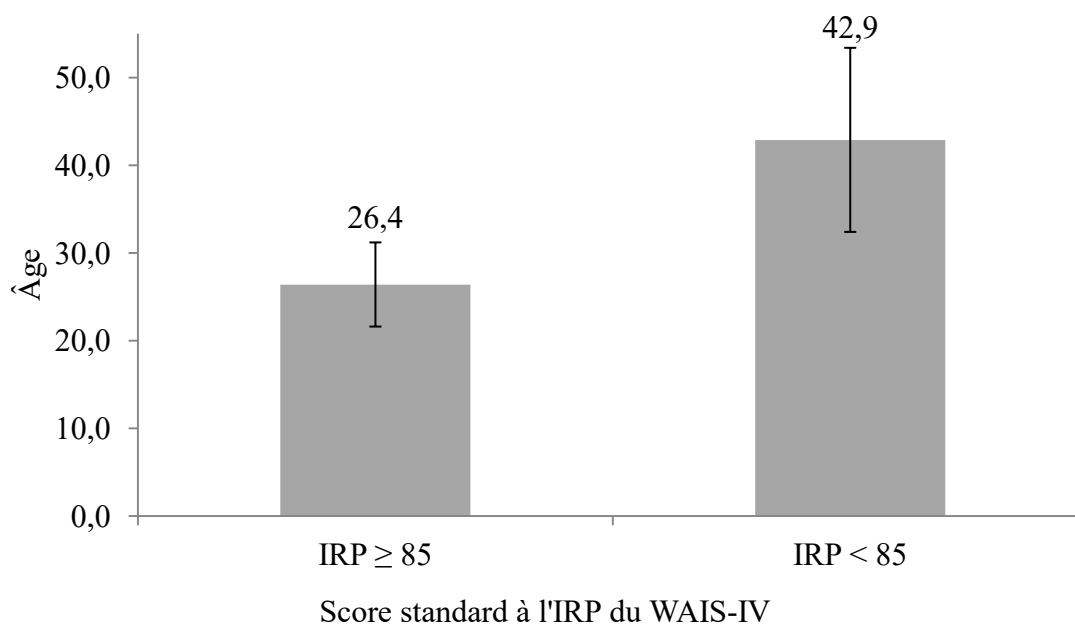


Figure 9. Différence d'âge entre les participants obtenant un score égal ou supérieur à 85 et les participants obtenant un score inférieur à 85 à l'IRP du WAIS-IV.

BFRT

La figure 10 présente les résultats des participants selon les catégories descriptives fournies dans le manuel de test du BFRT (Benton et al., 1983). Le score brut (maximum = 54) est d'abord converti en score corrigé en fonction de l'âge et de la scolarité. Le score corrigé est ensuite utilisé pour définir l'appartenance à l'une des catégories descriptives. Les résultats démontrent qu'un peu moins de la moitié des participants (46,0 %, $n = 17$) obtiennent un résultat dans la normale. Les autres participants (54,0 % $n = 20$) obtiennent un résultat dans la catégorie limite, déficit modéré ou sévère. La moyenne des scores corrigés est de 39,78 (ÉT = 3,98), ce qui correspond à la catégorie « limite ». L'étendue des scores est de 30 à 48.

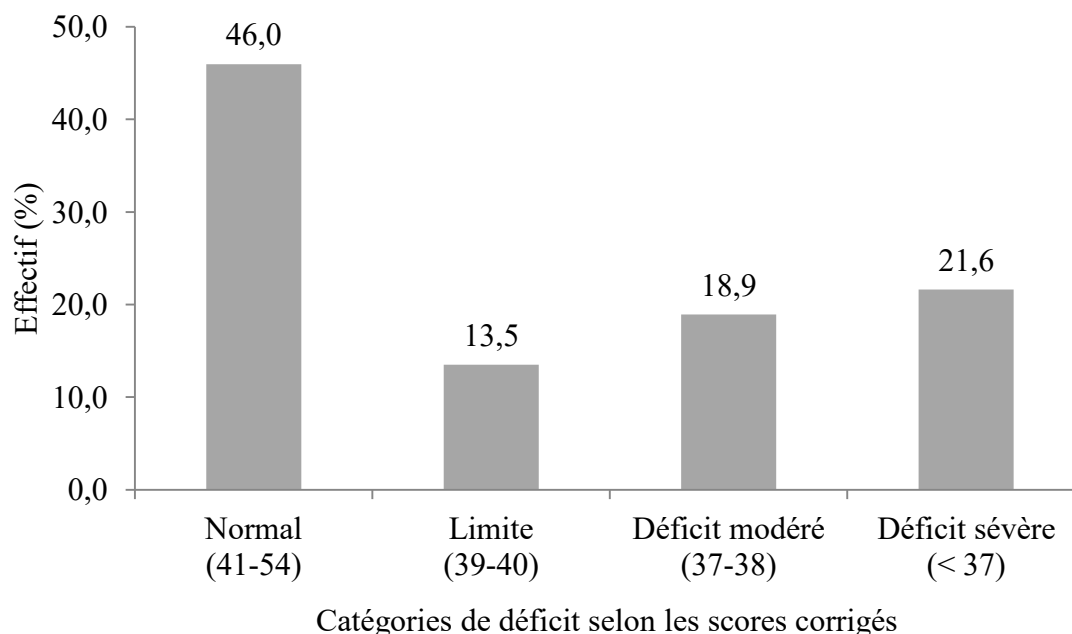


Figure 10. Distribution des résultats des participants (n = 37) au BFRT selon les barèmes d'interprétation suggérés par le manuel de test.

Un test t pour échantillons indépendants a été utilisé afin de comparer les résultats au score corrigé du BFRT des participants âgés de moins de 40 ans (n = 19) et de ceux âgés de 40 ans et plus (n = 18). Les participants âgés de 40 ans et plus obtiennent des scores corrigés au BFRT significativement plus faibles ($M = 37,72$, $ÉT = 3,46$) que ceux âgés de moins de 40 ans ($M = 41,74$, $ÉT = 3,48$) ($t(35) = 3,52$, $p = 0,001$, $d = 1,16$).

Vitesse de traitement de l'information

Sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI

Deux participants (47 et 58 ans) n'ont pas complété le sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI en raison de la sévérité des symptômes physiques de la maladie (degré de difficulté trop élevé). Un autre participant n'a complété que la première partie du test (« Substitution ») en raison d'un problème technique durant la passation. Les résultats des participants à la condition « Substitution » sont présentés à la figure 11. Une forte majorité de participants (88,6 %, n = 31) obtiennent des résultats correspondant minimalement à un

déficit léger. La moyenne des scores pondérés de l'échantillon est de 4,43 (ÉT = 2,05) avec une étendue de 1 à 10.

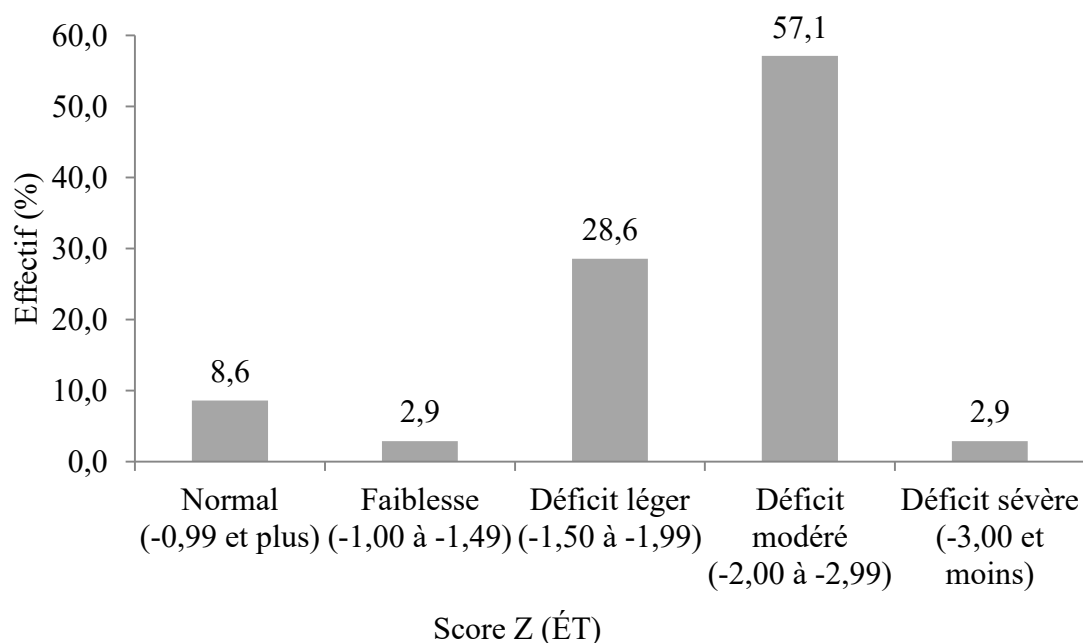


Figure 11. Distribution des résultats des participants ($n = 35$) en score Z à la condition « Substitution » au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI selon les données normatives utilisées.

Condition « copie ». La figure 12 illustre les résultats des 34 participants ayant complété la condition « Copie ». La proportion d'individus qui obtiennent un résultat déficitaire (44,1 %, $n = 15$) est nettement moins élevée qu'à la condition « Substitution ». La moyenne des scores pondérés à la copie est de 8,12 (ÉT = 4,26) avec une étendue de 2 à 19.

Différence entre les conditions « copie » et « substitution ». En moyenne, les participants traitent correctement 40 % plus de symboles à la condition « copie » comparativement à la condition « substitution » (ÉT = 9,5). Les pourcentages d'augmentation varient de 17,4 % à 58,8 % parmi les participants.

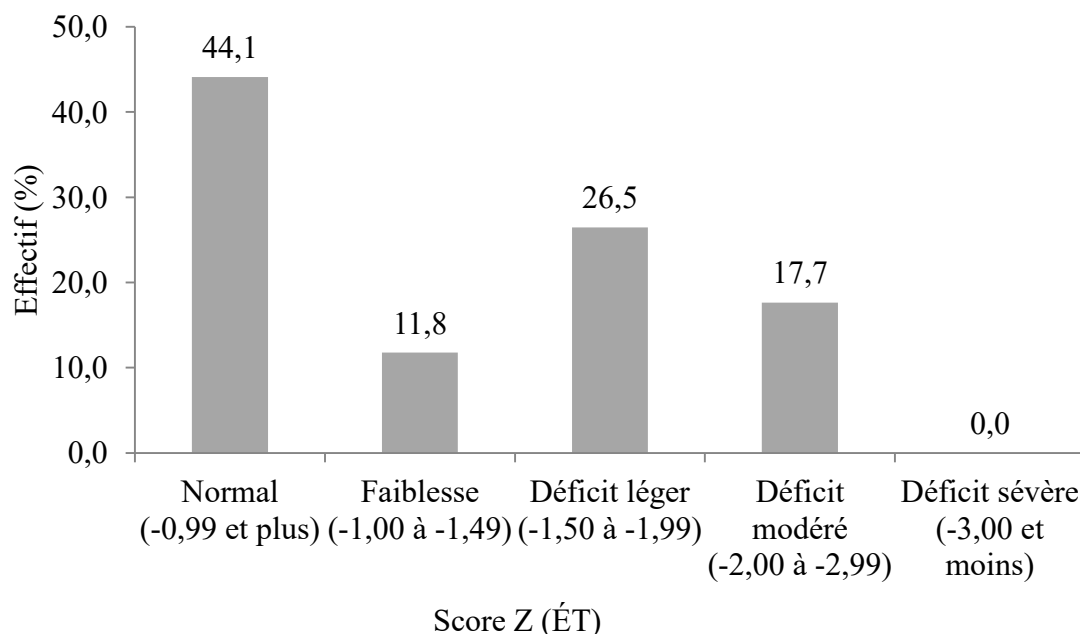


Figure 12. Distribution des résultats des participants (n = 34) en score Z à la condition « copie » au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI selon les données normatives utilisées.

Conners Continuous Performance Test – 2ème édition (CPT-II)

Une participante de la tranche d'âge 50-61 ans¹⁴ n'a pu compléter le CPT-II en raison de la sévérité des symptômes de la maladie. Trois paramètres ont été sélectionnés pour rendre compte de différents aspects de la vitesse de traitement de l'information : le temps de réaction moyen, l'erreur standard du temps de réaction moyen et l'uniformité de l'erreur standard du temps de réaction moyen.

Temps de réaction moyen. Le temps de réaction moyen correspond à la vitesse moyenne de réaction (en millisecondes) aux réponses correctes pour l'entièreté du test. La figure 13 présente les résultats des participants en fonction des catégories fournies par l'analyse informatisée automatique du test. Seuls 11,1 % (n = 4) des participants obtiennent

¹⁴ Il s'agit de la même participante qui n'a pas complété le sous-test « Blocs » du WAIS-IV.

un résultat qualifié de normal alors que 72,2 % ($n = 26$) présentent un temps de réaction moyen anormalement lent. Le score T moyen des participants à ce paramètre est de 71,49 ($\text{ÉT} = 12,92$), ce qui correspond à une augmentation du temps de réaction moyen équivalent à plus de 2 ÉT par rapport à la population de référence. L'étendue des scores T des participants est de 46,50 à 95,80.

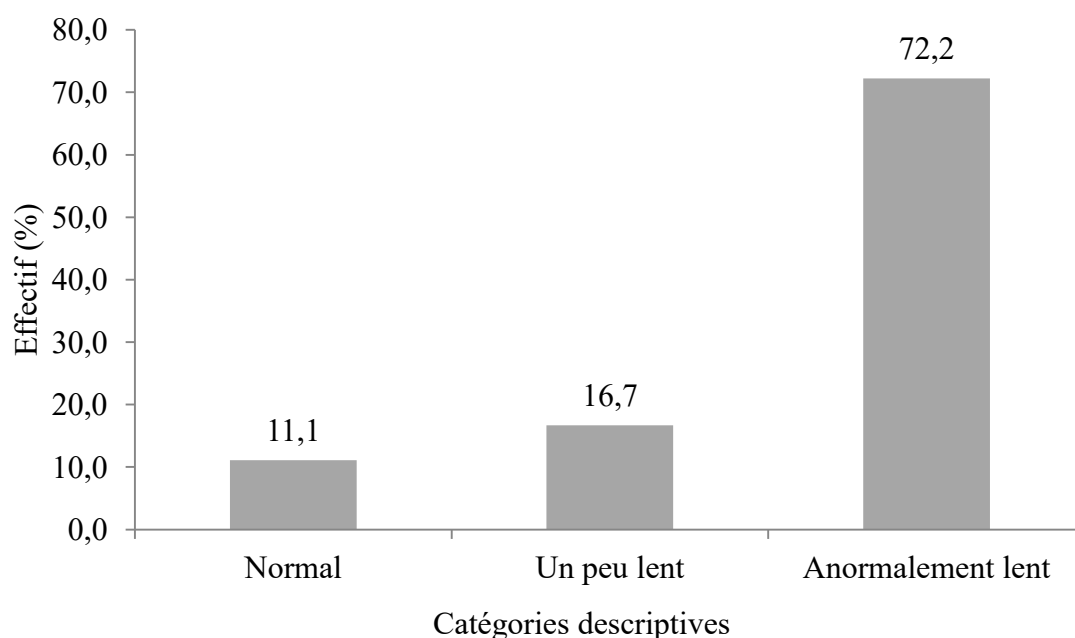


Figure 13. Description du temps de réaction moyen (*Hit Reaction Time*) des participants ($n = 36$) selon les lignes directrices du CPT-II.

Erreur standard du temps de réaction moyen. L'erreur standard du temps de réaction moyen constitue une mesure de l'uniformité du temps de réaction pour l'ensemble du test. Plus l'erreur standard est élevée, plus la variabilité du temps de réaction est élevée. La figure 14 expose les résultats des participants selon les catégories descriptives dérivées de l'analyse informatisée automatique du CPT-II. Les résultats démontrent que 58,3 % ($n = 21$) des participants obtiennent des temps de réaction pouvant être qualifiés d'uniformes pour la durée du test. Une proportion non négligeable des participants (30,6 %,

n = 11) présentent toutefois des temps de réaction fortement atypiques, ce qui témoigne d'une variabilité importante du temps de réaction aux stimulus. Le score T moyen des participants est de 58,54 (ÉT = 15,35) avec une étendue de 31,86 à 89,45.

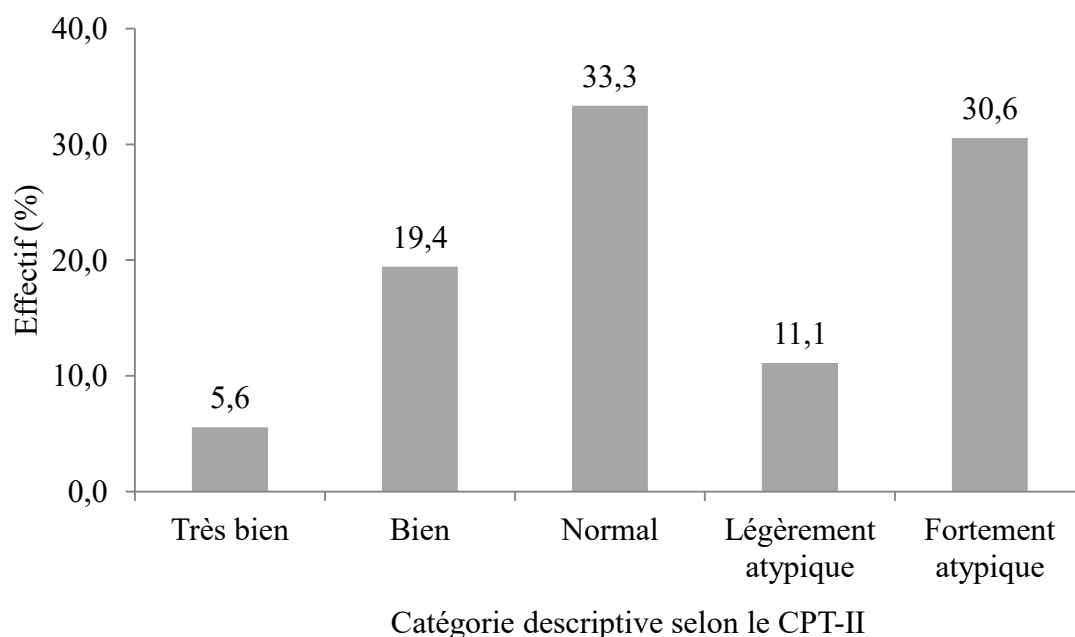


Figure 14. Catégorie descriptive associée à l'uniformité du temps de réaction moyen (*Hit Reaction Time Standard Error*) des participants (n = 36) au CPT-II selon les données normatives utilisées.

Uniformité de l'erreur standard du temps de réaction moyen. L'uniformité de l'erreur standard du temps de réaction moyen renvoie, comme l'erreur standard ci-dessus, à l'uniformité du temps de réaction du participant. Cependant, il s'agit d'une mesure complémentaire intra-individuelle quantifiant la variabilité à l'intérieur de 18 segments distincts du test et la comparant à l'erreur standard globale du participant. Plus la variabilité de l'erreur standard du temps de réaction moyen est élevée, plus la variabilité du temps de réaction est élevée. Les résultats des participants sont présentés à la figure 15. Les observations démontrent que la moitié des participants (n = 18) obtiennent un résultat reflétant un temps de réaction relativement uniforme.

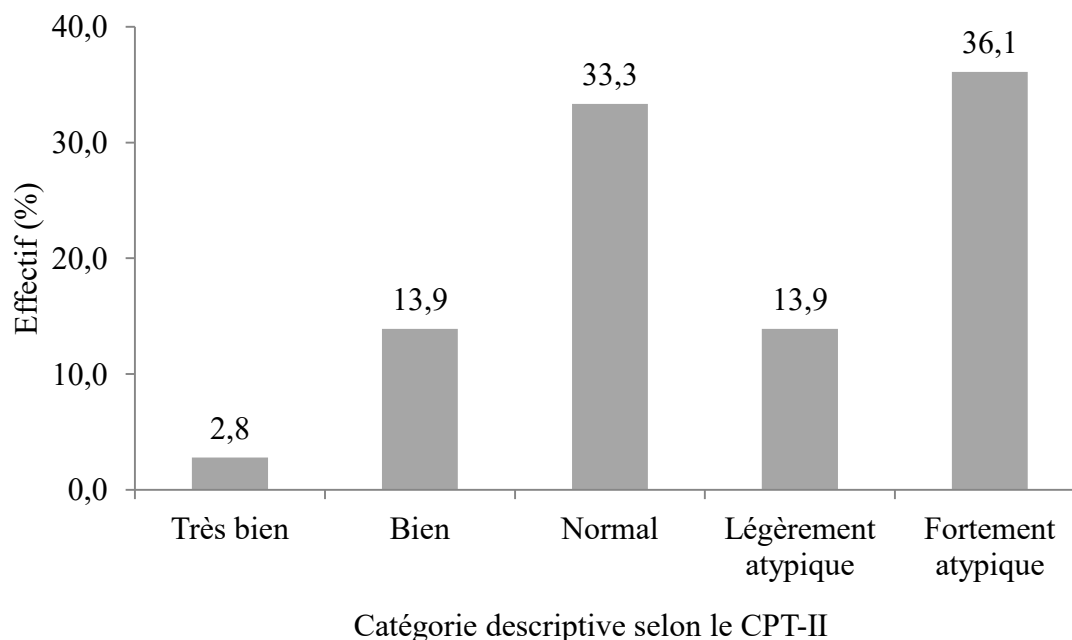


Figure 15. Catégorie descriptive associée à l'uniformité de l'erreur standard du temps de réaction (*Variability of Standard Error*) des participants ($n = 36$) au CPT-II selon les données normatives utilisées.

L'autre moitié des participants obtiennent donc des temps de réaction hétérogènes : 36,1 % d'entre eux ($n = 13$) présentent des résultats fortement atypiques concernant l'uniformité du temps de réaction. Le score T moyen des participants est de 60,8 (ÉT = 17,7) avec une étendue allant de 31,1 à 100,4.

Mémoire de travail visuelle séquentielle

Blocs de Corsi du WMS-III

La figure 16 présente le score final des participants intégrant la section « à l'endroit » et la section « à l'envers » au test des Blocs de Corsi du WMS-III. Les données indiquent qu'environ la moitié d'entre eux (51,4 %, $n = 19$) obtiennent un résultat correspondant à la moyenne de l'échantillon normatif. Un peu plus du quart des participants obtiennent quant à eux des résultats déficitaires (27,0 %, $n = 10$) alors que 21,6 % ($n = 8$) se situent dans la catégorie « faiblesse ». La moyenne des scores pondérés

au score final est de 7,38 ($\text{ÉT} = 2,44$) avec une étendue de 1 à 13. La distribution des résultats est toutefois caractérisée par la présence d'un nombre important de données considérées comme aberrantes. Ces dernières sont cependant réparties de façon relativement égale aux deux extrémités de la distribution. La moyenne d'âge des dix participants ayant obtenu un résultat déficitaire est de 46,8 ans ($\text{ÉT} = 12,0$). Tous sont âgés de plus de 35 ans à l'exception d'un d'entre eux qui est âgé de 23 ans.

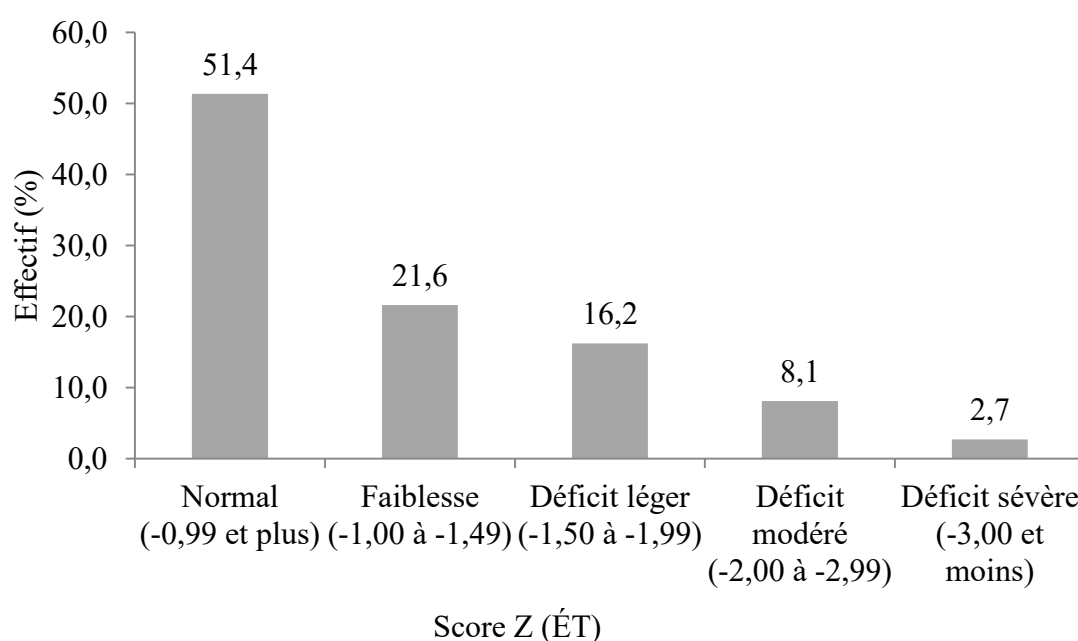


Figure 16. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z au score final du test des Blocs de Corsi du WMS-III selon les données normatives utilisées.

Section A « à l'endroit ». La répartition des scores pondérés des participants à la première section du test des Blocs de Corsi (« à l'endroit ») est représentée à la figure 17. Moins de la moitié des participants (40,5 %, $n = 15$) obtiennent un résultat dans la moyenne par rapport au groupe de comparaison. Cependant, seule une faible proportion d'entre eux (16,2 %, $n = 6$) obtiennent un résultat représentant un déficit léger ou modéré alors que les autres (43,2 %, $n = 16$) ont des performances se situant dans la catégorie « faiblesse ». La

moyenne des scores pondérés pour cette première section du test est de 7,70 ($\text{ÉT} = 2,36$) avec une étendue de 3 à 13. La distribution de ces scores inclut trois données aberrantes qui n'affectent pas significativement les mesures de tendance centrale (leur élimination itérative hypothétique entraîne une majoration de la moyenne de l'ordre de 2 % ainsi qu'une diminution de 17 % de l'écart-type).

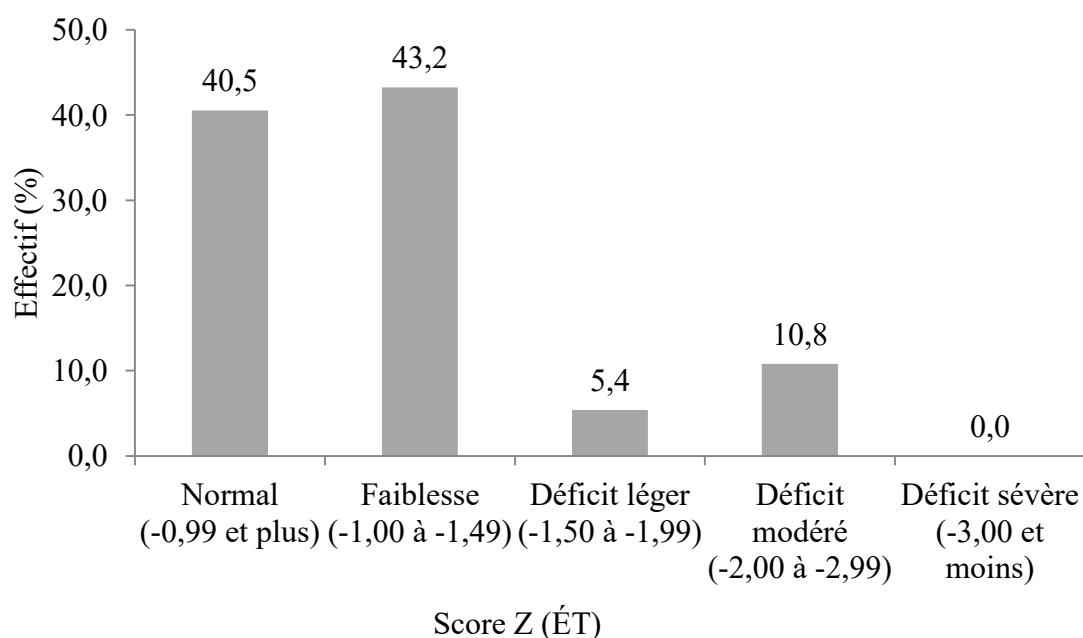


Figure 17. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z à la section « à l'endroit » du test des Blocs de Corsi du WMS-III selon les données normatives utilisées.

Section B « à l'envers ». La figure 18 illustre les résultats des participants à la deuxième section du test des Blocs de Corsi (« à l'envers »). De façon similaire à ce qui est observé à la section A « à l'endroit », peu de participants (18,9 %, $n = 7$) obtiennent un résultat représentant un déficit léger ou modéré. Néanmoins, davantage de participants obtiennent des résultats se classant dans la catégorie « normale » (54,1 %, $n = 20$) alors qu'un moins grand nombre d'entre eux sont répartis dans la catégorie « faiblesse » (27,0 %, $n = 10$). Le score pondéré moyen pour la deuxième section est de 7,92 ($\text{ÉT} = 2,02$) avec des

valeurs s'étalant entre 3 et 13. Deux données aberrantes sont identifiées dans la distribution des résultats. Le remplacement manuel de ces données par la deuxième valeur la plus élevée/faible (selon la localisation des données) n'affecte pas significativement la moyenne ni l'ÉT (diminution d'environ 6 %).

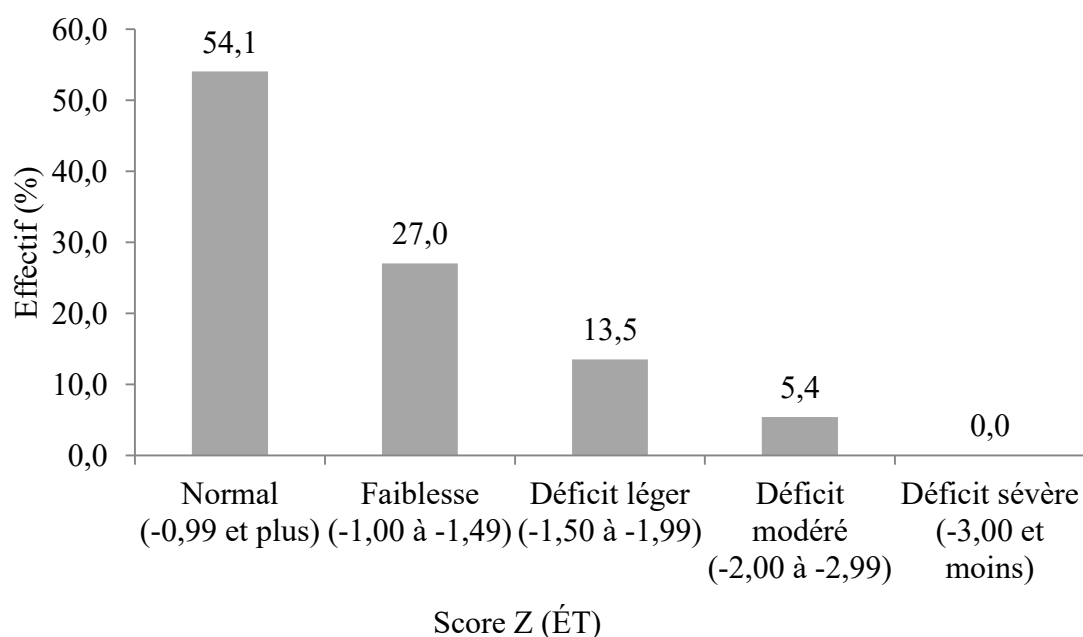


Figure 18. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z à la section « à l'envers » du test des Blocs de Corsi du WMS-III selon les données normatives utilisées.

Apprentissage auditivoverbal

CVLT¹⁵

Résultats bruts aux tâches principales. La figure 19 présente le nombre moyen de mots rappelés par les participants aux essais d'apprentissage (A1 à A5), de rappel libre immédiat (RLI), de rappel libre différé (RLD) ainsi qu'en reconnaissance au CVLT. En

¹⁵ Une participante a reçu un appel téléphonique sur son cellulaire lors du rappel libre immédiat de la liste A. Les résultats de cette participante ont été considérés exclusivement pour les tâches antérieures à cet événement.

moyenne, les participants ont produit environ cinq mots au premier essai d'apprentissage et un peu moins de 10 mots au cinquième essai d'apprentissage. Ces résultats représentent une courbe d'apprentissage qui peut être qualifiée de positive. Il est à noter que l'étendue pour le nombre de mots rappelés au premier essai d'apprentissage varie entre zéro et 10, ce qui représente une variabilité importante. Le nombre moyen de mots rappelés en RLI ($M = 7,2$) est légèrement plus faible qu'au cinquième essai d'apprentissage. Cela peut suggérer un léger effet d'interférence rétroactive (l'apprentissage de la liste B crée une perturbation dans le rappel de la liste A précédemment apprise). Les participants ont rapporté sensiblement le même nombre de mots en RLD ($M = 7,5$) qu'en RLI, ce qui suggère que l'information verbale emmagasinée en mémoire n'a vraisemblablement pas subi de dégradation liée à l'estompage (dégradation de la trace mnésique au fil du temps). Enfin, les participants parviennent à reconnaître environ 14 mots en moyenne en tâche de reconnaissance. Ces résultats supérieurs par rapport aux tâches de RLI et de RLD indiquent que les résultats à ces tâches ne s'expliquent pas par un problème d'encodage des mots, mais vraisemblablement par une limite dans les processus de récupération de ces mots.

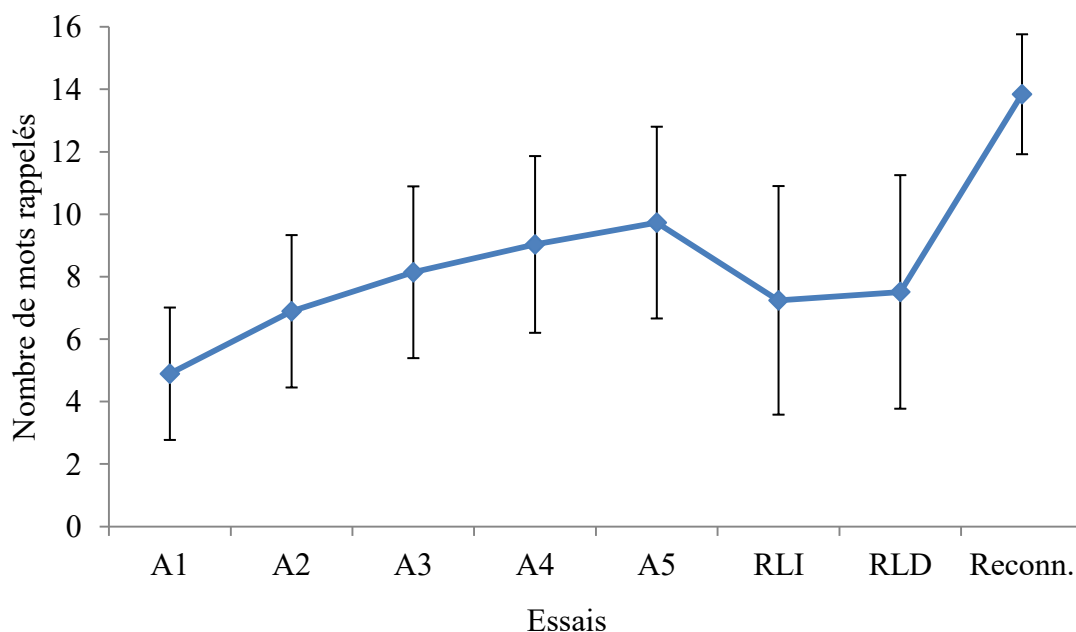


Figure 19. Moyenne et ÉT des participants ($n = 37$) aux 5 essais d'apprentissage de la liste A ainsi qu'aux tâches de rappel libre et de reconnaissance du CVLT.

Nombre total de mots rappelés (A1 à A5). Les résultats des participants en ce qui concerne le nombre total de mots rappelés entre le premier et le cinquième essai d'apprentissage de la liste A sont illustrés à la figure 20. Près de 80 % ($n = 29$) des participants obtiennent un résultat représentant un déficit. Parmi ceux-ci, plus de la moitié des résultats (55,2 %, $n = 16$) se situent dans la catégorie « déficit sévère ». Le score Z moyen de l'ensemble des participants à cette mesure est de -2,55 (ÉT = 1,28) avec une étendue de -4,72 à 0,53.

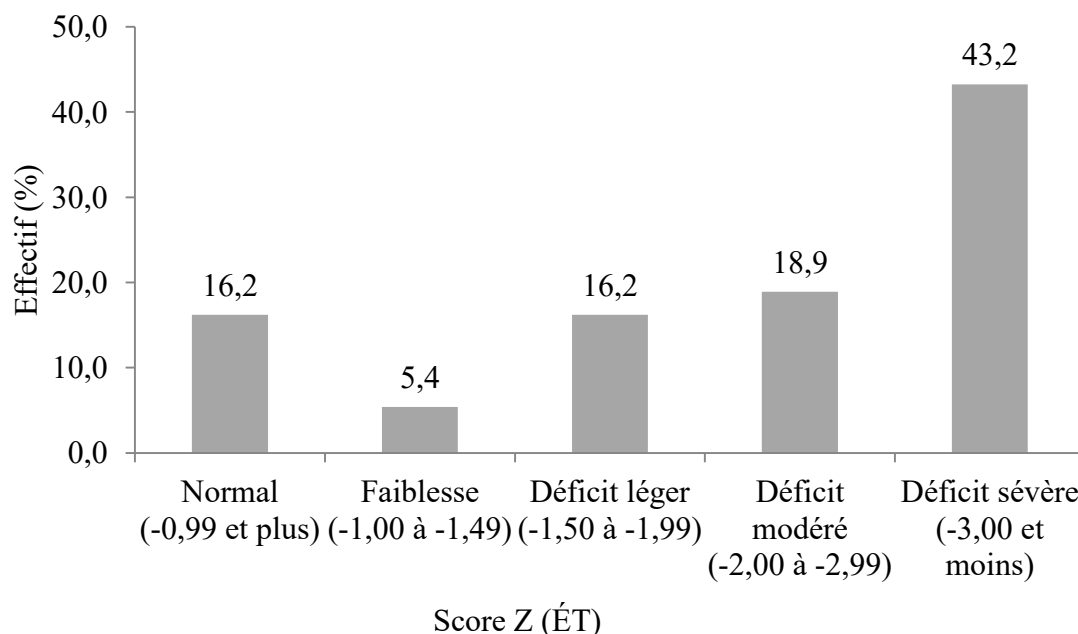


Figure 20. Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au nombre total de mots correctement rappelés aux cinq essais de la liste A du CVLT selon les données normatives utilisées.

« **Learning Over Trials** » (LOT). Le LOT (ou « apprentissage au fil des essais ») constitue une mesure de la capacité à apprendre au-delà de l’empan normal, soit d’accumuler l’information au fil des essais. La formule permettant de le calculer est la suivante : $LOT = \text{Nombre total de mots retenus aux essais A1 à A5} - (5 \times A1)$. Un LOT faible est associé à une forte probabilité d’amnésie antérograde. Le LOT moyen des participants est de 13,75 (ÉT = 6,12) et l’étendue est de 2 à 27. Ces résultats témoignent d’une forte variabilité inter-participants dans la capacité d’accumuler l’information au fil des essais.

Rappel libre immédiat (RLI) et rappel indicé immédiat (RII). Les résultats des participants en RLI (rappel des mots de la première liste suivant la présentation d’une seconde liste de 16 mots) et en RII (rappel suivant la présentation des quatre catégories sémantiques auxquelles appartiennent les 16 mots de la première liste) sont présentés à la

figure 21. Les trois quarts des participants (75,0 %, $n = 27$) obtiennent des résultats déficitaires en RLI. Le score Z moyen des participants à cette tâche est de $-2,26$ ($ÉT = 1,41$) avec une étendue de $-4,71$ à $0,15$. Également, près des trois quarts des participants (72,2 %, $n = 26$) obtiennent des résultats déficitaires en RII. Par ailleurs, les participants obtiennent un score Z moyen de $-2,27$ ($ÉT = 1,55$) avec une étendue de $-5,36$ à $0,64$ dans cette condition. Il est à noter que l'utilisation d'indices sémantiques semble avoir un effet positif limité sur la performance en rappel de mots. En effet, davantage de participants obtiennent un résultat dans la catégorie « normal » en RII (22,2 %, $n = 8$) qu'en RLI (13,9 %, $n = 5$). Parallèlement, une plus grande proportion de participants obtiennent des résultats représentant un déficit sévère en RII (33,3 %, $n = 12$) comparativement au RLI (22,2 %, $n = 8$) et moins de participants obtiennent un résultat correspondant à un déficit modéré en RII (22,2 %, $n = 8$) qu'en RLI (38,9 %, $n = 14$).

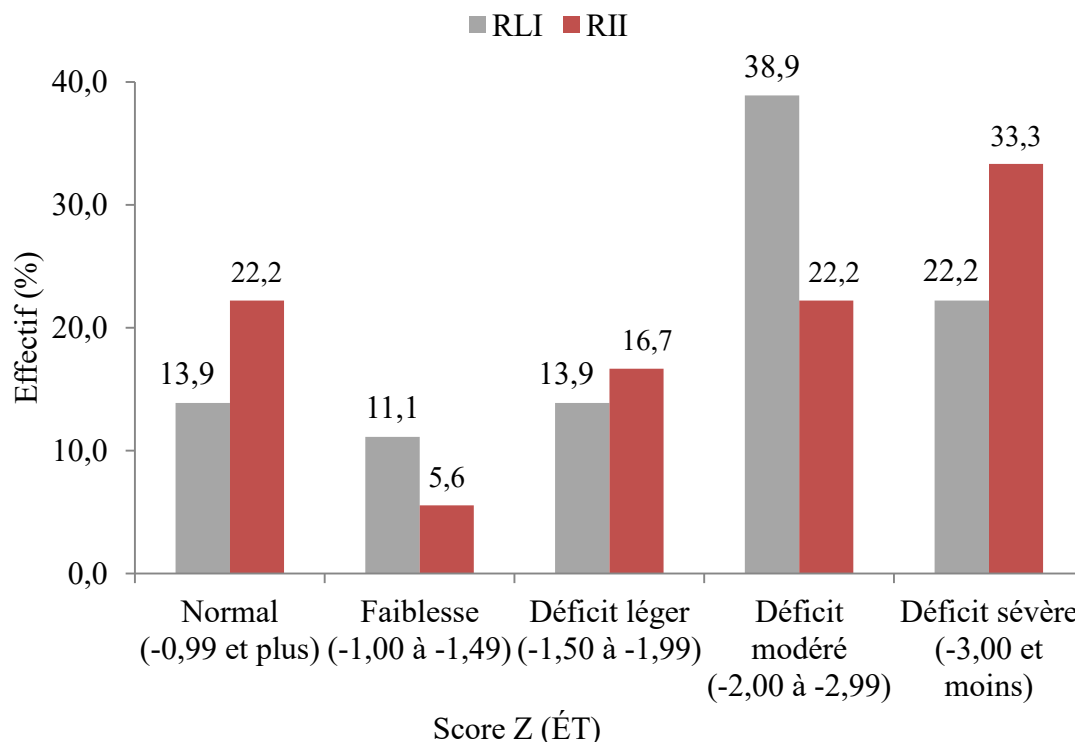


Figure 21. Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de mots correctement rappelés au rappel libre immédiat (RLI) et au rappel indicé immédiat (RII) de la liste A du CVLT selon les données normatives utilisées.

« **Short-Term Percent Retention** » (STPR). Le STPR (pourcentage de rétention à court terme) est une mesure de la perte d'informations au fil du temps. Il correspond à la proportion d'informations de la liste A que peut rappeler librement le participant immédiatement après la présentation de la liste B. La formule permettant de le calculer est la suivante : $STPR = 100 \times (A6^{16}/A5)$. Le STPR moyen des participants est de 73,9 % (ÉT = 24,0) avec une étendue de 0 à 112,5. La distribution des scores comprend quatre données aberrantes. Le remplacement manuel successif de ces données par la deuxième valeur la plus faible dans l'ordre croissant a un impact limité sur les mesures de tendance

¹⁶ Nombre de mots évoqués en rappel libre immédiat.

centrale. De plus, cette démarche ne permet pas d'éliminer les données aberrantes dans la distribution (après trois tentatives de remplacement).

Rappel libre différé (RLD) et rappel indicé différé (RID). Le délai moyen, en minutes, entre la fin du RII et le début du RLD est de 21,11 ($\text{ÉT} = 3,61$) avec une étendue de 14 à 35. Pour un participant, le délai a été de 35 minutes, ce qui correspond à une donnée aberrante extrême. Cela s'explique par les difficultés motrices et la lenteur d'exécution ayant allongé la durée des tests administrés lors du délai. Les résultats des participants en RLD (rappel des mots de la première liste suivant un délai de 20 minutes) et en RID (rappel subséquent au RLD et suivant la présentation des quatre catégories sémantiques auxquelles appartiennent les 16 mots de la première liste) sont exposés à la figure 22. Une proportion de participants similaire à ce qui est observé en RLI obtiennent un résultat déficitaire en RLD (77,8 %, $n = 28$). Toutefois, la répartition des participants selon la sévérité du déficit apparaît différente avec 38,9 % ($n = 14$) d'entre eux ayant un résultat correspondant à un déficit sévère en RLD contre 22,2 % ($n = 8$) en RLI. Le score Z moyen des participants en RLD est de -2,54 ($\text{ÉT} = 1,39$) et l'étendue est de -4,73 à 0,58. Au RID, la proportion de participants obtenant un résultat déficitaire (72,2 %, $n = 26$) est similaire à ce qui est observé en RLD. Le score Z moyen à cette condition est de -2,61 ($\text{ÉT} = 1,78$) avec une étendue de -6,06 à 0,56. L'utilisation d'un indicage sémantique ne semble pas avoir d'impact positif marqué sur le rappel des participants. Il est également observé que plus de participants obtiennent un résultat dans les limites de la normale en RID (19,4 %, $n = 7$) qu'en RLD (13,9 %, $n = 5$). De plus, la proportion de participants présentant un résultat qui correspond à un déficit modéré diminue en RID (16,7 %, $n = 6$) comparativement à ce qui est observé en RLD (33,3 %, $n = 12$) pour se répartir principalement vers des catégories descriptives représentant un déficit moindre ou un

résultat normal. Malgré cela, une proportion considérable de participants (44,4 %, n = 16) obtiennent un résultat correspondant à un déficit sévère dans la condition théoriquement plus simple du RID.

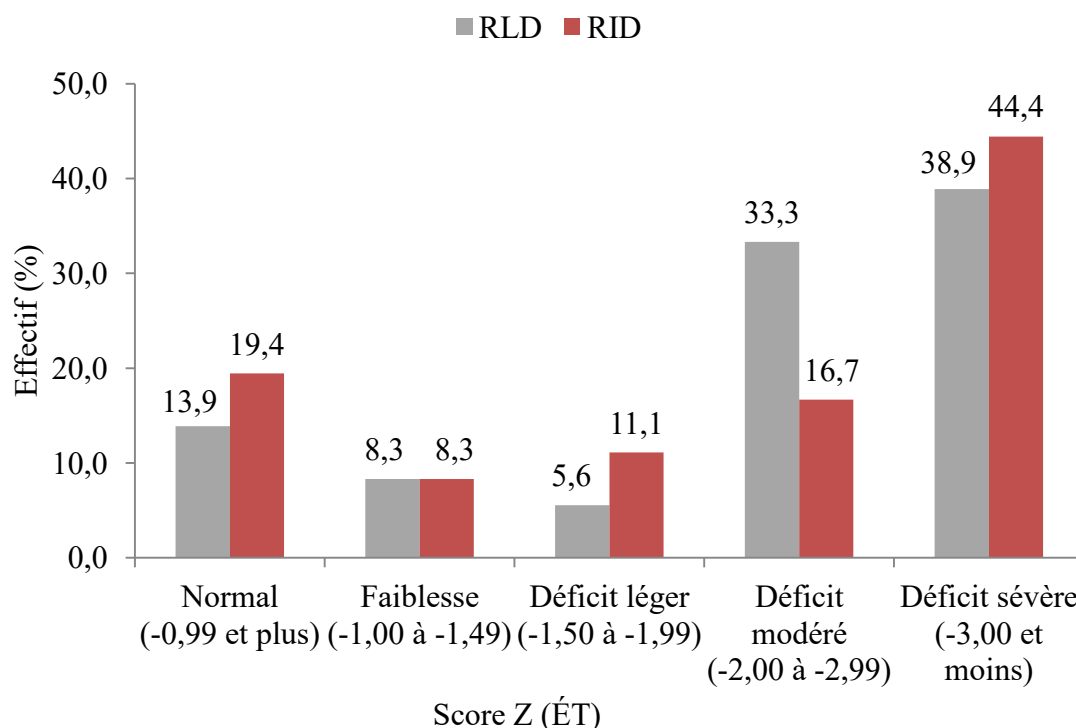


Figure 22. Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de mots correctement rappelés au rappel libre différé (RLD) et au rappel indicé différé (RID) de la liste A du CVLT selon les données normatives utilisées.

« **Long-Term Percent Retention** » (**LTPR**). Le LTPR (pourcentage de rétention à long terme) est également une mesure de la perte d'information au fil du temps, mais cette fois, en lien avec le RLD après 20 minutes. La formule pour le calculer est la suivante : $LTPR = 100 \times (A7^{17}/A5)$. En moyenne, les participants obtiennent un score de LTPR de 73,45 % (ÉT = 23,30) avec une étendue de 0 à 118,18. Il est à noter que seul un participant

¹⁷ Nombre de mots évoqués en rappel libre différé.

a obtenu un score de 0 au LTPR. Il s'agit de la seule donnée aberrante de la distribution. Le même participant a également obtenu un score de 0 au STPR (également une donnée aberrante). Le remplacement manuel de cette donnée par la deuxième valeur la plus faible n'affecte pas significativement la moyenne (augmentation d'environ 1 %) ni l'ÉT (diminution d'environ 9 %).

Par ailleurs, puisque le LTPR représente l'une des principales mesures significatives de la capacité à retenir de l'information auditivoverbale nouvellement apprise après un délai de 20 minutes, un coefficient de corrélation de Pearson a été calculé afin d'évaluer la relation entre l'âge et le résultat des participants ($n = 36$) à cette mesure à titre exploratoire. Une corrélation négative modérée est observée entre l'âge et les résultats au LTPR chez les participants ($r = -0,49$, $p = 0,002$). L'âge explique statistiquement 24 % de la variabilité dans le LTPR.

Reconnaissance. La figure 23 illustre les résultats des participants en condition de reconnaissance au CVLT où ils doivent identifier les 16 mots appartenant à la liste A parmi 44 mots énoncés par l'examineur. Une hétérogénéité importante caractérise la performance des participants à cette condition. En effet, environ la moitié d'entre eux obtiennent un résultat normal ou représentant une faiblesse (52,8 %, $n = 19$) alors que l'autre moitié ont une performance se situant dans les catégories descriptives associées à un déficit minimalement léger (47,2 %, $n = 17$). Parmi ces derniers, la majorité obtiennent un résultat qui correspond à un déficit modéré (16,7 %, $n = 6$) ou sévère (22,2 %, $n = 8$). Le score Z moyen des participants à cette condition est de -1,66 (ÉT = 1,89) avec une étendue entre -5,36 et 1,04. Pour les participants obtenant un résultat déficitaire, cela représente donc une performance significativement plus faible que celle du groupe de référence.

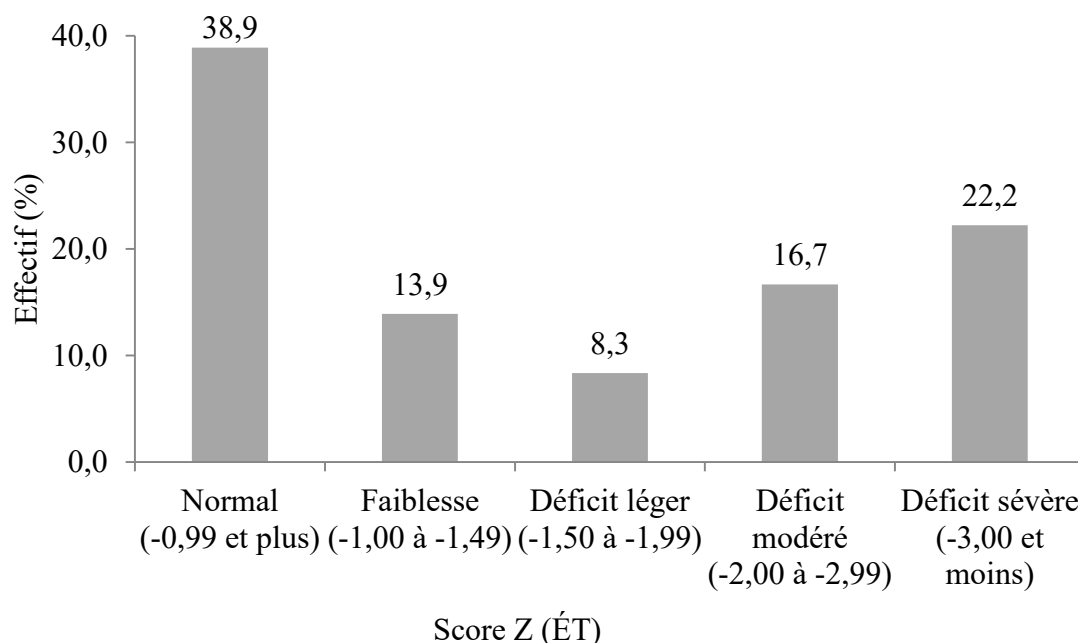


Figure 23. Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de mots de la liste A correctement reconnus au CVLT selon les données normatives utilisées.

Faux-positifs en condition de reconnaissance. Les résultats des participants concernant le nombre de faux-positifs (mots erronément identifiés comme appartenant à la liste A) en condition de reconnaissance sont présentés à la figure 24. La moitié des participants obtiennent un résultat dans les limites de la normale (50,0 %, n = 18), ce qui reflète un faible nombre de faux-positifs. Parmi les 47,2 % (n = 17) de participants obtenant un résultat déficitaire, une forte majorité obtiennent un déficit sévère (36,1 %, n = 13) associé à un nombre inhabituellement élevé de faux-positifs. Le score Z moyen pour le nombre de faux-positifs est de 1,91 (ÉT = 2,59) avec une étendue de -0,70 à 8,59. Le calcul de ces mesures de tendance centrale inclut le remplacement d'une donnée aberrante extrême (score Z de 16,59) par la seconde valeur la plus élevée (8,58) additionnée de 0,01. Cette donnée aberrante a été modifiée en raison de son impact important sur l'ÉT de la distribution initiale (inflation d'environ 24 %).

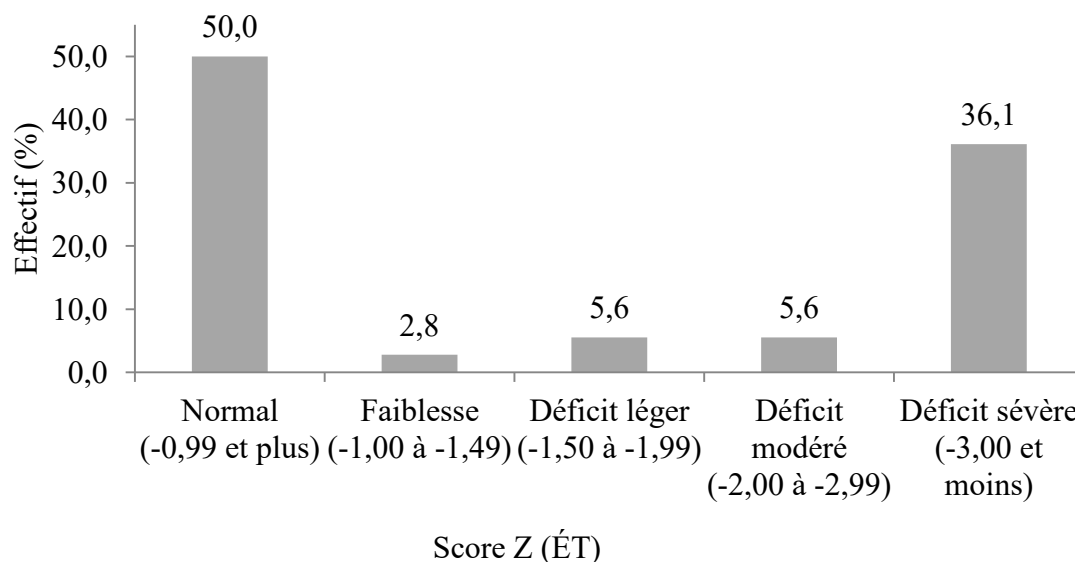


Figure 24. Distribution des résultats des participants (n = 36) en score Z au nombre total de faux-positifs en reconnaissance au CVLT selon les données normatives utilisées.

Cognition sociale

Test de reconnaissance des faux-pas

Questions contrôle (compréhension). Au test de reconnaissance des faux-pas, la grande majorité des participants obtiennent une réponse correcte aux questions de compréhension générale à 16 histoires ou plus (94,6 %, n = 35). Plusieurs donnent une réponse adéquate pour 20 histoires (43,2 %, n = 16) ou 19 histoires (29,7 %, n = 11), alors que 21,6 % (n = 8) des participants répondent correctement aux questions de compréhension de 16 à 18 mises en situation. Un participant démontre une compréhension adéquate de dix histoires et un autre participant de neuf histoires seulement. Parmi les dix participants qui répondent correctement aux questions contrôle de 18 histoires ou moins, la moyenne d'âge est de 45,8 ans (ÉT = 10,6). À l'exception d'un participant âgé de 24 ans, ceux-ci sont tous âgés de plus de 38 ans.

L'étude de normalisation du test des faux-pas utilise une mesure alternative pour analyser la compréhension des histoires (Boutantin et al., 2010). Il s'agit de calculer le

pourcentage de bonnes réponses aux questions contrôle des 20 histoires (total = 40). L'échantillon normatif de sujets sains obtiennent entre 92,5 % et 100,0 % de bonnes réponses à ces questions. De plus, les auteurs utilisent le score seuil de 95,0 %, ce qui correspond au 5^{ème} rang centile dans la distribution des scores. Les participants obtiennent en moyenne 95,7 % (ÉT = 6,97) de bonnes réponses aux questions contrôle avec une étendue de 70,0 % à 100,0 %. La majorité des participants obtiennent un score considéré acceptable en répondant correctement à toutes les questions contrôle (43,2 %, n = 16) ou à plus de 95,0 % d'entre elles (35,1 %, n = 13). Le reste des participants obtiennent un score inférieur au 5^{ème} rang centile, 16,2 % (n = 6) obtenant un score entre 87,5 % et 92,5 %, un participant répondant correctement à 72,5 % des questions contrôle et un autre à 70,0 % d'entre elles. Il est à noter que parmi les huit participants ayant obtenu un score inférieur ou égal à 92,5 %, sept sont âgés de plus de 42 ans (M = 50,3, ÉT = 7,4). L'autre participant est âgé de 24 ans.

Score global aux histoires avec faux-pas. Le score global aux histoires avec faux-pas correspond à la somme des scores aux six questions centrales des 10 histoires contenant un faux pas (max = 60). En moyenne, les participants obtiennent 38,9 bonnes réponses (ÉT = 14,1) à ces questions dans le contexte d'une étendue de 4 à 60. La répartition des résultats des participants en fonction du score Z obtenu par comparaison normative est représentée à la figure 25. Un peu plus de la moitié des participants obtiennent un résultat dans les limites de la normale (54,1 %, n = 20). Les 17 autres participants sont répartis à peu près également entre les catégories « faiblesse » à « déficit sévère » pour une proportion totale de 35,1 % (n = 13) de participants qui obtiennent un résultat minimalement associé à un déficit léger. La moyenne du score Z des participants est de -1,04 (ÉT = 1,78) avec une étendue de -5,59 à 1,66.

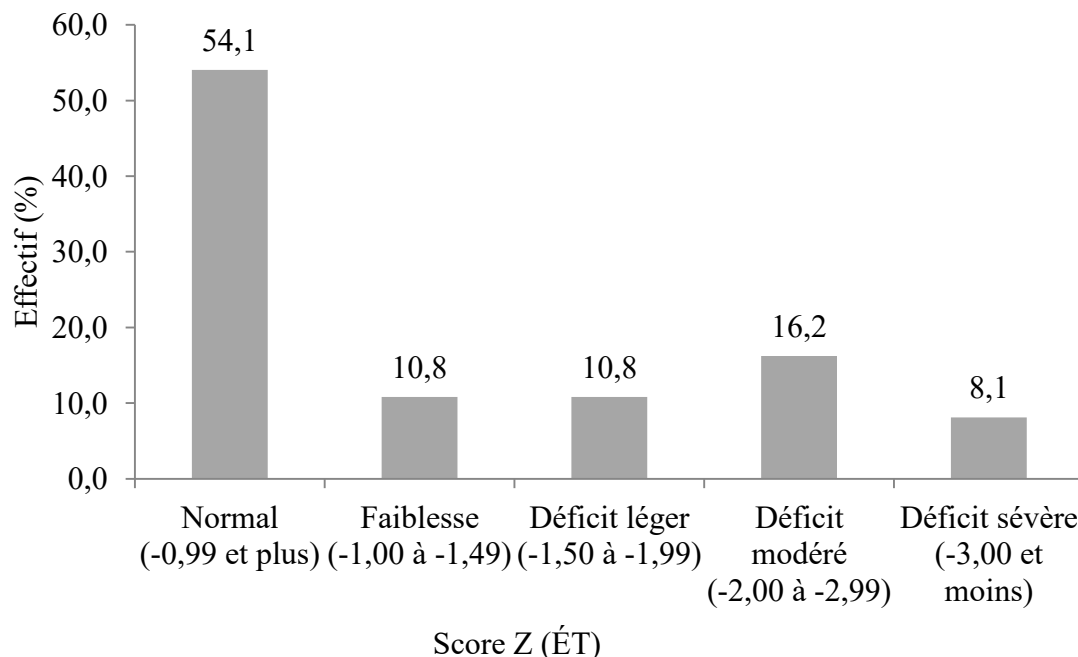


Figure 25. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z pour le score global aux six questions principales des histoires contenant un faux-pas selon les données normatives utilisées.

Détection des faux-pas. Une première mesure de détection des faux-pas consiste à s'intéresser au pourcentage de faux-pas correctement détectés parmi les mises en situation qui ont été correctement comprises (réponses correctes aux deux questions de contrôle). Les participants obtiennent un score moyen de 81,7 % (ÉT = 21,9) en détection des faux-pas. L'étendue est de 12,5 % à 100,0 %. La distribution du taux de réussite en détection des faux-pas est présentée à la figure 26.

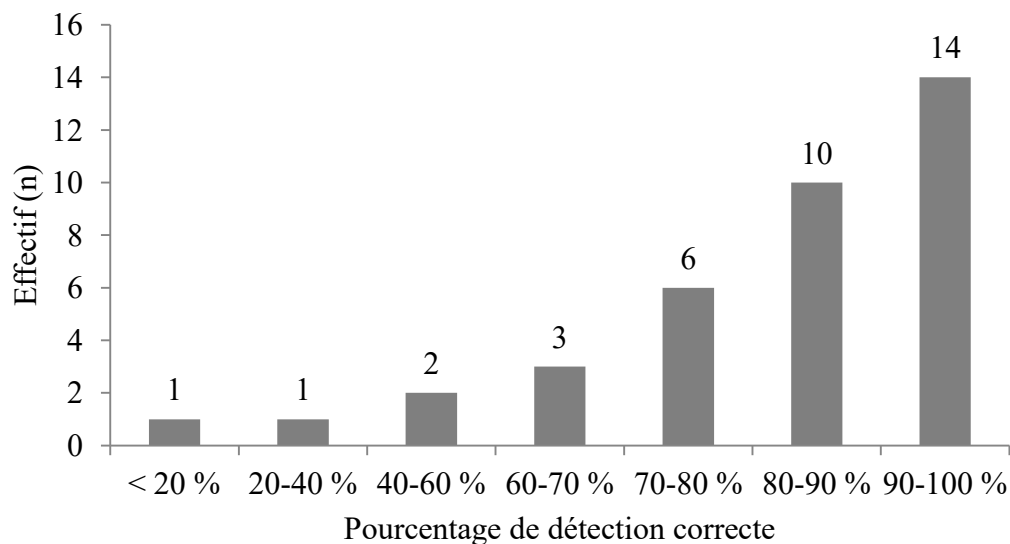


Figure 26. Résultats des participants ($n = 37$) pour le pourcentage de faux-pas correctement détectés parmi les histoires comprises.

Une deuxième mesure de détection des faux-pas concerne le score brut d'histoires contenant un faux-pas correctement détectées, sans égard à la réussite ou non aux questions de compréhension. En moyenne, les participants identifient correctement 7,6 histoires avec faux-pas ($ÉT = 2,5$), avec une étendue de 1 à 10. La distribution des scores bruts en détection de faux-pas est présentée à la figure 27. Plus des trois quarts des participants obtiennent un résultat considéré satisfaisant selon les données normatives disponibles (75,7 %, $n = 28$) tandis que le quart restant (24,3 %, $n = 9$) obtiennent un résultat inférieur au 5^{ème} rang centile, ce qui correspond également au score minimum de l'échantillon normatif. La moyenne d'âge de ces neuf derniers participants est de 43,3 ($ÉT = 11,12$). Mentionnons finalement que ces participants sont âgés de plus de 36 ans à l'exception de l'un d'entre eux (24 ans).

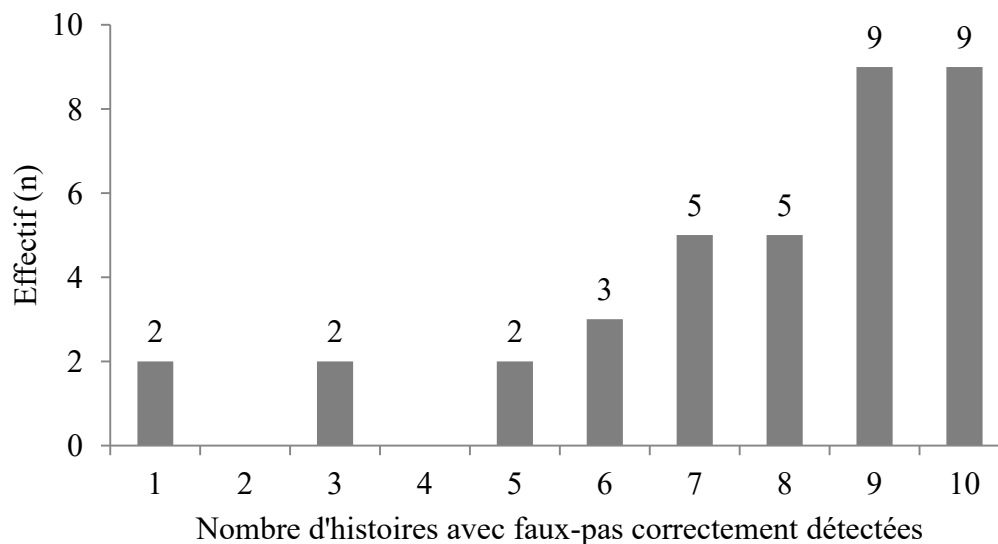


Figure 27. Distribution des scores bruts des participants ($n = 37$) en détection des histoires contenant un faux-pas.

Une troisième mesure de détection des faux-pas consiste à vérifier les réponses des participants à la deuxième question posée pour chaque histoire contenant un faux-pas (identification du personnage ayant commis un faux-pas) parmi celles qui ont été correctement comprises (réponse correcte aux deux questions de contrôle). Les participants obtiennent en moyenne 75,8 % ($ÉT = 23,8$) de réponses correctes à cette question parmi les histoires correctement comprises (étendue de 0 à 100 %). La distribution du taux de réussite à la deuxième question pour les histoires avec faux-pas correctement comprises est présentée à la figure 28.

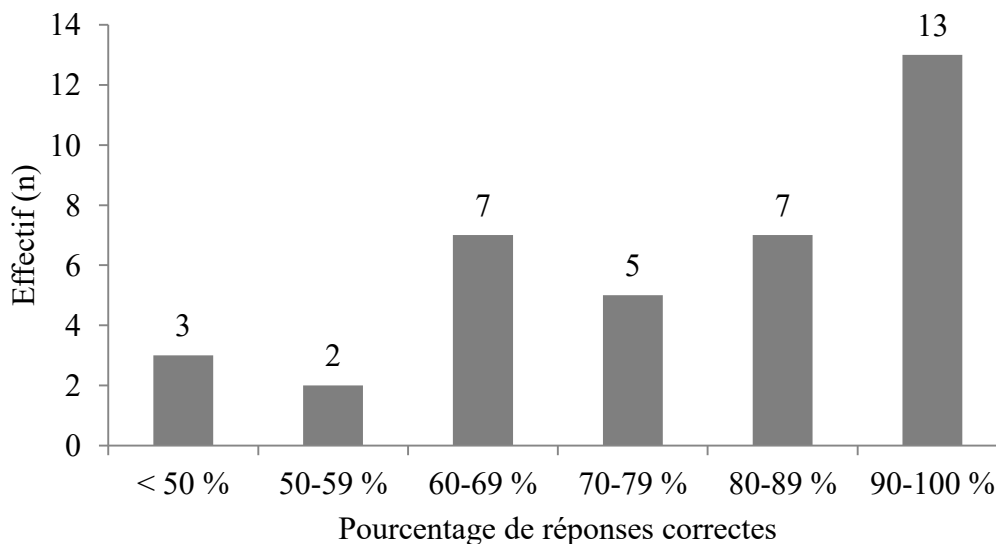


Figure 28. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) pour le pourcentage de bonnes réponses à la question #2 (identification du personnage ayant commis un faux-pas) pour les histoires avec faux-pas correctement comprises.

Une quatrième mesure de détection des faux-pas vise à déterminer si les participants parviennent à identifier correctement les histoires qui ne contiennent pas de faux-pas parmi celles qui ont été correctement comprises. Le pourcentage moyen de détection correcte des participants pour cette mesure est de 89,9 % (ÉT = 22,4) avec une étendue de 0 % à 100 %. Il est à noter que 27 participants obtiennent 100 % de détection correcte. Six autres participants identifient correctement au moins 80 % des histoires sans faux-pas. Trois participants obtiennent entre 40 % et 45 % de détection correcte et une personne ne détecte correctement aucune histoire sans faux-pas. Cette personne a obtenu 100 % de détection correcte aux histoires avec faux-pas. Cela traduit un biais de réponse positif (répond « oui » à toutes les histoires lorsque questionné sur la présence ou non d'un faux-pas).

Compréhension de l'inapproprié. La troisième question des histoires permet de déterminer si la personne reconnaît adéquatement ce en quoi consiste le faux-pas pour les histoires qui en contiennent un. En moyenne, les participants obtiennent 95,2 %

(ÉT = 11,2) de bonnes réponses à cette question parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas. L'étendue est de 50,0 % à 100 %. Au total, 78,4 % (n = 29) des participants obtiennent 100 % de bonnes réponses à cette question alors que 13,5 % (n = 5) d'entre eux obtiennent au moins 80,0 % de bonnes réponses. Les trois autres participants obtiennent entre 50,0 % et 77,8 % de bonnes réponses. La comparaison normative permet d'établir un score Z moyen de 0,52 (ÉT = 0,98) avec une étendue de -3,17 à 1,13. La distribution des résultats des participants en fonction du score Z obtenu par comparaison normative est représentée à la figure 29. Il est à noter que ces résultats concernant les réponses correctes à la troisième question ne prennent pas en compte la capacité ou non à reconnaître un faux-pas, mais témoignent plutôt de la capacité à reconnaître adéquatement les intentions seulement lorsque les participants sont en mesure de reconnaître qu'il y a bel et bien un faux-pas. Il convient donc d'analyser ces résultats dans le contexte de la capacité ou non à détecter les faux-pas.

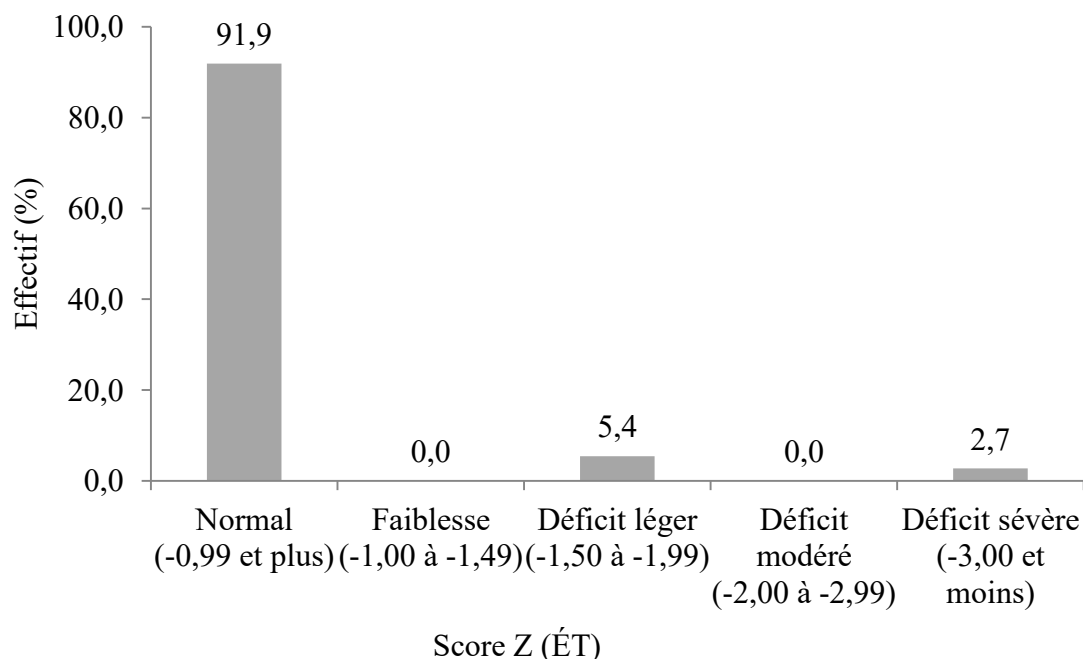


Figure 29. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z pour le pourcentage de réponses correctes à la question #3 parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas.

Compréhension des intentions. La quatrième question vise à vérifier si la personne parvient à produire et exprimer une représentation mentale juste des intentions du personnage ayant commis un faux-pas. Les participants obtiennent en moyenne 45,0 % de bonnes réponses à cette question ($\text{ÉT} = 28,3$). L'étendue est de 0 % à 100 %. Ces résultats correspondent à un score Z moyen de -0,86 ($\text{ÉT} = 1,09$) avec une étendue de -3,22 à 1,30. La répartition des résultats des participants selon les catégories descriptives établies pour les scores Z est illustrée à la figure 30. Un peu plus de la moitié des participants obtiennent un résultat dans la moyenne (54,1 %, $n = 20$) alors que 29,7 % ($n = 11$) obtiennent un résultat correspondant au moins à un déficit léger.

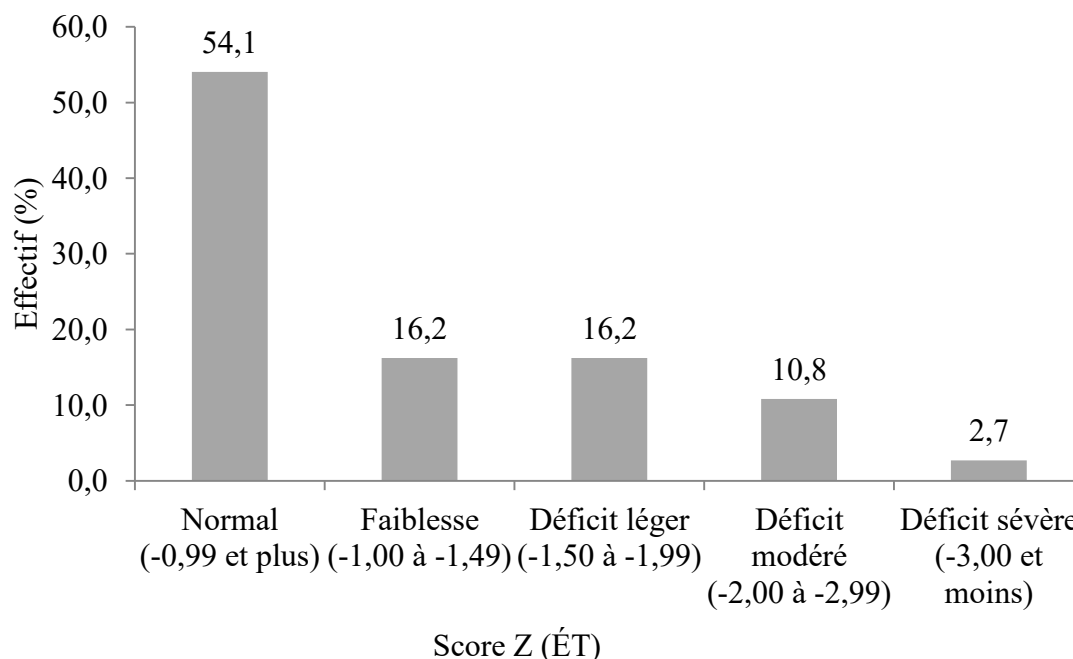


Figure 30. Distribution des résultats des participants ($n = 37$) en score Z pour le pourcentage de réponses correctes à la question #4 parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas.

Compréhension des croyances. La cinquième question de chaque histoire a pour but d'évaluer l'acuité de la capacité de la personne à se représenter la croyance du personnage ayant commis un faux-pas au moment où cela se produit (en d'autres termes, comprendre que le faux-pas était non intentionnel). La moyenne de réponses correctes des participants à cette question est de 89,30 % (ÉT = 19,21) avec une étendue de 0 % à 100 %. La majorité des participants (59,5 %, $n = 22$) obtiennent 100 % de bonnes réponses alors que 21,6 % d'entre eux ($n = 8$) obtiennent au moins 80,0 % de réponses correctes. Le reste des participants (16,2 %, $n = 6$) obtiennent entre 57,1 % et 77,8 % de bonnes réponses à l'exception d'un participant qui n'obtient aucune bonne réponse à la cinquième question des histoires pour lesquelles il avait identifié la présence d'un faux-pas. L'ensemble de ces résultats se traduit par un score Z moyen de 0,46 (ÉT = 1,26) pour une étendue variant de -5,19 à 1,38. La classification des résultats des participants selon les catégories descriptives

établies à partir du score Z est présentée à la figure 31. La quasi-totalité des participants (94,6 %, n = 35) obtiennent un résultat considéré normal à la question portant sur les croyances.

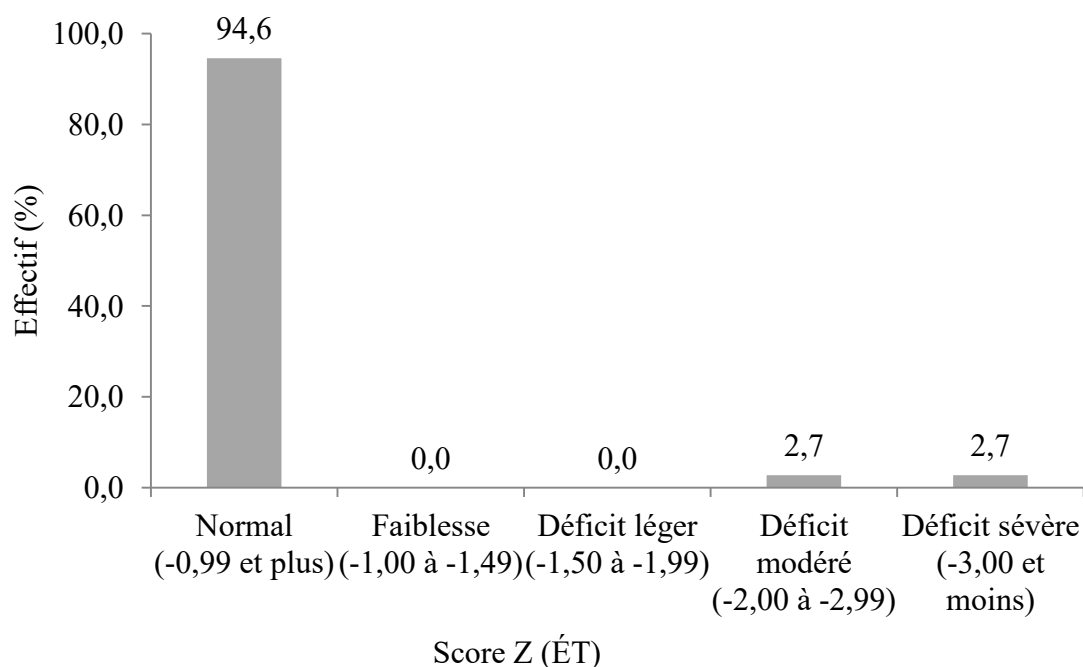


Figure 31. Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z pour le pourcentage de réponses correctes à la question #5 parmi les histoires préalablement identifiées comme comportant un faux-pas.

Compréhension des émotions (empathie). La sixième question permet de mesurer la capacité à attribuer correctement des états émotionnels ou des sentiments aux personnages ayant été victimes des faux-pas. Les participants obtiennent en moyenne 81,6 % de bonnes réponses à la question six, (ÉT = 26,45) avec une étendue de 0 % à 100 %. Près de la moitié des participants (48,6 %, n = 18) répondent correctement à cette question à 100 % des histoires identifiées comme comportant un faux-pas, 21,6 % (n = 8) obtiennent 80,0 % ou plus de bonnes réponses et 13,5 % (n = 5) obtiennent entre 60,0 % et 79,9 % de bonnes réponses. Peu de participants (16,2 %, n = 6) obtiennent moins de 59,9 % de bonnes réponses. Parmi ceux-ci, quatre obtiennent plus de 30,0 % de réponses correctes

et seulement une personne n'obtient aucune bonne réponse à la question six. Les données normatives disponibles ciblent uniquement le pourcentage de bonnes réponses correspondant au 5^e percentile selon le sexe. Seulement 8,1 % (n = 3) des participants obtiennent un résultat égal ou inférieur au 5^e rang centile.

Sous-test « Compréhension » du WAIS-IV

La figure 32 illustre les résultats des participants au sous-test « Compréhension » du WAIS-IV selon les scores pondérés obtenus initialement et transformés en score Z. Environ la moitié des participants obtiennent un résultat correspondant à une faiblesse ou dans les limites de la normale alors que l'autre moitié obtiennent un résultat correspondant minimalement à un déficit léger. Parmi ces derniers, la plupart se trouvent en situation de déficit léger (16,2 %, n = 6) ou modéré (27,0 %, n = 10). La moyenne des scores pondérés des participants à ce sous-test est de 6,38 (ÉT = 3,44) dans le contexte d'une étendue variant de 1 à 13.

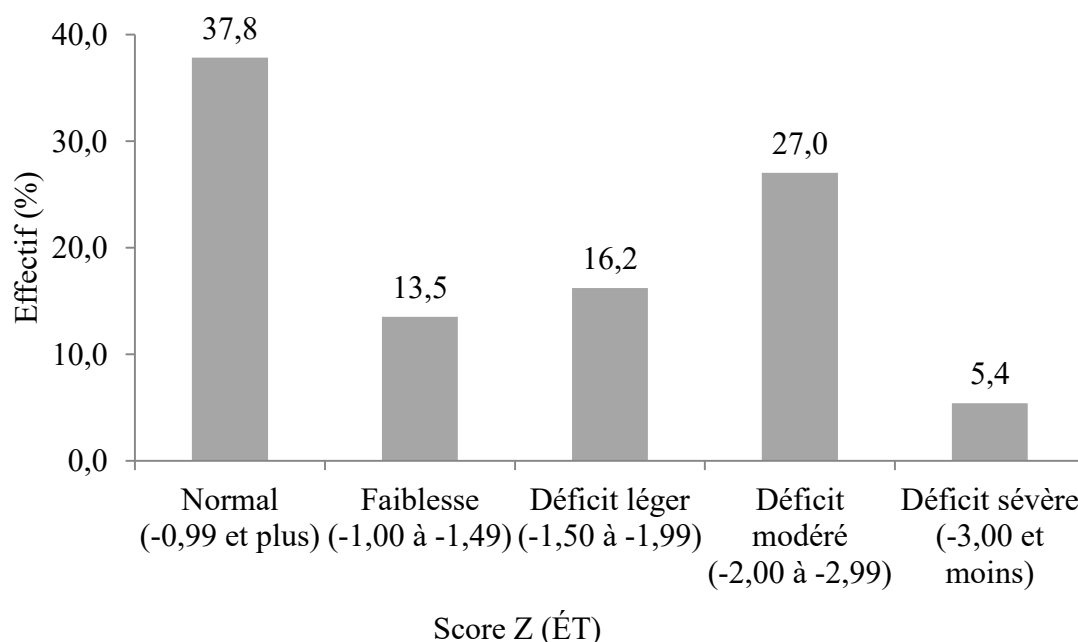


Figure 32. Distribution des résultats des participants (n = 37) en score Z au sous-test « Compréhension » du WAIS-IV selon les données normatives utilisées.

Participation sociale

MHAVIE 3.1

Les 37 participants obtiennent un score total moyen de 7,1 ($\text{ÉT} = 1,4$) avec une étendue de 2,8 à 9,9 (score maximum possible = 10) à la MHAVIE 3.1. Le nombre de participants ayant obtenu un score inférieur à 7 (participation sociale faible) et de ceux ayant obtenu un score plus grand ou égal à 7 (participation sociale élevée) est illustré à la figure 33. Un test t pour échantillons indépendants permet d'observer que les participants ayant moins de 40 ans ($n = 19$) obtiennent un score significativement plus élevé ($M = 7,9$, $\text{ÉT} = 0,8$) que les participants ayant 40 ans ou plus ($n = 18$; $M = 6,5$, $\text{ÉT} = 0,9$), $t(35) = 5,037$, $p < 0,001$.

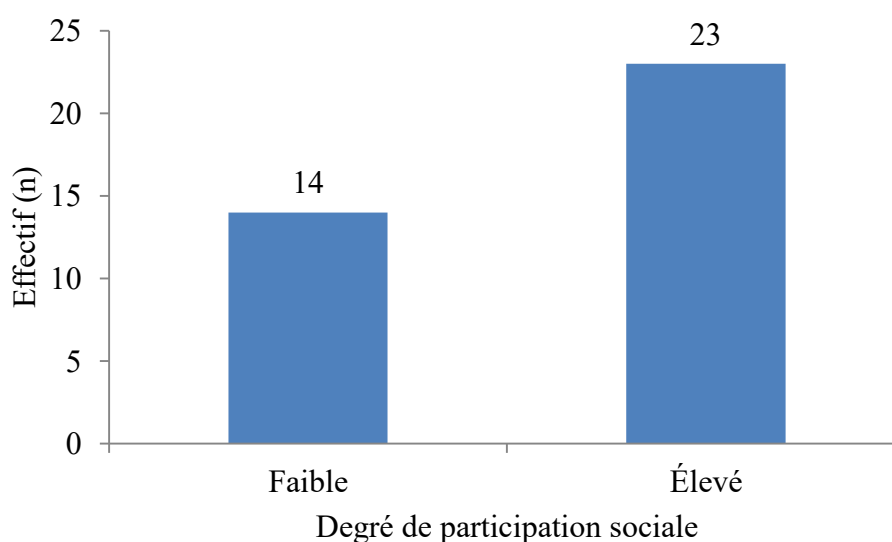


Figure 33. Nombre de participants selon le degré de participation sociale à la MHAVIE 3.1.

En ce qui concerne la sous-échelle des activités courantes de la MHAVIE 3.1, les participants obtiennent un score moyen de 7,0 ($\text{ÉT} = 1,3$) avec une étendue de 3,2 à 8,9. Un test t pour échantillons indépendants a été réalisé afin de comparer les résultats à la sous-échelle des activités courantes des participants âgés de moins de 40 ans ($n = 19$) à ceux des

participants âgés de 40 ans et plus ($n = 18$). La distribution présente une donnée aberrante ($> 1,5$ déviation standard). Les analyses ont été effectuées en incluant, puis en excluant cette donnée, avec des résultats similaires (augmentation de 2,7 % de la moyenne et diminution de 15,9 % de l'ÉT chez les participants âgés de 40 ans et plus). Cette donnée a donc été conservée pour les analyses finales. Les participants âgés de 40 ans et plus présentent un score d'activités courantes significativement plus faible ($M = 6,1$, $ÉT = 1,3$) que les participants âgés de moins de 40 ans ($M = 7,8$, $ÉT = 0,8$), $t(35) = 4,916$, $p < 0,001$.

Les participants obtiennent un résultat moyen de 7,2 ($ÉT = 1,4$) avec une étendue de 2,4 à 10,0 à la sous-échelle des rôles sociaux de la MHAVIE 3.1. Considérant la présence de trois données aberrantes, le test de Mann-Whitney a été utilisé afin de comparer les résultats à la sous-échelle des rôles sociaux entre les participants âgés de moins de 40 ans ($n = 19$) et ceux âgés de 40 ans et plus ($n = 18$). Les participants âgés de 40 ans et plus obtiennent des scores de rôles sociaux significativement plus faibles ($Mdn = 7,0$) que les participants âgés de moins de 40 ans ($Mdn = 7,7$), $U = 58,5$, $z = -3,419$, $p = 0,001$.

Discussion

La présente recherche avait pour but de décrire le profil des capacités cognitives et de la participation sociale dans une cohorte de personnes atteintes d'ARSCS âgées de 20 à 59 ans. La discussion des résultats se déploie sous trois volets.

Dans un premier temps, les résultats des participants sont interprétés successivement pour chacun des cinq domaines cognitifs sélectionnés dans le cadre de la présente étude. Les données obtenues sur le profil de participation sociale sont ensuite discutées. Dans un second temps, une synthèse interprétative est présentée afin de rendre compte des principales caractéristiques du profil cognitif et de la participation sociale des participants. Enfin, une analyse des forces et limites de l'étude est proposée.

Description des capacités cognitives et de la participation sociale

Fonctions visuospatiales et visuoconstructives

Les participants obtiennent des résultats divergents au HVOT qui mesure les capacités de réorganisation perceptuelle en modalité visuelle. La probabilité de déficit est basse à très basse pour la majorité d'entre eux. Une proportion non-négligeable des participants obtiennent toutefois une probabilité de déficit jugée modérée, élevée ou très élevée. Par ailleurs, les participants présentant une probabilité élevée ou très élevée de déficit sont âgés de plus de 40 ans. Ces résultats suggèrent que l'avancement en âge en ARSCS est associé à une diminution des capacités de réorganisation perceptuelle plus importante que ce qui est observé dans le vieillissement normal. Cette hypothèse est supportée par les résultats dans les limites de la normale obtenus au HVOT par des enfants et adolescents âgés de sept ans à 18 ans (Drolet, 2002). De plus, Boucher (2017) a rapporté des résultats déficitaires chez deux des quatre participants âgés de 41 à 60 ans. Les résultats de la présente étude tendent donc à confirmer les observations de Boucher (2017) et Drolet (2002). En effet, il est possible d'observer une augmentation, avec l'âge, de la proportion

de participants aux prises avec des capacités plus limitées en termes de réorganisation visuoperceptuelle, malgré le contexte d'une variabilité interpersonnelle considérable.

À l'IRP du WAIS-IV, une majorité de participants obtiennent des résultats déficitaires. En effet, les données démontrent une asymétrie évidente dans la distribution des scores à l'IRP, soit un déplacement des mesures de tendance centrale vers les scores déficitaires comparativement à l'échantillon normatif. Ce profil de performance indique une altération des capacités de raisonnement visuospatial (développer des inférences et des déductions) et de compréhension des relations entre plusieurs éléments en modalité visuoperceptuelle. La grande majorité des scores obtenus à l'IRP du WAIS-IV sont considérés homogènes : pour un participant donné, la différence entre les résultats aux trois sous-tests qui composent l'IRP est considérée faible. Cela signifie que le score qu'obtiennent ces participants à l'IRP est un indicateur fidèle des capacités générales de raisonnement visuospatial.

Dans son étude auprès d'adolescents atteints d'ARSCS âgés de 10 à 19 ans, Lévesque (2004) notait un quotient intellectuel non-verbal (QINV)¹⁸ dans la moyenne ($M = 100,33$) à l'Épreuve individuelle d'habileté mentale (EIHM). Bouchard et ses collègues (1978) estimaient pour leur part le QINV moyen à 71,1 à l'aide du *Ottawa-Wechsler Intelligence Battery* chez des adultes atteints d'ARSCS. Ces résultats renvoient à un déficit modéré (environ 2 ÉT sous la moyenne) et sont comparables à ceux obtenus par Boucher (2017) avec une moyenne de 70 (étendue de 66 à 76) à l'IRP du WAIS-IV chez ses participants atteints d'ARSCS âgés de 41 à 60 ans. De manière plus importante, ces

¹⁸ Le quotient intellectuel non-verbal peut être considéré comme une mesure équivalente à l'IRP du WAIS-IV.

données sont congruentes avec les résultats de la présente étude qui révèlent un IRP moyen de 77 chez des participants adultes. Il importe de souligner que les fonctions de raisonnement perceptif mesurées par l'IRP sont préservées chez certains participants. Il convient donc de conclure qu'une proportion relativement élevée de participants présentent des résultats déficitaires aux tests mesurant les fonctions de raisonnement perceptif. D'autre part, à l'instar de ce qui est observé au HVOT, les participants plus âgés tendent à obtenir des résultats plus déficitaires que les participants plus jeunes. Il est donc possible que les participants présentent une vulnérabilité sur le plan des habiletés de raisonnement perceptif. Cette vulnérabilité pourrait s'exprimer par une dégradation prématurée de ces habiletés en lien avec l'avancement en âge ou l'évolution de la maladie. Cette hypothèse est appuyée par les résultats obtenus par Lévesque (2004) qui indiquent une préservation des habiletés de raisonnement perceptif chez les adolescents atteints d'ARSCS. Soulignons qu'il est possible que les divergences ici observées dans les habiletés de raisonnement perceptif selon l'âge soient attribuables à d'autres facteurs qui n'ont pas été mesurés dans la présente étude (ex. : manque de stimulation, particularités reliées aux différences entre les tests psychométriques utilisés).

Deux des trois sous-tests utilisés pour le calcul de l'IRP (« Blocs » et « Casse-têtes visuels ») sont chronométrés. Les données recueillies démontrent que plusieurs participants ont réussi à compléter correctement certains items après l'écoulement du temps imparti. Il est donc possible que les résultats aient été influencés négativement par des facteurs confondants (ex. : difficultés en dextérité motrice manuelle, vitesse de traitement de l'information diminuée). L'analyse des résultats au sous-test « Matrices » est fort à propos dans ce contexte puisqu'il ne comporte pas de limite de temps. De plus, ce sous-test est un indicateur pertinent des capacités de raisonnement visuel déductif et inductif en plus de

présenter une association forte ($r = 0,75$) avec le fonctionnement intellectuel général (Psychological Corporation, 2008). De façon similaire à ce qui est observé à l'IRP, une majorité de participants obtiennent une performance déficitaire au sous-test « Matrices ». Cela suggère que l'influence d'une limite de temps pour certains sous-tests de l'IRP apparaît négligeable et que les résultats déficitaires ne s'expliquent pas par les difficultés motrices ou par une possible diminution de la vitesse de traitement de l'information.

Par ailleurs, l'analyse des résultats obtenus à l'IRP permet de constater qu'aucun participant n'obtient un résultat représentant un déficit sévère. Cette particularité relève vraisemblablement d'un manque de sensibilité de l'indice lorsque les résultats sont inhabituellement faibles, ce qui correspond à un effet plancher (Psychological Corporation, 2008). En effet, les catégories descriptives utilisées dans la présente étude font qu'un déficit sévère correspond à un score composite de 55 ou moins à l'IRP. Pour obtenir un tel résultat, une personne devrait obtenir des scores exceptionnellement bas aux trois sous-tests composant cet indice. De plus, le score plancher se situe à 50. Cet indice permet donc de discriminer les performances normales des performances déficitaires, mais la qualification précise de l'intensité des déficits est caractérisée par une sensibilité limitée.

Au BFRT, environ la moitié des participants obtiennent un résultat dans les limites de la normale. Les résultats des autres participants sont répartis de façon relativement similaire entre les catégories limite, déficit modéré et déficit sévère. Il existe donc une variabilité importante dans les habiletés d'intégration visuospatiale permettant la reconnaissance de visages inconnus chez les participants atteints d'ARSCS. La seule autre étude ayant utilisé le BFRT en ARSCS concluait à un déficit léger pour les deux participants âgés de 41 à 50 ans et à un déficit modéré pour les deux participantes âgées de 51 à 60 ans (Boucher, 2017). Ces observations sur ces quatre participants sont appuyées par

les résultats de la présente étude qui indiquent que les participants âgés de 40 ans et plus obtiennent des résultats plus faibles au BFRT (moyenne correspondant à la catégorie « déficit modéré ») que les participants âgés de moins de 40 ans (moyenne correspondant à la catégorie « normal »).

En somme, plusieurs participants présentent des scores déficitaires aux tests mesurant les fonctions visuospatiales et visuoconstructives. Toutefois, ces fonctions sont préservées chez certains participants. Ces résultats permettent d'exclure l'hypothèse d'une atteinte systématique de ces fonctions cognitives en ARSCS. Par ailleurs, les scores des participants tendent à être plus déficitaires chez les participants plus âgés comparativement aux participants plus jeunes, ce qui peut notamment suggérer une dégradation avec l'âge ou avec la progression de la maladie. Les capacités de raisonnement visuospatial telles que mesurées par l'IRP du WAIS-IV sont les plus affectées chez les participants. Les habiletés de réorganisation perceptuelle (HVOT) et d'intégration visuospatiale en reconnaissance de visages (BFRT) sont préservées chez la majorité des participants. Ces résultats reflètent une variabilité interindividuelle importante en ce qui concerne l'efficacité de ce type de capacité cognitive chez les participants atteints d'ARSCS. Le SCAC décrit par Schmahmann et Sherman (1998) est notamment caractérisé par une altération des habiletés d'organisation visuospatiale. Les résultats de la présente étude suggèrent plutôt une atteinte diffuse des fonctions visuospatiales et visuoconstructives générales qui s'exprime différemment sur le plan interindividuel en ARSCS.

Vitesse de traitement de l'information

Au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI, presque tous les participants obtiennent un résultat représentant un déficit léger ou modéré à la condition centrale (« substitution »). À la condition de contrôle (« copie » des symboles), un peu moins de la

moitié des participants obtiennent un résultat correspondant à un déficit léger ou modéré. L'interprétation de ces résultats pose un défi particulier en ARSCS. En effet, la condition « substitution » est utilisée comme mesure de la vitesse de traitement de l'information en modalité visuospatiale. En ce qui a trait à la condition « copie », elle est similaire à la condition « substitution » (solicitation des habiletés graphomotrices), mais comporte les particularités suivantes : réduction considérable du balayage visuel requis pour compléter les items, élimination de la composante d'apprentissage des correspondances chiffres-symboles au cours du test et charge cognitive atténuée en termes de traitement de l'information. La comparaison des résultats entre la condition « substitution » et la condition « copie » offre des avenues interprétatives intéressantes. Pour la moitié des participants, le résultat déficitaire obtenu à la condition « substitution » s'explique vraisemblablement par un déficit graphomoteur puisqu'ils obtiennent également un résultat déficitaire à la condition « copie ». Également, ce déficit graphomoteur est possiblement relié aux atteintes motrices observées en ARSCS. En effet, la vitesse de conduction des neurones moteurs est réduite d'environ 33 % chez les personnes atteintes d'ARSCS par rapport aux valeurs normales observées chez des individus en bonne santé (Bouchard et al., 1979). Pour l'autre moitié des participants, le résultat déficitaire obtenu à la condition « substitution » coïncide avec un résultat faible ou normal à la condition « copie ». Le dysfonctionnement entraînant le déficit ne semble donc pas relié aux aspects graphomoteurs dans ce contexte. En somme, de tels résultats peuvent suggérer un déficit dans le balayage visuel, l'attention visuelle ou encore la vitesse de traitement de l'information.

Au CPT-II, presque trois participants sur quatre obtiennent des temps de réaction anormalement lents. De fait, les paramètres complémentaires indiquent que les temps de

réaction étaient hétérogènes pour 35 % à 40 % des participants, ce qui indique une variabilité dans le temps de réaction de ces participants d'un stimulus à l'autre. Godefroy et ses collègues (2002) soulignent entre autres qu'un ralentissement du temps de réaction peut être interprété comme un déficit de l'une des étapes du processus entre la réception du stimulus et la production de la réponse (soit l'aspect perceptuel, moteur ou cognitif). Le CPT-II implique la production d'une réponse motrice relativement simple et régulière dans un contexte où les stimulus (les lettres) doivent d'abord être vus (aspect sensoriel), représentés mentalement (aspect perceptif), reconnus, identifiés et discriminés (aspect exécutif). De plus, les résultats au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI suggèrent que les déficits moteurs n'expliquent les résultats déficitaires observés à la condition centrale que pour la moitié des participants. Par conséquent, il n'est pas possible d'exclure l'impact d'un ralentissement moteur sur la diminution de la vitesse de traitement de l'information en ARSCS. De plus, ces données empiriques sont cohérentes avec les résultats rapportés par Boucher (2017), à savoir l'existence d'un déficit en vitesse de traitement de l'information chez tous les participants de son étude pilote ($n = 4$). D'autre part, Drolet (2002) notait également un temps d'exécution ralenti ($< 10^{\text{e}}$ rang centile) chez 75 % des 12 enfants et adolescents évalués. Les résultats de la présente étude supportent donc l'hypothèse évoquée précédemment par Bouchard et son équipe (1978) ainsi que Drolet (2002) selon laquelle la diminution de la vitesse de traitement de l'information observée en ARSCS ne s'explique pas exclusivement par les troubles moteurs associés à la maladie. Une diminution du temps de réaction est documentée pour certaines pathologies caractérisées par des lésions cérébrales diffuses comme les traumatismes crâniocérébraux et la sclérose en plaques (Kail, 1998; Spikman, Deelman & van Zomeren, 2000). Il est donc possible que l'atrophie cortico-cérébelleuse progressive décrite en ARSCS (Bouchard et al., 1998) engendre une

altération du temps de réaction et de la vitesse de traitement de l'information. Cette altération serait alors susceptible de se répercuter sur d'autres opérations cognitives impliquant notamment les fonctions attentionnelles et exécutives (Salthouse, 1991). Il est aussi possible de considérer que la diminution de la vitesse de traitement de l'information se produise dans le contexte du vieillissement normal (pour une synthèse des modèles explicatifs du vieillissement neurocognitif, voir Angel et Isingrini, 2015). En effet, l'hypothèse du ralentissement de traitement stipule que la réduction de la vitesse de réalisation d'une multitude d'opérations cognitives associée au vieillissement est une composante majeure expliquant la diminution de l'efficacité d'une grande variété de tâches cognitives (Salthouse, 1996). Cependant, le calcul des résultats des participants de la présente étude tient compte de l'âge, ce qui fournit un argument contre l'idée que les déficits observés s'inscrivent dans le contexte du vieillissement normal. Les données appuient plutôt l'hypothèse d'une forme de « vieillissement cognitif accéléré » en ARSCS.

Mémoire de travail visuelle séquentielle

Au test des Blocs de Corsi du WMS-III, environ trois participants sur quatre obtiennent des résultats dans la moyenne ou représentant une faiblesse. Ces résultats suggèrent que la mémoire de travail visuelle séquentielle est préservée chez la majorité d'entre eux. Par ailleurs, l'analyse spécifique des résultats aux deux conditions du test (section A « à l'endroit » et section B « à l'envers ») est compatible avec les résultats décrits précédemment : environ 80 % des participants obtiennent des résultats dans la moyenne ou représentant une faiblesse à ces deux conditions. Cela indique que l'ajout d'une composante de manipulation (section B « à l'envers ») n'est pas associé à une diminution des résultats chez les participants. Seule une faible proportion de participants obtiennent des résultats légèrement ou modérément déficitaires à ce test. Il est à noter que

la quasi totalité de ces participants sont âgés de plus de 35 ans. Cela suggère que les atteintes de la mémoire de travail visuelle séquentielle tendent à être plus fréquentes avec l'avancement en âge ou la progression de la maladie.

Les résultats de la présente étude concernant la mémoire de travail visuelle séquentielle divergent de la seule étude répertoriée ayant évalué cette fonction cognitive chez des enfants et adolescents atteints d'ARSCS (Drolet, 2002). En effet, cette auteure décrivait des difficultés de mémoire visuelle séquentielle chez les participants de son échantillon âgés de 14 à 18 ans. Les résultats susmentionnés indiquent plutôt une préservation de la mémoire visuelle séquentielle chez les participants âgés de 20 à 35 ans (à l'exception d'un seul d'entre eux). Il est ainsi possible que cette disparité soit reliée à la nature des tests utilisés pour évaluer cette fonction. Précisons en outre que Drolet (2002) a utilisé le sous-test « *Visual Sequential-Memory* » du *Test of Visual Perceptual Skills* (TVPS) qui consiste à mémoriser une série de formes différentes présentées visuellement pour ensuite tenter de la reconnaître parmi quatre séries présentées en choix de réponses. Cela implique, d'une part, une composante de discrimination visuelle et de mémorisation des détails correspondant aux formes et, d'autre part, une composante de mémorisation de la séquence de ces formes. Le test des Blocs de Corsi, utilisé dans la présente étude, n'implique pas de composante de discrimination et de mémorisation de formes. Il fait seulement appel à la capacité de mémorisation de la séquence dans laquelle sont pointés les blocs. Conséquemment, il recrute un moins grand nombre de fonctions cognitives, ce qui en fait, théoriquement, un test moins exigeant que le sous-test « *Visual Sequential-Memory* » du TVPS. De plus, Drolet (2002) notait une préservation des fonctions visuoperceptives et visuospatiales chez ses 12 participants. La présente étude suggère, quant à elle, que les participants âgés de 20 à 35 ans ont de bonnes capacités de mémoire

visuelle séquentielle. Conséquemment, il est possible de formuler l'hypothèse selon laquelle les difficultés de mémoire visuelle séquentielle observées par Drolet (2002) chez ses participants âgés de 14 à 18 ans sont attribuables à un effet de surcharge cognitive et non à performances déficitaires en mémoire de travail visuelle séquentielle. En d'autres termes, le recrutement de plusieurs fonctions cognitives telles que la discrimination visuelle, la mémorisation des formes et de la séquence ainsi que la reconnaissance du bon choix de réponse, en simultané ou dans un intervalle de temps limité, crée une surcharge qui perturbe le traitement de l'information.

Apprentissage auditivoverbal

Une forte proportion de participants obtiennent des résultats déficitaires au nombre total de mots rappelés aux cinq essais d'apprentissage de la liste. Cela indique une altération des capacités de rappel auditivoverbal pouvant relever d'un problème d'encodage¹⁹ ou de récupération²⁰. Par ailleurs, trois participants sur quatre obtiennent des résultats déficitaires en RLI, en RII, en RLD et en RID. En moyenne, les participants évoquent environ trois mots sur quatre en RLD comparativement au cinquième essai d'apprentissage. La variabilité interindividuelle en RLI est similaire à celle observée en RLD. L'indiçage sémantique n'est donc pas associé à une amélioration du nombre de mots rappelés et ce, autant en RLI qu'en RLD. Le fait que les résultats en RLI soient similaires aux résultats en RLD indique que l'information encodée en mémoire ne subit pas de dégradation avec le temps. Il importe de mentionner que cette dernière observation ne tient

¹⁹ Processus par lequel l'information sensorielle est traduite en une représentation mentale (traduction libre; Delis, Kramer, Kaplan & Ober, 2000).

²⁰ Processus par lequel l'information déjà emmagasinée en mémoire est ramenée à la perception consciente (Delis et al., 2000).

pas compte des indications quantitatives permettant la comparaison normative. Par ailleurs, les analyses indiquent que l'âge des participants est corrélé négativement aux résultats au LTPR, une mesure du pourcentage de mots retenus entre le RLD et le 5^e essai d'apprentissage. Cela dénote que plus un participant est âgé, plus il tend à obtenir des résultats faibles à cette mesure. En somme, ces résultats peuvent suggérer, avec l'avancement en âge, une dégradation des capacités de rétention à long terme (après 20 minutes) lors de nouveaux apprentissages. Toutefois, il est également possible que des variables modulatrices non évaluées dans le cadre de la présente étude (ex. : niveau de scolarité, réserve cognitive, capacités langagières, sévérité des atteintes reliées à la maladie) expliquent au moins partiellement ces résultats essentiellement basés sur un lien corrélationnel. Par exemple, la réserve cognitive est un facteur modulant les effets cliniques des dommages cérébraux, conceptualisé de manière quantitative (volume cérébral, nombre de neurones/synapses, etc.) ou active (capacité à mobiliser les processus cognitifs de manière optimale ou compensatoire). Une réserve cognitive élevée aiderait à mieux résister aux effets des troubles cérébraux (Bastin, Simon, Kurth, Collette & Salmon, 2013; Stern, 2009). Ainsi, les participants présentant cette caractéristique pourraient possiblement bénéficier d'une forme de protection leur permettant de maintenir un fonctionnement et une qualité de vie satisfaisants plus longtemps comparativement à ceux qui ne la possèdent pas.

L'analyse des résultats en reconnaissance indique que les mots présentés initialement lors de la phase d'apprentissage ont bien été encodés en mémoire chez la majorité des participants. En effet, moins de la moitié des participants obtiennent un résultat déficitaire en reconnaissance. Ceci constitue une disparité importante comparativement aux résultats en RLI et en RLD. Les résultats plus faibles observés dans ces conditions s'expliquent donc vraisemblablement par une perturbation des mécanismes

permettant la récupération de l'information emmagasinée en mémoire auditivoverbale. Toutefois, il importe de considérer qu'une proportion non négligeable de participants, soit un peu moins de la moitié d'entre eux, obtiennent un résultat déficitaire en ce qui concerne le nombre de faux-positifs en condition de reconnaissance. Cela signifie que ces participants ont tendance à reconnaître faussement des mots comme appartenant à la liste apprise initialement, ce qui peut indiquer une confusion entre les mots évoqués et non évoqués ou encore renvoyer à la production d'un style de réponse conservateur (ex. : tendance à répondre par l'affirmative pour s'assurer de ne pas faire d'erreur d'omission).

En ce qui concerne les autres variables d'intérêt au CVLT, les résultats mettent en évidence une variabilité interindividuelle importante en ce qui a trait à la capacité de rétention initiale, soit lors de la première présentation de la liste de mots à apprendre. En effet, certains sont en mesure d'évoquer correctement dix mots alors que d'autres ne se rappellent d'aucun. De son côté, la mesure de LOT révèle qu'en général, le profil d'apprentissage des participants peut être qualifié de positif. Cela signifie plus concrètement que la majorité d'entre eux sont en mesure d'accumuler de plus en plus d'information au fil des essais d'apprentissage. Il existe toutefois une variabilité interindividuelle importante dans les résultats à cette mesure, ce qui indique que certains apprennent un moins grand nombre d'informations supplémentaires au fil des essais que d'autres. Enfin, la performance des participants en RLI est légèrement inférieure à la performance au cinquième essai d'apprentissage avec une conservation moyenne d'environ trois mots sur quatre. Cela suggère un effet d'interférence rétroactive modeste (effet négatif des nouveaux apprentissages sur le rappel des anciens apprentissages de nature similaire). Il convient une fois de plus de souligner la grande variabilité interindividuelle, certains

participants n'étant pas en mesure d'évoquer un seul mot en RLI alors que d'autres rapportent davantage de mots à cet essai par rapport au cinquième essai d'apprentissage.

En somme, les résultats des participants au CVLT mettent en évidence une préservation relative des capacités d'apprentissage auditivoverbal dans le contexte d'une variabilité interindividuelle importante en évocation initiale (première présentation des items) et d'une courbe d'apprentissage qui tend à croître au fil des essais. Toutefois, la comparaison des résultats obtenus aux deux conditions de rappel libre avec ceux obtenus en condition de reconnaissance révèle une prévalence élevée d'altérations significatives des processus de récupération de l'information encodée en mémoire. La présence accrue de fausses reconnaissances chez plusieurs participants doit également être considérée. En effet, cela peut suggérer une difficulté à discriminer efficacement les stimulus cibles parmi des stimulus distracteurs. Il est néanmoins possible que ces résultats reflètent des particularités dans le style de réponses des participants. Par ailleurs, les analyses complémentaires révèlent une légère sensibilité à l'interférence rétroactive. Une relation a par ailleurs été observée entre l'âge et les résultats en RLD, les participants plus âgés obtenant des résultats plus faibles que les plus jeunes. Enfin, l'indiçage sémantique ne semble pas permettre une amélioration des performances en RLI et en RLD.

Rappelons que Drolet (2002) a réalisé la seule autre étude portant sur les capacités d'apprentissage auditivoverbal en ARSCS. Celle-ci montrait des difficultés d'apprentissage importantes (≤ -2 ÉT) chez au moins la moitié des enfants et adolescents évalués. Le score Z moyen de son échantillon au nombre total de mots évoqués aux cinq essais d'apprentissage était de -1,49 avec environ 66 % des participants obtenant un résultat inférieur ou égal à -1 ÉT. Dans la présente étude, le score Z moyen à ce même paramètre chez un échantillon d'adultes est de -2,55 avec environ 84 % des participants obtenant un

résultat inférieur ou égal à -1 ÉT. De plus, Drolet (2002) observait des résultats égaux ou inférieurs à -1 ÉT chez environ la moitié de ses 12 participants, dont trois réalisaient des performances égales ou inférieures à -2 ÉT. Ces résultats sont similaires à ceux de la présente étude alors qu'environ la moitié des participants adultes obtiennent des résultats égaux ou inférieurs à -1 ÉT. Drolet (2002) concluait à de légères difficultés de récupération. En résumé, il apparaît donc que les enfants, adolescents et adultes atteints d'ARSCS présentent de bonnes capacités d'encodage et de consolidation de l'information auditivoverbale, ce qui est réputé témoigner de la préservation des structures temporales sous-corticales hippocampiques (Eichenbaum, Yonelinas & Ranganath, 2007). Cependant, l'analyse des données disponibles permet de conclure à la présence de difficultés variables de la récupération de l'information en mémoire (aspect du fonctionnement exécutif) chez une proportion relativement élevée de participants atteints d'ARSCS, et ce, autant chez les adultes que chez les enfants et les adolescents.

Dans une revue de littérature visant à documenter les liens entre les déficits cognitifs et les répercussions fonctionnelles dans la schizophrénie (Green, Kern, Braff & Mintz, 2000), les déficits de mémoire verbale²¹ étaient associés à des répercussions fonctionnelles dans l'acquisition de compétences psychosociales (ex. : engager la conversation avec autrui), la résolution de problèmes interpersonnels et l'acquisition de compétences dans les activités quotidiennes, incluant les aspects de réinsertion sociale et professionnelle. De façon plus générale, il est reconnu que des déficits en mémoire épisodique contextuelle peuvent avoir des impacts importants sur la qualité de vie et le

²¹ Définie comme l'habileté à acquérir et à conserver de l'information verbale pendant une période de temps donnée, typiquement plusieurs minutes.

fonctionnement chez les personnes âgées (Rajah, Languay & Valiquette, 2010). Par exemple, une personne avec de tels déficits pourrait avoir de la difficulté à se souvenir si elle a pris ses médicaments prescrits plus tôt dans la journée, ou encore à se rappeler l'endroit où elle a stationné sa voiture. Par conséquent, les altérations observées dans le domaine de l'apprentissage auditivoverbal chez les participants sont susceptibles d'entraîner des conséquences négatives sur le plan du fonctionnement.

Cognition sociale

Au test de reconnaissance des faux-pas, les résultats indiquent qu'environ trois participants sur quatre présentent une compréhension des histoires considérée adéquate ($> 5^{\text{e}}$ rang centile). Il est à noter que parmi les participants obtenant un résultat inférieur au 5^{e} rang centile, tous sont âgés de 42 ans et plus à l'exception d'un participant âgé de 24 ans.

La moitié des participants répondent correctement à l'ensemble des questions portant sur les 20 histoires, mais plus du tiers obtiennent un score global déficitaire au paramètre évaluant le total de bonnes réponses obtenues à l'ensemble des questions. En moyenne, les participants parviennent à identifier correctement les histoires comportant un faux-pas (82 %) et celles qui n'en comportent pas (90 %) parmi celles qu'ils ont comprises adéquatement. Toutefois, il convient de noter l'hétérogénéité des résultats parmi les participants alors que les mesures de dispersion indiquent une variabilité importante dans la capacité à distinguer les faux-pas (ÉT d'environ 20 % aux deux conditions). Les données normatives disponibles permettent de conclure que près des trois quarts des participants parviennent à détecter efficacement les histoires comportant un faux-pas ($> 5^{\text{e}}$ rang centile). Parmi les participants obtenant un score inférieur au 5^{e} rang centile, la moyenne d'âge est de 43 ans. De plus, tous ces participants ont plus de 35 ans à l'exception d'une personne âgée de 24 ans. Cela signifie que les participants des tranches d'âge supérieures ont

tendance à faire preuve d'une efficacité moindre pour détecter les histoires comportant un faux-pas. Parmi les 27 participants (73 %) qui obtiennent 100 % de détection correcte des histoires ne contenant pas de faux-pas, environ la moitié (51,9 %) obtiennent 80 % ou plus de bonnes réponses en détection des histoires avec faux-pas. À l'intérieur de ce même sous-groupe, neuf participants (33,3 %) obtiennent entre 60 % et 80 % de détection correcte des histoires comportant un faux-pas tandis que quatre participants (14,8 %) obtiennent 50 % ou moins. En résumé, certains participants qui sont en mesure de catégoriser efficacement les histoires ne comportant pas de faux-pas obtiennent des résultats plus faibles lorsqu'ils doivent identifier les histoires qui contiennent un faux-pas. Cela peut signaler la présence d'altérations de la théorie de l'esprit ou du moins des perturbations dans les processus permettant de juger du caractère socialement maladroit ou inadéquat de certains propos des personnages dans des histoires fictives. Par ailleurs, la moyenne d'âge des six participants ayant obtenu 60 % ou moins de détection correcte des histoires avec faux-pas (et ayant reconnu adéquatement toutes les histoires contrôle) est de 40,8 ans (ÉT = 11,1). Tous sont âgés de 35 ans ou plus à l'exception d'un participant âgé de 24 ans.

Une forte majorité de participants obtiennent un taux de réussite égal ou supérieur à 80 % à la question de compréhension de l'inapproprié. Parmi ceux-ci, une proportion importante obtient 100 % de bonnes réponses à cette question. En termes de comparaison normative avec des personnes d'âge et de niveau de scolarité similaires, la quasi totalité des participants obtiennent un résultat considéré dans la moyenne. Ces données indiquent que les participants sont en mesure de reconnaître efficacement la nature des propos inappropriés constituant un faux-pas pour les histoires correctement identifiées comme comportant un faux-pas au préalable. Il est à noter que les barèmes de cotation des réponses à cette question indiquent que « toute réponse raisonnable faisant référence au faux-pas est

acceptable » (traduction libre). Conséquemment, elle peut être considérée comme une mesure générale conservatrice de la compréhension de l'inapproprié.

À la question de compréhension des intentions, un peu moins de la moitié des participants obtiennent un résultat en dehors des limites de la normale. Parmi ces derniers, la majorité obtient un résultat considéré déficitaire. Les critères de cotation des réponses à cette question précisent que la réponse doit démontrer la compréhension que l'un des personnages ne connaissait pas l'information sensible ou n'a pas pris conscience d'un élément important de la situation pour être considérée correcte. Par exemple, une histoire met en scène un employeur qui annonce à ses employés que l'un d'entre eux est gravement malade. Un employé arrive alors en retard et raconte une blague sur le cancer. Dans ce cas, une réponse acceptable refléterait le caractère non intentionnel du malaise généré par l'employé en retard (ex. : « Il trouvait la blague drôle et il n'était pas au courant de la nouvelle »). Par contre, toute réponse ne reflétant pas cette non intentionnalité est jugée incorrecte, même si elle est relativement cohérente avec l'histoire (ex. : « Cela l'amusait de faire une farce »). Les réponses impliquant que le participant semble penser que le personnage ayant commis le faux-pas l'a fait de façon délibérée reçoivent également un score de zéro (ex. : « Parce qu'il ne se souciait pas de son collègue malade », « Parce que c'est juste un collègue », « Parce qu'il devait être en conflit avec son collègue et qu'il voulait se venger »). Par conséquent, la question de compréhension des intentions peut être comprise comme une mesure spécifique des capacités d'attribution des intentions qui présente un degré de complexité supérieur à la question de compréhension de l'inapproprié. Les résultats indiquent donc qu'une proportion importante de participants présentent des limites de conceptualisation des intentions des personnages ayant commis un faux-pas

lorsqu'ils doivent formuler avec une certaine spécificité le caractère involontaire ou inconscient du faux-pas.

Par opposition à la question précédente sur la compréhension des intentions, la question portant sur la compréhension des croyances est une question fermée (réponse oui/non) qui permet de déterminer si la personne est en mesure d'élaborer une théorie de l'esprit adéquate (adopter une perspective différente de la sienne) et de reconnaître le caractère involontaire du faux-pas. La majorité des participants obtiennent 80 % ou plus de bonnes réponses à cette question lorsqu'un faux-pas est correctement identifié au préalable. Parmi ces participants, la majorité répond correctement à 100 % des questions de compréhension des croyances. La comparaison de ces résultats avec ceux de l'échantillon normatif révèle que la quasi-totalité des participants offrent une performance se situant dans la moyenne. Cela appuie l'hypothèse selon laquelle les participants sont en mesure d'adopter efficacement une perspective autre que la leur et d'attribuer adéquatement les croyances des personnages dans une mise en situation verbale. La comparaison de ces résultats avec ceux de la question précédente sur la compréhension des intentions met potentiellement en évidence une difficulté à formuler un raisonnement impliquant la théorie de l'esprit en contexte d'évocation libre, soit en l'absence de question directive à cet effet (question de compréhension des croyances).

En ce qui a trait à la compréhension des émotions (empathie), le profil de réponses des participants est relativement similaire à ce qui est observé à la question de compréhension des croyances. En effet, la majorité des participants obtiennent plus de 80 % de bonnes réponses, plusieurs atteignant des scores parfaits. La comparaison normative permet d'établir que seuls trois participants obtiennent un résultat inférieur au 5^e rang centile. Ces résultats suggèrent que les participants réussissent à élaborer une théorie de

l'esprit qui leur permet de connaître l'émotion que les personnages sont susceptibles de vivre lorsqu'ils sont victimes d'un faux-pas.

En somme, l'analyse des résultats des participants au test de reconnaissance des faux-pas démontre une forte hétérogénéité dans la capacité à discerner les histoires comportant un faux-pas de celles qui n'en contiennent pas. Les participants ayant le plus de difficulté à réaliser cette tâche se distinguent par le fait qu'ils ont tendance à faire partie des tranches d'âge supérieures de l'échantillon. Cela peut indiquer des altérations progressives dans les processus cognitifs impliquant l'élaboration d'une théorie de l'esprit, soit juger du caractère maladroit ou inadéquat des propos de personnages fictifs impliqués dans des situations sociales réalistes. Par ailleurs, environ le tiers des participants échouent à formuler un raisonnement attributif des intentions des personnages qui commettent un faux-pas suivant une question ouverte. Toutefois, l'utilisation subséquente d'une question directive et fermée portant sur un contenu similaire est associée à des taux élevés de réponses correctes. Cette discordance peut s'expliquer de différentes façons. D'abord, il est possible que les participants énoncent la première hypothèse (erronée) qu'ils élaborent mentalement. Cela traduirait alors une forme d'impulsivité verbale. Une explication alternative supposerait l'élaboration de plusieurs hypothèses pour répondre à la question de compréhension des intentions, mais les participants sélectionneraient une hypothèse incorrecte. Dans ce cas, le problème concernerait essentiellement le processus décisionnel, soit un aspect du fonctionnement exécutif permettant de juger de la réponse la plus appropriée au contexte (Guillery-Girard, Quinette, Piolino, Desgranges & Eustache, 2008). Il apparaît par ailleurs pertinent de noter que les taux élevés de réponses correctes à la question de compréhension des croyances n'impliquent pas nécessairement que cet aspect de la théorie de l'esprit soit préservé chez les participants. En effet, cette question a pour

effet d'orienter précisément l'attention des participants sur l'hypothèse du caractère non intentionnel du faux-pas, ce qui se traduit alors généralement par une réponse correcte. En l'absence de ce soutien important, les résultats montrent que les participants commettent des erreurs dans ce processus attributif. De plus, il se pourrait que la question de compréhension des croyances ait été interprétée par les participants comme une question ne visant pas forcément à vérifier leur capacité à formuler une théorie de l'esprit sur les intentions des personnages. Par exemple, dans l'histoire décrite précédemment mettant en scène un employé gravement malade, la question de compréhension des croyances s'énonce comme suit : « Quand Robert est entré, savait-il que le comptable était atteint d'un cancer? ». Il est possible de fournir une réponse correcte (négative) sans nécessairement avoir compris que c'est pour cette raison que Robert a raconté la blague maladroite devant tout le monde. Dans ce contexte, une pondération plus importante devrait être accordée à la question de compréhension des intentions pour évaluer les capacités de théorie de l'esprit.

L'analyse privilégiée dans la présente étude permet d'établir des mesures de tendance centrale pour chacune des questions prises isolément. Cela fournit des informations sur le taux de réussite de l'ensemble des participants à une question donnée, ce qui permet de détecter avec un haut degré de confiance les cas de figure pour lesquels les participants fournissent en majorité des réponses correctes (ex. : voir les résultats à la question de compréhension des croyances) ou, à l'inverse, des réponses incorrectes. Par contre, lorsque les résultats des participants à une question sont hétérogènes (ex. : voir les résultats à la question de compréhension des intentions), il n'est pas possible de comparer les résultats de ceux qui réussissent et de ceux qui échouent en analysant sur les performances de ces deux groupes aux autres questions du test. Conséquemment, il aurait été intéressant de se pencher sur le profil de résultats intra participant. En effet, cette

procédure aurait permis de déterminer la façon dont un même participant est en mesure de comprendre les histoires, discriminer celles contenant un faux-pas de celles qui n'en contiennent pas ainsi que d'interpréter les intentions, croyances et émotions des personnages. Des pistes d'interprétation complémentaires auraient ainsi pu être formulées.

Au sous-test « Compréhension » du WAIS-IV, les résultats des participants sont caractérisés par une hétérogénéité importante. En effet, près de deux participants sur trois obtiennent des scores qui se situent en-dehors des limites de la normale. La distribution des scores présente un décalage vers la partie de la distribution correspondant à des performances déficitaires comparativement aux données normatives disponibles. En ce qui concerne les participants, cela indique une proportion plus élevée de résultats faibles ou déficitaires que ce qui est attendu selon les scores observés dans le groupe normatif de sujets sains. Les capacités de jugement social et le degré de compréhension de divers principes sociaux fondamentaux sont donc plus faibles chez la plupart des participants, mais elles sont préservées chez certains d'entre eux. De surcroît, ces résultats sont cohérents avec ceux observés au test de reconnaissance des faux-pas.

En 2017, Desmeules évoquait l'hypothèse de perturbations de la théorie de l'esprit en ARSCS en se basant sur certaines particularités observées dans le profil de personnalité de ses participants, soit une faible ouverture se manifestant par de l'indifférence, de l'émoussement affectif et une rigidité mentale. En outre, cette hypothèse était appuyée par les observations de Verhoeven et son équipe (2012) qui décrivaient un possible SCAC chez deux frères atteints d'ARSCS. En effet, la description originale du SCAC fait notamment état de changements de personnalité, d'une diminution de l'affect et de comportements désinhibés ou inappropriés (Schmahmann & Sherman, 1998). Au final, l'étude actuelle, la première à utiliser des mesures directes de la cognition sociale en ARSCS, confirme la

présence d'altérations dans certains aspects de la théorie de l'esprit (compréhension limitée de principes sociaux fondamentaux, difficulté à se représenter correctement les intentions des autres, etc.) chez plusieurs participants.

Il est possible que ce qui a été décrit comme étant des perturbations de la personnalité, de l'affect et des comportements dans une nomenclature psychoaffective (Desmeules, 2017; Schmahmann & Sherman, 1998; Verhoeven et al., 2012) soit en fait l'équivalent de perturbations de la théorie de l'esprit décrites dans la nomenclature cognitive utilisée dans la présente étude. Il est également possible de considérer que ces concepts soient similaires, mais distincts. Par exemple, des perturbations dans la théorie de l'esprit, telles que la difficulté à comprendre les intentions des autres en contexte interpersonnel, peuvent contribuer à l'indifférence et à l'émoussement affectif notés par Desmeules (2017) comme faisant partie du SCAC. Cette hypothèse, ainsi que la présence d'autres facteurs (ex. : stigmatisation), pourrait partiellement expliquer certaines caractéristiques sociodémographiques associées à l'isolement chez les participants, alors que plus de 80 % d'entre eux vivent seuls et plus de 50 % d'entre eux n'ont pas d'occupation active. En effet, le test de reconnaissance des faux-pas est considéré comme une mesure dite « mixte » de la théorie de l'esprit, car il nécessite à la fois de comprendre sur un plan rationnel que les propos d'un personnage sont déplacés (aspect cognitif) et blessants ou insultants pour un autre personnage (aspect affectif; Duval, Piolino, Laisney, Eustache & Desgranges, 2011). La théorie de l'esprit permet de générer une forme de connaissance sur les états mentaux d'autrui. Bien qu'incertaine, cette connaissance est ensuite utilisée pour élaborer des inférences sur les comportements probables des autres (Bakchine & Slachevsky, 2008). Cela en fait une capacité essentielle pour une régulation affective et comportementale adaptée dans les interactions sociales (Bakchine &

Slachevsky, 2008; Duval et al., 2011). Ainsi, des perturbations de la théorie de l'esprit sont susceptibles de contribuer à des erreurs d'interprétation, des comportements socialement inadaptés et des conflits interpersonnels. Considérant les résultats de la présente étude, qui démontrent qu'une proportion considérable des participants n'est pas en mesure de formuler une théorie de l'esprit adéquate concernant les intentions du personnage commettant un faux-pas, il est permis de penser que ces participants sont davantage à risque d'expérimenter des problèmes d'interaction sociale pouvant se traduire par des conflits interpersonnels ou encore de l'isolement. Cela justifie l'importance de prendre en compte l'isolement social, l'étendue du réseau social ou encore la satisfaction dans les relations interpersonnelles dans les futures études auprès des personnes atteintes d'ARSCS. Une étude de Forgues (2019) s'intéresse d'ailleurs aux traits de personnalité et à l'adaptation sociale en ARSCS. Les résultats de cette étude permettent notamment de mieux comprendre les facteurs psychologiques pouvant contribuer à certaines difficultés vécues par les personnes atteintes d'ARSCS. Ces données permettent, en effet, d'appuyer les hypothèses précitées concernant les variables psychologiques, cognitives et comportementales (ex. : liens entre altérations de la théorie de l'esprit et perturbations affectives documentées dans l'ARSCS). L'élaboration d'un modèle explicatif plus complet pour expliquer les particularités observées en ARSCS à partir de l'ensemble de ces informations nécessitera des devis méthodologiques différents.

Par ailleurs, il convient de noter que les outils utilisés dans la présente étude fournissent une mesure de la cognition sociale alors que les participants vivent un degré faible ou nul d'activation émotionnelle. Les données recueillies ne fournissent donc pas d'information sur la capacité des participants à utiliser efficacement la cognition sociale lorsqu'ils vivent eux-mêmes des émotions. Considérant que l'activation émotionnelle peut

s'accompagner d'interférences dans le fonctionnement cognitif (Aker & Landrø, 2014; Ellis & Ashbrook, 1988; Ellis & Hertel, 1993; Guo et al., 2019), il est possible de penser que des perturbations plus importantes de la théorie de l'esprit sont susceptibles de survenir dans la vie quotidienne des participants. À l'heure actuelle, il n'existe aucun test psychométrique permettant d'évaluer plus précisément les composantes impliquées dans la théorie de l'esprit lorsque les participants vivent eux-mêmes des états affectifs particuliers. Il s'agit néanmoins d'une avenue intéressante dans l'optique de mieux comprendre les impacts liés aux altérations de certains aspects du fonctionnement cognitif. Il faut noter que les neurosciences de la cognition sociale sont encore en plein essor (Beauchamp & Anderson, 2010). Le développement de modèles conceptuels plus complets et d'outils psychométriques permettra de pallier aux lacunes sur les plans de la validité, de la normalisation et des avenues d'interprétation possibles.

Participation sociale

Le score moyen des participants à la MHAVIE se situe directement sur le seuil permettant de distinguer un degré de participation sociale faible d'un degré de participation sociale élevé. Il convient cependant de noter l'hétérogénéité des scores entre les participants. En effet, certains vivent une situation de handicap importante nécessitant une aide soutenue alors que d'autres rapportent peu ou pas de limitations concernant la réalisation de leurs habitudes de vie. Une variabilité similaire avait été notée par Gagnon et ses collaborateurs (2004) dans leur étude auprès de 24 patients atteints d'ARSCS. Ces auteurs postulaient d'ailleurs l'existence d'un lien entre cette variabilité et les différences dans la présentation clinique des patients (ex. : sévérité des symptômes,). Les résultats de la présente étude abondent donc dans la même direction, justifiant d'autant plus une investigation détaillée des limitations de chaque patient en contexte clinique dans l'objectif

de cibler les interventions les plus susceptibles d'améliorer la qualité de leur participation sociale.

Des analyses supplémentaires permettent d'établir que le degré de participation sociale diffère selon l'âge en ARSCS. La figure 34 illustre les différences dans les résultats à la MHAVIE entre les participants âgés de moins de 40 ans et ceux âgés de 40 ans et plus, et ce, pour l'étude actuelle ainsi que l'étude réalisée par Gagnon et ses collaborateurs (2004). De façon générale, il apparaît que les résultats de ces deux études sont concordants. Dans les deux cas, les scores moyens des participants âgés de moins de 40 ans se situent au-dessus des seuils cliniques, correspondant à un niveau élevé de participation sociale. En contrepartie, le score moyen des participants âgés de 40 ans et plus correspond à un niveau faible de participation sociale. Selon le modèle du PPH (Fougeyrollas et al., 1998), ce dernier score est associé à une augmentation du risque de vivre une situation de handicap entraînant des limitations dans la réalisation de diverses habitudes de vie et un besoin accru d'assistance (ex. : aide technique, aménagement particulier, aide humaine).

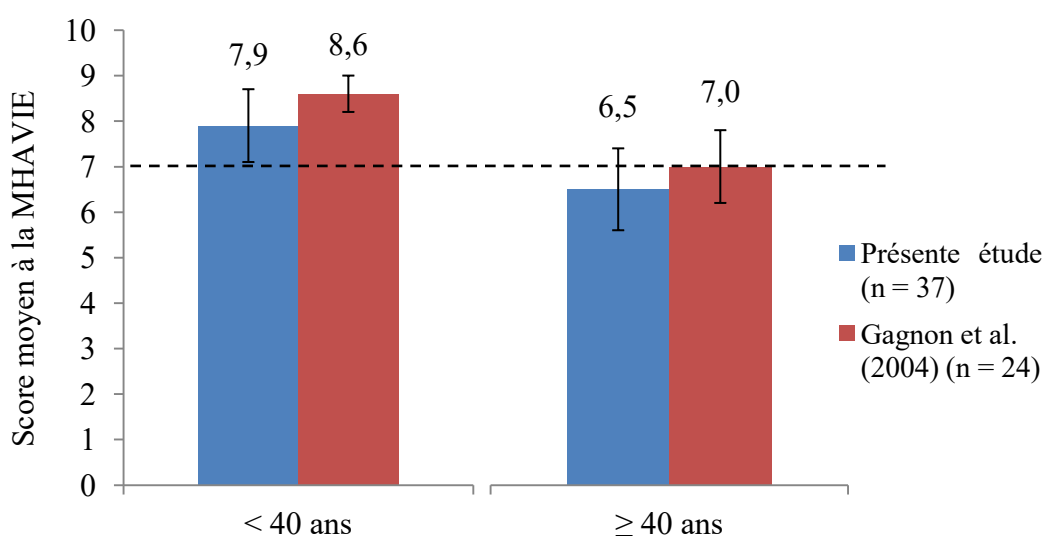


Figure 34. Comparaison des résultats obtenus par des participants atteints d'ARSCS à la MHAVIE détaillée (version 3.0; Gagnon et al., 2004) et abrégée (version 3.1; étude actuelle) par groupe d'âge. Les barres d'erreurs représentent les ÉT.

Tel qu'attendu, le score moyen des participants de moins de 40 ans est plus élevé que celui des 40 ans et plus aux deux sous-échelles de la MHAVIE, soit les activités courantes (communications, déplacements, nutrition, condition physique et bien-être psychologique, soins personnels et de santé, habitation) et les rôles sociaux (responsabilités, relations interpersonnelles, vie sociale et spirituelle, éducation, travail et loisirs). Il convient cependant de préciser que l'écart entre les deux groupes d'âge est plus important pour la sous-échelle des activités courantes que pour celle des rôles sociaux. Cela pourrait notamment s'expliquer par l'aspect prédominant des atteintes motrices (ataxie, spasticité, dysarthrie, etc.) en ARSCS. En effet, la sous-échelle des activités courantes est constituée d'habitudes de vie qui sollicitent la motricité (communiquer avec d'autres personnes, entretenir sa résidence, se déplacer à l'intérieur et à l'extérieur, etc.). Bien que les participants considèrent que les rôles sociaux sont moins affectés que les activités courantes, il est probable que les atteintes motrices constituent un facteur restrictif pour la réalisation des habitudes de vie reliées aux rôles sociaux. Par exemple, la réalisation des habitudes de vie associées au domaine des loisirs inclut le fait de participer à des activités de plein air (randonnée, camping) ou d'assister à des événements sportifs ou culturels. Ainsi, les participants qui utilisent un déambulateur ou un fauteuil roulant et qui fréquentent des installations ne possédant pas les aménagements requis pour ce type d'aide technique rencontrent des obstacles qui peuvent limiter la réalisation de leurs loisirs. Il a été démontré que l'engagement dans des activités de loisirs est corrélé positivement avec le bien-être subjectif, le bonheur, la santé, la qualité de vie, la résilience, les capacités d'adaptation et les fonctions cognitives (Carruthers & Hood, 2004; Kaliterna Lipovčan, Brkljačić, Prizmić Larsen, Brajša-Žganec & Franc, 2018; Lemaire & Bherer, 2005).

Conséquemment, l'existence de limites physiques à la pleine réalisation des rôles sociaux constitue un facteur qui peut restreindre la satisfaction de vie et la santé générale, en plus de nuire à la participation sociale des personnes atteintes d'ARSCS.

En somme, selon le modèle du PPH, les déficits cognitifs susmentionnés constituent un facteur personnel susceptible d'entraîner des perturbations dans les aptitudes, telles que la possibilité d'exercer une activité physique ou mentale. Ces perturbations peuvent se répercuter sur la participation sociale (réalisation des habitudes de vie). Les présents résultats appuient ceux de Gagnon et collaborateurs (2004) à savoir que l'âge est négativement associé à une participation sociale appauvrie. Soulignons que l'âge de 40 ans constitue l'âge moyen du début de l'utilisation d'un fauteuil roulant en ARSCS (Gazulla et al., 2014). D'autre part, c'est aussi vers l'âge de 40 ans qu'une plus forte proportion de résultats déficitaires à des tests évaluant différentes fonctions cognitives est retrouvée. Il est vraisemblable que le caractère dégénératif de la maladie, autant sur le plan physique que sur le plan cognitif, contribue à ces altérations progressives de la participation sociale.

Synthèse des résultats aux tests cognitifs et à la participation sociale en ARSCS

La section suivante présente un aperçu des principales observations découlant de l'évaluation du fonctionnement cognitif et de la participation sociale réalisée dans le cadre de la présente étude. De façon générale, les résultats témoignent d'une variabilité interindividuelle importante. En effet, la proportion de résultats déficitaires varie de 20 % à 80 % selon le test psychométrique utilisé. Conséquemment, il apparaît raisonnable de conclure à la présence d'une vulnérabilité du fonctionnement cognitif chez les personnes atteintes d'ARSCS. Bien que Boucher (2017) excluait la présence d'un profil cognitif particulier ou d'un syndrome neuropsychologique spécifique associé à l'ARSCS, il apparaît que les participants faisant partie des tranches d'âge supérieures ont tendance à obtenir

davantage de résultats déficitaires que les participants faisant partie des tranches d'âge inférieures, et ce, pour la majorité des tests. Cela indique que plus les participants sont âgés, plus l'écart par rapport à la moyenne des personnes saines du même groupe d'âge est important. Cela permet de soutenir l'hypothèse d'une dégradation des fonctions cognitives avec l'âge ou la progression de la maladie.

Parmi les cinq fonctions cognitives évaluées dans le cadre de la présente étude, l'apprentissage auditivoverbal est celle qui est associée à la plus grande proportion de résultats déficitaires chez les participants. Le profil de réponses est caractérisé par une courbe d'apprentissage positive, mais moins prononcée que celle produite à partir des réponses de personnes du même âge et du même niveau de scolarité. Par ailleurs, plusieurs participants ont des résultats déficitaires aux conditions de rappel libre immédiat et différé. Les taux plus élevés de réussite en condition de reconnaissance évoquent un possible trouble de la récupération. Il n'en demeure pas moins qu'environ 50 % des participants obtiennent un résultat déficitaire en reconnaissance et que plusieurs ont tendance à reconnaître erronément certains mots qui ne faisaient pas partie de la liste initiale. L'hypothèse d'une perturbation concomitante de l'encodage, des processus de discrimination (jugements de familiarité portés sur le contenu auditivoverbal enregistré en mémoire) ou de l'inhibition peut donc être appuyée par les résultats. D'autres études devront toutefois être complétées afin de documenter davantage ces hypothèses neuropsychologiques. En effet, des limitations d'ordre psychométrique peuvent influencer l'interprétation évoquée ci-haut. Par exemple, le CVLT ne fournit pas de mesure de discrimination permettant de prendre en compte simultanément la capacité à bien reconnaître les mots appartenant à la liste initiale et à exclure ceux qui n'y appartiennent pas dans la condition de reconnaissance. Les études futures pourraient avantageusement

utiliser le CVLT-II (Delis et al., 2000) qui comporte un paramètre présentant ces caractéristiques. Cependant, contrairement au CVLT, il n'existe pas de données normatives auprès d'un échantillon de personnes francophones vivant au Québec pour cet outil, ce qui peut également constituer un facteur limitant la portée des interprétations.

L'hypothèse d'une altération de la vitesse de traitement de l'information en ARSCS a déjà été évoquée par le passé (Boucher, 2017; Drolet, 2002; Bouchard et al., 1978). Considérant que l'évaluation psychométrique de cette fonction cognitive sollicite souvent les fonctions motrices chez les participants, il s'agit d'une fonction difficile à évaluer en ARSCS en raison des atteintes motrices qui peuvent biaiser les résultats (Brassard et al., 2018). Dans le cadre de la présente étude, le choix des instruments tient compte de cette particularité (le sous-test « Digit Symbols » du WAIS-R-NI permet de contrôler l'influence d'éventuelles limitations motrices et le CPT-II implique peu la coordination motrice). Les résultats mettent en évidence une diminution de la vitesse de traitement de l'information chez au moins la moitié des participants, ceux-ci présentant par ailleurs des performances adéquates à une tâche contrôlant l'impact de la motricité. Les mesures de temps de réaction dans une tâche impliquant une réponse motrice relativement simple (CPT-II) appuient également cette interprétation alors que près de trois participants sur quatre obtiennent des performances anormalement lentes. Il est donc possible d'envisager que des altérations de la vitesse de traitement de l'information fassent partie du portrait clinique des personnes atteintes d'ARSCS, et ce, au-delà des atteintes motrices qui caractérisent la maladie. Bien que le temps de réaction du CPT-II ait déjà été utilisé comme mesure de la vitesse de traitement de l'information dans d'autres études (Godefroy et al., 2002; Tombaugh & Rees, 2008), il convient de noter qu'il ne s'agit pas de sa fonction principale. Ainsi, il est concevable que des défaillances au sein d'autres processus cognitifs contribuent aux

résultats déficitaires observés relativement à cette mesure. Par ailleurs, la procédure utilisée pour isoler la vitesse de traitement de l'information au sous-test « Digit Symbol » du WAIS-R-NI représente la première tentative concrète visant à obtenir une estimation de la vitesse de traitement de l'information tout en tenant compte des limitations motrices inhérentes à l'ARSCS. Le développement d'outils psychométriques utilisant des technologies ou méthodes informatisées pourrait permettre d'augmenter la validité des interprétations de cette mesure dans le futur.

Entre 40,5 % et 67,5 % des participants obtiennent un résultat correspondant minimalement à un déficit léger ($\geq 1,50$ ÉT) à l'une ou l'autre des trois variables utilisées pour mesurer les fonctions visuospatiales et visuoconstructives. Par ailleurs, les participants faisant partie des tranches d'âge supérieures tendent à obtenir des résultats plus faibles que les participants faisant partie des tranches d'âge inférieures, et ce, pour chacune de ces trois variables. Ces résultats, combinés aux données provenant d'autres études (Boucher, 2017; Drolet, 2002), supportent l'hypothèse de l'existence d'un lien entre l'âge et l'apparition de perturbations de certaines fonctions visuospatiales et visuoconstructives chez les personnes atteintes d'ARSCS. Il est possible que ce lien soit de nature causale, c'est-à-dire que les déficits seraient causés par le processus dégénératif associé à la maladie. Toutefois, des études supplémentaires sont nécessaires afin de prendre en compte l'impact d'autres variables pouvant avoir un effet sur les résultats aux tests cognitifs. Par exemple, il a été suggéré que les activités sociales, cognitives et physiques améliorent la réserve cognitive en plus de représenter un facteur de protection contre le déclin cognitif (Wang, MacDonald, Dekhytar & Fratiglioni, 2017). Les prochaines études devront prendre en compte des variables modulatrices comme le niveau de scolarité ou la réalisation passée ou actuelle

d'activités physiques et intellectuelles afin d'améliorer la puissance explicative des devis méthodologiques.

En ce qui concerne la mémoire de travail visuelle séquentielle, une majorité de participants obtiennent des résultats dans la moyenne selon leur groupe d'âge. Néanmoins, environ le quart des participants obtiennent un résultat déficitaire au test évaluant cette fonction cognitive. Bien que cette proportion soit relativement faible comparativement aux résultats aux autres tests utilisés, il s'agit tout de même d'un taux d'atteinte plus élevé que ce qui pourrait être attendu dans un groupe d'individus sains. Par ailleurs, les participants obtenant un résultat déficitaire sont en majorité âgés de plus de 35 ans. Cela est congruent avec les résultats observés pour les autres fonctions cognitives évaluées dans le cadre de la présente étude qui tendent à démontrer une plus grande proportion de résultats déficitaires chez les individus faisant partie des tranches d'âges supérieures de l'échantillon.

Deux instruments ont été utilisés pour mesurer la cognition sociale. Les participants plus âgés ont tendance à présenter davantage de difficultés à discerner des situations sociales comportant un faux-pas de celles qui n'en comportent pas. Par ailleurs, bien que les participants soient en mesure de démontrer leur compréhension des émotions vécues par les personnages, le tiers d'entre eux présentent des difficultés significatives à élaborer un raisonnement attributif correct portant sur les intentions des personnages. Ce profil de réponses met en évidence des altérations de certains aspects de la théorie de l'esprit chez une proportion notable des participants. Par ailleurs, les capacités de jugement social et de compréhension de principes sociaux fondamentaux sont déficitaires chez près de la moitié des participants, ce qui témoigne également de perturbations de la cognition sociale chez plusieurs individus atteints d'ARSCS. Ces observations rejoignent les hypothèses évoquées dans certaines études (Desmeules, 2017; Schmahmann & Sherman, 1998; Verhoeven et

al., 2012). En effet, ces résultats laissent supposer l'existence d'une association entre certains aspects symptomatiques de la maladie (ex. : traits de personnalité caractérisés par une faible ouverture, de l'émoussement affectif, de l'indifférence, etc.) et des perturbations de la théorie de l'esprit ou, plus largement, de la cognition sociale. De plus, il serait intéressant de se pencher sur la capacité des patients atteints d'ARSCS à utiliser efficacement la cognition sociale dans des contextes qui se rapprochent davantage de la réalité de leur vie quotidienne.

L'analyse des résultats démontre que le portrait de la participation sociale présente une variabilité interindividuelle importante en ARSCS. Plus spécifiquement, il apparaît que les participants âgés de 40 ans et plus présentent plus de difficultés et nécessitent davantage d'assistance technique ou humaine pour réaliser leurs habitudes de vie comparativement à ceux âgés de moins de 40 ans. Les atteintes motrices inhérentes à l'ARSCS constituent évidemment un facteur explicatif important à cet égard. Cependant, il est possible que les atteintes cognitives décrites précédemment affectent également la qualité de la participation sociale en ARSCS. Des études longitudinales pourraient contribuer à mieux comprendre l'influence relative de différentes variables comme le fonctionnement cognitif, la sévérité des atteintes motrices ou la qualité du réseau social sur la participation sociale des personnes atteintes d'ARSCS.

La distribution normale permet de rendre compte de plusieurs phénomènes mesurés selon différentes variables, incluant les variables cognitives comme la capacité de mémorisation de chiffres à court terme et le temps de réaction (Hogan, 2012; Slick, 2006). Elle rend possible l'estimation de l'aspect statistiquement normal ou anormal d'un score donné comparativement à une population de référence. En se basant sur l'hypothèse selon laquelle les scores aux tests évaluant les fonctions cognitives sont distribués selon une

courbe approximativement normale, il devient possible d'estimer le pourcentage de personnes qui obtiennent un score donné ou un intervalle de scores donnés dans la population de référence. Dans le cadre de la présente étude, le seuil utilisé pour indiquer un résultat déficitaire correspond à un score z inférieur ou égal à $-1,50$. Selon la distribution normale, environ 6,7 % de la population de référence devrait obtenir un score se situant dans cet intervalle. La figure 35 permet de visualiser la proportion de participants qui obtiennent un résultat déficitaire aux différents tests cognitifs utilisés dans cette étude. Un minimum de 27 % de participants obtiennent un résultat déficitaire à l'une ou l'autre des mesures témoignant des fonctions cognitives évaluées. Tel que discuté précédemment, la proportion atteint presque 80 % pour certaines mesures associées à l'apprentissage auditivoverbal (CVLT). Cela permet de mettre en évidence une asymétrie généralisée dans la distribution des scores obtenus par les participants aux différents tests. Cette asymétrie correspond à une augmentation de la proportion de personnes qui obtiennent un score déficitaire comparativement aux proportions théoriques attendues selon la courbe normale. La faible taille de l'échantillon ($n = 37$) peut limiter les possibilités de généralisation de ces résultats. Cependant, une proportion de 27 % de participants obtenant un résultat déficitaire correspond à 10 participants. Même en extrapolant ce résultat à un échantillonnage fictif qui aurait permis de recruter 63 participants supplémentaires (total = 100) qui auraient tous obtenu un score z supérieur à $-1,50$ (ce qui est hautement improbable), 10 % des participants de cet échantillonnage hypothétique obtiendraient un résultat déficitaire. Cela demeure au-dessus du pourcentage attendu selon la distribution normale, soit environ 6,7 %. Conséquemment, les résultats de la présente étude appuient l'hypothèse d'une vulnérabilité cognitive significative dans l'ARSCS. Il est à noter que cela s'inscrit dans le cadre d'une variabilité interindividuelle relativement grande, cette vulnérabilité cognitive

ayant tendance à s'exprimer de façon prédominante chez les participants âgés de 40 ans et plus.

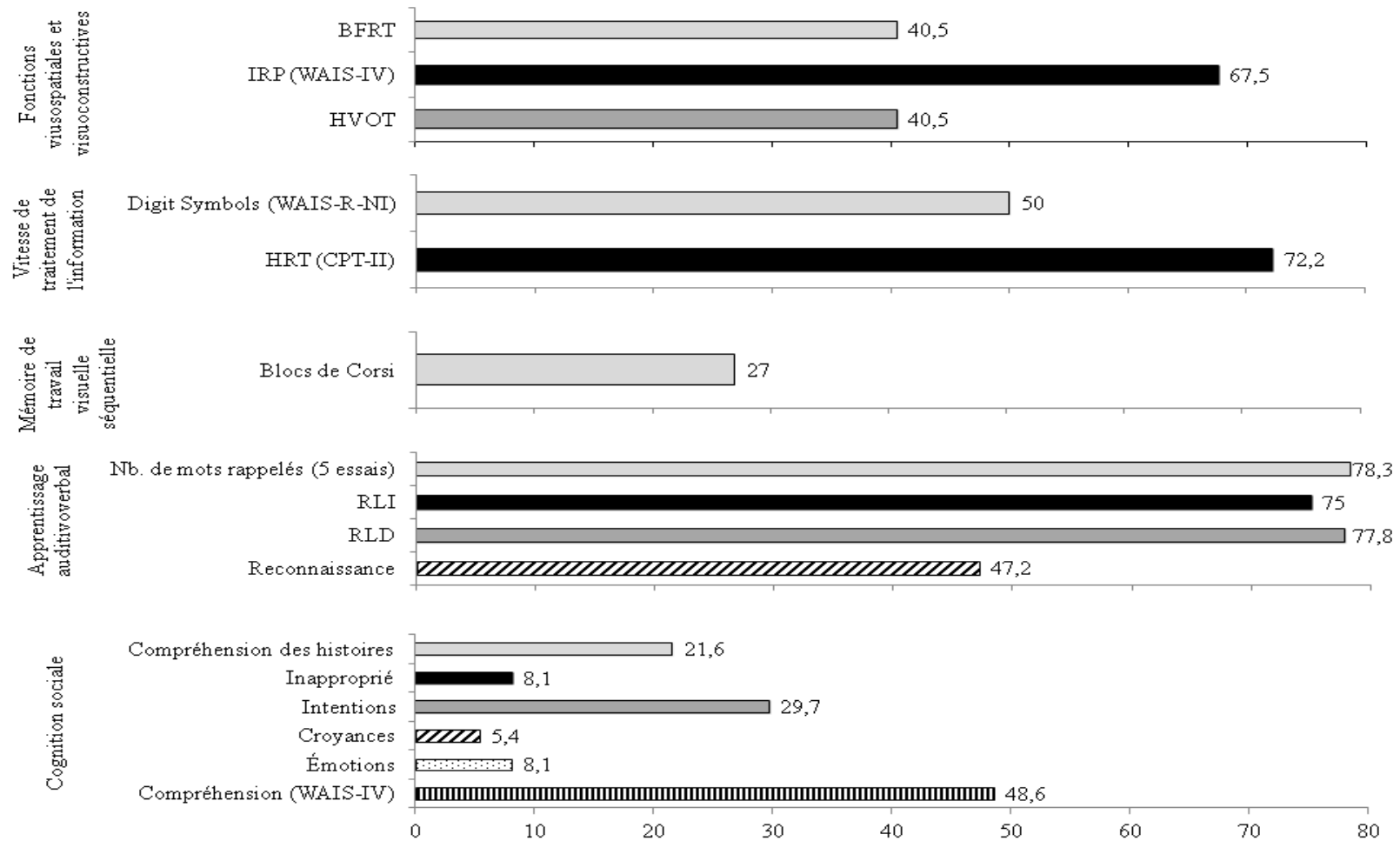


Figure 35. Pourcentage de participants obtenant un résultat déficitaire aux tests psychométriques évaluant les différentes fonctions cognitives.

L'hétérogénéité décrite précédemment dans les résultats aux tests évaluant les fonctions cognitives appelle à la prudence lorsqu'il est question d'établir une comparaison avec des entités pathologiques comme le SCAC. En effet, cette hétérogénéité ne concorde pas avec les manifestations neuropsychologiques retrouvées dans ce dernier syndrome. Il convient toutefois de noter que la présente étude ne visait pas à évaluer l'ensemble des symptômes du SCAC (ex. : fonctions exécutives, aspects langagiers). Une partie des résultats correspond effectivement à certaines caractéristiques associées à ce syndrome, notamment ceux portant sur l'organisation visuospatiale et la mémoire de travail visuelle séquentielle. Les particularités de la cognition sociale décrites précédemment peuvent aussi contribuer aux altérations affectives associées au SCAC. Cependant, les résultats de la présente étude indiquent que les altérations cognitives les plus fréquentes affectent principalement l'apprentissage auditivoverbal, la vitesse de traitement de l'information ainsi que les fonctions visuospatiales et visuoconstructives au sens large. Cela ne correspond pas à la présentation clinique complète correspondant au SCAC (altérations des fonctions exécutives, de l'organisation et de la mémoire visuospatiale, particularités langagières ainsi que changement de personnalité et symptômes affectifs). De plus, Schmahmann et Sherman (1998) indiquent que le SCAC est habituellement associé à une diminution globale du fonctionnement intellectuel. Les résultats de la présente étude confirment des observations antérieures indiquant un QINV modérément déficitaire. Toutefois, le QIV se situe plutôt dans la moyenne, ce qui rejoint les résultats d'études antérieures (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Lévesque, 2004). Puisque le fonctionnement intellectuel global (ex. : échelle globale du WAIS-IV) n'a pas été mesuré dans le contexte de la présente étude, il n'est pas possible de déterminer avec certitude s'il existe ou non une diminution globale du fonctionnement intellectuel en ARSCS. D'autres

études seront requises afin de documenter la présence éventuelle du SCAC dans la maladie, mais les résultats actuels tendent à indiquer la présence de certaines altérations cognitives qui s'écartent de la description typique de ce syndrome.

Considérant le fait que les participants plus âgés ont tendance à obtenir davantage de résultats déficitaires que les participants moins âgés aux tests cognitifs, l'hypothèse d'un processus dégénératif devrait être priorisée pour expliquer les profils observés, sans toutefois exclure systématiquement l'existence d'atteintes cognitives et affectives pouvant être associées à des altérations du cervelet et du cortex cérébral. L'atrophie cortico-cérébelleuse progressive décrite par Bouchard et son équipe (1998) est cohérente avec les résultats de la présente étude. Il importe de souligner encore une fois la forte hétérogénéité interindividuelle qui justifie l'importance d'une évaluation neuropsychologique lorsque des déficits cognitifs pouvant expliquer certains impacts fonctionnels sont suspectés.

Forces et limites de l'étude

Cette étude est la première ayant permis de caractériser les fonctions cognitives et la participation sociale en utilisant une taille d'échantillon de cette ampleur ($n = 37$). Bien que la taille de cet échantillon puisse paraître faible, il représente néanmoins plus de 40 % de la population de patients atteints d'ARSCS dans la région du SLSJ. Il s'agit donc d'une taille d'échantillon qui peut être considérée comme étant relativement élevée dans le contexte de recherches sur les maladies rares. À titre comparatif, la présente étude s'inscrit en continuité avec d'autres recherches qui incluaient entre 12 et 18 enfants et adolescents atteints d'ARSCS (Drolet, 2002; Lévesque, 2004), ou encore qui utilisaient un devis exploratoire à cas multiples auprès de quatre participants adultes (Boivin-Mercier, 2017; Boucher, 2017). L'utilisation d'une taille d'échantillon plus importante permet d'établir un portrait plus complet du fonctionnement cognitif et de la participation sociale des personnes

qui vivent avec cette maladie. De plus, la procédure de sélection des participants a permis de recruter des individus couvrant une large étendue d'âge (20 à 61 ans). L'objectif initial, qui consistait à recruter cinq hommes et cinq femmes pour chaque tranche d'âge couvrant une décennie, a été partiellement atteint. En effet, l'échantillon se compose d'environ 60 % d'hommes alors que davantage d'hommes que de femmes ont été recrutés dans les deux tranches d'âge supérieures en raison de l'épuisement de la liste des participants potentiels. Néanmoins, l'ampleur et la composition de l'échantillon demeurent une force sur le plan méthodologique considérant les exigences relativement élevées pour les participants en ce qui concerne le nombre d'instruments utilisés et l'étalement de l'évaluation sur plusieurs journées.

En outre, le taux de participation en fonction du nombre total de patients sollicités ($n = 62$) est d'environ 60 %, ce qui est légèrement inférieur à celui habituellement obtenu dans les différentes recherches auprès de cette population, soit autour de 70 % (C. Gagnon, communication personnelle, 19 mars 2018). Le contexte temporel dans lequel les participants ont été évalués peut expliquer cette particularité. En effet, une partie des patients ayant participé à la présente étude avaient préalablement participé à l'étude de Forgues (2019) quelques semaines auparavant. Cette auteure a d'ailleurs obtenu un taux de participation de 75 %. Ainsi, les 18 patients qui ont refusé de participer ou qui se sont retirés lors du déroulement de la présente étude vivaient possiblement un effet d'épuisement relié à leur participation récente à l'étude de Forgues (2019). Cette hypothèse explicative est aussi appuyée par des aspects méthodologiques; en effet, Forgues (2019) a évalué ses participants à domicile. Dans la présente recherche, la plupart des rencontres d'évaluation se sont déroulées en milieu hospitalier, ce qui nécessitait conséquemment que les participants se déplacent. Cela a pu contribuer à l'augmentation des taux de refus et

d'abandon. Ces taux relativement élevés d'attrition ont pu avoir un impact sur les résultats de la présente étude. En effet, il est possible que ces patients qui n'ont pas été évalués présentaient des caractéristiques cognitives particulières. Par exemple, plusieurs de ces patients ont pu être conscients de présenter des déficits cognitifs, ce qui a pu motiver partiellement leur décision de ne pas participer (ex. : crainte à l'effet que les déficits soient confirmés, peur de ne pas être à la hauteur au moment de réaliser les tests). De plus, l'hypothèse de l'épuisement mentionnée précédemment peut être mise en lien avec certaines vulnérabilités cognitives observées dans le cadre de la présente étude. Ainsi, il est possible que cette fatigue soit associée à des perturbations dans la vitesse de traitement de l'information qui peuvent augmenter les efforts mentaux requis pour compléter diverses tâches. Enfin, il convient d'ajouter qu'une patiente a été exclue car le personnel de soins jugeait qu'elle n'était pas en mesure de compléter l'évaluation. Il est raisonnable de penser que des déficits cognitifs significatifs étaient possiblement présents, ce qui n'a pas pu ici être documenté objectivement. Il n'en demeure pas moins que cela appuie les observations à l'effet qu'il existe une variabilité interindividuelle importante dans le fonctionnement cognitif des personnes atteintes d'ARSCS.

D'autre part, l'absence de groupe contrôle constitué d'individus en bonne santé peut représenter une limite en raison de l'impossibilité d'effectuer une comparaison directe des résultats obtenus par les participants atteints d'ARSCS aux tests psychométriques. Par contre, l'utilisation de données normatives appropriées aux caractéristiques des participants contrebalance largement cette lacune méthodologique. Effectivement, cela a permis l'utilisation de critères cohérents avec les études antérieures de Boucher (2017), de Boivin-Mercier (2017) et des intervenants de la CMNM du CIUSSS-SLSJ qui catégorisent un résultat comme étant déficitaire à partir de -1,5 ÉT. Cela permet donc non seulement

d'établir qu'un résultat est normal ou déficitaire par rapport à des personnes du même âge et du même niveau de scolarité, mais également de caractériser l'ampleur du déficit (léger, modéré ou sévère) le cas échéant. Il convient également de noter que certains outils utilisés dans la présente étude ont aussi été employés dans les études précitées (ex. : WAIS-IV, HVOT, BFRT, CPT-II), ce qui a permis de faciliter la comparaison des résultats à ces tests psychométriques.

Par ailleurs, l'une des forces principales de la présente étude réside dans la prise en compte des atteintes motrices inhérentes à l'ARSCS pour la sélection des instruments permettant l'évaluation des fonctions cognitives, et plus particulièrement, de la vitesse de traitement de l'information. En effet, cet enjeu avait été soulevé par le passé. Conséquemment, il a fait l'objet d'une attention particulière et les recommandations issues d'études antérieures (Bouchard et al., 1978; Boucher, 2017; Brassard et al., 2018) ont été appliquées dans la mesure du possible. Par exemple, une tâche parallèle permettant de contrôler l'influence d'éventuelles altérations motrices sur la performance au sous-test « Digit Symbols » du WAIS-R-NI, qui implique la reproduction graphique de symboles à l'aide d'un crayon, a été utilisée. Cela a permis d'augmenter le degré de confiance envers les résultats appuyant l'hypothèse d'altérations de la vitesse de traitement de l'information évoquée dans des études antérieures.

Toujours en ce qui concerne les instruments de mesure, Vianin, Azzola et Xavier (2016, p. 25) font remarquer que « les tests neuropsychologiques sont souvent peu contextualisés et donc éloignés des contraintes rencontrées dans l'environnement quotidien ». Ils ajoutent que les tests cognitifs servent fréquemment à valider l'existence d'un trouble cognitif. Cela signifie que la présence de résultats déficitaires aux tests cognitifs n'indique pas systématiquement la présence d'altérations fonctionnelles, ce qui

appelle à la prudence dans les efforts interprétatifs déployés dans le cadre de la présente étude. Il faut cependant insister sur le fait que l'utilisation de tests cognitifs demeure importante puisqu'ils contribuent à la détection précoce de certains prodromes ou de troubles neurodégénératifs (Seidman et al., 2010).

Il est à noter que l'intégrité des fonctions sensorielles n'a pas été évaluée de façon formelle (ex. : vision, audition). Conséquemment, l'interprétation des résultats aux tests s'appuie sur l'hypothèse de l'absence de déficit visuel ou auditif. Bouchard et ses collègues (1978) ont effectivement noté un nystagmus horizontal bidirectionnel ainsi qu'un déficit important de la poursuite oculaire conjuguée. La poursuite oculaire n'est impliquée dans aucun des tests utilisés dans la présente recherche. Bien que cela n'ait pas fait l'objet d'une observation systématique lors de l'administration des tests, aucun nystagmus n'a été observé chez les participants. Il n'est toutefois pas possible d'exclure l'impact de cette condition sur les résultats à certains tests impliquant la vision fine de certains détails comme le HVOT, les sous-tests de l'IRP du WAIS-IV ou le sous-test *Digit Symbol* du WAIS-R-NI.

Certains participants ($n = 3$) avaient déjà réalisé quelques tests utilisés dans la présente étude par le passé. Les informations disponibles dans les manuels de tests et dans la littérature scientifique ne documentent pas un potentiel effet de pratique dans le cas du CPT-II et du BFRT. Cependant, un effet de pratique a notamment été observé au CVLT-II (Strauss, Sherman & Spreen, 2006), test qui présente une structure similaire au CVLT utilisé dans la présente étude, et au WAIS-IV (Estevis, Basso & Combs, 2012). Il est donc possible que les résultats à certains tests aient été artificiellement affectés à la hausse par effet de pratique, surtout en ce qui concerne les tests de mémoire (Benedict & Zgaljardic, 1998; Wilson, Watson, Baddeley, Emslie & Evans, 2000).

Il doit néanmoins être noté que le devis de recherche descriptif transversal utilisé dans la présente étude ne permet pas de vérifier l'existence d'une relation causale entre l'âge et les performances cognitives. En effet, malgré le fait que les participants âgés de 40 ans et plus obtiennent davantage de résultats déficitaires que les participants âgés de moins de 40 ans à plusieurs tests utilisés dans la présente étude, des devis méthodologiques longitudinaux seront nécessaires afin de déterminer l'évolution des habiletés cognitives chez les personnes atteintes d'ARSCS. D'autre part, la méthode utilisée pour décrire les résultats des participants aux tests cognitifs ne permet pas de déterminer le profil individuel de chacun des participants aux différents tests. Conséquemment, il n'a pas été possible de déterminer s'il existe un patron spécifique de déficits cognitifs sur le plan individuel dans l'ARSCS. Cependant, l'étude exploratoire à cas multiples de Boucher (2017) avait conclu à l'absence de profil neuropsychologique spécifique en ARSCS, un résultat corroboré par Drolet (2002). Les prochaines études pourraient néanmoins comparer les profils cognitifs d'un plus grand nombre de patients afin de déterminer s'il existe ou non un ou des profil(s) neuropsychologique(s) dans la maladie. D'autre part, il pourrait être intéressant d'utiliser un score principal pour chaque test psychométrique afin de générer un score combiné représentant la performance à l'ensemble de la batterie de tests psychométriques utilisés. Cela fournirait un indicateur global de la performance générale de chaque participant qui permettrait de comparer les profils des participants entre eux.

Conclusion

L'objectif de cette étude consistait à fournir un portrait descriptif des fonctions cognitives et de la participation sociale de 37 personnes atteintes d'ARSCS âgées de 20 à 61 ans. Des tests psychométriques permettant de mesurer cinq domaines de fonctions cognitives (fonctions visuospatiales et visuoconstructives, vitesse de traitement de l'information, mémoire de travail visuelle séquentielle, apprentissage auditivoverbal et cognition sociale) ont été utilisés. La participation sociale a, quant à elle, été évaluée à l'aide d'un outil comportant différents items administrés verbalement et mesurant la perception subjective des participants.

L'analyse des résultats a permis de mettre en évidence une variabilité interindividuelle importante dans les performances des participants aux divers tests cognitifs : la proportion de résultats déficitaires varie entre 20 % et 80 % aux différents outils. Il faut donc considérer l'existence d'une vulnérabilité cognitive en ARSCS. L'apprentissage auditivoverbal est la fonction la plus affectée au sein de l'échantillon, suivie de la vitesse de traitement de l'information, des fonctions visuospatiales et visuoconstructives, de la mémoire de travail visuelle séquentielle et de la cognition sociale. La proportion de participants qui obtiennent un résultat déficitaire est systématiquement supérieure à celle qui est attendue selon la distribution normale. Cette asymétrie dans les résultats constitue un appui important à l'hypothèse précitée d'une vulnérabilité cognitive. Par ailleurs, les résultats de la présente étude supportent l'idée selon laquelle un processus dégénératif associé à l'âge ou encore la progression de la maladie serait présent en ARSCS. D'autres études devront toutefois être réalisées afin de corroborer cette hypothèse.

En ce qui concerne la participation sociale, les résultats abondent dans le même sens que ceux des tests cognitifs. En effet, les participants âgés de 40 ans et plus présentent une participation sociale vraisemblablement faible tandis que leurs pairs âgés de moins de 40

ans présentent une participation sociale pouvant être qualifiée d'élevée selon les barèmes fournis par le manuel de test. Bien qu'une variabilité interindividuelle soit présente, ce profil émerge de la majorité des résultats aux différents tests utilisés dans la présente étude. Encore ici, des études longitudinales seront requises afin de mieux comprendre les facteurs pouvant influencer la participation sociale dont notamment les facteurs cognitifs ou la sévérité de la maladie. À cet effet, il convient de noter que des efforts de recherche récents ont permis de développer un outil (*disease-specific severity index for adults with autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay; DSI-ARSACS*) évaluant la sévérité de la maladie chez les patients adultes atteints d'ARSCS (Gagnon, Brais, Lessard, Lavoie, Côté & Mathieu, 2019). L'utilisation de cet outil dans les prochaines études apparaît indiquée afin de mieux comprendre les liens entre le fonctionnement cognitif et la sévérité de la maladie.

Certains résultats en lien avec l'organisation visuospatiale, la mémoire de travail visuelle séquentielle et la cognition sociale peuvent correspondre aux caractéristiques du SCAC. Cependant, l'hétérogénéité évoquée précédemment ainsi que la présence d'altérations cognitives qui ne sont pas associées au SCAC fournissent des arguments en défaveur de cette hypothèse. Il importe de souligner que la présente étude ne visait pas à confirmer ou infirmer la présence du SCAC en ARSCS. De plus, des études comportant un protocole d'investigation de l'imagerie cérébrale seront nécessaires afin d'obtenir une compréhension plus complète de la maladie et de déterminer s'il existe des liens avec les atteintes corticales et cérébelleuses qui y sont retrouvées.

De surcroît, les résultats de cette recherche permettent d'obtenir une meilleure compréhension du portrait cognitif et de la participation sociale dans l'ARSCS. Conséquemment, les intervenants seront en mesure d'utiliser ces nouvelles connaissances

afin d'adapter leur approche et leur pratique auprès des patients atteints de la maladie. Par exemple, des interventions éducatives pourraient être effectuées auprès des patients et de leur entourage afin d'expliquer les conséquences possibles de la maladie sur le plan cognitif en termes de réalisation des habitudes de vie (participation sociale). Cela peut aussi contribuer à expliquer l'origine de certaines particularités comportementales associées à l'ARSCS (ex. : possible association entre l'émoussement affectif et d'éventuelles altérations de la théorie de l'esprit ou entre les vulnérabilités cognitives et les difficultés à occuper et maintenir un emploi), ce qui peut aider certains patients et leurs milieux de vie à mieux composer avec les conséquences de la maladie. En termes de suivi professionnel, cela pourrait donc entraîner un impact positif sur la participation sociale et la qualité de vie des patients. Des plans d'intervention visant à la réadaptation des fonctions cognitives (remédiation cognitive) pourraient également favoriser l'intégration des patients à leurs rôles et habitudes de vie.

D'autre part, les résultats de la présente étude sont particulièrement pertinents au regard du déploiement très prochain d'essais cliniques pharmacologiques pour le traitement de l'ARSCS. En effet, un consortium international de chercheurs sur les ataxies récessives (Allemagne, Canada, États-Unis, Pays-Bas, France, Italie, Turquie, etc.) a été constitué sous la direction du Dr Matthis Synofzik dans le cadre du projet « PREPARE » (voir <https://www.prepare-ataxia.com>). Ce projet, en accord avec le processus de développement et d'approbation des substances pharmacologiques de l'Agence fédérale américaine des produits alimentaires et médicamenteux (FDA), met notamment l'accent sur la nécessité de décrire le développement de l'histoire naturelle d'une maladie (incluant les fonctions cognitives) afin de pouvoir mesurer l'efficacité d'éventuels traitements pharmacologiques (Synofzik, Puccio, Mochel & Schöls, 2019; U.S. Food and Drug Administration, 2016). Ce

modèle reconnaît également le besoin de sélectionner des indicateurs cliniques de résultats (*clinical outcome assessments*) dans la poursuite de cet objectif. Les données recueillies dans la présente étude pourraient ainsi participer à identifier les instruments psychométriques les plus pertinents pour d'éventuels essais cliniques auprès des patients atteints d'ARSCS et d'autres types d'ataxie. Par exemple, les instruments associés aux plus haut taux de résultats déficitaires (ex. : 80 % à certains paramètres de l'outil évaluant l'apprentissage auditivoverbal) pourraient être utilisés à cette fin.

Il est également à noter que cette étude s'intéresse à une partie des données recueillies dans le contexte d'une collecte de données plus large. Conséquemment, certains tests psychométriques administrés aux participants n'ont pas été analysés dans les présents travaux. Cependant, les résultats obtenus par les participants à ces tests feront l'objet de publications ultérieures, ce qui permettra d'enrichir d'autant plus la compréhension de la maladie.

Enfin, bien que l'ARSCS soit particulièrement présente au SLSJ et dans la région de Charlevoix, de plus en plus de cas sont répertoriés dans d'autres régions du monde. Les résultats de cette recherche pourront donc avoir des retombées auprès de la communauté scientifique internationale et aider à améliorer le corpus de connaissances disponibles en ce qui concerne les différents types d'ataxies cérébelleuses. À ce sujet, il sera aussi intéressant de comparer le profil de fonctionnement cognitif des personnes atteintes d'ARSCS avec celui de personnes souffrant d'autres maladies neurodégénératives et plus particulièrement d'autres formes d'ataxies héréditaires (ex. : ataxie de Friedreich, ataxie spinocérébelleuse, etc.) afin d'étendre les avenues interprétatives.

Références

- Aker, M., & Landrø, N. I. (2014). Executive control of emotional processing: a set-shifting task. *The Clinical Neuropsychologist*, 28(8), 1311-1320.
- American Psychiatric Association (APA). (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders DSM-5* (5^e éd.). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing.
- Angel, L., & Isingrini, M. (2015). Le vieillissement cognitif : entre pertes et compensation. *L'Année Psychologique*, 115(2), 289-324. doi : 10.4074/S0003503314000104
- Association québécoise des neuropsychologues. (2018). Les fonctions cognitives. Repéré à <https://aqnp.ca/la-neuropsychologie/les-fonctions-cognitives>
- Bakchine, S., & Slachevsky, A. (2008). Théorie de l'esprit. Dans B. Lechevalier, F. Eustache et F. Viader (Eds.), *Traité de neuropsychologie clinique, neurosciences cognitives et cliniques de l'adulte* (1^{re} éd., p. 429-438). Bruxelles : De Boeck.
- Bastin, C., Simon, J., Kurth, S., Collette, F., & Salmon, É. (2013). Variabilité individuelle dans le fonctionnement de la mémoire épisodique au cours du vieillissement normal et pathologique : le rôle de la réserve cognitive. *Revue de neuropsychologie*, 5(4), 235-242. doi: 10.1684/nrp.2013.0278
- Baron-Cohen, S., O'Riordan, M., Stone, V., Jones, R., & Plaisted, K. (1999). Recognition of faux pas by normally developing children and children with asperger syndrome or high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(5), 407-418. doi: 10.1111/j.1469-7610.1997.tb01599.x.
- Beauchamp, M. H., & Anderson, V. (2010). SOCIAL: An integrative framework for the development of social skills. *Psychological Bulletin*, 136(1), 39-64. doi: 10.1037/a0017768
- Benedict, R. H. B., & Zgaljardic, D. J. (1998). Practice effects during repeated administrations of memory tests with and without alternate forms. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 20(3), 339-352. doi: 10.1076/jcen.20.3.339.822
- Benton, A.L., Hamsher, K. deS., Varney, R. N., & Spreen, O. (1983). *Contributions to neuropsychological assessment, a clinical manual*. New-York, NY: Oxford University Press.
- Boivin-Mercier, A. (2017). *Étude exploratoire des atteintes cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay* (Essai doctoral). Manuscrit en préparation. Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi, QC.
- Bouchard, G., Laberge, C., & Scriver, C. R. (1988). Demographic reproduction and genetic transmission in the north-east of the province of Québec (18th–20th centuries). *European Journal of Population / Revue européenne de démographie*, 4(1), 39-67. doi: 10.1007/bf01797106

- Bouchard, G., & Roy, R. (1990). Effet fondateur et effets multiplicateurs dans la population du Saguenay (Québec). Dans A. Chaventré et D. F. Roberts (Éds.), *Approche pluri-disciplinaire des isolats humains/Pluri-disciplinary approach of human isolates* (p. 163-182). Newcastle, Royaume-Uni: Éditions de l'Institut National d'Études Démographiques et Département of Human Genetics of the University of Newcastle.
- Bouchard, J. P., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, R. (1978). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, 5(1), 61-69. doi: 10.1177/0883073811412825
- Bouchard, J. P., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, R. W. (1979). Electromyography and nerve conduction studies in Friedreich's ataxia and autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, 6(2), 185-189. doi: 10.1017/S03317167100119614
- Bouchard, J. P., Bouchard, R. W., Gagné, F., Richter, A., & Melançon, S. B. (1993). Recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (RSACS): Clinical, morphological, and genetic studies. Dans R. Lechtenberg (Éd.), *Handbook of Cerebellar Disease* (p. 449-494). New-York, NY: Marcel Dekker.
- Bouchard, J. P., Richter, A., Mathieu, J., Brunet, D., Hudson, T. J., Morgan, K., & Melançon, S. B. (1998). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuromuscular Disorders*, 8(7), 474-479. doi: 10.1016/S0960-8966(98)00055-8
- Boucher, A. (2017). Étude exploratoire des fonctions cognitives chez les individus âgés de 41 à 60 ans ayant l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <http://constellation.uqac.ca/4150/>
- Boutantin, J., Moroni, C., Demeneix, E., Marchand, E., Lys, H., Pasquier, F. Delbeuck, X. (2010). Normalisation du test des faux pas auprès d'une population adulte. *Résumé présenté à la réunion de Printemps de la Société de Neuropsychologie de Langue Française* (Lille).
- Bradshaw, T. Y., Romano, L. E., Duncan, E. J., Nethisinghe, S., Abeti, R., Michael, G. J., ... Chapple, J. P. (2016). A reduction in Drp1-mediated fission compromises mitochondrial health in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix Saguenay. *Human Molecular Genetics*, 25(15), 3232-3244. doi: 10.1093/hmg/ddw173
- Brassard, K., Bouchard, J., Forgues, G., Boivin-Mercier, A., & Gagnon, C. (2018). Applicability of Neuropsychological and Psychometric Tests in Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Neuropsychologie clinique et appliquée/Applied and Clinical Neuropsychology*, 2, 53-67.

- Burguez, D., Oliveira, C. M., Rockenbach, M., Fussiger, H., Vedolin, L. M., Winckler, P. B., . . . Saute, J. A. M. (2017). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: a family report from South Brazil. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 75(6), 339-344. doi: 10.1590/0004-282x20170044
- Burk, K. (2007). Cognition in hereditary ataxia. *The Cerebellum*, 6(3), 280-286. doi: 10.1080/14734220601115924
- Carroll, J. B. (1993). *Human cognitive abilities: A survey of factor-analytic studies*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Carruthers, C. P., & Hood, C. D. (2004). The power of the positive: Leisure and Well-Being. *Therapeutic Recreation Journal*, 38(2), 225-245.
- Conners, C. K. (1994). *Conners' continuous performance test computer program 3.0 user's manual*. Toronto, ON: Multi-Health Systems Inc.
- Conners, C. K. (2000). *Conners' Continuous Performance Test (CPT-2) computer program for windows, technical guide, and software manual*. Toronto, ON: Multi Health Systems Inc.
- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires. (n. d.). L'effet fondateur. Repéré à <https://coramh.org/leffet-fondateur/>
- Corsi, P. M. (1972). Human memory and the medial temporal region of the brain. (Thèse doctorale inédite), Université McGill. Repéré à http://digitool.library.mcgill.ca/R/?func=dbin-jump-full&object_id=70754&local_base=GEN01-MCG02
- Criscuolo, C., Saccà, F., De Michele, G., Mancini, P., Combarros, O., Infante, J., . . . Berciano, J. (2005). Novel mutation of SACS gene in a Spanish family with autosomal recessive spastic ataxia. *Movement Disorders*, 20(10), 1358-1361. doi: 10.1002/mds.20579
- Dancey, C. P., & Reidy, J. (2007). *Statistiques sans maths pour psychologues : SPSS pour Windows, QCM et exercices corrigés*. Bruxelles, BEL : De Boeck.
- De Braekeleer, M., Giasson, F., Mathieu, J., Roy, M., J.P., B., & Morgan, K. (1993). Genetic epidemiology of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay in Northeastern Quebec. *Genetic Epidemiology*, 10(1), 17-25. doi: 10.1002/gepi.1370100103
- Delis, D. C., Kramer, J. H., Kaplan, E., & Ober, B. A. (1987). *CVLT California Verbal Learning Test: adult version. Manual*. Toronto: The Psychological Corporation.

- Delis, D. C., Kramer, J. H., Kaplan, E., & Ober, B. A. (2000). *CVLT-II California Verbal Learning Test Second Edition: Adult Version. Manual*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- Delis, D. C., Massman, P. J., Butters, N., & Salmon, P. D. (1991). Profiles of demented and amnesic patients on the California Verbal Learning Test: Implications for the assessment of memory disorders. *Psychological Assessment: A Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 3(1), 19-26. doi: 10.1037/1040-3590.3.1.19
- Dijkers, M. P., Whiteneck, G., & El-Jaroudi, R. (2000). Measures of social outcomes in disability research. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 81(2), S63-S80. doi: 10.1053/apmr.2000.20627
- Desmeules, A. (2017). Étude exploratoire de la personnalité et du profil psychologique chez les individus ayant l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/4241/>
- Drolet, M. (2002). Étude des fonctions neuropsychologiques des enfants et adolescents atteints de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). (Mémoire de maîtrise inédit), Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <http://constellation.uqac.ca/874/>
- Dupré, N., Bouchard, J. P., Brais, B., & Rouleau, G. A. (2006). Hereditary ataxia, spastic paraparesis and neuropathy in the French-Canadian population. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 33(2), 149-157.
- Duquette, A., Brais, B., Bouchard, J.-P., & Mathieu, J. (2013). Clinical presentation and early evolution of spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Movement Disorders*, 28(14), 2011-2014. doi: 10.1002/mds.25604
- Duval, C., Piolino, P., Bejanin, A., Laisney, M., Eustache, F., & Desgranges, B. (2011). La théorie de l'esprit : aspects conceptuels, évaluation et effets de l'âge. *Revue de neuropsychologie, neurosciences cognitives et cliniques*, 3(1), 41-51. doi: 10.3917/rne.031.0041
- Eichenbaum, H., Yonelinas, A. P., & Ranganath, C. (2007). The medial temporal lobe and recognition memory. *Annual Review of Neuroscience*, 30, 123-152. doi: 10.1146/annurev.neuro.30.051606.094328
- Ellis, H. C., & Ashbrook, P. W. (1988). Resource allocation model of the effects of depressed mood states on memory. Dans K. Fiedler et J. Forgas (Éds.), *Affect, Cognition and Social Behavior* (p. 25-43). Toronto: Hogrefe.
- Ellis, H. C., & Hertel, P. T. (1993). Cognition, emotion, and memory: Some applications and issues. Dans C. Izawa (Éd.), *Cognitive Psychology Applied* (p. 199-215). New-York, NY: Erlbaum.

- Elwood, R. (1995). The California Verbal Learning Test: Psychometric characteristics and clinical application. *Neuropsychology Review*, 5(3), 173-201. doi: 10.1007/BF02214761
- Engert, J. C., Bérubé, P., Mercier, J., Doré, C., Lepage, P., Ge, B., . . . Richter, A. (2000). ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Québec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5-kb ORF. *Nature Genetics*, 24(2), 120-125. doi: 10.1038/72769
- Estevis, E., Basso, M. R., & Combs, D. (2012). Effects of Practice on the Wechsler Adult Intelligence Scale-IV Across 3- and 6-Month Intervals. *The Clinical Neuropsychologist*, 26(2), 239-254. doi: 10.1080/13854046.2012.659219
- Fabbro, F., Tavano, A., Corti, S., Bresolin, N., De Fabritiis, P., & Borgatti, R. (2004). Long-term neuropsychological deficits after cerebellar infarctions in two young adult twins. *Neuropsychologia*, 42(4), 536-545. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2003.09.006
- Fancellu, R., Paridi, D., Tomasello, C., Panzeri, M., Castaldo, A., Genitrini, S., . . . Girotti, F. (2013). Longitudinal study of cognitive and psychiatric functions in spinocerebellar ataxia types 1 and 2. *Journal of Neurology*, 260(12), 3134-3143. doi: 10.1007/s00415-013-7138-1
- Forgues, G. (2019). *Description des traits de personnalité et de l'adaptation sociale chez des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay* (Essai doctoral). Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi, QC.
- Fougeyrollas, P., Cloutier, R., Bergeron, H., Côté, J., & St-Michel, G. (1998). *Classification québécoise du Processus de production du handicap*. Québec, CAN: Réseau international sur le processus de production du handicap.
- Fougeyrollas, P., Noreau, L., Beaulieu, M., Dion, S. A., Lepage, C., Sévigny, M., ... Tremblay, J. (2003). *La mesure des habitudes de vie (MHAVIE 3.1)*. Québec, Lac-St-Charles : RIPPH.
- Gage, R., Burns, W. J., Sellers, A. H., Roth, L., & Mittenberg, W. (1995). Approaches to memory assessment in the chronic psychiatric elderly. *Applied Neuropsychology*, 2(3/4), 145-149. doi: 10.1080/09084282.1995.9645352
- Gagnon, C., Brais, B., Lessard, I., Lavoie, C., Côté, I., & Mathieu, J. (2019). Development and validation of a disease severity index for ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neurology*. doi: 10.1212/WNL.00000000000008313
- Gagnon, C., Desrosiers, J., & Mathieu, J. (2004). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: upper extremity aptitudes, functional independence and social participation. *International Journal of Rehabilitation Research*, 27(3), 253-256.

- Gagnon, C., Noreau, L., Moxley, R. T., Laberge, L., Jean, S., Richer, L., . . . Jean, M. (2007). Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 78(8), 800-806. doi: 10.1136/jnnp.2006.107185
- Garfield, S. L., & Boyd, J. L. (1981). A validity study of the Hooper Visual Organization Test. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 49(1), 15-19. doi: 10.1037/0022-006X.49.1.15
- Gazulla, J., Mayayo-Sinués, E., Benavente, I., Modrego, P. J., & Berciano, J. (2014). Ataxia of Charlevoix-Saguenay: MR and clinical results in lower-limb musculature. *The Canadian Journal of Neurological Sciences / Le journal canadien des sciences neurologiques*, 41(1), 37-41. doi: 10.1017/S0317167100016231
- Girard, M., Lariviere, R., Parfitt, D. A., Deane, E. C., Gaudet, R., Nossova, N., . . . McPherson, P. S. (2012). Mitochondrial dysfunction and Purkinje cell loss in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 109(5), 1661-1666. doi: 10.1073/pnas.1113166109
- Godefroy, O., Lhullier-Lamy, C., & Rousseaux, M. (2002). SRT lengthening: role of an alertness deficit in frontal damaged patients. *Neuropsychologia*, 40(13), 2234-2241. doi: 10.1016/S0028-3932(02)00109-4
- Green, M. F., Kern, R.S., Braff, D.L., & Mintz, J. (2000). Neurocognitive deficits and functional outcome in schizophrenia: Are we measuring the "right stuff"? *Schizophrenia Bulletin*, 26(1), 119-136. doi: 10.1093/oxfordjournals.schbul.a033430
- Green, M. F., Penn, D. L., Bentall, R., Carpenter, W. T., Gaebel, W., Gur, R. C., . . . Heinssen, R. (2008). Social cognition in schizophrenia: An NIMH workshop on definitions, assessment, and research opportunities. *Schizophrenia Bulletin*, 34(6), 1211-1220. doi: 10.1093/schbul/sbm145
- Grieco, G. S., Malandrini, A., Comanducci, G., Leuzzi, V., Valoppi, M., Tessa, A., . . . Santorelli, F. M. (2004). Novel SACS mutations in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay type. *Neurology*, 62(1), 103-106. doi: 10.1212/01.WNL.0000104491.66816.77
- Groth-Mamat, G. (2009). *Handbook of psychological assessment* (5^e éd.). Hoboken, NJ : Wiley.
- Guillery-Girard, B., Quinte, P., Piolino, P., Desgranges, B., & Eustache, F. (2008). Mémoire et fonctions exécutives. Dans B. Lechevalier, F. Eustache et F. Viader (Eds.), *Traité de neuropsychologie clinique, Neurosciences cognitives et cliniques de l'adulte* (1^{re} éd., p. 307-365). Bruxelles : De Boeck.

- Guo, Y., Li, W., Lu, X., Xu, X., Qiu, F., Shen, M., & Gao, Z. (2019). Emotional states affect the retention of biological motion in working memory. *Emotion*. Prépublication. doi: 10.1037/emo0000668
- Hoff, A. L., Shukla, S., Aronson, T. A., & Cook, B. L. (1990). Failure to differentiate bipolar disorder from schizophrenia on measures of neuropsychological function. *Schizophrenia Research*, 3(4), 253-260. doi: 10.1016/0920-9964(90)90006-S.
- Hogan, T. P. (2012). *Introduction à la psychométrie*. Montréal, QC : Chenelière éducation.
- Hooper, H. E. (1983). *The Hooper Visual Organization Test: Manual*. Beverly Hills, CA: Western Psychological Services.
- Kail, R. (1998). Speed of information processing in patients with multiple sclerosis. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 20, 98-106.
- Kaliterna Lipovčan, L., Brkljačić, T., Prizmić Larsen, Z., Brajša-Žganec, A., & Franc, R. (2018). Leisure activities and the subjective well-being of older adults in Croatia. *GeoPsych: The Journal of Gerontopsychology and Geriatric Psychiatry*, 31(1), 31-39. doi: 10.1024/1662-9647/a000179.
- Kaufman, A. S., & Lichtenberg, E. O. (2006). *Assessing Adolescent and Adult Intelligence* (3^e éd.). Hoboken, NJ: Wiley.
- Kaufman, A. S., & Lichtenberg, E. O. (1999). *Essentials of WAIS-III Assessment*. New-York, NY: Wiley.
- Kyttälä, M., & Lehto, J. (2008). Some factors underlying mathematical performance: The role of visuospatial working memory and non-verbal intelligence. *European Journal of Psychology of Education*, 23(1), 77-94. doi: 10.1007/BF03173141
- Larivière, N. (2008). Analyse du concept de la participation sociale : définitions, cas d'illustration, dimensions de l'activité et indicateurs. *Canadian Journal of Occupational Therapy*, 75(2), 114-127. doi: 10.1177/000841740807500207
- Laufrey, J. (2001). L'évaluation de l'intelligence : état actuel et tentatives de renouvellement. Dans M. Huteau (Éd.), *Les figures de l'intelligence*. Paris : Éditions et Applications Psychologiques.
- Lemaire, P., & Bherer, L. (2005). *Psychologie du vieillissement : Une perspective cognitive*. Bruxelles : De Boeck.
- Lévesque, K. (2004). Relation entre les troubles affectifs et les difficultés scolaires chez les jeunes atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay et ayant un quotient intellectuel normal. (Mémoire de maîtrise inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <http://constellation.uqac.ca/681/>

- Lezak, M. D., Howieson, D. B., Bigler, E. D., & Tranel, D. (2012). *Neuropsychological Assessment* (5^e éd.). New-York, NY: Oxford University Press.
- Lichtenberger, E. O., & Kaufman, A. S. (2009). *Essentials of WAIS-IV Assessment*, New York, NY: Wiley.
- Li, X., & Gehring, K. (2015). Structural studies of parkin and saccin: Mitochondrial dynamics in neurodegenerative diseases. *Movement Disorders*, 30(12), 1610-1619. doi: 10.1002/mds.26357
- Lopez, M. N., Lazar, M. D., & Oh, S. (2003). Psychometric properties of the Hooper Visual Organization Test. *Assessment*, 10(1), 66-70. doi: 10.1177/1073191102250183
- Martin, M. H., Bouchard, J. P., Sylvain, M., St-Onge, O., & Truchon, S. (2007). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: a report of MR imaging in 5 patients. *American Journal of Neuroradiology*, 28(8), 1606-1608. doi: 10.3174/ajnr.A0603
- Mehta, U. M., Thirhalli, J., Naveen Kumar, C., Mahadevaiah, M., Rao, K., Subbakrishna, D. K., . . . Keshavan, M. S. (2011). Validation of social cognition rating tools in Indian setting (SOCRATIS): A new test-battery to assess social cognition. *Asian Journal of Psychiatry*, 4(3), 203-209. doi: 10.1016/j.ajp.2011.05.014
- Mignarri, A., Tessa, A., Carluccio, M. A., Rufa, A., Storti, E., Bonelli, G., . . . Dotti, M. T. (2014). Cerebellum and neuropsychiatric disorders: Insights from ARSACS. *Neurological Sciences*, 35(1), 95-97. doi: 10.1007/s10072-013-1592-5
- Ministère de la Santé et des Services Sociaux. (2010). Saguenay-Lac-Saint-Jean : population à effet fondateur. Repéré à http://genetique.santesaglac.com/effet_fondateur.html
- Mrissa, N., Belal, S., Ben Hamida, C., Amouri, R., Turki, I., Mrissa, R., . . . Hentati, F. (2000). Linkage to chromosome 13q11-12 of an autosomal recessive cerebellar ataxia in a Tunisian family. *Neurology*, 54(7), 1408-1414. doi: 10.1212/WNL.54.7.1408
- Nolin, P. (1999). Analyse psychométrique de l'adaptation française du California Verbal Learning Test (CVLT). *Revue québécoise de psychologie*, 20(1), 39-55.
- Noreau, L., Fougéyrolas, P., & Tremblay, J. (2017). Mesure des habitudes de vie MHAVIE : Guide d'application. Repéré à <http://ripph.qc.ca/documents/mhavie/quest-ce-que-la-mhavie/>
- Okawa, S., Sugawara, M., Watanabe, S., Imota, T., & Toyoshima, I. (2006). A novel saccin mutation in a Japanese woman showing clinical uniformity of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, 77(2), 280-282. doi: 10.1136/jnnp.2005.077297

- Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. 08/18/2015: MIM Number: 604490. John Hopkins University, Baltimore, MD. Repéré à : <http://omim.org/entry/604490>
- Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM®. 09/13/2016: MIM Number: 229300. John Hopkins University, Baltimore, MD. Repéré à : <http://omim.org/entry/229300>
- Pilliod, J., Moutton, S., Lavie, J., Maurat, E., Hubert, C., Bellance, N., . . . Coupry, I. (2015). New practical definitions for the diagnosis of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Annals of Neurology*, 78(6), 871-886 doi: 10.1002/ana.24509
- Pinel, J. P. J. (2007). *Biopsychologie* (6e éd.). Paris : Pearson Education.
- Poitrenaud, J., Kalafat, M., Israel, L., & Guez, D. (1997). Une revue critique des instruments disponibles pour l'évaluation des médicaments promnésiants dans la maladie d'Alzheimer. *La revue de médecine interne*, 18(1), 59-71. doi: 10.1016/S0248-8663(97)84396-2
- Psychological Corporation. (2008). *WAIS-IV Technical and interpretive manual*. San Antonio, TX: Psychological Corporation.
- Rae-Grant, A., & Parsons, M. W. (2014). Neuropsychology in the clinical setting: conceptual and practical issues. Dans M. W. Parsons et T. A. Hammeke (Éds.), *Clinical Neuropsychology: A Pocket Handbook for Assessment* (3^e éd., p. 9-30). Washington, DC: American psychological association.
- Rajah, M. N., Languay, R., & Valiquette, L. (2010). Age-related changes in prefrontal cortex activity are associated with behavioural deficits in both temporal and spatial context memory retrieval in older adults. *Cortex*, 46(4), 535-549. doi: 10.1016/j.cortex.2009.07.006
- Richter, A. M., Ozgul, R. K., Poisson, V. C., & Topaloglu, H. (2004). Private SACS mutations in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) families from Turkey. *Neurogenetics*, 5(3), 165-170. doi: 10.1007/s10048-004-0179-y
- Salthouse, T. A. (1991). Mediation of adult age differences in cognition by reductions in working memory and speed of processing. *Psychological Science*, 2, 179-183.
- Salthouse, T. A. (1996). The processing-speed theory of adult age differences in cognition. *Psychological Review*, 103(3), 403-428. doi: 10.1037/0033-295X.103.3.403
- Sattler, J. M., & Ryan, J. J. (2009). *Assessment with the WAIS-IV*. San Diego, CA: Jerome M Sattler Publisher.

- Schmahmann, J. D. (2004). Disorders of the cerebellum: ataxia, dysmetria of thought, and the cerebellar cognitive affective syndrome. *Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 16(3), 367-378. doi: 10.1176/jnp.16.3.367
- Schmahmann, J. D., & Sherman, J. C. (1998). The cerebellar cognitive affective syndrome. *Brain*, 121(4), 561-579. doi: 10.1093/brain/121.4.561
- Seidman, L. J., Giuliano, A. J., Meyer, E. C., Addington, J., Cadenhead, K. S., Cannon, T. D., . . . Cornblatt, B. A. (2010). Neuropsychology of the Prodrome to Psychosis in the NAPLS Consortium: Relationship to Family History and Conversion to Psychosis. *Archives of General Psychiatry*, 67(6), 578-588. doi: 10.1001/archgenpsychiatry.2010.66
- Seron, X., & Van der Linden, M. (2014). L'anamnèse et l'examen neuropsychologique de base. Dans X. Seron et M. Van der Linden (Eds.), *Traité de neuropsychologie clinique de l'adulte : Tome 1 - Évaluation* (2^e éd., p. 113-130). Paris : De Boeck.
- Slick, D. J. (2006). Psychometrics in Neuropsychological Assessment. Dans E. Strauss, E. M. S. Sherman et O. Spreen (Éds.), *A Compendium of Neuropsychological Tests: Administration, norms and commentary* (3^e éd.). New-York, NY: Oxford University Press.
- Spikman, J. M., Deelman, B. G., & van Zomeren, A. H. (2000). Executive functioning, attention and frontal lesions in patients with chronic CHI. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 22, 325-338.
- Stern, Y. (2009). Cognitive reserve. *Neuropsychologia*, 47(10), 2015-2028. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2009.03.004
- Strauss, E., Sherman, E. M. S., & Spreen, O. (2006). *A Compendium of Neuropsychological Tests: Administration, norms and commentary* (3^e éd.). New-York, NY: Oxford University Press.
- Synofzik, M., Puccio, H, Mochel, F., & Schöls, L. (2019). Autosomal Recessive Cerebellar Ataxias: Paving the Way toward Targeted Molecular Therapies. *Neuron*, 101(4), 560-583. doi: 10.1016/j.neuron.2019.01.049
- Synofzik, M., Soehn, A. S., Gburek-Augustat, J., Schicks, J., Karle, K. N., Schule, R., . . . Schöls, L. (2013). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix Saguenay (ARSACS): expanding the genetic, clinical and imaging spectrum. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(1), 41. doi: 10.1186/1750-1172-8-41
- Takiyama, Y. (2006). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuropathology*, 26(4), 368-375. doi: 10.1111/j.1440-1789.2006.00664.x

- Thiffault, I., Dicaire, M. J., Tetreault, M., Huang, K. N., Demers-Lamarche, J., Bernard, G., . . . Brais, B. (2013). Diversity of ARSACS mutations in French-Canadians. *The Canadian Journal of Neurological Sciences / Le journal canadien des sciences neurologiques*, 40(1), 61-66. doi: 10.1017/S0317167100012968
- Tombaugh, T. N., & Rees, L. (2008). *Computerized Test of Information Processing (CTIP)*. North Tonawanda, NY: Multi-Health Systems.
- U.S. Food and Drug Administration. (2016). Clinical outcome assessment qualification program. Repéré à <http://www.fda.gov/Drugs/DevelopmentApprovalProcess/DrugDevelopmentToolsQualificationProgram/ucm284077.htm>
- Verhoeven, W. M. A., Egger, J. I. M., Ahmed, A. I. M., Kremer, B. P. H., Vermeer, S., & van de Warrenburg, B. P. C. (2012). Cerebellar Cognitive Affective Syndrome and Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay: A Report of Two Male Sibs. *Psychopathology*, 45(3), 193-199. doi: 10.1159/000331319
- Vermeer, S., Van de Warrenburg, B. P., & Kamsteeg, E. J. (2003). ARSACS. Dans R. A. Pagon, M. P. Adam, H. H. Ardinger, S. E. Wallace, A. Amemiya, L. J. H. Bean, T. D. Bird, C. T. Fong, H. C. Mefford, R. J. H. Smith, et K. Stephens (Éds.), *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington.
- Vianin, P., Azzola, A., & Xavier, R. (2016). Évaluation et remédiation cognitive des troubles fonctionnels. Dans N. Franck (Éd.), *Outils de la réhabilitation psychosociale : Pratiques en faveur du rétablissement* (1^{re} éd., p. 19-49). Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson.
- Wang, H. X., MacDonald, S. W. S., Dekhytar, S., & Fratiglioni, L. (2017). Association of lifelong exposure to cognitive reserve-enhancing factors with dementia risk: A community-based cohort study. *PLOS Medicine*, 14(3), e1002251. doi: 10.1371/journal.pmed.1002251
- Wechsler, D. (1981). *WAIS-R. Wechsler adult intelligence scale-revised – Manual*. New York, NY: The Psychological Corporation, Harcourt Brace Jovanovich.
- Western Psychological Services. (1997). *Hooper visual organization test* (1983 ed. with norms for children and adults.). Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Wilde, M. C., Boake, C., & Sherer, M. (1995). Do recognition-free recall discrepancies detect deficits in closed-head-injury? An exploratory analysis with the California Verbal Learning Test. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 17(6), 849-855. doi: 10.1080/01688639508402434

- Wilson, B. A., Watson, P. C., Baddeley, A. D., Emslie, H., & Evans, J. J. (2000). Improvement or simply practice? The effects of twenty repeated assessments on people with and without brain injury. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 6(4), 469-479.
- Yochim, B. P., Kane, K. D., & Mueller, A. E. (2009). Naming Test of the Neuropsychological Assessment Battery: Convergent and Discriminant Validity. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 24(6), 575-583. doi: 10.1093/arclin/acp053

Appendice A
Lettre d'approbation éthique

Centre intégré
universitaire de santé
et de services sociaux
du Saguenay-
Lac-Saint-Jean

Québec 

Direction de la recherche

Le 16 mars 2017

Madame Julie Bouchard, Ph. D.
Université du Québec à Chicoutimi
Département des sciences de la santé
Local V2-1210-1
555, boulevard de l'Université
Chicoutimi (Québec) G7H 2B1

**Objet : 2017-006 Évaluation de capacités cognitives et de la participation sociale
d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay**

Approbation éthique finale

Madame,

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean a évalué votre projet de recherche à sa réunion en mode délégué tenue le 15 février 2017. Lors de cette réunion, le comité a examiné les documents suivants :

1. Lettre d'appui datée du 19 janvier 2017
2. Formulaire de demande d'évaluation d'un projet de recherche, signé le 23 janvier 2017
3. Protocole de recherche intitulé « Évaluation de capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay », daté du 23 janvier 2017
4. Formulaire d'information et de consentement pour participant majeur, version 1 datée du 16 janvier 2017
5. Octroi du Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada, daté du 5 avril 2016
6. Octroi du Fonds de recherche Société et culture du FRQSC), daté du 16 mai 2016
7. Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 1 datée du 16 décembre 2016
8. Autorisation – Dépôt d'une demande de certification éthique, signé par le Doyen de la recherche et de la création à l'UQAC, le 20 janvier 2017
9. Autorisation UQAC – Accès au dossier, signé le 19 janvier 2017
10. Formulaire d'étude de la convenance institutionnelle, signé le 23 janvier 2017

Faisant suite à cette réunion, le comité vous a émis une approbation éthique conditionnelle en date du 16 février 2017.

Vous nous avez soumis en date du 23 février 2017, le document suivant :

 **Centre intégré
universitaire de santé
et de services sociaux
du Saguenay-
Lac-Saint-Jean**

305, rue Saint-Vallier, casier postal 266
Chicoutimi (Québec) G7H 5H6
Téléphone : 418 541-1234 p.2369
Télécopieur : 418 541-1124
www.santesaglac.com

- Mécanisme prévu pour soutien psychologique des participants pour le projet intitulé : Évaluation de capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, daté du 23 février 2017

Vous nous avez soumis en date du 14 mars 2017, les documents suivants :

- Formulaire d'information et de consentement en mode révision, daté du 15 février 2017
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 1 datée du 16 décembre 2016

Vos réponses et les modifications apportées à votre projet de recherche ont fait l'objet d'une évaluation. Le tout ayant été jugé satisfaisant, nous avons le plaisir de vous informer que votre projet de recherche a été approuvé à l'unanimité par le Comité d'éthique de la recherche du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Les documents que le Comité d'éthique de la recherche du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean a approuvés et que vous pouvez utiliser pour la réalisation de votre projet sont les suivants :

- 1) Protocole de recherche intitulé : Évaluation de capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, daté du 22 janvier 2017
- 2) Formulaire d'information et de consentement pour participant majeur, daté du 16 mars 2017
- 3) Mécanisme prévu pour soutien psychologique des participants pour le projet intitulé : Évaluation de capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, daté du 23 février 2017
- 4) Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, datée du 16 mars 2017

Cette approbation éthique est valide pour un an à compter du 16 mars 2017, date de l'approbation éthique finale. Cette décision peut être suspendue ou révoquée en cas de non-respect de ces exigences.

Un mois avant la date d'échéance vous devrez faire une demande de renouvellement auprès du Comité d'éthique de la recherche du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean en utilisant le document du Comité prévu à cet effet.

Dans le cadre du suivi continu, le Comité vous demande de vous conformer aux exigences suivantes en utilisant les formulaires du Comité prévus à cet effet :

1. De soumettre toute demande de modification au projet de recherche ou à tout document approuvé par le Comité pour la réalisation de votre projet.
2. De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout nouveau renseignement ou toute modification à l'équilibre clinique susceptible d'affecter l'intégrité ou l'éthicité du projet de recherche, d'accroître les risques et les inconvénients pour les participants, de nuire au bon déroulement du projet ou d'avoir une incidence sur le désir d'un participant de continuer à participer au projet.
3. De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance et en lien avec la réalisation de ce projet, tout accident survenu dans votre site.
4. De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, l'interruption prématurée du projet de recherche, qu'elle soit temporaire ou permanente.
5. De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout problème constaté à la suite d'une activité de surveillance ou de vérification menée par un tiers et

- susceptible de remettre en question l'intégrité ou l'éthicité du projet de recherche.
6. De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute suspension ou annulation de l'approbation octroyée par un organisme de subvention ou de réglementation.
 7. De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute procédure en cours de traitement d'une plainte ou d'une allégation de manquement à l'intégrité ou à l'éthicité ainsi que des résultats de la procédure.
 8. De soumettre, toute déviation au projet de recherche susceptible d'augmenter le niveau de risque ou susceptibles d'influer sur le bien-être du participant ou d'entacher le consentement du participant.
 9. De soumettre une demande de renouvellement annuel de l'approbation du projet de recherche.
 10. De soumettre le rapport de la fin du projet de recherche.

Vous pouvez obtenir les formulaires du Comité téléchargeables à partir du site web à l'adresse suivante :

<http://www.cssschicoutimi.qc.ca/LeCSSSC/Lorganisation/Lecomitédéthiquedelarecherche/Formulaires/tabid/3945/language/fr-FR/Default.aspx>

Nous vous informons que nous achèverons l'approbation éthique finale de votre projet à la personne formellement mandatée responsable au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean pour que vous puissiez obtenir l'autorisation de réaliser votre projet dans les murs de l'établissement.

Nous vous avisons également que vous ne pouvez commencer votre projet avant d'avoir obtenu l'autorisation de la personne formellement mandatée responsable au CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

De plus, nous vous rappelons que vous devez conserver pour une période d'au moins un an suivant la fin du projet, un répertoire distinct comprenant les noms, prénoms, coordonnées, date du début et de fin de la participation de chaque sujet de recherche.

Nous vous demandons d'utiliser pour votre projet le numéro de référence suivant 2017-006 pour toute correspondance avec le Comité d'éthique de la recherche.

Nous vous confirmons qu'aucune des personnes qui ont procédé à l'évaluation n'était placée dans une situation de conflit d'intérêts. Le cas échéant, les chercheurs, cochercheurs et autres personnes liées se sont retirés lors des discussions, de la prise de décision et du vote du comité en regard du projet no 2017-006.

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean est désigné par le ministre de la Santé et des Services sociaux aux fins de l'application de l'article 21 du Code civil du Québec et suit les règles émises par l'Énoncé de politique des trois conseils et les Bonnes pratiques cliniques telles qu'élaborées par la Conférence internationale sur l'harmonisation (CIH).

Recevez, Madame Bouchard, l'expression de nos sentiments les meilleurs.



Johane de Champlain, vice-présidente substitut
Comité d'éthique de la recherche

CIUSSS du SLSJ, Hôpital de Chicoutimi

JdeC/ah

p. j. 4 pièces jointes

c. c. Julie Létourneau, coordonnatrice de recherche, par courriel uniquement :
julie.letourneau4@usherbrooke.ca

Dr Martin Fortin, M.D., personne substitut formellement mandatée responsable CIUSSS
du Saguenay–Lac-Saint-Jean

Claude Thibeault, agente de recherche UQAC, par courriel uniquement :
claudel_thibeault@uqac.ca

réf. : 2017-006 Approbation éthique finale_2017-03-16.docx

Appendice B
Formulaire d'information et consentement

FORMULAIRE D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

Titre du projet	Évaluation des capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay
Chercheurs responsables du projet :	Julie Bouchard, Ph. D., Professeur en neuropsychologie clinique, Université du Québec à Chicoutimi Luc Laberge, Ph. D., Chercheur, ÉCOBES – Recherche et transfert, Cég de Jonquière, et, professeur associé, Département des sciences de la santé Université du Québec à Chicoutimi Cynthia Gagnon, erg., Ph. D., Clinique des maladies neuromusculaires, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires et École de réadaptation de la faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke
Étudiant:	Kevin Brassard , Candidat au D.Ps., Université du Québec à Chicoutimi

1. INTRODUCTION

Nous sollicitons votre participation à un projet de recherche. Cependant, avant d'accepter de participer à ce projet et de signer ce formulaire d'information et de consentement, veuillez prendre le temps de lire, de comprendre et de considérer attentivement les renseignements qui suivent.

Ce formulaire peut contenir des mots que vous ne comprenez pas. Nous vous invitons à poser toutes les questions que vous jugerez utiles aux chercheurs responsables du projet ou aux autres membres du personnel affecté au projet de recherche et à leur demander de vous expliquer tout mot ou renseignement qui n'est pas clair.

2. NATURE ET OBJECTIFS DU PROJET DE RECHERCHE

Les chercheurs du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN) et de l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC) poursuivent une recherche visant à décrire le fonctionnement cognitif (mémoire, attention, langage, etc.) et à établir des liens entre ce dernier et le degré de participation sociale dans l'ARSCS. Les résultats de cette étude permettront une meilleure compréhension de la maladie en ce qui concerne les fonctions cognitives. Ils permettront aussi de cibler les atteintes cognitives ayant le plus d'impact sur la participation sociale dans l'ARSCS.

L'ARSCS est une maladie neurodégénérative héréditaire particulièrement fréquente au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Même si les médecins et les autres professionnels de la région en connaissent très bien les principales manifestations physiques et sont en mesure d'accorder aux personnes atteintes les soins appropriés à leur condition, cette étude vise à améliorer l'état des connaissances en regard des atteintes cognitives possibles de cette pathologie.

Cette étude se déroulera au printemps 2017 et environ 40 personnes, hommes et femmes, atteintes de l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay et suivies à la Clinique des maladies neuromusculaires du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean, Hôpital de Jonquière seront recrutées.

3. DÉROULEMENT DU PROJET DE RECHERCHE

Votre participation consistera en deux ou trois rencontres d'une durée totale approximative de 4

à 6 heures à la Clinique des maladies neuromusculaires.

Ces rencontres seront filmées afin de nous permettre d'enregistrer vos mouvements et vos réponses. Toutefois, la caméra sera placée de façon à ne pas filmer votre visage (bras, mains et plan de la table) pour conserver la confidentialité. Les vidéos permettront aux chercheurs responsables de faire une vérification après l'évaluation afin de s'assurer que toutes les conditions d'administration ont été respectées par l'assistant de recherche responsable d'effectuer la cueillette de données.

Dans certains cas, il est possible que la rencontre ait lieu à votre domicile, mais le lieu priorisé pour la rencontre est la Clinique des maladies neuromusculaires de Jonquière.

3.1 Les rencontres

Lors de ces rencontres d'une durée de 2 à 3 heures chacune, les procédures et tests suivants seront effectués :

- Consultation de vos dossiers médicaux pour y recueillir des informations relatives à votre état de santé passé et présent ainsi que les résultats d'examen ou test que vous avez passé.
- Collecte d'informations générales à votre sujet (âge, taille, poids, niveau de mobilité et d'autonomie, occupation, degré de scolarité, type de résidence, etc.)
- Nous vous demanderons de compléter différents tests et questionnaires qui évalueront votre mémoire, votre attention et votre langage.

3.2 Utilisation des enregistrements audiovisuels

Le but des enregistrements audiovisuels réalisés est de nous permettre de faire une vérification après l'évaluation afin de s'assurer que toutes les conditions d'administration ont été respectées par l'assistant de recherche responsable d'effectuer la cueillette de données.

Par ailleurs, avec votre consentement, ces enregistrements pourraient être utilisés à des fins d'étude, d'enseignement, de recherche ou lors de conférences scientifiques. Comme nous vous l'avons mentionné, pour protéger votre intimité, nous verrons à focaliser la caméra de façon à ne pas filmer votre visage.

Acceptez-vous que vos enregistrements soient utilisés à des fins d'étude, d'enseignement, de recherche ou lors de conférences scientifiques? ☐ **Oui** ☐ **Non**

4. DÉCOUVERTE FORTUITE.

Bien qu'ils ne fassent pas l'objet d'une évaluation médicale formelle, les résultats de tous les tests, examens et procédures que vous aurez à faire durant votre participation à ce projet peuvent mettre en évidence des problèmes jusque-là ignorés, c'est ce que l'on appelle une découverte fortuite. C'est pourquoi, en présence d'une particularité, le chercheur responsable du projet de recherche vous appellera pour assurer un suivi.

5. COLLABORATION DU PARTICIPANT AU PROJET DE RECHERCHE

En participant à cette étude, vous devrez porter vos lunettes et appareils auditifs si vous avez une prescription à cet effet.

6. CONSTITUTION, CONSERVATION ET ACCÈS AUX DONNÉES

Les données recueillies dans le cadre de ce projet de recherche seront versées dans une banque qui pourrait être utilisée pour d'autres études en lien avec l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay ou toute autre maladie neuromusculaire. Ces études devront au préalable être évaluées et approuvées par le Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Les données seront conservées de façon sécuritaire dans un classeur barré situé dans le local de recherche de la responsable de l'étude, à l'Université du Québec à Chicoutimi. Afin de préserver votre identité ainsi que la confidentialité de vos données, vous ne serez identifié que par un numéro de code. Les données recueillies dans le cadre de ce projet seront conservées pour une période minimale de 25 ans et seront détruites par la suite.

De plus, dans l'éventualité où nous voudrions conserver vos données pour une période excédant les 25 ans pour que d'autres études en lien avec l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay ou toute autre maladie neuromusculaire puissent être faites ultérieurement et si vous avez au préalable consenti à cette possibilité, nous demanderons l'approbation du Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean pour prolonger la période de conservation.

Seuls les membres de l'équipe de recherche auront accès aux données afin de réaliser l'étude en lien avec les objectifs scientifiques du projet décrits dans le formulaire d'information et de consentement.

7. AVANTAGES ASSOCIÉS AU PROJET DE RECHERCHE

Il se peut que vous retiriez un bénéfice personnel de votre participation à ce projet de recherche, mais on ne peut vous l'assurer. Par ailleurs, les résultats obtenus contribueront à l'avancement des connaissances dans ce domaine de recherche.

8. INCONVÉNIENTS ASSOCIÉS AU PROJET DE RECHERCHE

Il n'y a aucun risque ou inconvénient associé à cette étude si ce n'est le temps requis pour votre participation et vos déplacements.

Il est toutefois possible que vous ressentiez une fatigue physique et mentale temporaire suite aux évaluations réalisées. Prenez note qu'il sera possible en tout temps de demander à prendre une pause ou de reprendre l'évaluation plus tard en cas de besoin.

9. PARTICIPATION VOLONTAIRE ET POSSIBILITÉ DE RETRAIT

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes donc libre de refuser d'y participer. Vous pouvez également vous retirer de ce projet à n'importe quel moment, sans avoir à donner de raisons, en faisant connaître votre décision à l'un des chercheurs responsables du projet ou à l'un des membres du personnel affecté au projet.

Votre décision de ne pas participer à ce projet de recherche ou de vous en retirer n'aura aucune conséquence sur la qualité des soins et des services auxquels vous avez droit ou sur votre relation avec les chercheurs responsables du projet ou les autres intervenants.

Les chercheurs responsables du projet de recherche ou le Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean peuvent mettre fin à votre participation, sans votre consentement, si de nouvelles découvertes ou informations indiquent que votre participation au projet n'est plus dans votre intérêt ou s'il existe des raisons administratives d'abandonner le projet.

Si vous vous retirez ou êtes retiré du projet, l'information déjà obtenue dans le cadre de ce projet sera conservée aussi longtemps que nécessaire pour rencontrer les exigences réglementaires.

Toute nouvelle connaissance acquise durant le déroulement du projet qui pourrait affecter votre décision de continuer d'y participer vous sera communiquée sans délai verbalement et par écrit.

10. CONFIDENTIALITÉ

Durant votre participation à ce projet, les chercheurs responsables du projet, recueilleront dans un dossier de recherche les renseignements vous concernant. Seuls les renseignements nécessaires pour répondre aux objectifs scientifiques de ce projet seront recueillis.

Ces renseignements peuvent comprendre les informations contenues dans votre dossier médical concernant votre état de santé passé et présent, vos habitudes de vie, ainsi que les résultats de tous les questionnaires, tests, examens et procédures que vous aurez à compléter durant ce projet. Votre dossier peut aussi comprendre d'autres renseignements tels que votre nom, sexe, date de naissance et origine ethnique.

Tous les renseignements recueillis demeureront strictement confidentiels dans les limites prévues par la loi. Afin de préserver votre identité et la confidentialité des renseignements, vous ne serez identifié que par un numéro de code. La clé du code reliant votre nom à votre dossier de recherche sera conservée par les chercheurs responsables.

Les chercheurs responsables du projet utiliseront les données de l'étude à des fins de recherche dans le but de répondre aux objectifs scientifiques du projet décrits dans le formulaire d'information et de consentement. Ces données de recherche seront conservées pendant 25 ans par les chercheurs responsables.

Les données pourront être publiées dans des revues spécialisées ou faire l'objet de discussions scientifiques, mais il ne sera pas possible de vous identifier. Les données du projet pourraient également servir pour d'autres analyses de données reliées au projet ou pour l'élaboration de projets de recherches futurs. Par ailleurs, vos renseignements personnels, tels que votre nom ou vos coordonnées, seront conservés pendant 25 ans après la fin du projet par la chercheuse responsable du projet et seront détruits par la suite, sauf si vous avez consenti à une période de conservation plus longue.

À des fins de surveillance et de contrôle, votre dossier de recherche pourra être consulté par une personne mandatée par le Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean, l'établissement ou par une personne mandatée par des organismes publics autorisés. Toutes ces personnes et organismes adhèrent à une politique de confidentialité.

Vous avez le droit de consulter votre dossier de recherche pour vérifier l'exactitude des renseignements recueillis et les faire rectifier au besoin, et ce, aussi longtemps que les chercheurs responsables du projet ou l'établissement détiennent ces informations.

11. INDEMNISATION EN CAS DE PRÉJUDICE ET DROITS DU PARTICIPANT AU PROJET DE RECHERCHE

Si vous deviez subir quelque préjudice que ce soit dû à votre participation au projet de recherche, vous recevrez tous les soins et services requis par votre état de santé. En acceptant de participer à ce projet, vous ne renoncez à aucun de vos droits ni ne libérez les chercheurs ou l'établissement de leur responsabilité civile et professionnelle.

12. IDENTIFICATION DES PERSONNES-RESSOURCES

Si vous avez des questions concernant le projet de recherche ou si vous éprouvez un problème que vous croyez relié à votre participation au projet de recherche, vous pouvez communiquer avec les personnes suivantes :

Chercheuse responsable du projet :	Julie Bouchard, Ph. D. au 418-545-5011 poste 5667 (les jours ouvrables)
Coordonnatrice de recherche :	Julie Létourneau au 418-695-7700 poste 2827 (les jours ouvrables)

Pour toute question concernant vos droits en tant que participant à ce projet de recherche ou si vous avez des plaintes ou des commentaires à formuler, vous pouvez communiquer avec le commissaire aux plaintes et à la qualité des services du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean au 418 541-7026 ou sans frais 1-877-662-3963.

13. SURVEILLANCE DES ASPECTS ÉTHIQUES DU PROJET DE RECHERCHE

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean a approuvé ce projet de recherche et en assure le suivi. De plus, il approuvera au préalable toute révision et toute modification apportée au formulaire d'information et de consentement et au protocole de recherche. Pour toutes les questions reliées à l'éthique, concernant vos droits ou concernant les conditions dans lesquelles se déroule votre participation à ce projet, vous pouvez communiquer avec la coordonnatrice du comité, Madame Christine Gagnon au 418-541-1234 poste 3294.

CONSENTEMENT

Titre du projet : Évaluation des capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay.

I. CONSENTEMENT DU PARTICIPANT

J'ai pris connaissance du formulaire d'information et de consentement. Je reconnais qu'on m'a expliqué le projet, qu'on a répondu à mes questions et qu'on m'a laissé le temps voulu pour prendre une décision.

Je consens à participer à ce projet de recherche aux conditions qui y sont énoncées. Une copie signée et datée du présent formulaire d'information et de consentement m'a été remise.

Nom et signature du participant

Date

II. UTILISATION SECONDAIRE ET CONSERVATION DES DONNÉES

1) **Acceptez-vous** que vos données soient utilisées pour la réalisation d'autres études en lien avec l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires pendant la période de conservation prévue, soit 25 ans?

Oui ☐

Non ☐

2) **Acceptez-vous** que vos données soient conservées pour une période excédant les 25 ans prévus, sous réserve de l'approbation du Comité d'éthique de la recherche du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean pour que d'autres études en lien avec l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires puissent être réalisées ultérieurement ?

Oui ☐

Non ☐

Nom et signature du participant

Date

III. SIGNATURE DE LA PERSONNE QUI A OBTENU LE CONSENTEMENT SI DIFFÉRENT DES CHERCHEURS RESPONSABLES DU PROJET DE RECHERCHE

J'ai expliqué au participant les termes du présent formulaire d'information et de consentement et j'ai répondu aux questions qu'il m'a posées.

Nom et signature de la personne qui obtient le consentement

Date

IV. SIGNATURE ET ENGAGEMENT DES CHERCHEURS RESPONSABLES DU PROJET

Je certifie qu'on a expliqué au participant les termes du présent formulaire d'information et de consentement, que l'on a répondu aux questions que le participant avait à cet égard et qu'on lui a clairement indiqué qu'il demeure libre de mettre un terme à sa participation, et ce, sans préjudice.

Je m'engage, avec l'équipe de recherche, à respecter ce qui a été convenu au formulaire d'information et de consentement et à en remettre une copie signée au participant.

Nom et signature de l'une des chercheurs responsables du projet de recherche

Date

Appendice C
Questionnaire sociodémographique

Évaluation des capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

Date : / / jj mm aaaa DDN : / / jj mm aaaa Code de l'évaluateur:	<table style="width: 100%;"> <tr> <td style="text-align: center;">Numéro sujet</td> <td style="text-align: center;">Initiales sujet</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;"> </td> <td style="text-align: center;"> </td> </tr> </table> A1 ☐ A2 ☐ A3 ☐	Numéro sujet	Initiales sujet		
Numéro sujet	Initiales sujet				

Questionnaire d'informations générales

1. Âge																																											
2. Sexe	1) Masculin ☐ 2) Féminin ☐																																										
3. Génotype	<table style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 60%;">Confirmation homozygosité</td> <td style="width: 10%;">Oui</td> <td style="width: 10%; text-align: center;">☐</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Non</td> <td style="text-align: center;">☐</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>N/A</td> <td style="text-align: center;">☐</td> <td></td> </tr> </table> <table style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 60%;"> Si non Mutation prouvée côté paternel </td> <td style="width: 10%;">Oui</td> <td style="width: 10%; text-align: center;">☐</td> <td style="width: 20%;"></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Non</td> <td style="text-align: center;">☐</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Mutation prouvée côté maternel</td> <td>Oui</td> <td style="text-align: center;">☐</td> <td></td> </tr> <tr> <td></td> <td>Non</td> <td style="text-align: center;">☐</td> <td></td> </tr> </table>	Confirmation homozygosité	Oui	☐			Non	☐			N/A	☐		Si non Mutation prouvée côté paternel	Oui	☐			Non	☐		Mutation prouvée côté maternel	Oui	☐			Non	☐															
Confirmation homozygosité	Oui	☐																																									
	Non	☐																																									
	N/A	☐																																									
Si non Mutation prouvée côté paternel	Oui	☐																																									
	Non	☐																																									
Mutation prouvée côté maternel	Oui	☐																																									
	Non	☐																																									
<table style="width: 100%;"> <thead> <tr> <th style="width: 30%;">Allèle</th> <th style="width: 10%;">#1</th> <th style="width: 10%;">#2</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>8844delT</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>7504C>T</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>4744G>A</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>814C>T</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>12992G>A</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>5836T>C</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>236insAfsX</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>1190insAfsX</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>Large délétion</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>Autre :</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>_____</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>_____</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> <tr><td>Inconnu</td><td style="text-align: center;">☐</td><td style="text-align: center;">☐</td></tr> </tbody> </table>	Allèle	#1	#2	8844delT	☐	☐	7504C>T	☐	☐	4744G>A	☐	☐	814C>T	☐	☐	12992G>A	☐	☐	5836T>C	☐	☐	236insAfsX	☐	☐	1190insAfsX	☐	☐	Large délétion	☐	☐	Autre :	☐	☐	_____	☐	☐	_____	☐	☐	Inconnu	☐	☐	
Allèle	#1	#2																																									
8844delT	☐	☐																																									
7504C>T	☐	☐																																									
4744G>A	☐	☐																																									
814C>T	☐	☐																																									
12992G>A	☐	☐																																									
5836T>C	☐	☐																																									
236insAfsX	☐	☐																																									
1190insAfsX	☐	☐																																									
Large délétion	☐	☐																																									
Autre :	☐	☐																																									
_____	☐	☐																																									
_____	☐	☐																																									
Inconnu	☐	☐																																									
4. Taille	cm																																										
5. Poids	kg																																										
6. a) Niveau de mobilité intérieure :	1) Marche sans aide 2) Marche avec canne ou déambulateur 3) Utilisation d'un fauteuil roulant ☐ 4) Quadriporteur																																										
b) Niveau de mobilité extérieure :	1) Marche sans aide 2) Marche avec canne ou déambulateur 3) Utilisation d'un fauteuil roulant ☐ 4) Quadriporteur																																										
7. Niveau d'autonomie :	1) Autonome 2) Avec assistance partielle 3) Avec assistance complète ☐																																										

8. Actuellement, comparativement aux autres personnes de votre âge, estimez-vous que votre santé physique est :	1) Excellente 2) Bonne 3) Passable 4) Mauvaise ☐
9. Milieu de vie :	1) Seul 2) Autre personne 3) Avec service 4) Centre d'hébergement ☐
10. Quelle est votre occupation actuelle : _____ _____	1) Au travail à temps plein 2) Au travail à temps partiel 3) Aux études 4) Au foyer (tenir maison) 5) Ne travaille pas pour des raisons de santé 6) À la retraite 7) Au chômage (assurance-emploi) 8) Autre ☐
11. Quelle est le plus haut niveau de scolarité que vous ayez complété?	0) Aucune scolarité ou uniquement l'école maternelle 1) Première année 2) Deuxième année 3) Troisième année 4) Quatrième année 5) Cinquième année 6) Sixième année 7) Septième année 8) Huitième année ou secondaire I 9) Neuvième année ou secondaire II 10) Dixième année ou secondaire III 11) Onzième année ou secondaire IV 12) Douzième année ou secondaire V 13) Études partielles dans un cégep, une école de métiers ou un collège commercial privé, un institut technique, une école de sciences infirmières, une école normale 14) Diplôme ou certificat d'étude d'un programme technique au cégep, d'une école de métiers, d'un collège commercial privé, d'un institut technique, d'une école normale 15) Études partielles à l'université 16) Certificat universitaire de premier cycle 17) Baccalauréat acquis 18) Diplôme en médecine, en art dentaire, en médecine vétérinaire, en optométrie ou en chiropraxie acquis 19) Certificat universitaire de deuxième cycle acquis 20) Maîtrise acquise 21) Doctorat acquis ☐

12. Profil du ménage	1) Personne vivant seule 2) Couple sans enfant 3) Famille monoparentale 4) Couple avec enfant(s) issu(s) de l'union actuelle des conjoints seulement 5) Couple avec enfant(s) issu(s) de l'union actuelle des conjoints et avec enfant(s) issu(s) de l'union précédente de l'un ou l'autre des conjoints ☐ 6) Couple avec enfant(s) issu(s) de l'union précédente de l'un ou l'autre des conjoints et sans enfant issu de l'union actuelle des conjoints	
13. Type de résidence	1) Maison individuelle 2) Maison jumelée (duplex) 3) Bloc appartement de moins de 6 logements 4) Bloc appartement de 6 logements et plus 5) Autre : _____ ☐	
14. Raison principale de <i>l'abandon ou du retrait du projet de recherche</i> : _____ _____	1) Perte d'intérêt 2) Déménagement 3) Décès 4) Autre (Précisez) ☐	
15. Raison principale de <i>refus de participer</i> au projet de recherche : _____ _____ Acceptation de répondre aux questions du questionnaire d'informations générales	1) Sans intérêt 2) Pas de disponibilité 3) Travail 4) Refuse de répondre 5) Autre (Précisez) Oui ☐ Non ☐	☐
16. Raison principale de <i>l'exclusion de participer</i> au projet de recherche :	☐ Exclus Raison : _____ _____	

À compléter uniquement si la personne refuse de participer mais accepte de répondre au questionnaire d'informations générales

Note de l'infirmière qui effectue le contact avec le participant pour documenter son acceptation de répondre au questionnaire d'informations générales lorsqu'il refuse de participer au projet :

Signature de l'infirmière

Date