

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

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

COMME EXIGENCE PARTIELLE
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE

PAR
KARINA GAUDREAU

L'ÉVOLUTION DE LA SYMPTOMATOLOGIE COGNITIVE AVEC L'AVANCEMENT EN
ÂGE CHEZ LES ADULTES ATTEINTS D'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE
CHARLEVOIX-SAGUENAY : UNE ÉTUDE DE CAS MULTIPLE LONGITUDINALE

19 JANVIER 2023

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC

DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE

PROGRAMME OFFERT PAR L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

L'ÉVOLUTION DE LA SYMPTOMATOLOGIE COGNITIVE AVEC L'AVANCEMENT EN
ÂGE CHEZ LES ADULTES ATTEINTS D'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE
CHARLEVOIX-SAGUENAY : UNE ÉTUDE DE CAS MULTIPLE LONGITUDINALE

PAR KARINA GAUDREULT

Julie Bouchard, Ph. D., Directrice de recherche Université du Québec à Chicoutimi

Yann Zoldan, Ph. D., évaluateur interne Université du Québec à Chicoutimi

Cynthia Gagnon, Ph.D., évaluatrice externe Université de Sherbrooke

Résumé

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une forme distincte d'ataxie héréditaire neurodégénérative se caractérisant par une dégénérescence progressive du cervelet, de la moelle épinière et des nerfs périphériques (Bouhlal, Amouri, El Euch-Fayeche, & Hentati, 2011). Plus de 300 individus en sont atteints dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean et dans celle de Charlevoix. La prévalence étant de 1 personne porteuse du gène sur 22, il s'agit d'une maladie héréditaire récessive assez fréquente dans cette région (De Braekeleer, Giasson, Mathieu, Roy, Bouchard, & Morgan, 1993 ; Giasson, 1992). Plusieurs études font état de l'évolution de la symptomatologie physique dans l'ARSCS. Par ailleurs, très peu d'études se penchent sur le fonctionnement neuropsychologique dans l'ARSCS. Certaines études permettent de dresser un portrait global des atteintes neuropsychologiques, mais aucune d'entre elles ne se penche toutefois sur l'évolution des difficultés sur le plus long terme chez les individus atteints. L'objectif de la présente étude consistait ainsi à examiner l'évolution de la symptomatologie cognitive avec l'avancement en âge auprès de quatre participants atteints d'ARSCS âgés entre 32 et 59 ans. L'étude comportait deux temps de mesure avec trois ans d'écart entre les deux collectes de données. Sur le plan descriptif, un déclin plus généralisé des fonctions visuoconstructives, de la vitesse aux tâches visuomotrices et de la cognition sociale est relevé. L'inhibition apparaît plus efficiente avec l'âge. Considérant le faible échantillon au sein de la présente étude, il serait intéressant d'effectuer une nouvelle collecte de données dans quelques années afin d'obtenir un comparatif s'avérant plus exhaustif.

Table des matières

Résumé	ii
Liste des tableaux	vii
Liste des abréviations symboles ou sigles.....	ix
Remerciements	x
Introduction	1
Contexte théorique	4
Description globale de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay.....	5
Étiologie et aspects génétiques.....	6
Symptomatologie physique.....	7
Symptomatologie cognitive	8
Objectifs	13
Méthode.....	15
Déroulement.....	16
Description des participants	19
Participant 1 (premier temps de mesure).	19
Participant 2 (premier temps de mesure).	20
Participant 3 (premier temps de mesure).	20
Participant 4 (premier temps de mesure).	20

Devis de recherche	21
Description des variables et mesures	21
Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif.....	22
Fonctionnement langagier.....	24
Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue.....	27
Fonctionnement exécutif.....	28
Mémoire visuelle.....	30
Cognition sociale.....	31
Résultats	34
Analyses	35
Participant 1 (Homme, 32 ans).....	36
Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif.....	36
Fonctionnement langagier.....	37
Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue.....	38
Fonctions exécutives	39
Mémoire visuelle.....	40
Cognition sociale.....	41
Résumé des résultats du participant 1 (H32).....	42
Participant 2 (Femme, 45 ans)	42

Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif.....	42
Fonctionnement langagier.....	43
Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue.....	44
Fonctions exécutives.....	46
Mémoire visuelle.....	48
Cognition sociale.....	48
Résumé des résultats du participant 2 (F45).....	49
Participant 3 (Homme, 49 ans).....	50
Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif.....	50
Fonctionnement langagier.....	51
Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue.....	52
Fonctions exécutives.....	53
Mémoire visuelle.....	54
Cognition sociale.....	55
Résumé des résultats du participant 3 (H49).....	56
Participant 4 (Homme, 56 ans).....	56
Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif.....	56
Fonctionnement langagier.....	57
Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue.....	58

Fonctions exécutives	60
Mémoire visuelle.....	61
Cognition sociale.....	62
Résumé des résultats du participant 4 (H56).....	62
Discussion	65
Interprétation et discussion des fonctions cognitives ayant été examinées chez les participants	67
Fonctions visuospatiales et visuoconstructives.....	67
Fonctions langagières.....	70
Vitesse de traitement de l’information et attention soutenue.....	72
Fonctions exécutives	74
Mémoire visuelle.....	75
Cognition sociale.....	77
Synthèse interprétative	79
Forces et limites de l’étude	82
Conclusion.....	84
Références	87
Appendice A.....	94

Liste des tableaux

Tableau

1	Épreuves utilisées selon les fonctions évaluées aux deux temps de mesure.....	33
2	Classification des résultats en fonction des résultats obtenus	36
3	Résultats du participant 1 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives	37
4	Résultats du participant 1 aux épreuves de langage réceptif	37
5	Résultats du participant 1 aux épreuves de langage expressif	38
6	Résultats du participant 1 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information	38
7	Résultats du participant 1 à l'épreuve d'attention soutenue	39
8	Résultats du participant 1 à l'épreuve Interférence couleur-mot	40
9	Résultats du participant 1 à l'épreuve Traçage de pistes	40
10	Résultats du participant 1 aux épreuves de mémoire visuelle	41
11	Résultats du participant 1 aux épreuves de cognition sociale.....	42
12	Résultats du participant 2 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives.....	43
13	Résultats du participant 2 aux épreuves de langage réceptif	44
14	Résultats du participant 2 aux épreuves de langage expressif.....	44
15	Résultats du participant 2 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information	45
16	Résultats du participant 2 à l'épreuve d'attention soutenue	45
17	Résultats du participant 2 à l'épreuve Interférence couleur-mot	46
18	Résultats du participant 2 à l'épreuve Traçage de pistes	47

19	Résultats du participant 2 aux épreuves de mémoire visuelle	48
20	Résultats du participant 2 aux épreuves de cognition sociale	49
21	Résultats du participant 3 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives	50
22	Résultats du participant 3 aux épreuves de langage réceptif	51
23	Résultats du participant 3 aux épreuves de langage expressif	51
24	Résultats du participant 3 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information	52
25	Résultats du participant 3 à l'épreuve d'attention soutenue	52
26	Résultats du participant 3 à l'épreuve Interférence couleur-mot	53
27	Résultats du participant 3 à l'épreuve Traçage de pistes	54
28	Résultats du participant 3 aux épreuves de mémoire visuelle	55
29	Résultats du participant 3 aux épreuves de cognition sociale	55
30	Résultats du participant 4 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives	57
31	Résultats du participant 4 aux épreuves de langage réceptif	58
32	Résultats du participant 4 aux épreuves de langage expressif	58
33	Résultats du participant 4 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information	59
34	Résultats du participant 4 à l'épreuve d'attention soutenue	59
35	Résultats du participant 4 à l'épreuve Interférence couleur-mot	60
36	Résultats du participant 4 à l'épreuve Traçage de piste	60
37	Résultats du participant 4 aux épreuves de mémoire visuelle	61
38	Résultats du participant 4 aux épreuves de cognition sociale	62
39	Tableau résumé des tendances obtenues par les participants aux tests	63
40	Temps de suivi (mois et année de la collecte de données) des participants	66

Liste des abréviations symboles ou sigles

ARSCS : Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

BNT : Boston Naming Test

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

CMNM : Clinique des maladies neuromusculaires

CPT-II : Conner's continuous performance test 2nd edition

CVMT: Continuous visual memory test

D-KEFS: Delis-Kaplan Executive Function System

ÉT: Écart-type

HVOT: Hooper visual organization test

NAB : Neuropsychological assessment battery

SCAC : Syndrome cognitivo-affectif cérébelleux

BFRT : Benton facial recognition test

WAIS-IV : Échelle d'intelligence pour adulte de Wechsler

WAIS-RNI : Wechsler adult intelligence scale, revised as a neuropsychological
instrument

Remerciements

Je tiens d'abord à remercier ma directrice d'essai doctoral, Dre Julie Bouchard, Ph. D., professeure en neuropsychologie clinique à l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC), pour son soutien tout au long de mon parcours universitaire et pour son accompagnement dans la réalisation de cet essai. Un grand merci également à mes collègues du doctorat en neuropsychologie, Stéphane, Valérie, Lindsay et Anne-Sophie, d'avoir fait de ce parcours doctoral une expérience inoubliable.

Je remercie également Mme Janie Gauthier, M. S. I., bibliothécaire au département des sciences de la santé de l'UQAC, pour son assistance dans la mise en page et l'application des normes de rédaction. Merci également à M. David Émond, M. Sc., statisticien chez Delta Statistique, de même qu'à Mme Marie-Christine Stafford, M. Sc., statisticienne chez Numea, pour avoir répondu à mes questions lors de la phase d'analyse.

Je tiens également à remercier mes parents de même que ma grand-mère paternelle pour leur immense appui. Vous avez été pour moi des modèles de persévérance, me permettant de croire que rien n'est impossible lorsque l'on fournit les efforts nécessaires. Votre soutien a toujours été apprécié.

Finalement, un merci tout spécial à mon conjoint et meilleur ami William. Merci pour ton soutien, ton réconfort et ta compréhension lors des périodes plus difficiles. Ta présence à mes côtés s'est avérée un atout précieux à la réalisation de ce parcours.

Introduction

L'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) est une forme distincte d'ataxie héréditaire neurodégénérative caractérisée par une dégénérescence progressive du cervelet, de la moelle épinière et des nerfs périphériques (Bouhlal, Amouri, El Euch-Fayeche, & Hentati, 2011). Plus de 300 individus en sont atteints dans la région du Saguenay–Lac-St-Jean et dans celle de Charlevoix. Avec une prévalence de 1 personne porteuse du gène sur 22, ayant pour conséquence un taux d'incidence de 1/1932, il s'agit d'ailleurs d'une maladie héréditaire récessive assez fréquente dans cette région (De Braekeleer, Giasson, Mathieu, Roy, Bouchard, & Morgan, 1993 ; Giasson, 1992).

L'ARSCS se caractérisant par un début précoce, des manifestations physiques peuvent apparaître dès l'apprentissage de la marche chez le bambin âgé entre 12 et 24 mois. Des chutes fréquentes et anormales, causées entre autres par une spasticité des membres inférieurs, peuvent être observées (Bouchard, Richter, Mathieu, Brunet, Hudson, Morgan, & Melançon, 1998)). Bien que la symptomatologie physique puisse survenir de façon précoce et que plusieurs recherches aient documenté la dégénérescence en fonction de l'âge, il apparaît que la symptomatologie cognitive soit peu documentée et explicitée dans les écrits, le nombre d'études ayant abordé le fonctionnement neuropsychologique dans l'ARSCS étant très peu élevé (Boucher, 2017). Certains auteurs (Bouchard, Barbeau, Bouchard, & Bouchard, 1978 ; Boivin-Mercier, 2017; Boucher, 2017; Brassard, 2020; Drolet, 2002; Levesque, 2004;) permettent de dresser un portrait global des atteintes

neuropsychologiques, mais aucune d'entre elles ne fait part de l'évolution des difficultés sur le plus long terme chez les individus atteints, d'où l'importance d'investiguer davantage en ce sens.

La présente étude vise, de ce fait, à documenter l'évolution de la symptomatologie cognitive avec l'avancement en âge chez des adultes atteints de l'ARSCS. L'acquisition de connaissances sur le sujet pourrait permettre une meilleure orientation des traitements neuropsychologiques auprès de la population atteinte d'âge plus avancé.

Contexte théorique

Description globale de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

Décrite pour la première fois dans les années 1970, l'ARSCS se caractérise entre autres par une ataxie cérébelleuse, soit un trouble de la coordination causé par une dégénérescence au niveau du cervelet, de même que par un syndrome pyramidal, faisant référence à un trouble de la motricité volontaire causé par une atteinte de la voie pyramidale (Anheim et al., 2008). De façon générale, l'ataxie cérébelleuse apparaît de façon plus tardive et est fréquemment accompagnée de polyneuropathie, également appelée polynévrite (atteintes multiples des nerfs périphériques). Le syndrome pyramidal, quant à lui, se caractérise plus particulièrement par une spasticité apparaissant de façon précoce (Bouchard et al., 1978).

Au regard des données visuellement observables, l'imagerie par résonance magnétique (IRM) auprès d'individus atteints de l'ARSCS permet de déceler la présence d'atrophie au niveau du cervelet, du cortex cérébral et de la moelle épinière, de même que la présence d'un surplus de fibres ponto cérébelleuses entravant ainsi les structures pyramidales (Gazulla et al., 2012). De façon plus spécifique, la présence d'une atrophie localisée au niveau du vermis cérébelleux supérieur (soit la région médiane du cervelet) est aussi fréquemment documentée et décelable par imagerie (Mignarri et al., 2014). Les éléments suivants peuvent être nécessaires pour poser le diagnostic : tests génétiques, examen neurologique de base et examen rétinien (Bouhlal et al., 2011).

Étiologie et aspects génétiques

Au regard de l'étiologie, l'ARSCS fait partie des maladies héréditaires ayant résulté d'un triple effet fondateur¹ datant du 17^e siècle, provoquant ainsi la création d'une nouvelle population à partir d'un faible nombre d'immigrants provenant d'une population mère. En effet, la combinaison de ce facteur avec l'isolement de la région de même que le fort taux de natalité de l'époque ont eu comme résultante une augmentation en fréquence de la mutation de gènes à l'origine de l'ARSCS (Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires [CORHAM], 2018). La population du Saguenay–Lac-Saint-Jean étant relativement homogène sur le plan génétique, 93 % des individus atteints d'ARSCS sont ainsi homozygotes pour C.8844delT, soit l'une des deux mutations fondatrices de la maladie (Mercier et al., 2001; Vermeer, Van de Warrenburg, & Kamsteeg, 2003).

De façon plus spécifique, le gène responsable de l'ARSCS se nomme SACS et se situe sur le chromosome 13q11 (Richter et al., 1999). Ce gène code pour une protéine nommée sachsine, qui s'associe à une triade de manifestations cliniques incluant une ataxie

¹ Trois différents effets fondateurs sont à l'origine de la formulation de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean, le premier ayant eu lieu au 17^e et 18^e siècle lorsque des immigrants de France se sont installés dans la vallée du St-Laurent, le deuxième vers la fin du 17^e siècle lorsque des habitants de Québec se sont installés dans la région de Charlevoix, puis le troisième vers 1838 lorsque des habitants de Charlevoix se sont installés dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean (CORAMH, 2018).

(trouble de la coordination des mouvements), une hypertonie pyramidale (spasticité) de même qu'une polynévrite (inflammations des nerfs périphériques; Thomas, Thauvin, Arjmand, Fromont, & Moreau, 2018). Plus de 200 mutations du gène défectueux ont pu être identifiées au sein de différentes populations du monde (Bagaria, Bagyinszky, & An, 2022). En effet, il fut possible de confirmer génétiquement la présence de personnes atteintes au sein de différents pays tels que l'Algérie, la Belgique, l'Espagne, la France, la Hongrie, l'Italie, le Japon, le Maroc, les Pays-Bas, le Royaume-Uni, la Serbie, la Tunisie et la Turquie (Dupré, Bouchard, Brais, & Rouleau, 2006).

Le mode de transmission étant récessif, cela signifie que deux copies de ce gène défectueux (les deux parents doivent être porteurs du gène) sont nécessaires. En effet, lorsque deux parents sont porteurs (mais non-atteints), la probabilité que leur enfant en soit atteint se situe à une sur quatre, celle d'être porteur mais non-atteint est d'une sur deux et celle de n'être ni porteur ni atteint est de 25 % (CORHAM, 2018). Si un parent est atteint et que son partenaire est porteur, la probabilité de transmission est de 50 %.

Finalement, si un parent est atteint et que son partenaire n'est ni atteint, ni porteur, leurs enfants ne seront pas atteints mais seront cependant tous porteurs du gène (Dystrophie musculaire Canada, 2019).

Symptomatologie physique

Comme mentionné précédemment, les manifestations physiques se voient généralement apparaître en bas âge, l'évolution demeurant lente mais constante, les symptômes cliniques devenant plus saillants à l'adolescence de même qu'au début de l'âge adulte (Gagnon, 2004). Au fil de l'avancement en âge, une progression de la

symptomatologie caractéristique à l'ARSCS est observable, incluant notamment la présence de spasticité (tension musculaire excessive), de dysarthrie (trouble d'articulation de la parole), d'atrophie musculaire (diminution du volume du muscle), de difformité des pieds et d'ataxie tronculaire (déficit de coordination des mouvements au niveau du tronc et des membres; Bouchard et al., 1978).

Une atteinte oculaire typique a également été décrite par Bouchard et al., (1978), caractérisée par des mouvements saccadés ralentissant ainsi la poursuite visuelle. De plus, des atteintes sont également décelées au niveau des membres supérieurs en regard des habiletés sensitivomotrices, affectant de ce fait la coordination, la motricité et l'indépendance fonctionnelle de façon globale (Bouchard et al., 1978). Les affections préalablement nommées ont également un impact important en regard des habitudes de vies, leurs réalisations étant diminuée ou plus difficile auprès de la clientèle atteinte de l'ARSCS (Gagnon, 2004).

Symptomatologie cognitive

En ce qui a trait au volet cognitif, il est à ce jour impossible de conclure à un profil neuropsychologique homogène dans l'ARSCS (Boucher, 2017; Brassard, 2020; Drolet, 2002). Plus spécifiquement au niveau de la clientèle pédiatrique, il ressort que des difficultés puissent se manifester au niveau de l'attention, de la vitesse de traitement de l'information, de même qu'en mémoire visuelle (Drolet, 2002). Bien que le quotient intellectuel global oscille entre la moyenne et la moyenne inférieure en ce qui concerne la clientèle adulte (Bouchard et al., 1978; Mignarri et al., 2014), il ressort tout de même qu'une différence significative soit observable entre l'échelle de quotient intellectuel

verbal et non-verbal, les résultats obtenus par les participants à la première échelle étant plus élevés (Bouchard et al., 1978). D'ailleurs, dans cette étude, une corrélation négative fut constatée entre les résultats obtenus aux habiletés non-verbales et l'âge des participants, ce qui pourrait suggérer une décroissance des habiletés non-verbales avec l'avancement en âge. Une prudence peut toutefois s'avérer de mise quant à l'interprétation de ces résultats considérant l'âge de l'étude ainsi que la qualité des données recueillies. Toujours chez les adultes, des résultats indiquent néanmoins des difficultés plus significatives au niveau de l'apprentissage auditivoverbal, de la vitesse de traitement de l'information en modalité visuelle, des déficits sur le plan attentionnel et langagier, une atteinte des fonctions visuospatiales et visuoconstructives, des altérations au niveau du raisonnement logique en modalité visuelle ainsi que de cognition sociale et de la mémoire de travail visuelle séquentielle sont retrouvées (Boucher, 2017; Brassard, 2020).

Au regard des altérations cognitives préalablement nommées, il ressort que le cervelet pourrait avoir une grande part de responsabilités au niveau du fonctionnement neuropsychologique. En effet, bien que les atteintes cérébelleuses aient longtemps été exclusivement reliées aux déficits de coordination motrice (p. ex., troubles de la marche, de l'équilibre, de la posture, de la coordination des membres inférieurs et supérieurs, déglutition, hypotonie et dysarthrie), les constatations cliniques, anatomiques de même que neuropsychologiques permettent de documenter la participation du cervelet au sein de processus cognitifs connexes tels que les fonctions exécutives, les fonctions visuospatiales, la mémoire et les apprentissages, le langage, de même que l'humeur, les émotions ainsi que le comportement (Lagarde, Hantkie, Hajjioui, & Yelnik, 2009). À cet

égard, Schmahmann et Sherman (1998), suggèrent un rôle important occupé par le cervelet en ce qui concerne les émotions ainsi que les fonctions cognitives.

L'hypothèse d'un lien entre dysfonction cérébelleuse et symptômes d'ordre psychiatrique a également été émise par Mignarri et al., (2014). À cet égard, les données recueillies à travers cette étude de cas multiple s'avèrent en faveur de l'existence possible d'un « cervelet limbique » ayant pour fonction notamment la régulation des émotions ainsi que des cognitions. Différentes manifestations (p. ex., la psychose, le trouble panique, de même que la dépression) observées chez certains patients pourraient suggérer la présence de perturbations neuropsychiatriques de même que comportementales s'ajoutant au portrait clinique de l'ARSCS en plus des altérations motrices, ce qui contribue à soutenir l'hypothèse formulée (Mignarri et al., 2014).

Un taux élevé de symptômes psychiatriques (p. ex., changements de personnalité, d'humeur, symptômes dépressifs et psychotiques) se manifestent auprès des patients atteints d'une dégénérescence cérébelleuse (Leroi et al., 2002). Une étude plus récente semble aller dans le même sens, relevant notamment la présence de détresse émotionnelle en lien avec l'anxiété (46 % de l'échantillon), de même que la présence de symptômes dépressifs (10 à 26 % de l'échantillon) auprès d'individus atteints d'ARSCS (Forgues, 2019).

En ce qui concerne les altérations affectives et comportementales, certains auteurs font d'ailleurs référence à un lien existant entre une atteinte plus spécifiquement localisée au niveau du vermis cérébelleux et de telles manifestations (Stoodley & Schmahmann, 2010). De manière plus spécifique, les données recueillies au sein de l'étude, qui se penche

notamment sur l'organisation topographique du cervelet, convergent vers le fait que le vermis joue un rôle clé, et ce, particulièrement au regard des atteintes neuropsychiatriques.

Les déficits observés sur le plan cognitif et comportemental dans l'ARSCS étaient d'ailleurs considérés comme étant les principales constituantes du « syndrome cognitivo-affectif cérébelleux (SCAC) » à l'origine (Verhoeven et al., 2012). Des lésions au niveau du lobe postérieur ainsi qu'au vermis du cervelet ont par ailleurs été identifiées comme structures clés à l'origine du syndrome (Schmahmann et al., 1998).

De façon générale, le SCAC consiste principalement en un ensemble d'anomalies sur le plan cognitif et comportemental, caractérisées par des altérations du fonctionnement exécutif, des difficultés de mémoire et d'organisation en modalité visuospatiale, de l'inattention, de la mémoire de travail, des difficultés au niveau de la production du langage, des changements sur le plan de la personnalité et de l'affect, de même que l'apparition de comportements inappropriés et/ou désinhibés (Argyropoulos, Van Dun, Adamaszek, Leggio, Manto, Masciullo, & Schmahmann, 2020). Il serait possible que des liens existent entre l'ARSCS et le SCAC, puisque le portrait clinique sur le plan cognitif de l'ARSCS se caractérise davantage par des déficits du fonctionnement exécutif, du langage, des cognitions spatiales, de même que des altérations au niveau de la personnalité (Mignarri et al., 2014).

Une étude se serait penchée plus spécifiquement sur les symptômes cognitifs et neuropsychiatriques propres au SCAC dans l'ARSCS (Verhoeven et al., 2012). Les auteurs décrivent les manifestations observées auprès de deux frères atteints d'ARSCS. Chez le premier, la présence de désinhibition ainsi que d'agressivité verbale et physique

est rapportée. Avec l'avancement en âge, une augmentation des comportements problématiques est constatée, en plus de la présence d'une humeur dysphorique, de labilité émotionnelle, d'idéations paranoïdes, d'irritabilité, d'atteintes cognitives marquées et d'anosognosie. Des anomalies sont également documentées en ce qui a trait à l'empathie de même qu'en ce qui a trait à la prise de décision, se traduisant par une faible motivation de même que par des difficultés à identifier ainsi qu'à analyser les émotions. Chez le deuxième frère, des faiblesses exécutives et attentionnelles étaient observées, en plus d'une lenteur sur le plan de la vitesse de traitement de l'information. Un déclin est observé en ce qui a trait à l'expression émotionnelle avec la présence de particularités en ce qui a trait aux cognitions sociales, se caractérisant notamment par une tendance au retrait social. Au sein de son étude, Verhoeven et al., (2012), fait référence au rôle central du cervelet au sein des cognitions et de l'affect. En ce qui a trait plus spécifiquement à la sphère psychologique, l'étude de Desmeules (2017) soulève certaines caractéristiques psychologiques s'apparentant à ce qui est retrouvé dans le SCAC, notamment la présence d'émoussement affectif, d'indifférence, d'instabilité, de traits obsessifs-compulsifs et de détresse psychologique.

Considérant le caractère évolutif de la maladie sur le plan de la dégénérescence physique (Bouchard & Langlois, 1999), des questionnements peuvent également être soulevés quant à la progression cognitive et affective de la maladie. À cet égard, l'étude de cas de Verhoeven et al., (2012), fait état d'un déclin en ce qui a trait aux manifestations comportementales, et ce plus spécifiquement entre l'âge de 41 à 55 ans, chez l'un des deux participants à l'étude. L'exacerbation des difficultés affectives et comportementales est

également rapportée comme ayant un impact sur la participation sociale notamment (Brassard, 2020). Sur le plan cognitif, l'étude de Bouchard et al., (1978), suggère un déclin plus spécifique au niveau des habiletés non-verbales avec l'avancement en âge, tel que mentionné précédemment. Finalement, l'étude récente de Brassard (2020), suggère notamment que les habiletés de réorganisation perceptuelle ainsi que la vitesse de traitement de l'information semblent davantage associées à un déclin avec l'avancement en âge dépassant le vieillissement normal dans l'ARSCS. Finalement, l'auteur suggère également que l'aspect dégénératif de la maladie, sur le plan physique et cognitif, puisse impacter progressivement les aspects relatifs à la participation sociale, soit la mise en action des participants au sein d'activités relatives aux habitudes de vie.

Objectifs

Bien que la présence d'atteintes cérébelleuses et d'altérations cognitives retrouvées dans l'ARSCS soit avancée au sein des écrits, aucune étude effectuée jusqu'à présent ne s'est penchée sur l'évolution longitudinale des fonctions cognitives de sujets atteints au fil du temps. La présente étude vise donc à évaluer l'évolution des conséquences cognitives auprès d'un petit groupe exploratoire d'adultes atteints d'ARSCS, et ce, à l'aide d'un suivi longitudinal de ces mêmes sujets.

Le but de l'étude consiste donc à trouver réponses au questionnement suivant: Considérant que l'ARSCS est une maladie neurodégénérative, l'avancement en âge des participants exercera-t-il une influence au sein des sous-composantes du fonctionnement cognitif, incluant le fonctionnement visuospatial et visuoconstructif, les fonctions langagières, la vitesse de traitement de l'information et le fonctionnement attentionnel, le

fonctionnement exécutif, de même que les fonctions mnésiques visuelles et la cognition sociale ? L'objectif consiste donc, à l'aide d'une étude exploratoire, à décrire l'évolution des fonctions cognitives chez des patients atteints d'ARSCS âgés entre 30 et 59 ans entre deux temps de mesure, soit trois années de différence.

Méthode

La section méthode se compose des éléments suivants : déroulement, description des participants, devis de recherche et description des variables et mesures.

Déroulement

Les données obtenues à des évaluations cognitives chez des participants atteints d'ARSCS, à deux temps de mesure, ont été comparées pour voir l'évolution de celles-ci. Ainsi, les données du premier temps de mesure ont d'abord été amassées entre 2014 et 2017 dans le cadre d'une étude présentée de façon distincte par deux auteures. La première auteure avait pour objectif d'évaluer les atteintes cognitives dans l'ARSCS chez une population âgée entre 21 et 40 ans (Boivin-Mercier, 2021) et la seconde auteure poursuivait le même objectif auprès d'une clientèle âgée entre 41 et 60 ans (Boucher, 2017). Les participants ont été sélectionnés aléatoirement (en fonction des critères d'âge et de sexe) parmi un groupe de vingt individus ayant préalablement fait partie d'une étude s'intitulant « *New emerging team on Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay : from models to treatment strategies* ». Parmi les vingt individus ayant complété l'évaluation physique de cette étude, huit d'entre eux ont constitué l'échantillon évalué cognitivement, soit deux hommes et deux femmes dont l'âge se situe entre 21 et 40 ans (Boivin-Mercier, 2021), de même que deux hommes et deux femmes dont l'âge se situe entre 41 et 60 ans (Boucher, 2017).

Lors de la première collecte de données, les personnes ayant accepté de participer ont été rencontrées individuellement à la Clinique des maladies neuromusculaires de Jonquière. Les détails de l'étude leur ont d'abord été communiqués, suivie par l'obtention du consentement éclairé par écrit de même que par l'administration de tests neuropsychologiques (voir dans la section « description des variables et mesures » pour la liste des tests administrés). Le processus d'évaluation s'est échelonné entre trois et quatre demi-journées, l'ordre de passation des tests ayant été déterminé de sorte à minimiser la fatigabilité auprès des participants à l'étude.

Le deuxième temps de mesure s'est par la suite effectué d'une à trois années plus tard (entre 2017 et 2019) dans le cadre d'une étude portant sur l'évaluation des capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ARSCS (Brassard, 2020). Au total, 62 participants ont été sollicités pour cette étude parmi les patients listés à la Clinique des maladies neuromusculaire de Jonquière. Parmi les 62 individus sollicités, 37 personnes ont accepté de prendre part à l'étude, ce qui constitue le nombre final de participants obtenus. Afin de faciliter la comparaison des résultats avec les études précédentes, la sélection de cinq hommes et cinq femmes parmi les tranches d'âge suivantes fut privilégiée : 20-29 ans, 30-39 ans, 40-49 ans et 50-59 ans. Comme effectué lors du premier temps de mesure, les participants furent rencontrés individuellement et les détails de l'étude leur ont été communiqués. Un consentement éclairé fut par la suite obtenu par écrit, suivi des rencontres d'évaluation s'étant échelonnées entre trois et quatre demi-journées également. Il est cependant important de noter que la batterie d'évaluation du deuxième temps de mesure diffère légèrement de celle utilisée au premier temps de

mesure. Lors de la première collecte de données, une batterie de tests plus volumineuse fut administrée aux participants afin d'explorer son applicabilité auprès de la clientèle ARSCS (Boivin-Mercier, 2021; Boucher, 2021). Seuls les tests de la première collecte ayant été jugés pertinents à conserver ont été réutilisés lors de la deuxième collecte de données. L'ajout de nouvelles mesures d'évaluation a également été effectué par les chercheurs lors de cette deuxième collecte tel que mentionné précédemment. En effet, une étude portant sur l'applicabilité des tests neuropsychologiques auprès d'une clientèle atteinte d'ARSCS (Brassard, Bouchard, Forgues, Boivin-Mercier, & Gagnon, 2018) a permis d'effectuer un tri parmi les tests recommandés, ceux recommandés avec précautions et ceux n'étant pas recommandables en raison des limites démontrées plus spécifiquement auprès de cette clientèle. Se référer au tableau 1 pour la visualisation des épreuves d'évaluation utilisées à chaque temps de mesure.

Les rencontres ont eu lieu à la Clinique des maladies neuromusculaires de Jonquière ainsi qu'à l'Université du Québec à Chicoutimi.

Pour la présente étude, qui s'avère une analyse secondaire de données, le principal critère d'inclusion consiste à avoir participé aux deux temps de mesure. À cela s'ajoute les critères d'inclusion utilisés lors des deux collectes de données, soit : 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 21 et 40 ans (Boivin-Mercier, 2021), entre 41 et 60 ans (Boucher, 2017) et entre 20 et 59 ans (Brassard, 2020); 4) résider dans la région du SLSJ, et 5) être capable de donner un consentement éclairé. Le seul critère d'exclusion fait référence à 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.; Boivin-Mercier, 2021; Boucher, 2017; Brassard, 2020).

Description des participants

Bien que plusieurs participants aient constitué les échantillons préalablement décrits (huit participants au temps 1, 37 participants au temps 2), quatre participants ont offert leur collaboration aux deux temps de mesure. L'échantillon de participants de cette étude se compose donc de quatre participants atteints d'ARSCS (n=4), soit trois hommes et une femme. Les participants appartiennent à trois tranches d'âge distinctes, soit 30-39 ans, 40-49 ans et 50-59 ans. La moyenne d'âge des participants composant l'échantillon est de 45,8 ans avec un écart-type (ÉT) de 8,3 au premier temps de mesure, et de 47,8 ans avec un écart-type (ÉT) de 8,8 au deuxième temps de mesure.

Participant 1 (premier temps de mesure).

Il s'agit d'un homme de 32 ans célibataire et sans enfants. En ce qui concerne le milieu de vie, ce dernier habite une maison avec quatre autres personnes. Monsieur n'occupe pas d'emploi pour des raisons de santé et le dernier degré de scolarité atteint est de niveau universitaire. En ce qui concerne le niveau d'autonomie, monsieur se considère autonome et ne nécessite pas d'assistance. Pour ce qui est du niveau de mobilité à l'intérieur, monsieur mentionne ne pas avoir besoin d'aide, ce dernier utilisant les murs des bâtiments pour se tenir. À l'extérieur, l'utilisation d'une canne et du fauteuil roulant est par contre nécessaire. La santé physique globale est estimée « bonne » par monsieur.

Participant 2 (premier temps de mesure).

Il s'agit d'une femme de 45 ans célibataire et sans enfants. En ce qui concerne le milieu de vie, celle-ci habite une maison avec une autre personne. Madame n'occupe pas d'emploi pour des raisons de santé et le dernier degré de scolarité atteint est de niveau secondaire. En regard du niveau d'autonomie, une assistance partielle est considérée comme nécessaire. L'utilisation de la canne est également employée pour ce qui est du niveau de mobilité à l'intérieur et à l'extérieur. En regard de la santé physique globale, celle-ci est estimée « passable » par la participante.

Participant 3 (premier temps de mesure).

Il s'agit d'un homme de 49 ans, célibataire et sans enfants. En ce qui concerne le milieu de vie, monsieur réside seul en appartement. Le participant indique ne pas occuper de l'emploi. À cet égard il précise avoir accès à l'aide au revenu. Le dernier degré de scolarité serait un secondaire 4 complété. En ce qui concerne le niveau d'autonomie, une assistance partielle est considérée comme nécessaire. Pour ce qui est de la mobilité à l'intérieur, monsieur utilise le fauteuil roulant. À l'extérieur, ce dernier fait également usage du fauteuil roulant ou du quadriporteur. Au regard de la santé physique globale, celle-ci est estimée « bonne ».

Participant 4 (premier temps de mesure).

Il s'agit d'un homme de 56 ans, célibataire et sans enfants. En ce qui concerne le milieu de vie, monsieur réside seul en appartement. En ce qui a trait à l'occupation au moment de l'évaluation, monsieur mentionne être au foyer et bénéficiaire de l'aide au revenu. En ce qui concerne le niveau d'autonomie, une assistance partielle est considérée comme

nécessaire. L'utilisation du fauteuil roulant est nécessaire pour la mobilité à l'intérieur et un quadriporteur est utilisé pour la mobilité extérieure. La santé physique globale est estimée « passable » par monsieur.

Devis de recherche

En raison du faible nombre de participants dont les données ont été collectées à deux temps de mesure distincts de même qu'en raison du nombre restreint de documentation sur le fonctionnement cognitif dans l'ARSCS, un devis de recherche de type descriptif exploratoire sous forme d'étude de cas multiple longitudinale a été sélectionné pour la présente étude. L'objectif d'une telle méthode est de décrire un phénomène de façon détaillée et d'agir en tant que point de repère pour de futures études participatives (Trudel, Simard, & Vornax, 2006). Selon Collerette (1997), l'étude de cas se caractérise par le fait de présenter ainsi que d'analyser les manifestations de même que l'évolution d'une situation réelle. Afin d'être qualifiée de longitudinale, une étude de cas se doit de contenir deux périodes distinctes de collectes de données au cours desquelles les participants seront comparables d'un temps de mesure à l'autre. De plus, les analyses consistent à comparer les résultats obtenus entre les deux collectes et à documenter de façon détaillée l'évolution observée (Forgues & Vandangeon-Derumez, 2003).

Description des variables et mesures

Tel que mentionné précédemment, le fonctionnement cognitif se divise en diverses composantes, notamment le fonctionnement visuospatial et visuoconstructif, les fonctions langagières, la vitesse de traitement de l'information, l'attention soutenue, le fonctionnement exécutif, la mémoire visuelle et les cognitions sociales. En regard des

mesures utilisées, une série de questionnaires et de tests neuropsychologiques furent administrés aux participants constituant l'échantillon, et ce, au premier et au deuxième temps de mesure.

Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif

Le *Hooper Visual Organisation Test* (HVOT) fut d'abord administré dans l'objectif d'évaluer la capacité du participant à organiser mentalement des stimuli visuels lui étant présentés. La tâche consiste principalement à reconstituer mentalement, puis à reconnaître 30 images visuellement fragmentées en plusieurs parties. Le test ne nécessite aucune limite de temps et le participant est encouragé à tenter une réponse même s'il n'est pas certain de l'exactitude de celle-ci. Le nombre de réponses correctes correspond au score brut du participant (Garfield & Boyd, 1981). Le test est considéré comme fidèle (indice *split-half* de 0,80) de même que valide; le test correspondant principalement à l'évaluation des fonctions visuospatiales et visuomotrices selon les analyses de validité de construit par analyses factorielles (Hooper, 1958; Lopez, Lazar, & Oh, 2003).

Le sous-test « Blocs » de l'échelle d'intelligence pour adulte de Wechsler (WAIS-IV) fut également utilisé afin d'évaluer les habiletés visuoconstructives, c'est-à-dire la capacité à reproduire spontanément une figure simple ou complexe à partir d'un modèle réel (Branger, 2011). La tâche consiste à reproduire différents schémas présentés visuellement au participant à l'aide de blocs à six faces comportant des côtés rouges, des côtés blancs, de même que des côtés moitié rouges moitié blancs. Chaque schéma à reproduire comporte une limite de temps en secondes, ce qui signifie que le participant doit s'exécuter le plus rapidement possible. Le sous-test comporte 14 items au total, ceux-

ci augmentant graduellement en difficulté. La fidélité de l'outil est considérée comme bonne, l'indice *split half* se situant à 0,87 et l'indice test-retest se situant à 0,80 (Psychological Corporation, 2008; Wechsler, 2008).

Le sous-test « Matrices » du WAIS-IV fut administré dans l'objectif d'évaluer les habiletés visuospatiales de même que l'organisation perceptive, c'est-à-dire la capacité à percevoir et à organiser les objets dans l'espace de façon adéquate sans manipulation motrice (Association québécoise des neuropsychologues, 2018). Au sein de cette tâche, des séries d'images sont présentées au participant. Chaque série implique qu'une image soit complétée à l'aide de cinq choix de réponses possibles. Pour trouver la bonne image, le participant doit trouver quel est le lien existant entre celles-ci dans la série présentée. Le sous-test comporte 28 items au total, incluant deux items d'essai afin de se familiariser à l'exercice. Une augmentation graduelle en difficulté s'effectue au fil de l'avancement dans la tâche. Le sous-test comporte également de bons indices psychométriques, l'indice *split half* se situant à 0,90 et l'indice test-retest se situant à 0,74 (Psychological Corporation, 2008; Wechsler, 2008).

Le sous-test « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV fut également administré, la tâche mesurant les capacités d'analyses, de raisonnement perceptif de même que les fonctions visuospatiales. Le participant se doit de former mentalement différents casse-têtes lui étant présentés visuellement à l'aide de trois différentes formes géométriques parmi un choix de six. Le sous-test comprend 28 items au total incluant deux items d'essai. Les qualités psychométriques de l'outil ont également été démontrées et sont considérées comme

bonnes, l'indice *split half* se situant à 0,89 et l'indice test-retest se situant à 0,74 (Psychological corporation, 2008; Wechsler, 2008).

Finalement, le test de reconnaissance facial de Benton (BFRT) fut administré dans l'objectif d'évaluer les capacités d'appariement visuel sous différents angles. Le test consiste, dans un premier temps, à identifier et appairer le visage étant identique à celui présenté parmi un choix de six différents visages. Dans un deuxième temps, le participant doit identifier les trois visages identiques à celui présenté parmi un choix de six visages. L'instrument comporte 16 items au total et la fidélité est considérée comme bonne, le coefficient de cohérence interne (alpha de Cronbach) se situant à 0,93 (Benton, Sivan, Hamsher, Varney, & Spreen, 1983)

Fonctionnement langagier

Lors de la première collecte de donnée, le langage réceptif fut évalué à l'aide du sous-test « Compréhension auditive » de la *Neuropsychological Assessment Battery* (NAB; White & Stern, 2003). La tâche permet l'évaluation de la capacité du participant à comprendre diverses instructions données verbalement. Il peut, par exemple, lui être demandé de pointer différentes couleurs ou formes, de même que de répondre à des questions fermées. Les qualités psychométriques de l'instrument sont qualifiées de bonnes, le coefficient de cohérence interne (coefficient alpha) étant de 0,48 et le coefficient de fidélité test- retest de 0,63 (White et al., 2003).

Lors de la deuxième collecte de données, les trois sous-tests principaux « Similitudes », « Vocabulaire », et « Connaissances » de l'indice de compréhension verbale

du WAIS-IV ont été administrés, et ce, dans l'objectif d'obtenir un portrait plus précis du fonctionnement langagier dans l'ARSCS.

Le sous-test « Similitudes » implique que le participant décrive verbalement en quoi deux concepts nommés par l'examineur sont reliés (p. ex., deux et sept). Le sous-test comprend 19 items au total et les résultats obtenus pour les réponses données varient entre 0 et 2, l'examineur devant se référer au manuel de cotation pour accorder le pointage approprié. La tâche permet d'évaluer la capacité du participant à comprendre une consigne verbale, différents concepts verbaux, de même qu'à catégoriser mentalement de l'information (Sattler & Ryan, 2009). Les propriétés psychométriques de l'instrument sont qualifiées de bonnes, l'indice test-retest et un indice split-half de 0,87 (Psychological corporation, 2008).

Le sous-test « Vocabulaire » consiste à décrire verbalement les mots présentés par l'examineur. La tâche est composée de 33 items au total, notamment de 30 items verbaux et de 3 items visuels servant d'items plancher. Le sous-test permet de mesurer la capacité du participant à décrire différents concepts verbaux de même que le niveau de connaissance des mots. Les qualités psychométriques sont considérées comme bonnes avec un indice test-retest de 0,89 et un indice split-half de 0,94 (Psychological corporation, 2008).

Le sous-test « Connaissances » consiste à produire une réponse complète face à des questions d'ordre général. La tâche comporte un total de 26 items et le pointage obtenu varie entre 0 et 1 pour chaque réponse en fonction du manuel de cotation. Le sous-test mesure les connaissances générales et la compréhension verbale. Les propriétés

psychométriques sont qualifiées de bonnes avec un indice test-retest de 0,90 et un indice split-half de 0,93 (Psychological corporation, 2008).

En ce qui concerne le langage productif, le sous-test « Dénomination » de la NAB fut administré lors de la première collecte de données. Le sous-test mesure la capacité du sujet à identifier et nommer différents objets présentés visuellement sur des images en couleurs. Le sujet a alors dix secondes pour nommer l'objet présenté. Si ce dernier n'y parvient pas, un indice sémantique lui est fourni et cinq secondes supplémentaires sont accordées pour nommer l'objet. Si le participant n'y parvient toujours pas, un indice phonémique est alors fourni et cinq secondes supplémentaires sont encore une fois accordées. Le sous-test comporte au total 20 items d'une durée de 20 secondes chacun. Les qualités psychométriques de l'instrument sont qualifiées de bonnes, la cohérence interne étant de .76 (coefficient alpha) et la fidélité test retest de .70 (Sachs, Rush, & Pedraza, 2016; White & Stern, 2003).

Lors de la deuxième collecte de données, le *Boston Naming Test* (BNT) (Goodglass & Weintraub, 2001) fut administré. Le test mesure également la capacité du participant à identifier et nommer des objets lui étant présentés visuellement, et ce, en étant plus sensible et conçu pour être administré à des participants d'âge, de sexe et de niveaux d'éducation différents sans rencontrer d'effet plancher ou d'effet plafond. Au sein de cette tâche comprenant au total 60 items, le participant doit nommer les objets présentés sur des images en noir et blanc. Ce dernier a 20 secondes pour nommer ce qui se trouve sur l'image. S'il n'y parvient pas, un indice sémantique lui est fourni par l'examineur. Si l'objet n'est toujours pas nommé, un indice phonémique est par la suite fourni. Le score

brut correspond au nombre de bonnes réponses données sans indices, de même que celles fournies suite à l'indice sémantique. Les réponses fournies suite à l'indice phonémique ne sont pas comptabilisées mais tout de même considérées dans l'interprétation des résultats. L'instrument de mesure démontre de bonnes propriétés psychométriques, l'indice de cohérence interne rapporté pour ce test (alpha de Cronbach) étant de 0,91 (Kaplan et al., 2001).

Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue

Lors de la première collecte de données, le sous-test « Repérage de symboles » du WAIS-IV fut administré. La tâche consiste à barrer le plus rapidement possible, à l'aide d'un crayon, les symboles identiques parmi des symboles distracteurs, et ce en procédant ligne par ligne. Le test impliquant des habiletés motrices de même que de la vitesse, il comporte donc des limites dans l'interprétation des résultats auprès de la clientèle ARSCS (Brassard, 2020). Lors de la deuxième collecte de données, le sous-test « Repérage de symboles » de la batterie d'évaluation *Wechsler Adult Intelligence Scale, Revised as a Neuropsychological Instrument* (WAIS-R NI; Kaplan, 1991) fut administré comme alternative afin de pallier aux difficultés interprétatives. En effet, la tâche consiste à effectuer une copie graphique des symboles affichés, ce qui permet à l'administrateur d'établir une ligne de base et de moduler l'interprétation des résultats de la vitesse de traitement de l'information en considérant les altérations motrices (Brassard, 2020). Les qualités psychométriques de la tâche sont jugées satisfaisantes, le coefficient de fidélité test retest variant de 0,73 à 0,86 (Wechsler, 1981).

Finalement, le *Conners's Continuous Performance Test, 2nd edition* (CPT-II; Conners, 1994) fut administré dans l'objectif de mesurer à la fois la vitesse de traitement de l'information et l'attention soutenue en modalité visuelle. La tâche s'effectue sur un support informatique et consiste principalement à appuyer sur la barre d'espace lorsque des lettres sont présentées à l'écran et à retenir le mouvement pour la lettre « X ». La tâche dure en moyenne 20 minutes incluant une phase de pratique d'une durée de cinq minutes. À la fin du test, un rapport est fourni, compilant ainsi diverses informations quant à la performance du participant (p. ex., temps de réaction, persévérations, erreurs d'omission et de commission; Allan & Lonigan, 2015). Les qualités psychométriques de l'instrument sont considérées comme bonnes, le coefficient de fidélité variant entre 0,66 et 0,95 en fonction des variables évaluées (Conners, 1994).

Fonctionnement exécutif

En ce qui a trait au fonctionnement exécutif, deux sous-tests du *Delis- Kaplan Executive Function System* (D-KEFS; Delis, Kaplan, & Kramer, 2001) furent utilisés, soit le sous-test « Interférence de mots colorés » de même que le sous-test « Traçage de pistes ».

Le sous-test « Interférence de mots colorés » contient quatre différentes tâches. En premier lieu, une page blanche contenant des carrés de couleurs est présentée au participant. Le participant doit nommer les couleurs en procédant ligne par ligne le plus rapidement possible. En deuxième lieu, une page blanche contenant des noms de couleurs imprimés à l'encre noire est présentée au participant. Celui-ci doit lire les mots affichés le plus rapidement possible en procédant ligne par ligne encore une fois. Dans la troisième

tâche, une page blanche contenant des mots de couleur imprimés avec de l'encre rouge, verte et bleue est présentée au participant. La consigne est de ne pas lire le mot, mais bien de nommer la couleur de l'encre des mots affichés et ce, le plus rapidement possible. Lors de la quatrième tâche, une difficulté s'ajoute. Le participant reçoit une autre feuille blanche contenant des noms de couleurs imprimés avec de l'encre colorée, certains mots étant encadrés à l'encre noir. Il est alors demandé au participant de nommer la couleur de l'encre et non le mot, mais de lire le mot lorsque ce dernier est encadré, et ce le plus rapidement possible encore une fois. Le temps de complétion de la tâche en secondes de même que le nombre d'erreurs est comptabilisé pour chacune des quatre tâches. Ce test mesure principalement la capacité du participant à inhiber une réponse verbale en complétant une tâche contenant de nombreuses interférences. Les qualités psychométriques de l'instrument sont considérées comme bonnes, l'indice de cohérence interne variant entre 0,62 et 0,86 et le coefficient test-retest variant entre 0,62 et 0,76 (Delis et al., 2001).

Le sous-test « Traçage de pistes » contient également cinq différentes tâches. Dans chacune d'elles, une page remplie de chiffres et de lettres est présentée au participant. En premier lieu, celui-ci doit barrer tous les chiffres « 3 » apparaissant sur la feuille d'un trait de crayon et ce, le plus rapidement possible. En deuxième lieu, le participant doit relier les chiffres en ordre croissant à l'aide de crayon le plus rapidement possible encore une fois. La troisième tâche consiste à effectuer la même chose avec les lettres. Finalement, la quatrième tâche implique que le participant relie le plus rapidement possible les chiffres et les lettres en ordre croissant, et ce, en alternant un chiffre et une lettre (p. ex., 1-A-2-B-

3-C). Ce test mesure la flexibilité mentale de même que l'attention sélective (capacité de se concentrer sur un élément en faisant fi des stimuli externes) et l'attention partagée (partager son attention entre différents stimuli). Les qualités psychométriques de l'instrument sont considérées comme bonnes, l'indice de cohérence interne variant entre 0,57 à 0,80 et le coefficient test-retest variant entre 0,38 et 0,77 (Delis et al., 2001).

Mémoire visuelle

Lors de la première collecte de données, la mémoire de travail en modalité visuelle fut évaluée à l'aide du sous-test « Points » de la NAB. Au sein de cette tâche, une série de pages remplies de points est présentée au participant suivie d'une page blanche agissant comme interférence. La page de points est par la suite présentée à nouveau et contient à ce moment-ci un point supplémentaire. Il s'agit ainsi pour le participant d'identifier le point s'étant ajouté. L'instrument comporte de faibles qualités psychométriques avec un coefficient test-retest de 0,44 (White et al., 2003).

Lors de la deuxième collecte de donnée, la mémoire de travail visuelle fut évaluée à l'aide du test des Blocs de Corsi (Corsi, 1972). Au sein de cette tâche, une planche contenant neuf blocs numérotés d'un à neuf est présentée au participant. Les chiffres ne sont visibles que pour l'évaluateur. Ce dernier pointe une séquence de chiffres au participant qui doit reproduire la séquence dans le même ordre. Au fil de la tâche, le nombre de chiffres par séquence augmente. En deuxième lieu, l'évaluateur pointe à nouveau différentes séquences de chiffres et le participant doit pointer ceux-ci en ordre inverse. Les qualités psychométriques de l'instrument sont considérées comme bonnes avec un indice *split half* de 0,62 (Kyttälä & Lehto, 2008)

En ce qui concerne la mémoire à court et long terme en modalité visuelle, le *Continuous Visual Memory Test* (CVMT; Larrabee, Trahan, & Curtiss, 1992) fut administré. Au sein de ce test, 112 images sont présentées au participant les unes à la suite des autres par intervalle de deux secondes. Le participant doit mentionner si l'image a été présentée auparavant ou non en mentionnant les termes « vieux » ou « nouveau ». Un délai de 30 minutes est par la suite imposé, suivi d'une tâche de reconnaissance d'images. L'instrument possède également de bonnes qualités psychométriques, avec un coefficient de fidélité déterminé par bissection variant entre 0,80 et 0,98 (Trahan & Larrabee, 1998)

Cognition sociale

Lors de la première collecte de données, le sous-test « Jugement » de la NAB fut administré. L'outil mesure principalement le jugement, soit la capacité à raisonner de façon logique et réfléchié dans un contexte de prise de décision. Au sein de la tâche, dix questions sont posées au participant concernant divers sujets, ce dernier devant répondre au mieux de ses capacités. Les qualités psychométriques de l'instrument sont considérées comme bonnes, la fidélité du test (coefficient alpha) variant de 0,53 (pour les 35 à 49 ans) à 0,45 (pour les 50 à 69 ans; White et al., 2003).

Lors de la deuxième collecte de données, le sous-test « Compréhension » du WAIS-IV fut administré (motif de changement d'épreuve d'évaluation non précisé). Au sein de ce test, le participant doit répondre à 18 questions concernant des principes de base de même que diverses situations sociales. L'outil permet également de mesurer les capacités de jugement du sujet, de même que les connaissances de base. Les qualités

psychométriques de l'instrument sont considérées comme bonnes, ce sous-test ayant un indice test-retest de 0,86 et un indice split-half de 0,87 (Sattler & Ryan, 2009).

Un résumé des épreuves psychométriques utilisées pour chaque temps de mesure est indiqué ci-dessous au sein du tableau 1.

Tableau 1

Épreuves utilisées selon les fonctions évaluées aux deux temps de mesure

Fonctions	Temps 1	Temps 2
Fonctions visuospatiales et visuoconstructives	Hooper Visual Organization Test « Blocs » du WAIS-IV « Matrices » du WAIS-IV « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV Benton Facial Recognition test	Hooper Visual Organization Test « Blocs » du WAIS-IV « Matrices » du WAIS-IV « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV Benton Facial Recognition test
Fonctions langagières	« Compréhension auditive » de la NAB Sous-test « Dénomination » de la NAB	« Similitudes », « Vocabulaire » et « Connaissances » du WAIS-IV Boston Naming Test
Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue	« Repérage de symboles » du WAIS-IV CPT-II	« Digit Symbol » du WAIS-R-NI CPT-II
Fonctionnement exécutif	« Interférence de mots colorés » « Traçage de pistes »	« Interférence de mots colorés » « Traçage de pistes »
Mémoire visuelle	« Points » de la NAB Continuous Visual Memory Test	Blocs de Corsi Continuous Visual Memory Test
Cognition sociale	« Jugement » de la NAB	« Compréhension » du WAIS-IV

Résultats

Analyses

Dans un premier temps, une comparaison des résultats obtenus par les participants avec les normes en vigueur pour l'âge et le sexe a d'abord été effectuée, et ce, pour le premier ainsi que le deuxième temps de mesure. Les scores bruts des participants ont ainsi été transformés en scores normalisés (scores *Z*), puis comparés à des fins descriptives entre les deux temps de mesure. Une évolution négative ou positive fera référence à une variation au niveau de la classification des résultats présentée au Tableau 2 (normal, faiblesse, déficit léger, déficit modéré, déficit sévère).

Dans un deuxième temps, une objectivation des fonctions cognitives déficitaires a été effectuée. En ce qui concerne plus spécifiquement la clientèle ARSCS, un seuil critique de -1,5 écarts-types (ÉT) est utilisé par les intervenants de la Clinique des maladies neuromusculaires (CMNM) ainsi que par le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (CIUSS-SLSJ). Ce seuil permet d'identifier une possible dégradation progressive puis d'instaurer rapidement une prise en charge lorsqu'il y a installation de déficits auprès de patients. En ce sens, ce seuil critique a également été utilisé au sein de la présente étude.

De façon générale, les scores seront décrits selon la classification explicitée au Tableau 2 ci-dessous :

Tableau 2

Classification des résultats en fonction des scores obtenus

-0,99 et plus	Normal
-1,00 à -1,49	Faiblesse
-1,5 à -1,99	Déficit léger
-2,00 à -2,99	Déficit modéré
-3,00 et moins	Déficit sévère

Les épreuves utilisées seront indiquées au sein des tableaux suivants pour chacune des fonctions. L'indication « N/A » indiquera que l'épreuve n'a pas été utilisée au sein du temps de mesure associé.

Participant 1 (Homme, 32 ans)**Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif**

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 3 ci-dessous.

Des déficits (seuil clinique de -1,5 ÉT et moins) sont objectivés pour les sous-test « Blocs » et « Casse-têtes visuels », et ce, pour les deux temps de mesure. Une évolution négative est également constatée en ce qui concerne le sous-test « Matrices », les résultats se situant dans la moyenne au temps 1, puis dans le déficit léger au temps 2.

Tableau 3

Résultats du participant 1 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives

Tests	Temps 1 (ET)	Temps 2 (ET)
HVOT	-0,8	-0,2
Blocs	-1,5* ²	-2,5*
Matrices	-0,9	-1,5*
Casse-têtes visuels	-1,9*	-1,5*
BFRT	-0,5	-0,5

*Score sous le seuil critique (-1,5 ÉT).

Fonctionnement langagier

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein des tableaux 4 et 5 ci-dessous

Tableau 4

Résultats du participant 1 aux épreuves de langage réceptif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Compréhension auditive	-1,75*	N/A
Indice de Compréhension verbale (ICV)	N/A	-0,4

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 5

Résultats du participant 1 aux épreuves de langage expressif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination (NAB)	-0,28	N/A
BNT	N/A	-0,92

En ce qui concerne le langage réceptif, une évolution positive est dénotée entre le premier et le deuxième temps de mesure, les résultats passant du déficit léger à la moyenne. L'interprétation de ce présent résultat doit cependant s'effectuer avec prudence considérant que l'évaluation de cette fonction ne s'est pas effectuée avec le même outil. Aucune évolution n'est cependant dénotée en ce qui concerne le langage expressif, les résultats se situant dans la moyenne, et ce, pour les deux temps de mesure.

Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein des tableaux 6 et 7 ci-dessous.

Tableau 6

Résultats du participant 1 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Repérage de Symboles (WAIS-IV)	-2,2*	N/A
Repérage de Symboles (WAIS-R NI)	N/A	-1,2

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 7

Résultats du participant 1 à l'épreuve d'attention soutenue

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
CPT-II Omissions	0,9	0,8
CPT-II Commissions	0,2	0,1
CPT-II Temps de réaction	-1,6*	-1,6*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, une évolution positive est dénotée entre le premier et le deuxième temps de mesure. En effet, le résultat du participant se situe au niveau modérément déficitaire lors du premier temps, puis dans la moyenne faible au deuxième temps. En ce qui a trait à l'attention soutenue, les résultats demeurent stables entre les deux différents temps de mesure. Un déficit de niveau modéré est cependant objectivé au score « Temps de réaction ». Ceci peut faire référence à la présence d'une fluctuation importante de l'attention, ce qui fait varier le temps de réaction du participant lors d'une épreuve sollicitant l'attention soutenue.

Fonctions exécutives

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 8 et 9 ci-dessous.

Tableau 8

Résultats du participant 1 à l'épreuve Interférence couleur-mot

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination de couleurs	0,8	0,8
Lecture de mots	0,8	0,8
Inhibition	1,1	1,1
Inhibition/Alternance	0,1	0,8

Tableau 9

Résultats du participant 1 à l'épreuve Traçage de pistes

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Balayage visuel	-0,5	-1,2
Séquence de chiffres	0,1	-0,5
Séquence de lettres	-0,5	-0,2
Séquence chiffres/lettres	-0,5	-0,5
Vitesse motrice	0,5	-0,5

En ce qui a trait aux épreuves de fonctionnement exécutif, une évolution négative est constatée aux sous-tests « Balayage visuel » de l'épreuve « Traçage de pistes » (D-KEFS), les résultats passant notamment de la moyenne à la moyenne faible.

Mémoire visuelle

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 10 ci-dessous.

Tableau 10

Résultats du participant 1 aux épreuves de mémoire visuelle

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Points	-0,5	N/A
Blocs de Corsi	N/A	0,8
CVMT	-1,2	0,8

En ce qui a trait aux épreuves de mémoire visuelle, une évolution positive est dénotée en ce qui concerne le CVMT (mesurant notamment la mémoire visuelle à court et à long terme), les résultats passant de la moyenne faible à la moyenne.

Cognition sociale

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 11 ci-dessous.

Tableau 11

Résultats du participant 1 aux épreuves de cognition sociale

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Jugement	1,1	N/A
Compréhension	N/A	0,1

En ce qui a trait à la cognition sociale, les résultats s'avèrent dans la norme attendue aux deux temps de mesure.

Résumé des résultats du participant 1 (H32)

En résumé, un déclin des résultats est observé en ce qui concerne les habiletés visuoconstructives, le raisonnement logique et les tâches impliquant une rapidité visuomotrice. Un maintien des capacités est cependant constaté en ce qui concerne le langage, les habiletés d'inhibition et de flexibilité mentale, la vitesse de traitement de l'information, la mémoire visuelle ainsi que la cognition sociale.

Participant 2 (Femme, 45 ans)**Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif**

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives sont présentés au sein du tableau 12 ci-dessous :

Tableau 12

Résultats du participant 2 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
HVOT	-0,6	-0,4
Blocs	-1,5*	-1,5*
Matrices	-1,9*	-1,9*
Casse-têtes visuels	-2,2*	-0,2
BFRT	-1,2	-0,9

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Une évolution positive est dénotée entre les deux temps de mesure pour le sous-test « Casse-têtes visuels », les résultats passant du déficit modéré à la moyenne. Une légère évolution positive est également dénotée au BFRT, les résultats passant de la moyenne faible à la moyenne. Des déficits de niveau léger sont cependant objectivés en ce qui concerne les sous-tests « Blocs » et « Matrices », et ce, aux deux temps de mesure. Les résultats ne démontrent aucune évolution négative en ce qui concerne les fonctions visuospatiales et visuoconstructives.

Fonctionnement langagier

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de langage réceptif et expressif sont présentés au sein des tableaux 13 et 14 ci-dessous.

Tableau 13

Résultats du participant 2 aux épreuves de langage réceptif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Compréhension auditive	-1,4	N/A
Indice de Compréhension verbale (ICV)	N/A	-2,1*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 14

Résultats du participant 2 aux épreuves de langage expressif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination (NAB)	-0,6	N/A
BNT	N/A	-1,0

En ce qui concerne le langage réceptif, une évolution négative est dénotée entre le premier et le deuxième temps de mesure, les résultats passant de la moyenne faible au déficit modéré. Les résultats font également référence à un léger déclin en ce qui a trait au langage expressif, passant de la moyenne à la moyenne faible.

Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves sollicitant la vitesse de traitement de l'information et l'attention soutenue sont présentés au sein des tableaux 15 et 16 ci-dessous :

Tableau 15

Résultats du participant 2 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Repérage de symboles (WAIS-IV)	-1,5*	N/A
Repérage de symboles (WAIS-R NI)	N/A	-1,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 16

Résultats du participant 2 à l'épreuve d'attention soutenue

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
CPT-II Omissions	-1,1	-1,5*
CPT-II Commissions	-2,2*	0,1
CPT-II Temps de réaction	-1,8*	-2,0*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, des déficits de niveau léger sont objectivés, et ce, aux deux temps de mesure. En ce qui concerne l'attention soutenue, une évolution négative est constatée pour ce qui est du nombre d'erreurs d'omission ; les résultats se situent ainsi dans la moyenne faible au premier temps de mesure, puis au niveau du déficit léger au deuxième temps de mesure. Une évolution négative est également constatée en ce qui concerne le score « Temps de réaction », les résultats passant du déficit léger au déficit modéré. Ceci peut faire référence à la présence

d'une fluctuation importante de l'attention, ce qui fait varier le temps de réaction du participant lors d'une épreuve sollicitant l'attention soutenue. Finalement, la présence d'impulsivité est dénotée au premier temps de mesure, le score « Commissions » se situant au niveau du déficit modéré. Une évolution positive est toutefois dénotée, les résultats se situant dans la moyenne au deuxième temps de mesure.

Fonctions exécutives

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 17 et 18 ci-dessous :

Tableau 17

Résultats du participant 2 à l'épreuve Interférence couleur-mot

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination de couleurs	-1,2	-1,9*
Lecture de mots	-1,5*	-2,2*
Inhibition	-1,5*	-0,5
Inhibition/Alternance	-0,2	-0,9

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 18

Résultats du participant 2 à l'épreuve Traçage de pistes

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Balayage visuel	-0,2	-2,5*
Séquence de chiffres	-0,9	-2,9*
Séquence de lettres	-0,5	-1,5*
Séquence chiffres/lettres	-1,9*	-1,9*
Vitesse motrice	-1,2	-2,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait aux épreuves de fonctionnement exécutif, une évolution négative est constatée en ce qui concerne les sous-tests « Dénomination de couleurs » (résultats dans la moyenne faible au premier temps de mesure et dans le déficit léger au deuxième temps de mesure), puis « Lecture de mots » (résultats passant du déficit léger au déficit modéré) de la tâche « Interférence couleur-mot ». Un déclin est également constaté en ce qui a trait aux sous-tests composant l'épreuve « Traçage de pistes ». Aux conditions « Balayage visuel », et « Séquence de chiffres », les résultats du participant passent de la moyenne au déficit modéré entre le premier et le deuxième temps de mesure. À la condition « Séquence de lettres », les résultats du participant passent de la moyenne au déficit léger. À la condition « Vitesse motrice », les résultats passent de la moyenne faible au déficit de niveau modéré. Un déficit est également objectivé en ce qui concerne la condition « Séquence chiffres/lettres », et ce, pour les deux temps de mesure. Un ralentissement considérable est ainsi dénoté en ce qui concerne les tâches impliquant la

poursuite visuelle et la flexibilité cognitive. Une amélioration est toutefois constatée à la condition « Inhibition » de la tâche « Interférence couleur-mot », les résultats passant du déficit léger à la moyenne.

Mémoire visuelle

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de mémoire visuelle sont présentés au sein du tableau 19 ci-dessous.

Tableau 19

Résultats du participant 2 aux épreuves de mémoire visuelle

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Points	-0,2	N/A
Blocs de Corsi	N/A	-0,7
CVMT	-1,3	-1,2

En ce qui a trait aux épreuves de mémoire visuelle, une stabilité est constatée en ce qui concerne l'évolution des résultats entre le premier et le deuxième temps de mesure. Des faiblesses sont cependant dénotées au CVMT, et ce, pour les deux temps de mesure.

Cognition sociale

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de cognition sociale sont présentés au sein du tableau 20 ci-dessous.

Tableau 20

Résultats du participant 2 aux épreuves de cognition sociale

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Jugement	-0,56	N/A
Compréhension	N/A	-1,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait à la cognition sociale, les résultats du participant passent de la moyenne au déficit léger, faisant ainsi référence à une évolution négative.

Résumé des résultats du participant 2 (F45)

En résumé, les résultats du participant 2 font référence à une évolution négative en ce qui concerne la sphère expressive du langage. Un déclin est également constaté en ce qui concerne l'attention soutenue, et ce, plus spécifiquement en ce qui a trait aux erreurs d'omission. Une évolution négative est aussi dénotée en ce qui concerne les sous-tests Dénomination de couleurs, Lecture de mots, et Inhibition/Alternance de la tâche « Interférence couleur-mot », de même qu'en ce qui concerne les sous-tests composant la tâche « Traçage de pistes ». Finalement, une évolution négative est observée en ce qui concerne la cognition sociale. La présence d'une évolution positive est cependant observée en ce qui a trait au sous-test « Casse-têtes Visuels » mesurant le fonctionnement visuospatial, de même qu'en ce qui concerne le score « Commissions » du CPT-2 et le sous-test « Inhibition » de la tâche « Interférence couleur-mot, ces derniers mesurant l'impulsivité et l'autocontrôle. Finalement, des déficits sont objectivés aux deux temps de mesure en ce qui a trait aux sous-tests « Blocs », « Matrices », « Repérage de symboles »

du WAIS-IV, au score « Temps de réaction » du CPT-2, au sous-test « Lecture de mots » de la tâche « Interférence couleur-mot », de même qu'au sous-test « Séquence chiffres-lettres » de l'épreuve « Traçage de pistes ».

Participant 3 (Homme, 49 ans)

Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives sont présentés au sein du tableau 21 ci-dessous :

Tableau 21

Résultats du participant 3 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
HVOT	-1,8*	-2,3*
Blocs	-1,2	-1,5*
Matrices	-1,9*	-1,5*
Casse-têtes visuels	-1,5*	-1,5*
BFRT	-1,2	-1,1

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Une évolution négative est dénotée en ce qui a trait au HVOT, les résultats passant du déficit léger au déficit modéré entre les deux temps de mesure. Un déclin est également dénoté en ce qui concerne le sous-test « Blocs », les résultats passant de la moyenne faible au déficit léger. Des déficits de niveau léger sont finalement objectivés, et ce, pour les deux temps de mesure en ce qui concerne les sous-tests « Matrices », et « Casse-têtes Visuels ».

Fonctionnement langagier

Les résultats standardisés obtenus à aux épreuves de langage réceptif et expressif sont présentés au sein des tableaux 22 et 23 ci-dessous.

Tableau 22

Résultats du participant 3 aux épreuves de langage réceptif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Compréhension auditive	-1,2	N/A
Indice de Compréhension verbale (ICV)	N/A	-1,7*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 23

Résultats du participant 3 aux épreuves de langage expressif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination (NAB)	-1,4	N/A
BNT	N/A	-1,4

En ce qui concerne le langage réceptif, une évolution négative est dénotée entre le premier et le deuxième temps de mesure, les résultats passant de la moyenne faible au déficit léger. Les résultats demeurent toutefois stables (moyenne faible) en ce qui a trait au langage expressif.

Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue

Les résultats standardisés obtenus à aux épreuves sollicitant la vitesse de traitement de l'information et l'attention soutenue sont présentés au sein des tableaux 24 et 25 ci-dessous :

Tableau 24

Résultats du participant 3 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Repérage de symboles (WAIS-IV)	-1,9*	N/A
Repérage de symboles (WAIS-R NI)	N/A	-2,5*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 25

Résultats du participant 3 à l'épreuve d'attention soutenue

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
CPT-II Omissions	-3,0*	-3,0*
CPT-II Commissions	-2,4*	0,3
CPT-II Temps de réaction	-1,7*	-3,0*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, un déclin est objectivé, les résultats passant du déficit léger au déficit de niveau modéré entre les deux temps de mesure. En ce qui concerne l'attention soutenue, une évolution positive est dénotée entre

le premier et le deuxième temps de mesure au score « Commissions ». La présence de déficits sévères est toutefois dénotée en ce qui concerne le score « Omissions ». Un déclin notable est également observé en ce qui concerne le score « Temps de réaction », les résultats passant du déficit léger au déficit sévère.

Fonctions exécutives

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 26 et 27 ci-dessous :

Tableau 26

Résultats du participant 3 à l'épreuve Interférence couleur-mot

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination de couleurs	-0,2	-0,5
Lecture de mots	-1,5*	-1,9*
Inhibition	-0,2	0,8
Inhibition/Alternance	-1,9*	0,5

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 27

Résultats du participant 3 à l'épreuve Traçage de pistes

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Balayage visuel	-2,9*	-2,9*
Séquence de chiffres	-1,9*	-1,2
Séquence de lettres	-2,9*	-2,9*
Séquence chiffres/lettres	-2,9*	-2,9*
Vitesse motrice	-2,9*	-2,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait aux épreuves de fonctionnement exécutif, une évolution positive est constatée à la condition « Inhibition/Alternance » de la tâche « Interférence couleur-mot », les résultats passant du déficit léger à la moyenne. Une évolution positive est également dénotée en ce qui concerne la condition « Séquence de chiffres » de la tâche « Traçage de pistes », les résultats passant du déficit léger à la moyenne faible. Un déficit de niveau léger est objectivé, et ce, pour les deux temps de mesure en ce qui concerne la condition « Lecture de mots » de la tâche « Interférence couleur-mot ». Des déficits de niveau modéré sont également objectivés, et ce, aux deux temps de mesure en ce qui concerne les conditions « Balayage visuel », « Séquence de lettres », « Séquence chiffres-lettres » et « Vitesse motrice » de la tâche « Traçage de pistes ».

Mémoire visuelle

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de mémoire visuelle sont présentés au sein du tableau 28 ci-dessous.

Tableau 28

Résultats du participant 3 aux épreuves de mémoire visuelle

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Points	-0,5	N/A
Blocs de Corsi	N/A	-0,2
CVMT	-1,5*	-1,0

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait aux épreuves de mémoire visuelle, une évolution positive est dénotée en ce qui concerne le CVMT, les résultats passant du déficit léger à la moyenne faible.

Cognition sociale

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de cognition sociale sont présentés au sein du tableau 29 ci-dessous.

Tableau 29

Résultats du participant 3 aux épreuves de cognition sociale

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Jugement	-2,3*	N/A
Compréhension	N/A	-1,2

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait à la cognition sociale, les résultats du participant passent du déficit modéré à la moyenne faible, faisant ainsi référence à une évolution positive.

Résumé des résultats du participant 3 (H49)

En résumé, les résultats du participant 3 font référence à une évolution négative en ce qui concerne le fonctionnement visuoconstructif (sous-test « Blocs » du WAIS-IV), de même qu'en ce qui a trait à la sphère réceptive du langage. Une évolution positive est dénotée en ce qui concerne le score « Commissions » du CPT-2. En ce qui concerne le fonctionnement exécutif, une évolution positive est constatée à la condition « Inhibition/Alternance » de la tâche « Interférence couleur-mot » de même qu'au sous-test « Séquence de chiffres » de la tâche de traçage de pistes. Une évolution positive est également dénotée au CVMT (mémoire visuelle) de même qu'en ce qui a trait à la cognition sociale. Finalement, des déficits sont objectivés aux deux temps de mesure en ce qui concerne le HVOT, de même que les sous-tests « Matrices », « Casse-têtes Visuels », et « Repérage de symboles », de même qu'en ce qui concerne les scores « Omissions » et « Temps de réaction » du CPT-2. Des déficits sont également objectivés en ce qui concerne la condition « Lecture de mots » de la tâche « Interférence couleur-mot » de même qu'en ce qui concerne les conditions « Balayage visuel », « Séquence de lettres », « Séquence chiffres/lettres » et « Vitesse motrice » de l'épreuve « Traçage de pistes ».

Participant 4 (Homme, 56 ans)

Fonctionnement visuospatial et visuoconstructif

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives sont présentés au sein du tableau 30 ci-dessous :

Tableau 30

Résultats du participant 4 aux épreuves visuospatiales et visuoconstructives

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
HVOT	-3,0*	-3,0*
Blocs	-1,9*	-2,5*
Matrices	-1,9*	-1,5*
Casse-têtes visuels	-1,5*	-1,9*
BFRT	-2,3*	-0,7

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait au fonctionnement visuospatial et visuoconstructif, une évolution positive est dénotée en ce qui concerne le BFRT, les résultats passant du déficit de niveau modéré à la moyenne. Des déficits sévères sont cependant objectivés aux deux temps de mesure en ce qui a trait au HVOT. Des déficits légers sont également constatés en ce qui a trait aux sous-tests « Matrices » et « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV, et ce, aux deux temps de mesure. Une évolution négative est finalement constatée en ce qui a trait au sous-test « Blocs » du WAIS-IV, les résultats passant du déficit léger au déficit modéré.

Fonctionnement langagier

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de langage réceptif et expressif sont présentés au sein des tableaux 31 et 32 ci-dessous.

Tableau 31

Résultats du participant 4 aux épreuves de langage réceptif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Compréhension auditive	-3,0*	N/A
Indice de Compréhension verbale (ICV)	N/A	-2,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 32

Résultats du participant 4 aux épreuves de langage expressif

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination (NAB)	-1,8*	N/A
BNT	N/A	-4,09*

En ce qui concerne la sphère langagière, des déficits sont objectivés aux deux temps de mesure pour la sphère réceptive, les résultats se situant au niveau du déficit sévère au premier temps de mesure, puis au niveau du déficit modéré (toutefois à la limite du déficit sévère) au deuxième temps de mesure. Une évolution négative est constatée en ce qui concerne la sphère expressive, les résultats passant du déficit léger au déficit sévère.

Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves sollicitant la vitesse de traitement de l'information et l'attention soutenue sont présentés au sein des tableaux 33 et 34 ci-dessous :

Tableau 33

Résultats du participant 4 aux épreuves de Vitesse de traitement de l'information

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Repérage de symboles (WAIS-IV)	-1,5*	N/A
Repérage de symboles (WAIS-R NI)	N/A	-1,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 34

Résultats du participant 4 à l'épreuve d'attention soutenue

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
CPT-II Omissions	-1,1	-1,5*
CPT-II Commissions	-2,2*	0,1
CPT-II Temps de réaction	-1,8*	-2,0*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, des déficits légers sont objectivés aux deux temps de mesure. En ce qui concerne l'attention soutenue, une évolution négative est constatée en ce qui concerne le score « Omissions » du CPT-2, les résultats passant de la moyenne faible au déficit léger. Une évolution positive est constatée au score « Commissions » du CPT-2, les résultats passant du déficit modéré à la moyenne. Finalement, une évolution négative est objectivée en ce qui a trait au score « Temps de réaction » du CPT-2, les résultats passant du déficit léger au déficit modéré.

Fonctions exécutives

Les résultats standardisés obtenus à ces épreuves sont présentés au sein du tableau 34 et 35 ci-dessous :

Tableau 35

Résultats du participant 4 à l'épreuve Interférence couleur-mot

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Dénomination de couleurs	-1,2	-1,9*
Lecture de mots	-1,5*	-2,2*
Inhibition	-1,5*	-0,5
Inhibition/Alternance	-0,2	-0,9

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

Tableau 36

Résultats du participant 4 à l'épreuve Traçage de piste

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Balayage visuel	-0,2	-2,5*
Séquence de chiffres	-0,9	-2,9*
Séquence de lettres	-0,5	-1,5*
Séquence chiffres/lettres	-1,9*	-1,9*
Vitesse motrice	-1,2	-2,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui concerne les épreuves de fonctionnement exécutif, une évolution négative est dénotée en ce qui concerne le sous-test « Dénomination de couleurs » de la

tâche « Interférence de mots colorés », les résultats passant de la moyenne faible au déficit léger. La condition « Lecture de mot » de la même épreuve fait également référence à une évolution négative, les résultats passant du déficit léger au déficit modéré. Une évolution positive est toutefois observée à la condition « Inhibition », les résultats passant du déficit léger à la moyenne. Un maintien des performances est objectivé pour la tâche « Inhibition/Alternance ». En ce qui a trait à l'épreuve « Traçage de pistes », un déclin notable est constaté en ce qui a trait au sous test « Séquence de chiffres », les résultats passant de la moyenne au déficit de niveau modéré. L'épreuve « Séquence de lettres » fait également état d'une évolution négative, les résultats passant de la moyenne au déficit léger. Pour la condition d'alternance « Séquence lettres/chiffres », une stabilité des performances est observée, les résultats se maintenant au niveau du déficit léger. Un déclin significatif est finalement objectivé en ce qui a trait à la tâche « Vitesse motrice », les résultats passant de la moyenne faible au déficit de niveau modéré.

Mémoire visuelle

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de mémoire visuelle sont présentés au sein du tableau 37 ci-dessous.

Tableau 37

Résultats du participant 4 aux épreuves de mémoire visuelle

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Points	-0,2	N/A
Blocs de Corsi	N/A	-0,7
CVMT	-1,3	-1,2

En ce qui concerne les épreuves de mémoire visuelle, une stabilité est dénotée concernant les résultats obtenus aux deux temps de mesure. L'ensemble des résultats se situent ainsi dans la moyenne faible.

Cognition sociale

Les résultats standardisés obtenus aux épreuves de cognition sociale sont présentés au sein du tableau 38 ci-dessous.

Tableau 38

Résultats du participant 4 aux épreuves de cognition sociale

Tests	Temps 1 (ÉT)	Temps 2 (ÉT)
Jugement	-0,56	N/A
Compréhension	N/A	-1,9*

* Sous le seuil clinique de -1,5 ÉT

En ce qui concerne la cognition sociale, une évolution négative est dénotée entre le premier et le deuxième temps de mesure, les résultats passant de la moyenne au déficit léger.

Résumé des résultats du participant 4 (H56)

En résumé, les résultats du participant 4 font référence à une évolution négative en ce qui concerne la sphère expressive du langage de même que pour la cognition sociale. Une évolution négative est également dénotée au score « Omissions » du CPT-II, de même qu'en ce qui concerne plusieurs sous-tests mesurant la sphère exécutive. De manière plus spécifique, un déclin important est objectivé aux tâches sollicitant la vitesse psychomotrice. Finalement, des déficits sont objectivés aux deux temps de mesure en ce

qui concerne les sous-tests « Blocs », « Matrices » et « Casse-têtes visuels » du WAIS-IV, de même qu'en ce qui concerne le HVOT. Des déficits sont également constatés aux deux temps de mesure en ce qui concerne la sphère réceptive du langage de même qu'en ce qui concerne la vitesse de traitement de l'information.

Le tableau 39 ci-dessous propose un résumé de l'évolution des participants, et ce, à chaque épreuve réalisée.

Tableau 39

Tableau résumé des tendances obtenues par les participants aux tests

Épreuves cognitives	Participants			
	1	2	3	4
HVOT	=	=	-	=
Blocs	-	=	-	-
Matrices	-	=	+	+
Casses-têtes visuels	=	+	=	-
BFRT	=	+	=	+
« Compréhension auditive » de la NAB au temps 1, ICV du WAIS-IV au temps 2	+	-	-	=
Sous-test « Dénomination » de la NAB au temps 1, BNT au temps 2	=	-	=	-
« Repérage de symboles » du WAIS-IV au temps 1, « Repérage de symboles » du WAIS-R-NI au temps 2	+	=	-	=

CPT-II Omissions	=	-	=	-
CPT-II Commissions	=	+	+	+
CPT-II Temps de réaction	=	-	-	-
Interférence couleur-mot (D-KEFS)	=	-	=	-
Traçage de pistes (D-KEFS)	=	-	=	-
Sous-test « Points » de la NAB au temps 1, Blocs de corsi au temps 2	+	=	=	=
CVMT	+	=	+	=
Sous-test « Jugement » de la NAB au temps 1, Sous-test « Compréhension » du WAIS-IV au temps 2	=	-	+	-

Discussion

La présente étude avait pour objectif d'évaluer de façon exploratoire l'évolution des conséquences cognitives de l'ARSC auprès d'un petit groupe d'adultes, et ce, à l'aide d'un suivi longitudinal de ces mêmes sujets au fil du temps (environ 3 ans). Le tableau 40 expose ici-bas le moment des collectes de données survenues aux deux temps de mesure.

Tableau 40

Temps de suivi (mois et année de la collecte de données) des participants au temps 1 et 2

Participants	Temps 1	Temps 2
Participant 1	Juillet 2014	Août 2017
Participant 2	Août 2014	Juillet 2017
Participant 3	Juillet 2014	Juillet 2017
Participant 4	Juillet 2014	Juin 2017

En premier lieu, les résultats obtenus par les participants seront interprétés de même que discutés en fonction des différentes sphères cognitives ayant été examinées lors de la présente étude : fonctionnement visuospatial et visuoconstructif, fonctionnement langagier, vitesse de traitement de l'information et attention soutenue, fonctions exécutives, mémoire visuelle, puis cognition sociale. En deuxième lieu, une synthèse des interprétations soulevées précédemment sera présentée afin de mettre en évidence les

constatations globales ayant été relevées au sein de l'étude. Finalement, les forces et limites de la présente étude seront abordées.

Interprétation et discussion des fonctions cognitives ayant été examinées chez les participants

Fonctions visuospatiales et visuoconstructives

À l'épreuve ayant pour fonction d'évaluer la réorganisation perceptuelle en modalité visuelle, les résultats demeurent stables pour 3 des 4 participants à l'étude. Une tendance à l'obtention de résultats plus faibles avec l'avancement en âge est cependant observée à cette épreuve. En effet, les deux premiers participants, âgés de 32 et de 45 ans, obtiennent des résultats satisfaisants à la tâche, puis maintiennent leurs résultats au niveau de la moyenne au second temps de mesure. Chez le troisième participant, âgé de 49 ans, la présence de difficultés majeures est observée dès le premier temps de mesure, puis s'exacerbe davantage au deuxième temps de mesure. Finalement, le quatrième participant âgé de 56 ans obtient des résultats largement problématiques qui se maintiennent aux deux temps de mesure. À cet égard, les résultats s'avèrent ainsi plus problématiques auprès des participants âgés de 49 ans (52 ans au temps 2) puis de 56 ans (59 ans au temps 2). Les résultats déclinent particulièrement au deuxième temps de mesure chez le participant 3, qui change d'ailleurs de tranche d'âge pour se retrouver dans la cinquantaine au temps 2. Les résultats semblent pencher vers une probabilité plus élevée d'obtenir des résultats déficitaires à partir de la cinquantaine. Dans son étude, Brassard (2020) fait par ailleurs référence à une probabilité élevée de déficits à cette fonction à partir de l'âge de 40 ans. Il semble en effet que l'avancement en âge puisse contribuer à une exacerbation des

difficultés de réorganisation perceptuelle chez cette clientèle. L'étude de Drolet (2002) démontre, par ailleurs, que des jeunes âgés de sept à 18 ans atteints d'ARSCS obtiennent des résultats relativement satisfaisants se situant majoritairement au niveau de la moyenne pour cette fonction, ce qui peut contribuer à appuyer l'hypothèse d'une détérioration à cet égard avec l'âge.

Pour l'épreuve ayant pour fonction l'évaluation des habiletés visuoconstructives, les résultats font état de difficultés importantes chez l'ensemble des participants à l'étude. De manière plus spécifique, il y a maintien de déficits initialement présents au temps 1 chez un participant, puis exacerbation des difficultés avec l'avancement en âge (du temps 1 au temps 2) chez les trois autres participants. Bien que les habiletés visuoconstructives soient initialement difficiles au temps 1 pour l'ensemble des participants à l'étude, l'objectivation d'une détérioration chez trois participants sur quatre peut tout de même laisser suggérer la présence d'une vulnérabilité face à cette fonction avec le vieillissement. Cette hypothèse est appuyée par Brassard (2020), qui observe également une tendance plus élevée de déficits des habiletés visuospatiales avec l'avancement en âge. Par ailleurs, il demeure important de préciser que la présente tâche est chronométrée et sollicite ainsi les habiletés relatives à la vitesse psychomotrice. Considérant ce facteur, il se peut que les difficultés marquées observées auprès des participants soient davantage attribuables à des enjeux de vitesse et de motricité et non d'habiletés visuoconstructives; l'interprétation doit ainsi se faire avec prudence considérant le fait que l'isolement de cette fonction puisse être difficile. Brassard (2020) soutient d'ailleurs cette hypothèse en mentionnant dans son

étude que plusieurs participants réussissaient les items, toutefois en dehors du délai temporel fourni.

À l'épreuve ayant pour fonction l'évaluation du raisonnement logique (raisonnement déductif et inductif) en modalité visuelle, les résultats obtenus par trois des quatre participants à l'étude se maintiennent au niveau déficitaire. Chez le plus jeune participant (âgé de 32 ans), une détérioration notable est observée entre le premier et le deuxième temps de mesure, les résultats passant au niveau déficitaire pour le temps 2. Il est pertinent de mentionner que cette épreuve ne comporte pas de limite de temps et ne sollicite pas les habiletés psychomotrices. L'obtention de performances faibles ne peut ainsi être attribuables à ces facteurs, tel qu'il pouvait être le cas avec l'épreuve discutée précédemment. Les résultats obtenus s'avèrent par ailleurs concordants avec les résultats obtenus par Brassard (2020), stipulant qu'une majorité de participants ($n=37$) obtenaient une performance déficitaire à cette épreuve. Les résultats obtenus au sein de la présente étude peuvent soulever l'hypothèse d'une fragilité pour cette fonction chez les individus atteints d'ARSCS. De manière plus spécifique, il semble qu'une tendance à présenter des difficultés importantes à cette fonction puisse survenir tôt dans le parcours de vie (déclin objectif entre l'âge de 32 et de 35 ans chez l'un des participants à l'étude).

À une épreuve ayant pour fonction l'évaluation des habiletés d'assemblage et de rotation mentale, un maintien des déficits est constaté chez trois des quatre participants à l'étude. Ces résultats indiquent que des difficultés importantes sont présentes, et ce, indépendamment des tranches d'âges dans ce contexte. Il est important de mentionner que l'épreuve est chronométrée, ce qui peut avoir une influence sur les performances des

individus. Les habiletés psychomotrices ne sont toutefois pas sollicitées au sein de la présente tâche. Il demeure toutefois important d'interpréter les résultats obtenus avec prudence, puisque dans ce contexte, la vitesse de traitement de l'information peut influencer les performances et ainsi interférer à l'évaluation isolée des fonctions visuospatiales. Par ailleurs, une amélioration considérable est constatée chez l'un des participants, qui obtient des résultats largement satisfaisants au deuxième temps de mesure alors qu'il présentait des difficultés majeures au temps 1. Ces résultats s'avèrent difficilement explicables. Il se peut que certains facteurs externes puissent avoir influencé à la baisse les résultats au premier temps de mesure (ex. niveau d'anxiété). À cet égard, Chaudhry et Ready, (2012) attestent que la présence d'anxiété importante s'avère associée à un niveau de performance significativement plus faible à l'échelle de raisonnement perceptif du WAIS-IV.

À l'épreuve ayant pour fonction l'appariement visuel sous différents angles, la présence d'une variabilité interindividuelle est observée en ce qui a trait aux résultats des participants à l'étude. De manière plus spécifique, les résultats se maintiennent pour deux participants, puis s'améliorent pour les deux autres participants entre le premier et le deuxième temps de mesure. Il semble ainsi difficile de conclure à une tendance générale pour l'évolution de cette fonction.

Fonctions langagières

En ce qui concerne la sphère réceptive du langage (compréhension verbale), les résultats s'avèrent variables selon les différents participants à l'étude. Chez le plus jeune participant (32 ans), une amélioration substantielle des résultats est constatée. Il y a

exacerbation des difficultés à travers le temps pour deux participants (âgés de 45 et de 49 ans), puis un maintien des déficits pour le participant âgé de 56 ans. Dans ce contexte, il demeure important de noter que la différence des épreuves utilisées entre le premier et le deuxième temps de mesure puisse contribuer à des difficultés interprétatives. En effet, l'épreuve employée au premier temps de mesure fait davantage référence à de la compréhension de consignes simples, ce qui peut s'avérer moins sollicitant cognitivement que les épreuves d'évaluation utilisées au deuxième temps de mesure. En effet, les épreuves employées au temps 2 sollicitent davantage les habiletés d'abstraction verbale, de vocabulaire ainsi que de connaissances générales. Considérant ces facteurs, les résultats demeurent à interpréter avec prudence. Il est ainsi difficile d'observer une tendance générale en ce qui concerne la sphère réceptive du langage pour ces raisons.

En ce qui a trait à la sphère expressive du langage, les résultats semblent pencher vers l'hypothèses d'une certaine détérioration avec l'avancement en âge. De manière plus spécifique, les résultats font état d'un maintien des difficultés chez l'un des participants, puis d'un déclin chez deux autres participants. Seul le participant âgé de 32 ans lors du premier temps de mesure obtient un résultat s'avérant satisfaisant aux deux temps. Bien que les épreuves utilisées soient différentes entre le premier et le deuxième temps de mesure, il demeure important de préciser que ces dernières sollicitent sensiblement le même principe, soit les habiletés de dénomination à partir de matériel visuel. Ces résultats sont par ailleurs appuyés par d'autres études (Bouchard et al, 1978 ; Boucher, 2017, Brassard, 2020) qui attestent de déficits sur le plan langagier dans l'ARSCS.

Vitesse de traitement de l'information et attention soutenue

En ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, il demeure important de rappeler que le sous-test utilisé au temps 1 a été remplacé par un autre sous-test au temps 2 afin de pallier les difficultés interprétatives. De manière plus spécifique, des limites étaient présentes au sein du premier sous-test, et ce, en raison de la sollicitation des habiletés motrices en plus de la vitesse. À cet égard, le deuxième sous-test permet l'établissement d'une ligne de base, puis permet également de moduler l'interprétation des résultats de la vitesse de traitement de l'information en considérant les altérations motrices (Wechsler, 1981). Malgré l'établissement de cette mesure palliative, les résultats obtenus au sein de la présente étude suggèrent l'hypothèse de déficits plus marqués avec l'avancement en âge. De manière plus spécifique, la mesure adaptative a été bénéfique pour le participant âgé de 32 ans, chez qui une amélioration des performances fut dénotée entre les deux temps de mesure. Par ailleurs, un maintien ou l'exacerbation de déficits sont constatés chez les trois autres participants à l'étude. Ceci suggère un ralentissement de la vitesse de traitement de l'information avec l'avancement en âge, et ce, indépendamment des altérations motrices. À cet égard, Brassard (2020) fait état de résultats déficitaires sans altérations grapho-motrices chez la moitié des participants de son étude. L'auteur suggère également l'hypothèse de déficits au niveau du balayage visuel, de l'attention visuelle ou encore de la vitesse de traitement de l'information. Afin de soutenir l'hypothèse d'une détérioration au niveau du balayage visuel, de l'attention visuelle ou de la vitesse de traitement de l'information, il s'avère pertinent de constater que, dans son étude, Drolet (2002), objective des résultats se situant dans la norme

attendue pour la majorité des participants à l'exception d'un seul au sein d'une tâche sollicitant les mêmes fonctions (*Brown-Peterson*). L'indication de la préservation de ces habiletés entre l'âge de sept à 18 ans, tel que documenté par Drolet (2002), semble être en faveur de l'hypothèse d'une détérioration avec l'avancement en âge dans l'ARSCS.

Au regard de l'attention soutenue, un des résultats de ce test (le nombre d'omission) sera examiné de plus près à des fins interprétative, ce type de portrait étant notamment associé au reflet de déficits relatifs à l'attention soutenue ainsi qu'à la vigilance (Halperin, Sharma, Greenblatt, & Schwartz, 1991). À cet égard, les résultats obtenus font référence à une stabilité des déficits chez certains participants, puis une exacerbation des erreurs d'omission engendrant des déficits plus marqués chez d'autres participants. Seul le participant se situant dans la tranche d'âge 31 à 40 ans obtient un résultat satisfaisant demeurant stable aux deux temps de mesure. L'hypothèse d'altérations attentionnelles plus significatives avec l'avancement en âge dans l'ARSCS n'est ainsi pas à exclure. Par ailleurs, Drolet (2002) obtient des résultats concordants avec l'hypothèse de déficits attentionnels présents dès l'enfance et l'adolescence au sein de son étude, faisant référence au fait que plus de la moitié des participants à son étude présentaient des atteintes à cet égard. Les résultats de Boivin-Mercier (2021) ne vont cependant pas dans le même sens, l'auteure faisant référence à la présence d'altérations attentionnelles chez seulement une participante sur quatre. À la lumière de ces informations, l'hypothèse de déficits attentionnels à l'enfance/adolescence se résorbant partiellement au début de l'âge adulte (possible maturation frontale), se poursuivant par une détérioration plus prononcée avec le vieillissement (notamment à partir de la tranche

d'âge 41 à 60 ans) peut être soulevée. Des études supplémentaires seraient toutefois nécessaires afin de solidifier cette hypothèse.

Fonctions exécutives

Les fonctions exécutives ont été mesurées à partir d'une épreuve consistant en une mesure des habiletés d'inhibition et de flexibilité mentale et qui comporte également deux conditions initiales, soit une épreuve de dénomination des couleurs de même qu'une épreuve de lecture de mots. De manière générale, les participants appartenant à la tranche d'âge 41 à 60 ans obtiennent des performances déficitaires aux deux conditions initiales. Ce type de performance peut être en lien avec la présence de lenteur objectivée en ce qui a trait à la vitesse de traitement de l'information, le temps étant pris en considération au sein des tâches. Par ailleurs, ces mêmes participants obtiennent de meilleurs résultats avec l'avancement en âge en ce qui a trait aux conditions d'inhibition, et d'inhibition/flexibilité mentale. Il semble, à cet égard, que la présence d'un ralentissement du traitement de l'information puisse s'avérer avantageux dans ce contexte, permettant de performer dans un temps raisonnable selon les normes en vigueur, et ce, tout en demeurant précis. Ainsi, le ralentissement de la vitesse de traitement avec l'avancement en âge semble s'avérer avantageux dans le contexte où il engendre d'une diminution de l'impulsivité. Cette théorie est appuyée par l'étude de Kluge (1992), qui démontre que les femmes obtenaient de meilleures performances au niveau de la précision en ralentissant leur vitesse d'exécution, et ce, comparativement aux hommes qui privilégiaient la vitesse.

Une autre épreuve de fonctionnement exécutif mesure entre autres les habiletés relatives au balayage visuel, au séquençage, à l'alternance (flexibilité), puis comprend

également une condition relative à la vitesse motrice. Une détérioration généralisée est observée entre le premier et le deuxième temps de mesure chez la majorité des participants, et ce, en ce qui a trait plus spécifiquement à la condition de balayage visuel. Dans ce contexte, il demeure pertinent de rappeler que Bouchard et ses collaborateurs (1978) faisait référence à la présence d'altérations importantes au niveau de la poursuite oculaire chez cette population. Il n'est ainsi pas à exclure que cette particularité puisse impacter les performances nécessitant le balayage visuel et la recherche de détails parmi des distracteurs. Dans son étude, Brassard (2020) suggère également la présence d'altérations au niveau du balayage visuel dans l'ARSCS. Il est toutefois important de mentionner que la tâche de balayage visuel employée dans la présente étude comprend une composante motrice. La constatation d'une détérioration généralisée est ainsi possiblement attribuable à un ralentissement moteur avec l'avancement en âge, ce qui est d'ailleurs documenté dans la littérature (Bouchard et al., 1978). L'hypothèse d'un ralentissement de la vitesse d'exécution psychomotrice est d'autant plus probable avec l'observation des résultats aux conditions de séquençage, qui font également état d'un ralentissement important au niveau de la vitesse d'exécution. Finalement, la condition isolant spécifiquement la vitesse psychomotrice fait état d'un déclin majeur entre les deux temps de mesure chez la majorité (3) des participants à l'étude âgés de 41 à 60 ans, ce qui semble orienter l'hypothèse selon laquelle un ralentissement psychomoteur bien documenté avec l'avancement en âge dans l'ARSCS influence grandement les performances au sein de la présente épreuve, se voulant une mesure exécutive à la base.

Mémoire visuelle

En ce qui a trait à la mémoire de travail visuelle séquentielle, les résultats permettent de constater une stabilité entre les deux temps de mesure, et ce, pour l'ensemble des participants à l'étude. De manière plus spécifique, tous les participants obtiennent des résultats se situant dans la norme attendue, sans exception. Ces résultats concordent avec l'étude de Brassard (2020) qui obtient les mêmes résultats au sein de son échantillon (N=37) à l'exception d'un seul participant. Une divergence de résultats est cependant observée comparativement à l'étude de Drolet (2002), qui se penche sur la clientèle enfant/adolescent. À cet égard, l'auteure fait état de difficultés plus marquées en mémoire de travail visuelle auprès des jeunes atteints d'ARSCS âgés entre 14 à 18 ans. Cependant, tel que discuté au sein de l'étude de Brassard (2020), l'épreuve d'évaluation utilisée par Drolet (2002) diverge des mesures d'évaluation employées au sein de la présente étude. De manière plus spécifique, l'auteure fait usage du sous-test « *Visual Sequential-Memory* » du *Test of Visual Perceptual Skills* (TVPS). Au sein de cette épreuve, le participant doit mémoriser une série de forme présentée visuellement, puis reconnaître la série parmi quatre choix de réponses. La tâche s'avère ainsi plus chargée sur le plan cognitif, puisqu'en plus de mémoriser la séquence, la participant doit mémoriser le détail des formes et faire usage de discrimination visuelle, ce qui n'est pas le cas au sein des épreuves employées dans la présente étude. Cette surcharge supplémentaire sur le plan cognitif peut ainsi possiblement contribuer à expliquer la différence de résultats obtenus entre la présente étude et celle de Drolet (2002).

En ce qui concerne la mémorisation visuelle à long terme, les résultats font référence à la présence de stabilité pour la moitié de l'échantillon, puis à une amélioration

des résultats entre le premier et le deuxième temps de mesure pour la seconde moitié de l'échantillon. De manière générale, il semble ainsi que l'avancement en âge n'ait pas d'impact notable en ce qui a trait à la mémorisation visuelle à long terme dans l'ARSCS. Les habiletés d'encodage et de consolidation apparaissent ainsi préservées. En ce qui a trait plus spécifiquement à l'amélioration des résultats dans le temps chez deux des quatre participants, l'hypothèse d'une familiarité (rappel face aux modalités du test) à la tâche peut être soulevée, et ce, considérant le faible nombre d'années (3) différenciant les deux temps de mesure. Au sein des études connexes s'étant penchées sur le sujet, Boucher, (2017), fait référence à la présence d'une grande variabilité en ce qui a trait aux habiletés de mémorisation visuelle, rendant ainsi difficile l'élaboration de conclusions. Drolet, (2002), de même que Brassard, (2020), suggéraient par ailleurs que ces habiletés pouvaient possiblement avoir tendance à diminuer avec le temps, ce qui ne fut pas le cas au sein de la présente étude.

Cognition sociale

Au regard de la cognition sociale, les résultats obtenus par les participants à l'étude s'avèrent hétérogènes. De manière plus spécifique, certains participants s'améliorent, puis d'autres obtiennent des performances traduisant une détérioration notable dans le temps. Cette hétérogénéité au niveau des résultats obtenus est par ailleurs retrouvée au sein de l'étude de Brassard (2020), qui fait état de résultats plus faibles chez certains participants, puis d'une préservation des capacités chez d'autres. Néanmoins, l'auteur précise que près de deux participants sur trois obtiennent des résultats se situant sous la norme attendue. Il demeure important de préciser que la présente étude s'est penchée plus spécifiquement

sur le jugement social ainsi que la compréhension de principes sociaux fondamentaux. Les aspects relatifs à la théorie de l'esprit n'ont pas été examinés en profondeur au sein de l'étude longitudinale puisque ce type de tâche n'a pas été administré lors de la première collecte de données, soit au niveau de l'étude de Boucher (2017) et de Boivin-Mercier (2021). Lors de la deuxième collecte de données, Brassard (2020) s'est toutefois penché plus en détails sur les aspects relatifs à la théorie de l'esprit au sein de son étude, et ce, par l'utilisation du test de Reconnaissance des faux-pas. À cet égard, l'auteur précise la présence d'hétérogénéité importante au niveau des résultats obtenus. Brassard (2020) ajoute toutefois que les participants pour lesquels la tâche s'est avérée laborieuse avaient tendance à faire partie de tranches d'âge plus élevées de l'échantillon, indiquant possiblement la présence d'atteintes progressives des processus cognitifs sollicités dans la théorie de l'esprit. Au sein de leur étude, il s'avère pertinent de rappeler que Verhoeven et ses collaborateurs (2012) évoquaient entre autres certaines particularités en ce qui a trait à la cognition sociale (faible niveau d'empathie, difficulté à identifier de même qu'à analyser les émotions, cognition sociale restreinte avec tendance au retrait) auprès de frères atteints d'ARSCS. Ces observations étaient toutefois effectuées dans un contexte où une association avec le SCAC était suspectée. À cet égard, Desmeules (2017) émettait l'hypothèse de l'impact d'une faible théorie de l'esprit sur certaines caractéristiques de personnalité ayant été relevées auprès des participants atteints d'ARSCS (indifférence et émoussement affectif). Cette hypothèse semble d'ailleurs se renforcer en examinant les résultats de Garrard, Martin, Giunti, & Cipolotti, (2008), les auteurs ayant conclu à la présence de difficultés avec l'évaluation des intentions d'autrui ainsi que des réponses

sociales auprès d'une clientèle atteinte d'ataxie spinocérébelleuse. En résumé, il semble que la présence d'atteintes cérébelleuses, tel qu'il est le cas au sein de l'ARSCS, puisse avoir une influence considérable sur les affects et le comportement, affectant ainsi également la sphère sociale des individus atteints (Verhoeven et al., 2012). Cependant, la présence d'une détérioration graduelle de certains processus cognitifs dans le temps auprès de cette clientèle pourrait avoir un rôle à jouer au niveau de la sphère de la cognition sociale également, selon les résultats préalablement explicités. Des études supplémentaires seraient cependant nécessaires considérant l'hétérogénéité dénotée au sein de la présente étude de même qu'au sein de celle de Brassard (2020) à cet égard.

Synthèse interprétative

En ce qui a trait aux fonctions visuospatiales et visuoconstructives, une sensibilité particulière est observée face aux habiletés de réorganisation perceptuelle avec l'avancement en âge, ce qui est appuyé par Brassard (2020) au sein de son étude. Une exacerbation des habiletés visuoconstructives avec l'avancement en âge est également observée au sein de la présente étude. Ces résultats sont cependant possiblement attribuables à des facteurs connexes, tel que mentionné précédemment (possible influence de la vitesse d'exécution et des habiletés psychomotrices). Une fragilité s'avère également dénotée en ce qui a trait au raisonnement inductif et déductif en modalité visuelle chez les participants à l'étude. Une tendance au déclin prématuré (entre l'âge de 32 et 35 ans) des performances est par ailleurs observée chez l'un des participants. Des difficultés considérables sont également constatées au sein de la présente étude en ce qui a trait aux habiletés d'assemblage et de rotation mentale, et ce, indépendamment de l'âge.

En ce qui concerne les fonctions langagières, il s'avère difficile de se prononcer concernant les résultats obtenus à la sphère réceptive du langage puisqu'il y avait une variabilité notable au sein des épreuves de mesure utilisées entre le premier et le deuxième temps de mesure. Par ailleurs, les résultats obtenus par les participants à l'étude semblent orienter vers l'hypothèse d'une détérioration plus marquée de la sphère expressive du langage avec l'avancement en âge, ce qui concorde avec les résultats rapportés par d'autres auteurs (Bouchard et al, 1978; Boucher, 2017, Brassard, 2020).

En ce qui concerne la vitesse de traitement de l'information, les résultats semblent orienter vers l'hypothèse d'un ralentissement avec l'âge, ce qui s'avère appuyé par Brassard, (2020), s'étant penché sur l'évaluation de cette fonction dans l'ARSCS.

Au regard de l'attention soutenue, les résultats obtenus au score d'omission semblent concorder avec un maintien de déficits importants chez certains, puis d'une aggravation des déficits pour d'autres, en lien avec l'avancement en âge. Les données disponibles dans la littérature penchent vers l'hypothèse selon laquelle des déficits attentionnels sont présents dans l'enfance/adolescence pour la clientèle ARSCS, (Drolet, 2002), se résorbent partiellement au début de l'âge adulte, (Boivin-Mercier, 2017), puis se détériorent entre l'âge de 41 à 60 ans selon les résultats obtenus au sein de la présente étude.

En ce qui concerne la sphère exécutive, une diminution de l'impulsivité est observable au sein des tâches, ce qui s'avère attribuable à un ralentissement au niveau de la vitesse d'exécution avec l'avancement en âge qui pourrait permettre l'instauration d'un meilleur contrôle inhibiteur. Par ailleurs, les résultats à une tâche exécutive avec

composante de vitesse psychomotrice semblent avoir été impactés par la présence d'un ralentissement psychomoteur important avec l'avancement en âge dans l'ARSCS, ce qui s'avère appuyé par l'étude de Brassard (2020).

Au regard de la mémoire de travail visuelle séquentielle, les résultats font référence à une stabilité de même qu'à une préservation globale de cette fonction, et ce, indépendamment de la tranche d'âge chez les participants à l'étude (31 à 40 ans, 41 à 50 ans, et 51 à 60 ans). Ces résultats s'avèrent concordants avec l'étude de Brassard (2020), tel qu'explicité précédemment. Par ailleurs, la mémoire visuelle à long terme s'avère également préservée dans le temps chez l'ensemble des participants. Une amélioration est même constatée auprès de la moitié de l'échantillon entre le premier temps de mesure, ce qui peut s'avérer attribuable à une familiarité à la tâche considérant le faible nombre d'années de passation entre le premier et le deuxième temps de mesure, tel que mentionné précédemment.

En ce qui a trait finalement à la cognition sociale, bien que les données s'avèrent hétérogènes au sein de la présente étude, une détérioration s'avère tout de même présente en ce qui a trait à cette fonction auprès de la moitié de l'échantillon. Les données relevées au sein de la littérature (Brassard, 2020; Desmeules, 2017; Garrard et al., 2008), penchent, par ailleurs, vers la présence d'atteintes progressives au niveau de la théorie de l'esprit dans l'ARSCS, pouvant possiblement ainsi engendrer des impacts sur le plan affectif, comportemental et social. Ces éléments peuvent possiblement être à mettre en lien avec la présence d'atteintes cérébelleuses, tel que décrit par Verhoeven (2012), au sein de son

étude se penchant sur deux participants atteints d'ARSCS avec une présentation clinique propre au SCAC.

Forces et limites de l'étude

Il est à noter que cette étude est la première à se pencher sur l'évolution dans le temps (effet longitudinal) des fonctions cognitives dans l'ARSCS. La présente étude permet une entrée en la matière quant aux fonctions dont les déclin s'avèrent plus généralisés au long cours. Cela permet ainsi d'obtenir un premier indicateur quant à l'évolution des facultés cognitives en fonction de différentes tranches d'âges, c'est-à-dire auprès d'individus âgés entre 32 et 56 ans. Il est important de rappeler que l'utilisation d'un devis descriptif exploratoire de type longitudinal s'avère pertinent, en ce sens qu'il permet la description détaillée d'un phénomène en agissant de point de repère pour les études à venir (Trudel et al., 2006). Les éléments ressortis au sein de la présente étude pourront ainsi aider au suivi auprès de cette clientèle, par exemple, en apportant certains facteurs explicatifs au niveau de l'évolution de la pathologie, puis en prévoyant certains impacts de l'avancement en âge sur des activités de la vie courante.

Il demeure important de souligner que le faible nombre (4) de participants à l'étude a une influence notable sur la représentativité des résultats. Une prudence est ainsi de mise quant à la généralisation à la population générale atteinte d'ARSCS. Il aurait été bénéfique de réaliser l'étude sur un plus grand échantillon. Ce nombre restreint permet toutefois une étude approfondie de l'échantillon dans ce type de devis (Allaire, Gagnon, & Normandeau, 2013; Roy, 2003).

À noter également que le temps entre les 2 temps de mesure est relativement court (3 ans), ce qui peut faire en sorte que l'évolution cognitive sur un aussi court laps de temps ne soit pas substantielle. Il demeure également important de souligner que l'échantillon s'avère peu varié sur le plan des facteurs sociodémographiques, et ce, plus spécifiquement au regard du sexe (1 femme, 3 hommes) et de l'âge.

Finalement, la variation des tests utilisés afin de mesurer certaines fonctions entre le premier et le deuxième temps de mesure s'avère limitant, puisque les résultats obtenus peuvent être attribuables au changement d'épreuves dans certains contextes, le matériel employé n'étant pas le même.

Conclusion

L'objectif de cette étude consistait à évaluer l'évolution des conséquences cognitives auprès d'un petit groupe exploratoire d'adultes atteints d'ARSCS, et ce, à l'aide d'un suivi longitudinal de ces mêmes sujets au fil du temps. L'utilisation de données amassées lors d'études précédentes (Boivin-Mercier, 2017; Boucher, 2017; Brassard, 2020) a permis la réalisation d'un comparatif des résultats obtenus par les participants aux fonctions cognitives évaluées, et ce, sur deux temps de mesure.

L'analyse qualitative des résultats a permis de constater un déclin davantage généralisé en ce qui a trait plus spécifiquement aux habiletés visuoconstructives de même qu'en ce qui a trait à la cognition sociale avec l'avancement en âge. Il ressort également qu'un ralentissement généralisé soit présent au sein des tâches visuomotrices. Une réduction de l'impulsivité est également constatée chez l'ensemble des participants. Sur le plan mnésique en modalité visuelle, il est constaté que les résultats se maintiennent chez l'ensemble des participants. Il s'agit de la seule fonction pour laquelle aucun déclin n'est objectivé auprès de l'ensemble des participants à l'étude.

Les résultats de cette recherche permettent ainsi de cibler certaines fonctions cognitives apparaissant plus sensibles au déclin (avec l'avancement en âge). L'étude permet également d'identifier certains domaines s'avérant moins fragiles au vieillissement dans l'ARSCS, ce qui peut possiblement permettre aux intervenants œuvrant auprès de cette clientèle d'orienter leurs services en fonction des domaines s'avérant plus sensibles

(réorganisation perceptuelle, habiletés visuoconstructives, sphère expressive du langage et vitesse de traitement de l'information) au vieillissement.

Il serait intéressant de réaliser cette étude avec un échantillon de plus grande envergure au cours des prochaines années afin de préciser de manière plus objective et exhaustive les particularités relevées. Il demeure important de rappeler qu'il s'agit de la première étude à se pencher sur l'évolution de la symptomatologie cognitive avec l'avancement en âge sous forme d'étude longitudinale. Il s'agit ainsi d'une étude pouvant agir de point de départ en la matière, et ce, considérant qu'il s'agit des premiers résultats pouvant être présentés en ce qui concerne l'évolution cognitive de la maladie. Ceci permettra possiblement la création d'interventions spécifiques à la stimulation des fonctions visées, ou l'élaboration de méthodes compensatoires.

Références

- Allaire, S., Thériault, P., Gagnon, V., & Normandeau, L. (2013). *Étude de cas multiples sur le développement de l'écriture dans des classes du secondaire utilisant le blogue*. <https://constellation.uqac.ca/id/eprint/2450/1/Rapport-Blogue-Sec-v8.pdf>
- Allan, D. M., & Lonigan, C. J. (2015). Relations Between Response Trajectories on the Continuous Performance Test and Teacher-Rated Problem Behaviors in Preschoolers. *Psychological Assessment, 27*(2), 678-688.
- 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.
- Argyropoulos, G. P., Van Dun, K., Adamaszek, M., Leggio, M., Manto, M., Masciullo, M., ... & Schmahmann, J. D. (2020). The cerebellar cognitive affective Schmahmann syndrome: a task force paper. *The Cerebellum, 19*(1), 102-125.
- Association québécoise des neuropsychologues. (2018). *Les fonctions cognitives*. Repéré à <http://aqnp.ca/la-neuropsychologie/les-fonctions-cognitives/>
- Bagaria, J., Bagyinszky, E., & An, S. S. A. (2022). Genetics of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) and role of saccin in neurodegeneration. *International Journal of Molecular Sciences, 23*(1), 552.
- Benton, A. L., Sivan, A. B., Hamsher, K. deS., Varney, N. R., & Spreen, O. (1983). *Contributions to Neuropsychological Assessment, A Clinical Manual*. Oxford: Oxford University Press.
- Bouchard, J.-P., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, R. W. (1978). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Canadian Journal of Neurological Sciences, 5*(1), 61-69.
- Bouchard, J.-P., Richter, A., Mathieu, J., Brunet, D., Hudson, T. J., Morgan, K., & Melançon, S. B. (1998). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuromuscular disorders, 8*(7), 474-479.

- Bouchard, M., & Langlois, G. (1999). Orthopedic management in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Canadian journal of surgery*, 42(6), 440-444.
- Boucher, A. (2017). *Étude exploratoire des fonctions cognitives chez les individus âgés de 41 à 60 ans atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)* (Essai doctoral inédit) Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Bouhlal, Y., Amouri, R., El Euch-Fayeche, G., & Hentati, F. (2011). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: An overview. *Parkinsonism & related disorders*, 17(6), 418-422.
- Branger, N. (2011). *Rééducation de la visuoconstruction: travail conjoint des déplacements simulés et de la représentation spatiale: par le jeu Ballade au village*. (Essai doctoral inédit), Université de Toulouse.
- Brassard, K. (2020). *Évaluation des capacités cognitives et de la participation sociale d'individus atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay* (Essai doctoral inédit), Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Brassard, K., Bouchard, J., Forgues, G., Boivin-Mercier, A., & Gagnon, C. (2018). Applicability of Neuropsychological and Psychometric Tests in Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). *Applied and Clinical Neuropsychology/Neuropsychologie clinique et appliquée*, 2, 53-67.
- Chaudhry, M., & Ready, R. (2012). Differential effects of test anxiety & stress on the WAIS-IV. *Journal of Young Investigators*, 24(5), 60-66.
- 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.
- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires. (2018). *L'effet fondateur*. Repéré à <https://coramh.org/leffet-fondateur/>
- Corsi, P. M. (1972). *Human memory and medial temporal region of the brain*. (Essai doctoral inédit). Université McGill, QC.
- 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. (2017). Étude exploratoire de la personnalité et du profil psychologique chez les individus ayant l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi. Repéré à <https://constellation.uqac.ca/4241/>
- Dupré, N., Bouchard, J. P., Brais, B., & Rouleau, G. A. (2006). Hereditary ataxia, spastic paraparesis and neuropathy in the French-Canadian population. *Canadian journal of neurological sciences*, 33(2), 149-157.
- Drolet, M. (2002). *Étude des fonctions neuropsychologiques des enfants et adolescents atteints de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)*. (Essai doctoral inédit), Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Dystrophie musculaire Canada. (2019). *L'ataxie de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)*. Repéré à <https://muscle.ca/wp-content/uploads/2019/10/ARSACS-F.pdf>
- Forgues, B., & Vandangeon-Derumez, I. (2003). Analyses longitudinales. Dans S-A Thiétart (dir), *Méthodes de recherche en management* (2^{ème} édition, p. 422 à 448). Paris: Dunod.
- Forgues, G. (2019). *Description des traits de personnalité et de l'adaptation sociale chez des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay* (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Gagnon, C. (2004). *Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay: aptitudes des membres supérieurs et habitudes de vie*. (Mémoire de maîtrise). Université de Sherbrooke, QC.
- Garfield, S. L., & Boyd, J. L. (1981). A validity study of the Hooper Visual Organization Test. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 49(1), 15-19.
- Garrard, P., Martin, N., Giunti, P., & Cipolotti, L. (2008). Cognitive and social cognitive functioning in spinocerebellar ataxia. *Journal of Neurology*, 255(3), 398-405.
- Gazulla, J., Benavente, I., Vela, A. C., Marín, M. A., Pablo, L. E., Tessa, A., ... & Tintoré, M. (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*. Université Laval École des gradués.

- Halperin, J. M., Sharma, V., Greenblatt, E., & Schwartz, S. T. (1991). Assessment of the Continuous Performance Test: Reliability and validity in a nonreferred sample. *Psychological Assessment, 3*, 603-608.
- Hooper, H. E. (1958). *The Hooper Visual Organization Test: Manual*. Beverly Hills, CA: Western Psychological Services.
- Kaplan, E. (1991). *WAIS-R as a Neuropsychological Instrument (WAIS-R NI)*. Psychological Corporation.
- Kaplan, E., Goodglass, H., & Weintraub, S. (2001). *Boston Naming Test* (2^e éd.). Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins.
- Kyttälä, M., & Lehto, J. (2008). Some factors underlying mathematical performance: The role of visuospatial working memory and non-verbal intelligence. *European Journal of Psychology of Education, 23*(1), 77-94.
- Lagarde, J., Hantkie, O., Hajjioui, A., & Yelnik, A. (2009). Neuropsychological disorders induced by cerebellar damage. *Annals of physical and rehabilitation medicine, 52*(4), 360-370.
- 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.
- Leroi, I., O'Hearn, E., Marsh, L., Lyketsos, C. G., Rosenblatt, A., Ross, C. A., Brandt, J., & Margolis, R. L. (2002). Psychopathology in patients with degenerative cerebellar diseases: a comparison to Huntington's disease. *American Journal of Psychiatry, 159*(8), 1306-1314.
- Levesques, K. (2004). *Relation entre les troubles affectifs et les difficultés scolaires chez les jeunes atteints d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay et ayant un quotient intellectuel normal*. (Essai doctoral inédit). Université du Québec à Chicoutimi, QC.
- Lopez, M. N., Lazar, M. D., & Oh, S. (2003). Psychometric properties of the Hooper Visual Organization Test. *Assessment, 10*(1), 66-70.
- Mercier, J., Prévost, C., Engert, J. C., Bouchard, J. P., Mathieu, J., Richter, A. (2001). Rapid detection of the saccin mutations causing autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Genetic Testing 5*(3), 255-259.
- Mignarri, A., Tessa, A., Carluccio, M. A., Rufa, A., Storti, E., Bonelli, G., ... & Federico, A. (2014). Cerebellum and neuropsychiatric disorders: insights from ARSACS. *Neurological Sciences, 35*(1), 95-97.

- Psychological Corporation, The. (2008). *WAIS-IV Technical and interpretive manual*. San Antonio, TX: Auteur.
- Richter, A., Rioux, J. D., Bouchard, J. P., Mercier, J., Mathieu, J., Ge, B., ... & Hudson, T. J. (1999). Location score and haplotype analyses of the locus for autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay, in chromosome region 13q11. *The American Journal of Human Genetics*, *64*(3), 768-775.
- Roy, S. N. (2003). L'étude de cas. Dans B. Gauthier (Éd.), *Recherche sociale : de la problématique à la collecte des données* (4^e éd., pp. 159-184), Sainte-Foy, QC: Presses de l'Université du Québec.
- Schmahmann, J. D., & Sherman, J. C. (1998). The cerebellar cognitive affective syndrome. *Brain: a journal of neurology*, *121*(4), 561-579.
- 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
- Sachs, B. C., Rush, B. K., & Pedraza, O. (2016). Validity and reliability of the NAB Naming Test. *The Clinical Neuropsychologist*, *30*(4), 629-638.
- Sattler, J. M. & Ryan, J. J. (2009). *Assessment with the WAIS-IV*. San Diego, CA : author.
- Thomas, Q., Thauvin, C., Arjmand, R., Fromont, A., & Moreau, T. (2018). Une cause rare de syndrome cérébello-pyramidal: l'ARSACS. *Revue Neurologique*, *174*, S133.
- Trahan, D. E., & Larrabee, G. J. (1988). *Continuous Visual Memory Test : Professional Manual*. Odessa, FL: Psychological Assessment Ressources.
- Trudel, L., Simard, C., & Vonarx, N. (2006). La recherche qualitative est-elle nécessairement exploratoire? *Recherches qualitatives*, *5*, 38-55.
- Verhoeven, W. M., Egger, J. I., Ahmed, A. I., Kremer, B. P., Vermeer, S., & Van De Warrenburg, B. P. (2012). Cerebellar cognitive affective syndrome and autosomal recessive spastic ataxia of charlevoix-saguenay: a report of two male sibs. *Psychopathology*, *45*(3), 193-199.
- Vermeer, S., Van de Warrenburg, B. P., & Kamsteeg, E. J. (2003). ARSACS. Dans R. A. Pagon, M. P. Adam, H. H. Ardinger, S. E. Wallace, A. Amemiya, L. J. H. Bean, T. D. Bird, C. T. Fong, H. C. Mefford, R. J. H. Smith, & K. Stephens (Éds.), *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington.

- Wechsler, D. (1981). *WAIS-R. Wechsler adult intelligence scale-revised – Manual*. New York, NY: The Psychological Corporation, Harcourt Brace Jovanovich.
- Wechsler, D. (2008). *Wechsler adult intelligence scale–Fourth Edition (WAIS–IV)*. San Antonio, TX: NCS Pearson.
- White, T., & Stern, R. A. (2003). *Neuropsychological Assessment Battery: Psychometric and Technical Manual*. Lutz, FL: Psychological Assessment Resources.

Appendice A
Certification éthique

Cet essai doctoral a fait l'objet d'une certification éthique. Le numéro du certificat est (2020-035).