

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

ESSAI DOCTORAL PRÉSENTÉ À
L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

COMME EXIGENCE PARTIELLE
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE
(PROFIL INTERVENTION)

PAR
ALEXANDRA BOUCHER

ÉTUDE EXPLORATOIRE DES FONCTIONS COGNITIVES CHEZ LES INDIVIDUS
ÂGÉS DE 41 À 60 ANS ATTEINTS D'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE
CHARLEVOIX-SAGUENAY (ARSCS)

4 JANVIER 2017

Sommaire

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neurologique héréditaire évolutive, caractérisée par une atteinte neuropathique cérébelleuse et pyramidale (Bouchard, Barbeau, Bouchard, & Bouchard, 1978). Très peu de recherches sont retrouvées dans la littérature concernant les atteintes cognitives que peuvent présenter les individus atteints d'ARSCS (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Verhoeven et al., 2012). À travers le peu d'études disponibles, il est difficile de faire ressortir un profil cognitif typique chez ses individus, d'autant plus que l'âge des participants, de même que les tests utilisés diffèrent d'une étude à l'autre. Par ailleurs, tel que mentionné un précédemment, l'ARSCS est une maladie qui touche le cervelet. Cette structure est de plus en plus connue pour son rôle dans les fonctions mentales supérieures (Watson, 1978; Schmahammn & Sherman, 1998; Bürk, 2007; Leggio, Chiricozzi, Clausi, Tedesco & Molinari, 2000). Comme cette structure est touchée dans l'ARSCS, on pourrait s'attendre à ce que les déficits cognitifs soient les mêmes pour les personnes atteintes de l'ARSCS. L'objectif de l'étude est donc d'explorer de façon détaillée le portrait cognitif de quatre individus âgés entre 41 et 60 ans. L'échantillon est composé d'un homme et d'une femme dans deux tranches d'âge différentes, soit 41 ans à 50 ans et 51 ans à 60 ans. Une vaste batterie de tests neuropsychologiques a été administrée aux participants de façon à évaluer l'ensemble des fonctions cognitives (fonctionnement intellectuel, attention, mémoire, praxies, fonctions visuoperceptuelles et fonctions exécutives). Le devis exploratoire descriptif a permis de comparer et d'analyser les résultats des participants de façon à faire ressortir les ressemblances et/ou

les différences entre les participants. À la lumière des résultats obtenus, il n'est pas possible de dresser un profil cognitif typique généralisable à toute la population ARSCS. Par contre, il est possible d'affirmer que, dans notre échantillon, tous les participants ont montré des déficits pour la vitesse de traitement de l'information, l'attention soutenue, les fonctions langagières et le raisonnement logique visuel. Une meilleure connaissance du profil cognitif de ces individus permettra entre autres aux professionnels de la santé œuvrant avec cette population d'ajuster leurs interventions et leurs suivis en fonction de leurs forces et de leurs limitations dans le but de développer leur potentiel. De plus, les recherches sur les traitements de l'ARSCS sont en pleine effervescence et il est clair que le fait de connaître le profil cognitif de cette population s'avèrera un atout pour les futurs essais cliniques.

Table des matières

Sommaire	ii
Liste des tableaux	viii
Liste d'abréviations	x
Remerciements	11
Problématique	12
Contexte théorique	17
Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS).....	18
Aspects génétiques et prévalence	18
Aspects neurophysiologiques	20
Progression de la maladie et symptômes associés.....	21
Fonctions cognitives	23
Définition.....	23
Évaluation neuropsychologique	23
Rôle du cervelet dans les fonctions cognitives.....	24
Fonctions intellectuelles, neuropsychologiques et psychologiques	26
Objectif de l'étude	29
Méthode.....	30
Devis de recherche	31
Participants	32
Déroulement	33
Instruments de mesure.....	34
Résultats	43
Analyses.....	44
Description des participants	46
Portrait clinique de chaque participant.....	46
Participant 1	46
Fonctions intellectuelles	47
Fonctions exécutives.....	47

Habilités visuoperceptuelles.....	48
Fonctions mnésiques visuelles.....	49
Fonctions attentionnelles	49
Fonctions langagières	50
Praxies.....	51
Participant 2.....	51
Fonctions intellectuelles	51
Fonctions exécutives.....	51
Habilités visuoperceptuelles.....	52
Fonctions mnésiques visuelles.....	53
Fonctions attentionnelles	53
Fonctions langagières	54
Praxies.....	55
Participant 3.....	55
Fonctions intellectuelles	55
Fonctions exécutives.....	56
Habilités visuoperceptuelles.....	56
Fonctions mnésiques visuelles.....	57
Fonctions attentionnelles	57
Fonctions langagières	59
Praxies.....	59
Participant 4.....	59
Fonctions intellectuelles	59
Fonctions exécutives.....	60
Habilités visuoperceptuelles.....	61
Fonctions mnésiques visuelles.....	61
Fonctions attentionnelles	61
Fonctions langagières	62
Praxies.....	62
Comparaisons des performances des participants.....	63

Test d'Intelligence de Wechsler, 4 ^e édition.....	63
Test d'intelligence non verbale : Leiter-3	64
Matrices progressives de Raven	66
Fonctions exécutives	67
Trail Making Test	67
Color Word Interference Test	69
Tour du D-KEFS.....	70
Wisconsin Card Sorting Test.	71
«Judgement» de la NAB	71
Fonctions langagières	72
«Auditory comprehension» et «Naming» de la NAB.....	72
Fonctions visuoperceptuelles, visuospatiales et oculomotricité.....	73
Hooper visual Organisation Test (HVOT).....	73
Test de reconnaissance faciale de Benton.....	74
«Visual Discrimination» de la NAB	75
MVPT-3	75
Lignes enchevêtrées de Rey.....	76
Mémoire visuelle.....	77
Continuous Visual Memory Test (CVMT).....	77
«Shape Learning» de la NAB	78
Fonctions attentionnelles	79
CPT-II	79
«Annulation» du WAIS-IV	80
«Attention soutenue» du Leiter-3	81
Condition 1 du Trail Making Test	81
Mémoire de travail	82
«Dots» de la NAB.....	82
Indice «mémoire de travail» du WAIS-IV	83
«Mémoire inverse» du Leiter-3	83
Comparaison des fonctions cognitives entre les participants.....	83

Fonctions altérées pour tous les participants (ou la majorité)	83
Vitesse de traitement de l'information et vitesse psychomotrice	83
Raisonnement logique visuel	84
Attention soutenue	84
Fonctions langagières	84
Fonctions préservées pour tous les participants	84
Discrimination visuelle	84
Fonctions qui présentent d'importantes variabilités entre les participants.....	85
Mémoire visuelle	85
Intégration visuospatiale	85
Discussion	86
Comparaisons des résultats avec la littérature scientifique	88
Critiques des tests	96
Forces et faiblesses de l'étude	101
Retombées de l'étude	103
Conclusion	106
Références	106

Liste des tableaux

Tableau 1: Moyenne et écarts-types pour différentes distributions théoriques selon la courbe normale	45
Tableau 2: Résultats des participants aux sous-tests du WAIS-IV en scores pondérés...65	65
Tableau 3: Résultats des participants aux différents sous-tests et échelles du Leiter-3 en scores pondérés	66
Tableau 4: Résultat des participants au Trail Making Test en scores pondérés.....68	68
Tableau 5: Résultat des participants au Color Word Interference Test en scores pondérés	70
Tableau 6: Résultat des participants à la Tour du D-KEFS en scores pondérés.....71	71
Tableau 7: Résultat des participants au WCST en scores pondérés.....72	72
Tableau 8: Résultat des participants au sous-test Judgment de la NAB en score <i>T</i>72	72
Tableau 9: Résultats des participants aux sous-tests « Auditory Comprehension » et « Naming » de la NAB en score <i>T</i>	73
Tableau 10: Résultats bruts des participants au HVOT et nombre d'écarts-types de la moyenne	74
Tableau 11: Résultats des participants au test de reconnaissance faciale de Benton en écarts-types.....74	74
Tableau 12: Résultats des participants au sous-test visual discrimination de la NAB en score <i>T</i>75	75
Tableau 13: Résultats des participants au MVPT-3 en scores bruts	76
Tableau 14: Résultats des participants au test des lignes enchevêtrées de Rey présentés en écarts-types selon la moyenne de la forme 1 et 2.....77	77
Tableau 15: Résultats des participants au CVMT en rang centile	78
Tableau 16: Résultats des participants au sous-test « Shape Learning » de la NAB en rang centile	79
Tableau 17: Résultats des participants au CPT-II en score <i>T</i>81	81

Tableau 18: Résultats des participants au sous-test Dots de la NAB en score *T*82

Liste d'abréviations

ARSCS : Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

CMNM : Clinique des maladies neuromusculaires

CORAMH : Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires

CPT-II : Conner's Continuous Performance Test, 2^e édition

CSSS : Centre de Santé et de Services Sociaux

CVMT: Continous Visual Memory Test

CVLT: California Verbal Learning Test

D-KEFS: Delis-Kaplan Executive Function System

GRIMN : Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires

HVOT: Hooper Visual Organisation Test

IRM: Imagerie par résonance magnétique

MVPT-3: Motor-Free Visual Perception Test, 3^e édition

NAB: Neuropsychological Assessment Battery

SCA: Spinocerebellar ataxia

SLSJ: Saguenay – Lac-Saint-Jean

WAIS-IV: Wechsler Adult Intelligence Scale, 4^e édition

WCST: Wisconsin Card Sorting Test

Remerciements

Je tiens à remercier ma directrice d'essai doctoral, Dre Julie Bouchard, Ph.D., professeure en neuropsychologie clinique à l'Université du Québec à Chicoutimi, pour le temps accordé ainsi que les encouragements fournis tout au long du processus de rédaction.

J'exprime également ma reconnaissance à ma codirectrice d'essai, Dre Cynthia Gagnon, Ph.D., professeure chercheure et directrice du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires qui m'a guidé tout au long de ma rédaction par le biais de ses précieux conseils et de sa rigueur scientifique.

Par ailleurs, je tiens à remercier les différents organismes subventionnaires pour l'aide financière qui a été accordée pour mon projet de recherche. Mes remerciements vont entre autres à la Fondation du Grand Défi Pierre Lavoie, aux Instituts de Recherche en Santé du Canada (IRSC) ainsi qu'au Fonds de recherche du Québec - Nature et technologies (FRQNT).

Finalement, un remerciement tout spécial à mes proches et plus particulièrement à mon conjoint, pour m'avoir supportée, encouragée et motivée tout au long de ce processus de rédaction.

Problématique

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neurologique héréditaire caractérisée par une atteinte cérébelleuse, pyramidale et neuropathique (Bouchard et al., 1978). Environ 300 cas ont été cliniquement répertoriés au Québec (Dupré et al., 2008). La prévalence de la maladie est plus élevée dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix (Giasson, 1992). Par ailleurs, des cas d'ARSCS ont été répertoriés à l'échelle internationale (par exemple au Japon, en Italie, en Tunisie, en Turquie et en Espagne) (Anheim et al., 2008). À ce jour, plus de 100 mutations du gène responsable de la maladie ont été découvertes (Thiffault et al., 2013). Plusieurs mutations ont été identifiées jusqu'à présent chez les patients Québécois, dont une qui est présente chez 94% des patients (Engert et al., 2000; Mercier et al., 2001).

Alors que les symptômes cérébelleux (p. ex. trouble de l'équilibre, trouble de coordination des mouvements, problème d'élocution) sont modérés durant l'enfance, ceux-ci prennent davantage d'ampleur à l'âge adulte. En effet, la progression de la maladie s'accélère au cours de l'adolescence et de la vingtaine alors que l'ataxie (perte de coordination) s'étend aux quatre membres et que la dysarthrie (trouble d'articulation de la parole) s'intensifie (Bouchard et al., 1998). On observe donc chez ces personnes des difficultés langagières importantes (langage pâteux et inarticulé) ainsi que des atteintes sévères sur le plan moteur qui affectent, entre autres, la marche, la dextérité et la coordination motrice.

Les études d'imagerie par résonance magnétique (IRM) ont démontré une atrophie dans une partie du cervelet, le vermis cérébelleux supérieur (Anheim et al., 2008; Bouchard et al., 1998; Takiyama, 2006). Selon certains auteurs, le cervelet serait impliqué dans les processus cognitifs et affectifs (Schmahmann, 1991; Timmann & Daum, 2007; Schmahmann, & Sherman, 1998; Watson, 1978; Bürk, 2007). Plusieurs chercheurs ont documenté des atteintes cognitives sur une variété de fonctions supérieures suite à une atteinte au cervelet. Schmahmann, & Sherman (1998) font mention d'un syndrome cognitivo-affectif cérébelleux dans lequel des lésions au cervelet induiraient certaines dysfonctions neuropsychologiques et affectives particulières. Ce syndrome fût observé dans différents types de pathologie touchant le cervelet, dont les ataxies spinocérébelleuses, un accident vasculaire cérébral, des atrophies du cortex cérébelleux et une excision d'une tumeur à la ligne médiane (Schmahmann, 2004).

Puisque l'ARSCS est une maladie qui touche le cervelet, on pourrait s'attendre à observer ce genre de déficits cognitifs dans les tests neuropsychologiques. Or, très peu d'études se sont penchées sur la description des atteintes neuropsychologiques auprès de cette population. À ce jour, on n'en compte que trois. L'équipe de Bouchard et ses collaborateurs (1978) fut la première à apporter des résultats de mesures psychométriques auprès d'individus atteints d'ARSCS. Cette étude date de plusieurs années et ne couvre que le fonctionnement intellectuel. Par ailleurs, une étude plus récente (Drolet, 2002) a analysé certaines fonctions neuropsychologiques (fonctions visuoperceptives, habiletés de planification, fonctions attentionnelles, fonctions

mnésiques, intelligence non verbale, raisonnement logique inductif et la formation de concept), mais chez une population de jeunes âgés entre 7 et 18 ans et atteints d'ARSCS. Finalement, l'étude de deux patients ARSCS, élaborée par Verhoeven et ses collaborateurs (2012), est la première à observer et décrire les atteintes neuropsychologiques de deux patients adultes. Pour les deux patients, les auteurs ont observé des déficits dans plusieurs sphères cognitives et affectives, telles qu'un manque d'effort, des déficits dans les stratégies de planification et de l'impulsivité. Bien que la mutation génétique des deux patients soit différente de celle principalement retrouvée au Québec, l'étude permet tout de même de soulever des liens possibles entre l'ARSCS et le syndrome cérébelleux cognitivo-affectif. Étant donné que très peu d'études ont analysé les atteintes neuropsychologiques des gens atteints d'ARSCS et qu'en parallèle, les données issues de la littérature tendent à démontrer la présence d'un syndrome cognitivo-affectif particulier associé aux pathologies touchant le cervelet, il est essentiel de dresser un profil neuropsychologique complet de cette population, et de voir si, compte tenu de la dégénérescence de la maladie dans le temps, les divers groupes d'âge sont affectés différemment. Le but de la présente étude est donc d'explorer de façon détaillée les atteintes cognitives présentes chez les individus de différents groupes d'âge atteints d'ARSCS selon différents groupes d'âge. Le devis de l'étude se veut descriptif et exploratoire. La présente recherche permettra d'établir un portrait cognitif complet de quatre personnes atteintes, âgées entre 41 et 60 ans. Le petit échantillon, composé uniquement de quatre sujets, se justifie par le fait qu'avant de faire d'autres études sur un plus large échantillon, il fallait tenter d'établir un profil cognitif complet, de façon à

cibler les fonctions à évaluer plus en profondeur et choisir les outils les plus pertinents pour le faire. Mentionnons également que la présente étude s'inscrit dans un plus grand projet de recherche s'intitulant : «*New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies*». La première phase de la recherche déjà entamée vise à décrire les déficits moteurs présents dans l'ARSCS et faire état de leur évolution dans le temps. Notre étude vise à apporter un volet complémentaire à la phase 1 déjà en cours, c'est-à-dire à documenter l'aspect cognitif chez les individus atteints d'ARSCS.

À long terme, une meilleure connaissance de l'atteinte des fonctions neuropsychologiques permettra d'orienter l'évaluation lors des futurs essais cliniques (p. ex., essais de traitements auprès de la population). De plus, en documentant les atteintes cognitives selon l'âge des participants, ainsi qu'à travers différents stades de la maladie, il sera également possible d'apporter un suivi mieux adapté aux besoins des individus. Finalement, étant donné que l'ARSCS engendre des déficits moteurs et langagiers, il est essentiel de déterminer une batterie de tests cognitifs qui prend en considération les limitations imposées par la maladie. En effet, il est nécessaire de trouver les outils les plus valides, sensibles et fidèles auprès de cette population pour les intégrer dans les futures dans les études se penchant sur l'ARSCS (par exemple, pour le développement de traitements pharmaceutiques ou géniques).

Contexte théorique

Le contexte théorique contient deux grandes sections. La première se consacre spécifiquement sur l'ARSCS. Dans cette partie, une description de l'ARSCS sera effectuée sous différentes composantes (prévalence, aspect génétique, neurophysiologie, manifestations cliniques et évolution de la maladie). La deuxième partie concerne les fonctions cognitives en général ainsi que le rôle que joue le cervelet dans la réalisation de celles-ci.

Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)

Aspect génétique et prévalence

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neurologique rare, décrite pour la première fois en 1978 (Bouchard et al., 1978). Il s'agit d'une ataxie cérébelleuse neurodégénérative avec un mode de transmission autosomique récessif (Bouchard et al., 1978). Le gène responsable de la maladie est retrouvé particulièrement chez des personnes qui proviennent des régions du Saguenay et de Charlevoix en raison de facteurs démographiques et historiques qui ont influencé le développement d'une population plus homogène dans ces régions (Bouchard et al., 1978; Bouchard, Brais, Dupré, & Rouleau, 2007; R. W. Bouchard, Bouchard, Bouchard, & Barbeau, 1979; CORAHM, 2012). Plus de 300 personnes atteintes d'ARSCS ont été répertoriées dans les cliniques de maladie neuromusculaires (CMNM) au Québec, incluant les régions de Saguenay et de Charlevoix (Bouchard et al., 1978; De Braekeleer et al., 1993), ce qui fait de cette maladie la plus commune des ataxies héréditaires au

Québec (Bouchard et al., 1998). Bien que la prévalence de l'ARSCS soit plus élevée dans les régions de Charlevoix-Saguenay, la mutation du gène responsable de la maladie a également été répertoriée dans d'autres pays tels que l'Italie (Masciullo et al., 2012; Prodi et al., 2012), le Brésil (Pedroso et al., 2011), le Japon, la Turquie et l'Espagne (Anheim et al., 2008). L'identification de ce gène a permis de mettre en évidence plus de 100 mutations à travers le monde (Thiffault et al., 2013). Dans les régions de Charlevoix et du Saguenay, une personne sur vingt-deux est porteuse du gène défectueux (De Braekeleer et al., 1993). Comme le nom de la maladie l'indique, le mode de transmission de l'ARSCS est autosomique récessif (Bouchard et al., 1978), ce qui signifie que lorsque les deux parents sont porteurs du gène, les probabilités d'avoir un enfant atteint de la maladie sont de 25%. Le gène responsable de la maladie est le gène SACS, localisé en 13q11 et codant pour une protéine appelée saccine (Engert et al., 2000; Richter et al., 1999). La saccine est fortement exprimée dans le cerveau, en particulier dans le cytoplasme des gros neurones pyramidaux du cerveau antérieur, mais aussi dans les noyaux dorsolatéraux du thalamus, dans les noyaux pontiques et dans les cellules de Purkinje (Parfitt et al., 2009). Il semblerait que cette protéine soit aussi impliquée dans le développement neuronal et la neurodégénérescence, mais des études supplémentaires sont nécessaires pour confirmer ce rôle (Engert et al., 2000; Kozlov et al., 2011). Une homogénéité de la symptomatologie clinique est observée chez la population ARSCS québécoise (Richter, et al., 1999). Les individus au Québec sont majoritairement homozygotes pour la même mutation. Par ailleurs, certaines différences sont notées dans les atteintes des individus ARSCS ayant la mutation génétique retrouvée principalement

chez les personnes québécoises versus ceux ayant un autre type de mutation. C'est le cas entre autres du quotient intellectuel, en particulier le verbal, qui semble être atteint de façon différente dans la population ARSCS (Takiyama, 2007). En effet, alors que le quotient intellectuel verbal est considéré comme dans les limites de la normale chez les individus ARSCS du Québec, des performances déficitaires ont été notées chez quelques patients Japonais (Bouchard, 1991; Takiyama, 2006). De plus, des cas de démence et de retard intellectuel ont été répertoriés au Japon, en Italie de même qu'en Turquie (Crisuolo et al., 2004; Richter, Ozgul, Poisson & Topaloglu, 2004; Hara, et al., 2005). En somme, alors qu'autrefois on croyait que l'ARSCS était une maladie restreinte au Québec, les recherches démontrent maintenant le contraire, puisque des cas sont aussi répertoriés à l'échelle internationale.

Aspects neurophysiologiques

L'ARSC se caractérise par une triple atteinte cérébelleuse, pyramidale et neuropathique. Les études d'imagerie par résonance magnétique (IRM) révèlent une atrophie du vermis cérébelleux supérieur ainsi qu'une diminution voire même une absence de cellules de Purkinje dans le cervelet (Anheim et al., 2008; Bouchard, et al., 1998; Takiyama, 2006; Bouchard, 1991). Synofzik et ses collaborateurs (2013) ont également observé, chez 63% de leurs participants atteints d'ARSCS, une atrophie cérébrale pariétale bilatérale ainsi qu'un rétrécissement de la partie postérieure du tronc du corps calleux. L'ARSCS se caractérise également par une atteinte à la moelle épinière et aux nerfs périphériques (Bouchard et al., 1978). En effet, la moelle épinière cervicale est compressée et très réduite (Bouchard et al., 1998). De plus, la transmission

synaptique dans les muscles est problématique. En effet, l'électromyographie montre des signes d'une sévère dénervation dans les muscles distaux vers la fin de la vingtaine (Bouchard et al., 1979). Les études de conduction nerveuse permettent aussi d'observer des signes de démyélinisation ainsi qu'une neuropathie axonale progressive (Bouchard et al., 1991; Bouchard, Bouchard, Gagné, Richter, & Melançon, 1993).

Progression de la maladie et symptômes associés

L'ARSCS est une maladie neurologique dégénérative. C'est donc dire que les atteintes évoluent et deviennent plus invalidantes à mesure que la maladie progresse. L'âge d'apparition des premiers symptômes est relativement tôt, soit entre 12 et 18 mois. Au Québec, le diagnostic se pose généralement à cette période. Lorsque l'enfant apprend à marcher, les symptômes deviennent évidents; l'enfant présente une démarche instable causée par un manque d'équilibre, ce qui provoque ainsi des chutes fréquentes (Bouchard et al., 1978). Bien que l'évolution de l'ARSCS soit variable d'un individu à l'autre, la progression de la maladie est généralement lente jusqu'à l'adolescence, période à laquelle les symptômes cérébelleux prennent plus d'ampleur. Pendant l'enfance, les principales manifestations consistent en une légère ataxie et une spasticité surtout dans les membres inférieurs qui se traduisent par une faiblesse et une incoordination. Par ailleurs, bien que l'ataxie et la spasticité touchent principalement les membres inférieurs, il n'est pas impossible de constater aussi un manque de dextérité, de l'incoordination de même qu'une amyotrophie distale modérée à sévère des muscles dorsaux de la main (Bouchard et al., 1979; Bouchard et al., 1991). Une équipe de chercheurs s'est penchée sur l'impact fonctionnel (participation sociale et indépendance fonctionnelle) de cette

réduction de coordination aux membres supérieurs à travers deux groupes d'âge, inférieur à 40 ans et ceux de 40 ans et plus. Leurs résultats montrent une réduction du niveau d'indépendance fonctionnelle et de participation sociale chez les plus âgés (≥ 40 ans). Les auteurs indiquent toutefois une grande variabilité des résultats à travers les sujets, variabilité qui s'explique probablement par la diversité des portraits cliniques de l'ARSCS (Gagnon, Mathieu & Desrosiers, 2004). La présence d'une telle variabilité ne fait qu'appuyer l'importance de documenter davantage le portrait des personnes atteintes d'ARSCS et de mieux définir leurs incapacités.

Tous les patients atteints d'ARSCS présentent une dysarthrie (trouble de langage caractérisé par des difficultés d'articulation et une parole dysrythmique). Celle-ci est légère dans l'enfance, et se caractérise surtout par un langage pâteux et inarticulé, mais s'intensifie à l'âge adulte (Bouchard et al., 1998). La plupart des patients atteints d'ARSCS présentent des signes précoces non progressifs, dont une réponse plantaire bilatérale anormale, un processus de myélinisation des fibres rétiniennes anormal ainsi qu'une altération de la saccade de poursuite oculaire (Bouchard, 1991). Un nystagmus horizontal bidirectionnel est aussi noté chez la plupart des patients atteints d'ARSCS. Par ailleurs, l'acuité visuelle serait normale chez ces patients (Bouchard et al, 1978). La combinaison de la spasticité et de la dénervation distale amène certaines déformations aux pieds, ce qui nécessite parfois des interventions chirurgicales et qui complique fortement la marche. D'ailleurs, l'âge moyen d'utilisation d'un fauteuil roulant pour se déplacer est de 41 ans, avec une étendue de 17 à 58 ans (Bouchard, 1991). Par ailleurs, l'espérance de vie des individus atteints d'ARSCS est légèrement inférieure à celle de la

population générale. En effet, l'âge moyen du décès est de 51 ans (Bouchard, et al., 1993). Lorsque des individus survivent dans les 70 ans, ils sont, pour la plupart, alités et décèdent des suites d'infections récurrentes (Bouchard et al., 1998).

Fonctions cognitives

Définition

On peut définir la cognition par l'ensemble des processus mentaux qui sont sollicités dans nos relations avec l'environnement. Elle implique entre autres la perception, la mémorisation et le rappel d'un stimulus ainsi que la résolution de problème et la prise de décision (Fortin & Rousseau, 2010). L'association québécoise des neuropsychologues (AQNP) définit les fonctions cognitives comme : « les 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 ». Les fonctions cognitives comprennent entre autres la mémoire, les fonctions attentionnelles, les fonctions exécutives (inhibition, flexibilité cognitive, planification, raisonnement, etc.), le langage, les fonctions visuospatiales et les praxies (fonctions supérieures qui régulent l'exécution des gestes).

Évaluation neuropsychologique

L'évaluation neuropsychologique permet de documenter le profil cognitif d'une personne en précisant notamment les fonctions qui sont préservées, mais également celles qui sont déficientes. Elle permet également de documenter l'évolution d'une maladie en procédant à des évaluations à des périodes différentes (McCormik & Lezak,

2005). Bon nombre de tests existent en neuropsychologie pour mesurer les différents processus cognitifs. Cependant, la sélection des tests doit se faire en tenant compte de plusieurs facteurs. En effet, la présence de déficits perceptuels (p. ex. hémianopsie), langagiers (p.ex. aphasie) et moteurs (p.ex. hémiparésie) pourrait influencer les performances aux tests et biaiser les résultats (Lezak, Howieson & Gloring, 2004; Teresi & Holmes, 1997). Il est donc important pour le clinicien/chercheur de sélectionner des outils qui respectent le plus possible la condition de la personne. De plus, des considérations méthodologiques sont à prendre en compte dans une évaluation. En effet, il est important d'utiliser des tests psychométriques standardisés, c'est-à-dire des outils qui sont valides, fidèles et sensibles afin d'être en mesure d'obtenir des résultats objectifs (Anastasi & Urbina, 1997). La passation d'une batterie de tests neuropsychologiques complète peut s'avérer très longue et ardue pour un individu avec d'importantes atteintes, ce qui est souvent le cas chez les individus atteints d'ARSCS. En effet, l'évaluation neuropsychologique des individus avec l'ARSCS pose de grands défis de par les déficits moteurs et langagiers causés par la maladie. Il est donc essentiel de choisir une batterie de tests cognitifs applicables auprès de cette population et qui respecte le plus possible les facteurs mentionnés ci-haut.

Rôle du cervelet dans les fonctions cognitives

Le cervelet est connu depuis longtemps comme étant le siège du contrôle moteur, de l'équilibre et de la coordination des fonctions motrices (Schmahmann, Weilburg & Sherman, 2007). Cependant, les études physiologiques, anatomiques, cliniques et d'imagerie cérébrale fonctionnelle tendent à démontrer que cette structure joue

également un rôle dans des processus non moteurs, tels que les fonctions cognitives (Schmahmann, 1991; Timmann & Daum, 2007; Schmahmann, & Sherman, 1998; Watson, 1978; Bürk, 2007; Fancellu et al., 2013). Schmahmann et Sherman (1998) ont d'ailleurs nommé l'ensemble de symptômes retrouvés chez des patients ayant des atteintes au cervelet comme étant le syndrome cérébelleux cognitivo-affectif. Ce syndrome comprend une atteinte des fonctions exécutives qui touche notamment la planification, la flexibilité cognitive, l'abstraction, le raisonnement, la mémoire de travail ainsi que la fluidité verbale. De plus, le syndrome inclut une atteinte des processus liés à la cognition spatiale, c'est-à-dire des troubles de l'organisation visuospatiale ainsi qu'une mémoire visuospatiale déficitaire. Des dysfonctions affectives caractérisées par un émoussement affectif ou encore un manque de réactivité émotionnelle ainsi que des comportements inappropriés, voire désinhibés, peuvent également être observés. En effet, des variations de l'humeur (dépression) ont été constatées chez des personnes ayant ce syndrome. Finalement, des difficultés langagières comprenant de la dysprosodie, de l'agrammatisme ainsi qu'une légère anomie font partie des symptômes pouvant être répertoriés dans le syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (Schmahmann, 2004). Plusieurs études ont mis en évidence la présence d'atteintes cognitives suite à des pathologies touchant le cervelet. Parmi les fonctions affectées, mentionnons les fonctions exécutives (Kim, Ugurbil & Strick, 1994; Gottwald, Wilde, Mihajlovic & Mehdorn, 2004; Bellebaum & Daum, 2007), la mémoire de travail (Desmond, Gabrieli, Wagner, Ginier & Glover, 1997; Silveri, Di Betta, Filippini, Leggio & Molinari, 1998; Chiricozzi, Clausi, Molinari & Leggio, 2008), les

fonctions attentionnelles (Allen, Buxton, Wong & Courchesne, 1997; Gottwald, Wilde, Mihajlovic & Mehdorn, 2003) ainsi que les fonctions visuospatiales (Neau, Arroyo-Anllo, Bonnard, Ingrand & Gil, 2000; Molinari, Petrosini, Misciagna & Leggio, 2004). L'équipe de Kawai, Suenaga, Watanabe et Sobue (2009) a effectué une revue de la littérature sur les différentes atteintes cognitives que peuvent présenter les individus atteints d'une dégénérescence spinocérébelleuse. Il en ressort un portrait très varié dans les différents déficits cognitifs. Par exemple, certaines dégénérescences spinocérébelleuses affichent des déficits dans la mémoire verbale (SCA-1) alors que pour d'autres, cette fonction n'est pas altérée (SCA-6). Cependant, les auteurs mentionnent que l'ensemble des atteintes tend à représenter une dysfonction frontale (Kawai et al., 2009).

Fonctions intellectuelles, neuropsychologiques et psychologiques

Peu d'études se sont consacrées aux fonctions intellectuelles, cognitives et psychologiques des gens atteints de l'ARSCS. L'équipe de Bouchard et ses collaborateurs (1978) fut la première à explorer cet aspect. Cette équipe a fait passer un test d'intelligence à un échantillon de 21 patients adultes et les résultats obtenus ont indiqué une intelligence non verbale sous la moyenne. Certains sous-tests non verbaux nécessitaient de la vitesse et un bon contrôle moteur (par exemple « *digit symbol*»), ce qui aurait pu influencer négativement les performances des participants. Toutefois, les auteurs stipulent que les déficits physiques n'expliquaient pas, à eux seuls, les faibles résultats pour les autres sous-tests non verbaux (Bouchard et al., 1978). Les résultats du quotient intellectuel verbal étaient, quant à eux, dans la moyenne. Les auteurs notaient

toutefois une différence significative entre le quotient intellectuel verbal et non verbal, au détriment de ce dernier. De plus, des corrélations négatives avec l'âge ont été identifiées pour deux sous-tests non verbaux. Cependant, il s'agissait de tendance de corrélation, puisque les corrélations n'étaient pas statistiquement significatives. La non-signification des résultats pourrait être attribuable au petit échantillon de l'étude. Les sous-tests concernés étaient « *object assembly* » (-0.41) et « *digit symbol* » (-0.31). Les auteurs indiquaient que, pour le sous-test « *digit symbol* », les faibles résultats obtenus pouvaient s'expliquer en partie par les atteintes physiques des participants. Cela dit, les auteurs demeuraient convaincus que les déficits physiques n'expliquaient pas en totalité le reste des résultats obtenus à l'échelle non verbale. L'évolution de ces atteintes n'était toutefois pas documentée.

Drolet (2002) a fait passer une évaluation neuropsychologique à douze jeunes âgés entre 7 et 18 ans atteints d'ARSCS. Son étude a permis de mettre en évidence certaines difficultés rencontrées par ces jeunes. En effet, l'attention et la mémoire en modalité visuelle semblaient être les habiletés les plus faibles. Ainsi, plus de la moitié des participants ont montré des faiblesses en mémoire visuelle séquentielle. Ce déficit touchait davantage les quatorze à dix-huit ans que les sept à treize ans. Il faut toutefois rester prudent quant à l'interprétation de ce résultat puisque deux versions différentes du test ont été administrées selon l'âge des participants. Par ailleurs, plus de la moitié des participants ont démontré une performance déficitaire pour la résistance à l'interférence (effet négatif produit par un apprentissage sur un autre apprentissage). Quant à l'évaluation du quotient intellectuel verbal, les résultats obtenus se situaient dans les

normes. L'étude a également permis d'observer que les participants mettaient un certain temps avant d'agir, et ce, même dans les tâches ne faisant pas appel à la motricité. Cette observation, combinée avec celle de Bouchard et ses collaborateurs en 1978, soulève l'hypothèse d'un déficit dans le temps de réaction et de la vitesse de traitement de l'information chez cette population.

Récemment, une équipe de chercheurs s'est penchée sur l'étude de deux frères atteints d'ARSCS (avec une mutation génétique différente de celle du Québec, soit la mutation au site d'épissage homozygote (c.1891 + 1 delG)). L'étude a évalué les symptômes des participants en lien avec le syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (Verhoeven et al., 2012). Le premier patient, âgé de 55 ans, était désorienté dans les lieux et le temps, présentait un ralentissement général de la pensée, faisait preuve de peu de flexibilité cognitive et présentait une humeur dysphorique. De plus, le nombre de persévérations effectuées par le patient était très élevé. Des dysfonctions cognitives et de l'anosognosie étaient également présentes. La vitesse de traitement de l'information était ralentie et la sensibilité à l'interférence était très élevée. Le second patient, âgé de 50 ans, présentait également une faible vitesse de traitement de l'information. Alors que la mémoire et l'attention de ce participant étaient adéquates, des troubles de planification mineurs ont été relevés. La prudence est toutefois de mise dans l'interprétation que l'on peut tirer des résultats étant donné qu'il s'agit seulement de deux cas et que d'autres facteurs ont pu influencer les données (p. ex. le fait que la mutation génétique diffère de celle principalement retrouvée chez les individus ARSCS québécois).

En somme, très peu de recherches ont été effectuées auprès de la population ARSCS. La quantité d'informations existantes diminue d'autant plus lorsque le sujet est relié aux atteintes cognitives que peuvent présenter ces personnes. Pourtant, sachant les structures cérébrales qui sont touchées dans l'ARSCS (notamment le cervelet) de même que l'aspect évolutif de la maladie, la pertinence de faire des études à cet égard apparaît bien démontrée. Une connaissance plus approfondie du profil cognitif permettrait, entre autres, d'apporter un suivi de meilleure qualité aux individus atteints d'ARSCS en étant plus adapté à leurs besoins.

Objectif de l'étude

Cette étude s'inscrit dans un plus grand projet de recherche qui s'intitule : « *New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies* ». La première phase vise à décrire les déficits moteurs présents dans l'ARSCS et faire état de leur évolution dans le temps. La présente recherche consiste en la phase deux, qui se veut un volet complémentaire à l'étude et qui a pour but d'ajouter une description du profil cognitif. L'objectif de la présente étude est donc d'explorer de façon détaillée les atteintes cognitives de quatre adultes âgés entre 41 et 60 ans atteints de l'ARSCS. D'une part, ce premier portrait cognitif permettra d'identifier les fonctions préservées, mais aussi celles qui semblent les plus altérées dans l'ARSCS. D'autre part, cette étude permettra d'identifier les tests les plus utiles et révélateurs en vue d'établir un protocole pour une étude sur une plus large cohorte de patients.

Méthode

La méthode se compose des sections suivantes : le devis de recherche, la description des participants, les instruments utilisés, le déroulement, les considérations éthiques et les analyses.

Devis de recherche

Un devis descriptif a été utilisé pour décrire les performances des participants. Les résultats de la recherche seront présentés sous forme d'étude de cas multiple, c'est-à-dire que les résultats des quatre participants seront étudiés, analysés et comparés afin de décrire un ensemble d'individus et d'établir des liens entre eux en fonction de différentes variables (Sabourin, 1998; Bardin, 1996). L'étude de cas est une méthode de recherche pertinente lorsque le sujet à l'étude est peu documenté ou s'il s'agit d'un thème encore inexploré (Sabourin, 1998). La présente recherche se retrouve exactement dans cette situation, c'est-à-dire que le profil neuropsychologique de la population adulte atteinte d'ARSCS n'a été documenté que très rarement auparavant. De plus, Collerette (1997) indique que l'une des principales forces d'une étude de cas est le fait d'enrichir les connaissances actuelles d'un sujet grâce aux nouveaux éléments rapportés dans l'étude.

Le caractère multiple de l'étude de cas réfère ici au fait que plusieurs cas cliniques, les quatre participants, seront étudiés, analysés et comparés afin de décrire un ensemble d'individus et d'établir des liens entre eux en fonction de différentes variables. Quant à la nature exploratoire de l'étude, elle réfère au fait que les résultats visent à apporter des éléments de compréhension dans une situation moins bien définie. Dans la

présente étude, la situation moins bien définie réfère au fait qu'il n'y a pas de profil cognitif établi pour les individus atteints d'ARSCS étant donné le peu de documentation existante à ce sujet. En fait, les résultats visent à approfondir notre compréhension des impacts de l'ARSCS en lien avec les atteintes du système nerveux central. La présente recherche vise à élaborer de nouvelles hypothèses plutôt que la généralisation des résultats à l'ensemble de la population, autre caractéristique de l'étude de cas (Bardin, 1996).

Participants

Quatre participants ont été recrutés pour la présente étude. Ils ont été contactés par téléphone, à partir de la banque des 20 patients de la phase un. Une candidate au doctorat en neuropsychologie a procédé à cette étape en expliquant aux participants la nature de leur participation au projet de recherche et en demandant leur intérêt à y participer. L'échantillonnage aléatoire s'est fait parmi les hommes et femmes de deux tranches d'âge (41-50 ans et 51-60 ans) ayant complété la première phase de l'étude « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies » qui comprend 20 participants et qui a eu lieu à la Clinique des Maladies Neuromusculaires de Jonquière (CMNJ). Un homme et une femme de chaque tranche d'âge ont fait partie de l'échantillon. Les critères d'inclusion étaient les suivants : 1) être atteint de l'ARSCS avec la mutation c.8844delT, 2) être suivi à la clinique des maladies neuromusculaires du SLSJ, 3) être âgé entre 41 et 60 ans, 4) résider dans la région du SLSJ, 5) être capable de donner un consentement éclairé. Le seul critère d'exclusion était la présence d'une maladie ou d'un trouble, autres

que l'ARSCS, qui aurait pu influencer les résultats aux tests neuropsychologiques (p.ex. accident vasculaire cérébral, démence, etc.).

Déroulement

Les participants ayant manifesté un intérêt à participer à l'étude ont été rencontrés individuellement à la Clinique des maladies neuromusculaires associée au Centre de réadaptation régional Le Parcours (au CSSS de Jonquière). Les détails de l'étude ont été présentés aux participants par la candidate au doctorat en neuropsychologie et le consentement éclairé a été obtenu par écrit. Suite à l'explication des détails dits administratifs, la rencontre s'est poursuivie avec l'administration des divers tests neuropsychologiques. L'ensemble de l'évaluation de chaque participant a été réparti en trois demi-journées afin de minimiser la fatigue des participants. L'ordre privilégié pour l'administration des tests a été le suivant : 1) première rencontre : fonction intellectuelle, mémoire visuelle, attention soutenue visuelle, fonctions exécutives; 2) deuxième rencontre : fonctions intellectuelles non verbales, raisonnement logique visuel, habiletés visuoperceptuelles; 3) troisième rencontre : compréhension langagière, dénomination, habiletés visuospatiales, fonctions exécutives, praxies. L'examineur a tenté de respecter le plus possible ce même ordre pour tous les participants. Toutefois, des adaptations ont pu être apportées au cours de l'évaluation selon le temps pris par un participant pour réaliser une tâche.

Instruments de mesure

Les variables de l'étude sont les différentes fonctions cognitives documentées grâce aux tests neuropsychologiques qui seront décrits plus bas. Mentionnons que la sélection des tests a été influencée par la condition physique et langagière des participants. En effet, étant donné que l'ARSCS amène des limitations importantes à ces niveaux, nous avons tenté de choisir des outils qui impliquaient le moins possible ces composantes. Cela dit, lorsqu'il était plus difficile de respecter ces conditions, nous avons tenté d'augmenter la validité des résultats en utilisant plusieurs tests différents qui mesurent les mêmes fonctions. En conséquence, la mise en commun des résultats aux différents tests mesurant les mêmes fonctions nous aide à distinguer la composante cognitive versus les limitations imposées par la maladie. Mentionnons que le fait d'administrer plusieurs outils psychométriques différents nous permet également de faire une exploration globale de l'applicabilité de ceux-ci auprès de la population ARSCS. Différents facteurs ont été considérés pour juger de la pertinence de conserver ces outils en vue de les intégrer dans une future batterie de tests neuropsychologiques. Notamment, la durée d'administration, la compréhension des consignes, le respect de la condition des participants, la validité (à savoir si le test mesure ce qu'il est censé mesurer), etc. Des critiques et recommandations seront apportées dans la section discussion en fonction des observations qui auront été faites lors de la passation des différents outils.

Questionnaires sociodémographiques

Les caractéristiques sociodémographiques des participants ont été recueillies par le biais de deux questionnaires du Groupe de recherche interdisciplinaire des maladies neuromusculaires (GRIMN). Le premier s'intitule « validation d'une échelle de gravité pour l'ARSCS : questionnaire d'informations générales ». Ce questionnaire recueille de l'information concernant le niveau d'autonomie de la personne et l'aspect physique en lien avec la maladie. Il documente le niveau de mobilité intérieur et extérieur (marche sans aide, marche avec canne ou déambulateur, utilisation d'un fauteuil roulant, utilisation d'un quadriporteur), le niveau d'autonomie (autonome, avec assistance partielle, avec assistance complète), et finalement, la perception de leur santé physique en comparaison avec les gens du même âge (excellente, bonne, passable, mauvaise).

Le deuxième questionnaire s'intitule « Fiche signalétique : Informations sociodémographiques des répondants ». Dans celui-ci, des caractéristiques sociodémographiques telles que l'âge, le sexe, la municipalité de résidence, le type de résidence, le statut matrimonial, le nombre de personnes vivant dans le même logement que le candidat, le nombre d'enfants, le dernier niveau de scolarité atteint, l'occupation habituelle des 12 derniers mois, le revenu annuel personnel et le revenu annuel du foyer, ainsi que la perception de sa situation économique.

Fonctionnement intellectuel

Les fonctions intellectuelles non verbales ont été mesurées à l'aide de certains sous-tests du WAIS-IV. Les normes canadiennes ont été utilisées pour convertir les résultats obtenus aux sous-tests en scores pondérés et les échelles en scores normalisés.

Les sous-tests ont été choisis de façon à respecter les atteintes verbales de la clientèle ainsi que les difficultés motrices présentes chez les participants. Pour ces sous-tests, la cohérence interne (coefficient alpha) s'échelonne de 0,87 (blocs) à 0,90 (balances et matrices) (Psychological Corporation, 2008). En effet, les sous-tests administrés étaient les suivants ; « blocs » ($r = 0,87$), « matrices » ($r = 0,90$), « casse-têtes visuels » ($r = 0,89$), « images à compléter » ($r = 0,84$), « balances » ($r = 0,90$), « arithmétiques » ($r = 0,88$), « séquences de chiffres » ($r = 0,89$), « annulation » ($r = 0,78$), « codes » ($r = 0,86$) et « repérage de symboles » ($r = 0,81$) (Psychological Corporation, 2008).

L'intelligence non verbale a également été mesurée grâce au Leiter-3 (Roid, Miller, Pomplun & Koch, 2013). Cet outil permet d'évaluer les aptitudes cognitives, attentionnelles et neuropsychologiques par une méthode de communication qui ne fait pas appel au mode d'expression verbale. La cohérence interne varie de 0,78 à 0,95 selon les différents sous-tests. Cet outil démontre une validité concurrente avec le WAIS-IV. En effet, le quotient intellectuel non verbal obtenu par le Leiter-3 a une corrélation de 0,72 avec l'indice de raisonnement perceptif du WAIS-IV. De plus, l'indice de vitesse de traitement de l'information obtenu par le Leiter-3 a également une corrélation de 0,72 avec l'indice de raisonnement perceptif du WAIS-IV (Roid, Miller, Pomplun & Koch, 2013).

L'intelligence fluide a été évaluée avec les Matrices progressives de Raven (Raven, Raven & Court, 2000). Il s'agit d'un test composé de soixante items qui mesurent la capacité de raisonnement inductif, une composante essentielle à

l'intelligence générale. Chaque problème est en fait une matrice dont il manque une partie en bas à droite. Le client doit identifier, parmi les choix de réponse, l'élément manquant. Pour y arriver, le participant doit analyser systématiquement la matrice et déduire le principe qui réunit les divers éléments. La fidélité du test est bonne (coefficient déterminé par bissection : $> 0,80$) (Raven, Raven & Court, 2000).

Fonctions langagières

La compréhension du langage a été évaluée à l'aide du sous-test «Auditory Comprehension» de la Neuropsychological Assessment Battery (NAB; White & Stern, 2003). Ce sous-test qui fait partie du module «langage» permet d'observer la compréhension du participant à des instructions données verbalement (par exemple, pointer des couleurs, formes ou encore répondre à des questions fermées). Pour ce sous-test, la cohérence interne (coefficient alpha) est de 0,48 et le coefficient de fidélité test-retest est de 0,63 (White & Stern, 2003).

Les habiletés de dénomination des participants ont été mesurées avec le sous-test Naming de la NAB. En voyant les images, les participants devaient nommer de quoi il s'agissait. Des indices sémantiques et phonémiques pouvaient être donnés selon le niveau de difficulté vécu par les participants (p. ex. si un participant n'arrive pas à donner le mot spontanément, un indice sémantique lui sera d'abord fourni et un indice phonémique suivra s'il ne l'a toujours pas trouvé). La cohérence interne (coefficient alpha) est de 0,76 tandis que la fidélité test retest s'élève à 0,70 (White & Stern, 2003).

Fonctions visuoperceptuelles

Les habiletés visuoperceptuelles ont été évaluées grâce au MVPT-3 (Colarusso & Hammill, 2002). Cet outil mesure, entre autres, la discrimination figure-fond, la fermeture visuoperceptuelle et l'association. Le MVPT-3 accepte les réponses du participant si elles sont pointées du doigt, nommées ou encore écrites. La cohérence interne est adéquate (coefficient alpha varie entre 0,69 et 0,87) (Colarusso & Hammill, 2002).

L'occulomotricité a été documentée à l'aide du test des lignes enchevêtrées de Rey, test conçu par André Rey en 1956. Cet outil exige que les participants suivent avec leurs yeux une ligne d'un côté à l'autre de la feuille, sans se laisser distraire par la présence des autres lignes qui interfèrent avec celle à suivre. La consistance interne de l'instrument est bonne (alpha entre 0,86 et 0,89). L'outil amène également des éléments complémentaires aux autres tâches d'attention, d'annulation, de vitesse de traitement de l'information, et d'organisation visuelle (Senior, Kelly & Salzman, 1999).

L'organisation visuospatiale mentale a été appréciée par le Hooper Visual Organisation Test (HVOT). Cet outil est constitué de 30 images (ex. un poisson) qui sont fragmentées en plusieurs parties. Le participant doit effectuer mentalement, une intégration visuospatiale afin de reconnaître l'image globale une fois reconstruite. Selon les auteurs, la fidélité de ce test est de 0,80 et plus (Hooper, 1958; Lopez, Lazar & Oh, 2003). Les habiletés visuoperceptuelles et visuospatiales ont aussi été évaluées avec le sous-test «Visual Discrimination» de la NAB, qui possède un coefficient alpha de

Cronbach de 0,60 (pour les 35 à 49 ans) et de 0,69 (pour les 50 à 69 ans) (White & Stern, 2003). Les habiletés d'intégration visuospatiale ont également été observées à l'aide du test de reconnaissance faciale de Benton (Benton, Sivan, Hamsher, Varney & Spreen, 1983). Cet outil permet d'évaluer les aptitudes à appairer des visages de gens inconnus présentés sous différents angles et éclairages. La fidélité de ce test est qualifiée d'excellente, car le coefficient alpha de Cronbach est de 0,93 (Benton et al., 1983).

Fonctions exécutives

Les fonctions exécutives ont été mesurées à l'aide de trois sous-tests du Delis-Kaplan Executive Function System (D-KEFS; Delis, Kaplan & Kramer, 2001). Le premier est le Color-Word Interference Test. Cet instrument permet d'évaluer, en modalité verbale, la flexibilité cognitive, la sensibilité à l'interférence ainsi que le temps de réaction. La consistance interne varie de 0,75 à 0,86, ce qui est bon. Le Trail Making Test est le second test choisi. La consistance interne varie de modérée à élevée (0,78 à 0,81 selon le groupe d'âge). Il mesure également la flexibilité cognitive, la sensibilité à l'interférence ainsi que le temps de réaction. Alors que ces mêmes habiletés sont évaluées avec le Color-Word Interference Test en modalité verbale, le Trail Making Test nécessite quant à lui les habiletés visuomotrices. Finalement, la Tour du D-KEFS va permettre d'évaluer les capacités de planification, la coordination visuomotrices en plus de fournir une mesure sur la vitesse d'exécution. Le coefficient de cohérence interne est variable selon les différents groupes d'âge passant de 0,56 pour les 50-59 ans à 0,72 pour les 40-49 ans (Delis, Kaplan & Kramer, 2001). De plus, la flexibilité

cognitive a aussi été évaluée avec le Wisconsin Card Sorting Test (WCST; Heaton, Chelune, Talley, Kay & Curtiss, 1993). Ce test permet de mesurer la capacité de se servir d'une rétroaction pour ajuster sa réponse en fonction de l'environnement. Les études suggèrent que ce test est une mesure valide des fonctions exécutives chez une population ayant des déficits neurologiques (Shute & Huertas, 1990; Drewe, 1974; Milner, 1963; Robinson, Heaton, Lehman, & Stilson, 1980). Le WCST est particulièrement sensible aux dysfonctions dans le lobe frontal. Pour ce qui est de la consistance interne, elle serait modérée (le coefficient varie de 0,39 à 0,72, avec une moyenne de 0,57) (Heaton et al., 1993).

Les capacités de jugement concernant des situations de la vie quotidienne ont été appréciées avec le sous-test «Judgment» de la NAB. Dans ce test, le participant doit répondre à dix questions de l'examineur concernant la sécurité à la maison, la santé ainsi que les problèmes médicaux. La fidélité du test (coefficient alpha) varie de 0,53 (pour les 35 à 49 ans) à 0,45 (pour les 50 à 69 ans) (White & Stern, 2003).

Praxies

Les praxies ont été évaluées avec le test des praxies de Jason Brown (Brown, 1972). Cet outil a permis d'observer qualitativement la présence ou l'absence d'apraxies idéomotrices, idéatoires, digitales et buccofaciales. Dans ce test, les participants devaient mimer des actions comme se brosser les dents par exemple. Les mimes pouvaient impliquer une partie du corps ou celui-ci en entier, comme se lever ou se pencher. Étant

donné qu'il s'agit d'un outil d'observation qualitatif, il n'y a pas de données existantes sur les propriétés psychométriques de ce test.

Fonctions attentionnelles

L'attention soutenue a été évaluée à l'aide du Conners's Continuous Performance Test, 2^e version (CPT-II; Conners, 1994). Cet outil est administré en modalité visuelle et mesure, en plus de l'attention soutenue, les temps de réaction ainsi que l'impulsivité motrice (erreurs d'omission et de commission). La cohérence interne du test est adéquate, puisque le coefficient déterminé par bissection varie de 0,66 à 0,95 (Conners, 1994). Le sous-test dots du NAB sera aussi administré dans le but de fournir une mesure de la mémoire de travail visuelle. Le coefficient de stabilité, autrement dit la fidélité test-retest est de 0,44 (White & Stern, 2003).

Mémoire visuelle

La mémoire visuelle a été mesurée grâce au Continuous Visual Memory Test (CVMT; Larrabee, Trahan & Curtiss, 1992), qui ne fait d'ailleurs pas appel à la motricité. Dans ce test, 112 images sont présentées au participant et celui-ci doit affirmer si les items présentés sont nouveaux ou non. Une épreuve de reconnaissance différée a lieu après trente minutes. Selon l'analyse factorielle, la meilleure mesure de mémoire visuelle proviendrait des résultats obtenus pour la mesure «reconnaissance différée» (Larrabee, Trahan & Curtiss, 1992). Le coefficient de fidélité déterminé par bissection varie entre 0,80 et 0,98 (Trahan & Larrabee, 1998). Le sous-test «Shapes Learning» de la NAB a apporté une mesure concernant l'apprentissage d'informations visuelles au fil

des essais. Ce sous-test procède en deux parties ; la première consiste en la mémoire immédiate, et une seconde partie implique la mémoire à long terme. La cohérence interne est de 0,69 pour la mémoire immédiate, alors qu'en reconnaissance différée, elle est de 0,47 (White & Stern, 2003).

Résultats

Analyses

La méthode d'analyse exploratoire descriptive a été privilégiée dans le cadre de la présente étude. Les résultats de la recherche seront présentés sous forme d'études de cas multiple, c'est-à-dire que les résultats des quatre participants seront étudiés, analysés et comparés afin de décrire un ensemble d'individus et d'établir des liens entre eux en fonction de différentes variables (Sabourin, 1998; Bardin, 1996). Les résultats bruts des participants pour chaque test ont été comparés à la moyenne et aux écarts-types correspondant aux normes de leur population disponible, de façon à situer leurs performances par rapport aux normes. Les scores bruts (résultats directs obtenus suite à la passation d'un test) sont donc transformés en score normalisé. Une performance en deçà de 1,5 écarts-types de la moyenne sera considérée comme déficitaire (Lezak et al., 2004; Meulemans & Seron, 2000). Toutefois, on dira qu'un résultat entre -1 et -1,5 écarts-types est dans la catégorie limite, car il reflète des difficultés (faiblesses) ainsi qu'une tendance vers un déficit cognitif. Il existe plusieurs normes possibles en neuropsychologie notamment; les scores *T*, les scores *Z*, les scores pondérés, les rangs percentiles, etc. Les scores pondérés représentent une nouvelle famille de normes qui résultent de la conversion des scores *Z* en un nouveau système qui comprend une nouvelle moyenne et un nouvel écart-type établi de façon arbitraire (Hogan, 2012). Il existe une vaste possibilité de versions de scores pondérés. Par exemple, les sous-tests du WAIS-IV ont une moyenne de 10 et un écart-type de 3 alors que les échelles globales ont une moyenne de 100 et un écart-type de 15. Le WCST utilise également un type de score pondéré ayant une moyenne de 100 et un écart-type de 15.

Le rang centile réfère, quant à lui, à la proportion (pourcentage) d'un groupe de référence qui obtient un score inférieur à un résultat donné (Hogan, 2012). Le tableau 1 illustre la moyenne et l'écart-type pour chaque type de score selon la distribution théorique de la courbe normale. Les comparaisons des résultats bruts avec leur valeur normative respective permettront de dresser un profil neuropsychologique complet pour chaque participant. De façon exploratoire, les performances des participants dans les diverses sphères cognitives ont aussi été comparées entre elles, en prenant les scores normalisés, pour voir si les difficultés semblaient affecter davantage les participants d'un groupe d'âge ou d'un sexe en particulier.

Tableau 1

Moyenne et écarts-types pour différentes distributions théoriques selon la courbe normale

	Score <i>T</i>	Score <i>Z</i>	Score pondéré
Moyenne	50	0	10/100
Écarts-types	10	1	3/15

La présentation des résultats se fera en quatre temps. D'abord, les caractéristiques sociodémographiques des participants seront présentées. Ensuite, le portrait clinique de chaque participant sera illustré de façon à mettre en lumière les fonctions qui sont préservées, mais également celles qui sont altérées. Cette section sera présentée selon l'âge chronologique des participants, en commençant par le plus jeune et en terminant par le plus âgé. La partie suivante exposera les résultats des quatre participants aux différents tests sous forme de tableau, en faisant référence aux normes disponibles de

chaque test. Les tableaux permettront d'illustrer les résultats et de comparer les performances des participants. Finalement, la dernière section fera un résumé des fonctions cognitives qui sont préservées et celles qui sont atteintes tout en faisant ressortir les particularités des participants.

Description des participants

Quatre participants ont été recrutés pour la présente étude. Les participants 1 (femme) et 2 (homme) font partie de la tranche d'âge 41-50 ans tandis que les participants 3 (femme) et 4 (homme) entrent dans la catégorie 51-60 ans. Chaque tranche d'âge est composée d'un homme et d'une femme. Les caractéristiques sociodémographiques des participants ont été recueillies par le biais de deux questionnaires élaborés par le GRIMN.

Portrait clinique de chaque participant

Participant 1

La première participante est une femme âgée de 45 ans qui a neuf ans de scolarité (secondaire 3 complété). Elle est célibataire et n'a pas d'enfants. Elle se déplace en utilisant un déambulateur et ce, que ce soit pour ses déplacements à l'intérieur ou à l'extérieur. Madame n'est pas complètement autonome, elle a besoin d'une assistance partielle pour l'aider à réaliser certaines de ses habitudes de vie. Elle vit avec une autre personne dans une maison individuelle. Madame estime son niveau de santé physique comme passable comparativement à d'autres personnes de son âge. Pour cette participante, l'évaluation s'est déroulée en trois demi-journées, mais un délai significatif

a eu lieu entre la première rencontre et les rencontres 2 et 3 (sept mois de différence pour des raisons personnelles).

Fonctions intellectuelles. Le fonctionnement intellectuel de madame est partiellement altéré dépendamment de l'outil utilisé pour le mesurer. Avec le WAIS-IV, la participante obtient des performances reflétant des déficits modérés dans l'indice de raisonnement perceptif. Avec le Leiter-3, le résultat obtenu par la participante en ce qui a trait au quotient intellectuel non verbal est dans la moyenne faible, ne suggérant pas de déficit. Toutefois, l'intelligence fluide, mesurée par les matrices de Raven, représente un déficit léger. En somme, nous observons une importante variabilité dans les résultats obtenus concernant l'intelligence non verbale, résultats allant de la moyenne faible au déficit modéré qui peut être liée aux particularités du test utilisé.

Fonctions exécutives. Les performances de la participante sont variables selon qu'elles sont mesurées en modalité verbale ou visuelle. Lorsque l'instrument utilisé nécessite des habiletés visuoperceptuelles et motrices et lorsqu'il sollicite la mémoire de travail, la participante obtient un résultat modérément déficitaire pour ce qui est de la flexibilité cognitive. Lorsque cette même fonction est évaluée en modalité verbale, mais aussi avec une composante visuelle (lecture de mots), madame obtient un résultat dans la moyenne. La capacité de se servir d'une rétroaction pour ajuster ses réponses est également dans la moyenne (mesurée par le WCST). L'inhibition représente toutefois un déficit léger. Les habiletés de planification sont dans la moyenne et les capacités de jugement dans la moyenne faible. En somme, seules les capacités d'inhibition et de

flexibilité cognitive (dans une tâche faisant appel aux fonctions perceptuelles, motrices et à la mémoire de travail) représentent des déficits variant de légers à modérés. Toutefois, la flexibilité mentale, mesurée avec d'autres instruments, ne ressort pas comme déficitaire.

Habiletés visuo-perceptuelles. L'intégration visuospatiale est légèrement déficitaire lorsque mesurée avec le test de reconnaissance faciale de Benton. Il est à noter que cet instrument comporte également une composante mnésique. Les résultats obtenus au MVPT-3 nous indiquent quant à eux un déficit modéré sur le plan de la perception visuelle. En contrepartie, lorsque l'intégration visuospatiale se fait à partir d'une reconstruction mentale d'images familières, la performance de la participante s'améliore pour se retrouver dans la moyenne faible. La discrimination visuelle est, quant à elle, dans la moyenne. Pour ce qui est de la capacité à suivre une ligne du regard parmi d'autres lignes agissant à titre de distracteurs, la performance de la participante est dans la moyenne élevée pour le nombre de réponses correctes. Toutefois, il faut savoir que la vitesse d'exécution est prise en compte dans ce test et que madame présente des faiblesses pour cette composante. L'oculomotricité est donc adéquate, mais la vitesse d'exécution est plus lente que la normale. La participante privilégie la précision de ses réponses au détriment de la vitesse d'exécution.

En somme, nous observons une grande variabilité dans les performances de la participante sur le plan des fonctions visuo-perceptuelles et visuospatiales. Nous pouvons difficilement tirer des conclusions générales à partir de ces outils.

Fonctions mnésiques visuelles. Les fonctions mnésiques de la participante apparaissent fragiles, dans le sens où les résultats aux divers tests traduisent tantôt un déficit modéré, tantôt un déficit léger ou encore des faiblesses (non déficitaires). En effet, dans un premier test où des formes abstraites sont présentées à la participante qui doit les mémoriser pour ensuite les identifier parmi plusieurs choix, sa performance reflète un déficit modéré. Mentionnons que dans ce test, les séries d'images sont présentées à trois reprises, ce qui permet un certain apprentissage. Toutefois, les performances de la participante aux trois essais sont sous la moyenne, signe que la répétition ne l'a pas aidé. Par contre, la performance de la participante en reconnaissance différée (choix forcé) est dans la moyenne faible. Son profil tend à ressembler davantage à un problème de récupération de l'information, puisque son score total d'acquisition est normal. Dans une seconde épreuve évaluant la mémoire visuelle, les performances de la participante en reconnaissance immédiate (nombre total de cibles correctement identifiées) sont sous la moyenne, traduisant des faiblesses. De plus, la participante obtient une performance légèrement déficitaire en reconnaissance en différé.

Pour résumer, les fonctions mnésiques visuelles de la participante sont altérées à différents niveaux, en fonction du test utilisé.

Fonctions attentionnelles. Le profil obtenu suite à l'administration du test d'attention CPT-II tend à ressembler aux profils des gens ayant des problèmes attentionnels. En effet, le nombre élevé d'erreurs (autant de commissions que d'omissions), combiné avec une vitesse de réaction lente et inconsistante à mesure que le

test progresse, laisse penser que des difficultés attentionnelles sont présentes. Lorsque les capacités d'attention soutenue sont mesurées avec le Leiter-3, sa performance reflète un déficit léger. Ainsi, les résultats de la participante aux épreuves évaluant l'attention soutenue laissent croire que cette fonction est déficitaire. Pour ce qui est de l'attention sélective, les performances de la participante sont dans la moyenne pour ce qui est de la condition 1 « balayage visuel » du Trail Making Test et du sous-test « annulation » du WAIS-IV.

Pour ce qui est de la mémoire de travail visuelle, mesurée à l'aide du sous-test « Dots » de la NAB, la performance de la participante est dans la moyenne. Ce résultat suggère que les capacités à manipuler de l'information visuelle pendant un court laps de temps sont préservées. Ce résultat est aussi cohérent avec la performance offerte dans le sous-test mémoire inverse du Leiter-3. Quant à la mémoire de travail verbale mesurée par les sous-tests du WAIS-IV, les résultats nous orientent vers un déficit modéré.

En ce qui concerne la vitesse de traitement de l'information, les résultats aux différentes épreuves l'évaluant tendent à nous indiquer un déficit léger de cette fonction.

Fonctions langagières. Les capacités de compréhension des consignes et les capacités de dénomination font partie des fonctions langagières évaluées. Alors que les performances de madame sont inférieures à la moyenne pour la compréhension auditive de consignes, les capacités de dénomination (nommer l'image présentée visuellement) sont, quant à elles, dans la moyenne faible.

Praxies. L'examen des praxies n'a révélé aucune particularité chez la participante.

Participant 2

Le deuxième participant est un homme faisant partie de la tranche d'âge 41-50 ans. En effet, il est âgé de 49 ans et possède dix ans de scolarité. Monsieur demeure seul dans un appartement adapté où une assistance est disponible en tout temps. En ce qui concerne son niveau d'autonomie, il nécessite une assistance partielle pour réaliser ses habitudes de vie. Il estime sa condition physique comme bonne en comparaison à des gens de son âge. Monsieur se déplace en fauteuil roulant à l'intérieur et à l'extérieur il se déplace aussi en fauteuil ou encore en quadriporteur. L'évaluation s'est déroulée en trois avant-midi dans la même semaine.

Fonctions intellectuelles. Les performances de monsieur traduisent un déficit modéré pour l'indice « raisonnement perceptif » mesuré avec le WAIS-IV. Lorsque les fonctions intellectuelles sont mesurées avec le Leiter-3, le résultat de monsieur pour le quotient intellectuel non verbal se situe dans la limite inférieure de la moyenne, suggérant des faiblesses. Mesurée par les matrices de Raven, l'intelligence fluide tend vers un déficit modéré.

En somme, les fonctions intellectuelles du participant sont altérées, puisque les résultats varient entre des faiblesses et un déficit modéré, selon l'instrument utilisé.

Fonctions exécutives. Les fonctions exécutives ont été évaluées avec plusieurs instruments. Dans la majorité des tests, ce participant a obtenu des résultats qui

indiquent des performances déficitaires. En effet, les performances de monsieur pour ce qui est de la flexibilité cognitive traduisent des déficits légers à sévères. Il semble que les épreuves nécessitant une composante visuoperceptuelle et motrice sont plus difficilement accomplies. Le temps pris pour exécuter la condition « inhibition » du Color-Word Interference Test est dans la norme. Cependant, le nombre d'erreurs commis dans la tâche est anormalement élevé. En effet, ce participant commet plusieurs erreurs non corrigées. Ce type d'erreur peut être relié à de l'impulsivité ou encore à un oubli des consignes (déficit de la mémoire de travail). Donc, même si on observe des temps d'exécution dans les normes, on peut considérer que les capacités d'inhibition font défaut. Bien que le temps de planification soit dans la moyenne faible pour le test de la tour du D-KEFS, le résultat pour les performances globales à ce test reflète un déficit sévère, tout comme le nombre de bris de consignes effectués. Cela va dans le même sens que ce qui a été observé dans le Color-Word Interference Test, c'est-à-dire un temps dans la moyenne, mais un nombre d'erreurs très élevé. Les résultats obtenus au WCST sont cohérents avec les autres mesures des fonctions exécutives. En effet, le nombre d'erreurs commises ainsi que le niveau de réponses conceptuel représentent un déficit léger, ce qui nous laisse croire que ce participant présente une pensée rigide et de la difficulté à s'autoréguler. Les capacités de jugement reflètent quant à elles un déficit modéré. En somme, des déficits sont clairement présents chez ce participant en ce qui concerne les fonctions exécutives.

Habiletés visuoperceptuelles. L'intégration et l'organisation visuospatiales semblent altérées pour ce participant qui obtient des résultats qui traduisent des déficits

légers pour le HVOT et le test de reconnaissance faciale de Benton. En contrepartie, la capacité de discrimination visuelle évaluée par le sous-test « Visual Discrimination » de la NAB est dans la moyenne faible. Ce test, contrairement aux deux précédents, ne nécessite que des habiletés visuoperceptuelles à la différence des autres où une organisation spatiale de l'information est demandée.

Finalement, la capacité à suivre du regard une ligne sur une feuille entremêlée d'autres lignes est adéquate. En effet, monsieur effectue une performance dans la moyenne pour ce qui est des réponses correctes. Toutefois, la vitesse d'exécution était plus lente que la normale, traduisant une performance légèrement déficitaire.

Fonctions mnésiques visuelles. Les résultats aux différents tests évaluant les fonctions mnésiques reflètent des déficits variant de légers à modérés et ce, autant en reconnaissance immédiate que différée. La répétition ne semble pas aider ce participant. En effet, sa performance au 3^e essai dans le test Shape Learning, donc après qu'un apprentissage soit rendu possible, traduit un déficit modéré. On peut donc dire que ce participant a de la difficulté à apprendre de nouvelles informations, ce qui influence certainement son résultat en reconnaissance différée. En somme, les résultats aux deux tests évaluant les capacités mnésiques convergent dans la même direction et nous indiquent qu'elles sont significativement altérées chez ce participant.

Fonctions attentionnelles. Les résultats obtenus suite à l'administration du CPT-II suggèrent d'importantes difficultés attentionnelles. En effet, plusieurs indices sont déficitaires. C'est le cas notamment du nombre d'erreurs (autant de commissions que d'omissions), du nombre de persévérations ainsi que de la vitesse de réaction qui est

lente et inconsistante à mesure que le test progresse. Les capacités d'attention soutenue, mesurée par le Leiter-3, reflètent aussi des déficits sévères. Pour ce qui est de l'attention sélective, les résultats aux épreuves l'évaluant suggèrent un déficit variant de modéré à sévère.

Pour ce qui est de la mémoire de travail visuelle mesurée à l'aide du test « Dots » de la NAB, la performance du participant est dans la moyenne. Le résultat obtenu au sous-test « mémoire inverse » du Leiter-3 est nettement sous la norme, suggérant un déficit sévère. En modalité verbale, le résultat obtenu à l'échelle « mémoire de travail » du WAIS-IV (donc en combinant le résultat obtenu en répétition à l'endroit et à l'envers) est dans la limite inférieure de la moyenne et représente donc des faiblesses. Nous avons donc une grande variabilité dans les résultats se rapportant à la mémoire de travail en fonction des différents tests utilisés et du niveau de complexité des tâches (répétition à l'endroit ou à l'envers). Par ailleurs, mentionnons que le sous-test « dots » possède une faible propriété psychométrique, soit un coefficient de fidélité test-retest de 0,44. Il est possible que ce test ne soit pas une mesure fidèle de ce qu'il prétend mesurer, ce qui pourrait expliquer les différences entre les résultats aux différents tests.

En ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, les performances du participant dans l'ensemble des épreuves nous indiquent une atteinte modérée de cette fonction.

Fonctions langagières. Les capacités de compréhension de consignes et les capacités de dénomination sont toutes les deux déficitaires. D'une part, les résultats aux

tâches de compréhension de consignes traduisent un déficit léger. D'autre part, les performances en ce qui a trait à l'habileté de dénomination représentent un déficit modéré.

Praxies. L'ensemble des praxies évaluées était adéquat.

Participant 3

La troisième participante est une femme qui fait partie de la tranche d'âge 51-60 ans. Plus précisément, elle est âgée de 52 ans et possède quatorze ans de scolarité (études collégiales). Elle ne travaille plus pour des raisons de santé. Elle demeure dans une maison avec une autre personne. Madame utilise un fauteuil roulant pour ses déplacements intérieurs et extérieurs. Elle nécessite une aide partielle pour réaliser ses habitudes de vie. Elle estime que sa santé physique est bonne lorsqu'elle se compare aux gens du même âge. L'évaluation s'est déroulée en trois demi-journées dans un délai d'un mois.

Fonctions intellectuelles. La performance de cette participante indique un déficit léger pour l'indice « raisonnement perceptif » du WAIS-IV. Lorsque les fonctions intellectuelles sont mesurées avec le Leiter-3, le résultat de madame pour le quotient intellectuel non verbal indique des faiblesses. Sa performance est dans la catégorie limite, car le résultat se situe sous la moyenne, mais non déficitaire. L'intelligence fluide, mesurée par les matrices de Raven, représente un déficit léger.

En somme, les résultats en ce qui concerne les fonctions intellectuelles relèvent des déficits dont le degré de sévérité varie selon les instruments utilisés (et/ou selon la fonction spécifique évaluée).

Fonctions exécutives. Parmi les fonctions exécutives préservées, notons la flexibilité cognitive (lorsque l'outil utilisé pour la mesurer ne fait pas appel à la motricité) et la capacité à se servir d'une rétroaction pour ajuster ses réponses. En effet, les performances de madame au Color-Word Interference Test et au WCST oscillent entre la moyenne et la moyenne inférieure. Les temps de réaction et de planification, mesurés par le test de la tour du D-KEFS, sont dans la moyenne élevée. En contrepartie, la condition « inhibition » évaluée par le Color-Word Interference Test et la condition « alternance chiffres-lettres » évaluée par le Trail Making Test sont deux fonctions qui traduisent un déficit léger. Le jugement, mesuré par la NAB, est lui aussi déficitaire, à un niveau modéré.

En somme, certaines fonctions exécutives sont préservées chez cette participante (planification et organisation), alors que d'autres sont altérées (inhibition et jugement). Pour ce qui est de la flexibilité cognitive, les résultats sont variables selon le test utilisé pour la mesurer.

Habiletés visuoperceptuelles. Les capacités d'intégration et d'organisation visuospatiale apparaissent fragiles selon les résultats obtenus au HVOT et au test de reconnaissance faciale de Benton. En effet, les performances à ces tests se situent sous la moyenne, traduisant des faiblesses, d'une part, et un déficit modéré, d'autre part. Par ailleurs, la discrimination visuelle évaluée par le test « Visual Discrimination » de la NAB est dans la moyenne. Rappelons que cet outil, à la différence des deux précédents, ne nécessite que des habiletés visuoperceptuelles, plutôt que de faire appel à une organisation spatiale de l'information. Cela dit, les performances de la participante au

MVPT-3, épreuve évaluant la perception visuelle, sont modérément déficitaires. Finalement, la capacité à suivre du regard une ligne parmi des distracteurs est adéquate. En effet, madame effectue une performance dans la moyenne élevée pour ce qui est des réponses correctes. Toutefois, la vitesse d'exécution est plus lente que la normale, ce qui traduit une performance modérément déficitaire.

En somme, nous retrouvons une grande variabilité dans les résultats obtenus pour les fonctions visuoperceptuelles et visuospatiales et il est difficile d'établir l'origine de ces difficultés. Mentionnons toutefois que le test le mieux réussi possède une validité de critère faible (la corrélation varie entre 0.15 et 0.46). Il se pourrait que cet outil ne mesure pas adéquatement ce qu'il devrait mesurer.

Fonctions mnésiques visuelles. L'ensemble des résultats aux épreuves de mémoire visuelle indique des faiblesses. En effet, les performances de la participante autant au CVMT qu'au test Shape Learning sont sous la moyenne. La performance obtenue pour le nombre total de cibles identifiées au Shape Learning est dans la moyenne faible. Cependant, les performances ne s'améliorent pas, malgré la présentation répétée des items. Rappelons que le résultat obtenu à l'indice « mémoire » évalué par le Leiter-3 est dans la moyenne faible.

En somme, les capacités mnésiques de cette participante, quoique non déficitaire, traduisent des faiblesses non négligeables.

Fonctions attentionnelles. Les résultats obtenus suite à l'administration du CPT-II n'indiquent pas de trouble attentionnel. Les seules mesures s'écartant des normes sont la vitesse de réaction générale (beaucoup plus lente que la moyenne) ainsi que le

nombre de persévérations (plus élevé que les normes). Mentionnons que le résultat en ce qui a trait à la vitesse de réaction est cohérent avec les autres résultats de l'évaluation neuropsychologique. Ainsi, ce résultat serait davantage attribuable à la lenteur d'exécution déjà présente chez cette participante plutôt qu'à des difficultés attentionnelles. Par ailleurs, les capacités d'attention soutenue mesurées par le Leiter-3 reflètent un déficit modéré. L'attention sélective est légèrement à modérément déficitaire lorsque l'on considère uniquement les temps de réalisation des tâches. Cependant, lorsque l'on regarde la performance en termes de cibles correctement barrées, les résultats sont dans les normes attendus. Ainsi, les résultats doivent s'interpréter en fonction du ralentissement psychomoteur.

En résumé, les résultats aux tâches d'attention sont divergents. Alors qu'ils sont dans les normes dans le CPT-II, ils reflètent un déficit modéré dans le Leiter-3.

Pour ce qui est de la mémoire de travail visuelle, mesurée à l'aide du test « Dots » de la NAB, la performance de la participante est dans la moyenne faible. Par ailleurs, cette fonction évaluée par le WAIS-IV reflète un déficit modéré. Il semble que les performances en ce qui concerne la mémoire de travail dépendent de la modalité utilisée pour l'évaluer. En effet, lorsqu'évalués de façon visuelle, les résultats obtenus en mémoire de travail sont adéquats, alors que lorsqu'elle est évaluée verbalement, on constate des performances déficitaires.

Finalement, les résultats obtenus aux tâches évaluant la vitesse de traitement de l'information varient entre un déficit léger et modéré.

Fonctions langagières. La compréhension de consignes données verbalement reflète un déficit sévère chez cette participante. De plus, les habiletés de dénomination traduisent un déficit modéré. En résumé, les fonctions langagières de madame, peu importe les instruments utilisés, représentent des déficits.

Praxies. Aucune particularité n'a été remarquée lors de l'examen des praxies.

Participant 4

Le quatrième et dernier participant fait également partie de la tranche d'âge 51-60 ans. Il s'agit d'un homme âgé de 56 ans qui possède douze ans de scolarité (collégial non terminé). Monsieur demeure seul dans un appartement adapté. Il se déplace en fauteuil roulant à l'intérieur et en quadriporteur à l'extérieur. En ce qui concerne son niveau d'autonomie, monsieur nécessite une assistance complète. Son niveau d'autonomie est donc le plus faible des quatre participants. Il estime sa santé physique comme bonne lorsqu'il la compare avec des gens de son âge. L'évaluation s'est déroulée en quatre demi-journées, dans un délai d'un mois.

Fonctions intellectuelles. Pour ce participant, le résultat à « raisonnement perceptif » du WAIS-IV représente un déficit modéré. Lorsque les fonctions intellectuelles sont mesurées avec le Leiter-3, le résultat de monsieur pour le quotient intellectuel non verbal indique un déficit léger. D'un autre côté, l'intelligence fluide, mesurée par les matrices de Raven, représente un déficit modéré. En somme, les résultats obtenus aux tests évaluant les fonctions intellectuelles sous-tendent des déficits importants puisque les performances s'éloignent significativement des valeurs normatives chez une population du même âge.

Fonctions exécutives Les performances aux tests évaluant les fonctions exécutives sont variables. En effet, alors que la flexibilité cognitive est sévèrement déficitaire lorsque mesurée avec le Trail Making Test, le résultat est dans la moyenne faible pour le Color-Word Interference Test. De plus, le participant obtient une performance dans la moyenne faible selon le WCST. Mentionnons que le Trail Making Test a une forte composante motrice, en plus d'impliquer la vitesse. Il se peut que l'atteinte physique de ce participant ait contribué à faire diminuer son résultat dans ce test. Mentionnons que le participant commet un nombre très peu élevé d'erreurs, ce qui nous laisse d'autant plus penser que son résultat s'explique par la vitesse anormalement lente plutôt qu'à un déficit de la flexibilité. En combinant les résultats des trois tests, on peut penser que la flexibilité cognitive de ce participant est fragile, mais peut-être pas déficitaire (car le test moteur a pu affaiblir son résultat).

Par ailleurs, les performances aux tâches évaluant l'inhibition (Color-Word Interference Test) et le jugement (« judgment » de la NAB) sont modérément déficitaires. Finalement, les performances obtenues en ce qui concerne la planification se situent dans la moyenne faible. Toutefois, le participant a eu de la difficulté à respecter les consignes demandées lors du test de la tour du D-KEFS, suggérant des faiblesses à ce niveau.

En somme, on peut penser que les fonctions exécutives de monsieur sont fragiles. En ce sens, la majorité des résultats obtenus sont déficitaires alors que les autres sont dans la catégorie limite. Il faut toutefois interpréter les résultats avec prudence étant

donné que l'atteinte motrice a pu influencer négativement le temps de réalisation des différentes tâches.

Habiletés visuoperceptuelles. La majorité des résultats obtenus aux tâches évaluant les habiletés visuoperceptuelles sont déficitaires. L'intégration et l'organisation visuospatiale sont altérées pour ce participant. En effet, les résultats traduisent un déficit sévère pour le HVOT et un déficit modéré pour le test de reconnaissance faciale de Benton. La performance au test « Visual Discrimination » de la NAB indique des faiblesses. Quant au MVPT-3, qui mesure aussi la perception visuelle, le participant effectue une performance sévèrement déficitaire. Finalement, la vitesse à laquelle le participant s'exécute pour suivre du regard une ligne entremêlée d'autres lignes est dans la moyenne faible. Cependant, la performance globale à ce test reflétait un déficit modéré. C'est donc dire que le participant s'exécute dans un délai adéquat, mais il n'obtient pas les bonnes réponses en fin de compte. On peut donc penser à des difficultés d'oculomotricité.

Fonctions mnésiques visuelles. La majorité des résultats obtenus reflètent des performances déficitaires. En effet, pour le test Shape Learning, les performances sont modérément déficitaires et ce, autant en reconnaissance immédiate que différée. Pour ce qui est du CVMT, le résultat en reconnaissance immédiate représente un déficit léger, alors que la performance en reconnaissance différée se situe dans la moyenne faible.

Fonctions attentionnelles. Les résultats obtenus suite à l'administration du CPT-II suggèrent d'importantes difficultés attentionnelles. En effet, plusieurs indices sont

déficitaires. C'est le cas notamment du nombre élevé d'erreurs d'omission, du nombre de persévération ainsi que de la vitesse de réaction qui est lente et inconsistante à mesure que le test progresse. Ces résultats suggèrent des difficultés à maintenir l'attention et une faible capacité attentionnelle. Mesurées avec le Leiter-3, les capacités d'attention soutenue reflètent également des déficits sévères. Des déficits modérés sont constatés aux épreuves d'attention sélective.

Pour ce qui est de la mémoire de travail visuelle mesurée à l'aide du sous-test « Dots » de la NAB, la performance du participant est dans la moyenne. Le résultat obtenu au sous-test « mémoire inverse » du Leiter-3 a dans le même sens, c'est-à-dire qu'il est dans la moyenne. Par ailleurs, cette fonction évaluée par le WAIS-IV, donc en modalité verbale, reflète un déficit modéré.

Finalement, les performances de ce participant aux tests évaluant la vitesse de traitement de l'information nous orientent vers des déficits modérés.

Pour résumer, il ne fait aucun doute que ce participant présente d'importantes difficultés attentionnelles.

Fonctions langagières. Les performances effectuées par le participant en ce qui concerne les fonctions langagières représentent des déficits sévères. En effet, les capacités de compréhension de consignes et les capacités de dénomination sont toutes les deux déficitaires à un degré sévère.

Praxies. L'examen des praxies ne relève aucune particularité.

Comparaisons des performances des participants

Cette section affiche les résultats des participants aux divers tests administrés. L'unité de mesure choisie pour illustrer les performances des participants varie selon les normes disponibles pour chaque test. Mentionnons qu'une performance sera considérée comme déficitaire à partir de -1.5 écarts-types de la moyenne. Plus précisément, la classification des déficits ont été fait de la manière suivante : un résultat se situant entre -1.5 et -1.9 écarts-types représente un déficit léger, entre -2 et -2.9 il s'agira d'un déficit modéré et finalement, un score en deçà de -3 écarts-types sera considéré comme un déficit sévère. Les performances des participants seront illustrées dans un tableau pour chaque test.

Test d'Intelligence de Wechsler, 4^e édition

Le tableau 2 illustre les performances des quatre participants au WAIS-IV. Tel qu'illustré dans le tableau 2, on constate que la majorité des participants ont des résultats déficitaires dans plusieurs sous-tests du WAIS-IV. Les résultats des quatre participants aux indices « raisonnement perceptif » et « vitesse de traitement de l'information » témoignent de ce fait. Tous les participants ont des résultats déficitaires aux sous-tests « repérage de symboles » et « codes ». Aussi, dans les sous-tests « blocs », « matrices », « arithmétiques », « casse-têtes visuels » et « annulation », trois participants sur 4 effectuent des performances déficitaires. Par ailleurs, les sous-tests « séquences de chiffres », « balances » et « images à compléter » semblent les mieux réussis par les participants. En effet, pour le sous-test « séquences de chiffres », la performance de trois

participants sur quatre est sous la moyenne, mais non déficitaire. Si on regarde les différences entre les performances selon le sexe, les deux participants masculins sont ceux ayant le mieux réussi le sous-test « balances », qui implique entre autres la mémoire de travail et les capacités de logique et de déduction. Par ailleurs, les deux sujets féminins offrent de meilleures performances que les hommes dans le sous-test « image à compléter ». Cette épreuve est conçue pour évaluer notamment les capacités d'observation, l'exploration visuelle et les fonctions visuospatiales. En effet, pour ces tâches, les deux sujets féminins ont des résultats dans la moyenne faible alors que les hommes ont des performances modérément à sévèrement déficitaires.

Test d'intelligence non verbale : Leiter-3

Tel qu'illustré dans le tableau 3, tous les participants ont des performances déficitaires pour l'indice « vitesse de traitement de l'information » ainsi que pour la mesure de l'attention soutenue. Pour les autres fonctions cognitives mesurées par le Leiter-3, les performances des participants traduisent soit des faiblesses, ou encore oscillent entre la moyenne et la moyenne faible. Pour ce qui est du quotient intellectuel non verbal, les participants 1 et 2 présentent un résultat dans la moyenne faible. Le participant 3 a un résultat dans la catégorie limite, c'est-à-dire qu'il est sous la moyenne, mais non déficitaire. Finalement, le participant le plus âgé obtient un résultat qui traduit un déficit léger. Dans l'ensemble, les résultats aux différents sous-tests et indices de cet instrument ne montrent pas d'importantes différences selon les tranches d'âge des participants ni en fonction du sexe de ceux-ci.

Tableau 2

Résultats des participants aux sous-tests du WAIS-IV en scores pondérés

M 10 ÉT 3 Sous-tests	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Blocs	5*	6	5*	4**
Séquences de chiffres	6	6	6	3****
Matrices	4**	4**	6	4**
Arithmétiques	4**	7	4**	4**
Repérage de symboles	5*	5*	5*	3****
Casse-têtes visuels	3****	5*	7	5*
Code	5*	2****	5*	3****
Balances	5*	8	5*	6
Annulation	8	4**	4**	3****
Images à compléter	7	4**	6	2****
Indice de raisonnement perceptif	68**	70**	76*	66**
Indice de mémoire de travail	69**	79	69**	62**
Indice de vitesse de traitement de l'information	77*	60**	72*	60**

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types).
 ****Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).

Toutefois, l'attention soutenue et l'indice «vitesse de traitement de l'information» sont moins bien réussis pour les trois participants les plus âgés. Les résultats illustrés dans le

tableau permettent de constater que seules l'attention soutenue et la vitesse de traitement de l'information sont des fonctions déficitaires pour tous les participants.

Tableau 3

Résultats des participants aux différents sous-tests et échelles du Leiter-3 en scores pondérés

M 10 ÉT 3 Sous-tests	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Attention soutenue	5*	0***	2***	0***
Effet Stroop	8	8	7	9
Mémoire visuelle directe	6	7	6	5*
Mémoire visuelle inverse	9	1***	10	11
Quotient intellectuel non verbal	89	80	79	77*
Vitesse de traitement de l'information	77*	61**	61**	56**
Indice de mémoire non verbale	87	69**	89	89

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Matrices progressives de Raven

Les résultats des participants à cette épreuve traduisent des performances légèrement à modérément déficitaires. Les deux sujets féminins obtiennent des résultats

légèrement déficitaires tandis que les deux sujets masculins obtiennent des déficits modérés.

Ces résultats sont cohérents avec ceux obtenus au sous-test « matrices » du WAIS-IV, dans lequel l'ensemble des participants ont un résultat modérément déficitaire, à l'exception de la femme dans la tranche d'âge 51-60 ans dont la performance représente plutôt des faiblesses.

Fonctions exécutives

Trail Making Test. Le tableau 4 nous offre un aperçu des résultats des participants aux cinq conditions du Trail Making Test. Avant de décrire les résultats, il est important de mentionner que ce test possède une forte composante motrice, puisque les participants doivent barrer des chiffres ou encore relier des points entre eux, et ce, le plus rapidement possible. La condition 5, « vitesse motrice », aide à mesurer le degré auquel les atteintes motrices peuvent affecter les performances aux autres conditions. Ce sous-test se veut une mesure directe et isolée de la demande motrice impliquée dans la condition 4, « alternance lettres-chiffres ». En effet, le tracé à effectuer dans la condition cinq est le même que celui de la condition 4, mais présenté en miroir. Les résultats à la condition « vitesse motrice » sont déficitaires pour trois participants sur quatre. Bien que la participante la moins âgée ait un résultat non déficitaire, celui-ci est tout de même en dessous de la moyenne de la population. Ces résultats ont du sens, car les atteintes physiques et motrices augmentent avec l'évolution de la maladie.

Tableau 4

Résultats des participants au Trail Making Test en scores pondérés

<i>M</i> 10 <i>ÉT</i> 3 Conditions	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
1: Balayage visuel	9	1***	4**	7
2: Séquence chiffres	7	4**	6	1***
3: Séquence lettres	8	1***	4**	1***
4 : Alternance lettres- chiffres	4**	1***	5*	1***
5 : Vitesse motrice	6	1***	4**	1***
Contraste alternance lettres- chiffre et vitesse motrice	11	10	11	10

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Il est donc possible et logique de constater un plus grand impact de ces atteintes chez les participants plus âgés sur le plan des tâches motrices. Lorsque l'on met en contraste les performances de chaque participant à la condition 4 « alternance chiffres-lettres », avec celle de la condition 5 « vitesse motrice », les résultats montrent qu'ils sont cohérents avec les difficultés motrices. Autrement dit, les performances des participants à la condition 4 reflètent davantage les atteintes motrices qu'un déficit de la flexibilité cognitive. Par ailleurs, pour ce qui est du balayage visuel (attention sélective), les participants 1 et 4 ont des performances dans la moyenne pour ce qui est du temps de

réalisation. Toutefois, le nombre d'erreurs d'omission, c'est-à-dire le nombre de cibles qu'ils ont omis de barrer, est anormalement élevé. De leur côté, les participants 2 et 3 ont des résultats modérément à sévèrement déficitaire pour la vitesse d'exécution. Ceux-ci n'ont oublié aucune cible.

Color Word Interference Test. Il est important de noter qu'au même titre que la condition vitesse motrice du Trail Making Test, les conditions « dénomination » et « lecture » du Color-Word Interference Test permettent d'obtenir des mesures de base pour ce qui est des habiletés fondamentales nécessaires dans ce test (lire et nommer). Ainsi, les résultats aux conditions « inhibition » et « alternance inhibition » doivent s'interpréter en tenant compte des performances aux mesures dites de base. Ce sont les mesures de contraste qui nous permettent de faire de telles comparaisons. Tel qu'illustré au tableau 5, la condition 1 est beaucoup mieux réussie par la tranche d'âge la plus jeune. En effet, tandis que les participants 1 et 2 ont des résultats dans la moyenne inférieure et la moyenne, les participants 3 et 4 ont des résultats sévèrement déficitaire. De plus, la vitesse de lecture est déficitaire pour tous les participants, mais plus sévèrement atteinte dans la tranche d'âge 51-60 ans. Les résultats obtenus à la condition inhibition sont déficitaire pour trois participants sur quatre. Cependant, lorsque l'on compare ces résultats avec ceux de la condition 1, les résultats déficitaire à la condition « inhibition » s'expliquent davantage par les problématiques au niveau de la lecture et de la dénomination. Finalement, les performances des participants pour ce qui est de la dernière condition « alternance inhibition » sont surprenantes considérant les résultats à la condition 1 et 2.

Tableau 5

Résultats des participants au Color Word Interference Test en scores pondérés

M 10 ÉT 3 Conditions	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
1 : Nommer les couleurs	6	9	1***	1***
2 : Lire les mots	5*	5*	3***	3***
3 : Inhibition	5*	9	5*	3***
4 : Alternance inhibition	9	4**	11	6
Contraste « inhibition » et « nommer les couleurs »	12	10	14	12
Contraste « alternance inhibition » et « résultat combiné lecture/dénomination »	18 ^a	7	19 ^a	14

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types). Une différence aussi élevée indique un résultat atypique.*

En effet, un seul participant obtient un résultat déficitaire (déficit modéré) dans cette condition. Les mesures de contraste des participantes 1 et 3 sont atypiques et révèlent que leurs résultats à la condition alternance inhibition, compte tenu des résultats aux conditions de base, sont adéquats.

Tour du D-KEFS. Tel qu'illustré dans le tableau 6, les performances des participants, en ce qui concerne le temps de planification, oscillent entre la moyenne faible et la moyenne élevée. De façon générale, la performance totale des participants est dans la moyenne, mis à part le participant 2, dont la performance traduit un déficit

sévère. On constate que le participant 2 a commis plusieurs bris de consignes, ce qui traduit un déficit sévère.

Tableau 6

Résultats des participants à la Tour de Londres en scores pondérés

<i>M 10</i> <i>ÉT 3</i>	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
Conditions	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Temps moyen pour le 1 ^{er} mouvement	11	7	12	7
Performance totale	12	1***	7	7
Ratio bris de consigne p/r aux items	11	1***	10	8

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Wisconsin Card Sorting Test. Tel qu'illustré au tableau 7, la majorité des participants ont effectué à ce test des performances dans la moyenne faible ou dans la moyenne. Le deuxième participant a toutefois commis un nombre important d'erreurs qui traduisent un déficit léger.

« **Judgement** » de la NAB. Tel qu'illustré au tableau 8, seule la participante 1, la moins âgée, effectue une performance dans la moyenne faible. Ce test évalue la capacité à juger des situations de la vie quotidienne. Les résultats des autres participants traduisent une performance modérément déficitaire. Il semble que cette fonction se détériore avec l'avancement en âge.

Tableau 7

Résultats des participants au Wisconsin Card Sorting Test en scores pondérés

<i>M</i> 100 <i>ÉT</i> 15	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Total erreur	101	73*	86	95
Réponses persévératives	97	102	91	92
Erreurs persévératives	96	99	90	91
Erreurs non persévératives	104	57**	81	99
Niveau de réponse conceptuel	100	72*	88	94

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). ***Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).

Tableau 8

Résultats des participants au sous-test « Judgement » du NAB en score T

<i>M</i> 50 <i>ÉT</i> 10	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
	44	26**	29**	24**

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). ***Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).

Fonctions langagières

« Auditory comprehension » et « Naming » de la NAB. Tel qu'illustré au tableau 9, seule la participante la moins âgée n'obtient pas de résultats déficitaires pour les deux sous-tests. Pour ce qui est de la compréhension auditive, les participants de la

tranche d'âge 51-60 ans présentent tous les deux des déficits sévères. Dans la tranche d'âge 41-50 ans, seul le sujet masculin présente un déficit modéré. Pour ce qui est des capacités de dénomination, les performances de trois des quatre participants reflètent un déficit modéré à sévère.

Tableau 9

Résultats des participants aux sous-tests « Auditory Comprehension » et « Naming » de la NAB en score T

M 50 ÉT 10 Sous-test	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Compréhension auditive	36	35*	19***	20***
Dénomination	44	28**	30**	19***

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Fonctions visuoperceptuelles, visuospatiales et oculomotricité

Hooper Visual Organisation Test (HVOT). Tel qu'illustré au tableau 10, les participants 2 et 4 (les deux sujets masculins de l'étude) ont effectué des performances déficitaires dont le degré de sévérité varie de léger à sévère. Pour ce qui est des deux participantes, leurs performances ne traduisent pas de déficits. En effet, le résultat de la femme dans la tranche d'âge 41-50 ans se situe dans la moyenne faible, et le résultat de la participante dans la tranche d'âge 51-60 ans représente une faiblesse.

Tableau 10

Résultats bruts des participants au Hooper et nombre d'écart-types de la moyenne

	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
<i>Résultat brut corrigé</i>	23	17	19,5	10
<i>Nombre d'écart-types de la moyenne</i>	0,6	-1,8*	-1,4	-3,3***

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écart-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écart-types). ***Déficit sévère (-3 et plus écart-types).

Test de reconnaissance faciale de Benton. Tel qu'illustré au tableau 11, les performances de l'ensemble des participants à ce test sont déficitaires. Les sujets de la tranche d'âge 41-50 ans ont des atteintes légères tandis que ceux de la tranche d'âge 51-60 ans ont des atteintes modérées.

Tableau 11

Résultats des participants au test de reconnaissance faciale de Benton en écart-types

	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
<i>Résultat brut corrigé</i>	38	38	34	37
<i>Nombre d'écart-types de la moyenne</i>	-1,9*	-1,9*	-2,9**	-2,1**

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écart-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écart-types). ***Déficit sévère (-3 et plus écart-types).

« **Visual Discrimination** » de la NAB. Comme le démontre le tableau 12, aucun participant n'affiche une performance déficitaire dans ce test. En effet, tous les participants ont effectué une performance dans la moyenne attendue pour leur âge.

Tableau 12

Résultats des participants au sous-test « Visual Discrimination » de la NAB en score T

<i>M 50</i> <i>ÉT 10</i>	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
	53	44	46	40

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

MVPT-3. Le tableau 13 illustre la performance des participants à ce test. La vitesse de perception visuelle est dans la moyenne pour les participants 1 et 3, c'est-à-dire les deux femmes. En contrepartie, cette mesure est déficitaire pour les participants 2 et 4, le premier ayant une atteinte sévère et le second une atteinte légère. Pour ce qui est du nombre de réponses correctes, trois participants sur quatre ont des résultats déficitaires qui varient entre un déficit léger et sévère. Le participant 2 est le seul à avoir obtenu un résultat dans les normes (moyenne faible). En somme, pour la catégorie « vitesse de réponses », les résultats se distinguent selon le sexe des participants, les femmes ayant des performances dans les normes tandis que les hommes voient leurs résultats dans la catégorie déficitaire. Pour ce qui est des résultats reflétant le nombre de bonnes réponses (donc la performance en ce qui a trait à la perception visuelle), il ne semble pas y avoir de lien entre l'évolution de la maladie et les résultats obtenus.

Tableau 13

Résultats des participants au MVPT-3 en scores bruts

	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Vitesse de réponse (secondes)	3,4	11,2***	4,7	6,5*
Bonnes réponses (/36)	33**	34	30**	21***

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). ***Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).

Lignes enchevêtrées de Rey. On peut voir dans le tableau 14 que les performances des participants en ce qui concerne la vitesse moyenne pour les réponses correctes oscillent entre la moyenne faible et un déficit modéré. Toutefois, le participant ayant obtenu une performance dans la moyenne faible pour la vitesse obtient un résultat traduisant un déficit modéré pour ce qui est du nombre de réponses correctes. Autrement dit, puisque le participant a eu peu de réponses correctes de comptabilisées dans la vitesse moyenne, cela a pu l'avantager dans la première section. C'est donc de dire qu'il privilégie la vitesse au détriment de la précision des réponses. Pour les autres participants, c'est l'inverse qui s'est produit. En effet, alors que leur vitesse moyenne de réponse traduit des faiblesses ou encore des déficits, le nombre de réponses correctes est, quant à lui, dans la moyenne ou encore la moyenne élevée. Ceux-ci ont donc privilégié la précision des réponses au profit de la vitesse.

Tableau 14

Résultats des participants au test des lignes enchevêtrées de Rey présentés en écarts-types selon la moyenne de la forme 1 et 2

	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Vitesse moyenne pour les réponses correctes (secondes)	-1.5*	-1.9*	-2**	-0.7
Réponses correctes	0	-0.5	3	-2**

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Mémoire visuelle

Continuous Visual Memory Test. Les performances des participants sont affichées dans le tableau 15. L'indice « Total » est une bonne mesure pour interpréter la phase d'apprentissage, alors que la reconnaissance différée est utilisée pour interpréter la performance globale (Larrabee, Trahan & Curtiss, 1992). Pour ce qui est de la phase d'apprentissage, les participants 2 et 4 (les deux hommes), obtiennent des résultats déficitaires, sous-tendant des difficultés à apprendre de nouvelles informations. Les participantes 1 et 3 ont des résultats dans la moyenne faible. Pour ce qui est de la reconnaissance différée (donc après un délai), les deux participants de la tranche d'âge 41-50 ont un résultat légèrement déficitaire alors que les plus âgés ont des résultats dans la moyenne faible et la moyenne.

Tableau 15

Résultats des participants au Continuous Visual Memory Test (CVMT) en rang centile

Sous-tests	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Cibles correctement identifiées	2,15**	56,1	15	12,1
Total	9,4	6,5*	10,3	3,4*
Reconnaissance différée	4,3*	4,3*	13	27,6

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

« **Shape Learning** » de la NAB. Tel qu'illustré dans le tableau 16, l'ensemble des participants effectue des performances légèrement à modérément déficitaires pour la reconnaissance immédiate totale, à l'exception de la participante 3. En reconnaissance différée, les participants masculins effectuent des performances modérément déficitaires, alors que la participante 1 a un résultat dans la moyenne et la 3 dans la catégorie limite. En résumé, tout comme dans le CVMT, les difficultés d'apprentissage ont pu affecter les performances des deux hommes dans la tâche de reconnaissance différée (récupération).

Tableau 16

Résultats des participants au sous-test Shape Learning du NAB en rang centile

	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Reconnaissance immédiate (total des 3 essais)	1**	2**	14	7*
Reconnaissance différée	31	<1**	8	1**

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Fonctions attentionnelles

CPT-II. Pour ce qui est du nombre de cibles omises, les participantes 1 et 3 (femmes) ont effectué des performances non déficitaires, alors que les résultats des participants 2 et 4 (hommes) représentent des déficits sévères. Tel qu'illustré au tableau 17 les deux participants de la tranche d'âge 41-50 ans présentent des performances déficitaires en ce qui concerne le nombre de commissions effectuées. Ce résultat est surprenant, puisque ces participants ont une vitesse moyenne de réaction très lente, ce qui aurait dû les aider à ne pas faire de commissions. Par ailleurs, les deux participants de la tranche d'âge 51-60 ans ont obtenu des résultats dans la moyenne et la moyenne élevée pour le nombre de fois où ils ont répondu aux items non cibles. Ces résultats traduisent une bonne performance, car ils signifient que ces participants ont été en mesure d'inhiber une réponse automatique (respect de la consigne). L'ensemble des participants a obtenu des résultats déficitaires en ce qui a trait aux persévérations. Les persévérations se caractérisent par des réponses plus rapides que 100 millisecondes suite

à l'apparition du stimulus. Selon les auteurs du test, une réponse en deçà de ce temps est très peu probable pour percevoir et réagir aux stimuli. Les persévérations peuvent sous-tendre trois styles de réponses; 1) une réponse anticipée, donc reflétant un style impulsif, 2) un style de réponse aléatoire, ce qui indiquerait des déficits importants et 3) une vitesse de réaction très lente au stimulus précédent, ce qui indiquerait de l'inattention (Conners, 2000).

Le temps de réaction moyen, lorsqu'il s'agit des réponses correctes, est plus lent que la moyenne pour tous les participants. En effet, les résultats des participants âgés entre 41 et 50 ans traduisent des déficits légers et ceux des participants entre 51 et 60 ans traduisent des déficits sévères. La variabilité des erreurs est une mesure de l'uniformité de la vitesse de réponse des participants. Tel qu'illustré au tableau 17, trois participants sur quatre ont des résultats se situant dans la catégorie déficitaire. Les deux participants masculins présentent une inconsistance dans leur vitesse de réaction à mesure que le test progresse. Ce résultat peut signifier des difficultés à s'ajuster aux demandes cognitives de la tâche et un problème à maintenir l'attention.

«Annulation» du WAIS-IV. Tel qu'illustré au tableau 2, trois participants sur quatre obtiennent des résultats modérément à sévèrement déficitaire. La participante la moins âgée (femme dans la tranche d'âge 40-49ans) effectue une performance dans la moyenne.

Tableau 17

Résultats des participants au Continuous Performance Test (CPT-II) en score T

<i>M50</i> <i>ÉT 10</i> Sous-tests	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
Erreurs d'omission	62	92***	47	104***
Erreurs de commission	72**	74**	43	44
Persévération	125***	278***	67*	91***
Vitesse moyenne de réaction	68*	67*	87***	91***
Variabilité de la vitesse de réaction	61	76**	49	65*
Indice de confiance profil clinique	50%	90%	38,61%	99,9%

*Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). ***Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).

«**Attention soutenue**» du **Leiter-3**. Le tableau 3 montre les résultats des participants à ce sous-test. Il est possible de constater que tous les participants ont des résultats nettement sous les normes, allant d'un déficit léger à sévère.

Condition 1 du Trail Making Test. Nous observons une importante variabilité dans les résultats de ce sous-test. Alors que la participante la moins âgée effectue une performance dans la moyenne, deux autres participants ont des résultats modérément à sévèrement déficitaire. Finalement, le participant le plus âgé effectue une performance qui le situe dans la moyenne faible.

En résumé, il est difficile de ressortir un profil commun entre les participants en ce qui concerne les fonctions attentionnelles. Somme toute, il apparaît évident que cette fonction est fragile auprès de cette population. Par ailleurs, notre étude permet de constater que les tests d'attention les moins bien réussis sont les tests de barrage de cibles. Mentionnons que ces types de tests, en plus de solliciter l'attention sélective visuelle, impliquent aussi la vitesse (épreuves chronométrées), la motricité et un balayage visuel. L'interprétation des résultats doit se faire avec prudence. Il serait erroné de conclure à un déficit attentionnel en regardant seulement le résultat obtenu pour la vitesse d'exécution. En effet, le manque de coordination aux membres supérieurs a pu contribuer à augmenter les temps de réalisation, sans pour autant augmenter le nombre d'erreurs.

Mémoire de travail

«Dots» de la NAB. Tel qu'indiqué au tableau 18, aucun participant n'a obtenu de résultats déficitaires.

Tableau 18

Résultats des participants au sous-test «Dots» de la NAB en score T

M 50 ÉT 10	Participants			
	41-50 ans		51-60 ans	
	#1 Femme	#2 Homme	#3 Femme	#4 Homme
	52	45	42	44

Déficit léger (-1.5 à -1.9 écarts-types). **Déficit modéré (-2 à -2.9 écarts-types). *Déficit sévère (-3 et plus écarts-types).*

Indice «mémoire de travail» du WAIS-IV. Tel qu'indiqué au tableau 2, trois des quatre participants ont un résultat modérément déficitaire à cet indice. Le deuxième participant (homme dans la tranche d'âge 40-49 ans) obtient un résultat dans la limite inférieure de la norme.

«Mémoire inverse» du Leiter-3. Paradoxalement, le seul participant n'ayant pas effectué une performance déficitaire à la composante mémoire de travail du WAIS-IV est le seul à obtenir un résultat déficitaire au sous-test «mémoire inverse» du Leiter-3. De plus, rajoutons que sa performance représente un déficit sévère. Les trois autres participants ont effectué des performances dans les normes.

En résumé, la mémoire de travail en modalité visuelle) semble préservée pour la majorité des participants, tandis que la mémoire de travail en modalité verbale (boucle phonologique) est altérée pour la majorité des participants.

Comparaison des fonctions cognitives entre les participants

Fonctions altérées pour tous les participants (ou la majorité)

Vitesse de traitement de l'information et vitesse psychomotrice. Plusieurs fonctions évaluées traduisent des déficits pour tous les participants. C'est le cas notamment de la vitesse de traitement de l'information et de la vitesse psychomotrice. En effet, peu importe l'outil utilisé pour mesurer ces capacités, les résultats sont déficitaires. Pour ce qui est de la vitesse psychomotrice, elle semble un peu moins altérée pour la participante la moins âgée.

Raisonnement logique visuel. Il appert que cette habileté est altérée pour trois participants de l'étude. En effet, plusieurs tests ont évalué cette fonction et les résultats sont consistants d'un test à l'autre. Seule la participante dans la tranche d'âge 51-60 ans obtient des résultats dans la limite inférieure de la moyenne. À noter que cette participante est celle qui possède le plus grand nombre d'années de scolarité (14 années).

Attention soutenue. L'ensemble des participants a obtenu des résultats déficitaires aux tâches d'attention soutenue qui impliquaient le barrage de cibles. Par ailleurs, la participante 3 (femme dans la tranche d'âge 51-60 ans) est la seule à ne pas obtenir un résultat cliniquement significatif pour le test informatisé d'attention soutenue (CPT-II).

Fonctions langagières. Les capacités de compréhension auditive et de dénomination sont altérées pour trois des quatre participants. La participante de la tranche d'âge 41-50 ans effectue une performance dans la limite inférieure de la moyenne pour la compréhension auditive tandis qu'elle obtient un résultat dans la moyenne faible pour la dénomination. Par ailleurs, tous les sujets ont des résultats déficitaires pour ce qui est de la condition « lecture » du Color Word Interference Test.

Fonctions préservées pour tous les participants

Discrimination visuelle. Tous les participants obtiennent des résultats dans les normes pour ce qui est de la discrimination visuelle, lorsqu'évalués avec le sous-test « Visual Discrimination » de la NAB. Toutefois, lorsqu'il s'agit d'effectuer une

manipulation mentale ou une organisation spatiale à partir d'éléments visuels, les résultats chutent pour la plupart des sujets.

Fonctions qui présentent d'importantes variabilités entre les sujets

Les résultats dans certaines épreuves évaluant différentes fonctions cognitives indiquent une grande variabilité interindividuelle. Dans ces situations, il est difficile d'interpréter les résultats en fonctions des tranches d'âges ou encore en fonction du sexe des participants.

Mémoire visuelle. Les résultats aux épreuves de mémoire sont variables selon les participants et les instruments utilisés. Certains semblent avoir des difficultés avec l'apprentissage de nouvelles informations, et ce, malgré la présentation répétée des mêmes stimuli. La reconnaissance différée est aussi déficitaire pour la moitié des participants.

Intégration visuospatiale. Les résultats obtenus dans les tests évaluant ces fonctions sont variables selon les instruments utilisés. Dans le test de reconnaissance facial de Benton, tous les participants ont des résultats déficitaires. Toutefois, les résultats au HVOT sont dans la norme pour certains et déficitaire pour d'autres.

Discussion

L'objectif de cette étude exploratoire visait à documenter le profil cognitif de quatre individus atteints de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay afin de mettre en lumière les fonctions qui sont préservées, mais également celles qui sont déficitaires. La section qui suit comparera les résultats obtenus dans notre étude avec, d'une part, ceux dans la littérature scientifique s'étant penchée sur les fonctions cognitives dans l'ARSCS, et d'autre part, avec la littérature concernant le syndrome cognitif affectif cérébelleux. En effet, le rôle non moteur que joue le cervelet est de plus en plus documenté dans la littérature (Schmahmann, 1991; Timmann & Daum, 2007; Schmahmann, & Sherman, 1998; Watson, 1978; Bürk, 2007; Fancellu et al., 2013). Considérant que cette structure anatomique est touchée dans l'ARSCS (atrophie du vermis cérébelleux, diminution des cellules de Purkinje; Anheim et al., 2008; Bouchard, et al., 1998; Takiyama, 2006; Bouchard, 1991), nous voulions voir si le profil cognitif des personnes atteintes d'ARSCS correspondait aux caractéristiques retrouvées dans le syndrome cognitif affectif cérébelleux, documenté par Schmahmann et Sherman (1998). À noter que les principales atteintes retrouvées dans ce syndrome concernent les fonctions exécutives, la mémoire de travail et l'organisation visuospatiale.

Puisque le sujet est encore très peu documenté dans la littérature, les comparaisons de nos résultats s'étendront aussi avec ce qui a été observé dans d'autres formes d'ataxies héréditaires (p. ex. ataxie spinocérébelleuse et ataxie de Friedreich).

L'administration d'une large batterie de tests neuropsychologiques a permis de faire une exploration globale des outils les plus applicables selon différents facteurs.

Ainsi, la seconde partie de la section suivante discutera de l'applicabilité des différents outils utilisés en termes de temps d'administration ainsi que de simplicité d'administration. De plus, l'applicabilité des tests sera discutée de façon à faire ressortir les forces et les limites des instruments en fonction de dire s'ils respectent ou non les limitations physiques des participants imposés par la maladie. Cette partie de la discussion vise à fournir des recommandations qui pourront être appliquées dans les recherches futures avec un plus grand nombre de sujets. Finalement, la dernière partie de la discussion exposera les forces et faiblesses de l'étude ainsi que les retombés possibles de celle-ci.

Comparaisons des résultats avec la littérature scientifique

Il est important de mentionner que dans notre étude, tout comme dans la littérature actuelle, il n'y a pas de profil cognitif typique établi chez des individus atteints d'ARSCS. Seules trois recherches avant celle-ci s'étaient penchées sur les fonctions cognitives de la population atteinte d'ARSCS (Bouchard et al., 1978; Drolet, 2002; Verhoeven et al., 2012). Non seulement ce nombre est très peu élevé, mais en plus, l'âge des participants dans les échantillons diffère d'une étude à l'autre. L'âge est un facteur important à considérer dans l'interprétation des résultats, puisque l'ARSCS est une maladie évolutive dont les atteintes physiques (incoordination motrice, dysarthrie) s'aggravent au fil du temps. De la même façon que les atteintes physiques, on pourrait aussi s'attendre à une évolution des atteintes cognitives au fil du temps étant donné la progression de la pathologie au niveau cérébral. Ceci dit, le manque d'études auprès de cette population, l'utilisation d'outils psychométriques différents, la faible

taille des échantillons (et de population atteinte), de même que la différence d'âge dans les échantillons contribuent à l'absence d'identification d'un profil cognitif typique chez ces individus. La comparaison des résultats de la présente recherche avec ceux des autres études permettra tout de même de faire ressortir les caractéristiques communes ou les différences entre le profil des individus ARSCS avec ceux d'autre type de pathologie touchant le cervelet. De plus, ils permettront d'élaborer des hypothèses selon les observations effectuées, c'est-à-dire des pistes de réflexion sur les motifs des différences le cas échéant. Les comparaisons se feront fonction par fonction, de façon à faciliter la compréhension du lecteur.

Vitesse de traitement de l'information

Rappelons que la vitesse de traitement de l'information est déficitaire chez tous les participants de notre étude. Nos résultats sont cohérents avec ce qui est rapporté dans les études s'étant penchées sur l'ARSCS. En effet, l'équipe de Bouchard et ses collaborateurs (1978) rapportait des résultats sous les normes pour les sous-tests non verbaux impliquant la vitesse de traitement de l'information (Bouchard et al., 1978). Drolet (2002) avait aussi soulevé l'hypothèse d'un déficit de la vitesse de traitement de l'information, puisqu'elle remarquait que les sujets prenaient un certain temps avant d'agir. D'autres études concernant d'autres formes d'ataxie viennent également appuyer nos résultats. En effet, la vitesse de traitement de l'information est aussi documentée comme étant déficitaire dans l'ataxie cérébelleuse autosomique récessive de type 1 (ARCA-1) ainsi que dans l'ataxie de Friedreich (Laforce et al., 2010; Nieto et al., 2012).

Par ailleurs, ce déficit cognitif ne serait pas retrouvé dans d'autres types d'ataxies spinocérébelleuses, tel que l'on peut le constater dans la revue de la littérature effectuée par Kawai et ses collaborateurs (2009). Par ailleurs, les études s'étant penchées sur le syndrome cognitif affectif cérébelleux ne documentent pas d'atteinte en lien avec cette fonction cognitive.

Fonctions exécutives

Rappelons que dans le syndrome cognitif affectif cérébelleux, des atteintes des fonctions exécutives sont documentées (déficit de planification, de flexibilité cognitive, d'abstraction, de raisonnement, de mémoire de travail ainsi qu'une diminution de la fluidité verbale) (Schmahmann et Sherman, 2008). De son côté, la revue de littérature effectuée par Kawai et ses collaborateurs (2009), en lien avec diverses dégénérescences spinocérébelleuses, indique des déficits sur le plan des fonctions exécutives. Toutefois, les auteurs mentionnent qu'il est difficile d'effectuer des comparaisons entre les différentes pathologies étant donné la progression de la maladie qui diffère d'une pathologie à l'autre. Dans la présente étude, les résultats aux différents tests évaluant les fonctions exécutives se doivent d'être nuancés avec prudence de façon à obtenir une interprétation plus juste de l'état de ces fonctions. Dans notre étude, des difficultés sur le plan de l'inhibition sont observées (p ex. inhiber une réponse non pertinente, respecter les consignes demandées de même que de l'impulsivité) pour les deux sujets masculins seulement. Ceux-ci montrent de la difficulté à s'autoréguler. Il serait erroné de dire que ces résultats sont attendus ou, au contraire, surprenants, étant donné l'absence de

littérature à ce sujet. Quant à elles, les deux participantes ont des performances dans les normes. Pour ce qui est de la flexibilité cognitive, seuls les résultats du participant 2 convergent vers un déficit de cette fonction.

Seuls le raisonnement logico-déductif visuel de même que la capacité à juger des situations de la vie quotidienne sont affectés pour la majorité de nos participants. Nos résultats sont contraires à ce que Drolet (2002) avait observé du moins pour le raisonnement logique visuel, lequel était dans les normes. Celle-ci avait utilisé le même outil que celui dans notre étude, c'est-à-dire les matrices progressives de Raven. Rappelons que son étude s'est faite auprès de jeune âgé entre 7 et 18 ans. Ainsi, nous pouvons penser que cette habileté diminuerait avec l'avancement en âge et donc, serait reliée avec la progression de la maladie.

Intelligence non verbale

Les résultats des participants pour le quotient intellectuel non verbal mesuré avec le Leiter-3 sont dans la limite inférieure de la normale, sauf pour le participant le plus âgé dont la performance représente un déficit léger. Ces résultats sont cohérents avec ceux de l'étude Bouchard et al. (1978), dans laquelle les sujets avaient des scores sous la norme pour l'échelle performance (non verbale). Cela dit, l'intelligence non verbale des plus jeunes (les 7 à 18 ans) s'est avérée être dans la norme dans l'étude de Drolet (2002). Il aurait été intéressant d'administrer les deux sous-tests du WAIS-IV de l'échelle de compréhension verbale, c'est-à-dire, vocabulaire et connaissances, puisque ceux-ci nous auraient permis de calculer le fonctionnement intellectuel global de nos participants et

de les comparer avec le Leiter-3. Rappelons que nous n'avions pas passé ces sous-tests pour ne pas pénaliser les participants en raison de la dysarthrie que présentent ceux-ci (car il nécessite des réponses verbales). Toutefois, puisque ces sous-tests ne sont pas chronométrés et qu'il est possible de fournir d'assez courtes réponses, il aurait été pertinent d'observer les performances des participants dans ces épreuves.

Mémoire visuelle

Nous retrouvons une grande variabilité dans les résultats des participants de notre étude en ce qui concerne la mémoire visuelle. Il est donc difficile de tirer des conclusions à propos de l'atteinte de cette fonction chez les individus ARSCS. Nous observons tantôt des performances dans la moyenne, et tantôt des difficultés de reconnaissance immédiate et différée. Somme toute, les résultats nous laissent penser que les participants ont certaines difficultés d'apprentissage, puisqu'ils ne bénéficient pas de la présentation répétée des différentes images. Il se pourrait toutefois que l'encodage ait été influencé négativement en raison de l'utilisation inefficace de stratégies pour enregistrer les informations visuelles en mémoire. L'étude de Drolet (2002) va dans le même sens que nos résultats. En effet, l'auteure a relevé que, dans son échantillon, la mémoire visuelle séquentielle est une habileté qui tend à diminuer avec l'âge (Drolet, 2002). De plus, nos résultats sont cohérents avec ce qui est observé dans le syndrome cognitif affectif cérébelleux documenté par Schmahmann et Sherman (1998), lequel décrit un déficit dans la mémoire visuospatiale.

Fonctions attentionnelles

Rappelons que les participants de notre étude affichent des performances déficitaires aux tâches mesurant les fonctions attentionnelles. L'étude de Drolet (2002) appuie nos résultats, puisqu'elle observait des déficits sur le plan de l'attention sélective visuelle chez ses sujets ARSCS âgés entre 7 et 18 ans. Mentionnons également que plusieurs études avec une population touchant d'autres types d'ataxie cérébelleuse (ataxie spinocérébelleuse de type 2 et 3) font mention d'un profil cognitif dans lequel ils observent une altération de la concentration et de l'attention (Gambardella et al, 1998; Storey, Forrest, Shaw, Mitchell & Gardner, 1999; Zawacki, Grace, Friedman & Sudarsky, 2002). Quant à la mémoire de travail, les résultats montrent que cette fonction apparaît préservée en modalité visuelle à tout le moins. Par ailleurs, en modalité verbale, la mémoire de travail est déficitaire pour trois participants sur quatre. La littérature concernant le syndrome cognitif affectif cérébelleux vient appuyer nos résultats (Schmahmann, 2004).

Fonctions visuospatiales

Plusieurs épreuves différentes ont été utilisées pour estimer l'état des fonctions visuoperceptuelles et visuospatiales. Cela dit, à la lumière des différents résultats obtenus, il n'est pas possible d'établir un profil typique de ces fonctions auprès de notre échantillon. En effet, les résultats aux différents tests ne convergent pas tous vers les mêmes conclusions. Cependant, il apparaît plus évident que des déficits sont présents chez nos participants masculins. Seuls les résultats au test de reconnaissance facial de

Benton sont déficitaires pour l'ensemble des participants. L'équipe de Nieto et ses collaborateurs (2012) avait également observé des résultats déficitaires à ce test chez la population atteinte de l'ataxie de Friedreich (Nieto et al., 2012). De son côté, Drolet (2002) avait infirmé l'hypothèse d'un trouble visuoperceptif chez ses participants âgés de 7 à 18 ans. Il semble que la diversité des tests utilisés dans les différentes études rend la comparaison des résultats assez complexe, d'où l'importance d'utiliser une batterie de tests commune à l'ensemble des futures études.

Fonctions pratiques

Aucune particularité ne ressort sur le plan des praxies. Aucune étude n'a évalué ces fonctions auprès de la population ARSCS. Il nous est donc impossible de comparer nos résultats avec la littérature à ce sujet.

Compréhension du langage

Dans notre étude, trois des quatre participants obtiennent des résultats déficitaires aux tests évaluant la compréhension auditive ainsi que la capacité de dénomination. Rappelons que la participante la moins âgée obtient un résultat dans la limite inférieure pour la compréhension auditive et dans la moyenne pour la dénomination. De tels résultats sont les premiers à être documentés dans la population ARSCS. En fait, les fonctions langagières n'avaient jamais été étudiées par le passé. Par ailleurs, des déficits sur le plan de la dénomination ont aussi été observés dans l'ataxie de Friedreich (Nieto et al., 2012). De plus, une légère anomie est documentée dans les études concernant le syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (Schmahmann, 2004). Par ailleurs, une

altération de la fluidité verbale phonémique est observée dans plusieurs ataxies spinocérébelleuses, telles que rapportées dans la revue de littérature effectuée par Kawai, Suenaga, Watanabe et Sobue (2009). La fluidité verbale n'a pas été évaluée dans le cadre de notre étude étant donné la dysarthrie importante que présentent les participants.

En somme, on pouvait s'attendre à ce que les résultats des participants s'écartent des normes à différents niveaux, étant donné les atteintes engendrées par la pathologie dans le système nerveux central. Les études d'imagerie nous informent en effet de la présence d'une atrophie du vermis cérébelleux supérieur, du cordon cervical supérieur ainsi que du cortex cérébral (Gazulla et al., 2012). Mentionnons aussi la diminution voire l'absence de cellule de Purkinje dans le cortex cérébelleux (Bouchard, 1991). En ce sens, Stoodley et Schmahmann (2010) se sont penchées sur l'organisation topographique du cervelet et ceux-ci ont mis en évidence des déficits cognitifs suite à des lésions au cervelet. Plus spécifiquement, les auteurs mentionnent que les déficits cognitifs surviennent lors de lésions dans le lobe postérieur du cervelet. Les auteurs soulèvent l'hypothèse que les déficits cognitifs seraient engendrés par une perturbation de la boucle qui module les diverses associations avec le cortex (Stoodley & Schmahmann, 2010). D'autres études seront nécessaires pour préciser encore davantage comment fonctionne cette boucle et quelles sont les connexions avec le cortex.

Par ailleurs, une seule fonction cognitive s'est avérée être non déficitaire pour tous les participants à l'étude et il s'agit de la discrimination visuelle mesurée avec un sous-test de la NAB (« visual discrimination »). Cela dit, il est difficile de tirer des

conclusions ou même de faire des liens entre cette fonction et l'évolution de la pathologie au niveau cérébral puisque les résultats sont très variables pour la même fonction cognitive mesurée avec d'autres instruments. Autrement dit, cette même fonction traduit des déficits lorsque mesurée avec d'autres instruments (p. ex. le HVOT et le test de Benton), ce qui fait en sorte qu'il n'est pas possible d'affirmer avec certitude qu'elle n'est pas atteinte.

Critiques des tests

Motricité et vitesse

Tel que mentionné dans les sections précédentes, le choix des tests s'est fait de façon à tenir compte le plus possible des limitations physiques et langagières imposées par la maladie (incoordination motrice et dysarthrie). Cela dit, certains outils ont posé problème lors de l'interprétation des résultats. La section qui suit vise à nommer les problèmes rencontrés lors de l'analyse et à faire quelques recommandations pour les futures études.

La première critique concerne le fait que certains tests impliquant la motricité étaient aussi chronométrés. Ainsi, les résultats des épreuves où les temps d'exécution sont pris en considération viennent biaiser l'interprétation des résultats. En effet, l'interprétation des performances doit être nuancée en tenant compte de l'impact des déficits moteurs dans la tâche, distinction parfois difficile à réaliser. C'est le cas notamment du Trail Making Test et de toutes les épreuves qui impliquent l'écriture, le barrage de cibles ou la manipulation de blocs, et ce, dans un temps limite. Les tests du

D-KEFS ont toutefois un avantage, car ils permettent d'effectuer des mesures de contrastes entre les conditions qui nécessitent les fonctions de base (lire, nommer, tracer) et les fonctions supérieures (inhibition, flexibilité cognitive).

Ceci dit, il serait intéressant pour les futures études de restreindre encore davantage le nombre d'épreuves impliquant la motricité, d'autant plus lorsque la vitesse est également considérée. Par ailleurs, dans les cas où cette condition serait impossible, il serait pertinent d'isoler les atteintes motrices dans les tests. En ce sens, les prochaines recherches pourraient prendre des mesures de base de la motricité avant la situation de test afin d'aider à dissocier la composante motrice de la composante cognitive.

Modalité des tests (visuelle versus auditive)

Plusieurs des instruments utilisés dans cette étude étaient en modalité visuelle seulement. C'est le cas notamment des épreuves de mémoire et d'attention. Cela dit, les tests d'attention visuelle nécessitaient pour la plupart de barrer des cibles, donc avaient une composante motrice (ce qui influence négativement la performance des participants). Il est donc suggéré que pour les futures études, des tests d'attention auditive soient utilisés en complément. En modalité auditive, les épreuves neuropsychologiques d'attention n'impliquent pas ces composantes. Par exemple, le test of Everyday Attention (TEA), permet d'évaluer plusieurs sous-systèmes attentionnels, dont l'attention sélective et soutenue en modalité auditive. Certaines épreuves nécessitent entre autres de compter mentalement le nombre de bips sonores entendu à travers une série de distracteurs. Ce genre d'outils permettrait d'obtenir une mesure plus

représentative des fonctions attentionnelles, c'est-à-dire en éliminant la composante motrice et la vitesse. Étant donné que les outils psychométriques évaluant l'attention sélective en modalité visuelle impliquent pour la plupart une composante motrice en plus de tenir compte de la vitesse, il serait plus approprié avec cette clientèle de ne pas les utiliser d'emblée ou du moins, de corroborer les résultats avec des tests qui utilisent d'autres modalités.

Pour ce qui est de l'évaluation de la mémoire, rappelons que nous avons utilisé uniquement des outils dont la modalité était visuelle. Par ailleurs, les résultats ont dû être nuancés en tenant compte des altérations des fonctions visuoperceptuelles et visuospatiales que présentent certains des participants. Pour faire davantage confiance aux résultats et éviter d'avoir à les nuancer constamment, il serait intéressant pour les futures études d'intégrer des tests de mémoire en modalité auditive verbale (comme le Grober et Buschke par exemple). De plus, ce test permet de contrôler la phase d'encodage de l'information, ce qui nous aide à interpréter les résultats et à mieux décrire les atteintes. Finalement, lorsque des comparaisons sont effectuées avec d'autres études, nous remarquons une grande variabilité dans les outils utilisés. Il est donc difficile de généraliser les résultats. Cela dit, plusieurs chercheurs ont utilisé des tests de mémoire verbale qui impliquent la mémorisation et le rappel de liste de mots (p. ex. le California Verbal Learning Test ou encore le sous-test Histoires logiques du Wechsler Memory Scale (WMS)). Ainsi, il serait préférable d'utiliser des tests qui nous permettent de comparer les résultats avec ceux existants dans la littérature.

Compréhension des consignes

Le Leiter-3 avait été choisi, car il mesure le fonctionnement intellectuel et plusieurs autres fonctions cognitives de façon non verbale, ce qui était fort intéressant considérant la dysarthrie que présentent nos participants. En effet, dans ce test, les consignes sont expliquées visuellement (par mimes) et les réponses n'impliquent pas la parole. Ce test a été choisi de façon à ce que les participants n'aient pas à fournir de réponse verbale et donc, ne soient pas pénalisés en raison de leur dysarthrie. Or, la compréhension des consignes était parfois ardue pour certains participants dont les questions demeuraient sans réponses (la passation standardisée empêche l'examineur de donner des indications verbales). De plus, l'analyse des résultats de notre étude a permis de constater des atteintes importantes sur le plan du raisonnement abstrait, ce qui a pu nuire à la compréhension des consignes. Donc, les difficultés de raisonnement déductif et de compréhension des consignes sont des facteurs qui amèneraient à exclure ce test pour les futures études. En effet, le temps d'administration se voyait considérablement augmenté en raison des nombreux exemples et items de pratique qui devaient être fournis pour aider les participants à comprendre les consignes. Malgré cela, certains sous-tests ont tout de même été totalement incompris.

Détresse psychologique

L'état émotif d'une personne peut influencer l'efficacité de certaines fonctions cognitives. En effet, plusieurs études ont montré des déficits sur le plan des fonctions attentionnelles, mnésiques et exécutives chez des sujets dépressifs par exemple. Les

déficits attentionnels se traduisent par des temps de réaction plus lents tandis que les déficits des fonctions exécutives se traduisent entre autres par l'absence d'utilisation de stratégies efficaces pour améliorer les performances (Benoit et al., 1992; Lemelin & Baruch, 1998; Mialet, Pope & Yurgelun-Todd, 1996; Trichard et al., 1995; Austin, Mitchell & Goodwin, 2001; Channon & Green, 1999.). En ce sens, l'étude de Desmeules (2016) vise à explorer les symptômes psychologiques des mêmes participants que la présente étude. Cette auteure a utilisé le SCL-90-R pour mesurer les symptômes psychologiques.

Les résultats obtenus dans l'étude de Desmeules (2016) indiquaient un niveau de détresse psychologique important pour 3 participants sur 4. Seule la plus jeune participante ne présentait pas de détresse psychologique. Cette même participante est d'ailleurs la seule qui n'obtient pas de résultats déficitaires en ce qui concerne l'attention sélective évaluée par le sous-test annulation du WAIS-IV ainsi que pour la condition « balayage visuel » du Trail making test, de même que pour les épreuves de compréhension du langage et de jugement. Rappelons qu'une des manifestations d'un déficit cognitif souvent constaté chez les personnes dépressives est la lenteur d'exécution (Benoit et al., 1992; Trichard et al., 1995; Austin, MP., Mitchell, P., & Goodwin, MG., 2001). Ainsi, on peut penser que le fait que cette participante ne vive pas de détresse cliniquement significative ait influencé positivement sa performance aux épreuves neuropsychologiques. Toutefois, il est difficile de distinguer avec précision le degré d'influence des atteintes physiques, cognitives et psychologiques sur les performances aux tests. En effet, est-ce que cette participante a réalisé les épreuves plus

rapidement, car elle avait moins de limitations sur le plan de la motricité? Ou encore, est-ce que le fait qu'elle présentait une bonne santé psychologique et donc, qu'elle était davantage disponible et motivée à faire les tests? Il est difficile d'identifier la raison exacte, mais il est possible que ces deux hypothèses expliquent en partie la réponse. Aussi, cette participante obtient de meilleurs résultats que les autres pour l'épreuve de compréhension du langage. Il se peut que le fait que la compréhension du langage soit préservée ait un impact positif sur l'ensemble de ses autres performances.

Forces et faiblesses de l'étude

L'une des forces de l'étude est sans aucun doute l'aspect novateur qu'il apporte à la littérature. En effet, il s'agit de la première étude qui offre un portrait cognitif complet auprès d'adultes atteints d'ARSCS. Rappelons que les études antérieures s'étant penchées sur l'ARSCS avaient soit un échantillon plus jeune (7 à 18 ans) ou encore ne mesuraient qu'une partie des fonctions cognitives (l'intelligence par exemple). Ainsi, cette étude est novatrice, car elle offre pour la première fois un profil neuropsychologique complet de quatre adultes atteints d'ARSCS.

De plus, le fait que plusieurs tests utilisés mesurent les mêmes fonctions, mais dans des modalités différentes est une force. Par exemple, la flexibilité cognitive a été évaluée en modalité verbale par le biais du Color Word Interference Test, mais aussi via la condition 4 (alternance lettres-chiffres) du Trail Making Test, qui implique donc les fonctions perceptuelles et motrices. Le WCST mesure également cette fonction, mais sans contrainte de temps (épreuve non chronométrée). Donc, plus les différents outils

convergent vers les mêmes résultats et plus il est possible d'accorder de l'importance et de la fiabilité à ces résultats. Dans les cas contraires, le fait de constater des divergences dans les résultats aux tests qui évaluent les mêmes fonctions permet de mieux comprendre les processus qui entrent en jeu. Par exemple, des écarts significatifs entre les résultats aux tests d'attention soutenue mesurés avec des épreuves de barrage de cibles et ceux obtenus dans une épreuve informatisée pourraient s'interpréter en tenant compte de l'aspect moteur de la tâche. Ainsi, la variété de tests permet soit d'augmenter la valeur accordée aux résultats ou encore de mieux comprendre et distinguer les processus impliqués.

Par ailleurs, il est clair que la faible taille de l'échantillon constitue une faiblesse. Les résultats ne peuvent pas être généralisés à partir de quatre participants seulement. Par contre, il faut savoir que le nombre de participants a été influencé par certains critères, dont la nature de l'étude qui se veut exploratoire. En effet, de par la durée importante qu'engendre une évaluation neuropsychologique complète, il est nécessaire d'établir un premier portrait et de cibler les outils les plus intéressants avant d'effectuer d'autres études sur des plus larges cohortes. Aussi, les critères d'inclusion de l'étude ont restreint le nombre de candidats possibles. D'autres études seront certainement nécessaires pour appuyer les résultats obtenus dans cette recherche.

Une autre faiblesse consiste au fait que les résultats doivent pratiquement tous être nuancés en fonction des limitations physiques et langagières (dysarthrie) imposées par la maladie en plus de tenir compte de l'état émotionnel des participants (détresse

psychologique présente pour trois des quatre participants). Par ailleurs, plusieurs tests utilisés dans la présente étude qui impliquaient la motricité prenaient également en compte la vitesse. C'est le cas notamment du Trail Making Test et de toutes les épreuves qui impliquaient l'écriture, le barrage de cibles ou la manipulation de blocs, et ce, dans un temps limite. Ceci dit, il serait intéressant pour les futures études de restreindre encore davantage le nombre d'épreuves impliquant la motricité, d'autant plus lorsque la vitesse est également considérée. Par ailleurs, dans les cas où cette condition serait impossible, il serait essentiel de contrôler l'effet de la motricité dans les tests. En ce sens, les prochaines recherches pourraient prendre des mesures de base de la motricité ou encore procéder à des analyses statistiques des différents résultats afin d'aider à dissocier la composante motrice de la composante cognitive.

Retombées de l'étude

Cette étude descriptive exploratoire avait comme but de documenter de façon détaillée les atteintes cognitives de quatre individus âgés entre 41 et 60 ans atteints d'ARSCS. Il s'agit de la première étude à avoir effectué une évaluation neuropsychologique complète auprès d'une population adulte atteinte de cette maladie. Bien que les résultats ne permettent pas d'établir un profil cognitif typique à partir de l'évaluation des participants, la présente recherche permet tout de même de mieux comprendre les atteintes de cette population. De ce fait, une meilleure compréhension des capacités, mais aussi des limites de ces personnes permet de mieux personnaliser les suivis offerts par les professionnels de la santé en s'adaptant à leur profil et en développant des interventions qui optimisent leur potentiel cognitif et fonctionnel. La

connaissance plus approfondie du portrait cognitif aide également à préciser les pronostics professionnels, occupationnels et de conduite automobile.

De plus, la documentation détaillée du profil cognitif des individus atteints d'ARSCS est très utile dans le but d'éventuellement établir une mesure de base pour les essais thérapeutiques. En effet, des chercheurs, en partenariat avec la Fondation de l'ataxie de Charlevoix-Saguenay ainsi que des compagnies pharmaceutiques, se penchent sur les traitements de l'ARSCS (Fondation de l'Ataxie de Charlevoix-Saguenay, 2016). On peut s'attendre à ce que des essais cliniques se fassent éventuellement avec des humains. Ainsi, le fait de mieux comprendre le portrait cognitif des personnes atteintes d'ARSCS sera d'une grande utilité lors des essais cliniques avec des humains.

Une importante variété de tests a été utilisée dans la présente recherche. Le but était d'avoir une batterie neuropsychologique complète pour mesurer l'ensemble des fonctions cognitives tout en tenant compte des défis que pose l'évaluation en raison des atteintes physiques (motricité, dysarthrie). Le fait d'avoir expérimenté plusieurs outils psychométriques différents a permis d'amorcer une réflexion à propos des outils les plus intéressants à utiliser auprès de cette population dans le but d'éventuellement établir un protocole plus court et rapide qui sera intégré dans les futures recherches. Par ailleurs, notre étude démontre à quel point nous sommes confrontés à la barrière du langage lorsque vient le temps de comparer nos résultats avec ceux d'autres études, ce qui complexifie la tâche lorsque nous essayons de tirer des conclusions sur le profil cognitif.

Sachant les défis que pose l'évaluation cognitive auprès de cette population de même que la barrière du langage imposé par les différents tests, il serait fort pertinent et même essentiel de cibler des tests qui seraient d'usage courant dans le but d'en arriver à utiliser un langage commun entre professionnels.

Conclusion

En conclusion, cette recherche avait pour but d'explorer le portrait cognitif complet de quatre individus âgés entre 41 et 60 ans atteint de l'ARSCS. La méthode descriptive a permis de décrire de façon détaillée le profil neuropsychologique de chaque participant afin d'améliorer la connaissance du volet neuropsychologique dans l'ARSCS, tel que le voulait la phase d du projet « *New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies* ». Bien que cette étude ne comporte qu'un très petit échantillon, elle se démarque par son aspect novateur. En effet, cette étude apporte pour la première fois un profil cognitif complet de quatre adultes québécois atteint de l'ARSCS. Les résultats ne nous permettent pas de ressortir un profil cognitif typique généralisable à toute la population ARSCS. Par contre, nous pouvons tout de même affirmer que, dans notre échantillon, tous les participants ont démontré des déficits pour les fonctions suivantes : vitesse de traitement de l'information, attention soutenue, fonctions langagières et raisonnement logique visuel. Sachant ces informations, les professionnels de la santé œuvrant avec cette population pourront ajuster leurs interventions et leurs suivis en fonction du profil cognitif des individus, toujours dans le but de favoriser au maximum l'exploitation de leur potentiel. Nos résultats viennent partiellement appuyer la littérature concernant le syndrome cognitif affectif cérébelleux. Il est clair qu'il faut pousser davantage la recherche à ce niveau pour mieux comprendre l'impact de l'évolution de la pathologie au niveau cérébral et par le fait même, sur le plan cognitif. Notons que le fait d'avoir expérimenté une large batterie de tests a permis de fournir quelques critiques et recommandations pour les futures recherches visant à documenter les fonctions

cognitives de la population ARSCS. Le but étant de raccourcir le temps d'administration tout en obtenant des résultats qui distinguent le mieux possible les composantes cognitives des atteintes physiques, autrement dit, qui permettent d'obtenir des résultats fiables. Les recherches sur les traitements de l'ARSCS sont en pleine effervescence et il est clair que le fait de connaître le profil cognitif de cette population s'avérera un atout pour les futurs essais cliniques.

Références

- Allen, G., Buxton, R. B., Wong, E. C., & Courchesne, E. (1997). Attentional activation of the cerebellum independent of motor involvement. *Science*, 275, 1940-1943.
- Anastasi, A. & Urbina, S. (1997). *Psychological Testing* (7^e éd.). New Jersey: Prentice Hall.
- Anheim, M., Chaigne, D., Fleury, M., Santorelli, F. M., De Sèze, J., Durr, A., ... Tranchant, C. (2008). Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay: Étude d'une famille et revue de la littérature. *Revue Neurologique*, 164(4), 363-368.
- Association québécoise des neuropsychologues (AQNP). (n.d.). Les fonctions cognitives. Repéré à <https://aqnp.ca/la-neuropsychologie/les-fonctions-cognitives/>
- Austin, MP., Mitchell, P., & Goodwin, MG. (2001). Cognitive deficits in depression : possible implications for functional neuropathology. *The British journal of psychiatry*, 178 (3), 200-206.
- Bardin, L. (1996). *L'analyse de contenu* (8^e éd.). Paris : Presses universitaires de France.
- Bellebaum, C., & Daum, I. (2007). Cerebellar involvement in executive control. *Cerebellum*, 6, 184-192.
- Benoit, G., Fortin, L., Lemelin, S., Laplante, L., Thomas, J & Everett, J. (1992). L'attention sélective dans la dépression majeure: ralentissement clinique et inhibition cognitive. *Revue canadienne de psychologie*, 46, 41-52.
- Benton, A. L., Sivan, A. B., Hamsher, K. deS., Varney, Nils R. & Spreen, O. (1983). *Contributions to Neuropsychological Assessment, A Clinical Manual*. Oxford: Oxford University Press.
- Bouchard, J. P., Richter, A., Mathieu, J., Brunet, D., Hudson, J., T., Morgan, K., & Melançon, S. B. (1998). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuromuscular Disorders*, 8(7), 474-479.
- Bouchard, J. P., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, R. W. (1978). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Canadian Journal of Neurological Sciences / Journal Canadien des sciences neurologiques*, 5(1), 61-69.
- Bouchard, J. P. (1991). Recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. Dans P. J. Vinken, G. W. Bruyn, H. L. Klawans & J. M. B. V. De Jong (Éds.), *Hereditary*

neuropathies and spinocerebellar atrophies. Handbook of clinical neurology (Vol. 16, pp. 451-459). Amsterdam: Elsevier.

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 Lechtenberg R. (Éd.), *Handbook of cerebellar disease*. (pp.449-494). New York: Marcel Dekker.

Bouchard, J. P., Brais, B., Dupré, N., & Rouleau, G. A. (2007). Hereditary ataxias and spastic parapareses in Northeastern Canada. Dans Brice, A. & Pulst, S. M. (Éds.), *Practical neurology series, spinocerebellar degenerations: the ataxias and spastic paraplegias* (pp. 222-243). Philadelphie: Elsevier.

Bouchard, R. W., Bouchard, J. P., Bouchard, R., & Barbeau, A. (1979). Electroencephalographic findings in Friedreich's ataxia and autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 6(2), 191-194.

Brown, J. W. (1972). *Aphasia, apraxia and agnosia: clinical and theoretical aspects*. Springfield: Thomas.

Bürk, K. (2007). Cognition in hereditary ataxia. *The cerebellum*, 6, 280-286.

Channon, S., & Green, P. S. (1999). Executive function in depression: the role of performance strategies in aiding depressed and non-depressed participants. *Journal of neurology, neurosurgery & psychiatry*, 66(2), 162-171.

Chiricozzi, F. R., Clausi, S., Molinari, M., & Leggio, M. G. (2008). Phonological short-term store impairment after cerebellar lesion: a single case study. *Neuropsychologia*, 46, 1940-1953.

Colarusso, R., & Hammill, D. (2002). *Motor-Free Visual Perception Test (MVPT-3)* (3^e éd.). Austin, TX: Pro-Ed.

Collerette, P. (1997). L'étude de cas au service de la recherche. *Recherche en soins infirmiers*, 50, 81-88.

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 II : Technical Guide and Software Manual*. (2000). Toronto, On : Multi-Health Systems, Inc.

- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH). (2012). L'effet fondateur. Repéré à <http://www.coramh.org/heredite-et-genetique/leffet-fondateur.html>
- Criscuolo, C., Banfi, S., Orio, M., Gasparini, P., Monticelli, A., Scarano, V.,... & Filla, A. (2004). A novel mutation in SACS gene in a family from southern Italy. *Neurology*, *62*, 100-102.
- De Braekeleer, M., Giasson, F., Mathieu, J., Roy, M., Bouchard, J. P., & Morgan, K. (1993). Genetic epidemiology of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay in Northeastern Quebec. *Genetic Epidemiology*, *10*(1), 17-25.
- Delis, D. C., Kaplan, E., & Kramer, J. H. (2001). *Delis-Kaplan Executive Function System*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- Desmeules, A. (2016). *Étude exploratoire du profil psychologique et de la personnalité chez les individus ayant l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay*. Document inédit, Département des sciences de la santé, Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Desmond, J. E., Gabrieli, J. D., Wagner, A. D., Ginier, B. L., & Glover, G. H. (1997) Lobular patterns of cerebellar activation in verbal working- memory and finger-tapping tasks as revealed by functional MRI. *Journal of Neuroscience*, *17*, 9675-9685.
- Drewe, E. A. (1974). The effect of type and area of brain lesion on Wisconsin Card Sorting Test performance. *Cortex*, *10*, 159-170.
- Drolet, M. (2002). *Étude des fonctions neuropsychologiques des enfants et adolescents atteints de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)*. (Mémoire de maîtrise), Université du Québec à Chicoutimi, Chicoutimi, Qc.
- Dupré, N., Chrestian, N., Thiffault, I., Brais, B., Rouleau, G. A., & Bouchard, J. P. (2008). Ataxies, paraparésies spastiques et neuropathies héréditaires fréquentes dans l'Est du Canada. *Revue Neurologique*, *164*(1), 12-21.
- Engert, J. C., Berube, P., Mercier, J., Dore, C., Lepage, P., Ge, B., ... & Lander, E. S. (2000). ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Quebec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5-kb ORF. *Nature Genetics*, *24*(2), 120-125.

- 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.
- Fondation de l'ataxie de Charlevoix-Saguenay. (n.d.). Essais thérapeutiques. Repéré à <http://arsacs.com/essais-therapeutiques/?lang=fr>
- Fortin, C., & Rousseau, R. (2010). *Psychologie cognitive : une approche de traitement de l'information*. Québec : Télé-université.
- Gagnon, C., Mathieu, J. & Desrosiers, 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.
- Gambardella, A., Annesi, G., Bono, F., Spadafora, P., Valentino, P., Pasqua, A. A., Mazzei, R., ... & Quattrone, A. (1998). CAG repeat length and clinical features in three Italian families with spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2): early impairment of Wisconsin Card Sorting Test and saccade velocity. *Journal of neurology*, 245(10), 647-652
- Gazulla, J., Benavente, I., Vela, C. A. , Marin, A. M., Pablo, E., L., Tessa, A., Basrrena, M. R., ... Berciano, J. (2012). New findings in the ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Journal of Neurology*, 259(5), 869-878.
- Giasson, F. (1992). *Épidémiologie génétique de l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay dans le nord-est du Québec*. (Mémoire de maîtrise), Université du Québec à Chicoutimi, Québec.
- Gottwald, B., Mihajlovic, Z., Wilde, B., & Mehdorn, H. M. (2003). Does the cerebellum contribute to specific aspects of attention? *Neuropsychologia*, 41, 1452-1460.
- Gottwald, B., Wilde, B., Mihajlovic, Z., & Mehdorn, H. M. (2004). Evidence for distinct cognitive deficits after focal cerebellar lesions. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 75, 1524-1531.
- Hara, K., Onodera, O., Endo, M., Kondo, H., Shiota, H., Miki, K., ... & Nishizawa, M.(2005). Sacsin-related autosomal recessive ataxia without prominent retinal myelinated fibers in Japan. *Movement Disorders*, 20(3), 380-382.
- Heaton, R. K., Chelune, G. J., Talley, J.L., Kay, G.G. & Curtiss, G. (1993). *Wisconsin card sorting test manual revised and expanded*. PAR.

- Hogan, P. T. (2012). *Introduction à la psychométrie*. Montréal : Chenelière Éducation.
- Hooper, H. E. (1958). *The Hooper Visual Organization Test: Manual*. Beverly Hills, Calif.: Western Psychological Services.
- Kawai, Y., Suenaga, M., Watanabe, H., & Sobue, G. (2009). Cognitive impairment in spinocerebellar degeneration. *European Neurology*, 61(5), 257-268.
- Kim, S. G., Ugurbil, K., Strick, P. L. (1994). Activation of a cerebellar output nucleus during cognitive processing. *Science*, 265, 949-951.
- Kozlov, G., Denisov, A. Y., Girard, M., Dicaire, M. J., Hamlin, J., McPherson, P. S., ... Gehring, K. (2011). Structural basis of defects in the sarsin HEPN domain responsible for autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Journal of Biological Chemistry*, 286(23), 20407-20412.
- Laforce, R., Jr., Buteau, J. P., Bouchard, J-P., Rouleau, G. A., Bouchard, R. W., & Dupré, N. (2010). Cognitive impairment in ARCA-1, a newly discovered pure cerebellar ataxia syndrome. *The Cerebellum*, 9(3), 443-453.
- Larrabee, G. J., Trahan, D. E., & Curtiss, G. (1992). Construct validity of the Continuous Visual Memory Test. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 7(5), 395-405.
- Leggio, M. G., Chiricozzi, F. R., Clausi, S., Tedesco, A. M., & Molinari, M. (2011). The neuropsychological profil of cerebellar damage: The sequencing hypothesis. *Cortex*, 47, 137-144.
- Lemelin, S. & Baruch, P. (1998). Clinical psychomotor retardation and attention in depression. *Journal of Psychiatric Research*, 32(2), 81-88.
- Lezak, M. D., Howieson, D. B. Gloring, D. W. (2004). *Neuropsychological Assessment* (4^e éd.). New York: Oxford University Press.
- Lopez, M. N., Lazar, M. D., & Oh, S. (2003). Psychometric properties of the Hooper Visual Organization Test. *Assessment*, 10(1), 66-70.
- Masciullo, M., Modoni, A., Tessa, A., Santorelli, F. M., Rizzo, V., D'Amico, G., Laschena, F., ... & Silvestri, G. (2012). Novel SACS mutations in two unrelated Italian patients with spastic ataxia: Clinico-diagnostic characterization and results of serial brain MRI studies. *European Journal of Neurology*, 19(8), e77-e78.

- McCormick, L., & Lezak, M. (2005). L'évaluation neuropsychologique. Dans T. Botez-Marquard & F. Boller (Éds), *Neuropsychologie clinique et neurologie du comportement* (3^e éd, pp.59-69). Montréal : Les Presses de l'Université de Montréal.
- Mercier, J., Prévost, C., Engert, J.C., Bouchard, J. P., Mathieu, J., & Richter, A. (2001). Rapid detection of the sarsin mutations causing autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Genetic Testing*, 5(3), 255-259.
- Meulemans, T., & Seron, X. (2000). L'évaluation dans le cadre de l'expertise médico-légale. Dans X. Seron & M. Van der Linden (Éds.), *Traité de Neuropsychologie Clinique, Tome 1* (pp. 387-404). Marseille: Solal.
- Mialet, J. P., Pope, H. G., & Yurgelun-Todd, D. (1996). Impaired attention in depressive states: a non-specific deficit? *Psychological Medicine*, 26(5), 1009-1020.
- Milner, B. (1963). Effects of different brain lesions on card sorting: The Role of the frontal lobes. *Archives of neurology*, 9 (1), 90-100.
- Molinari, M., Petrosini, L., Misciagna, S., & Leggio, M. G. (2004). Visuospatial abilities in cerebellar disorders. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 75, 235-240.
- Neau, J. P., Arroyo-Anllo, E., Bonnard, V., Ingrand, P., & Gil, R. (2000) Neuropsychological disturbances in cerebellar infarcts. *Acta Neurologica Scandinavica*, 102, 363-370.
- Nieto, A., Correia, R., de Nóbrega, E., Montón, F., Hess, S., & Barroso, J. (2012). Cognition in Friedreich ataxia. *The Cerebellum* 11(4), 834-844.
- Okawa, S., Sugawara, M., Watanabe, S., Imota, T., & Toyoshima, I. (2006). A novel sarsin 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.
- Parfitt, D. A., Michael, G. J., Vermeulen, E. G. M., Prodromou, N. V., Webb, T. R., Gallo, J.-M., ... Chapple, J. P. (2009). The ataxia protein sarsin is a functional co-chaperone that protects against polyglutamine-expanded ataxin-1. *Human Molecular Genetics*, 18(9), 1556-1565.
- Pedroso, J. L., Braga-Neto, P., Abrahão, A., Rivero, R. L. M., Abdalla, C., Abdala, N., & Barsottini, O. G. P. (2011). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS): Typical clinical and neuroimaging features in a Brazilian family. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 69(2-B), 288-291.

- Prodi, E., Grisoli, M., Panzeri, M., Minati, L., Fattori, F., Erbetta, A., ... Mariotti, C. (2012). Supratentorial and pontine MRI abnormalities characterize recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. A comprehensive study of an Italian series. *European Journal of Neurology*, 20(1), 138-146.
- Psychological Corporation (2008). *WAIS-IV technical and interpretation manual*. San Antonio: Psychological Corporation.
- Raven, J., Raven, J. C., & Court, H. H. (2000). *Raven manual: Section 3. Standard Progressive Matrices*. Oxford: Oxford Psychologists Press Ltd.
- 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, 165-170.
- Robinson, A.L., Heaton, R. K., Lehman, R. A., & Stilson, D.W. (1980). The utility of the Wisconsin Card Sorting Test in detecting and localizing frontal lobe lesions. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 48(5), 605-614.
- Roid, G. H., Miller, L. J., Pomplun, M., & Koch, C. (2013). *Leiter International Performance Scale-Third Edition*. Los Angeles: Western Psychological Services.
- Richter, A., Rioux, J. D., Bouchard, J. P., Mercier, J., Mathieu, J., Bing, G., ... Morgan, K. (1999). Location score and haplotype analyses of the locus for autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay, in chromosome region 13qll. *American Journal of Human Genetic*, 64(3), 768-775.
- Sabourin, M. (1998). Méthodes d'acquisition de connaissances. Dans M. Robert (Éd.), *Fondements et étapes de la recherche scientifique en psychologie* (3 éd., pp. 37-58). Québec: Edisem
- Schmahmann, J. D. (1991). An emerging concept. The cerebellar contribution to higher function. *Archives of neurology*, 48(11), 1178-1187.
- Schmahmann, J. D. (2004). Disorders of the cerebellum : Ataxia, Dysmetria of Thought, and the Cerebellar Cognitive Affective Syndrome. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, 16(3), 367-378
- Schmahmann, J. D., & Sherman, J. C. (1998). The cerebellar cognitive affective syndrome. *Brain*, 121(4), 561-579.
- Schmahmann, J. D., Weilburg, J. B. & Sherman, J. C. (2007). The neuropsychiatry of the cerebellum - insights from the clinic. *The Cerebellum*, 6(3), 254-267.

- Senior, G., Kelly, M., & Salzman, L. (1999). Clinical Utility of the Rey Tangled Lines Test. *Archive of Clinical Neuropsychology*, *14*(8), 719.
- Shute, G. E., & Huertas, V. (1990). Developmental variability in frontal lobe function. *Developmental Neuropsychology*, *6*, 1-11.
- Silveri, M. C., Di Betta, A. M., Filippini, V., Leggio, M. G., & Molinari, M. (1998). Verbal short-term store-rehearsal system and the cerebellum. Evidence from a patient with a right cerebellar lesion. *Brain*, *121*, 2175-2187.
- Stoodley, C. J. & Schmahmann, J. D. (2010). Evidence for topographic organization in the cerebellum of motor control versus cognitive and affective processing. *Cortex* *46*(7), 831-844.
- Storey, E., Forrest, S. M., Shaw, J. H., Mitchell, P. & Gardner, R. M. (1999). Spinocerebellar ataxia type 2: clinical features of a pedigree displaying prominent frontal executive dysfunction. *Archives of neurology*, *56*(1), 43-50.
- Synofzik, M., Soehn, A. S., Gburek-Augustat, J., Schicks, J., Karle, K. N., Schüle, 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), 1-13.
- Takiyama, Y. (2006). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuropathology*, *26*(4), 368-375.
- Takiyama, Y. (2007). Sacsinopathies: Sacsin-related ataxia. *The Cerebellum*, *6*(4), 353-359.
- Teresi, J. A., & Holmes, D. (1997). Methodological issues in cognitive assessment and their impact on outcome measure. *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, *11*(6), 146-155.
- 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.
- Timmann, D., & Daum, I. (2007). Cerebellar contributions to cognitive functions: a progress report after two decades of research. *Cerebellum*, *6*(3), 159-162.
- Trahan, D. E., & Larrabee, G. J. (1988). *Continuous Visual Memory Test : Professional Manual*. Odessa, FL: Psychological Assessment Ressources.

- Trichard, C., Martinot, J. L., Alagille, M., Masure, M. C., Hardy, P., Ginestet, D., & Féline, A. (1995). Time course of prefrontal lobe dysfunction in severely depressed in-patients: a longitudinal neuropsychological study. *Psychological Medicine*, 25, 79-85.
- 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.
- Watson, P. J. (1978). Nonmotor functions of the cerebellum. *Psychology Bulletin*, (85), 944-967.
- White, T., & Stern, R. A. (2003). *Neuropsychological Assessment Battery: Psychometric and Technical Manual*. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources.
- Yin, R. K. (2014). *Case Study Research: Design and Methods* (5^e éd.). Londres : Sage publications.
- Zawacki, T. M., Grace, J., Friedman, J. H., & Sudarsky L. (2002). Executive and emotional dysfunction in Machado-Joseph disease. *Movement Disorders*, 17(5), 1004–1010.

Appendice A
Questionnaires sociodémographiques



Validation d'une échelle de gravité pour l'Ataxie Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)

Date : ____/____/____ jj mm aaaa DDN : ____/____/____ jj mm aaaa	Numéro sujet	Initiales sujet
	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
Code de l'évaluateur:	T1 <input type="checkbox"/>	

Questionnaire d'informations générales

1. Âge			<input type="text"/> <input type="text"/>
2. Sexe	1) Masculin 2) Féminin		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
3. Génotype	Confirmation homozygoté		<input type="checkbox"/>
Allèle	#1	#2	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> N/A <input type="checkbox"/>
8844delT	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Si non Mutation prouvée côté paternel <input type="checkbox"/>
7504C>T	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
4744G>A	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Mutation prouvée côté maternel <input type="checkbox"/>
814C>T	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>
12992G>A	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
5836T>C	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
236insAfsX	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
1190insAfsX	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Large délétion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Autre :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Questionnaire d'informations générales approuvé le 12 juillet 2013 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 3 datée du 3 juin 2013

Inconnu :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. a) Niveau de mobilité intérieure :	1) Marche sans aide 2) Marche avec canne ou déambulateur 3) Utilisation d'un fauteuil roulant 4) Quadriporteur	<input type="checkbox"/>
b) Niveau de mobilité extérieure :	1) Marche sans aide 2) Marche avec canne ou déambulateur 3) Utilisation d'un fauteuil roulant 4) Quadriporteur	<input type="checkbox"/>
5. Niveau d'autonomie :	1) Autonome 2) Avec assistance partielle 3) Avec assistance complète	<input type="checkbox"/>
6. Actuellement, comparativement aux autres personnes de votre âge, estimez-vous que votre santé physique est :	1) Excellente 2) Bonne 3) Passable 4) Mauvaise	<input type="checkbox"/>
7. Milieu de vie :	1) Seul 2) Autre personne 3) Avec service 4) Centre d'hébergement	<input type="checkbox"/>
8. 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	<input type="checkbox"/>
9. 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)	<input type="checkbox"/>
10. Raison principale de <i>refus de participer</i> au projet de recherche : _____ _____ _____	1) Sans intérêt 2) Pas de disponibilité 3) Travaille 4) Refuse de répondre 5) Autre (Précisez)	<input type="checkbox"/>
	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Acceptation de répondre aux questions du questionnaire d'informations générales	
11. Raison principale de <i>l'exclusion de participer</i> au projet de recherche :	<input type="checkbox"/> 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

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Appendice B
Fiche signalétique

Autre, précisez ? _____

5) Quel est votre statut matrimonial :

- Marié /conjoint de fait
- Séparé / divorcé
- Célibataire
- Veuf, veuve

6) Combien de personnes demeurent avec vous actuellement dans le même logement ou dans le même foyer de groupe ? Entourez le nombre de personnes vivant avec vous présentement, en vous excluant.

0 1 2 3 4 5 et plus

7) Combien d'enfants avez-vous?

- Aucun enfant
- 1 enfant
- 2 enfants
- 3 enfants
- 4 enfants
- 5 enfants ou plus

8) Quel est le dernier niveau de scolarité que vous avez atteint ?

_____ L'avez-vous complété ? oui non

9) Au cours des 12 derniers mois, quelle était votre occupation habituelle ?

- Travail à temps partiel (moins de 30 heures par semaine)

- Travail à temps plein (30 heures et plus par semaine)
- Aux études dans un Service de formation à l'intégration sociale (SFIS)
- Aux études à temps plein
- Aux études à temps partiel
- Au foyer (tenir maison)
- Ne travaille pas pour des raisons de santé
- A la retraite : arrêt définitif de travail pour des raisons de santé
- A la retraite : arrêt définitif de travail pour toute autre raison
- En congé de maternité
- Au chômage (Assurance-emploi)
- En grève ou lock-out
- En vacances
- Autre, précisez : _____

10) Pour la dernière année, quel est votre revenu personnel (brut) provenant de toutes sources avant impôts et autres déductions ?

- Aucun revenu
- Moins de 10 000\$
- Entre 10,000\$ et 14,999\$
- Entre 15 000\$ et 19 999\$
- Entre 20 000\$ et 29 999\$
- Entre 30 000 et 39 999\$
- Entre 40 000 \$ et 49 999\$
- Entre 50 000\$ et 59 999 \$
- Entre 60 000\$ et 69 999\$
- Entre 70 000\$ et 79 999\$
- Entre 80 000\$ et plus
- Ne sait pas
- Refus

11) Pour la dernière année, quel est le revenu de votre foyer (brut) provenant de toutes sources avant impôts et autres déductions ?

- Aucun revenu
- Moins de 10 000\$
- Entre 10,000\$ et 14,999\$
- Entre 15 000\$ et 19 999\$
- Entre 20 000\$ et 29 999\$
- Entre 30 000 et 39 999\$
- Entre 40 000 \$ et 49 999\$
- Entre 50 000\$ et 59 999 \$
- Entre 60 000\$ et 69 999\$
- Entre 70 000\$ et 79 999\$
- Entre 80 000\$ et plus
- Ne sait pas
- Refus

12) Comment considérez-vous votre situation économique ?

- Je me considère à l'aise financièrement
- Je considère mes revenus suffisants pour subvenir à mes besoins et à ceux de ma famille
- Je me considère pauvre
- Je me considère très pauvre

Appendice C
Formulaire de consentement

FORMULAIRE D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

Participants majeurs

Titre du projet	Étude exploratoire des fonctions cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique Charlevoix-Saguenay (ARSCS)
Chercheures responsables du projet :	Julie Bouchard , Ph. D., Professeur en neuropsychologie clinique, Université du Québec à Chicoutimi (UQAC) Cynthia Gagnon , erg., Ph. D., Clinique des maladies neuromusculaires, Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires et Université de Sherbrooke
Collaboratrices :	Allexe Boivin Mercier , Dps cand. Alexandra Boucher , Dps cand. Amélie Desmeules , Dps cand.

1. PRÉAMBULE

Nous sollicitons votre participation à un projet de recherche ayant pour but d'explorer les atteintes cognitives dans l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay (ARSCS). 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 chercheures responsables du projet ou aux autres membres du personnel affectés 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 explorer les atteintes cognitives et les traits de personnalité dans l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). Les résultats de cette étude permettront de mieux comprendre l'évolution de la maladie en ce qui concerne les atteintes cognitives. De plus, ils permettront de distinguer les tests qui sont les plus utiles pour évaluer les atteintes cognitives chez les individus atteints d'ARSCS.

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

L'Ataxie Recessive Spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une maladie neurodégénérative héréditaire particulièrement fréquente au Saguenay-Lac St-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 à partir du mois de février 2014 et environ 10 personnes atteintes de l'Ataxie Recessive Spastique de Charlevoix-Saguenay et suivies à la Clinique des maladies neuromusculaires du Centre de santé et de services sociaux de Jonquière (CSSSJ) seront recrutées. Afin de comparer les résultats avec une population non-atteinte de la maladie, 10 personnes qui ne sont pas atteintes d'ARSCS seront également invitées à participer à ce projet de recherche qui consiste en une évaluation cognitive.

3. DÉROULEMENT DU PROJET DE RECHERCHE

Si vous acceptez de prendre part à ce projet de recherche, votre participation consistera en 3 rencontres d'une durée totale approximative de 10h, soit 3 demi-journées à la Clinique des maladies neuromusculaires. Ces rencontres seront filmées. Cependant, la caméra sera placée de façon à ne pas filmer le visage (pour conserver la confidentialité) mais seulement votre performance (plan de la table et des membres supérieurs). Les enregistrements vidéo permettront que l'une des chercheuses responsables fasse une cotation après l'évaluation de l'utilité et de la facilité à réaliser les tâches en lien avec les différents tests utilisés. L'ordre de la passation des épreuves variera en fonction de la difficulté et du temps habituellement requis pour compléter chacune d'elles. Ainsi, les épreuves jugées comme étant difficiles seront suivies de tâches plus faciles à accomplir.

3.1 Première rencontre

La première rencontre se déroulera à la Clinique des maladies neuromusculaires. Lors de cette rencontre d'une demi-journée, les procédures et tests suivants seront effectués :

- 3.1.1 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 passés.
- 3.1.2 Passation de tests neuropsychologiques parmi ceux énumérés ci-dessous (voir batterie de tests utilisés).

3.2 Deuxième rencontre

Cette deuxième rencontre se déroulera à la Clinique des maladies neuromusculaires.

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Lors de cette rencontre d'une demi-journée, une neuropsychologue (ou assistante de recherche en neuropsychologie) vous fera passer les tests et questionnaires parmi ceux énumérés ci-dessous (voir batterie de tests utilisés).

3.3 Troisième rencontre

Cette troisième rencontre se déroulera à la Clinique des maladies neuromusculaires. Lors de cette rencontre d'une demi-journée, la neuropsychologue (ou assistante de recherche en neuropsychologie) vous fera passer les tests et questionnaires parmi ceux énumérés ci-dessous (voir batterie de tests utilisés) afin de compléter l'évaluation.

La batterie de tests utilisés est la suivante :

- 1) Certains sous-tests du WAIS-IV CDN-F: blocs, matrices, casse-têtes visuels, images à compléter, balances, arithmétique, séquences de chiffres, code, repérage de symboles et annulation;
- 2) Leiter-3, évaluant les habiletés cognitives, attentionnelles et neuropsychologiques mais en utilisant un mode de communication exclusivement non-verbal;
- 3) Revised Token Test (RTT), évaluant la compréhension du langage;
- 4) Motor-free Visual Perception Test-3 (MVPT-3), évaluant les habiletés visuoperceptuelles;
- 5) Test des praxies de Jason Brown, incluant des praxies idéomotrices, idéatoires, digitales et buccofaciales;
- 6) Lignes enchevêtrées de Rey, mesurant l'oculomotricité;
- 7) Certains sous-tests du D-Kefs (Trails, Tower, Stroop), évaluant les fonctions exécutives, le temps de réaction et la planification de l'action;
- 8) Matrices progressives de Raven, mesurant l'intelligence fluide;
- 9) Conners' continuous performance Test-II (CPT-II), mesurant les capacités d'attention soutenue, la vitesse de réaction et l'impulsivité motrice;
- 10) Hooper Visual Organization test (HVOT), mesurant l'organisation visuospatiale mentale;
- 11) Traduction maison du Neuropsychological Assessment Battery (NAB), comprenant plusieurs sous-sections mesurant entre autres la mémoire, l'attention, le langage, les fonctions exécutives et les habiletés visuoperceptuelles;
- 12) Reconnaissance faciale de Benton, mesurant les capacités à reconnaître les expressions faciales;
- 13) Wisconsin Card Sorting Test (WCST), mesurant la capacité à se servir de la rétroaction de l'environnement;
- 14) Continuous Visual Memory Test (CVMT), mesurant la mémoire visuelle sans demande motrice;
- 15) SCL-90-R, qui est un dépistage des symptômes psychologiques;
- 16) NEO-FFI-3, mesurant 5 facteurs de personnalité importants.

4. COLLABORATION DU PARTICIPANT AU PROJET DE RECHERCHE

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
 Participants majeurs

Si vous acceptez de participer à ce projet de recherche, vous devrez :

- vous présenter à toutes les visites prévues, soit 3 rencontres d'environ 3 heures (les visites se dérouleront sur une période de trois semaines consécutives, si possible);
- porter vos lunettes et appareils auditifs, si vous avez une prescription à cet effet.

5. 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 Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires. Ces études devront au préalable être évaluées et approuvées par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi. Les données seront conservées de façon sécuritaire à la Clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière.

Les données recueillies dans le cadre de ce projet seront conservées pour une période 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 Récursive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires 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 de santé et de services sociaux de Chicoutimi 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.

6. 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.

7. RISQUES ET 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 puissiez ressentir une fatigue physique et mentale temporaire suite aux évaluations réalisées.

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Vous pourriez également ressentir du découragement en constatant votre difficulté à réussir certains tests prévus dans le cadre de l'étude et en prenant conscience des limites imposées par votre maladie.

Au besoin, vous serez dirigé vers un professionnel de la Clinique des maladies neuromusculaires.

8. PARTICIPATION VOLONTAIRE ET POSSIBILITÉ DE RETRAIT

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes donc libre de refuser ou 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'une des chercheuses responsables du projet ou à l'un des membres du personnel affectés 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 chercheuses responsables du projet ou les autres intervenants.

Les chercheuses responsables du projet de recherche ou le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et des services sociaux de Chicoutimi 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.

9. CONFIDENTIALITÉ

Durant votre participation à ce projet, les chercheuses responsables du projet, Julie Bouchard et Cynthia Gagnon ainsi que leur personnel, recueilleront et consigneront 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 vos réponses aux différents questionnaires,

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

les enregistrements vidéo (n'incluant pas les visages) et les résultats des tests que vous aurez à effectuer durant ce projet. Votre dossier peut aussi comprendre d'autres renseignements tels que votre nom, votre sexe, votre date de naissance et votre 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 conservé sous clé par les chercheuses responsables à la Clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière.

Les chercheuses 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.

Les données en elles-mêmes ou combinées aux données provenant des autres participants pourront être partagées avec d'autres chercheurs. Cependant, ces chercheurs respecteront les règles de confidentialité en vigueur au Québec et au Canada, et ce, dans tous les pays. Les données de recherche vous concernant seront conservées pendant 25 ans par les chercheuses 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. Également, les données du projet pourraient 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 les chercheuses responsables 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 de santé et des services sociaux de Chicoutimi ou par l'établissement ou par une personne mandatée par des organismes publics autorisés. Toutes ces personnes et organismes adhèrent à une politique de confidentialité.

À des fins de protection, notamment afin de pouvoir communiquer avec vous rapidement, vos noms et prénoms, vos coordonnées et la date de début et de fin de votre participation au projet seront conservées pendant un an après la fin du projet dans un répertoire maintenu par les chercheuses responsables ou par l'établissement.

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 chercheuses responsables du projet ou l'établissement détiennent ces informations.

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

10. INDEMNISATION EN CAS DE PRÉJUDICE ET DROITS DU PARTICIPANT

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, sans frais de votre part.

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.

11. 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 l'une des chercheuses responsables du projet :

Chercheuses responsables du projet : Julie Bouchard, Ph. D. au 418-545-5011 poste 5667
Cynthia Gagnon, Ph. D. au 418 695-7700
poste 2756
(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 local aux plaintes et à la qualité des services du Centre de Santé et de Services Sociaux de Jonquière au 418 695-7700 poste 2664.

12. SURVEILLANCE DES ASPECTS ÉTHIQUES DU PROJET DE RECHERCHE

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et des services sociaux de Chicoutimi 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

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Titre du projet : Étude exploratoire des fonctions cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique Charlevoix-Saguenay (ARSCS)

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. ENREGISTREMENTS VIDÉO

1) Acceptez-vous d'être filmé (sans que votre visage n'apparaisse) afin de permettre une meilleure validation des outils ?

Oui

Non

III. 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 de santé et de services sociaux de Chicoutimi, pour que d'autres études en lien avec l'Ataxie Récessive Spastique de Charlevoix-Saguenay ou toutes autres maladies neuromusculaires puissent être réalisées ultérieurement ?

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Oui Non

Nom et signature du participant
Date

IV. SIGNATURE DE LA PERSONNE QUI A OBTENU LE CONSENTEMENT SI DIFFÉRENT DES CHERCHEURES 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

V. SIGNATURE ET ENGAGEMENT DES CHERCHEURES 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 chercheures responsables du projet de recherche
Date

Formulaire d'information et de consentement approuvé le 10 février 2014 par le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Version 2 en date du 21 novembre 2013 modifiée par le CÉR le 7 février 2014
Participants majeurs

Appendice D
Certification éthique

Le 10 février 2014

Madame Julie Bouchard, Ph. D.
Professeur du département des
Sciences de l'éducation et de psychologie
Université du Québec à Chicoutimi
555, boulevard de l'Université
Chicoutimi (Québec) G7H 2B1

Objet : 2013-014 Étude exploratoire des atteintes cognitives et de la personnalité chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay (ARSCS)

New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies

APPROBATION FINALE

Madame Bouchard,

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi a évalué votre projet de recherche à sa réunion plénière du 9 octobre 2013, tenue au Pavillon des Augustines situé au 225, rue Saint-Vallier à Chicoutimi, à la salle AUG-5-26. Lors de cette réunion, le comité a examiné les documents suivants :

- Lettre réponse du comité scientifique, datée du 27 septembre 2013
- Formulaire de demande d'évaluation d'un projet de recherche, signé par Mme Julie Bouchard, le 9 septembre 2013
- Protocole de recherche intitulé « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies - Volet intitulé Étude exploratoire des atteintes cognitives chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay », version déposée le 9 septembre 2013 avec les annexes suivantes :
 - Cahier de notation – Échelle d'intelligence de Wechsler pour adultes, 4^e édition (WAIS-IV)
 - Neuropsychological Assessment Battery (NAB) (la chercheure n'a déposé que des extraits de ces tests standardisés)
- Score Summary and profile form
- Screening module record form – form 1
- Memory module record form – form 1
- Attention module record form – form 1
- Language module record form – form 1
- Executive functions module record form – form 1
- Spatial module record form – form 1

Centre administratif
305, rue Saint-Vallier
Chicoutimi (Québec)
G7H 5H6
Tél. : (418) 541-1000

150, rue Pinel
Chicoutimi (Québec)
G7H 3W4
Tél. : (418) 549-5474

411, rue Hôtel-Dieu
Chicoutimi (Québec)
G7H 7Z5
Tél. : (418) 543-2221

222, rue Saint-Éphrem
Chicoutimi (Québec)
G7G 2W5
Tél. : (418) 690-3924

904, rue Jacques-Cartier Est
Chicoutimi (Québec)
G7H 2A9
Tél. : (418) 698-3900

257, rue Saint-Armand
Chicoutimi (Québec)
G7G 1S4
Tél. : (418) 698-3914

1236, rue d'Angoulême
Chicoutimi (Québec)
G7H 6P9
Tél. : (418) 698-3907

- Leiter International Performance Scale, Third Edition (Leiter-3)
- Token Test du Centre Hospitalier de l'Université de Montréal, avril 2008
- Motor-Free Visual Perception Test, Third Edition (MVPT-3)
- Examen des praxies (Jason Brown modifié)
- Lignes enchevêtrées à suivre du regard
- Delis-Kaplan Executive Function System – Standard Record Form, 2001
- Raven Progressive Matrices – 1938
- Conners' continuous performance Test II Version 5 (CPT2-V.5)
- Hooper Visual Organization Test (VOT)
- WCST Record Booklet
- Continuous Visual Memory Test (CVMT)
- Liste des symptômes - 90-R (SCL-90-R)
- NEO-PI-R
- Formulaire d'information et de consentement, version 1 datée du 6 septembre 2013 modifiée par le CÉR le 25 septembre 2013 (pour les personnes majeures atteintes et non atteintes)
- Formulaire d'information et de consentement, version 1 datée du 6 septembre 2013 modifiée par le CÉR le 25 septembre 2013 (pour les personnes mineures atteintes et non atteintes)
- Autorisation – Dépôt d'une demande de certification dans le cadre de l'entente entre le CSSS de Chicoutimi et l'Université du Québec à Chicoutimi, signé le 6 septembre 2013
- Autorisation – Accès au dossier, signé par Mme Julie Bouchard le 6 septembre 2013
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 1 datée du 9 septembre 2013
- Budget
- Lettre d'acceptation du projet d'essai doctoral, signée par Mme Cynthia Gagnon et Mme Julie Bouchard le 9 septembre 2013
- Curriculum vitae (non soumis aux membres) :
 - Amélie Desmeules
 - Alexe Boivin Mercier
 - Julie Bouchard (à venir)
- Formulaire d'examen de la convenance institutionnelle (non signé par la chercheure)

Faisant suite à cette réunion, le comité vous a émis une approbation conditionnelle en date du 5 novembre 2013. Conformément à nos demandes, vous nous avez soumis les documents suivants :

Le 17 octobre 2013 :

- Votre curriculum vitae, version datée de 2013

Le 29 novembre 2013 :

- Lettre réponse de la chercheure au CÉR, datée du 19 novembre 2013

- Lettre réponse de la chercheuse au comité d'évaluation scientifique, datée du 19 novembre 2013
- Formulaire d'examen de la convenance institutionnelle, datée du 16 septembre 2013 et signé par la chercheuse
- Protocole de recherche intitulé « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies - Volet intitulé Étude exploratoire des atteintes cognitives chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay », version déposée le 29 novembre 2013
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 21 novembre 2013 (pour les personnes majeures atteintes et non atteintes)
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 21 novembre 2013 (pour les personnes mineures atteintes et non atteintes)
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 2 datée du 21 novembre 2013
- Grille de cotation (non datée)

Le 5 décembre 2013 :

- Courriel de la chercheuse en complément d'information, daté du 5 décembre 2013

Le 19 novembre 2013, vous avez répondu au commentaire du comité d'évaluation scientifique et le 9 décembre 2013, nous avons reçu la confirmation du comité scientifique voulant qu'il ait jugé votre réponse satisfaisante.

Le 6 février 2014, nous avons reçu copie de la lettre du comité de convenance institutionnelle autorisant le déroulement du projet au CSSS de Jonquière.

Vos réponses et les modifications apportées à votre projet de recherche ont fait l'objet d'une évaluation accélérée. 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 Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi.

Cependant, comme déjà indiqué dans la lettre d'approbation conditionnelle, le CÉR vous demande de venir le rencontrer dès que les deux ou trois premiers participants auront complété les procédures de l'étude afin de s'assurer que la participation à ce projet n'est pas trop exigeante pour les personnes atteintes d'ARSCS quant au niveau d'implication pour les participants, de la difficulté des tests et également, en regard du temps requis. Cette rencontre pourra avoir lieu lors d'une réunion du CÉR plénier ou en présence de quelques membres (en comité restreint) pour ne pas vous retarder dans la réalisation de votre projet.

Les documents que le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi a approuvés et que vous pouvez utiliser pour la réalisation de votre projet sont les suivants :

- Protocole de recherche intitulé « New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies - Volet intitulé Étude exploratoire des atteintes cognitives chez les individus ayant l'Ataxie récessive spastique de Charlevoix Saguenay », version déposée le 29 novembre 2013
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 7 février 2014 (pour les personnes majeures atteintes et non atteintes)
- Formulaire d'information et de consentement, version 2 datée du 7 février 2014 (pour les personnes mineures atteintes et non atteintes)
- Politique relative à la gestion des banques de données pour fins de recherche, version 2 datée du 21 novembre 2013
- Questionnaires et tests incluant :
 - Cahier de notation – Échelle d'intelligence de Wechsler pour adultes, 4^e édition (WAIS-IV)
 - Neuropsychological Assessment Battery (NAB)
 - Score Summary and profile form
 - Screening module record form – form 1
 - Memory module record form – form 1
 - Attention module record form – form 1
 - Language module record form – form 1
 - Executive functions module record form – form 1
 - Spatial module record form – form 1
 - Leiter International Performance Scale, Third Edition (Leiter-3)
 - Token Test du Centre Hospitalier de l'Université de Montréal, avril 2008
 - Motor-Free Visual Perception Test, Third Edition (MVPT-3)
 - Examen des praxies (Jason Brown modifié)
 - Lignes enchevêtrées à suivre du regard
 - Delis-Kaplan Executive Function System – Standard Record Form, 2001
 - Raven Progressive Matrices – 1938
 - Conners' continuous performance Test II Version 5 (CPT2-V.5)
 - Hooper Visual Organization Test (VOT)
 - WCST Record Booklet
 - Continuous Visual Memory Test (CVMT)
 - Liste des symptômes - 90-R (SCL-90-R)
 - NEO-PI-R
 - Grille de cotation (non datée)

Cette approbation éthique est valide pour un an à compter du 10 février 2013, date de l'approbation initiale. Cette décision peut être suspendue ou révoquée en cas de non-respect de ces exigences.

Deux mois avant la date d'échéance vous devrez faire une demande de renouvellement auprès du Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi, en utilisant le document du Comité prévu à cet effet accompagné du formulaire d'information et de consentement que vous utilisez.

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 :

- de soumettre, pour approbation préalable au Comité, toute demande de modification au projet de recherche ou à tout document approuvé par le Comité pour la réalisation de votre projet;
- de soumettre les incidents thérapeutiques graves, les réactions indésirables graves, les réactions indésirables et inattendues et les accidents observés en cours de recherche, dès que cela est porté à votre connaissance;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout nouveau renseignement sur des éléments susceptibles d'affecter l'intégrité ou l'éthicité du projet de recherche ou d'accroître les risques et les inconvénients des sujets, de nuire au bon déroulement du projet ou d'avoir une incidence sur le désir d'un sujet de recherche de poursuivre sa participation au projet;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute modification constatée au chapitre de l'équilibre clinique à la lumière des données recueillies;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, la cessation prématurée du projet de recherche, qu'elle soit temporaire ou permanente;
- de soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout problème identifié par un tiers, lors d'une enquête, d'une surveillance ou d'une vérification interne ou externe;
- 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;
- 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'éthique ainsi que des résultats de la procédure.

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

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

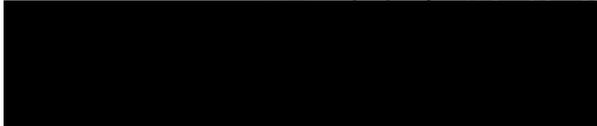
De plus, nous vous rappelons que vous devez conserver pour une période d'au moins un an suivant la fin du projet, un répertoire distinct comprenant les noms, prénoms, coordonnées, date du début et de fin de la participation de chaque sujet de recherche.

Nous vous demandons d'utiliser pour votre projet le numéro de référence suivant 2013-014 pour toute correspondance avec le Comité d'éthique de la recherche.

Nous vous confirmons qu'aucune des personnes qui ont procédé à l'évaluation du projet 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 2013-014.

Le Comité d'éthique de la recherche du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi 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.



Christine Gagnon, vice-présidente et conseillère
Comité d'éthique de la recherche
Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi

CG/ah

p. j. Formulaires de consentement (personnes majeures et mineures), version 2 datée du
7 février 2014 approuvée par le CÉR
Politique de gestion, version 2 datée du 7 février 2014 approuvée par le CÉR

c. c. Cynthia Gagnon, cochercheure responsable (par courriel) :
cynthia.gagnon4@usherbrooke.ca

réf. : 2013-014 Approbation finale projet_2014-02-10.doc