



HAL
open science

Étude du développement cognitif et socio-émotionnel, et de la régulation de l'activité d'enfants ayant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme

Anne-Emmanuelle Krieger

► To cite this version:

Anne-Emmanuelle Krieger. Étude du développement cognitif et socio-émotionnel, et de la régulation de l'activité d'enfants ayant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Psychologie. Université Sorbonne Paris Cité, 2016. Français. NNT : 2016USPCB209 . tel-02021027

HAL Id: tel-02021027

<https://theses.hal.science/tel-02021027>

Submitted on 15 Feb 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



UNIVERSITÉ
PARIS
DESCARTES

MEMBRE DE

U^SPC
Université Sorbonne
Paris Cité

Université Paris Descartes – Sorbonne Paris Cité
Institut de Psychologie

ECOLE DOCTORALE 261
« Cognition, Comportement, Conduites Humaines »
Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé (EA 4057)
Equipe 2 : Psychopathologie du développement : autisme et handicaps

Thèse pour l'obtention du grade de Docteur en Psychologie

**Étude du développement cognitif et socio-émotionnel,
et de la régulation de l'activité d'enfants ayant le
double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme**

Par
Anne-Emmanuelle KRIEGER

Dirigée par le Professeur
Jean-Louis ADRIEN
Et
En collaboration avec la Professeure
Nathalie NADER-GROSBOIS

Présentée et soutenue publiquement le 17 Novembre 2016

Devant un jury composé de :

Luc VANDROMME, Professeur, Université de Picardie Jules Verne - Président
Véronique GOUSSÉ, MCU, HDR, Université de Nîmes - Rapporteur
Djaouida PETOT, Professeure, Université Paris Ouest Nanterre La Défense - Rapporteur
Emmanuel DEVOUCHE, MCU-HDR, Université Paris Descartes - Examineur
Bénédicte de FREMINVILLE, Docteur en médecine, Service de Génétique-CHU St Etienne Nord-
Centre de Référence des Anomalies du Développement, St Etienne - Examineur invité
Nathalie NADER-GROSBOIS, Professeure, Université Catholique de Louvain - Examineur invité
Jean-Louis ADRIEN, Professeur émérite, Université Paris Descartes - Directeur de thèse

Résumé

Contexte. En France, les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) sont encore rarement identifiés chez des enfants présentant une Trisomie 21 (T21), malgré la disponibilité d'outils de dépistage et de diagnostic. La T21 est une maladie génétique associée à une déficience intellectuelle ainsi qu'à des difficultés sociales, communicatives et comportementales qui rendent le diagnostic additionnel de TSA délicat à poser. Pourtant de nombreux enfants avec T21 présentent aussi un autisme. L'errance diagnostique prive les jeunes enfants d'une prise en charge comportementale et développementale précoce et adaptée.

Objectif. Le but de l'étude est (1) de mieux comprendre les caractéristiques du développement cognitif et socio-émotionnel et du fonctionnement de la régulation des activités de ces enfants au double diagnostic et (2) d'en identifier les spécificités comparativement à des enfants atteints de trisomie 21 d'une part et des enfants avec autisme d'autre part. Cette recherche a aussi pour objectif finalisé de sensibiliser les professionnels et les institutions à la reconnaissance de cette psychopathologie du développement (double diagnostic) afin notamment d'encourager un meilleur repérage de l'autisme dès le plus jeune âge chez les enfants atteints de T21 et pour déterminer le plus tôt possible les prises en charge répondant à leurs besoins spécifiques, centrées sur le développement cognitif et socio-émotionnel et la régulation des activités.

Méthode. Participants. Les participants sont des volontaires recrutés dans des institutions d'accueil et des associations de familles. Trois groupes d'enfants, appariés en âge de développement, sont comparés : (1) 18 enfants au double diagnostic T21 et TSA, (2) 25 enfants porteurs de T21 et (3) 21 enfants avec TSA. Leur niveau de développement se situe dans la période d'âge de 4 à 24 mois.

Matériel. Le diagnostic d'autisme est réalisé à l'aide du Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux -5ème édition- (DSM-5, APA, 2013) et la Childhood Autism Rating Scale (CARS, Schopler, Reichler & Daly, 1980). Le développement cognitif et socio-émotionnel est évalué à l'aide de la Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS, Adrien, ECPA, 2007) et la régulation des activités cognitives et émotionnelles à l'aide de la Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM, Adrien, 1996), de la Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices en situation d'apprentissage ou de résolution de problème (Nader-Grosbois, 2000) et de Emotion Regulation Checklist (Shields & Cicchetti, 1997).

Procédure. Un formulaire d'information et de consentement a été proposé aux familles avant de participer à une évaluation unique du développement et du comportement de l'enfant.

Résultats. On note l'existence de profils développementaux spécifiques chez les enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme, et de grandes variabilités inter et intra-individuelles dans le développement et la régulation des enfants atteints de troubles du développement : trisomie 21 avec autisme / trisomie 21 sans autisme / autisme.

Conclusion : La meilleure connaissance des caractéristiques du développement et du fonctionnement régulateur des enfants au double diagnostic de T21 et de TSA permet d'envisager des interventions personnalisées et une plus grande sensibilisation des professionnels et des institutions à l'importance de la reconnaissance précoce de ce double diagnostic. Diagnostiquer les TSA chez de jeunes enfants avec T21 et les considérer comme trouble primaire semble justifié, afin de leur proposer une intervention plus adaptée.

Mots clefs

Double diagnostic - Trisomie 21 - Trouble du Spectre de l'Autisme - Développement Cognitif et Socio-Emotionnel - Régulation - Besoins spécifiques

Title: Study of cognitive and socioemotional development and activity regulation in children with dual diagnosis of Down Syndrome and Autism Spectrum Disorder

Abstract

Context. In France, Autism Spectrum Disorder (ASD) is still rarely identified in children with Down's syndrome (DS). However, specific autism diagnostic instruments have shown good sensitivity for detecting ASD in this population. DS is a genetic disease associated with mental retardation and with social, communicative and behavioural impairment making difficult the dual diagnosis. However, a lot of children with DS also present TSA. The lack of diagnosis deprives young children of an early and appropriate behavioural and developmental support.

Objective. This study aimed (1) to provide evidence of specific features in the cognitive and socio-emotional development and activity regulation functioning of young children with a dual diagnosis and (2) to identify specificities compared to children with DS and children with TSA. This research also aimed to sensitize professionals to the recognition of this developmental psychopathology (dual diagnosis). This included encourage better identification of autism at an early age in children with DS, and to determine an appropriate support to their specific needs, focusing on cognitive and social development and activity regulation.

Method. *Participants.* They were volunteers recruited in institutions and family associations. Three groups of children, matched in their developmental age, were compared: (i) 18 children with a dual diagnosis, (ii) 25 children with DS and (iii) 21 children with ASD. Their developmental level is included in the 4 to 24 months' age period.

Tools. To diagnose autism, we used Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders -fifth edition- (DSM-5, APA, 2013) and Childhood Autism Rating Scale (CARS, Schopler, Reichler & Daly, 1980). Cognitive and socio-emotional development assessed by means of the Socio-emotional and Cognitive Evaluation Battery (SCEB). Cognitive and emotional activities regulation assessed by Regulation Disorders Evaluation Grid (RDEG, Adrien,1996), the Coding and scoring grid for other-regulation and self-regulation (Nader-Grosbois, 2000) and the Emotion Regulation Checklist (Shields & Cicchetti,1997).

Procedure. Parents were signed informed consent forms before the developmental and behavioural assessment of children.

Results. We revealed the existence of specific developmental profiles among children with dual diagnosis of DS and ASD, and large variability inter- and intra-individual in the development and regulation of children with developmental disorders: DS with TSA / DS without TSA / TSA.

Conclusion. A better knowledge of the developmental and regulation functioning characteristics of children with dual diagnosis of DS and ASD allows to propose personalized support and to increase awareness among professionals to the importance of early recognition this dual diagnosis. It seems justified to diagnose ASD in young children with DS and consider it as a primary disorder, in order to offer them a more adapted intervention.

Keywords

Dual diagnosis - Down syndrome - Autism Spectrum Disorder - Cognitive and socioemotional development - Regulation - Special needs

A mon grand-père Babou,

*« La plus grande des forces est de comprendre
ce qui est et ce qui ne peut pas être.
Et le plus grand des réconforts, de
savoir ce qu'on ne peut changer. »*

Judah Ben Salomon.

REMERCIEMENTS

« Si j'ai vu plus loin, c'est que j'étais assis sur les épaules de géants »¹. Je souhaite tout d'abord adresser mes plus vifs remerciements à mon Directeur de recherche, le Professeur Jean-Louis Adrien, pour son accompagnement bienveillant tout au long de ce travail de thèse et depuis mon master 1. Je vous suis sincèrement reconnaissante de m'avoir transmis, avec passion, votre intérêt pour la recherche : grâce à vous j'ai compris et expérimenté sa complémentarité avec la clinique. Merci pour les échanges stimulants que vous m'avez offerts au cours de ces années et pour vos encouragements à entreprendre de nouveaux projets que je n'ose envisager, notamment l'enseignement.

Je tiens également à remercier la Professeure Nathalie Nader-Grosbois d'avoir apporté son regard expert sur ce travail de recherche, d'avoir contribué à l'élaboration de son projet jusqu'aux publications en cours. Je vous remercie pour les enrichissantes sessions de travail que vous avez pu m'accorder, elles nourrissent mon travail de recherche mais aussi ma clinique.

Je remercie vivement les membres du jury qui me font l'honneur d'évaluer mon travail : le Professeur Luc Vandromme, président du jury ; la Maître de Conférences Véronique Goussé et la Professeure Djaouida Petot, qui ont accepté d'être rapporteurs de cette thèse. Je remercie particulièrement le Maître de Conférences Emmanuel Devouche, qui a également accepté d'examiner cette thèse, pour son aide précieuse concernant l'analyse des données et sa patience pour me l'expliquer. Enfin, merci au Docteur Bénédicte de Fréminville pour sa collaboration à ce projet, pour son aide dans le recrutement des familles et pour sa participation à ce jury.

Pour le recrutement, parfois laborieux, des participants de cette recherche, je tiens à remercier les structures qui ont proposé mon appel à participation aux familles concernées. Plus particulièrement, merci à Mme Caroline Kienz du service de génétique de Saint Etienne qui a organisé ma venue à l'hôpital et la rencontre avec plusieurs familles. Merci à mes collègues psychologues, Mme Andrea Harkai et Mme Morgane Le Bail, qui m'ont accueillie dans les institutions où elles travaillent et m'ont permis de communiquer à propos de mes travaux de recherche lors de journées scientifiques. Merci à mes collègues psychologues en libéral, Marie-

¹ Isaac Newton

Anna Bernard qui m'a confié des vidéos d'évaluation, Amélie Lucet et Constance Evrard qui m'ont permis de rencontrer des familles. Enfin, merci aux familles qui ont encouragé d'autres familles à participer.

Je tiens également à remercier Gerane pour son aide à la compréhension des statistiques, sa gentillesse et sa disponibilité jusqu'au dernier moment !

Bien sûr, n immense merci aux enfants et familles qui ont participé à cette étude.

Ma pratique en institutions auprès d'enfants avec troubles du développement et au sein d'équipes pluridisciplinaire a également nourri et encouragé ce travail de recherche. Je souhaite donc remercier tous les enfants que j'ai rencontrés et leurs familles, ainsi que mes collègues. Ces rencontres éclairent mon regard de chercheur et m'aident à faire des liens entre recherche et pratique. Parmi mes rencontres professionnelles, je souhaite particulièrement remercier Frankie Charles de m'avoir transmis sa précieuse expérience auprès des enfants avec autisme et de leurs familles. J'admire profondément ton engagement auprès de ces enfants et te remercie de m'avoir permis de tant apprendre à ton contact. Je te remercie pour ta gentillesse, ta disponibilité et ta confiance.

Aussi, merci à tous mes amis, du sud et du nord, ceux de toujours et les plus récents.

Tout d'abord, une pensée pour toute la troupe du pop... avec une mention spéciale pour Damien et son éducatrice Martine qui a su nous amener à le rencontrer au-delà de l'autisme...

Amélie, ma plus ancienne amie parisienne et la plus fidèle, merci pour tout.

Les collègues psy du cabinet ESPAS, Célia, Aurélie, Betty, Elfi et Julie, merci pour les ~~échanges théoriques et pratiques~~ sorties et vacances au bout du monde qui ont accompagnées cette dernière année de thèse.

Les collègues du bureau Camille, Alexis et Marina, merci pour votre accueil cette dernière année et le temps passé ensemble à la fac et à l'extérieur. Camille, ma belle rencontre 2015, merci pour ta précieuse amitié, ton soutien et ta présence (et tout, et tout).

Aux « Namis », le plus sincère et immense MERCI. Alexandra, merci de maintenir à flot ma motivation dans les projets que j'entreprends et pour tes encouragements. Merci également pour tes relectures, ta maîtrise du saut de page et ton aide à la prise de recul en cette fin de thèse pleine de rebondissement. Julie, merci de ton écoute et ton soutien. Merci pour ton sens de l'organisation qui nous permet de nous retrouver régulièrement et dans de bonnes conditions. Constance, merci de m'inspirer quand je vois tout ce que tu entreprends, pour tes

bons plans et tes encouragements. Julien, Jonathan et François, merci pour votre soutien et de partager de si bons moments tous ensemble. Votre amitié est une de mes plus grandes richesses.

Thibault, merci pour ce séjour montilien qui m'a permis d'achever (ou presque) avec plaisir ce long travail de thèse. Merci pour ton optimisme et ton dynamisme, ta gentillesse et tes attentions. Que l'aventure continue...

Enfin, Papa, Maman, je vous remercie de votre soutien et de votre accompagnement au cours de ces nombreuses années d'études ! Merci pour votre présence et votre amour inconditionnel qui m'aident à avancer chaque jour. Merci de voir toujours un peu plus loin que moi, de m'aider à dépasser mes doutes et mes peurs pour accomplir ce qui me paraît souvent inaccessible. Marie-Elise, Jean-David et Alexia, Santa et Clément, Armelle, merci de votre patience et de votre capacité à supporter mes propos à base d'études et de « comportements adaptés » ou non. Quelle chance de vous avoir les filles ! Merci à toute ma grande et bien-aimée famille pour leur présence (même à distance !) et leur bienveillance. Je ne vous promets pas d'arrêter là... mais nous allons d'abord fêter cette étape ensemble !

SOUTIENS A LA RECHERCHE

La Fondation de France soutient les recherches sur l'autisme. Les demandes de subvention doivent impérativement faire état d'un projet collaboratif associant cliniciens et chercheurs de disciplines différentes, comme c'était le cas pour notre recherche. Nous avons donc demandé un financement. Notre projet avait été présélectionné par le comité Autisme et Développement de la Fondation en date du 23 mai 2013. Suite à la demande définitive déposée le 12 septembre 2013, notre projet n'a pas été retenu.

L'association Trisomie 21 France soutient des projets de recherche qui visent à favoriser l'intégration sociale et la qualité de vie des personnes porteuses de la Trisomie 21. Nous avons fait une demande de subvention à cette association et nous avons obtenu une aide d'un montant de cinq mille Euros. Nous avons ainsi établi une convention de recherche avec l'association (Annexe 1). Nous avons pu aussi travailler en collaboration avec le Docteur Bénédicte de Fréminville, généticienne au CHU de Saint Etienne et membre du conseil scientifique de l'association Trisomie 21 France.

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION.....	19
PARTIE 1 : CADRE THÉORIQUE.....	23
Chapitre 1 : Pathologies du développement	24
1- La trisomie 21	24
1-1- Définition.....	24
1-2- Epidémiologie.....	25
1-3- Signes cliniques	26
1-4- Dépistage et diagnostic	28
1-5- Prises en charge	31
Synthèse : Trisomie 21	34
2- L'autisme	34
2-1- Définition.....	35
2-2- Epidémiologie.....	35
2-3- Signes cliniques	36
2-4- Diagnostic	38
2-5- Prises en charge	40
Synthèse : Trouble du Spectre de l'Autisme	47
Chapitre 2 : Développements atypiques	48
1- Développement cognitif et socio-émotionnel précoce.....	48
1-1- Enfants avec trisomie 21	50
1-2- Enfants avec autisme	57
Synthèse : Développement cognitif et socio-émotionnel	62
2- Développement de la régulation	63
2-1- Enfants avec trisomie 21.....	67
2-2- Enfants avec autisme	69
Synthèse : Développement de la régulation	73
Chapitre 3 : Double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme	75
1- État des lieux des connaissances sur ce double diagnostic	75
1-1- Épidémiologie.....	75

1-2- Hypothèses étiologiques	76
1-3- Signes cliniques	77
Synthèse : Etat des lieux des connaissances actuelles sur le double diagnostic.....	82
2- Etat des lieux des pratiques auprès des enfants ayant ce double diagnostic	83
2-1- Diagnostiquer l'autisme chez l'enfant avec trisomie 21.....	83
2-2- Intervenir auprès de ces enfants.....	87
Synthèse : Etats des lieux des connaissances et des pratiques auprès des enfants au double diagnostic.....	89
PARTIE 2 : MÉTHODOLOGIE DE LA RECHERCHE	91
1- Problématique.....	92
2- Objectifs et hypothèses	95
1- Objectifs de la recherche.....	95
2- Hypothèses	95
2-1- Hypothèses sur le développement cognitif et socio-émotionnel	95
2-2- Hypothèses sur les processus de régulation.....	97
2-3- Hypothèses sur liens entre les processus de développement et de régulation	98
3- Méthode	100
1- Participants.....	100
1-1- Critères de recrutement.....	100
1-2- Description de la population de l'étude	102
2- Matériel	103
2-1- Outils diagnostiques et d'évaluation des signes d'alerte de l'autisme	104
2-2- Outils de mesure du développement cognitif et socio-émotionnel :.....	106
2-3- Outils d'évaluation de la régulation	109
3 - Procédure	112
4- Analyse des données	114
4-1- Analyse descriptive.....	114
4-2- Analyse exploratoire.....	115
4-3- Analyses statistiques.....	116
4 - Ethique et déontologie	117
PARTIE 3 : RÉSULTATS.....	119
Chapitre 1 : Etude des profils de développement cognitif et socio-émotionnel.....	121
1- Profil de développement cognitif et socio-émotionnel	122
1-1- Profil de développement asymétrique en faveur du développement cognitif chez les enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme.....	122

1-2- Forces et faiblesses développementales : étude des profils de développement cognitif et socio-émotionnel.....	129
2- Hétérogénéité inter- et intra-fonction.....	149
2-1- Asymétrie de l'hétérogénéité inter-fonction chez les enfants avec TSA.....	149
2-2- Hétérogénéité des profils de développement : étude des indices d'hétérogénéité intra-fonction.....	157
 Chapitre 2 : Etude des processus de régulation des enfants des trois groupes.....	181
1- Etude de la dysrégulation.....	186
2- Etude de l'autorégulation.....	186
3- Etude de la régulation émotionnelle.....	187
 Chapitre 3 : Etude des liens entre les processus de développement et de régulation des enfants au double diagnostic.....	190
1- Etude des liens entre niveau de développement et processus de régulation.....	192
2- Etude des liens entre homogénéité du développement et processus de régulation....	194
2-1- Hétérogénéité cognitive.....	194
2-2- Hétérogénéité socio-émotionnelle.....	195
2-3- Hétérogénéité globale.....	197
3- Etude des liens entre processus de régulation.....	199
 DISCUSSION	203
 Chapitre 1 : Enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme : un profil de développement et de fonctionnement spécifique.....	205
1- Un profil de développement cognitif et socio-émotionnel spécifique.....	205
2- Des troubles de la régulation chez les enfants au double diagnostic.....	219
3- Liens entre les processus de développement et de régulation des enfants au double diagnostic.....	224
 Chapitre 2 : Limites de l'étude et perspectives de recherche.....	227
1- Limites de l'étude.....	227
2- Perspectives de recherche.....	228
 Chapitre 3 : Implications cliniques.....	230
1- La BECS pour évaluer les enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme.....	230
2- Proposer une prise en charge adaptée aux enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme.....	232
3- Qu'en est-il de l'offre médico-sociale en France ?.....	235

CONCLUSION.....	239
BIBLIOGRAPHIE	241
INDEX DES FIGURES.....	261
INDEX DES TABLEAUX.....	263
ANNEXES.....	265

INTRODUCTION

Il est encore souvent considéré que les comportements autistiques présentés par certaines personnes atteintes de trisomie 21 s'expliquent seulement par une déficience intellectuelle sévère ou profonde. Or, aujourd'hui il est avéré que cette population est susceptible d'être également atteinte d'un trouble du spectre de l'autisme (Patterson, 1999) et les différentes études à ce sujet estiment qu'environ 1 à 10% des personnes porteuses de trisomie 21 en sont également atteintes (Ghaziuddin et al., 1992 ; Vatter, 1998 ; Kent et al., 1999 ; Ramussen et al., 2001 ; Buckley, 2005 ; Lowenthal et al., 2007 ; Molloy et al., 2009 ; Moss & Howlin, 2009 ; Di Guiseppi et al., 2010 ; Gray et al., 2011 ; Evans, 2011).

Il reste cependant difficile d'estimer la prévalence exacte de cette double affection car, malgré la reconnaissance d'une possible association de troubles autistiques à la trisomie 21 et la disponibilité d'outils spécifiques au diagnostic d'autisme, il existe des désaccords qui constituent des obstacles à l'identification de ce double diagnostic chez les patients. En ce sens, il est probable qu'un grand nombre de cas n'aient pas été reconnus en tant que tels (Capone, 2001).

Dans une certaine mesure, il semble que les professionnels de santé et du secteur médico-social manquent de connaissance concernant le profil développemental typique de la trisomie 21, d'une part, et les troubles autistiques, de l'autre. Cette méconnaissance participerait au défaut d'identification de l'autisme chez les personnes ayant une trisomie 21 (Capone, 2001 ; Evans, 2011). Certains professionnels ignorent la possibilité qu'un trouble du spectre de l'autisme puisse coexister avec la trisomie 21 en raison de la déficience intellectuelle associée à cette maladie génétique (Capone, 2001). En effet, ils invalident le diagnostic d'autisme chez ces personnes car ils ne se réfèrent qu'à l'autisme tel qu'il a été décrit par Kanner (Kanner, 1943) dans lequel le retard intellectuel est absent ou léger alors que la trisomie 21 est à l'origine d'une déficience intellectuelle souvent plus importante. D'autre part, du fait de l'incertitude concernant la cause exacte des troubles autistiques alors que celle de la trisomie est clairement définie (ce qui explique que le diagnostic d'autisme s'appuie sur l'observation clinique du comportement et non sur des tests sanguins ou génétiques comme la trisomie 21), les soignants sont souvent focalisés sur le trouble primaire du patient et oublient ou « refusent » la possibilité

du double diagnostic (Evans, 2011). Enfin, bien que certaines personnes avec trisomie 21 présentent dans une moindre mesure des comportements autistiques qui ne justifient pas de diagnostic d'autisme, certains professionnels ont tendance, de façon systématique, à mettre sur le compte de la maladie génétique et des difficultés cognitives qu'elle engendre tous les comportements et difficultés de l'enfant, quelle que soit leur intensité et sans considérer la possibilité d'un diagnostic additionnel (Vatter, 1998 ; Kent et al., 1999 ; Moss & Howlin, 2009 ; Reilly, 2009). Reiss et ses collaborateurs (1999) décrivent ce « phénomène de masquage diagnostic » lorsque les professionnels tendent à attribuer tout symptôme au diagnostic de déficience intellectuelle (cité par Tassé, 1999).

Ce diagnostic conjoint a également tendance à être inégalement posé et sous-évalué au regard du phénotype neuro-comportemental des personnes ayant une trisomie 21. En effet, les stéréotypes concernant une « personnalité trisomique 21 » (des personnes sociales, heureuses, empathiques, affectueuses, ayant un tempérament facile en dépit de leur difficultés cognitives et sans troubles psychiatriques) tend à éloigner la possibilité et le dépistage d'un diagnostic additionnel d'autisme chez ces personnes (Ghaziuddin et al., 1992 ; Kent et al., 1999 ; Buckley, 2005 ; Reilly, 2009 ; Evans, 2011).

Aussi, le critère diagnostique de l'autisme qui requiert l'apparition de signes dans la petite enfance constitue lui-même un obstacle à l'identification de cette pathologie chez les enfants ayant une trisomie 21. En effet, chez ces enfants, les retards de développement et les complications médicales relèvent du syndrome génétique lui-même et sont donc attendus, masquant parfois la présence d'un trouble autistique (Vatter, 1998). Dans un premier temps, les parents, qui ne connaissent généralement pas l'autisme, n'en reconnaissent pas les premiers signes parmi les difficultés que présente l'enfant. Dans un second temps, lorsque l'enfant grandit et que ses parents s'inquiètent de certains comportements qui ne semblent pas incomber à la trisomie 21, il n'est pas rare qu'ils se trouvent face à des diagnosticiens qui souhaitent appliquer consciencieusement la règle d'apparition des signes dans le jeune âge et ont tendance à décliner le diagnostic associé. Pourtant, les données concernant le comportement de l'enfant à cet âge ont parfois seulement été oubliées ou n'ont pas été remarquées par les parents qui ont focalisé leur attention sur la maladie génétique de l'enfant pendant cette période (Vatter, 1998 ; Evans, 2011).

Enfin, derrière cette réticence au diagnostic additionnel, s'ajouterait parfois l'idée de ne pas accabler les parents des enfants ayant une trisomie 21 d'un diagnostic supplémentaire et de la stigmatisation de la maladie psychiatrique (Evans, 2011).

Cependant, Capone (2001) affirme que les enfants qui présentent à la fois une trisomie 21 et un autisme sont, grâce aux outils diagnostiques qui existent, clairement distinguables de

ceux ayant uniquement une trisomie 21 et ce, quelle que soit l'intensité de leur déficience intellectuelle. De même, cet auteur pense qu'il est incorrect de penser que les comportements autistiques observés chez ces enfants soient exclusivement explicables par un faible niveau des fonctions cognitives.

En général, malgré la défiance ou la méconnaissance de certains médecins à propos du diagnostic additionnel d'autisme chez les enfants atteints de trisomie 21, les familles repèrent les difficultés de leur enfant et cherchent une explication à ses comportements déviants par rapport au développement typique des enfants avec trisomie 21 sans trouble associé.

Les réactions des parents face aux difficultés de leur enfant ayant une trisomie 21 varient lorsqu'ils observent les signes relevant de troubles du spectre de l'autisme. La littérature à disposition des parents insiste sur les forces sociales des enfants atteints de trisomie 21 ; c'est pourquoi des interactions sociales de mauvaise qualité chez ces enfants peuvent entraîner une certaine frustration dans l'entourage et conduire à des attentes de la part de l'environnement en inadéquation avec les possibilités sociales de l'enfant (Hepburn et al., 2008). Certains parents n'acceptent pas ou ne comprennent pas, et cette situation entraîne souvent des désaccords entre les parents ou les membres d'une même famille (Capone, 2001). Les réactions initiales des parents varient de « cela aussi passera ! » à « pourquoi ne fait-il pas aussi bien que les autres enfants avec trisomie 21 ? ». Ces parents qui ne trouvent pas de réponses concernant le développement atypique de leur enfant atteint de trisomie 21 et des régressions ou des ralentissements qu'ils observent dans son développement l'amènent en consultation. Parmi les enfants dont les parents font part de leurs inquiétudes aux professionnels, les trois quarts présentent effectivement un trouble autistique (Kent et al., 1999). Pourtant, les préoccupations des parents ne sont pas toujours prises au sérieux et ils doivent faire face à des cliniciens qui ne connaissent ou ne reconnaissent pas la possibilité du double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme (Capone, 2001 ; Buckley, 2005).

De manière générale, les parents tendent à être soulagés que leurs inquiétudes concernant le développement de leur enfant soient expliquées. Le diagnostic d'autisme aide les parents à mieux comprendre le comportement de leur enfant qui est plus à même de trouver un soutien et des prises en charge adaptés (Patterson, 1999 ; Gray et al., 2011). Certains parents déplorent un diagnostic d'autisme tardif qui retarde l'explication des troubles et qui impacte négativement l'efficacité des interventions et du soutien spécifiques aux troubles autistiques auprès d'eux-mêmes et de leur enfant (Gray et al., 2011).

Tous les parents ne sont pas à l'aise avec ce diagnostic additionnel, mais quelle que soit leur réaction, il est nécessaire que les professionnels proposent un suivi à long-terme de l'enfant

et de sa famille avec une prise en charge cohérente, des objectifs qui répondent aux difficultés particulières de l'enfant, un soutien et des conseils éducatifs en fonction des besoins des familles (Gray et al., 2011). Comme tous les enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme, il est nécessaire que les enfants ayant une trisomie 21 qui en sont également atteints soient repérés le plus tôt possible afin qu'ils puissent jouir des bénéfices d'une intervention précoce (Evans, 2011). Ces enfants atteints de trisomie 21 doivent alors se voir proposer une prise en charge spécifique à l'autisme, en particulier concernant les apprentissages et la socialisation dont ils n'auraient pas bénéficié s'ils ne sont pas diagnostiqués (Patterson, 1999).

Pour permettre un meilleur repérage de l'autisme dès le plus jeune âge chez les enfants atteints de trisomie 21 et sensibiliser les institutions ainsi que les professionnels à l'importance de la prise en compte de ce double diagnostic dans la prise en charge des patients, il semble indispensable d'acquérir des connaissances concernant le développement des enfants ayant une trisomie 21 avec et sans autisme. C'est en ce sens que nous souhaitons effectuer un travail de recherche sur le développement cognitif et socio-émotionnel, et les capacités de régulation d'enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme.

Ainsi, nous avons réalisé une revue de la littérature à propos de chaque pathologie séparément, puis de ce double diagnostic afin de bien distinguer les particularités de développement décrites pour chaque groupe d'enfants. Après avoir vérifié la présence ou l'absence d'un trouble autistique à l'aide de la Childhood Autism Rating Scale (CARS, Schopler, et al., 1988) et des critères diagnostiques des classifications internationales CIM-10 (OMS, 1992) et DSM-5 (APA, 2013), nous avons proposé la Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS, Adrien, 2007) à des enfants ayant une trisomie 21 afin d'observer leur développement et nous avons évalué leurs capacités de régulation à partir d'échelles spécifiques, la Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM, Adrien, 1996 ; Adrien, Rossignol-Deletang, Martineau, Couturier, & Barthelemy, 2001) pour évaluer la dysrégulation de l'activité, la grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices (Nader-Grosbois, 2000) pour évaluer leurs capacités d'autorégulation et l'Emotion Régulation Checklist (ERC, Schields & Cicchetti, 1997) pour évaluer leurs capacités et leurs difficultés de régulation émotionnelle. Les enfants atteints de trisomie 21 sans autisme et un groupe d'enfants avec autisme ont constitué les groupes contrôles de cette étude avec lesquels nous avons pu comparer le développement des enfants au double diagnostic.

PARTIE 1 : CADRE THÉORIQUE

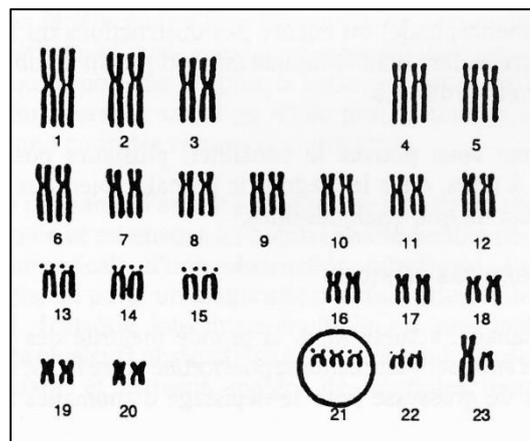
Chapitre 1 : Pathologies du développement

1- La trisomie 21

Les premières descriptions de la trisomie 21 remontent au 19^{ème} siècle (Rondal, 2010). En France, Esquirol (1838) puis Seguin (1846) proposent une description des signes cliniques et de l'évolution de cette affection. En Angleterre, Down (1866) désigne cette anomalie dont il a minutieusement décrit les symptômes par le terme « mongolisme » en référence à la ressemblance physique des personnes atteintes avec les peuples de Mongolie. En 1959, grâce aux progrès des travaux en cytogénétique (l'étude des phénomènes génétiques au niveau de la cellule), l'équipe française du Professeur Jérôme Lejeune, Raymond Turpin et Marthe Gauthier identifient la cause de cette maladie qu'ils renomment « trisomie 21 » en référence à l'anomalie chromosomique. L'appellation « mongolisme » a officiellement été supprimée en 1965 par l'Organisation Mondiale de la Santé et remplacée par « trisomie 21 » ou « syndrome de Down ».

1-1- Définition

La trisomie 21 désigne l'ensemble des manifestations physiques et biologiques résultant de la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^{ème} paire de chromosomes. Les travaux en cytogénétique ont progressivement permis de mettre en évidence les différentes sous-catégories de trisomie 21 et leurs mécanismes étiopathogéniques particuliers.



Source : Les Classiques des sciences sociales, bibliothèque numérique, Université du Québec A Chicoutimi.

Figure 1. Caryotype d'une personne porteuse de trisomie 21 libre.

Il existe trois mécanismes cytogénétiques de conception d'un enfant atteint de trisomie 21 (Réthoré et al., 2005, Céleste & Lauras, 1997, HAS, 2015) : (1) La trisomie 21 libre et homogène (94% des cas) : toutes les cellules de l'organisme contiennent un chromosome 21 en trop, soit 47 chromosomes. Le chromosome surnuméraire vient le plus souvent d'une anomalie au hasard et non héréditaire au moment de la fécondation. (2) La trisomie 21 par translocation (4% des cas) : un fragment de chromosome 21 surnuméraire est accolé à un autre chromosome (13, 14, 15 ou 22). Dans 95% des cas, cette translocation apparaît accidentellement chez l'enfant, dans 5% des cas, l'un des parents porte lui-même cette translocation mais de manière équilibrée (il a 46 chromosomes mais arrangés de façon particulière). (3) La trisomie 21 en mosaïque (2% des cas) : des cellules à 47 chromosomes dont 3 chromosomes 21 co-existent avec des cellules à 46 chromosomes. La proportion des deux types de cellules dépend de la date de l'accident dans l'organisme ; aussi, le développement de ces enfants dépend de la proportion de cellules trisomiques 21 dans le cerveau.

1-2- Epidémiologie

La trisomie 21 est la plus fréquente des anomalies chromosomiques et la principale source de déficience intellectuelle d'origine génétique : elle touchait 27,3 grossesses sur 10 000 et 6,6 naissances sur 10 000 en 2011-12 en France (HAS, 2015). Elle est également la première cause de déficience intellectuelle dans le monde. Cette maladie génétique affecte indifféremment les deux sexes (Céleste & Lauras, 1997).

Depuis 20 ans, avec l'augmentation de l'âge moyen des femmes enceintes, on observe un nombre accru de conception d'enfant avec trisomie 21. Dans le même temps, le nombre d'interruption de grossesse a augmenté et la prévalence de naissance d'enfants touchés par cette maladie génétique a diminué (Roizen et Patterson, 2003).

Selon l'OMS², l'espérance de vie reste dépendante des complications médicales (malformations cardiaques, leucémie...) fréquentes chez les personnes avec Trisomie 21. Cependant, grâce aux progrès des prises en charge médicales, 80% des adultes vivent aujourd'hui plus de 50 ans ; leur espérance de vie était d'environ 10 ans au début du XX^{ème} siècle.

² <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index1.html>

1-3- Signes cliniques

L'excès de gènes porté par le chromosome 21 déséquilibre l'ensemble du fonctionnement de l'organisme et provoque l'apparition de certains signes cliniques (Céleste & Lauras, 1997).

Les personnes atteintes de trisomie 21 présentent un syndrome dysmorphique (Céleste & Lauras, 1997) qui touche :

- **La tête et le visage** : le crâne est petit ; la nuque est plate, courte et large avec un excès de peau ; le visage est rond et plat ; les fentes des paupières sont obliques en haut et au dehors, marquées par un épicanthus interne ; les iris lorsqu'ils sont clairs présentent des taches blanches caractéristiques dites de Brushfield ; un strabisme et un nystagmus sont fréquents ; la racine du nez est plate en raison du moindre développement des os du nez, le nez est court et les narines ouvertes vers l'avant ; les oreilles sont petites et rondes marquées par un repli du bord supérieur, les pavillons sont petits et mous et les conduits auditifs souvent étroits ; la bouche est petite, les lèvres épaisses, le palais parfois ogival et la langue, souvent grosse, peut sortir de la bouche.
- **Le tronc** : le thorax est déformé ; l'abdomen est large, proéminent et mou avec un écart des muscles abdominaux grands droits, source de hernie ombilicale ; le bassin est petit ; le pénis est souvent petit et les testicules fréquemment non descendus dans les bourses.
- **Les membres** : les mains sont larges, trapues avec une inclinaison du cinquième doigt vers l'intérieur ; les doigts sont courts car il existe souvent une brachymésophalangie (raccourcissement de la deuxième phalange des doigts) ; dans la paume de la main, les plis peuvent être horizontaux, il existe souvent un seul pli transverse et l'étude des dermatoglyphes montre une fréquence accrue de figures spécifiques ; les pieds sont larges, petits et plats ; les orteils sont courts avec un grand espace entre les deux premiers orteils ; il existe parfois des syndactylies (fusion de deux doigts ou orteils) aux mains ou aux pieds.
- **Le revêtement cutané** : la peau est particulièrement sèche.



Source : <http://www2.cegep-ste-foy.qc.ca>

Figure 2. Petite fille de 3 ans avec trisomie 21

Des complications médicales sont fréquemment rencontrées (Céleste & Lauras, 1997) :

- Des malformations viscérales (cardiaques, digestives, oculaires, et de l'appareil urinaire) : ces anomalies nécessitent un bilan précoce et complet afin d'être dépistées et traitées de façon adaptée.
- Une sensibilité accrue aux infections : les enfants ayant une trisomie 21 sont particulièrement sujets aux infections ORL et pulmonaires. Cette sensibilité provient certainement à la fois d'un déficit immunitaire et de l'hypotonie qui favorise notamment les infections respiratoires. Elle peut être limitée grâce au respect de certaines règles d'hygiène et aux vaccinations.
- Des problèmes auditifs, visuels et dentaires : des consultations spécialisées régulières sont indispensables pour prévenir l'aggravation de ces problèmes que les enfants atteints de trisomie 21 ont souvent du mal à exprimer.
- Une insuffisance thyroïdienne : la fonction thyroïdienne doit être particulièrement surveillée et traitée chez ces enfants car la diminution des hormones thyroïdiennes peut entraîner un retard du développement statural et psychomoteur, une hypotonie ainsi qu'un déficit des capacités intellectuelles.
- Des complications orthopédiques : elles résultent d'une hypotonie et d'une hyperlaxité ligamentaire caractéristique de cette maladie.

Une déficience intellectuelle est observée de manière constante chez les individus avec Trisomie 21 :

Les enfants atteints de trisomie 21 présentent une déficience intellectuelle dès la petite enfance qui devient évidente après l'âge de quatre ans et à l'adolescence. Le Quotient Intellectuel des personnes porteuses de trisomie 21 varie entre 30-35 et 65-70, et le QI moyen se situe autour de 40-45 (Taupiac, 2008). Chez les patients ayant une trisomie 21 en mosaïque, la déficience intellectuelle dépend de la proportion de cellules atteintes dans le cerveau. Dans de rares cas de trisomie 21 par translocation, les capacités intellectuelles peuvent être normales (Réthoré et al., 2005).

Enfin, un phénotype comportemental est souvent associé à la trisomie 21 :

Les personnes qui en sont atteintes sont décrites comme affectueuses, douces et joyeuses (Taupiac, 2008). Cependant, si les personnes avec trisomie 21 ont certains traits de personnalité en commun, chacune présente également des caractéristiques liées à son tempérament, son éducation, son environnement familial et ses expériences de vie.

Dans certains cas, les individus avec trisomie 21 présentent des troubles associés : des troubles du comportement externalisés (agitation majeure, trouble de l'attention / hyperactivité, auto- et hétéro-agressivité), des épisodes dépressifs (majorés à la période de l'adolescence), des Troubles du Spectre de l'Autisme et des conséquences de carence affective. En moyenne, les enfants porteurs de cette affection génétique montrent plus de problèmes de comportement et de troubles psychiatriques que les enfants ordinaires mais moins que les enfants avec une déficience intellectuelle (Roizen et Patterson, 2003).

L'évolution des personnes avec trisomie 21 est variable d'un individu à l'autre.

Elle dépend à la fois de facteurs individuels (notamment la sévérité de la déficience intellectuelle, les troubles somatiques et sensoriels associés), et de facteurs environnementaux (relevant de la famille, la scolarité ou encore la qualité de l'accompagnement).

Au niveau physique, un retard statural perdure et la dysmorphie se modifie en lien avec un vieillissement précoce. Au niveau somatique, les complications médicales précitées apparaissent de manière variable. Enfin, il existe des différences interindividuelles importantes quant à la sévérité de la déficience intellectuelle qui impacte le rythme d'apprentissage des personnes atteintes de trisomie 21. L'évolution des enfants entre 1 et 15 ans est favorable, bien que plus lente que celle des enfants typiques, puis ralentie avant de connaître un plateau à l'âge adulte (Tsao & Céleste, 2006).

1-4- Dépistage et diagnostic

Le diagnostic de la trisomie 21 est génétique. Le caryotype (microphotographie des cellules permettant de repérer les anomalies chromosomiques) permet d'affirmer le diagnostic de trisomie 21, souvent évident au plan clinique du fait de ses caractéristiques typiques. La réalisation d'un caryotype permet également de différencier les différents types de Trisomie 21 et d'orienter le conseil génétique.

Dépistage prénatal :

Le dépistage de la Trisomie 21 est proposé aux femmes enceintes. En France, il est encadré par les textes législatifs sur la bioéthique (loi n°94-654 du 29 juillet 1996, décret du 22 février 2006), les autorisations de laboratoire (JO du 7 août 1996, décret du 28 mai 1997) et par l'encadrement de la prescription lors de la consultation médicale et des analyses (décret du 28 mai 1997 et derniers arrêtés du 23 juin 2009).

Un diagnostic prénatal de Trisomie 21 pouvant aboutir à une Interruption Médicale de Grossesse choisie dans deux tiers des cas, un dépistage de la maladie est notamment proposé aux populations à risque. Les situations qui orientent la proposition d'un dépistage puis d'un diagnostic anténatal aux futurs parents sont (HAS, 2015) :

- L'âge maternel : principal facteur de risque de trisomie 21 puisque le risque de concevoir un enfant porteur d'anomalies chromosomiques augmente à partir de 35 ans. Pour la Trisomie 21, le risque est estimé à 1/1500 naissance à 20 ans, 1/900 naissance à 30 ans, 1/350 naissance à 35 ans, 1/250 naissance à 38 ans et 1/100 naissance à 40 ans.
- L'existence d'une anomalie chromosomique chez l'un des futurs parents : tout remaniement chromosomique parental connu peut conduire à la proposition d'un dépistage prénatal.
- La présence d'une anomalie chromosomique lors d'une grossesse précédente chez l'un des parents : augmente le risque de récurrence lors d'une grossesse ultérieure.
- Certains signes d'appel échographiques : l'augmentation de la clarté nucale, les malformations viscérales et certaines petites anomalies.
- Les marqueurs sériques maternels : substances dont les taux anormaux évalués à partir d'un prélèvement sanguin définissent un risque accru de trisomie 21.

Ainsi, l'arrêté du 23 juin 2009 précise les modalités du dépistage de la Trisomie 21 en France : il s'agit d'une estimation du risque de Trisomie qui combine 1/ l'âge maternel, 2/ la mesure échographique de la clarté nucale rapportée à la longueur crânio-caudale et 3/ le dosage des marqueurs sériques (Anselem et al., sous presse). Un modèle mathématique prenant en compte cette combinaison de facteurs de risque permet d'estimer un niveau de risque. Lorsqu'il est égal ou supérieur à 1/250, l'examen du caryotype du fœtus permettant un diagnostic prénatal de la Trisomie 21 est proposé aux parents.

Les informations concernant ce dépistage et ses modalités doivent être données à chaque femme enceinte (art. L.2131 et R.2131 du Code de la Santé Publique).

Il existe trois types de dépistage prénatal (Belloin et al., sous presse) :

- Le Dépistage Combiné du 1^{er} Trimestre : il tient compte de l'âge maternel, des marqueurs sériques et de la clarté nucale. Il a permis de détecter 70% des cas entre 2010 et 2012 selon l'agence de biomédecine.
- Le Dépistage Séquentiel Intégré : il tient compte de l'âge maternel, des marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre et de la clarté nucale. Il a permis de détecter 13% des cas entre 2010 et 2012 selon l'agence de biomédecine.

- Le Dépistage du 2^{ème} Trimestre : il tient compte de l'âge maternel et des marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre. Il a permis de détecter 17% des cas entre 2010 et 2012 selon l'agence de biomédecine.

Ce dépistage combiné détecte 85 à 90% des fœtus porteurs d'un chromosome 21 surnuméraire avec un taux de faux positif de 5% (HAS, 2015, Roizen & Patterson, 2003).

Aujourd'hui, le Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) ouvre de nouvelles perspectives. La détection de l'ADN fœtoplacentaire circulant dans le sang de la mère est possible depuis 1997. Elle permettait notamment de déterminer le rhésus du fœtus dès la 10^{ème} semaine d'aménorrhée. L'apparition du séquençage à haut débit a permis dès 2008 de développer un dépistage de la Trisomie 21 avec une sensibilité et une spécificité de plus de 99% et un taux de faux positifs de 0,1% (Anselem et al., sous presse, Belloin et al., sous presse). La présence d'ADN fœtal estimé à 10% dans le sang maternel permet un dépistage non invasif et plus fiable de la trisomie 21 grâce à une simple prise de sang. Par la suite, un DPNI positif doit être confirmé par un diagnostic invasif. Le Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNGOF) et le Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE) sont favorable à l'introduction du DPNI pour le dépistage anténatal de la Trisomie 21. La Haute Autorité de Santé a proposé en septembre 2015 l'analyse de la littérature concernant *les performances des tests ADN libre circulant pour le dépistage de la Trisomie 21 fœtale*, premier volet des recommandations en matière de DPNI en France. Un second volet devra fournir des recommandations quant à l'évolution de la stratégie de dépistage de la trisomie 21.

Le DPNI qui coûte quelques centaines d'euros n'est pas pris en charge par la sécurité sociale en France à ce jour (Belloin et al., sous presse).

Diagnostic prénatal :

Un résultat positif suite au dépistage de la Trisomie 21 chez le fœtus conduit à proposer un diagnostic anténatal. Différentes méthodes de prélèvement des cellules appartenant au fœtus le permettent grâce à la réalisation d'un caryotype. Le choix de la technique est fonction du terme de la grossesse et des facteurs de risque de l'examen (HAS, 2015) :

- La biopsie de trophoblaste ou choriocentèse : peut être pratiquée dès la 11^{ème} semaine de gestation, lorsque le risque de trisomie est élevé et connu avant la grossesse. Cet examen consiste à prélever un fragment de placenta par voie vaginale.
- L'amniocentèse : est la méthode la plus utilisée. Cet examen consiste à prélever du liquide amniotique à travers la paroi abdominale de la mère à partir de la 15^{ème} semaine de grossesse.

- La ponction du cordon in utéro ou cordocentèse : est pratiquée plus tard lorsque l'amniocentèse ne permet plus de faire un caryotype (les cellules de l'enfant dans le liquide amniotique ne peuvent plus être utilisées). Il s'agit d'un prélèvement de sang du fœtus directement dans le cordon ombilical par ponction à travers la paroi abdominale de la mère.

La réalisation du caryotype du fœtus permet de confirmer la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^{ème} paire. Le diagnostic positif de la trisomie 21 chez le fœtus est un motif de proposition d'Interruption Médicale de Grossesse (Loi n°2001-588 du 4 juillet 2001 - JO du 7 juillet 2001).

1-5- Prises en charge

Une prise en charge globale et précoce sur les plans à la fois médical, paramédical, éducative et psychologique est primordiale auprès des enfants atteints de trisomie 21. Il s'agit d'apporter une aide, d'une part, à l'enfant qui a besoin d'une prise en charge immédiate pour répondre à certains problèmes existants et/ou pour essayer de limiter l'apparition de troubles prévisibles, et d'autre part, aux parents qui ont besoin d'être écoutés et accompagnés suite à l'annonce du diagnostic. Une intervention précoce vise en effet à réduire les difficultés surajoutées en particulier par des difficultés évitables dans l'éducation de ces enfants aux besoins particuliers. Un accompagnement tout au long de la vie sera nécessaire.

Dans un premier temps, la prise en charge peut être assurée par les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) qui regroupent des équipes pluriprofessionnelles à même de répondre aux besoins des enfants avec troubles du développement jusqu'à 6 ans. Certains professionnels interviennent de façon régulière auprès de l'enfant porteur de trisomie 21 et de sa famille tels que les orthophonistes, les kinésithérapeutes ou les psychomotriciens. D'autres interviennent de façon plus ponctuelle en fonction des besoins du patient et de son entourage tels que les médecins généralistes et spécialistes ou les psychologues. Par la suite, l'orientation de l'enfant se fera selon ses possibilités, le projet de vie souhaité par ses parents et la disponibilité de services adaptés. Des enfants ont accès aux classes ordinaires avec l'accompagnement d'Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS), d'autres à des Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (ULIS) ou à des institutions médico-sociales spécialisées dans l'accompagnement d'enfants avec déficience intellectuelle (annexe XXIV).

Chez l'enfant, la prise en charge médicale assure une surveillance accrue des complications médicales qui peuvent survenir en lien avec la maladie génétique (De Fréminville, 2007). Il est proposé des bilans annuels ophtalmologique, auditif, stomatologique, musculo-squelettique, endocrinien, hématologique ainsi qu'une surveillance digestive. Le rythme de consultation est plus soutenu pendant la petite enfance, puis devient généralement annuel après 3 ans.

La prise en charge paramédicale est axée sur la rééducation kinésithérapique en raison de l'hypotonie axiale et ligamentaire de ces enfants, la rééducation orthophonique afin de lutter contre l'hypotonie bucco-linguale et favoriser l'apprentissage du langage, et la rééducation psychomotrice pour aider l'enfant à construire son schéma corporel et à acquérir une motricité fine correcte (De Fréminville, 2007).

L'action d'une assistante sociale sera également fondamentale afin de soutenir et d'orienter les parents dans leurs démarches administratives concernant le handicap de leur enfant afin qu'il jouisse pleinement de ses droits.

L'éducation précoce est indispensable pour prévenir certaines difficultés à venir ; elle a pour but de favoriser de solides bases pour le développement de l'enfant et d'éviter l'accumulation de retards ainsi que la multiplication des expériences d'échecs (Vinter, 2008). Cette éducation dès le jeune âge doit s'appuyer sur des bases théoriques solides du développement ordinaire, car certaines acquisitions constituent les pré-requis d'acquisitions ultérieures. L'éducation précoce est reconnue comme favorable au développement des personnes avec trisomie 21 (De Fréminville, 2007). Par la suite, les enfants ayant une trisomie 21 sont orientés vers une éducation adaptée en milieu ordinaire ou spécialisé en fonction de leurs compétences et de leur rythme d'apprentissage. Elle a pour objectifs le développement optimal de l'autonomie et de l'autodétermination de la personne afin de lui permettre, à long terme, d'être au maximum actrice de son projet de vie (De Fréminville, 2007).

Enfin, un suiti psychologique permet de s'assurer des bienfaits de la prise en charge proposée grâce à l'évaluation du développement de l'enfant, d'estimer le vécu de la maladie par l'enfant et ses parents et d'apporter un soutien moral mais aussi certains conseils en cas de difficultés (De Fréminville, 2007).

Du côté des parents, un suivi est proposé par l'équipe de professionnels qui prend en charge les enfants sur les bases d'un partenariat (Cuilleret, 1992). En effet, les parents comme les professionnels apportent leur contribution à la prise en charge de l'enfant atteint de trisomie 21 : les parents en tant qu'experts de leur enfant et les professionnels en tant qu'experts des méthodes et de la pathologie (Vinter, 2008). Il doit s'agir d'un véritable échange en faveur d'une

intervention personnalisée auprès de l'enfant. L'équipe professionnelle est amenée à expliquer ou réexpliquer le diagnostic de trisomie 21 et ses répercussions sur la santé et le développement de l'enfant, et à répondre aux questions concernant l'immédiat mais aussi le futur. Il est indispensable d'écouter chaque parent, ses propres inquiétudes, questionnements et difficultés par rapport à l'enfant en deçà de l'entité « couple ». De même, il est à éviter qu'un seul parent porte à lui seul le quotidien et toutes les difficultés en lien avec la trisomie 21. La relation des parents à l'enfant doit être favorisée et soutenue par les professionnels afin que l'enfant ait une place identifiée dans la famille et qu'il soit inscrit dans les projets parentaux. Il est important d'arriver à échanger autour de la réalité de l'enfant en tant que tel et de ne pas rester focalisé sur la trisomie 21, et ainsi amener les parents à reconnaître les compétences de leur enfant afin qu'il ne soit pas appréhendé seulement à travers ses difficultés. Ces guidances parentales visent également à revaloriser les parents dans leur rôle auprès de leur enfant atteint de trisomie 21 afin qu'ils se sentent compétents auprès de celui-ci. Il s'agit d'utiliser les ressources des parents et de les aider à développer leurs compétences par des conseils simples et concrets qui leur donnent les moyens de faire progresser eux-mêmes leur enfant en évitant certaines erreurs éducatives inhérentes à de multiples incertitudes parentales. Le rôle de la famille dans l'accompagnement et la prise de décision d'une prise en charge dès le plus jeune âge est fondamental et déterminant, car on sait aujourd'hui que les déficits biologiques à l'origine des difficultés présentées par les enfants avec trisomie 21 peuvent être atténués voire parfois surmontés par des apports environnementaux (Vinter, 2008). Ainsi, la qualité de vie des enfants ayant une trisomie 21 est très dépendante du soutien parental, et la qualité des guidances parentales est donc primordiale pour le bien-être des patients et de leurs familles (Roizen & Paterson, 2003).

Pour soutenir une plus grande homogénéité du développement, il est donc pertinent de proposer une évaluation qui permette de repérer la trajectoire développementale individuelle de l'enfant précisant les domaines en émergence et ceux plus déficitaires, dans le but d'élaborer un projet d'intervention efficace et ciblé. Contrairement aux enfants dont la déficience intellectuelle va se révéler progressivement, le diagnostic de trisomie 21 et le pronostic de déficience intellectuelle sont posés dès la naissance ; il est donc possible et indispensable de proposer une prise en charge précoce et personnalisée afin de favoriser une plus grande harmonie développementale chez ces enfants.

Synthèse : Trisomie 21

- La trisomie 21 est une **maladie génétique** due à la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^{ème} paire.
- C'est la plus **fréquente** des anomalies chromosomiques ; elle touche 6,6 naissances sur 10 000.
- L'excès de gènes provoque l'apparition de certains **signes cliniques** : un syndrome dysmorphique, des complications médicales fréquentes, une déficience intellectuelle et un phénotype comportemental particulier.
- **L'évolution est variable** en fonction de facteurs individuels et environnementaux.
- **Le dépistage et le diagnostic** sont possibles dans la période prénatale et peuvent aboutir à une Interruption Médicale de Grossesse.
- **L'accompagnement** des personnes avec trisomie 21 doit être global et précoce, et sera nécessaire tout au long de la vie.

2- L'autisme

L'autisme infantile est décrit pour la première fois par Léo Kanner en 1943 aux États-Unis, comme un trouble précoce apparaissant avant la fin des deux premières années de vie, et se caractérisant par un isolement extrême, un grand besoin immuabilité, des comportements répétitifs et des troubles du langage. Aujourd'hui, si les causes de l'autisme ne sont pas clairement déterminées, des altérations précoces du système nerveux central sont à l'origine des troubles que présentent les enfants atteints de cette pathologie du développement (Tourette, 2011). De récents travaux en imagerie cérébrale révèlent des anomalies cérébrales fonctionnelles et anatomiques dans les régions impliquées dans la perception, la reconnaissance, l'interaction et la compréhension d'autrui chez les personnes avec autisme (Zilbovicius, 2005). Ces constats apportent un éclairage sur les difficultés de ces personnes et confirment l'intérêt d'adopter des méthodes d'enseignement adaptées à leur fonctionnement socio-cognitif particulier.

2-1- Définition

Selon la classification internationale de l'OMS (CIM-10) et le manuel diagnostique et statistique des maladies mentales (DSM-IV) l'autisme est un Trouble Envahissant du Développement (TED) apparaissant avant l'âge de trois ans, caractérisé par des perturbations des interactions sociales, des problèmes dans la communication verbale et non verbale, un répertoire de comportements, d'intérêts et d'activités restreint, répétitif et stéréotypé (Chamak, 2007). Dans ces classifications, la catégorie des TED comporte cinq troubles différenciés, à savoir : les troubles autistiques, le syndrome d'Asperger, le trouble désintégratif de l'enfance, les troubles envahissants du développement non spécifiés (TED-non spécifié) ainsi que le syndrome de Rett.

Dans la 5^{ème} édition du DSM, en 2013, ces cinq troubles qui constituent l'entité diagnostic des TED sont remplacés par une catégorie unique appelée « Troubles du spectre autistique » (TSA). Le Syndrome de Rett est aujourd'hui considéré comme un trouble à part entière dont on connaît maintenant l'étiologie ; il n'est plus reconnu comme un trouble relevant de la catégorie de l'autisme. Aussi, cette nouvelle version du DSM-5 marque le passage d'une approche catégoriel des troubles à une approche dimensionnelle qui s'intègre dans un système catégoriel. Elle permet d'aborder les TSA à partir de la notion d'un continuum dans le degré et l'intensité des manifestations cliniques inhérentes au diagnostic. La catégorie diagnostique des TSA ne fait donc plus la distinction entre les différents sous-types de TED mais spécifie trois degrés de sévérité des symptômes à partir du niveau de soutien nécessaire à l'individu qui en est atteint (APA, 2014).

2-2- Epidémiologie

Selon la Haute Autorité de Santé, en 2009, la prévalence des troubles envahissants du développement était de 6 à 7 pour 1000 personnes de moins de 20 ans. La prévalence de l'autisme était de 2 pour 1000 personnes de moins de 20 ans.

Les Troubles du Spectre de l'Autisme touchent 1 enfant sur 150 (Plumet, 2014). La déficience intellectuelle associée au TSA est présente dans 50 à 80% des cas (Plumet, 2014). Il existe une nette prédominance masculine dans l'autisme puisque cette affection touche 4,2 garçons pour 1 fille (Plumet, 2014). Cette asymétrie est moins grande dans la population des personnes porteuses de TSA avec déficience intellectuelle, 2 garçons pour 1 fille (Plumet, 2014).

2-3- Signes cliniques

L'autisme est une affection neurodéveloppementale d'expression très hétérogène, tant du point de vue de l'intensité des symptômes que des facteurs étiologiques et des troubles associés. Le tableau clinique varie d'un individu à l'autre, et pour le même individu en fonction de l'âge et des niveaux de développement. Ainsi, la notion de *spectre de l'autisme* a été introduite afin de rendre compte de la grande variabilité dans l'expression des symptômes de ce syndrome neurocomportemental d'un individu à l'autre.

D'après le DSM-5 (APA, 2013, 2014), les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) se caractérisent par :

A- Déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés. Ceux-ci peuvent se manifester par les éléments suivants, soit au cours de la période actuelle, soit dans les antécédents :

1. *Difficultés de réciprocité socio-émotionnelle* : dans l'initiative et la réponse sociale, la conversation, le partage d'intérêts et d'émotions.

2. *Déficit de l'utilisation des comportements non-verbaux à des fins d'interactions sociales* : difficultés de coordination des moyens de communication verbaux et non verbaux ; d'intégration des moyens verbaux et non-verbaux au contexte ; d'utilisation et de compréhension du contact visuel, des gestuelles, de la posture et des expressions faciales.

3. *Difficultés à développer et maintenir des relations sociales appropriées à son niveau de développement* : difficultés à adapter son comportement à différents contextes sociaux, à partager le jeu symbolique et imaginaire et à se faire des amis, absence apparente d'intérêt pour autrui.

B- Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants soit au cours de la période actuelle soit dans les antécédents :

1. *Langage, mouvements moteurs ou utilisation d'objets stéréotypés ou répétitifs* : des stéréotypies motrices simples, des écholalies, un langage idiosyncratique ou une utilisation répétitive d'objets.

2. *Attachement excessif à des routines, patterns rituels de comportements verbaux ou non verbaux, résistance excessive aux changements* : des rituels moteurs, une insistance pour

suivre le même trajet ou manger les mêmes aliments, des questionnements répétitifs, ou une détresse extrême lors de petits changements.

3. *Fixations ou restrictions importantes des intérêts, de focalisation et d'intensité anormales* : un attachement marqué ou des préoccupations à l'égard d'objets inhabituels, des intérêts hautement circonscrits et persévératifs.

4. *Hypo- ou hyperréactivité à certaines stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel envers des aspects sensoriels de l'environnement* : une indifférence apparente à la douleur/température, des réactions aversives à certains bruits et/ou textures, la personne touche ou sent les objets de façon excessive, une fascination pour les lumières ou les objets en rotation.

C- Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement (mais ils ne sont pas nécessairement pleinement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent les capacités limitées de la personne, ou ils peuvent être masqués plus tard dans la vie par des stratégies apprises).

D- Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement actuel social, scolaire / professionnel ou dans d'autres domaines importants.

E- Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) ou un retard global du développement. La déficience intellectuelle et le trouble du spectre de l'autisme sont fréquemment associés. Pour permettre un diagnostic de comorbidité entre un trouble du spectre de l'autisme et un handicap intellectuel, l'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui serait attendu pour le niveau de développement général.

Pour les critères A et B, il sera précisé le degré de sévérité des troubles présentés par la personne en fonction du niveau d'aide dont elle a besoin. Enfin, le DSM-5 précise que le diagnostic de TSA doit spécifier le niveau de fonctionnement intellectuel de l'enfant (avec ou sans déficience intellectuelle, profil de développement et de fonctionnement cognitif), son niveau langagier (profil langagier verbal ou non verbal, niveaux d'expression et de compréhension), mais aussi, la présence de comorbidité (ex : troubles anxieux, trouble de l'attention/hyperactivité) et l'association à une affection médicale (ex : épilepsie), environnementale (ex : difficultés périnatales) ou génétique comme la trisomie 21.

La déficience intellectuelle et les altérations cognitives s'ajoutent de façon et d'intensité variables. La manière particulière qu'ont les personnes autistes d'appréhender l'environnement physique et social s'explique en partie par un fonctionnement cognitif perturbé c'est pourquoi certains auteurs font l'hypothèse d'un traitement de l'information spécifique à ces personnes. En effet, à cause de distorsions de l'intégration des informations sensorielles et un défaut de liaison entre ces informations, auxquels s'ajoute la situation d'incommunicabilité dans laquelle les personnes autistes se trouvent, l'environnement devient incohérent, imprévisible, immaîtrisable et donc angoissant ; c'est pourquoi elles présentent des difficultés à tous les niveaux qui perturbent l'adaptation à l'environnement et l'ajustement à un contexte social (Rogé, 2008). Ainsi, les problèmes de comportement, notamment la présence d'auto-agressivité et d'hétéro-agressivité, ou encore les problèmes alimentaires sont fréquents chez les enfants avec TSA. Ils sont d'autant plus importants que les troubles autistiques sont sévères et accompagnés de déficience intellectuelle (Matson et al., 2012).

L'autisme est à l'origine de l'altération des différentes fonctions sensorielles, perceptives, communicatives, émotionnelles et relationnelles dont les retentissements affectent tous les niveaux de la vie du sujet (Adrien & Gattegno, 2011). La prise en compte des particularités sensorielles fait partie des nouveautés dans les critères diagnostiques des TSA dans le DSM-5.

Au total, les TSA atteignent toutes les fonctions psychologiques en développement dès les premières années de vie ; c'est un handicap qui sera présent tout au long de la vie (Matson et al. 2012). L'expression de l'autisme peut prendre diverses formes et les profils des enfants qui en sont atteints sont très variés, touchant avec une plus ou moins grande intensité les différents domaines de développement : cognition, communication, socialisation, adaptation, émotion, développement, motricité, sensorialité, intelligence... Il est donc indispensable de bien identifier les difficultés et les potentialités de la personne mais aussi celles de son environnement afin de lui proposer une prise en charge personnalisée.

2-4- Diagnostic

En 2010, la Haute Autorité de Santé a proposé des recommandations de bonnes pratiques professionnelles pour un accompagnement de qualité des personnes avec autisme ou troubles envahissants du développement. Concernant le diagnostic d'autisme, ce document propose une revue des outils disponibles et de la démarche à suivre.

Dépistage :

En premier lieu, un repérage des signes précoces est indispensable à une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge dont on connaît les bénéfices aujourd'hui. Grâce aux études rétrospectives sur les films familiaux, il a été possible de repérer certains signes prédictifs d'un risque d'autisme dès la première année de vie. Ainsi, les médecins en contact avec l'enfant doivent savoir identifier certains signes d'alerte par l'observation du comportement du patient mais aussi par l'entrevue avec les parents. Ces signes d'alertes sont tout d'abord les inquiétudes des parents qui évoquent à juste titre des anomalies dans le développement de leur enfant ainsi que les antécédents d'autisme dans la fratrie. Chez les enfants de moins de trois ans, ces signes ont été répertoriés par la Haute Autorité de Santé (2010) : la passivité ; un faible niveau de réactivité/d'anticipation aux stimuli sociaux ; des difficultés dans l'accrochage visuel, dans l'attention conjointe et l'imitation ; un retard ou des perturbations dans le développement du langage ; l'absence de pointage, de comportements de désignation des objets à autrui, d'initiation de jeux simples ou de participation à des jeux sociaux imitatifs, et de jeux de faire semblant ; des intérêts inhabituels et des activités répétitives avec les objets. Une régression dans le développement du langage et/ou des relations sociales quel que soit l'âge de l'enfant est également une raison de s'inquiéter. De plus, des outils de repérage de ces signes d'alerte sont disponibles. La Check-list for Autism in Toddlers (CHAT), la Modified Check-list for Autism in Toddlers (M-CHAT) ou encore l'Alarme Détresse Bébé (ADBB) sont des outils qui permettent de repérer des anomalies dans le développement des jeunes enfants (< 24 mois) qui méritent d'orienter le patient vers une consultation spécialisée (HAS, 2010).

Diagnostic :

En second lieu, la confirmation du diagnostic d'autisme est possible à partir de la troisième année de vie grâce à des outils spécifiques. Avant cet âge ou en cas de doute concernant le diagnostic, il est recommandé de ne pas utiliser le terme d'autisme mais plutôt de trouble du développement dont la nature restera à préciser ultérieurement. C'est un diagnostic clinique et non biologique ou génétique ; il repose donc sur des données issues à la fois de l'observation de l'enfant et du discours des parents. Les outils diagnostiques disponibles sont la CARS (Childhood Autism Rating Scale) qui est un outil d'observation directe et indirecte structuré de la personne, l'ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Révisée) qui est un entretien global semi-structuré avec les parents, et l'ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) qui est un outil d'observation semi-structuré interactif.

Il est important de procéder à un diagnostic différentiel avec d'autres troubles du développement qui partagent certains symptômes de l'autisme tels que certains troubles

spécifiques du développement de la parole et du langage, les troubles spécifiques du développement moteur, le Trouble du Déficit de l'Attention / Hyperactivité, les tics, les Troubles Obsessionnels Compulsifs, les carences affectives précoces, la déficience intellectuelle profonde, la cécité ou la surdimutité avec troubles du comportement ou troubles relationnels. La confirmation diagnostique nécessite une équipe pluriprofessionnelle formée et expérimentée capable d'orienter les enfants et leur famille vers une prise en charge adéquate.

La précocité du diagnostic est favorable au pronostic développemental des personnes atteintes de TSA puisqu'il permet l'accès à un accompagnement précoce des enfants et de tirer profit de la plasticité cérébrale plus importante dans la petite enfance. Cependant, la France accuse encore un retard important dans le dépistage et le diagnostic de l'autisme chez les jeunes enfants.

2-5- Prises en charge

L'intervention doit être pluridisciplinaire, complémentaire, coordonnée et adaptée aux besoins de chaque enfant et de son entourage. Elle est composée d'actions directes auprès de l'enfant et d'actions indirectes avec et sur son environnement afin que se développe un cadre relationnel sécurisant et réduire les obstacles environnementaux qui augmentent la situation de handicap. Une évaluation régulière permet de réajuster la prise en charge en fonction de l'évolution de l'enfant et de sa situation. La prise en charge des enfants avec autisme vise l'amélioration des domaines fonctionnels affectés, la participation sociale et scolaire, l'acquisition de compétences adaptatives ainsi que le développement de l'autonomie et de l'indépendance dans un but d'accès au bien-être et à l'épanouissement personnel. Elle ne peut en aucun cas prétendre supprimer complètement les manifestations des TSA et ainsi guérir l'autisme.

La Haute Autorité de Santé est une autorité publique indépendante qui contribue à la régulation du système de santé par la qualité. En mars 2012, elle propose des recommandations de bonnes pratiques concernant la prise en charge de l'autisme chez l'enfant et l'adolescent. Elles ont pour objectif de guider les équipes qui interviennent auprès des enfants et adolescents avec TSA en vue de l'amélioration de leurs pratiques. Elles encouragent la mise en œuvre de projets personnalisés et d'interventions coordonnées pour répondre aux besoins spécifiques de ces jeunes et aux besoins d'accompagnement de leurs familles. Elles encouragent la

participation des parents au projet et à l'accompagnement du jeune, ainsi que le partenariat entre les différents intervenants auprès de la famille.

Concernant les interventions recommandées, la HAS propose des interventions globales d'une part, et des interventions focalisées d'autre part.

Interventions globales

Les interventions globales renvoient à une approche dynamique du syndrome dont la personne est atteinte en tenant compte de l'individu dans sa globalité. Elles intègrent à la fois les potentiels et les difficultés de l'enfant dans les différents domaines de développement et de fonctionnement, et le milieu dans lequel il évolue. Elles s'appuient sur des méthodes fondées sur une approche éducative, comportementale et développementale. Ces méthodes sont un support à l'apprentissage et au développement des compétences cognitives et sociales.

La HAS recommande les méthodes suivantes, précisant qu'elles ne sont pas exclusives l'une de l'autre (HAS, 2012) :

La méthode ABA

L'analyse du comportement fait son apparition au début du XX^{ème} siècle ; c'est la science qui étudie les comportements des organismes. Pour Watson, la psychologie a pour objectifs de prédire et contrôler le comportement. Il considère la psychologie comme une science qu'il inscrit dans l'analyse du comportement. Celle-ci peut être expérimentale, testée en laboratoire auprès d'organismes vivants, mais aussi appliquée, auprès de l'Humain et dans son environnement naturel. Baer et ses collaborateurs (1968) propose la définition suivante, « l'ABA est les processus d'application des principes du comportement à l'amélioration de comportements spécifiques et consiste simultanément à évaluer si les changements observés sont attribuables au processus d'application, et si oui, à quelle partie de ce processus ». En 1987, Lovaas développe une intervention pour les enfants avec autisme dans une approche comportementale.

L'Analyse Appliquée du Comportement (Applied Behavior Analysis, ABA) est donc une méthode à référence comportementale qui vise à augmenter la fréquence d'apparition des comportements adaptés et appropriés, à diminuer la fréquence des comportements inadaptés et inappropriés et à apprendre de nouveaux comportements (Leaf & McEachin, 2006, Callahan et al., 2010). Elle s'inscrit dans une approche scientifique visant à découvrir et identifier les variables environnementales qui vont influencer les comportements afin de développer des

stratégies de modification des comportements. Aujourd'hui, de nombreux programmes mettent en œuvre une ABA de qualité et montrent des résultats significatifs.

Ainsi, la méthode ABA s'appuie sur l'*analyse* des relations entre les événements de l'environnement physique et social et le comportement de l'enfant avec TSA. C'est une méthode *appliquée* par l'implantation des principes de modification des *comportements* qui constituent la cible du changement. Elle repose notamment sur le principe du renforcement qui contrôle tous nos comportements, augmentant ou diminuant la probabilité d'apparition d'un comportement en réponse à un stimulus (Leaf & McEachin, 2006, Leaf et al., 2016).

Une intervention précoce est recommandée pour favoriser le développement de l'enfant. Elle doit être d'intensité adaptée à ses besoins, globale et assurée par des professionnels formés (Leaf et al., 2016). L'expérience clinique et la recherche fondamentale ont montré les bénéfices d'une prise en charge ABA sur l'évolution des enfants avec TSA (Leaf et al., 2016).

La méthode de Denver

L'intervention précoce dans le domaine de l'autisme selon le modèle de Denver (Early Start Denver Model, ESDM) est une nouvelle application du modèle de Denver qui a été développé il y a 30 ans par les équipes pluridisciplinaires de Dawson et Rogers, psychologues du développement aux États-Unis (Schröder et al., 2015). Elle vise l'accompagnement des enfants dès 12 mois lorsqu'un TSA est suspecté ou avéré.

La méthode de Denver se base d'une part sur le modèle de développement interpersonnel dans l'autisme développé par Rogers et Pennington en 1991 qui propose l'hypothèse selon laquelle un trouble précoce de l'imitation serait responsable du déficit du développement socio-communicatif dans l'autisme. D'autre part, elle s'appuie sur l'hypothèse d'un déficit de la motivation sociale dans l'autisme proposé par Dawson. Selon cette théorie, la diminution de l'attention des enfants avec TSA envers les informations sociales viendrait de leur manque de sensibilité à la récompense sociale. La « privation sociale » qui résulte de ces déficits amoindrirait les expériences sociales qui permettent ordinairement aux enfants de faire des apprentissages (Rogers & Dawson, 2013, Schröder et al., 2015).

Ainsi, la méthode de Denver propose de centrer l'intervention sur la relation sociale, impliquant fortement l'environnement familial de l'enfant. Il s'agit de promouvoir l'attention sociale et la motivation pour l'interaction, altérées chez l'enfant avec autisme. L'ESDM s'appuie sur les méthodes de l'ABA et plus particulièrement sur l'entraînement aux réponses pivot (PRT) qui sont des compétences de base commune à de nombreuses compétences fonctionnelles. C'est un modèle d'intervention naturaliste et généraliste, autrement dit, applicable à tous les lieux de vie de l'enfant et tenant compte de l'ensemble des domaines de

développement de l'enfant altérés par l'autisme (Rogers & Dawson, 2013, Schröder et al., 2015).

Une liste de contrôle des compétences permet de définir les objectifs du projet individualisé pour l'enfant et d'évaluer ses progrès régulièrement. Cinq domaines de développement sont particulièrement travaillés auprès des jeunes enfants : l'imitation, la communication non verbale, la communication verbale, le développement social et le jeu. Ce sont des domaines particulièrement impactés par les TSA et ceux qui sont à la base de l'apprentissage social chez les jeunes enfants (Rogers & Dawson, 2013).

La méthode TEACCH

Dans les années 60, Eric Schopler fait l'hypothèse que l'autisme relève d'un dysfonctionnement cérébral d'origine organique encore inconnue plutôt que d'une pathologie parentale (Aussilloux et al., 2006). En 1966, en collaboration avec le Dr. Reichler, il développe la méthode TEACCH - Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children- dans le cadre d'un projet de recherche puis reconnu en tant que programme d'Etat en 1972 en Caroline du Nord (Schopler & Reichler, 2003, Mesibov & Shea, 2010, Dionisi, 2013).

La méthode TEACCH, à référence développementale et psycho-éducative, propose un accompagnement appelée « éducation structurée ». Elle a pour principes l'organisation spatio-temporelle, l'aménagement de l'environnement et des activités ainsi que la mise en place d'une communication alternative en fonction des besoins de l'enfant (Schopler & Reichler, 2003, Dionisi, 2013).

Elle tient compte des particularités de développement et de fonctionnement de l'enfant liées aux TSA telles que la meilleure compréhension des informations visuelles, le défaut de cohérence centrale, la variabilité de la qualité de l'attention, l'altération de la communication, les difficultés de repérage temporel, l'attachement à certains rituels, des intérêts restreints, ainsi que des préférences et des aversions sensorielles (Mesibov & Shea, 2010). Aussi, elle s'appuie sur une évaluation du développement et du fonctionnement de l'enfant alliant outils standardisés et observation clinique afin de lui proposer des techniques d'apprentissage adaptées dans un environnement favorable (Schopler & Reichler, 2003, Dionisi, 2013). Les objectifs sont définis sur la base des compétences en émergence de l'enfant et en partenariat avec ses parents. Un programme éducatif individualisé comportant des exercices personnalisés de difficultés croissante est ainsi proposé visant à long terme l'autonomisation et l'intégration sociale de l'enfant (Dionisi, 2013).

La collaboration avec la famille permet une continuité et une cohérence dans l'accompagnement de l'enfant et la généralisation de ses apprentissages (Schopler & Reichler, 2003, Dionisi, 2013).

Interventions focalisées

Elles relèvent d'une part de thérapies centrées sur la communication sociale et le contact, telles que la Thérapie d'Echange et de Développement ou le Braintraining, qui visent à favoriser l'échange avec autrui et à aider l'enfant à développer ses compétences pour des interactions et relations sociales adaptées. Elles sont proposées en fonction du niveau de l'enfant et des objectifs visés par son accompagnement.

La Thérapie d'Échange et de Développement

La Thérapie d'Echange et de Développement (TED) a été développée par l'équipe de Lelord et Barthélémy en 1995 au CHU de Tours. Elle se base sur l'hypothèse d'un déficit neurosensoriel qui affecte les fonctions neuropsychologiques fondamentales – attention, perception, association, intention, tonus, motricité, imitation, émotion, instinct, contact, communication, régulation, cognition – chez l'enfant atteint d'autisme (Barthélémy et al., 1995, Blanc et al., 2013).

Les objectifs de la TED sont la réduction des dysfonctionnements attentionnels, sensoriels et perceptifs d'une part, et l'amélioration des capacités de contact, d'échange et de communication de l'autre. Pour ce faire, des séances individuelles de thérapie basées sur l'acquisition libre, la répétition de séquences de jeu, l'imitation et les échanges entre l'enfant et le thérapeute sont proposées de façon régulière dans la semaine (Barthélémy et al., 1995, Blanc et al., 2013). Une évaluation préalable puis régulière permet de proposer des jeux adaptés au niveau de développement de l'enfant. Les séances individuelles, dans un cadre sensoriel et relationnel favorable, sont intégrées dans le projet individuel de l'enfant. Les compétences spécifiques entraînées pendant la TED sont donc reprises au sein des activités éducatives en petit groupe dont bénéficie l'enfant pour assurer leur généralisation. Elle fait partie d'un projet éducatif global élaboré dans un partenariat parents-professionnels (Blanc et al., 2013).

La TED a montré son efficacité auprès des enfants avec TSA, favorisant leur développement psychologique et diminuant leurs comportements autistiques (Blanc et al., 2013).

Le Brain training

Le Braintraining est une méthode basée sur une approche cognitive et neurodéveloppementale qui permet d'analyser le développement des enfants et proposer des interventions dans les domaines altérés. Développée par Mac Alpine dans les années 1990, cette méthode se réfère à la théorie du développement proposée par Piaget et selon laquelle l'enfant est acteur dans la construction de ses connaissances (Kaye, 2002). L'enfant passe par des stades hiérarchisés qui l'amène à accéder à une pensée logique formelle. Le jeu a une place importante dans l'élaboration de la pensée et dans l'acquisition de connaissances.

Mac Alpine propose une conception de l'évolution du jeu selon trois périodes successives (Kaye, 2002). Le Braintraining a pour objectif l'analyse de la qualité du jeu de l'enfant avec TSA puis une intervention visant les domaines perturbés tels que le fonctionnement sensoriel et perceptif, l'autorégulation, la cognition et la compréhension sociale et le langage. Des séances de jeu libre sont proposées à l'enfant dans lesquelles il est encouragé à explorer son environnement (Kaye, 2002). Elles ont pour principe la découverte des propriétés physiques, fonctionnelles et relationnelles de l'environnement proximal par l'enfant. Il s'agit d'encourager le regroupement catégoriel de ces propriétés afin de permettre à l'enfant de se forger des représentations mentales. Aussi, la rééducation vestibulaire est introduite à ces séances de thérapie (Kaye, 2002). Elle vise à améliorer les difficultés sensorielles inhérentes aux TSA et à encourager la progression de l'enfant à travers les stades de jeux.

D'autre part, ces interventions focalisées relèvent de rééducations spécialisées qui permettent une intervention ciblée suivant les difficultés de l'enfant. Ces prises en charge sont proposées en fonction des difficultés et des besoins de l'enfant sur la base de bilans spécialisés. Elles relèvent notamment de la psychomotricité, de l'ergothérapie ou de l'orthophonie.

La psychomotricité et l'ergothérapie

La psychomotricité et/ou l'ergothérapie sont proposées aux enfants avec TSA lorsqu'ils présentent des troubles praxiques, posturaux, toniques, ou gnosiques qui impactent leurs capacités dans les activités du quotidien (habillage, alimentation, loisirs) et leurs apprentissages scolaires (écriture, lecture) (HAS, 2012).

Ces prises en charges spécifiques visent le développement de la motricité et des praxies mais aussi l'aménagement de l'environnement pour proposer un niveau de stimulation adapté aux besoins de l'enfant (soit en évitant les sur-stimulations, soit en proposant des stimulations suffisantes).

L'orthophonie

L'intervention orthophonique auprès des enfants avec TSA vise le développement de capacités à entrer en relation avec l'autre et se définit autour de trois axes : 1/ la motivation à communiquer, 2/ l'émergence du langage, 3/ le développement de moyens de communication (Tanet-Mory, 2002). Un travail en réseau avec les autres professionnels intervenant auprès de l'enfant et en partenariat avec la famille est indispensable pour assurer la cohérence du mode de communication développé avec l'enfant et favoriser ses progrès (Tanet-Mory, 2002).

Le soutien au développement du langage et de la communication passe par les méthodes de rééducation orthophonique « classiques » lorsque le langage est émergent chez l'enfant, mais aussi par des méthodes spécifiques avec l'utilisation de système de communication alternative et augmentative (Aussilloux et al., 2006). Il s'agit notamment de la méthode PECS (Pictures Exchange Communication System), développée par Frost et Bondy dans les années 1980 aux USA, qui propose un système de communication par échange d'images, et du Makaton, développé par Walker en 1972, qui propose une communication par signes et complétée par des pictogrammes.

Enfin, des ***traitements médicamenteux*** peuvent également être prescrits par les médecins. Ces traitements répondent à des pathologies associées telles que l'épilepsie ou une comorbidité somatique ou visent à réduire des troubles dépressifs et anxieux, des troubles sévères du comportement et du sommeil lorsque les interventions alternatives non médicamenteuses ne sont pas ou peu efficaces et que les retentissements sur les capacités d'apprentissage et sur la qualité de vie de l'enfant et de sa famille le justifient (HAS, 2012). Une investigation médicale et contextuelle est nécessaire avant de prendre la décision de proposer un traitement médicamenteux à une personne atteinte d'autisme.

Partant du postulat selon lequel des étiologies diverses peuvent être à l'origine de l'autisme, il semble alors pertinent de mobiliser des compétences et des références théoriques complémentaires afin de proposer des prises en charge de nature différente tenant compte de la singularité de la personne et de son histoire mis en exergue par une évaluation fine. L'intensité de la prise en charge et les types de soins seront déterminés par les caractéristiques autistiques, l'intensité et la gravité du trouble, le degré de retard de développement, les troubles associés, les caractéristiques de la famille et les possibilités offertes par l'environnement. Il s'agit de s'inscrire dans une approche écologique articulant les traitements, les soins, l'éducation familiale et scolaire, ainsi que le soutien psychologique et l'accompagnement de la famille.

Synthèse : Trouble du Spectre de l'Autisme

- Les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) sont un **trouble neurodéveloppemental** marqué par des difficultés persistantes dans les domaines de la communication et de l'interaction sociale (critère A) et la présence de comportements, d'intérêts ou d'activités à caractère restreint ou répétitif (critère B).
- Les TSA touchent **1 enfant sur 150**.
- **Le diagnostic est clinique** ; basé sur l'observation des comportements de l'enfant.
- L'association à une **déficiência intellectuelle** d'intensité variable concerne 50 à 80% des personnes avec TSA.
- **La prise en charge** doit être plusridisciplinaire, complémentaire, coordonnée et adaptée aux besoins de chaque enfant et de son entourage. Elle se base sur l'association d'interventions globales et focalisées.

Chapitre 2 : Développements atypiques

1- Développement cognitif et socio-émotionnel précoce

Parmi les théories du développement du jeune enfant, l'approche piagétienne montre comment l'intelligence fonctionne au fil des différentes étapes de développement qui s'intègrent les unes aux autres (Nader-Grosbois, 2006b). Piaget propose une approche constructiviste et hiérarchique du développement selon laquelle les connaissances s'acquièrent et se développent au cours d'échanges entre l'individu et l'environnement. Elles se structurent de façon progressive en prenant appui sur les connaissances antérieures et en préparant l'intégration de connaissances nouvelles (Guidetti, 2005). Il décrit quatre périodes principales de développement qu'il nomme « stades » qui contiennent eux-mêmes des « sous-stades ».

La période de 4 à 24 mois fait partie du stade sensori-moteur (0-24 mois) et est décrite par les sous-stades III à VI. Le sous-stade III, de 4 à 9 mois, est celui des premières conduites intentionnelles simples et des premiers apprentissages. L'enfant commence à comprendre que c'est son action propre qui entraîne le résultat et à établir un rapport entre un but et les moyens d'y parvenir bien que le but n'est pas posé au préalable. Le sous-stade IV, de 9 à 11 mois, est celui des premières combinaisons d'actions, coordinations et applications de schèmes secondaires en situation nouvelle. L'enfant a désormais un but préalable à son action et cherche à mettre en œuvre les moyens variés dont il dispose. L'intérêt de l'enfant n'est plus pour l'action elle-même mais pour son effet. Le sous-stade V, de 11 à 18 mois, est celui des tâtonnements et apprentissages par essais-erreurs. L'enfant fait la découverte des moyens nouveaux par une expérimentation active, il développe par tâtonnement des stratégies d'actions. Il fait également preuve d'un usage social des objets. Le sous-stade VI, de 19 à 24 mois, est celui de l'invention et du début de représentation des conduites. L'enfant est capable d'inventer des moyens nouveaux par combinaison mentale des schèmes acquis. Il peut également produire des mots et des combinaisons de mots pour communiquer ses désirs. À la fin de ce stade, l'enfant accède à la fonction symbolique qui est acquise lorsqu'on peut observer chez l'enfant cinq types de conduites : l'imitation différée, le jeu symbolique, le dessin, l'image mentale et le langage. Il est également capable de se représenter des objets et situations non directement perceptibles à l'aide de signes (mots) ou de symboles (dessins).

Au niveau du développement affectif, il existe également de grandes étapes répertoriées, sur les bases des théories psychanalytiques, par la série objectale de Gouin-Décarie (1962). Cette classification rend compte de l'évolution de la relation objectale, soit le lien émotif qu'établit un sujet avec un objet, chez l'enfant depuis la naissance. L'auteur met en exergue l'existence d'une corrélation entre le développement de l'intelligence relaté par les stades piagétiens et le développement affectif. Aussi, elle associe les phases de la série objectale à la sériation de Piaget. La période d'âge de 4 à 24 mois, qui recouvre les stades piagétiens III à VI, correspond à la phase objectale. Au cours de cette phase, les compétences développées par l'enfant sont le sourire différencié, l'émotion négative à la perte de la personne humaine et à la perte de l'objet inanimé, les signes d'affections, la conformité aux demandes et aux prohibitions, et la fine différenciation des signes de communication. Gouin-Décarie rapporte également le rôle prépondérant du milieu sur le développement affectif de l'enfant car le contact avec les choses peut être source de connaissances mais aussi de socialisation.

En 1980, le modèle de développement de Fischer, qui propose une hiérarchisation en niveau et non pas en stade, élargit celui de Piaget en postulant qu'une même organisation sous-jacente génère des comportements aussi bien sur le monde des objets que sur celui des personnes. Pour lui, la cognition recouvre l'ensemble des compétences d'interaction et d'adaptation à l'environnement matériel et social, autrement dit, des aptitudes cognitivo-sociales (Nader-Grobois, 2006).

Finalement, en 1982, pour Seibert, les compétences sociales de base acquises durant les deux à trois premières années de vie constituent le fondement du développement social et linguistique à venir. L'importance du bon développement précoce et l'intrication des domaines, cognitif et socio-émotionnel, justifient la nécessité d'une évaluation fine du développement des enfants qui présentent des troubles du développement afin d'orienter leurs prises en charge.

En période sensori-motrice, le secteur cognitif « *comprend des activités cognitives de nature perceptivo-motrice qui s'appuient sur des schèmes sensori-moteurs et représentatifs et sur leur coordination* » (Adrien, 2007). Le secteur socio-émotionnel quant à lui « *concerne les conduites et les activités de l'enfant dont le contenu est plus particulièrement social et émotionnel* » (Adrien, 2007).

1-1- Enfants avec trisomie 21

En deçà des divers problèmes médicaux associés, les enfants atteints de trisomie 21 présentent un retard global de développement qui induit un retard pour toutes les acquisitions dès la période sensori-motrice (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Par la suite, les personnes avec trisomie 21 présentent une déficience d'intensité moyenne à sévère avec un Quotient Intellectuel moyen de 50 et des variations allant de 30 à 80 selon les personnes et les âges (Laroche & Leméteyer, 2006, Tsao & Céleste, 2006).

Des recherches ont mis en évidence des séquences développementales similaires à celles des enfants ordinaires chez les enfants avec trisomie 21 avec l'idée d'un retard de développement relativement homogène. Cependant, les recherches actuelles vont dans le sens de spécificités sectorielles dans le développement de ces enfants plutôt que d'une correspondance à un développement d'enfant ordinaire plus jeune (Laroche & Leméteyer, 2006). Ainsi, les déficits spécifiques dans certains domaines de développement renvoient au concept d'hétérochronie, reconnue comme spécifique au développement psychologique des enfants avec déficience intellectuelle (Tsao & Céleste, 2006). Aussi, la période sensori-motrice est particulièrement marquée par une instabilité des acquisitions et un développement moins régulier chez ces enfants (Nader-Grosbois, 1997 ; Tsao & Céleste, 2006). Le rythme et la forme de l'évolution des performances des enfants avec déficience intellectuelle peut être différent selon les domaines (Nader-Grosbois, 1997). Aussi, lorsqu'ils ont un faible niveau de développement, ces enfants présentent des profils de développement plus hétérogènes (Nader-Grosbois, 2008).

L'hétérochronie dans le développement des différents domaines du secteur cognitif et au cours du développement participe à la lenteur et à la disharmonie de l'évolution des compétences communicatives. Aussi, il existerait une légère asymétrie développementale en faveur de la cognition par rapport à la communication chez ces enfants (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Tsao et Céleste (2006) précisent que les enfants avec trisomie 21 présenteraient une altération des capacités cognitives et langagières mais auraient des capacités d'adaptation sociale relativement préservées. Ainsi, à un même stade cognitif, les enfants avec déficience intellectuelle présentent un niveau socio-communicatif d'un niveau soit juste supérieur, soit juste inférieur (Nader-Grosbois, 1997). Comme chez les enfants au développement typique, la majorité des enfants avec déficience intellectuelle présentent des niveaux cognitifs et socio-communicatifs globalement similaires (Nader-Grosbois, 2002). Cela

va dans le sens de l'hypothèse piagétienne d'homologie générale entre ces deux secteurs du développement.

Les niveaux de compétences de ces enfants dans les secteurs cognitifs et socio-émotionnels sont étroitement liés. Ainsi, les particularités dans le secteur social tels qu'un tempérament plus passif, une faible motivation de maîtrise et des difficultés adaptatives dans les interactions sociales affectent en partie les compétences cognitives des enfants avec déficience intellectuelle (Baurain & Nader-Grosbois, 2009). En général, ces enfants ont du mal à mobiliser leurs compétences cognitives et sociales dans la planification de tâches de résolution de problème (Baurain & Nader-Grosbois, 2009).

L'étude des profils longitudinaux de ces enfants permettent aux auteurs de faire l'hypothèse que la spécificité de leur développement reposerait sur une défectuosité dans l'intégration structurelle et fonctionnelle des capacités entre et à l'intérieur des secteurs (Nader-Grosbois, 2001b). Autrement dit, en situation de résolution de problème, l'enfant avec déficience intellectuelle aurait du mal à utiliser différents outils (schèmes, processus ...) correspondant à des niveaux de développement distincts. De plus, des variabilités inter-individuelles existent dans la façon dont s'organisent les acquisitions cognitives et socio-émotionnelles lors de l'évaluation en fonction des caractéristiques de l'enfant, de son environnement, des tâches proposées et de sa relation à l'adulte (Nader-Grosbois, 1997). Il existerait ainsi des patterns organisationnels individuels dans l'évolution sensori-motrice de ces enfants bien qu'on observe des faiblesses régulières dans certains domaines cognitifs et socio-émotionnels.

Développement cognitif :

Les domaines relevant du secteur cognitif avec le développement de la pensée, du raisonnement et de la compréhension ont été reconnus comme particulièrement affectés chez les personnes porteuses de trisomie 21 (Vatter, 1998). De manière générale, le développement cognitif des enfants ayant une trisomie 21 est marqué par un passage d'un stade à l'autre plus lent que les enfants tout-venant ainsi que par la présence d'une hétérochronie dans les différents domaines pendant la période sensori-motrice (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Cette hétérochronie, plus manifeste lors des transitions entre stade de développement, renvoie à la réorganisation des capacités sensori-motrice permettant leur consolidation (Nader-Grosbois, 2001a). L'évaluation des enfants ayant une trisomie 21 met en évidence certaines particularités cognitives (Taupiac, 2008).

Fonctions sensorielles et perceptives

Au niveau des fonctions sensorielles et perceptives, les enfants ayant une trisomie 21 discriminent relativement mal les stimuli complexes tant sur les plans visuel, qu'auditif et tactile. Or, les premiers échanges physiques et sociaux, qui seront à la base du développement de la parole, sont assurés par les perceptions sensorielles.

Les enfants avec trisomie 21 présentent donc des difficultés à discriminer les informations visuelles et auditives, leur expérience perceptive peut ainsi être altérée. Aussi, leur temps de réaction, un peu plus lent, témoigne d'une vitesse de traitement des informations ralentie (Taupiac, 2008). Leur déficit dans la vitesse perceptive, mis en exergue par l'allongement du temps de réaction, entraîne des difficultés pour explorer, comparer et extraire des informations. L'exploration et la poursuite visuelles sont de faible qualité impactant leurs capacités à différencier le familier de la nouveauté (Taupiac, 2008). En effet, ces enfants montrent moins d'intérêt pour les objets de l'environnement et ont des difficultés à s'intéresser à de nouveaux objets en ayant tendance à rester fixés sur celui qu'ils manipulent.

La perception tactile est également de moins bonne qualité chez ces enfants, leur exploration des objets sous cette modalité sensorielle est moindre et moins coordonnée que celle des enfants tout-venant (Taupiac, 2008). Pourtant, la manipulation est indispensable pour que les enfants explorent leur environnement, découvrent les propriétés des objets et forgent leurs représentations mentales.

En raison de leurs particularités de développement des fonctions sensorielles et perceptives, les enfants avec trisomie 21 auront donc des difficultés à établir des liens de causalité entre leurs actions et l'environnement, et les différents objets qu'ils utilisent (Taupiac, 2008). Ils font donc moins d'expériences à l'origine d'apprentissages et de leur développement cognitif. Cette difficulté est renforcée par le manque de motivation de maîtrise de ces enfants qui s'engagent moins dans l'exploration de l'environnement (Nader-Grosbois, Milusheva & Malonova, 2006).

Fonctions cognitives

A niveau de développement équivalent, les enfants avec trisomie 21 abandonnent plus rapidement les tâches cognitives que les enfants typiques, marquant leur manque de motivation et de persévérance (Fidler & Nadel, 2007).

Le développement psychomoteur influence le développement cognitif (Nader-Grosbois, Milusheva & Malonova, 2006). Le retard psychomoteur, fréquent et marqué par une hypotonie

importante chez les enfants avec trisomie 21, freine l'exploration de l'environnement et par extension le développement de leurs fonctions cognitives.

Sur le plan attentionnel, ces enfants présentent des capacités faibles et inférieures aux enfants tout-venant de même âge (Pennaneac'h, 2008, Taupiac, 2008, Taupiac, 2008). Cela serait en lien avec leurs particularités de perception sensorielle et des difficultés concernant les fonctions exécutives, notamment concernant l'inhibition (Taupiac, 2008). Leurs difficultés attentionnelles semblent liées à deux facteurs : d'une part, une difficulté à habituer leur réaction d'orientation aux stimuli nouveaux, ce qui les rend facilement distraits et les amène à porter leur attention sur des informations non pertinentes ; d'autre part, un manque d'inhibition de la réponse prépondérante associé à une difficulté d'organisation des informations. De ce fait, les activités de catégorisation et de codage sont également particulièrement difficiles pour ces enfants qui ont tendance à ne pas généraliser les stratégies apprises dans un contexte à d'autres situations.

Les capacités mnésiques à court terme sont restreintes chez les enfants atteints de trisomie 21. Ces mauvaises performances de la mémoire à court terme ont un retentissement sur le développement des autres habiletés cognitives comme le raisonnement, la lecture ou le calcul mental par exemple (Taupiac, 2008). La mémoire visuelle est meilleure que la mémoire auditive (Taupiac, 2008).

Certains domaines cognitifs spécifiques connaissent un fonctionnement particulier chez les enfants avec déficience intellectuelle. Une faiblesse est repérée dans les tâches de permanence de l'objet dans lesquelles ces enfants font d'autres types d'erreurs et montrent des difficultés dans la consolidation de leurs acquis (Nader-Grosbois, 1997 ; Nader-Grosbois, 2014). Le domaine des relations de cause à effet est mis à mal par un renforcement social prédominant bien que les enfants avec trisomie 21 soient capables de se renforcer par leurs propres actions (Nader-Grosbois, 2014). Ainsi, ils tendent à compter sur le renforcement d'autrui ce qui freine le développement de leur implication et de leur contrôle dans les situations de causalité opérationnelle. Les schèmes de relation avec les objets sont marqués par une forte prédominance des schèmes moteurs simples sur les schèmes complexes, la rareté des schèmes sociaux et l'absence de conduite de dénomination (Nader-Grosbois, 2014). Les schèmes primitifs persistent chez les enfants avec déficience intellectuelle alors que dans le développement typique, ils disparaissent avec l'acquisition des schèmes supérieurs. De plus, leurs éventuelles difficultés de motricité, notamment manuelle, peuvent créer des lacunes dans certains schèmes prérequis pour le développement de stades supérieurs.

Enfin, les réponses des enfants avec trisomie 21 nécessitent un temps de latence plus ou moins important (Pennaneac'h, 2008) et leurs compétences sont l'objet d'une faible

généralisation (Taupiac, 2008). Ils présentent des difficultés à coordonner les schèmes entre eux et ne construisent donc pas facilement de représentations mentales efficaces (Taupiac, 2008). De plus, ils ont des difficultés à inhiber les stratégies cognitives correspondant à un niveau de développement inférieur à celui qu'ils atteignent (Nader-Grosbois, 2001a). Ainsi, l'accompagnement de ces enfants devrait proposer une remédiation cognitive tenant compte de leur temps de réaction long et leurs difficultés à conceptualiser leur expérience.

Développement socio-émotionnel :

Le développement socio-émotionnel connaît un décalage par rapport au développement ordinaire mais, globalement, les enfants ayant une trisomie 21 présentent des compétences de qualité dans ce domaine. Les enfants avec trisomie 21 se montrent compétents en réciprocité sociale mais tendent à être en difficulté lorsque les demandes inhérentes aux situations sociales dépassent leurs capacités cognitives (Fidler & Nadel, 2007).

Relations sociales

L'interaction sociale se développe mieux que les autres domaines (Nader-Grosbois, Milusheva & Malonova, 2006) mais connaît une dynamique différente de celle des enfants tout-venant dans le développement des compétences interactionnelles (Laroche & Leméteyer, 2006).

Les études évaluent un retard d'un mois par rapport au développement des enfants ordinaires pour le sourire quand on l'appelle, le sourire spontané, et la reconnaissance des parents. Les enfants avec trisomie 21 commencent à aimer les jeux de cache-cache et de « coucou me voilà » en moyenne trois mois plus tard que les enfants au développement ordinaire (Vatter, 1998). Aussi, le contact oculaire est plus lent à se mettre en place et de faible durée chez les enfants ayant une trisomie 21 (Vinter, 2008). Sa qualité est nettement renforcée par l'action de l'adulte et sa fréquence augmente avec l'âge.

Le développement de l'attention conjointe sera également retardé chez ces enfants qui présentent des difficultés à quitter le regard de leur interlocuteur (Taupiac, 2008 ; Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). En effet, ils ont du mal à trianguler leur regard de manière fluide, tendant à regarder l'objet qu'ils tiennent ou la main qui leur tend un objet et ayant du mal à s'intéresser à la nouveauté (Taupiac, 2008). Cette difficulté de partage de l'expérience perceptive a notamment des conséquences sur la qualité du pointage chez l'enfant qui a du mal à moduler pointage, regard et vocalisations adressés à autrui (Taupiac, 2008), mais aussi sur la compréhension orale (Zampini et al., 2015). Ainsi, le pointage proto-déclaratif manquera d'efficacité chez ces enfants ayant des difficultés visuo-motrices et ne maîtrisant pas l'alternance

du regard entre l'objet et l'interlocuteur (Taupiac, 2008). Finalement, l'attention conjointe qui implique de capter l'attention de l'enfant puis de la rediriger pourrait surcharger ses compétences cognitives et mettre en échec l'échange avec l'adulte (Zampini et al., 2015). Les enfants savent attirer l'attention de l'adulte par des gestes pour entrer en interaction mais plus difficilement pour demander un objet ou de l'aide du fait de leur difficulté à coordonner l'attention qu'il porte à la personne et une action sur un objet (Nader-Grosbois, 1999). Ils s'intéressent soit à l'objet, soit à la personne. Ce décalage dans le développement du maintien de l'attention conjointe ainsi que dans leurs capacités de régulation du comportement dans la relation à l'autre est observé de manière homogène chez les enfants avec déficience intellectuelle bien que ce soient des enfants qui entrent facilement en interaction sociale (Nader-Grosbois, 1999).

Enfin, le retard de langage altère également la qualité des interactions sociales. Les premiers mots apparaissent avec retard et la progression du lexique est souvent ralentie mais comparable à celle des enfants ordinaires (Tourette, 2011).

Communication

Globalement, l'imitation est déficitaire chez les enfants avec trisomie 21, ce qui impacte notamment l'alternance du tour de rôle qui à la base de la structure des relations interpersonnelles (Taupiac, 2008 ; Nader-Grosbois, 2008). En termes de qualité de l'imitation gestuelle, les enfants avec trisomie 21 présentent moins d'erreurs spatiales mais plus d'erreurs de contenu que leurs pairs avec déficience intellectuelle à étiologie inconnue (Vanvuchelen, 2016). Ils auraient tendance à transformer directement la perception visuelle en action motrice sans en comprendre le sens, les menant aux erreurs de contenu. L'imitation vocale est particulièrement altérée chez les enfants avec trisomie 21 ; cela induit notamment des difficultés langagières (Nader-Grosbois, 2001a ; Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Dunst souligne ce phénomène de « slowing down » dans ce domaine avec un décalage observé à tous les âges (cité par Nader-Grosbois, 2001a).

Les recherches décrivent le profil particulier des enfants porteurs de trisomie 21 qui sont décrits comme de meilleurs imitateurs et de mauvais locuteurs (Vanvuchelen, 2016).

Le langage connaît un développement variable d'un enfant à l'autre témoignant d'une dynamique développementale particulière plutôt qu'un retard global (Taupiac, 2008, Lemoine & Laroche, 2006). Ils présentent une faiblesse développementale dans les domaines du langage expressif et compréhensif (Nader-Grosbois, 2008). D'une part, les enfants avec trisomie 21

présentent des troubles de la communication. En effet, la gestion du tour et du temps de parole reste difficile pour ces enfants (Lemoine & Laroche, 2006). D'autre part, ils présentent des troubles du langage. Ils présentent une difficulté à passer du niveau conventionnel gestuel au niveau conventionnel verbal (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Le développement du langage oral, l'acquisition du stock de vocabulaire et des règles syntaxiques sont plus lents et particulièrement impactés par la trisomie 21 (Pennaneac'h, 2008, Zampini et al., 2015, Lemoine & Laroche, 2006). Aussi, le développement du langage expressif est plus lent que celui du langage compréhensif et des capacités cognitives non verbales (Nader-Grosbois, Milusheva & Malonova, 2006, Fidler & Nadel, 2007). Les enfants avec déficience intellectuelle s'expriment moins volontiers par des comportements de communication de niveau conventionnel verbal alors qu'ils sont capables d'utiliser conventionnellement les gestes ; ils compenseraient ainsi une faiblesse développementale en communication orale grâce à leurs capacités en communication non verbale (Nader-Grosbois, 1999).

La compréhension reste souvent basique et les enfants avec trisomie 21 s'appuient sur les indices contextuels (Pennaneac'h, 2008). Les problèmes d'audition, fréquents dans la trisomie 21, causent en partie les difficultés langagières des enfants qui en sont atteints (Taupiac, 2008). Ainsi, leurs difficultés de perception auditive contribuent à leur manque de discrimination phonétique et plus largement à leur déficit de compréhension verbale (Taupiac, 2008).

Emotions

Les enfants avec trisomie 21 présentent un retard dans la compréhension de l'expression émotionnelle de l'autre (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Malgré cela, dès leur plus jeune âge, ils se montrent chaleureux, câlins et répondent de manière adéquate aux contacts physiques contrairement aux jeunes enfants atteints d'autres handicap tel que l'autisme. En grandissant, les personnes avec trisomie 21 développent des compétences empathiques et sociales, et se montrent sensibles aux personnes avec lesquelles elles vivent (Vatter, 1998).

Au total, l'évaluation régulière du développement des enfants ayant une trisomie 21 est nécessaire pour permettre de leur proposer une prise en charge adaptée, au plus près de leur trajectoire développementale en cherchant à harmoniser les différents domaines.

1-2- Enfants avec autisme

Le développement des enfants atteints d'autisme est souvent déficitaire et particulièrement disharmonieux. Un développement atypique, marquée par une hétérochronie au sein de certains domaines de développement, est observé. L'hétérogénéité des profils cliniques se caractérise par des différences à la fois qualitatives et quantitatives des troubles autistiques entre les enfants et dans le temps. Des déficits électifs de certaines capacités cognitives ou sociales pourraient affecter le développement des autres capacités et expliquer un profil de développement hétérogène (Adrien et Gattegno, 2011).

Une asymétrie développementale en faveur du domaine cognitif sur le domaine socio-émotionnel a été mise en évidence chez les enfants avec autisme (Nader-Grosbois, 2008 ; Bernard et al., 2016). En effet, les études montrent un retard marqué dans le domaine de la communication ainsi qu'une forte hétérogénéité psychologique spécifique à ces enfants, qu'on n'observe pas chez les enfants avec déficience intellectuelle (Courteau et al., 2008). Plus précisément, une importante hétérogénéité a été montrée dans le secteur socio-émotionnel, surpassant celle du secteur cognitif (Bernard et al., 2016). En adéquation avec les critères diagnostiques soulignant l'altération des capacités de communication et d'interactions sociales chez les personnes avec troubles du spectre de l'autisme, le domaine socio-émotionnel est particulièrement affecté, quantitativement et qualitativement, chez les enfants qui en sont atteints.

Aussi, la sévérité des troubles autistiques est associée au niveau de développement de l'enfant et sur son hétérogénéité (Bernard et al., 2016). Ainsi, l'intensité des symptômes des enfants favorise alors un développement retardé et disharmonieux.

Domaine cognitif :

Dès la première description de l'autisme en 1943, Kanner avait déjà mis en évidence la présence de compétences parfois surprenantes dans certains domaines chez les enfants avec autisme. Par la suite, des déficits cognitifs et de traitement de l'information ont été constatés dans le développement de ces enfants (Adrien & Gattegno, 2011). Un profil de développement cognitif hétérogène qui évolue avec l'âge de l'enfant est observé (Plumet, 2014).

Fonctions sensorielles et perceptives

Si les particularités sensorielles ont été relevées dès la première description de l'autisme par Kanner en 1943, elles font partie intégrante des critères diagnostiques des TSA depuis le DSM-5 en 2013. Les études montrent que 95% des enfants avec autisme présentent des

particularités sensorielles significatives (Tomchek & Dunn, 2007). Elles consistent principalement en la recherche de sensations, la particularité du traitement de l'information auditive et la sensibilité tactile. En général, la perception et l'intégration des informations sensorielles sont atypiques chez les enfants avec TSA qui peuvent présenter de manière précoce des hyporéactivités ou des hyperréactivités aux stimuli sensoriels, et souvent l'alternance entre les deux.

Un traitement auditif déficitaire marqué par une hyporéactivité est observé chez de jeunes enfants de 24 mois ultérieurement diagnostiqués avec autisme (Germani et al., 2014). Aussi, la sévérité des altérations du comportement auditif de ces enfants est liée à la sévérité de leur retard de développement et non pas à celle de la symptomatologie autistique (Filipova et al., 2014). Une anomalie spécifique du codage temporel des stimuli auditifs et de la perception du mouvement serait à l'origine des difficultés de traitement de l'information sonore et visuelle chez les enfants avec TSA (Gepner et al., 2002). Ces informations sensorielles nécessiteraient un ralentissement pour être mieux intégrées par ces enfants.

Au niveau visuel, les études en « eye-tracking » ont mis en évidence une activité visuelle accrue chez les enfants avec TSA et un temps d'attention visuelle moindre pour les traits internes des visages, notamment les yeux, comparativement à des enfants typiques (Deschamps et al., 2014). Ils traiteraient différemment ces informations qui favorisent la qualité des interactions sociales réciproques. Aussi, leur attention visuelle est généralement marquée par un déficit, ou, au contraire, constitue une hyper-compétence (Mottron et al., 2006, Scerif, 2010).

Les études relatant des particularités tactiles chez les personnes avec autisme sont plus rares. Elles mettent en évidence une plus grande attention portée à la perception de l'état interne du corps dans cette population comparativement aux enfants ordinaires (Schauder et al., 2015). Aussi, des études sur la sensibilité à la douleur répondent aux préoccupations fréquentes face aux difficultés d'expression et aux réactions souvent agressives des enfants douloureux (Zabalia, 2012). Si la sensibilité thermique semble effectivement plus faible chez ces enfants, le seuil de douleur est quant à lui similaire aux enfant tout-venant (Duerden et al., 2015).

Enfin, il semble exister un déficit de discrimination olfactive chez les personnes avec autisme (Galle et al., 2012) dont 56 à 87% montreraient des troubles alimentaires témoignant notamment d'une difficulté à discriminer les saveurs (Degenne-Richard et al., 2014).

Fonctions cognitives

Des difficultés motrices sont repérées précocement chez les enfants avec TSA et, comme les particularités sensorielles, participent à l'apparition de déficits concomitants jouant

un rôle sur le profil de développement de ces enfants (Bjorne et al., 2006). Le codage temporel de l'anticipation motrice fait défaut à ces jeunes (Gepner et al., 2002) et cette capacité est déficitaire dès les premiers mois de vie (Brisson et al., 2012). En général, les enfants avec autisme ont un retard en motricité globale et/ou en motricité fine (Provost et al., 2007). Leurs compétences motrices sont significativement inférieures à celle des enfants typiques (Biscaldi et al., 2014, McPhillips et al., 2014). Les enfants avec TSA présentent une démarche particulière avec des capacités déficientes à organiser leur déplacement (Vernazza et al., 2013) ainsi que des difficultés dans les tâches nécessitant une coordination oculo-manuelle (Ament et al., 2015). Enfin, il a été montré que ces particularités dans le développement moteur des enfants avec autisme influencent le développement des capacités langagières et relationnelles (McCleery et al., 2013).

Concernant leurs capacités de raisonnement, les enfants avec TSA présentent des trajectoires développementales atypiques au cours de la période sensori-motrice. Leurs performances dans les tâches de permanence de l'objet seraient impactées par un trouble de la régulation qui a pour conséquences des comportements de persévération et une utilisation variable de leurs stratégies au cours de la tâche ainsi qu'une difficulté à maintenir les schèmes d'action en cours (Adrien et al., 1993). A ce trouble de la régulation s'ajoute un déficit des troubles des fonctions exécutives qui pourrait également impacter les capacités de résolution de ce type d'activités (Plumet et al., 1998). Les capacités de catégorisation des enfants avec TSA sont les mêmes que celles des enfants typiques ou avec retard global de développement à 2 ans d'âge de développement, cependant, elles ne sont pas corrélées avec leurs compétences en langage réceptif comme pour ces derniers (Ungerer & Sigman, 1987). Plus récemment, Johnson et Rakison (2006) mettent en évidence un retard de développement dans le processus de formation des catégories mais des connaissances préservées quant aux propriétés des mouvements des éléments animés et inanimés chez des enfants avec TSA ayant moins de 4 ans d'âge chronologique. La résolution de problème nécessitant la recherche du moyen le plus efficace pour atteindre un but est altérée par le manque de flexibilité et la tendance à utiliser des stratégies antérieures plutôt que de nouvelles enseignées chez les enfants avec TSA (Miller & al., 2015). Indépendamment du niveau de compétences sociales et communicatives, cette difficulté semble liée à la sévérité des comportements restreints et répétitifs que ces enfants présentent. Néanmoins, plusieurs études montrent une corrélation entre le niveau de langage réceptif de l'enfant avec autisme et le développement de ce type de capacités de raisonnement (Alderson-Day, 2014, Sigman & Ungerer, 1981).

Dans le développement sensori-moteur, les domaines des schèmes de relation avec les objets et du jeu symbolique sont particulièrement déficients chez les enfants avec autisme

(Adrien, 1996). Concernant les schèmes, le retard de développement observé s'accompagne de difficultés à abandonner les schèmes d'un niveau inférieur pour utiliser des schèmes plus élaborés, comme c'est le cas dans le développement ordinaire. Les enfants avec autisme tendent à répéter l'utilisation de schèmes connus, bien que moins efficaces, au lieu de les moduler, les enrichir et innover. On peut comprendre ce fonctionnement comme une difficulté à se décentrer de ses propres actions (Adrien, 1996). Ainsi, la ritualisation des comportements de ces enfants peut être comprise comme un défaut d'inhibition des schèmes inefficaces. Aussi, le développement du jeu tend à rester à un stade sensori-moteur, marqué par une exploration sensorielle et non fonctionnelle des objets et le développement du jeu symbolique est moins observé que la situation soit structurée ou non (Blanc et al., 2005, Lam & Yeung, 2012). Le déficit de développement du jeu symbolique est corrélé au niveau de développement de la communication (Blanc et al., 2005, Pierucci et al., 2015, ThiemannBourque et al., 2012) mais aussi aux comportements d'attachement (Sigman et Ungerer, 1984), aux capacités de motricité fine et de perception visuelle (Pierucci et al., 2015), à la régulation de l'activité (Blanc et al., 2005) et au niveau de développement cognitif (ThiemannBourque et al., 2012).

Développement socio-émotionnel :

Les études rétrospectives sur les films familiaux ont mis en évidence que les enfants avec TSA présentent des altérations sociales précoces (Sauvage, D., Hameury, L., Adrien, J.-L., Larmande, C., Perrot, A., Barthélémy, C., Peyraud, A., 1987 ; Adrien, 1996 ; Courteau et al, 2008). Certains aspects du développement socio-émotionnel montrent un développement atypique, et d'autres, sont particulièrement retardées mais connaissent des similitudes dans les étapes de développement (Plumet, 2014). Le profil socio-émotionnel des enfants avec TSA est particulièrement hétérogène (Nader-Grosbois, 2008 ; Bernard et al., 2016).

Relations sociales

L'altération précoce des capacités interactionnelles des enfants avec autisme a été mise en évidence grâce aux études rétrospectives utilisant l'analyse des films familiaux (Maestro et al., 2002).

L'attention conjointe connaît un développement atypique chez les enfants avec TSA qui présentent des comportements paradoxaux en lien avec cette compétence. Bien qu'ils présentent des regards, des vocalisations et des comportements de recherche de proximité aussi fréquents que ceux observés dans le développement ordinaire, les enfants avec TSA présentent un manque d'attention partagé (Sigman et al., 1986). Leurs capacités d'attention réduites correspondraient à celles des enfants de moins de 3 mois et leurs performances de poursuite visuelle amoindries

et liées à la fois à leur âge réel et à leur âge de développement. Le développement des capacités d'attention conjointe serait marqué par une hétérochronie, notamment l'acquisition du pointage proto-impératif est observé dès l'atteinte d'un niveau de développement communicatif de 16 mois alors que l'acquisition et la compréhension du pointage proto-déclaratif apparaît plus tardivement et selon la sévérité de la symptomatologie autistique et du niveau intellectuel de l'enfant (Camaioni et al., 2003). Il est montré que l'évolution des capacités d'attention conjointe est améliorée par un accompagnement spécifique précoce des enfants (Gulsrud et al., 2014).

Communication

L'altération des capacités de communication est une des caractéristiques de l'autisme, son développement est donc atypique chez ces enfants.

Ils présentent fréquemment un retard de langage qui varie en fonction de leur développement socio-émotionnel et communicatif (Boucher et al., 2012). L'utilisation d'un langage écholalique est observé chez environ 80% des enfants avec TSA verbaux et serait corrélé négativement avec la production de langage spontané (Schuler & Prizant, 1985 cité par Sigman et al., 2001). Au niveau de la compréhension du langage, le développement des capacités est hétérogène (Lin, 2014) et atypique puisqu'il existerait une asymétrie développementale en faveur du langage expressif comparativement au langage réceptif chez un tiers de ces enfants (Hudry et al., 2010). Le langage compréhensif est souvent considéré comme le domaine le plus déficitaire dans l'autisme. La prosodie porteuse de sens dans la communication est peu utilisée par les enfants avec autisme et pas comprise dans le discours de l'autre (Sigman et al., 2001), ce qui pourrait participer à leurs difficultés de communication. Les capacités de langage expressif et réceptif sont pour moitié expliquées par l'âge chronologique et par le niveau de développement cognitif des enfants avec TSA (Kjellmer et al., 2012).

Les capacités d'imitation sont affectées chez l'enfant avec TSA davantage en situation provoquée qu'en situation spontanée ou concernant leur capacité à reconnaître qu'il est imité (Nadel, 2011). Le trouble est lié à la sévérité de l'autisme, au niveau de langage de l'enfant et à l'objet de l'imitation (Berger et Ingersoll, 2015). L'imitation d'actions dirigées vers les objets semblent relativement préservée (Nielson & Hydry, 2010) alors que l'imitation d'action sociale lors d'une situation de jeu est plus difficile (Ingersoll et Meyer, 2011). En général, l'imitation peut être considérée déficitaire chez les enfants avec autisme, mais elle est possible et favorisée lorsqu'elle est dirigée vers des objets et relève d'actions concrètes (Zachor et al., 2010).

Emotions

Les comportements d'attachement des enfants avec TSA sont aussi importants que dans le développement ordinaire bien que leur organisation semble liée à la sévérité de leurs troubles autistiques, à leurs éventuelles comorbidités ainsi qu'à l'importance de leurs déficits d'attention conjointe et de jeu symbolique (Kahane & El-Tahir, 2015). Une difficulté à reconnaître les émotions d'autrui est spécifique aux enfants avec TSA (Loukusa et al., 2014). Aussi, le traitement du langage émotionnel est détérioré quel que soit le niveau de complexité ou la modalité sensorielle du stimulus, et sans lien avec le niveau intellectuel ou le niveau de langage de l'enfant (Lartseva et al., 2015). Ainsi, Hobson proposait de définir l'autisme comme un trouble primaire de la perception et de l'évocation des émotions (Nadel, 2003). Les enfants avec autisme présenteraient un développement de la conscience de soi et d'autrui limité (Hobson, 2010).

De manière générale, le développement des enfants atteints d'autisme présente de fortes variations inter- et intra-individuelles. L'évaluation fine du développement est donc primordiale pour proposer des prises en charge appropriées à leur niveau, leur permettant d'acquérir les compétences nécessaires à un développement plus harmonieux ainsi que de nouvelles habiletés.

Synthèse : Développement cognitif et socio-émotionnel

- La **période sensori-motrice** constitue le fondement des compétences cognitives et socio-émotionnelles nécessaires au bon développement de l'enfant.
- **Les enfants avec trisomie 21** présentent un retard global de développement dès la période sensori-motrice marqué par une instabilité des acquis et un développement peu régulier créant des déficits spécifiques (hétérochronie) :
 - Le **secteur cognitif** est marqué par des particularités : une mauvaise discrimination des stimuli sensoriels ainsi qu'un manque de motivation de maîtrise appauvrissant leur expérience perceptive et leur exploration de l'environnement ; un retard psychomoteur qui freine également l'exploration et par extension le développement des compétences cognitives ; des capacités attentionnelles et mnésiques faibles ; un temps de latence allongé et un manque de généralisation.

- Le **secteur socio-émotionnel** connaît une dynamique développementale différente : le domaine des interactions sociales se développe mieux que les autres fonctions bien qu'il existe un retard concernant certaines compétences de base dès les premiers mois (sourire, regard, attention conjointe, pointage) ; des troubles de la communication ; des troubles du langage marqué par un retard variable et de meilleures compétences réceptives qu'expressives ; une compréhension qui reste difficile et basée sur les indices contextuels ; une imitation globalement déficitaire et particulièrement altérée concernant l'imitation vocale ; un retard dans la reconnaissance des émotions.
- Les **enfants avec troubles du spectre de l'autisme** présentent des profils de développement particulièrement hétérogènes dans la période sensori-motrice :
 - Le **secteur cognitif** est marqué par : des particularités sensorielles relevant d'une perception et d'une intégration des informations sensorielles atypique ; des difficultés motrices précoces marquées par un manque d'anticipation motrice dès les premiers mois de vie puis d'un retard moteur qui persiste pour certaines compétences ; des performances impactées par des difficultés de régulation de l'activité ; un retard dans les capacités de catégorisation ; des capacités de résolution de problème altérées à cause d'un manque de flexibilité et de généralisation ; un jeu qui tend à rester à un stade sensori-moteur.
 - Le **secteur socio-émotionnel** est particulièrement altéré avec : un développement de l'attention conjointe atypique ; une prévalence du pointage proto-impératif sur le pointage proto-déclaratif ; un retard de langage variable et la présence d'écholalies ; un niveau de langage expressif supérieur au langage réceptif ; une compréhension déficitaire et des capacités d'imitation affectées.

2- Développement de la régulation

La *régulation de l'activité* est un processus qui permet un ajustement des schèmes en vue d'assurer le maintien d'une activité malgré les perturbations externes ou internes (Adrien, 1996). Piaget décrit l'apparition d'un processus d'équilibration dans le développement comme « un processus conduisant de certains états d'équilibre approchés à d'autres, qualitativement différents, en passant par de multiples déséquilibres et rééquilibrations » (Cité par Nader-Grosbois, 2007). Il s'agit finalement d'un processus de régulation qui permet à l'individu de modifier son comportement en fonction des schèmes d'action intégrés et de son expérience interactionnelle avec l'environnement. Durant la période sensori-motrice, la régulation relève

d'abord de coïncidences dans l'interaction enfant-environnement avant qu'émerge l'intention vers 6-9 mois. L'enfant teste alors différents moyens pour atteindre un but (9-12 mois). Entre 12 et 18 mois, il procède par la stratégie essais-erreurs et par tâtonnement intentionnel pour expérimenter les réponses de son environnement. Enfin, dans la période de 18 à 24 mois, l'enfant se montre capable d'anticiper les modifications à opérer sur ses schèmes sachant prévoir leurs effets sur son environnement physique ou social. La fin du développement sensori-moteur est marquée par l'émergence des capacités de représentations mentales qui interviennent dans la régulation de l'activité. La régulation s'observe à tous les stades de développement et participe à l'évolution des capacités cognitives et socio-émotionnelles.

Les enfants avec troubles du développement tendent à présenter des troubles de la régulation de l'activité. Adrien (1996) propose de les observer au trois temps de l'activité – son début, son maintien et son achèvement – afin de spécifier la temporalité du soutien qui peut être apporté à l'enfant. Il repère cinq types d'anomalies qui peuvent intervenir à ces trois périodes de façon plus ou moins intense et fréquente :

- La rupture : Au début de l'activité, l'enfant peut rester figé et ébahi face au problème à résoudre, lors du maintien il peut interrompre brièvement son activité ou encore l'abandonner bien qu'il soit capable de la poursuivre jusqu'à son terme l'activité.
- La persévération : L'enfant répète une action précédemment réalisée lors de la mise en route de l'activité, il peut persévérer sur un ou des éléments au cours de l'activité, ou répéter des actions (ou pensées) de façon persévérative qui l'empêche de terminer la tâche.
- La lenteur : Au début de la tâche, l'enfant répond lentement aux sollicitations et aux consignes, puis il peut se montrer lent dans la recherche de la solution, et terminer lentement l'activité entreprise.
- La variabilité : L'enfant peut se montrer irrégulier dans la mise en route de son activité, puis alterner des comportements de niveaux différents au cours de la tâche, et utiliser de façon irrégulière les moyens nécessaires pour terminer l'activité.
- La désynchronisation : L'enfant ne coordonne pas d'emblée les éléments de l'activité, puis il ne coordonne pas les éléments de l'activité au cours de la tâche, et ne coordonne pas tous les éléments indispensables pour clore la tâche.

Pour certains auteurs, il existerait un continuum de trouble de régulation de l'activité entre des enfants avec TSA aux enfants typiques en passant par les enfants avec déficience intellectuelle (Adrien et al., 2001, Blanc et al., 2005).

Le développement de comportements autorégulés est donc précoce. Pour Bronson, le développement de l'*autorégulation* chez le jeune enfant dépend du développement cérébral et des capacités socio-affectives, émotionnelles, motivationnelles, cognitives et comportementales (Nader-Grosbois, 2007). Les processus d'autorégulation sont présents à toutes les périodes du développement et permettent de planifier son activité. Il est renforcé positivement ou négativement par l'intervention de son environnement physique et social. L'*hétérorégulation* de la part de l'adulte vient donc soutenir le développement des capacités autorégulatrices de l'enfant.

L'autorégulation et l'hétérorégulation sont des concepts multidimensionnels abordés par différentes approches en psychologie. En 2002, Nader-Grosbois propose un modèle intégré d'autorégulation et d'hétérorégulation (Nader-Grosbois, 2007, Annexe 5). Ce modèle dynamique, inspiré des travaux issus de différents champs de la psychologie et de la pédagogie, propose une approche multidimensionnelle (cognition, socio-communication, motivation) des comportements tant de l'apprenant que de l'adulte médiateur (Nader-Grosbois, 2007). Il décrit les stratégies autorégulatrices de l'enfant en situation de résolution de problème ainsi que les stratégies hétérorégulatrices pouvant être proposées par l'adulte pour le soutenir. Ces stratégies autorégulatrices sont sous-tendues par les caractéristiques et les compétences de l'enfant que l'adulte peut soutenir avec des stratégies hétérorégulatrices en miroir lorsque l'enfant est en difficulté. Il est ainsi possible d'observer la dynamique dyadique lors de situations d'apprentissage ou de résolution de problème. Ce modèle intègre les ressources personnelles et celles de l'environnement social et matériel qui favorisent l'autorégulation, comme décrit par Zimmerman en 2000 (Nader-Grosbois, 2007). Les différentes stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices sont décrites au sein de trois modes de régulation :

- Autorégulation comportementale : il s'agit de stratégies cognitives. L'enfant devrait identifier l'objectif, planifier et explorer les moyens d'atteindre son but et évaluer son action. L'adulte peut le soutenir en précisant ou rappelant l'objectif, en l'aidant dans la planification et l'exploration ainsi qu'en lui apportant une hétéro-évaluation.
- Autorégulation personnelle : il s'agit des ressources motivationnelles de l'enfant, de sa capacité à réguler ses émotions et s'autorenforcer, ainsi que la gestion de son attention. L'adulte peut soutenir sa motivation, proposer une hétérorégulation de ses émotions et un renforcement positif, mais aussi l'aider à gérer son attention.
- Autorégulation environnementale : il s'agit de stratégies socio-communicatives. L'enfant peut user de l'attention conjointe et demander de l'aide pour réguler son comportement, tout en gérant le matériel à disposition. L'adulte peut aider l'enfant par l'initiation de l'attention

conjointe et de la régulation du comportement d'une part, et par la gestion du matériel d'autre part.

Certaines variables influencent le développement de l'autorégulation : des caractéristiques individuelles (âge, genre, quotient intellectuel), des caractéristiques contextuelles ou liées à la tâche (Nader-Grosbois, 2006d). Certaines variables influencent l'hétérorégulation de l'adulte : des caractéristiques parentales (genre, quotient intellectuel, niveaux éducatif et socio-économique), des caractéristiques de l'enfant (genre et quotient intellectuel) et de ses performances (Nader-Grosbois, 2006d).

En 2004, Eisenberg et Spirad proposent une définition de la *régulation émotionnelle* comme « un processus d'initiation, d'évitement, d'inhibition, de maintenance ou de modulation de la survenue, de la forme, de l'intensité, ou de la durée des états internes (de sensations intéroceptives), de processus physiologiques, attentionnels, motivationnels ou comportementaux concomitants à l'émotion en vue d'atteindre des buts personnels » (cité par Roskman, 2012). La capacité de réguler ses émotions se forge à partir de stratégies intrapersonnelles mises en œuvre par l'individu lui-même et de stratégies interpersonnelles proposées par autrui, co-régulateur. Une relation positive existe ainsi entre les capacités de régulation émotionnelle et les compétences sociales (Baurain & Nader-Grosbois, 2009). Au cours de la période sensori-motrice, la régulation des émotions passe d'un stade indifférencié où l'expression des émotions est peu spécifique et fortement soutenue par l'intervention d'un co-régulateur (jusqu'à environ 3 mois) à un stade où des signes émotionnels différenciés émergent (Roskam, 2012). Jusqu'à 24 mois, grâce aux interactions avec ses caregivers, l'enfant va peu à peu exprimer ses émotions de manière différenciée, prendre conscience de ses réactions émotionnelles et enrichir son répertoire de stratégies de régulation émotionnelle (Roskam, 2012).

L'étude des processus de régulation chez les enfants ayant des troubles du développement a permis d'identifier les particularités relevant des différentes pathologies et leur impact sur le développement des enfants qui en sont atteints. Ces connaissances participent à l'amélioration des évaluations diagnostiques et développementales d'une part, et à la proposition de pistes d'accompagnement plus adaptées au fonctionnement des enfants.

2-1- Enfants avec trisomie 21

La description de trouble dans les processus de régulation chez les enfants avec trisomie 21 apparaît moins fréquemment dans la littérature que chez les enfants avec TSA. Cependant, la comparaison des enfants avec autisme est couramment réalisée avec des enfants atteints de déficience intellectuelle pour une grande partie porteurs de trisomie 21. Nous nous baserons donc souvent sur les résultats de recherches concernant des enfants avec déficience intellectuelle pour décrire ces troubles chez ces enfants.

Régulation de l'activité :

Comparativement à leurs pairs avec autisme, les enfants avec déficience intellectuelle présentent des troubles de la régulation plus modérés que ce soit dans des tâches de permanence de l'objet (Adrien et al., 1995), des situations de jeu (Blanc et al., 2005) ou dans l'ensemble de leur développement cognitif et socio-émotionnel au cours de la période sensori-motrice (Adrien et al., 2001, Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2008).

Dans l'étude de Seynhaeve & Nader-Grosbois (2008), les auteures comparent 12 enfants avec TSA à 12 enfants avec déficience intellectuelle dont 10 porteurs de la trisomie 21. Elles montrent une dysrégulation de l'activité présente mais moins fréquente chez ces enfants avec déficience intellectuelle que chez les enfants avec autisme. Chez les enfants avec déficience intellectuelle, les troubles les plus fréquents et importants relèvent de deux types d'anomalies : les persévérations et les dyssynchronisations. Ce résultat était déjà mis en avant dans l'étude des trajectoires développementales de trois enfants avec trisomie 21 en période sensori-motrice (Seynhaeve et Nader-Grosbois, 2005). Leurs troubles de la régulation sont plus marqués à l'initiation de la tâche et lors de son maintien que lors de son achèvement. Aussi, seul le manque de synchronisation est négativement lié au domaine des relations spatiales chez ces enfants. Enfin, seule l'hétérogénéité du développement cognitif est liée aux troubles de la régulation. Les auteurs concluent que la dysrégulation de l'activité impacte de manière sélective le développement sensori-moteur des enfants ayant une déficience intellectuelle.

Une intervention spécifique, visant les troubles de la régulation chez des enfants avec trisomie 21 contribue significativement à diminuer ses manifestations (Seynhaeve et Nader-Grosbois, 2005).

Autorégulation :

Au cours de la période sensori-motrice, il semble que les capacités d'autorégulation des enfants avec déficience intellectuelle soient corrélées à leur âge de développement mais pas à leur âge réel, comme cela est constaté dans des études portant sur une période développementale ultérieure (Nader-Grosbois, 2007).

Le développement des capacités autorégulatrices chez le jeune enfant avec déficience intellectuelle semble impacté par leurs difficultés et leur retard de développement dans les domaines de la communication et du langage. En effet, le développement précoce de ces enfants est marqué des troubles de la communication et des troubles du langage or ces compétences sont essentielles au développement de l'autorégulation. Les compétences langagières, qui soutiennent la compréhension de l'environnement et des consignes verbales proposées par l'entourage et permettent à l'enfant de développer des stratégies d'auto-instruction dans la réalisation de certaines tâches, participent au développement des stratégies autorégulatrices. Aussi, Nader-Grosbois (2007), montre un lien entre le niveau d'autorégulation et le niveau communicatif de ces enfants lors de situations de résolution de problème.

Les performances d'autorégulation des jeunes enfants avec déficience intellectuelle seraient également liées à leurs performances cognitives ce qui n'est pas le cas chez les enfants typiques qui peuvent présenter des capacités de régulation variables quelle que soient leurs performances cognitives (Nader-Grosbois, 2007).

Concernant l'hétérorégulation proposée par l'adulte en situation d'évaluation développementale, il est montré que si l'hétérorégulation proposée aux enfants tout-venant est corrélée significativement à leur âge réel alors qu'elle est corrélée à l'âge de développement lorsqu'il s'agit d'enfants avec déficience intellectuelle (Nader-Grosbois, 2007).

Régulation émotionnelle :

Les jeunes enfants avec T21 ont tendance à exprimer leurs émotions, positives ou négatives, de façon plus intense (Nader-Grosbois, 2012). L'expression d'affect positifs est marquée par une fréquence accrue de sourires alors que leurs réponses émotionnelles à valence négative sont intenses, marquées par une difficulté à se calmer en situation effrayante ou frustrante (Nader-Grosbois, 2012). Ils usent de moins de stratégies de régulation émotionnelle efficaces face à des affects négatifs ou à des tâches difficiles (Jahromi et al., 2008). Les enfants avec trisomie 21 montrent plus d'affects négatifs, mis en exergue par l'intensité accrue de leurs expressions émotionnelles faciales et corporelles ainsi que par la durée et l'intensité de

l'expression vocale de leur frustration, que les enfants avec déficience intellectuelle sans étiologie spécifiques (Jahromi et al., 2008).

Des liens positifs entre le développement cognitif de ces enfants et leur niveau d'adaptation socio-émotionnelle ont été mis en évidence (Baurain & Nader-Grosbois, 2009). L'hypothèse d'un retard de développement dans le domaine de la régulation des émotions est privilégiée plutôt que celle d'un développement différent comparativement aux enfants typiques (Nader-Grosbois, 2012).

Nader-Grosbois (2012) relèvent différentes approches de la déficience intellectuelle permettent d'éclairer les difficultés de régulation émotionnelle rencontrées par ces enfants. Un déficit des fonctions exécutives pourrait gêner le développement de régulation émotionnelle de ces jeunes du fait notamment de difficultés d'autocontrôle, d'inhibition, de contrôle attentionnel, d'impulsivité, de flexibilité, d'abstraction et de planification. L'observation de déficits de traitement de l'information sociale va dans le sens d'une hypothèse de spécificité émotionnelle chez ces enfants. Plus précisément chez les enfants avec Trisomie 21, il est relevé qu'ils reconnaissent moins les émotions et comprennent moins leurs causes et leurs conséquences. Enfin, l'interrelation entre le déficit en compétences sociales des enfants avec déficience intellectuelle, la moindre qualité de leurs relations interpersonnelles et leurs difficultés de régulation émotionnelle pourrait être mise en cause. Les facteurs environnementaux, et plus particulièrement la qualité du soutien parental dans la gestion des émotions, auraient un impact sur le développement des capacités de régulation émotionnelles des enfants avec déficience intellectuelle.

2-2- Enfants avec autisme

Régulation de l'activité :

Dès la première description de l'autisme par Kanner en 1943, les difficultés d'ajustement et d'adaptation à l'environnement des enfants apparaissent à travers leur besoin d'immuabilité, de routines, leurs intérêts restreints et la présence de stéréotypies. Adrien, (1996), note que ces enfants ne parviennent pas à réguler leurs comportements à l'environnement, ce qui rend leurs conduites inefficaces. L'observation du comportement des enfants avec TSA lui a permis de mettre en évidence un trouble de la régulation de l'activité qui perturbe le développement des fonctions psychologiques de base. Ces enfants présentent une difficulté d'adaptation à la tâche et de mise en œuvre de stratégies adaptées plutôt qu'un manque de compétence. L'étude de la régulation des enfants avec autisme au cours de la période

de développement sensori-motrice amène Adrien (1996) à postuler l'existence d'un trouble de la régulation basale qui sous-tend leurs différents déficits cognitifs et socio-émotionnels.

L'observation d'une tâche de permanence de l'objet révèle la fréquence et l'intensité du trouble de la régulation à travers la présence des cinq anomalies – rupture, lenteur, persévération, variabilité, dyssynchronisation – chez les enfants avec TSA comparativement à des enfants typiques ou avec déficience intellectuelle (Adrien et al., 1995). Aussi, l'étude du développement a permis de mettre en évidence que le retard de développement (notamment dans les domaines de l'attention conjointe, le langage compréhensif, le jeu symbolique et l'expression émotionnelle) et son hétérogénéité spécifique aux enfants avec autisme sont liés à l'intensité de la dysrégulation (Adrien, 1996). Parmi les trois profils de dysrégulation qui se distinguent au sein d'une population d'enfants avec TSA et d'enfants avec déficience intellectuelle, Adrien (1996) rapporte une présence accrue d'enfants avec autisme dans le groupe présentant une dysrégulation faible mais un retard de développement important marqué par des profils hétérogènes et tout particulièrement dans le secteur socio-émotionnel, et dans le groupe montrant une dysrégulation intense, un faible niveau de développement et une hétérogénéité importante dans les secteurs cognitif et socio-émotionnel. Chez l'enfant avec autisme, les troubles de la régulation de l'activité cognitive : 1/ contribuent à l'hétérogénéité cognitive et socio-émotionnelle, 2/ affectent les compétences d'attention conjointe de compréhension du langage, 3/ perturbent le développement d'une relation affective différenciée, 4/ altèrent l'évolution de l'expressivité émotionnelle et de l'activité symbolique et 5/ inhibent la diversification ainsi que la structuration des schèmes d'actions et de représentation (Adrien, 1996).

Une dysrégulation sévère a également été observée en situation de jeu symbolique chez les enfants avec TSA comparativement aux enfants avec déficience intellectuelle ou au développement ordinaire (Blanc et al., 2005). Finalement, ces enfants présentent des profils de dysrégulation particuliers et un retard spécifique dans les capacités de communication qui permettent de les distinguer des enfants au développement ordinaire ou retardé (Adrien, 2001).

L'étude de Seynhaeve et Nader-Grosbois (2008) vient confirmer les résultats des travaux antérieurs concernant la présence d'un trouble de la régulation plus intense et plus fréquent chez les enfants avec TSA, comparativement à des enfants avec déficience intellectuelle, et marqué par une dysrégulation accrue au cours de la tâche et davantage de ruptures et de lenteurs. Aussi, elles observent une variabilité de profils de dysrégulation au sein du groupe d'enfants avec autisme soulignant la nécessité de tenir compte des variabilités inter-individuelles dans l'accompagnement de ces enfants. L'étude des liens entre les âges de développement et le score de dysrégulation montre qu'ils sont fortement et négativement

corrélés. Ainsi, il apparaît que les déficits développementaux sont plus sévères lorsque la dysrégulation de l'activité est importante chez ces enfants (Naer-Grosbois, 2006 ; Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2008). Enfin, il semble exister un lien entre l'intensité de la dysrégulation et l'hétérogénéité du développement cognitif et socio-émotionnel dans les TSA. Seynhaeve et Nader-Grosbois (2008) concluent à la présence d'une dysrégulation de l'activité qui impacte de manière globale le développement de ces enfants. Aussi, la sévérité des troubles autistiques est liée à la dysrégulation (Nader-Grosbois, 2006c).

Des études en neurophysiologie et neuropsychologie expliquent ce trouble de la régulation par une altération de l'activité cérébrale. Lelord (1990) explique la dysrégulation par un trouble neurophysiologique de base qui relève d'une insuffisance modulatrice cérébrale et se manifeste par la variabilité des réactions comportementales aux stimuli chez les enfants avec autisme. Pour Martineau (1998) et Zilbovicius (1995), la dysrégulation dans l'autisme serait due à l'immaturité des structures corticales qui sont impliquées dans le contrôle d'actions et des pensées, notamment le cortex frontal.

Autorégulation :

Le développement des capacités d'autorégulation chez les enfants avec autisme est lié au niveau de développement cognitif et à l'âge de développement de l'enfant et non pas à son âge réel (Nader-Grosbois, 2006c, Nader-Grosbois, 2007). Les domaines cognitifs plus particulièrement corrélés aux performances d'autorégulation de ces enfants relèvent de l'image de soi, du jeu symbolique, des schèmes de relation avec les objets, des moyens-buts, de la permanence de l'objet et de la causalité opérationnelle (Nader-Grosbois, 2007) mais l'efficacité des stratégies mobilisées varient d'une fonction à l'autre (Nader-Grosbois, 2006c). L'efficacité des enfants à user de leurs stratégies autorégulatrices a un impact sur leurs performances dans le secteur cognitif et inversement. Aussi, la sévérité de l'autisme impacte la capacité de l'enfant à mobiliser ses stratégies d'autorégulation qu'il utilise de manière variable d'un enfant à l'autre (Nader-Grosbois, 2006c).

L'hétérorégulation de l'adulte en situation d'évaluation développementale quant à elle vient soutenir les capacités d'autorégulation de l'enfant et s'ajuste à ses difficultés de régulation (Nader-Grosbois, 2006c).

Régulation émotionnelle :

Les recherches actuelles reconnaissent de plus en plus l'impact des troubles de la régulation émotionnelle sur la symptomatologie autistique (Samson et al., 2015). Les colères, les crises, les comportements agressifs et l'auto-mutilation, fréquents chez les enfants avec TSA sont souvent interprétés comme des comportements délibérés et de provocation. Pourtant l'absence ou les troubles de la régulation émotionnelle pourraient expliquer ces troubles du comportement (Mazefsky & White, 2014).

Bien qu'ils soient sensibles aux indices émotionnels venant d'autrui, les jeunes enfants avec autisme portent moins d'attention envers les visages et expriment leurs émotions souvent de façon peu conventionnelle. A l'âge préscolaire, ces enfants ne montrent pas moins d'expression émotionnelle, positive ou négative, que les enfants ayant le même âge de développement, mais leurs mimiques sont souvent plus pauvres et les mouvements de leur visage se combinent parfois de manière incongrue (Nader-Grosbois, 2012, Nader-Grosbois & Mazonne, 2014). Ainsi, leurs difficultés proviendraient davantage de difficultés de coordination et de synchronisation des affects et des émotions. Au total, comparés aux enfants typiques, les enfants avec autisme présenteraient donc les mêmes expériences et la même expression des émotions élémentaires mais différeraient dans l'intégration interpersonnelle et intrapersonnelle des émotions (Nader-Grosbois & Mazzone, 2014).

Un taux élevé de dysrégulation des émotions chez les personnes avec TSA serait lié à la sévérité des caractéristiques de cette population telles que les particularités du fonctionnement socio-communicatif, des comportements répétitifs et des troubles sensoriels (Samson et al., 2015). Aussi, les comportements restreints et répétitifs qui témoignent des difficultés d'inhibition des enfants avec autisme apparaissent comme des prédicteurs de la dysrégulation émotionnelle (Samson et al., 2015). Finalement, l'ensemble des caractéristiques de l'autisme pourraient participer à la dysrégulation des émotions au sein de cette population : la présence d'alexithymie et un langage émotionnel limité, la rigidité et le manque de flexibilité cognitive, le manque de capacités d'inhibition, de faibles capacités dans la résolution de problème et le raisonnement abstrait, des difficultés à lire les indices sociaux et émotionnels, la sensibilité aux changements et aux stimulations de l'environnement, et des prédispositions biologiques (circuits neuronaux, excitation neurophysiologique) (Mazefsky & White, 2014). Plus spécifiquement, Nader-Grosbois et Mazzone (2014) proposent d'expliquer les particularités d'expression et de régulation des émotions des enfants avec TSA par leurs difficultés concernant la reconnaissance des expressions émotionnelles faciales, d'identification et de compréhension des émotions, le décodage des compétences précurseurs de la théorie de l'esprit

telle que l'attention conjointe puis la théorie de l'esprit. Finalement, la dysrégulation des émotions observée chez les enfants avec autisme rejoint plus largement la théorie d'un trouble de la régulation basale qui affecte les compétences socio-émotionnelles, proposée par Adrien (1996).

Synthèse : Développement de la régulation

- Les **capacités de régulation** participent au développement des enfants en leur permettant d'ajuster leurs comportements en fonction de leurs expériences lors de l'exploration de l'environnement.
- Chez les enfants avec **trisomie 21** :
 - Ils présentent des troubles de la **régulation de l'activité** modérés qui relèvent principalement de persévérations et de dyssynchronisations lors de l'initiation de la tâche et de son maintien. La dysrégulation de l'activité impacte de manière sélective le développement sensori-moteur des enfants ayant une déficience intellectuelle : seulement le niveau de développement en relations spatiales est corrélé au manque de synchronisation et l'hétérogénéité cognitive au score de dysrégulation.
 - Leurs capacités d'**autorégulation** sont liées à leur âge de développement, leur niveau communicatif et leurs performances cognitives. L'**hétérorégulation** proposée par l'adulte est corrélée à l'âge de développement de ces enfants.
 - L'hypothèse d'un retard de développement dans le domaine de la **régulation des émotions** est privilégiée dans cette population. Les enfants avec trisomie 21 expriment leurs émotions de façon plus intense et usent de moins de stratégies de régulation émotionnelle efficaces. Il existe des liens positifs entre le développement cognitif de ces enfants et leur niveau d'adaptation socio-émotionnelle.
- Chez Les enfants avec **trouble du spectre de l'autisme** :
 - Il existerait un trouble de la **régulation de l'activité** à la base des différents déficits cognitifs et socio-émotionnels de ces enfants. La dysrégulation est plus intense et plus fréquente dans cette population, marquée par davantage de ruptures et de lenteurs notamment au cours de la tâche. Le retard de développement et son hétérogénéité sont liés à l'intensité de la dysrégulation. On remarque des profils de dysrégulation particuliers chez ces enfants mais aussi l'existence de variabilités inter-individuelles.
 - Les capacités d'**autorégulation** chez les enfants avec autisme sont liées au niveau de développement cognitif et à l'âge de développement de l'enfant. La sévérité de

l'autisme impacte la capacité de l'enfant à mobiliser ses stratégies d'autorégulation. L'**hétérorégulation** de l'adulte en situation d'évaluation développementale vient soutenir les capacités d'autorégulation de l'enfant et s'ajuste à ses difficultés de régulation

- Un taux élevé de troubles de la **régulation des émotions** est relevé chez les personnes avec TSA. Ils relèveraient de difficultés de coordination et de synchronisation des affects et des émotions. L'intégration interpersonnelle et intrapersonnelle des émotions ferait défaut à ces personnes. La dysrégulation émotionnelles est liée à la sévérité des caractéristiques autistiques et plus particulièrement, les comportements restreints et répétitifs apparaissent comme prédicteurs de ce trouble. La dysrégulation des émotions, observée chez les enfants avec autisme, rejoint plus largement la théorie d'un trouble de la régulation basale qui affecte les compétences socio-émotionnelles.

Chapitre 3 : Double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme

1- État des lieux des connaissances sur ce double diagnostic

Il est acquis que l'autisme est une affection développementale d'intensité légère à sévère dont l'expression varie d'un enfant à l'autre, en fonction de son âge et de son niveau de développement ainsi que du degré de sévérité de son retard de développement. Un certain nombre des signes autistiques sont communs à d'autres troubles tels que les Troubles Obsessionnels Compulsifs ou le Trouble de Déficit de l'Attention / Hyperactivité mais l'autisme peut également coexister avec des affections médicales comme la trisomie 21.

Ce sont souvent les parents d'enfant atteints de trisomie 21 qui repèrent les signes spécifiques des troubles du spectre de l'autisme et alarment les professionnels (Howlin et al., 1995 ; Patterson, 1999 ; Capone, 2001). Ils rapportent généralement des changements dans le comportement de leur enfant ou ils s'inquiètent du fait que celui-ci ne présente pas un développement similaire à ses pairs ayant une trisomie 21. Les parents rapportent souvent que leur enfant n'utilise ou n'acquiert pas / plus de langage (oral ou signes), joue seul et ne semble pas avoir besoin des autres, ne répond pas quand on l'appelle (il paraît sourd), refuse la nourriture nouvelle ou aimée auparavant, fixe les lumières, etc. (Patterson, 1999 ; Capone, 2001).

1-1- Épidémiologie

La trisomie 21 a été associée à une forte prévalence de troubles psychiatriques dont la dépression, l'anxiété, les troubles obsessionnels compulsifs ou encore la maladie d'Alzheimer (Ghaziuddin et al., 1992 ; Evans, 2011). L'association de la trisomie 21 et de l'autisme a, quant à elle, longtemps été considérée comme rare mais les récentes études rapportent une comorbidité importante avec une prévalence de 1 à 10% d'autisme et une prévalence de 5 à 40% de troubles du spectre de l'autisme dans la population des personnes avec trisomie 21 (Ghaziuddin et al. , 1992 ; Vatter, 1998 ; Kent et al., 1999 ; Ramussen et al., 2001 ; Buckley, 2005 ; Lowenthal et al., 2007 ; Molloy et al., 2009 ; Moss & Howlin, 2009 ; Di Guiseppi et al., 2010 ; Gray et al., 2010 ; Evans, 2011, Dressler et al., 2011, Kielinen et al., 2004, Lowenthal et al., 2007, Moss et al., 2013, Howlin et al., 1995, Hepburn et al., 2013, Channell et al., 2015, Cohen et al., 2005, Warner et al. 2014). La prévalence des troubles du spectre de l'autisme chez les enfants atteints de trisomie 21 est donc considérablement plus élevée que dans la population

générale (Howlin et al., 1995 ; Ji et al., 2011). Aussi, cette double affection étant peu repérée, sa prévalence peut, de ce fait, être sous-estimée. Certaines recherches rapportent également une prévalence d'autisme plus élevée chez les garçons que chez les filles ayant une trisomie 21, comme c'est le cas dans la population générale (Reilly, 2009 ; Evans, 2011, Warner et al. 2014) alors qu'aucune différence significative entre les genres n'est retrouvée dans d'autres études (Kent et al., 1999, Lowenthal et al., 2007, Moss et al., 2013).

Il reste difficile d'obtenir les données exactes concernant cette double affection car beaucoup d'enfants avec trisomie 21 ne sont pas diagnostiqués ou le sont tardivement, mais aussi car les diagnosticiens ne sont pas toujours avertis de l'existence de ce double diagnostic ou se montrent réticents à le poser.

1-2- Hypothèses étiologiques

Les auteurs s'accordent à penser que les syndromes génétiques tels que la trisomie 21 favorise la révélation d'un trouble autistique.

Effectivement, Hepburn et al. (2008) suggèrent que le chromosome 21 peut être impliqué dans l'épigenèse de certains cas d'autisme et Kaufman et al. (2010) rapportent l'existence de mêmes gènes impliqués dans ces deux pathologies ; il peut donc y avoir une étiologie génétique partagée entre ces deux affections. La variation du nombre de copie ou de la structure d'un gène contribuerait de façon significative à l'association de la déficience intellectuelle et de l'autisme (Kaufman et al. (2010). Ainsi, l'interaction de certains gènes du chromosome 21 avec des gènes d'autres chromosomes pourrait être affectée par la présence du chromosome 21 surnuméraire et causer l'autisme (Elias, 2013). Cependant, l'association entre trisomie 21 et autisme n'étant pas constante, il est peu probable qu'elle permette d'isoler l'emplacement d'un gène de susceptibilité de l'autisme (Starr et al., 2005). D'autres équipes proposent que la présence d'un syndrome génétique associé à une déficience intellectuelle, tel que la trisomie 21, peut agir comme révélateur d'un trouble du spectre de l'autisme car le déficit des capacités intellectuelles diminuerait la possibilité d'une compensation cognitive des traits autistiques indépendamment hérités (Capone, 2001 ; Moss & Howlin, 2009, Zafeirou et al., 2007).

Finalement, l'association entre l'autisme et la déficience intellectuelle pourrait être expliquée par un mécanisme neuronal commun et plus spécifiquement par le développement anormal de la connectivité de réseaux neuronaux dont résulte un traitement de l'information déficient. Le phénotype observé serait alors dépendant des systèmes fonctionnels atteints, de la

sévérité et de l'étendue des lésions (Molloy et al., 2009 ; DiGuseppi et al., 2010, Zafeirou et al., 2007).

Il est intéressant de noter que le développement et la physiologie du cerveau sont différents chez les enfants atteints de trisomie 21 avec et sans autisme (Dressler et al., 2011). Une hyperplasie de la matière blanche est caractéristique des enfants au double diagnostic et est corrélée à la sévérité des stéréotypies (Carter et al., 2008 ; Evans, 2011). Le cervelet et le corps calleux ont également une apparence différente chez les enfants atteints de trisomie 21 avec ou sans autisme (Capone, 2001).

En-deçà de la trisomie 21, certains mécanismes pathogènes sous-jacents contribuent au développement d'un syndrome autistique chez certains enfants porteurs de cette maladie génétique (Rasmussen et al., 2001). La présence de cas d'autisme et de troubles apparentés va dans le sens d'une prédisposition génétique (Howlin et al. 1995 ; Rasmussen et al., 2001 ; Buckley, 2005 ; Moss & Howlin, 2009 ; Reilly, 2009 ; Elias, 2013). Les spasmes infantiles, l'épilepsie, les lésions cérébrales suite à une opération cardiaque, de sévères infections ou des déficits auditifs et visuels ou encore un hypothyroïdisme précoce entraîneraient un risque accru de développer un trouble du spectre de l'autisme (Howlin et al., 1995, Rasmussen et al., 2001 ; Buckley, 2005 ; Reilly, 2009 ; Dressler et al., 2011, Zafeirou et al., 2007). Le plus souvent, une combinaison de ces facteurs est présente dans les cas d'autisme chez les enfants atteints de trisomie 21.

1-3- Signes cliniques

Des auteurs ont mené des recherches sur le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme afin d'en préciser les particularités et d'en améliorer le repérage.

Premières études

L'association d'un syndrome autistique à la trisomie 21 est décrite dans la littérature scientifique pour la première fois par Wakabayashi en 1979, au Japon. Il présente le cas clinique d'un jeune garçon présentant les signes cliniques de l'autisme décrit par Kanner après une régression du développement de l'enfant observée vers l'âge de 28 mois. L'auteur précise qu'auparavant, l'association de la trisomie 21 à différents symptômes psychiatriques était connue dans la littérature mais la co-occurrence avec l'autisme n'avait pas été évoquée hormis dans une étude de Coleman en 1976 qui décrivait le cas d'enfants avec autisme porteurs de maladies génétiques.

En 1986, Coleman propose les caractéristiques de ce double diagnostic :

- Un caryotype de trisomie 21 (ou les variantes de trisomie 21 : en mosaïque ou par translocation) ;
- Deux ou plusieurs des éléments suivants : des perturbations significatives de l'interaction sociale, des routines répétitives et un besoin d'immuabilité, des réponses sensorielles inhabituelles ou incohérentes, la présence d'une capacité spéciale et une excellence dans un domaine du fonctionnement général, malgré une déficience intellectuelle.

Plus tard, Vatter (1998) a identifié quatre comportements clefs qui suggèrent un trouble autistique chez un enfant ayant une trisomie 21 :

- Une solitude qui n'est pas observée chez les enfants avec trisomie 21 tout-venants : l'enfant préfère qu'on le laisse seul et ne se joint pas aux jeux en groupe, il a tendance à utiliser les personnes « comme des objets » et il n'apprécie pas le contact physique.
- Un besoin d'immuabilité : les changements dans les habitudes quotidiennes provoquent des bouleversements importants chez l'enfant.
- Un manque de contact oculaire : l'enfant évite le contact visuel et utilise un regard périphérique ou un regard qui « traverse » la personne.
- Des mouvements répétitifs et stéréotypés : il peut rester assis de longs moments en agitant un objet et en le regardant.

Pour prévenir les troubles associés, l'examen du comportement est donc indispensable, au-delà des examens médicaux et développementaux qui sont proposés de façon systématique dans le suivi des enfants atteints de trisomie 21.

Tableau clinique

Les enfants ayant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme présentent un tableau clinique marqué et qui les distinguent des enfants ayant une trisomie 21 sans autisme (Howlin et al., 1995 ; Hepburn et al., 2008 ; Dressler et al., 2011 ; Ji et al. 2011 ; Hepburn et al., 2013).

Ainsi, des caractéristiques relevant des Troubles du Spectre de l'Autisme, et aberrantes chez des enfants trisomiques 21 sans autisme, sont observées (Howlin et al., 1995 ; Capone, 2001 ; Carter et al., 2007 ; Hepburn et al., 2008 ; Moss & Howlin, 2009 ; Molloy et al., 2009 ; Evans, 2011 ; Dressler et al., 2011, Buckley, 2005 ; Castillo et al., 2008, Hickey, 2013, Warner et al., 2014) :

- Des difficultés persistantes sur le plan de la communication et des interactions sociales : les enfants au double diagnostic montrent peu ou pas de communication efficiente et des

vocalisations inhabituelles, un manque de contact oculaire et le langage, quand il est acquis, apparaît plus tard que chez leurs pairs avec trisomie 21 sans autisme. Ces enfants présentent également peu de réciprocité sociale et moins de comportements sociaux comme en témoignent notamment leur manque de sensibilité envers l'environnement, l'observation d'un retrait social et des difficultés à développer des relations avec les autres enfants.

- Des comportements stéréotypés et intérêts restreints : l'observation de ces enfants rapporte la présence de comportements moteurs répétitifs et stéréotypés plus intenses, une lenteur à maîtriser des aptitudes motrices, une résistance aux changements et des difficultés avec les transitions, des intérêts restreints et des particularités sensorielles marquées par des réponses sensorielles inhabituelles (son, lumière, toucher, douleur) ainsi que des refus ou des préférences alimentaires.
- Des difficultés dans le comportement adaptatif et problèmes de comportement : les auteurs rapportent que la présence de troubles autistiques entraverait l'acquisition des comportements adaptatifs chez les enfants porteurs de trisomie 21 : les enfants ayant un double diagnostic présentent un niveau significativement plus bas dans tous les domaines du comportement adaptatif par rapport à leurs pairs sans trouble associé. Ces enfants acquièrent donc des compétences de façon différente et présentent des comportements inhabituels ainsi que des comportements-problèmes plus fréquents notamment de l'auto-agressivité et de l'hétéro-agressivité ainsi que des crises de colère et d'opposition.
- La présence de comorbidités : il est noté une fréquence plus élevée de problèmes d'attention et d'impulsivité, d'hyperactivité, de troubles anxieux et des problèmes de sommeil significatifs au sein de cette population au diagnostic conjoint de trisomie 21 et de TSA.
- Un phénomène de régression au cours du développement : une histoire de régression du développement touchant particulièrement les compétences langagières et sociales est également décrite chez ces enfants. Ce phénomène de régression après un développement précoce normal dont l'origine reste inconnue est typiquement observé chez les enfants avec autisme. Le type de régression suivi de l'émergence d'un profil développemental autistique observé chez les enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme est similaire à celui présenté par les enfants autistes sans trisomie 21. Cependant, ce phénomène apparaît significativement plus tard chez les enfants ayant une trisomie 21 et ce décalage peut être partiellement expliqué par le retard de développement général inhérent à leur maladie génétique.

Apparition des troubles

Après six ans de collecte de données à l'Institut Kennedy-Krieger, Capone (2001) a pu distinguer deux types d'enfants présentant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme.

Le premier groupe comprend des enfants qui présentent des comportements atypiques précoces tels que des comportements moteurs répétitifs, une fascination et la fixation des lumières et des ventilateurs de plafond ou de leurs doigts, des refus alimentaires excessifs, des problèmes de langage réceptif et un langage oral répétitif ou absent. On relève également chez ces enfants des complications médicales fréquentes telles que des convulsions, une mauvaise déglutition, un nystagmus, une hypotonie sévère avec un retard dans l'acquisition des compétences motrices.

Le second groupe est composé d'enfants ayant présenté un développement typique de la trisomie 21 chez qui des troubles autistiques sont apparus plus tardivement. Entre trois et sept ans, ils ont présenté une perte sérieuse ou une stagnation dans l'acquisition ou l'utilisation du langage et des compétences sociales, une régression du développement qui peut être suivie d'un excès d'irritabilité, d'anxiété et de l'apparition de comportements répétitifs.

Diagnostic différentiel

De manière générale, Capone (2001) a montré que les enfants au double diagnostic présentent des scores significativement plus élevés aux sous-échelles de l'*Aberrant Behavior Checklist* (sommeil, agitation, instabilité psychomotrice, auto-agressivité, stéréotypies) que leurs pairs avec trisomie 21 sans autisme et que leurs pairs sans trisomie 21 mais avec une déficience intellectuelle sévère.

Les études ajoutent que les enfants avec double diagnostic de trisomie 21 et autisme ont des niveaux cognitifs variés mais dans l'ensemble présentent davantage de déficience intellectuelle sévère à profonde que les enfants atteints de trisomie 21 sans autisme (Buckley, 2005 ; Reilly, 2009 ; Molloy et al., 2009 ; Moss & Howlin, 2009 ; DiGuseppi et al., 2010 ; Evans, 2011). Les déficits des enfants ayant une trisomie 21 dans les domaines de l'interaction sociale réciproque, de la communication et des comportements adaptatifs caractéristiques de l'autisme, ne sont pas simplement dus à une déficience intellectuelle sévère. En effet, à déficience intellectuelle égale, tous les enfants avec trisomie 21 présentent des scores à l'ADI-R significativement différents ; et ces difficultés particulières ne sont donc pas simplement secondaires à la déficience intellectuelle (Molloy et al., 2009). Le diagnostic additionnel de trouble autistique chez les enfants avec trisomie 21 est donc approprié.

Pour Hepburn et Fidler (2013), les enfants au double diagnostic tendent à avoir des difficultés dans le champ des relations sociales et de la communication non verbale qui ne peuvent pas être expliquées par leur niveau de développement global ou leur passé médical. Ils proposent un phénotype comportemental des enfants ayant cette double affection à travers des tendances comportementales spécifiques qu'ils qualifient comme étant 'rares', 'occasionnels' ou 'fréquents' dans cette population.

- Comportements rares : l'enfant répond à l'appel de son prénom, regarde les autres, félicite les autres, essaie d'envoyer des messages de communication de base (verbal et non verbal), essaie d'imiter ou de copier les comportements des autres, partage ses émotions à travers des expressions faciales destinées à l'autre, répond à l'initiation d'une interaction d'un autre enfant, essaie de poursuivre l'interaction sociale juste par plaisir, semble à l'aise avec les autres, montre un répertoire important d'expressions émotionnelles.

- Comportements occasionnels : l'enfant exprime des émotions en inadéquation avec la situation, semble ne pas réagir à la douleur.

- Comportements fréquents : l'enfant montre plus d'intérêt pour les objets que pour les gens, s'appuie sur ses propres expériences pour résoudre un problème, développe des fixations ou des routines particulières et a des difficultés à accepter des changements inattendus.

La combinaison de différentes caractéristiques comportementales est nécessaire au diagnostic d'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 même si la forme exacte de ces comportements varie d'un enfant à l'autre et est fonction du niveau de développement de l'enfant.

En comparaison aux enfants avec un TSA idiopathique, à degré d'autisme équivalent, les enfants au double diagnostic présentent les mêmes caractéristiques mais les symptômes présentent une intensité parfois différente. Capone (2001) montre notamment que les enfants ayant cette double affection montrent moins de déficits concernant les habiletés en réciprocité sociale et plus de particularités dans les mouvements du corps et l'utilisation des objets que les enfants avec autisme sans trisomie 21. Aussi, Warner et ses collaborateurs (2014) mettent en évidence des différences entre ces deux groupes d'enfants concernant :

- La communication : les enfants au double diagnostic se montrent plus déficitaires que les enfants avec TSA dans les domaines de l'imitation, de l'utilisation de gestes conventionnels et dans les jeux sociaux imitatifs. En revanche, ils sont globalement plus performants en communication.

- La réciprocité sociale : les enfants au double diagnostic présentent une altération moindre des compétences de réciprocité sociale et d'expression émotionnelle mais le déficit en interaction sociale n'est pas plus marqué dans l'un des groupes.
- Les comportements restreints, répétitifs et stéréotypés : les enfants au double diagnostic présentent des compulsions et un attachement à des rituels un peu plus marqués que les enfants avec autisme.

Au vu des études conduites auprès d'enfants porteurs de trisomie 21, il apparaît que certains signes spécifiques permettent de repérer des enfants à risque d'autisme qu'il s'agira de pouvoir diagnostiquer et prendre en charge de façon adaptée. L'expression des Troubles du Spectre de l'Autisme chez les enfants avec trisomie 21 semble relever d'un phénotype comportemental particulier mis en exergue par les différentes études.

Synthèse : Etat des lieux des connaissances actuelles sur le double diagnostic

- Les TSA touchent **5 à 40%** des personnes avec trisomie 21.
- **Différentes hypothèses étiologiques** sont proposées : neurodéveloppementales, génétiques, associées à la déficience intellectuelle ou à des facteurs environnementaux.
- **Le tableau clinique est marqué par les caractéristiques spécifiques aux TSA** : altération de la communication et des interactions sociales, des comportements stéréotypés et des intérêts restreints, des difficultés dans le développement des comportements alternatifs et des problèmes de comportement, la présence de comorbidités et un phénomène de régression récurrent.
- **L'apparition des troubles** peut être précoce ou tardive.
- Les enfants au double diagnostic présentent un **phénotype comportemental particulier** :
 - Leur comportement se distingue de celui de leurs pairs avec trisomie 21 et leur déficience intellectuelle est plus sévère.
 - Ils présentent les mêmes caractéristiques autistiques mais l'intensité de leurs symptômes peut différer de leurs pairs avec TSA : leur déficit en réciprocité sociale est moindre, leur expression émotionnelle plus variée mais ils présentent plus de stéréotypies et un plus grand besoin d'immuabilité.

2- Etat des lieux des pratiques auprès des enfants ayant ce double diagnostic

2-1- Diagnostiquer l'autisme chez l'enfant avec trisomie 21

Le diagnostic additionnel d'autisme est délicat chez les personnes atteintes de trisomie 21, maladie génétique associée à une déficience intellectuelle dans laquelle les difficultés sociales, communicatives et comportementales sont également présentes. Il s'agit alors de pouvoir s'assurer que les symptômes observés relèvent effectivement de l'autisme (Buckley, 2005 ; Molloy et al., 2009 ; Castillo et al., 2008 ; Reilly, 2009 ; Ny et al., 2011 ; Hickey, 2013, Channell et al., 2015).

Classifications internationales

Les classifications internationales reconnaissent cette difficulté de diagnostiquer un trouble du spectre de l'autisme chez des sujets ayant des troubles associés ou une déficience intellectuelle souvent inhérents à des affections médicales. Le DSM-IV-TR précise que ce double diagnostic doit être réservé aux patients qui présentent des déficits qualitatifs dans l'acquisition des compétences sociales et de la communication, ainsi que des modes de comportements spécifiques du trouble autistique (American Psychiatric Association, 2000). Selon la CIM-10, le diagnostic « d'autisme infantile » doit être posé à partir des caractéristiques comportementales et indépendamment de la présence ou de l'absence d'une quelconque affection médicale associée qui doit être notée séparément (Organisation Mondiale de la Santé, 1992). Plus récemment, le DSM-5 précise que le diagnostic d'autisme doit spécifier le niveau du fonctionnement intellectuel, le développement langagier, la présence de comorbidité et l'association à une affection médicale, environnementale ou génétique comme la trisomie 21 (American Psychiatric Association, 2013).

Afin de faciliter le double diagnostic de trisomie 21 et de trouble autistique, Vatter (1998) a repris chaque critère diagnostique de l'autisme dans le DSM-IV et les a commentés comme étant habituels ou non habituels chez les personnes ayant une trisomie 21 sans trouble associé.

En ce qui concerne l'altération qualitative des interactions sociales, la difficulté d'utiliser des comportements non verbaux variés ainsi que l'incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions qui correspondent au

niveau de développement ne sont pas habituelles de la trisomie 21, mais plus spécifiques de l'autisme. L'absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes et le manque de réciprocité sociale ou émotionnelle sont parfois observés dans la trisomie 21 ; cependant ces critères sont plus prononcés dans l'autisme.

Concernant l'altération qualitative de la communication, l'absence totale de développement du langage parlé mais aussi l'absence d'un jeu de « faire semblant » varié et spontané et d'un jeu d'imitation social ne sont pas habituellement observées chez les enfants avec trisomie 21. Les difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui sont habituelles dans la trisomie 21, cependant pas avec la même intensité que dans l'autisme. De même, un usage stéréotypé et répétitif du langage est parfois rencontré dans la trisomie 21, mais pas avec la même intensité que dans l'autisme. Un répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités n'est pas habituellement rencontré chez les enfants porteurs de trisomie 21.

Le retard ou le caractère anormal du développement avant l'âge de trois ans est classiquement observé chez les enfants atteints de trisomie 21 et est fonction de leur déficience intellectuelle. Les difficultés étant attendues dans le développement de ces enfants, il est souvent compliqué de se rappeler tout ce qui était inhabituel à l'époque et peut entraîner un rejet, à tort, du diagnostic d'autisme.

Enfin, la perturbation n'est pas mieux expliquée par le diagnostic de syndrome de Rett ou de trouble désintégratif de l'enfance.

Par la suite, une étude a confirmé la validité du diagnostic d'autisme chez les personnes avec trisomie 21 sur la base des critères du DSM-IV-TR (Jy et al., 2011). Les enfants avec trisomie 21 sans troubles associés sont, grâce à ces critères, facilement distinguables de ceux qui présentent des comorbidités. Les auteurs conseillent cependant de procéder à un diagnostic différentiel entre autisme, trouble du comportement et trouble des mouvements stéréotypés.

Outils diagnostiques

Les outils diagnostiques spécifiques à l'autisme montrent une sensibilité et une spécificité assez bonnes pour reconnaître les troubles du spectre de l'autisme chez de jeunes enfants ou chez des personnes ayant de faibles âges de développement (De Bilt et al., 2004, Moss & Howlin, 2009 ; Hepburn et al., 2008 ; Chlebowski et al., 2010). La combinaison d'un entretien parental à l'aide de l'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) et de l'observation de l'enfant grâce à l'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) permet d'identifier l'autisme parmi les individus porteurs de trisomie 21 avec plus de justesse (De Bilt et al., 2004). Cependant, pour la population des personnes atteintes de trisomie 21, qui peut

présenter des caractéristiques isolées d'autisme, l'élévation de la note seuil du test Autism Screening Questionnaire est justifiée et permet d'améliorer la spécificité de l'outil (Lowenthal et al., 2010). Le diagnostic d'autisme doit donc être porté par un professionnel averti et il semble pertinent de porter une attention particulière aux individus atteints de trisomie 21 dont le score approcherait la note seuil d'un outil diagnostique afin de vérifier la présence d'un réel tableau autistique ou de traits isolés.

Différencier l'autisme de la déficience intellectuelle est difficile car l'expression des troubles autistiques est variable d'un individu à l'autre et qu'un chevauchement des comportements de ces deux groupes d'enfants peut être observé (De Bilt et al., 2004). Cependant, les personnes avec une déficience intellectuelle importante révèlent des profils développementaux, comportementaux et cognitifs distincts de ceux des personnes avec autisme. En effet, les enfants avec déficience intellectuelle sans autisme présentent des retards dans une majorité de domaines de développement en adéquation avec leur âge de développement alors que les enfants avec autisme, dont les trois quarts ont également une déficience intellectuelle, présentent des déficits dans des domaines développementaux particuliers. Les personnes avec déficience intellectuelle sévère montrent des compétences sociales en adéquation avec leur niveau de développement. Il est donc possible de poser un diagnostic d'autisme en présence d'une déficience intellectuelle sévère sur la base des déficits sociaux et communicatifs caractéristiques de l'autisme (Ghaziuddin et al., 1992).

Pour diagnostiquer un trouble du spectre de l'autisme chez une personne porteuse de trisomie 21, il est donc nécessaire de faire appel à un professionnel qualifié ayant une large connaissance du développement et du fonctionnement typiques qui lui permet de mieux appréhender le développement et le fonctionnement pathologiques et d'utiliser des instruments d'évaluation qui permettent ce diagnostic : *Childhood Autism Rating Scale* (CARS), *Autism Diagnostic Interview* (ADI-R), *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS), *Autism Behavior Checklist* (ABC), par exemple. Il est important que les parents d'enfant ayant une trisomie 21 rencontrent des professionnels qui soient en mesure de les conseiller et de les orienter vers les prises en charge les plus bénéfiques pour leur enfant.

Risque de sur-diagnostic

Paradoxalement, il existe un risque de sur-diagnostic d'autisme chez les enfants ayant une trisomie 21 (Buckley, 2005 ; Reilly, 2009). En effet, si l'évaluateur n'est pas familier du développement des enfants atteints de trisomie 21, cela peut le conduire à sur-évaluer les troubles autistiques dans cette population. Il s'agit de tenir compte du retard global de développement puis de la déficience intellectuelle plus ou moins sévère des enfants porteurs de trisomie 21 qui peut amener ces enfants à présenter plus longtemps des comportements typiques du développement précoce sans qu'ils n'indiquent pour autant la présence d'un trouble autistique (Buckley, 2005, Channell et al., 2015). Aussi, certaines caractéristiques typiques du développement des enfants avec trisomie 21, telles que les difficultés dans le comportement adaptatif, les troubles du langage et certaines particularités dans les relations amicales, la maladresse motrice et la présence de stéréotypies ou de maniérismes moteurs, certains intérêts particuliers et l'attachement à des routines peuvent amener à un diagnostic erroné d'autisme (Buckley, 2005 ; Reilly, 2009, Channell et al., 2015).

De même, certains problèmes médicaux « invisibles », en particulier les pertes de capacités auditives et visuelles, et certaines maladies, telles que les otites, les sinusites, les rages de dents, les migraines, les ulcères par exemple, causant une souffrance que l'enfant ne sait pas exprimer peut affecter le comportement et les progrès dans les relations sociales et la communication des enfants ayant une trisomie 21 (Capone, 2001 ; Buckley, 2005 ; Reilly, 2009 ; Hickey, 2013). Le suivi et l'examen médical de l'enfant doivent permettre d'écarter toute raison physique expliquant un comportement de type autistique.

Buckley (2005) décrit ainsi deux types de patients ayant une trisomie 21 qui reçoivent un diagnostic d'autisme. Une partie d'entre eux reçoivent un diagnostic d'autisme correct. Ce sont des enfants qui présentent des déficits sociaux et émotionnels, des difficultés pour entrer en relation et en communication avec les autres enfants et adultes. Parmi ces patients correctement diagnostiqués, certains ont un fonctionnement intellectuel moyen, comme la population générale des enfants avec trisomie 21, d'autres présentent une déficience intellectuelle sévère à profonde et des déficits importants dans l'ensemble des aires du développement. Le deuxième type de ces patients reçoivent un diagnostic d'autisme erroné car ils présentent un répertoire de comportements répétitifs, des battements de mains, des jeux limités, une résistance aux changements et des compétences communicatives limitées, mais ces personnes se montrent affectueuses et en relation avec leurs proches. Dans ces cas, une prise en charge axée sur les compétences en communication peut réduire ces comportements qui ne réapparaîtront que de manière occasionnelle.

Au total, il n'existe pas de test médical objectif pour diagnostiquer l'autisme tels qu'un test sanguin ou un IRM ; le diagnostic est basé sur l'observation d'un modèle particulier de développement et de comportements (Buckley, 2005). Le diagnostic d'autisme chez les enfants ayant une trisomie 21 doit donc reposer sur des connaissances théoriques solides et sur l'observation fine d'un répertoire spécifique de symptômes, caractérisé par des déficits dans l'interaction sociale réciproque, la communication et le langage, et par des comportements et des intérêts restreints et stéréotypés (Vatter, 1998 ; Molloy et al., 2009).

2-2- Intervenir auprès de ces enfants

Les interventions dont bénéficient les enfants atteints de trisomie 21 ne sont pas appropriées aux difficultés engendrées par un syndrome autistique. Ainsi, les enfants avec un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme tirent plus de bénéfices d'une prise en charge spécifique aux troubles autistiques qui propose un environnement structuré et des interventions ciblées que d'une prise en charge essentiellement adaptée aux enfants ayant une trisomie 21 (Ghaziuddin et al., 1992). Ces enfants nécessitent donc des approches qualitativement différentes de celles proposées aux enfants ayant le même syndrome génétique sans trouble associé, afin de maximiser leur potentiel ainsi que leur qualité de vie (Hepburn et al., 2008 ; Molloy et al., 2009 ; Hepburn et al., 2008 ; Reilly, 2009 ; Hepburn & Filder., 2013).

Dans un premier temps, diagnostiquer l'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 est essentiel pour aider les parents à comprendre le comportement de l'enfant et leur donner accès aux recommandations éducatives, comportementales ou encore médicales pour leur enfant ainsi qu'à un soutien de qualité pour les familles (Gray et al., 2011, Castillo et al., 2008). Il s'agit donc de considérer l'autisme comme le trouble primaire en cas de double diagnostic (NZDSA, 2004 ; Dressler et al., 2011) et de prendre en charge l'enfant selon les recommandations en vigueur concernant les troubles envahissants du développement dont fait partie le trouble autistique (Haute Autorité de Santé, 2012). Ainsi, des stratégies éducatives et de gestion des comportements sur les lieux de prises en charge comme à domicile doivent être mises en œuvre en tenant compte de la singularité de chaque enfant pour l'aider à développer ses capacités et à réduire les problèmes de comportement ainsi que leur incidence (Buckley, 2005, Molloy et al., 2009). Dans une perspective médicale, il est pertinent d'évaluer le besoin d'un traitement médicamenteux lorsque certains comportements (hyperactivité, troubles de

l'attention, anxiété, troubles du sommeil...) ou encore des problèmes neurologiques (épilepsie) entravent les apprentissages et la socialisation (Patterson, 1999 ; Capone, 2001).

Comme préconisé dans la prise en charge des troubles du spectre autistique, des stratégies spécifiques, adaptées aux troubles de l'enfant et impliquant les intervenants de tous les lieux de vie de l'enfant, doivent être adoptées dans les différents domaines de sa prise en charge dont : le fonctionnement social, la communication, le comportement et les apprentissages (Hepburn & Filder, 2013). Elles doivent tenir compte des particularités de l'enfant pour proposer un environnement favorable à son développement. De manière générale, la prise en charge doit être individualisée et s'appuyer sur les forces de l'enfant afin de soutenir les domaines dans lesquels il est plus en difficulté.

Buckley (2005) répertorie les caractéristiques des stratégies d'intervention efficaces auprès d'enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme : (1) Combiner les stratégies comportementales aux approches développementales et éducatives en fonction du profil individuel de l'enfant, de ses compétences et de ses difficultés. (2) Proposer un programme d'enseignements structuré s'appuyant sur des indices visuels qui rendent l'environnement plus prévisible et compréhensible pour l'enfant et qui contribuent à limiter les situations de confusions et de détresse. (3) Mettre l'accent sur le développement de la communication sociale et des activités de jeux. (4) Penser que beaucoup de comportements inappropriés sont le reflet d'un répertoire comportemental limité et/ou de pauvres compétences de communication, et viser l'amélioration des compétences qui est souvent le moyen le plus efficace pour réduire les problèmes de comportement. (5) Comprendre la fonction des obsessions et des rituels qui peuvent être la cause de nombreux problèmes de comportement, mais qui, par ailleurs, permettent la réduction de l'anxiété et sont de puissantes sources de motivation et de renforcement pour l'enfant. (6) Les interventions doivent être centrées sur les familles plutôt qu'exclusivement sur l'enfant. (7) Les stratégies d'intervention doivent être mises en œuvre sans sacrifices excessifs de temps, d'argent ou d'autres aspects de la vie familiale.

Par ailleurs, l'autisme est un trouble du développement qui se manifeste dès le plus jeune âge et les bénéfices d'une prise en charge précoce et intensive sont reconnus. C'est pourquoi, il est également nécessaire de s'efforcer de repérer les signes d'autisme le plus tôt possible chez ces enfants afin qu'ils bénéficient d'interventions appropriées (Hepburn et al., 2008, Ghaziuddin & al., 1992, Reilly, 2009).

Il est donc indispensable que les professionnels considèrent la possibilité d'un double diagnostic et sachent le reconnaître, car un diagnostic formel d'autisme justifie que l'enfant ait accès à des services d'éducation et de prises en charge spécialisées plus efficaces ainsi qu'à

certaines traitements médicaux et comportementaux qui peuvent répondre à ses besoins (Capone, 2001).

Synthèse : Etats des lieux des connaissances et des pratiques auprès des enfants au double diagnostic

- Le diagnostic de TSA est délicat chez les enfants avec trisomie 21 et il existe un **risque de sur-diagnostic** en raison de chevauchements de symptômes entre les deux pathologies.
- **Les classifications internationales** proposent de spécifier l'association des TSA à une affection génétique (DSM-5) et les critères diagnostiques permettent de distinguer les enfants avec trisomie 21 qui en sont atteints.
- **Les outils diagnostiques** de l'autisme permettent de le reconnaître dans la population des personnes avec trisomie 21.
- **Une bonne connaissance du développement et du fonctionnement** ordinaire et pathologique semble nécessaire pour permettre au professionnel de repérer et de diagnostiquer à bon escient les enfants au double diagnostic.
- **L'accompagnement de ces enfants nécessite de considérer le TSA comme trouble primaire** et de les prendre en charge selon les recommandations en vigueur concernant l'autisme.

PARTIE 2 : MÉTHODOLOGIE DE LA RECHERCHE

1- Problématique

Le diagnostic additionnel d'autisme chez les personnes atteintes de trisomie 21 a longtemps été considéré comme rare du fait que cette maladie génétique est généralement associée à un tempérament chaleureux, affectueux, en recherche de relations amicales, et à l'absence de troubles psychiatriques. Pourtant, les études rapportent que l'autisme touche 1% à 10% des individus atteints de trisomie 21 bien que la prévalence de cette double affection reste imprécise puisqu'elle est peu repérée. En effet, il est difficile d'identifier l'autisme chez les personnes atteintes de trisomie 21 car d'une part, les outils d'évaluation du développement ne sont pas toujours adaptés aux difficultés inhérentes à leur pathologie primaire et d'autre part, il existe un risque de reconnaître à tort certains symptômes d'autisme.

La littérature concernant cette double affection se développe depuis une vingtaine d'années. Les recherches ont permis de repérer certains signes cliniques caractéristiques des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et de trouble autistique qui les distinguent clairement des autres enfants avec trisomie 21 ayant un développement typique de cette maladie génétique. Il a également été montré de nettes différences de scores à des échelles de repérage des troubles autistiques entre les enfants atteints de trisomie 21 avec et sans autisme à déficience intellectuelle égale. Autrement dit, l'explication de la présence de troubles autistiques du fait d'une déficience intellectuelle importante souvent rapportée n'est pas fondée. En effet, les enfants ayant une déficience intellectuelle sévère à profonde ne présentent pas systématiquement des altérations de la communication et des interactions sociales spécifiques de la pathologie autistique. Les auteurs s'engagent auprès de ces enfants en recommandant des prises en charge qui tiennent compte de leur diagnostic conjoint de trisomie 21 et d'autisme. Ils encouragent le repérage de l'autisme ainsi qu'une intervention précoce et appropriée auprès de ces enfants.

Malgré l'existence d'une littérature anglophone estimable et la reconnaissance par les classifications internationales de la possibilité d'un diagnostic additionnel d'autisme chez des personnes ayant une trisomie 21, la problématique semble peu traitée en France. La littérature en langue française est pauvre et peu fournie, citant, sans la développer, cette possibilité de diagnostic additionnel d'autisme chez des personnes ayant une trisomie 21. Ce diagnostic semble alors posé tardivement, ne permettant pas aux jeunes enfants de bénéficier d'une prise en charge précoce dont on connaît l'intérêt dans le traitement des troubles autistiques.

Parmi les nombreuses affections associées à la trisomie 21, les parents rapportent que ce sont les troubles autistiques les plus difficiles à gérer au quotidien et qui ont le plus d'impact négatif sur l'équilibre familial. Dans la majorité des cas, les parents alertent les professionnels concernant les difficultés de leur enfant, et leurs inquiétudes sont justifiées. Cependant, les réactions des professionnels varient et si certains reconnaissent parfaitement l'autisme, beaucoup présentent une compréhension insuffisante de ces comportements en inadéquation avec le développement typique des enfants avec trisomie 21 et n'envisagent pas ce diagnostic conjoint. Un diagnostic tardif retarde alors l'explication des comportements observés par les familles, la mise en place d'une intervention appropriée et l'obtention d'un soutien particulier en lien avec les difficultés consécutives au trouble autistique. Diagnostiquer l'autisme chez des enfants porteurs de trisomie 21 permet pourtant un certain soulagement pour les familles qui passe par la reconnaissance et la prise en considération des difficultés de l'enfant.

Pour soutenir une plus grande homogénéité du développement chez ces enfants, il est alors pertinent de proposer une évaluation qui permette de repérer le profil développemental individuel de chacun précisant les domaines en émergence et ceux plus déficitaires, dans le but d'élaborer un projet d'intervention efficace et ciblé. L'évaluation doit alors permettre d'offrir des prises en charge psycho-éducatives et/ou thérapeutiques individualisées pour répondre aux mieux aux difficultés et aux besoins spécifiques de ces patients.

C'est en ce sens que nous souhaitons mener une étude sur le développement et le fonctionnement des enfants ayant ce double diagnostic, d'une part à l'aide de la Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle et d'autre part à l'aide d'échelles d'évaluation des processus de régulation (dysrégulation de l'activité, autorégulation et régulation émotionnelle).

Pour orienter notre travail nous nous posons plusieurs questions :

Concernant le développement cognitif et socio-émotionnel :

- Quelles sont les caractéristiques du développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme ?
- Quelles sont les différences et les similitudes dans les profils de développement cognitif et socio-émotionnel des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme comparés aux enfants avec trisomie 21 sans autisme et aux enfants avec autisme sans trisomie 21 ?

Concernant la régulation :

- Quelles sont les différences et les similitudes dans (1) la régulation de l'activité, (2) les capacités d'autorégulation et (3) la régulation émotionnelle des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme comparés aux enfants avec trisomie 21 sans autisme et aux enfants avec autisme sans trisomie 21 ?

Concernant les différents processus de développement et de la régulation des enfants au double diagnostic :

- Existe-t-il un lien entre le niveau de développement et les processus de régulation (autorégulation, dysrégulation, régulation émotionnelle) ?
- Existe-t-il un lien entre l'hétérogénéité du développement et les processus de régulation (autorégulation, dysrégulation, régulation émotionnelle) ?
- Existe-t-il des liens entre les différents processus de régulation (autorégulation, dysrégulation, régulation émotionnelle) ?

2- Objectifs et hypothèses

1- Objectifs de la recherche

Le but premier de notre étude est de mieux comprendre les caractéristiques du développement cognitif, socio-émotionnel et de la régulation des activités des enfants présentant une trisomie 21 et un autisme, d'en repérer les particularités grâce à une analyse fine et différentielle des profils de développement et de fonctionnement en les comparant à des enfants atteints de trisomie 21 d'une part et à des enfants avec autisme d'autre part.

Cette recherche a de plus des implications sociétales : sensibiliser les professionnels et les institutions à la reconnaissance de ce double diagnostic pour un meilleur repérage du trouble autistique dès le plus jeune âge chez les enfants atteints de trisomie 21 et pour la mise en place d'interventions adaptées à leurs besoins spécifiques visant l'harmonisation de leur développement et de leur fonctionnement.

2- Hypothèses

L'hypothèse générale sur laquelle repose ce travail de recherche est *qu'il existe un profil développemental et des processus de régulation caractéristiques et spécifiques aux enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme.*

Pour y répondre, nous avons émis différentes hypothèses concernant le développement cognitif et socio-émotionnel d'une part, et concernant la régulation d'autre part.

2-1- Hypothèses sur le développement cognitif et socio-émotionnel

Postulant des profils développementaux atypiques chez les enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme et l'existence de variabilités inter-groupes diagnostiques dans le développement des enfants atteints de troubles du développement, nous nous attendons à observer chez eux des profils développementaux et à la présence d'une

hétérogénéité du développement inter- et intra- domaines qui se distinguent de ceux des enfants avec trisomie 21 et des enfants avec autisme.

Hypothèse 1 : Le profil de développement des enfants au double diagnostic présente des particularités qui permettent de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA.

Nous pensons que les participants présenteront des profils de développement mettent en avant des forces et des faiblesses spécifiques et nous attendons à observer des similitudes et des différences dans les profils développementaux BECS : - des enfants au double diagnostic *versus* des enfants porteurs de trisomie 21 d'une part, - et des enfants au double diagnostic *versus* des enfants atteints d'autisme d'autre part.

- **Sous-hypothèse a)** : Il existe une asymétrie en faveur du développement cognitif comparativement au développement socio-émotionnel chez les enfants présentant des Troubles du Spectre de l'Autisme avec ou sans trisomie 21. Ils présentent un niveau de développement cognitif supérieur à leur niveau de développement socio-émotionnel à la BECS. Ce n'est pas le cas des enfants avec trisomie 21.
- **Sous-hypothèse b)** : Les réussites et les échecs dans les domaines de la BECS permettent de repérer qu'il existe des forces et des faiblesses dans le développement des enfants avec double diagnostic qui témoignent d'un profil développemental qui se rapproche de celui des enfants avec TSA et s'éloigne de celui des enfants avec T21.

Hypothèse 2 : Les enfants au double diagnostic présentent une forte hétérogénéité du développement qui permet de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA.

Nous pensons que les participants présenteront des scores hétérogènes entre et à l'intérieur des domaines évalués par la BECS et nous nous attendons à observer des similitudes et des différences dans les profils développementaux BECS : - des enfants au double diagnostic *versus* des enfants porteurs de trisomie 21 d'une part, - et des enfants au double diagnostic *versus* des enfants atteints d'autisme d'autre part.

- **Sous-hypothèse a)** : Les enfants présentant des Troubles du Spectre de l'Autisme avec ou sans trisomie 21 montrent une hétérogénéité cognitive inférieure à celle du secteur socio-émotionnel. Ils présentent un indice d'hétérogénéité cognitive inférieur à leur indice d'hétérogénéité socio-émotionnel à la BECS. Ce n'est pas le cas des enfants avec trisomie 21.

- **Sous-hypothèse b)** : Il existe une plus forte hétérogénéité intra-fonctions dans les différents domaines de la BECS chez les enfants avec double diagnostic qui les rapproche du fonctionnement des enfants avec TSA et les éloigne de celui des enfants avec T21.

2-2- Hypothèses sur les processus de régulation

Postulant l'existence de difficultés de régulation chez les enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme et l'existence de variabilités inter-groupes diagnostiques dans le fonctionnement des enfants atteints de troubles du développement, nous nous attendons à observer des difficultés de régulation chez ces enfants, les rapprochant du fonctionnement des enfants avec TSA et les éloignant des enfants avec trisomie 21.

a) Concernant la régulation de l'activité

Hypothèse 3 : Les enfants au double diagnostic présentent une dysrégulation importante qui permet de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA.

Nous pensons que les enfants atteints de TSA avec ou sans trisomie 21 présenteront un score à la Grille Régulation Adaptation Modulation (Adrien, 1996, 2001) relevant d'une forte dysrégulation de l'activité les distinguant des enfants avec T21.

b) Concernant l'autorégulation

Hypothèse 4 : Les enfants au double diagnostic présentent des difficultés d'autorégulation importantes qui permettent de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA.

Nous pensons que les enfants atteints de TSA avec ou sans trisomie 21 présenteront un score à la Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices (Nader-Grosbois, 2006a) relevant de faibles capacités d'autorégulation les distinguant des enfants avec T21.

c) Concernant la régulation émotionnelle

Hypothèse 5 : Les enfants au double diagnostic présentent des difficultés de régulation émotionnelle importantes qui permettent de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA.

Nous pensons que les enfants atteints de TSA avec ou sans trisomie 21 présenteront des scores à l'échelle de régulation émotionnelle (ERC, Schields & Cicchetti, 1997, Nader-Grosbois, 2014) relevant d'une faible régulation émotionnelle et d'une forte dysrégulation émotionnelle les distinguant des enfants avec T21.

2-3- Hypothèses sur liens entre les processus de développement et de régulation

Postulant l'existence interrelations entre développement et régulation dans les trajectoires développementales des enfants avec troubles du développement, nous nous attendons à en observer dans le groupe de participants au diagnostic conjoint de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme.

Hypothèse 6 : Les difficultés de régulation des enfants au double diagnostic sont d'autant plus importantes que leur niveau de développement est faible.

Nous nous attendons à observer l'existence d'un lien entre les scores aux différentes échelles de régulation et le niveau de développement des enfants au double diagnostic :

- **Sous-hypothèse a)** : Il existe un lien entre le score de dysrégulation à la GRAM et les niveaux de développement obtenus à la BECS.
- **Sous-hypothèse b)** : Il existe un lien entre le score d'autorégulation à la Grille d'auto- et d'hétéro-régulation et les niveaux de développement obtenus à la BECS.
- **Sous-hypothèse c)** : Il existe un lien entre le score de régulation et de dysrégulation émotionnelle à l'ERC et les niveaux de développement obtenus à la BECS.

Hypothèse 7 : Plus les enfants avec double diagnostic présentent de difficultés de régulation, plus leur développement est hétérogène.

Nous nous attendons à observer une influence de capacités de régulation sur l'homogénéité du développement des enfants au double diagnostic :

- **Sous-hypothèse a)** : Plus le score de dysrégulation à la GRAM est élevé, dans le sens d'une forte dysrégulation, plus les indices d'hétérogénéité obtenus grâce à l'évaluation du développement à la BECS sont élevés, dans le sens d'une forte hétérogénéité.
- **Sous-hypothèse b)** : Plus le score d'autorégulation à la Grille d'auto- et d'hétéro-régulation, est bas, dans le sens de difficultés d'autorégulation, plus les indices d'hétérogénéité obtenus grâce à l'évaluation du développement à la BECS sont élevés, dans le sens d'une forte hétérogénéité.

- **Sous-hypothèse c)** : Plus le score de régulation est bas et le score de dysrégulation émotionnelle haut à l'ERC, dans le sens de difficultés de régulation, plus les indices d'hétérogénéité obtenus grâce à l'évaluation du développement à la BECS sont élevés, dans le sens d'une forte hétérogénéité.

Hypothèse 8 : Plus les enfants avec double diagnostic ont des compétences d'autorégulation, moins ils présentent de dysrégulation de l'activité et de dysrégulation émotionnelle, et plus ils présentent de régulation émotionnelle.

Nous nous attendons à observer que plus les scores d'autorégulation sont élevés :

- **Sous-hypothèse a)** : Plus les scores d'autorégulation sont élevés, dans le sens de capacités d'autorégulation, plus le score de dysrégulation à la GRAM est bas, dans le sens d'une meilleure régulation.

- **Sous-hypothèse b)** : Plus les scores d'autorégulation sont élevés, dans le sens de capacités d'autorégulation, plus le score de dysrégulation émotionnelle à l'ERC est bas, dans le sens de meilleures capacités de régulation émotionnelle.

- **Sous-hypothèse c)** : Plus les scores d'autorégulation sont élevés, dans le sens de capacités d'autorégulation, plus le score de régulation émotionnel est haut à l'ERC, dans le sens de meilleures capacités de régulation émotionnelle.

3- Méthode

1- Participants

Les participants sont des volontaires recrutés par le biais d'institutions d'accueil (IME, CAMSP, SESSAD, Services hospitaliers), de collègues psychologues spécialisées dans les Troubles du Spectre de l'Autisme exerçant en libéral, de forums de parents et de familles d'enfants porteurs de handicaps. Cinquante-sept familles ont participé à notre recherche. Les enfants ont été recrutés et évalués entre juin 2013 et mai 2016. Douze protocoles issus de recherches antérieures ont également été inclus dans la population de la présente étude. Cinq protocoles n'ont pas été exploités dans notre recherche car suite à l'évaluation de l'enfant et de la rencontre avec la famille, ils ne correspondaient pas aux critères d'inclusion prérequis, faisait l'objet d'un effet plafond à la Batterie d'Evaluation Cognitive et Sociale, ou les données manquantes dans le protocole étaient trop importantes.

1-1- Critères de recrutement

Critères d'inclusion :

Pour les trois groupes :

- Des enfants, filles et garçons.
- Leur développement se situe dans la période de 4 à 24 mois. Il est évalué à l'aide de la Batterie d'Evaluation Cognitive et Socio-émotionnelle.
- Les familles ont signé un formulaire de consentement libre et éclairé.

Pour les enfants avec trisomie 21 et autisme :

- Âge réel : de 2 à 14 ans.
- Diagnostic génétique de trisomie 21.
- Diagnostic d'autisme : ils remplissent les critères diagnostiques d'autisme des classifications internationales, DSM-5 et CIM-10, et présentent un score supérieur à 30 à la CARS (Schopler, 1988).

Pour les enfants avec trisomie 21 :

- Âge réel : de 18 mois à 10 ans.
- Diagnostic génétique de trisomie 21.

Pour les enfants avec autisme :

- Âge réel : de 2 à 14 ans.
- Diagnostic d'autisme : ils remplissent les critères diagnostiques d'autisme des classifications internationales, DSM-5 et CIM-10, et présentent un score supérieur à 30 à la CARS (Schopler, 1988).

Critères de non inclusion :Pour les trois groupes :

- Troubles médicaux actuels pouvant altérer le comportement (ex : en attente d'opération ou de soins, épilepsie non stabilisée...).
- Troubles sensoriels : surdité, aveugle / malvoyant
- Les enfants dont un des parents est protégé par la loi conformément aux articles L.1121-5 à L.1121-8 du Code de la Santé Publique.
- Contexte familiale en crise (décès, séparation des parents en cours...).

Pour les enfants avec trisomie 21 :

- Diagnostic d'autisme.

Pour les enfants avec autisme :

- Maladie génétique avérée autre que trisomie 21 (ex : Syndrome de Bourneville, Syndrome X fragile...)

Critères d'exclusion :Pour les trois groupes :

- Développement supérieur à la période d'âge de 4 mois à 24 mois.
- Manque de données trop important suite à l'évaluation du développement.

Pour les enfants avec double diagnostic et avec autisme :

- Le diagnostic de TSA n'est pas vérifié lors de l'évaluation de l'enfant (score à la CARS inférieur à 30)

Pour les enfants avec trisomie 21 :

- Troubles associés pouvant chevaucher certains symptômes de l'autisme (communication, attachement, manque de stimulation...) perçu par le chercheur-clinicien pendant l'évaluation.

1-2- Description de la population de l'étude

Tableau 1. Caractéristiques des participants

	T21	T21-TS1^a	TSA
N	(N=25)	(N=18)	(N=21)
Age réel moyen (mois ; jours)	47 ; 24	105	61 ; 10
Ecart-type	20.81	38.4	22.55
Min – Max	21-102	59-178	24-103
Niveau de développement global (score BECS)	51,96	47,83	49,76
Ecart-type	12,69	9,29	10,27
Min – Max	26-64	29-62	30-64
Sévérité de l'autisme (score CARS)	NA	40.19	38.05
Ecart-type	NA	4.40	4.98
Min – Max	NA	33.5-50	32.5-51.5

Note. a. TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme, T21 désigne la trisomie 21.

Le groupe expérimental de notre étude est composé de 18 enfants âgés de 4 ans 11 mois à 14 ans 10 mois, 4 filles et 14 garçons, porteurs de trisomie 21 chez qui un trouble autistique était avéré ou a été confirmé lors de notre évaluation et dont le développement se situe dans la période de 4 mois à 24 mois. L'âge moyen de ce groupe est de 8 ans 9 mois, et sa médiane à 8 ans 7 mois.

Les deux groupes contrôles sont composés d'enfants porteurs de trisomie 21 sans autisme (N=25) âgés de 21 mois à 8 ans 6 mois (âge moyen = 3 ans 11 mois, médiane = 3 ans 6 mois), 7 filles et 18 garçons, et d'enfants avec autisme (N=21) âgés de 21 mois à 8 ans 7 mois (âge moyen = 5 ans 1 mois, médiane = 5 ans 4 mois), 2 filles et 19 garçons, dont le développement se situe entre 4 et 24 mois ont également été recrutés.

Nous avons considéré la note globale de développement obtenue à la BECS pour situer le niveau de développement de chaque groupe et les comparer. En effet, l'obtention de l'âge de développement grâce aux tables de correspondances entre la note globale de niveau de développement obtenue par l'enfant à la Batterie d'Evaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS), et les âges de développement global calculés à l'aide du Brunet-Lézine Révisé (BL-R) mise au point pour les enfants avec autisme ne convenait pas aux enfants avec trisomie 21. La passation des deux outils pour certains enfants nous a permis de constater un écart d'âge de

développement important entre celui obtenu au Brunet-Lézine Révisé et celui obtenu par équivalence à partir de la note de développement globale à la BECS. La prédiction de l'âge de développement semble être erronée pour cette population particulière d'enfants avec trisomie 21 qui présentent un retard psychomoteur pouvant expliquer en partie l'écart de résultats trouvé entre les deux outils d'évaluation du développement.

Les trois groupes d'enfants évalués pour notre étude présentent des âges chronologiques différents, mais tous présentent un niveau de développement sensori-moteur compris entre 4 et 24 mois

Le diagnostic d'autisme est réalisé à partir des critères des classifications internationales, la CIM-10 (OMS, 1992) et le DSM-5 (APA, 2013), et d'une évaluation quantitative effectuée à l'aide de la CARS (Childhood Autism Rating Scale, Schopler, Reichler & Daly, 1980). Pour un enfant avec trisomie 21 sans trouble associé plus jeune (21 mois), nous avons vérifié qu'il ne présentait pas de signes cliniques permettant de le considérer à risque d'autisme à l'aide de la Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT, Robins et al., 2001).

Le groupe d'enfants au double diagnostic présente un score moyen à la CARS de 40.18 (± 4.40 , étendue 33.5-50) et le groupe d'enfants avec TSA 38.05 (± 4.98 , étendue 32.5-50.5). Ces deux groupes d'enfants présentant des TSA ont des scores moyens à la CARS qui les situent dans la catégorie « sévèrement autistique ».

Les enfants au double diagnostic avaient reçu un diagnostic de TSA en moyenne à l'âge de 6 ans 9 mois (étendu 4 ans – 10 ans) lorsqu'il était posé. Sept des 18 enfants vus n'avaient pas reçu de diagnostic officiel au moment de l'étude. Les enfants avec TSA, pour lesquels nous connaissons l'âge de diagnostic (N=15), l'avaient reçu en moyenne à l'âge de 2 ans et 11 mois (étendue 2 ans – 5 ans 6 mois).

2- Matériel

Le choix du matériel a été réfléchi afin de nous donner un maximum d'informations à l'occasion d'une rencontre unique avec les enfants et leur famille. Il s'agissait de pouvoir vérifier la présence ou l'absence de Troubles du Spectre de l'Autisme chez l'enfant, d'évaluer son développement et d'observer ses capacités de régulation. L'enregistrement vidéo de la séance d'évaluation de l'enfant a donc été nécessaire afin de coter a posteriori les différentes échelles.

2-1- Outils diagnostiques et d'évaluation des signes d'alerte de l'autisme

Le **diagnostic d'autisme** est réalisé à l'aide des critères des classifications internationales des maladies mentales CIM-10, DSM-IV-TR et DSM-5 et de la *Childhood Autism Rating Scale* (CARS, Schopler, Reichler & Daly, 1980). Le **dépistage de l'autisme** a été réalisé grâce à la *Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT, Robins et al., 2001).

Evaluation qualitative de l'autisme :

Les classifications internationales des maladies mentales sont des références en termes de diagnostic pour les praticiens et les chercheurs dans le domaine de la santé. Le **DSM-5**, Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux -5ème édition-, édité par l'Association Américaine de Psychiatrie, est un manuel de référence qui catégorise les critères diagnostiques et les recherches statistiques de troubles mentaux spécifiques. La **CIM-10**, Classification Statistique Internationale des Maladies et des problèmes de santé connexes -10ème édition-, publiée par l'Organisation Mondiale de la Santé, est une liste de classifications médicales codant notamment les maladies, signes, symptômes, circonstances sociales et causes externes des maladies ou des blessures.

Ces classifications proposent les critères diagnostiques de l'autisme sous la référence « trouble autistique » (F84.0 [299.00]) dans le DSM-5 et « Trouble du spectre de l'autisme » (F84.0) dans la CIM-10. L'autisme est défini comme un trouble neurodéveloppemental caractérisé par une altération qualitative des interactions sociales et de la communication ainsi que par la présence d'un répertoire restreint, répétitif et stéréotypé des intérêts ou des activités qui apparaissent au cours du développement et retentissent sur le fonctionnement de la personne sans pouvoir être expliqué par un handicap intellectuel.

Evaluation quantitative de l'autisme :

La *Childhood Autism Rating Scale* (CARS, Schopler et al., 1980), traduite et adaptée en français par Rogé en 1989, est une échelle d'évaluation diagnostique de l'autisme infantile qui permet également d'apprécier le degré de sévérité des troubles autistiques. Elle a été élaborée pour identifier les enfants autistes et pour les distinguer d'enfants porteurs d'autres troubles du développement sans syndrome autistique associé. Aussi, elle permet de distinguer les enfants dont les signes d'autisme sont plus discrets à moyens des enfants dont l'autisme est sévère.

Cette échelle inclut 15 items comportementaux qui peuvent être évalués à partir des données issues des dossiers médicaux, de l'observation en milieu écologique et de l'entretien des parents en plus des informations recueillies lors de la passation de tests. Ces items

concernent (1) les relations sociales, (2) l'imitation, (3) les réponses émotionnelles, (4) l'utilisation du corps, (5) l'utilisation des objets, (6) l'adaptation au changement, (7) les réponses visuelles, (8) les réponses auditives, (9) le goût, l'odorat, le toucher (réponses et modes d'exploration), (10) la peur et l'anxiété, (11) la communication verbale, (12) la communication non verbale, (13) le niveau d'activité, (14) le niveau intellectuel et l'homogénéité du fonctionnement intellectuel, (15) l'impression générale.

Le comportement de l'enfant est comparé à celui des enfants typiques du même âge en termes de particularités, de fréquence, d'intensité et de durée. Il s'agit d'évaluer le comportement sans recourir à des explications causales car le score global et le type d'anomalies permettront de repérer avec justesse les enfants autistes. Chaque item est coté de 1 (normal pour l'âge) à 4 (sévèrement anormal pour l'âge). Puis, le calcul d'un score global permet d'estimer le degré de sévérité des signes cliniques de l'autisme présentés par la personne évaluée. Au-delà du score seuil de 30, on considère que l'enfant est porteur d'autisme. Un score compris entre 30 et 37 correspond à la catégorie « *légèrement à moyennement autistique* » et de 38 à 60 correspond à la catégorie « *sévèrement autistique* ».

Dépistage de l'autisme :

La *Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT, Robins et al., 2001) est un outil de repérage précoce des signes d'autisme chez les enfants âgés de 16 à 30 mois. Il s'agit d'un questionnaire dichotomique (oui/non) adressé aux parents concernant les différents domaines de développement en se basant sur le comportement habituel de l'enfant.

Les enfants sont considérés à risque de développer l'autisme lorsqu'ils obtiennent des réponses à risque autistique pour trois items parmi les vingt-trois ou pour deux items discriminatifs : intérêt pour les autres enfants, initiation de l'attention conjointe, présentation et offrande d'objet, imitation, réponse à l'appel du prénom et capacité à suivre le pointage de l'adulte.

Cet outil a montré de bonnes qualités métrologiques ainsi qu'une bonne valeur prédictive positive auprès d'enfants tout-venant de 18 mois revus à 24 mois (Robins et al., 2001) ainsi qu'auprès d'enfants ayant une déficience intellectuelle (DiGuseppi et al., 2010). En effet, les enfants ayant un âge de développement inférieur à 18 mois sont également identifiés comme présentant des déficits sociaux et communicatifs à risque autistique grâce à la M-CHAT. Comme cet outil n'est pas diagnostique, les enfants qui sont considérés après évaluation comme à risque autistique doivent être orientés pour un bilan plus fin vers des spécialistes de ce domaine, afin de bénéficier le plus précocement possible d'une prise en charge adaptée.

2-2- Outils de mesure du développement cognitif et socio-émotionnel :

L'évaluation du développement psychologique des enfants inclus est réalisée à l'aide d'un test approprié à leur niveau de développement. Ainsi, pour ces enfants dont le niveau estimé est inférieur à 2 ans, le développement cognitif et socio-émotionnel a été évalué à l'aide de *La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle* (BECS, Adrien, ECPA, 2007).

Cet outil d'évaluation du développement est adapté aux enfants ayant des troubles du développement tant sur le fond que sur la forme et a été recommandé par la Haute Autorité de Santé en 2010. En effet, il permet d'évaluer à la fois le niveau de développement (période d'âge de développement) de l'enfant et son profil de développement (résultats par domaine de développement). La passation consiste en une séance de jeux structurée à l'aide d'un matériel varié et attractif (cubes, jouets mécaniques, livres d'images, jeu d'encastrement...). Aussi, l'examineur soutient la relation avec l'enfant : il lui propose les objets un par un, il suscite des interactions et propose des échanges verbaux et non verbaux, il lui montre les jeux et fait des démonstrations. Cette évaluation dynamique permet à l'enfant de montrer ses compétences et au professionnel de situer son niveau de développement.

La BECS a été développée tout spécialement et validée pour l'examen des enfants atteints d'autisme (Thiébaud et al., 2010) et recouvre la période de 4 mois à 24 mois. Elle a été construite à partir d'outils existants d'évaluation du développement cognitif, communicatif et émotionnel et sur la base de l'intégration de modèles théoriques du développement dont celui du développement de l'intelligence sensori-motrice en stades de Piaget et celui de Fischer (Adrien, 2007). Selon ce dernier modèle, l'enfant développe ses capacités cognitives et sociales de façon intégrée grâce à ses actions sur l'environnement physique et ses interactions avec les personnes de l'entourage, celles-ci pouvant jouer le rôle d'expert pour faciliter et développer plus ou moins les apprentissages de nature cognitive et socio-émotionnelle.

La BECS permet l'évaluation, à travers des activités ludiques, de 16 fonctions cognitives et socio-émotionnelles qui sont hiérarchisées en 4 niveaux de développement correspondant à des périodes d'âge de développement psychologique : niveau 1 = 4-8 mois, niveau 2 = 8-12 mois, niveau 3 = 12-18 mois, niveau 4 = 18-24 mois. Chacune de ses fonctions est décrite par des items de comportements qui sont ordonnés selon ces 4 niveaux d'après les travaux relatifs au développement de celles-ci.

Dans le secteur cognitif, la BECS évalue sept fonctions : 1/ L'image de soi (ISO) est la capacité de l'enfant à se reconnaître et à s'identifier en tant que personne. 2/ Le jeu symbolique

(JS) est la capacité de l'enfant à produire des actions fonctionnelles et de faire-semblant avec les objets. 3/ Les schèmes de relations avec les objets (SCH) est la capacité de l'enfant à produire des schèmes d'action variés et de plus en plus complexes. 4/ La causalité opérationnelle (CO) est la capacité de l'enfant à établir des relations de causalité entre son action et un objet ou entre plusieurs de ses actions. 5/ Les moyens pour atteindre un but (MB) est la capacité de l'enfant à trouver des moyens pour atteindre des objectifs. 6/ Les relations spatiales (RS) est la capacité de l'enfant à établir des relations spatiales entre les objets ou entre lui et les objets. 7/ La permanence de l'objet (PO) est la capacité qu'a l'enfant à se représenter un objet qu'il ne voit pas, et à considérer que cet objet existe toujours même s'il ne le perçoit pas.

Dans le secteur socio-émotionnel, la BECS évalue neuf fonctions : (1) La régulation du comportement (RC) est la capacité de l'enfant à modifier le comportement du psychologue évaluateur. (2) Les interactions sociales (IS) est la capacité de l'enfant à établir des échanges de regards, d'objets, de paroles avec le psychologue évaluateur. (3) L'attention conjointe (AC) est la capacité de l'enfant à prêter attention à quelque chose en même temps que quelqu'un d'autre. (4) Le langage expressif (LE) est la capacité de l'enfant à produire des sons, des mots ou des phrases. (5) Le langage compréhensif (LC) est la capacité de l'enfant à comprendre les mots et les phrases produites par le psychologue évaluateur (ou quelqu'un de son entourage). (6) L'imitation vocale (IV) est la capacité de l'enfant à reproduire des sons, des mots, des phrases après les avoir entendus. (7) L'imitation gestuelle (IG) est la capacité de l'enfant à reproduire des gestes simples, complexes et des actions avec les objets. (8) Les relations affectives (RA) sont la capacité de l'enfant à produire des comportements qui témoignent d'une différenciation affective vis-à-vis des personnes, d'une autonomie affective (objet consolateur, affirmation de soi, opposition). (9) L'expression émotionnelle (EE) est la capacité de l'enfant à exprimer par les mimiques, les postures et la parole des émotions variées.

La BECS présente des qualités psychométriques (fidélité, sensibilité et validité externe) satisfaisantes (Adrien, 2007 ; Thiébaud et al. 2010). Dans un premier temps, la cotation d'une grille d'observation des comportements de l'enfant relevés au cours de l'évaluation et rapporté par les parents et/ou les professionnels rencontrés à l'occasion du bilan constitue une préparation à la cotation des niveaux de développement. L'utilisation de cette grille permet d'élever la fidélité inter-cotateur de l'échelle. Puis, chaque item est coté en trois points : 2 pour la réussite complète, 1 pour la réussite avec étayage et 0 en cas d'échec. Seize notes de niveau qui correspondent au niveau optimal de développement pour les 16 sous-échelles sont obtenues ; elles permettent d'obtenir un profil détaillé du développement cognitif et socio-émotionnel de l'enfant qui met en avant ses forces et ses faiblesses. On peut alors calculer les niveaux moyens

de développement (le niveau moyen cognitif, le niveau moyen socio-émotionnel et le niveau moyen global) de l'enfant correspondant à la somme moyennée des notes de niveau optimal pour le secteur cognitif, pour le secteur socio-émotionnel ainsi que pour l'ensemble de l'échelle (développement global). Ils correspondent à une des quatre périodes d'âge (4-8 mois ; 8-12 mois ; 12-18 mois ; 18-24 mois). On peut également calculer des indices d'hétérogénéité (cognitif, socio-émotionnel et global) pour apprécier l'homogénéité ou non du développement de l'enfant. Cet indice correspond à la moyenne des différences (en valeur absolue) entre toutes les notes de niveau de développement des capacités évaluées multipliée par 10.

Pour vérifier l'homogénéité du développement de chaque domaine, la BECS propose une analyse qualitative de la consolidation des niveaux de chaque échelle par la définition de différents profils de développement (Adrien, 2007). Chez l'enfant au développement typique, il est attendu une consolidation hiérarchique des capacités de chaque niveau même si une variabilité dans l'expression des compétences est parfois observée, notamment lors du passage d'un niveau à l'autre. Le développement des enfants avec TSA est caractérisé par une hétérogénéité accrue. Ainsi, on décrira le profil de développement pour chaque fonction d'un profil *homogène et stable* marqué par la cohérence des cotations de l'enfant vis-à-vis du niveau atteint à un profil *hétérogène et fragile* marqué par un manque de consolidation des niveaux précédents le niveau atteint.

Aussi, pour évaluer la consolidation des compétences dans chaque domaine de développement, Bernard (2015) a développé le calcul d'un nouvel indice. Il permet la mesure quantitative de l'hétérogénéité intra-fonctions grâce au calcul du carré de la distance euclidienne à l'idéal. Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité intra-fonctions (IH_{intra}) correspond à la moyenne des différences élevées au carré entre les cotations « idéales » (soit une cotation maximum de l'item à 2) pour chaque item et les cotations réellement relevés pour l'enfant. La formule appliquée pour calculer cet indice est la suivante : $IH_{intra}(\text{domaine}) = \frac{[(\text{Item 1 idéal} - \text{Item 1 réel})^2 + (\dots) + (\text{Item N idéal} - \text{Item N réel})^2]}{\text{total du nombre d'items de l'échelle}}$. L'indice d'hétérogénéité intra-fonctions est compris entre 0 (absence d'hétérogénéité) et 3.75 (hétérogénéité maximale). Ainsi, plus cet indice est élevé, plus l'écart à cet idéal est important et plus le profil de développement est hétérogène. Nous utiliserons l'analyse quantitative de l'hétérogénéité intra-fonctions dans l'analyse des données obtenues grâce à l'évaluation de nos participants.

Cette évaluation est alors un support à l'élaboration d'un projet de développement personnel centré sur les points faibles de l'enfant et s'appuyant sur ses points forts afin de l'aider à progresser (Adrien, 2008). Aussi, des passations successives cette évaluation permettent de déterminer la trajectoire développementale des enfants et de mettre en évidence les progrès et les gains, les pauses et les stagnations de son développement. Cet outil répond donc aux exigences d'une prise en charge précoce et individualisée qui serait favorable au développement des enfants atteints de trisomie 21 qui présentent un trouble du spectre de l'autisme.

2-3- Outils d'évaluation de la régulation

La régulation des activités cognitives est évaluée à l'aide de la *Grille Régulation Adaptation Modulation* (GRAM, Adrien, 1996, 2001 ; Annexe 6). La GRAM est une échelle d'évaluation de la dysrégulation de l'activité de l'enfant. Cet outil, d'utilisation simple, permet d'une part, d'observer les comportements de l'enfant qui sont considérés comme reflétant la dysrégulation, et d'autre part de les quantifier sous les angles de l'intensité et de la fréquence d'apparition.

Cinq types d'anomalies permettant de circonscrire ensemble le trouble de régulation de l'activité ont été définis : 1/ la rupture de l'activité, 2/ la lenteur dans la réponse aux stimulations ou la réalisation de l'activité, 4/ la persévération sur un élément de l'activité ou la répétition de stratégies précédentes, 5/ la variabilité dans la mise en œuvre de compétences marquée par une alternance de comportements de niveaux différents, et 5/ la désynchronisation ou décoordination entre les éléments de l'activité. Ces anomalies apparaissent au cours de l'activité de l'enfant. Pour affiner l'analyse de leur apparition, l'observation de l'activité est découpée en trois temps, le début (son initiation), le déroulement (son maintien), la fin (son achèvement). L'échelle comporte des items correspondant à l'association de chacune des cinq anomalies apparaissant à chacun des trois temps de l'activité. L'échelle comprend donc 15 items. Un glossaire permet de définir et de coter précisément chacun d'entre eux.

Pour quantifier l'intensité et la fréquence des comportements de dysrégulation, un système de cotation en cinq points a été adopté : chacun des 15 items est coté de 0 à 4 (du plus faible au plus élevé). Un score global est obtenu en sommant les notes de chaque item. Ce score donne une indication quant à la présence et l'intensité d'un trouble de la régulation de l'activité chez l'enfant. Un score de 0 à 15 correspond à l'absence de trouble, de 16 à 30 à un trouble léger, de 31 à 45 à un trouble moyen et de 46 à 60 à un trouble sévère.

Dans cette étude, nous avons évalué la dysrégulation de l'activité des enfants à partir de 4 situations de leur évaluation cognitive à la BECS : les anneaux à empiler sur un support (Moyens-Buts), l'encastrement de 3 formes simples (Relations Spatiales), jeu du caché-trouvé (Permanence de l'Objet) et le jouet mécanique (Causalité Opérationnelle). Nous avons choisi d'étudier la régulation des enfants à partir de situations cognitives qui ne sont pas déterminées par un contenu émotionnel comme le sont les situations du secteur socio-émotionnel. Cela nous permet de comparer le fonctionnement des enfants sur des situations plus contrôlables et standardisables.

Enfin, nous avons utilisé le score global de dysrégulation sans distinguer les trois temps.

Les capacités d'autorégulation sont évaluées à l'aide de la *Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices en situation d'apprentissage ou de résolution de problème* (Nader-Grosbois, 2006a ; Annexe 7).

Cette grille des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices (Nader-Grosbois, 2000) permet d'identifier les stratégies autorégulatrices mobilisées par un enfant engagé dans une situation de résolution de problème ainsi que les stratégies hétérorégulatrices proposées par l'adulte pour étayer le raisonnement de l'enfant dans cette résolution.

La grille peut être appliquée à partir de l'analyse de la vidéo d'un examen psychologique comme la BECS. Elle comporte, pour chaque partenaire de la dyade, 21 comportements répartis en sept catégories référant aux stratégies d'autorégulation et d'hétérorégulation cognitives liées (1) aux objectifs, (2) à l'exploration des moyens, (3) à la gestion de l'attention, (4) à l'évaluation et l'ajustement; (5) les stratégies d'autorégulation et d'hétérorégulation motivationnelles et les stratégies d'autorégulation et d'hétérorégulation socio-communicatives liées (6) aux demandes d'attention conjointe et (7) aux demandes d'aide.

Il est possible de coter l'autorégulation et l'hétérorégulation à partir de séquences temporelles ou pour différentes situations de résolution de problème. Pour l'enfant, au sein de chaque catégorie, la codification des comportements considérés, va d'un degré d'autorégulation élevé vers un degré d'autorégulation faible : + (élevée), / (modérée), - (faible) et 0 (nulle). A l'inverse, pour le parent, cette codification au sein de chaque catégorie va d'un degré d'hétérorégulation faible à un degré d'hétérorégulation élevé. L'obtention de la cotation de l'autorégulation et de l'hétérorégulation repose sur la transformation de ces codes de notations : forte (+) vaut 3, modérée (/) vaut 2, faible (-) vaut 1 et nulle (0) vaut 0. Ces deux volets de la grille permettent d'identifier les patterns dynamiques des dyades, autrement-dit, la coordination entre les stratégies mises en œuvre par chaque partenaire. A partir des notes obtenues par stratégie et par séquence de temps ou par situation, il est possible de calculer : des scores pour

chaque stratégie, des scores pour chaque séquence de temps ou chaque situation et un score de régulation globale. Dans chaque échelle, plus le score est élevé, plus l'enfant présente de bonnes capacités d'autorégulation et plus l'adulte propose une hétérorégulation soutenue.

Comme pour l'évaluation de la dysrégulation de l'activité, nous avons observé les stratégies autorégulatrices des enfants et l'hétérorégulation proposée par l'adulte examinateur à partir des mêmes quatre situations cognitives. Nous avons utilisé les scores bruts d'autorégulation et d'hétérorégulation obtenus (somme des scores pour les sept catégories et pour les quatre situations, de 0 à 84).

La régulation émotionnelle est évaluée à l'aide de l'*Emotion Regulation Checklist* (ERC, Shields & Cicchetti, 1997) traduite et validée en français par Nader-Grosbois et Mazzone (2014 ; Annexe 8). Cette échelle est un questionnaire concernant la façon dont les enfants d'âge pré-scolaire et scolaire gèrent les expériences émotionnelles positives ou négatives. L'échelle comprend 24 items. L'ERC permet de mesurer les comportements de l'enfant dans l'expression d'émotions positives ou négatives en termes d'intensité, de valence et d'adéquation à la situation. Cet outil permet d'évaluer la régulation émotionnelle d'un point de vue pathologique mais aussi en termes de compétences.

Les parents (ou un adulte proche) notent des énoncés, décrivant des comportements relevant de la régulation émotionnelle observables au quotidien, sur une échelle de Lickert en 4 points comme ne s'appliquant jamais (1) à s'appliquant toujours (4) à l'enfant. La somme des points permet de calculer des scores bruts de régulation émotionnelle et de dysrégulation émotionnelle ainsi qu'un score brut composite de régulation émotionnelle par l'addition des scores de régulation émotionnelle et les scores inversés de dysrégulation émotionnelle. Plus l'enfant régule ses émotions, plus son score de régulation émotionnelle sera élevé. Plus l'enfant a de difficultés à réguler ses émotions, plus son score en dysrégulation émotionnelle sera élevé.

Des études montrent que l'ERC peut être utilisée auprès d'enfants qui présentent des troubles neurodéveloppementaux comme la déficience intellectuelle ou les TSA (Nader-Grosbois & Mazzone, 2014a, 2014b).

Pour notre étude, les parents ont rempli la version française du questionnaire. Nous avons utilisé les scores bruts de régulation émotionnelle (étendue 0-32) et de dysrégulation émotionnelle (étendue 0-60).

3 - Procédure

Recrutement :

La participation à la recherche a été proposée aux familles grâce à un appel à participation transmis par le biais des lieux de consultation et de prise en charge des enfants ayant une trisomie 21 avec et sans autisme, et des enfants atteints d'autisme ainsi que des associations de parents. Nous avons répertorié, grâce au Guide Néret, 951 adresses e-mail d'institutions (IME, CAMSP, SESSAD, CMPP) accueillant des enfants avec déficience intellectuelle et/ou autisme dans toute la France dont 185 se sont avérées être invalides. Nous avons également contacté et transmis notre appel à participation à des collègues psychologues spécialisées dans l'accompagnement d'enfants avec TSA en région parisienne.

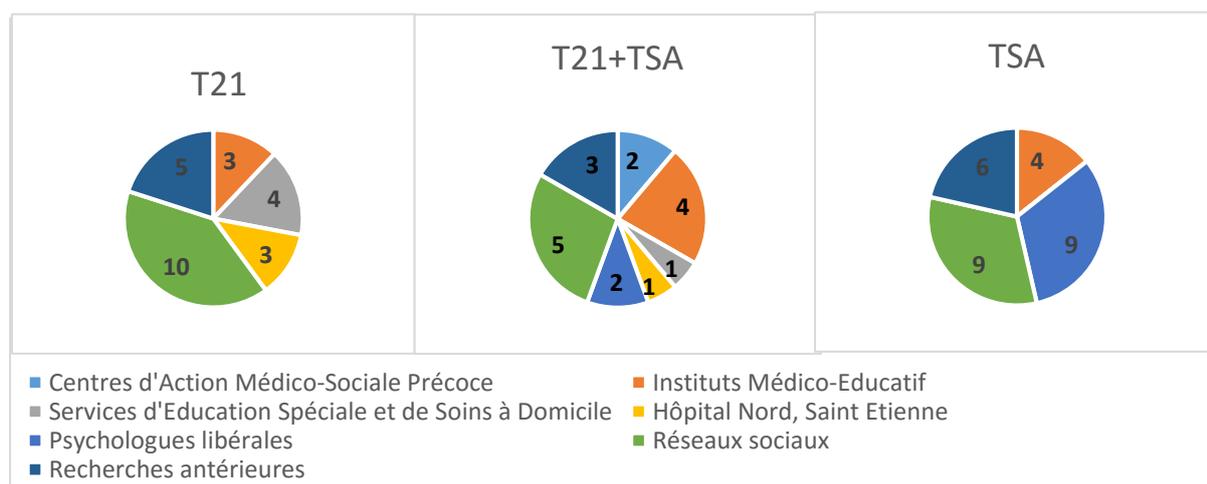


Figure 3. Répartition des participants par groupe selon le lieu de recrutement

Nous avons eu un premier contact téléphonique avec les parents des enfants présélectionnés par les institutions ou les psychologues en libéral, ou suite à un mail de la part du parent répondant directement à l'appel à participation afin de leur présenter notre étude et les modalités de participation. Lorsqu'un accord de principe avait été obtenu, nous leur envoyions par courrier électronique ou postal une lettre d'information (Annexe 2) concernant les modalités de notre étude ainsi que le cadre dans lequel elle se déroulait. Dans cette lettre, nous leurs précisons que l'anonymat est garanti et qu'ils sont libres d'accepter ou de refuser leur participation, celle-ci n'ayant bien sûr aucune conséquence sur le suivi de l'enfant si nous étions en contact l'institution d'accueil ou la psychologue de leur enfant. S'ils souhaitaient s'engager dans notre étude, nous leur proposons une rencontre pour la passation de notre protocole de recherche à leur domicile ou sur le lieu de prise en charge de l'enfant quand cela était possible.

Passation :

Lors du rendez-vous, nous avons procédé à la signature d'un formulaire d'information et de consentement (Annexe 3) ainsi que d'une autorisation à l'enregistrement vidéo (Annexe 4) de la passation du test de développement des enfants.

Puis, nous nous sommes entretenus environ 45 minutes avec les parents à l'aide d'une trame prédéfinie d'entretien qui nous a permis de prendre connaissance des prises en charges et de l'organisation familiale d'une part, et de vérifier les critères diagnostiques (CIM-10, DSM-5 et CARS) et de compléter le questionnaire d'évaluation de la régulation émotionnelle (ERC), d'autre part. Ensuite, l'enfant est examiné à l'aide de la BECS durant environ 30 à 45 minutes selon sa disponibilité et son attention. Les comportements de dysrégulation et d'autorégulation (GRAM et Grille d'analyse d'autorégulation et d'hétérorégulation) ont été cotés à partir de l'examen filmé de l'enfant par le chercheur.

A l'issue de la passation du protocole de recherche, un compte-rendu a été remis aux parents des enfants ayant participé à la recherche s'ils le souhaitaient, ainsi qu'aux institutions d'accueil avec l'accord des familles.

Cadre :

Les entretiens et les évaluations ont été conduits par des psychologues expérimentés dans l'évaluation du développement d'enfants ayant des troubles neurodéveloppementaux. Concernant les 52 évaluations que nous avons réalisées et analysées pour cette recherche, 15 ont eu lieu dans des institutions médico-sociales, 2 en cabinet libéral et 35 à domicile.

L'enregistrement vidéo a été utilisé par les chercheurs impliqués dans l'étude pour analyser en détail les comportements de l'enfant et déterminer son niveau de développement dans les différents domaines évalués. Il a été conservé dans un fichier informatique sécurisé et les différents résultats obtenus par chaque enfant à cette évaluation sont restés strictement confidentiels.

Perte de données :

Cinq protocoles n'ont pas été exploités dans notre recherche, car suite à l'évaluation de l'enfant ils ne correspondaient pas aux critères d'inclusion pré-requis, ou leurs données n'étaient pas exploitables.

Il s'agissait de trois protocoles d'enfants avec TSA dans lesquels les enfants plafonnaient à la majorité des domaines de développement évalués par la BECS. Les deux autres concernaient des enfants du groupe avec double diagnostic. Une passation n'a pas été exploitable de façon satisfaisante pour la présente recherche car la totalité des épreuves n'a pas

pu être présentée à l'enfant qui refusait de collaborer. Une autre passation a été retirée des résultats en raison d'une part d'un score insuffisant à la CARS pour valider la présence d'autisme et d'autre part de particularités du comportement qui laissaient penser à la présence d'un trouble du développement à définir, associé à sa maladie génétique.

4- Analyse des données

Pour ce qui concerne la BECS, les données ont été recueillies par nos collaborateurs psychologues (1 enfant au double diagnostic et 7 enfants avec TSA) et par nous-mêmes (17 enfants avec double diagnostic, 25 enfants avec trisomie 21 et 14 enfants avec TSA). Les données régulation et de dysrégulation ont été recueillies par nous-mêmes à partir des questionnaires proposés aux parents et à partir des analyses vidéo des comportements de l'enfant filmé lors de l'examen à l'aide de la BECS. Pour chaque protocole, une seule cotation a été effectuée, les outils de mesure étant tous validés et donc ayant les qualités métrologiques de fidélité.

En raison de l'utilisation de protocoles de recherches antérieures et de la difficulté de certains parents à compléter le questionnaire de régulation émotionnelle (ERC), un nombre variable de participants apparaît dans le traitement des données. Pour les hypothèses concernant le développement cognitif et socio-émotionnel, nous avons analysé les données de l'ensemble des participants : 18 enfants avec double diagnostic, 25 enfants avec trisomie 21 et 21 enfants avec troubles du spectre de l'autisme. Pour les hypothèses concernant la dysrégulation de l'activité et l'autorégulation le traitement des données a porté sur : 17 enfants avec double diagnostic, 23 enfants avec trisomie 21 et 14 enfants avec troubles du spectre de l'autisme. Pour les hypothèses concernant la régulation émotionnelle, le traitement des données a porté sur : 16 enfants avec double diagnostic, 17 enfants avec trisomie 21 et 11 enfants avec troubles du spectre de l'autisme.

4-1- Analyse descriptive

L'analyse descriptive des variables a permis d'identifier les caractéristiques de la population qui a participé à notre étude. Nous avons présenté les résultats sous forme de tableaux et de graphiques afin de décrire et synthétiser les données obtenues.

La *description de différents indices* (moyenne, écart-type, étendue) nous a permis de situer les niveaux moyens aux différentes échelles des trois groupes d'enfants les uns par rapport aux autres. L'étude des mesures d'asymétrie (skewness) et d'aplatissement (kurtosis), a permis de vérifier que la distribution des données ne s'éloigne pas significativement de la normalité, nous permettant de poursuivre des analyses statistiques telles que des régressions.

Pour compléter l'analyse par groupe des données par une analyse plus qualitative des différences interindividuelles dans chaque groupe, nous avons étudié les *répartitions des individus* en fonction de leurs scores obtenus aux échelles. Il s'agissait d'apprécier l'homogénéité des distributions des enfants de chaque groupe, et vérifier la pertinence de leur étude.

Enfin, dans l'étude du développement, lorsque nous postulons l'existence d'asymétries entre deux scores, nous avons vérifié les *effets individuels* afin de vérifier la pertinence de ce type d'étude dans chaque groupe.

4-2- Analyse exploratoire

L'étude des profils de développement des enfants des trois groupes diagnostiques a été menée grâce une analyse factorielle exploratoire des données, appelée *Analyse en Composantes Principales* (ACP).

Il s'agissait de nous permettre de visualiser les données et définir les variables pertinentes pour différencier les profils de développement des participants en vérifiant l'existence de sous-groupes d'enfants. Cette analyse avait pour finalité de situer les enfants avec T21+TSA par rapport aux enfants des deux autres groupes dont ils partagent les diagnostics.

Faisant partie des méthodes descriptives, l'ACP dépend d'un modèle géométrique de représentation des données des individus et des variables étudiés. Elle permet de résumer les variables étudiées en quelques variables pertinentes que l'on appelle composantes principales. L'objectif des ACP est de visualiser les données de manière à identifier des groupes homogènes d'individus et/ou des individus atypiques dans l'échantillon, ainsi que de déterminer les variables corrélées entre elles et celles qui ne sont pas corrélées aux autres. Cette analyse conduit à déterminer l'existence ou non de sous-groupes diagnostiques distincts au sein de notre échantillon ainsi que l'existence de profils de développement particuliers à travers les corrélations entre les domaines de développement d'une part et les indices d'hétérogénéité de

l'autre. Pour ces analyses, selon le critère de Kaiser³, nous n'avons retenu que les axes dont l'inertie est supérieure à l'inertie moyenne.

4-3- Analyses statistiques

L'analyse de variance (ANOVA) a permis de vérifier l'existence d'une asymétrie entre les niveaux de développement cognitif et socio-émotionnel puis entre les indices d'hétérogénéité cognitif et socio-émotionnel chez les enfants avec TSA dans l'étude du développement. En effet, l'ANOVA permet de comparer une variable dépendante selon plusieurs groupes en relevant une différence entre leurs moyennes.

Nous avons vérifié la normalité de notre échantillon pour chaque analyse. Une asymétrie apparaissait pour certains scores en raison notamment d'un effet de plafonnement des scores à la BECS. Nous avons choisi d'utiliser tout de même des tests paramétriques, plus puissants. En effet, Schmider, Ziegler, Danay, Beyer, et Bühner (2010) précisent que les écarts à la normalité affectent peu les résultats et qu'il est possible d'utiliser des analyses de la variance sur des données non normatives.

L'analyse de régression a pour objectif d'expliquer la variance d'une variable dépendante à l'aide d'une combinaison de facteurs explicatifs. Elle a permis de vérifier la significativité des différences observées entre les scores moyens aux différentes échelles du groupe d'enfants avec T21 et TSA et ceux des deux autres groupes diagnostiques dans l'étude du développement cognitif et socio-émotionnelle. Elle a également permis de décrire l'effet du diagnostic sur les différents processus de régulation et les liens entre processus de développement et de régulation au sein du groupe d'enfants au double diagnostic en contrôlant certaines variables pouvant participer significativement à la prédiction de la variable dépendante (telles que le niveau de développement, l'âge réel, le genre et le score d'hétérorégulation dans le cas de l'étude de l'autorégulation des enfants).

³ La somme des valeurs propres étant égales au nombre de variables, leur moyenne vaut 1, ainsi, les axes associés à des valeurs propres supérieures à 1 ont été retenus.

4 - Ethique et déontologie

Dans la conduite de cette recherche, nous adhérons aux pratiques et aux principes éthiques fondamentaux relatifs à la recherche ainsi qu'à la fonction de psychologue et nous les respectons.

Notre étude a fait l'objet d'une consultation du Conseil d'Evaluation Ethique pour les Recherche en Santé (CERES) de l'université Paris Descartes et d'un accord de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL, Décision DR-2014-436, Annexe 9) sur la base des éléments suivants :

Les sujets de notre étude sont des enfants atteints de handicaps, il nous fallait donc obtenir une autorisation de leurs représentants légaux.

Préalablement à la recherche, les parents ont reçu une lettre d'information dans laquelle étaient présentées les modalités de la recherche (thème, objectif de la recherche, conditions de passation) ainsi que le cadre dans lequel elle se déroulait (une thèse de doctorat de psychologie). Dans cette lettre, nous précisions que l'anonymat est garanti et que les parents sont libres d'accepter ou de refuser la participation de leur enfant, celle-ci n'ayant bien sûr aucune conséquence sur son suivi par l'institution ou le professionnel qui nous avait mis en contact. Puis, s'ils souhaitent s'engager dans notre étude, nous leur proposons une rencontre pour la passation de notre protocole de recherche.

Avant la passation, nous leur proposons de signer un formulaire de consentement libre et éclairé reprenant les informations concernant la recherche, leur rappelant qu'ils conservent la liberté de participer ou non et de poser des questions à tout moment de la recherche, qu'ils ont la garantie du respect de l'anonymat et de la confidentialité des informations concernant leur enfant, et de l'exploitation des données à des seules fins universitaires. Enfin, il leur est précisé que l'étude est faite sans aucun bénéfice direct et qu'ils ne pourront donc pas percevoir d'indemnisation compensatrice. La passation de l'évaluation de l'enfant étant filmée pour une analyse plus fine des comportements des enfants, nous demandons également aux parents de signer une autorisation à l'enregistrement vidéo. Nous leur garantissons que la vidéo de leur enfant était conservée dans un fichier informatique sécurisé et utilisée exclusivement par les chercheurs impliqués dans l'étude.

Dans le cadre de notre étude, nous avons proposé une évaluation du développement des enfants à un moment t , notre recherche n'est donc pas interventionnelle. Nous n'avons pas d'effet direct sur le développement ou la prise en charge de l'enfant pendant notre recherche. En revanche, nous avons proposé de rédiger un compte-rendu que nous avons remis, avec l'accord des parents, aux institutions où les enfants sont accueillis afin qu'elles puissent bénéficier de nos observations pendant la passation et peut-être ajuster les prises en charge proposées. Aussi, pendant la passation, si l'enfant n'était pas disposé à passer l'évaluation et que nous jugions que cela le mettait en trop grande difficulté, nous l'arrêtons.

Pour rappel, notre recherche a pour objectifs une meilleure connaissance du développement des enfants atteints du double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme, le repérage des particularités de développement de ces enfants et la distinction du développement des enfants atteints de trisomie 21 et des enfants avec autisme. Nous souhaitons ainsi sensibiliser les professionnels à la spécificité du développement de ces enfants et à l'importance de les prendre en charge de manière adaptée. Les enfants au double diagnostic de trisomie 21 et autisme seront donc les bénéficiaires principaux de notre étude. Les enfants des deux autres groupes seront des bénéficiaires secondaires dans cette recherche, car, en les comparant à notre groupe expérimental, nous sommes également susceptibles d'apporter des connaissances quant au développement de ces enfants.

PARTIE 3 : RÉSULTATS

L'objectif de ce travail de recherche est de repérer les particularités du développement et du fonctionnement des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme à travers l'analyse de leurs profils et comparativement à leurs pairs avec trisomie 21 d'une part, et avec Troubles du Spectre de l'Autisme d'autre part.

Pour une description optimale des caractéristiques de ces enfants au double diagnostic, nous proposons une analyse des données en trois parties :

1. L'étude des profils de développement cognitif et socio-émotionnel des enfants des trois groupes
2. L'étude des processus de régulation des enfants des trois groupes : dysrégulation, autorégulation et régulation émotionnelle
3. L'étude des liens entre les processus de développement et de régulation des enfants au double diagnostic

Rappelons que l'hypothèse générale sur laquelle repose ce travail est qu'*il existe un profil développemental et des processus de régulation caractéristiques et spécifiques aux enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme.*

Chapitre 1 : Etude des profils de développement cognitif et socio-émotionnel

La littérature actuelle concernant le double diagnostic de Trisomie 21 et de Trouble du Spectre de l'Autisme (T21+TSA) a permis de mettre en exergue un phénotype comportemental particulier permettant de considérer ces personnes comme un sous-groupe à part entière et distinguable dans la population des personnes atteintes de trisomie 21 (T21). Ces enfants présentent les mêmes caractéristiques autistiques que les enfants avec Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA) même si l'intensité de leurs symptômes peut varier un peu. Ainsi, il a semblé pertinent d'étudier le profil de développement d'enfants présentant ce double diagnostic afin de repérer leurs particularités développementales.

Pour ce faire, nous avons évalué 64 enfants avec T21+TSA ou T21 ou TSA grâce à la Batterie d'Evaluation Cognitive et Socio-Emotionnelle. Cet outil évalue les compétences sensori-motrices et socio-émotionnelles des enfants se situant dans la période d'âge de développement de 4 à 24 mois. Il permet l'obtention de profil de développement à travers l'évaluation de 2 grands secteurs, cognitif et socio-émotionnel, contenant respectivement l'évaluation de 7 et 9 domaines, et de l'hétérogénéité développementale évaluée entre et à l'intérieur des fonctions psychologiques que sont les domaines.

L'étude des profils de développement des enfants des trois groupes diagnostiques a été menée grâce une analyse factorielle exploratoire des données appelée Analyse en Composantes Principales (ACP).

L'étude des différences dans les profils développementaux se concentrera sur la comparaison du groupe d'enfants au double diagnostic, groupe expérimental de notre étude, au groupe d'enfants avec T21 d'une part, et à celui d'enfants avec TSA de l'autre qui constituent les groupes contrôles de cette recherche. Nous faisons ce choix car les enfants au double diagnostic de T21 et de TSA constituent le groupe d'intérêt de notre travail de recherche.

1- Profil de développement cognitif et socio-émotionnel

1-1- Profil de développement asymétrique en faveur du développement cognitif chez les enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme

Pour vérifier notre première sous-hypothèse sous-tendant l'existence d'une asymétrie développementale en faveur du développement cognitif chez les enfants avec TSA, nous avons procédé à une analyse descriptive des données permettant d'étudier les niveaux de développement moyens des trois groupes d'enfants ayant participé à l'étude puis la distribution des individus dans chaque groupe en fonction de leur niveau de développement cognitif, socio-émotionnel et global. Nous avons ensuite étudié les effets individuels afin de vérifier la pertinence de l'étude de cette asymétrie développementale dans chaque groupe. Enfin, nous avons procédé à une analyse de variance pour vérifier la différence entre les niveaux de développement cognitif et socio-émotionnel chez les enfants avec TSA.

Description des niveaux de développement moyens des trois groupes**Tableau 2. Niveaux de développement à la BECS**

Score BECS	T21+TSA ^a (N=18)			T21 (N=25)			Comparaison avec T21+TSA		TSA (N=21)			Comparaison avec T21+TSA	
	Moy (ety)	Asym. ^b seuil p	Aplat. ^c seuil p	Moy (ety)	Asym. seuil p	Aplat. seuil p	seuil p ajusté ^d	Moy (ety)	Asym. seuil p	Aplat. seuil p	seuil p ajusté ^d		
Niveau global	2.94 (0.56)	.520	.993	3.54 (0.41)	.020	.506	<.001	3.12 (0.62)	.881	.078	.247		
Niveau cognitif	3.2 (0.47)	.067	.827	3.62 (0.34)	.002	.023	.008	3.32 (0.55)	.227	.207	.407		
Niveau socio-émotionnel	2.8 (0.73)	.819	.634	3.49 (0.53)	.027	.403	.001	2.97 (0.73)	.588	.047	.469		

Note. a. TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme, T21 désigne la trisomie 21. b. Seuil de significativité associé à la mesure d'asymétrie. c. Seuil de significativité associé à la mesure d'aplatissement. d. Analyse de régression, seuil ajusté sur le genre et la note globale à la BECS.

Les 18 enfants présentant le double diagnostic de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec T21+TSA) obtiennent en moyenne un score global à la BECS de 2.94 (± 0.56 , étendue 1,81-3,88), score correspondant à la période d'âge de 12 à 18 mois. Leur score de développement cognitif est en moyenne de 3.2 (± 0.47 , étendue 2.14-3.71) et supérieur à leur score de développement socio-émotionnel (en moyenne 2.8 ± 0.73 , étendue 1.54-4). Qu'il s'agisse du score global ou des deux autres scores, on n'observe pas de distributions s'éloignant significativement de la normalité (cf. seuils associés aux mesures d'asymétrie et d'aplatissement, Tableau 2).

Les 25 enfants porteurs de Trisomie 21 (enfants avec T21) obtiennent en moyenne un score global à la BECS de 3.54 (± 0.41 , étendue 2.56-4), score correspondant à la période d'âge de 18 à 24 mois. Leur score de développement cognitif est en moyenne de 3.62 (± 0.34 , étendue 2.57-4) et assez proche de leur score de développement socio-émotionnel (en moyenne 3.49 ± 0.53 , étendue 2.1-4). Les distributions du score global et des deux autres scores présentent une symétrie significativement différente de la normalité (cf. Tableau 2), précisément une asymétrie négative qui s'explique par un effet de plafonnement des scores. En effet, hormis pour l'un des enfants, tous les scores de développement socio-émotionnel sont compris entre 3 et 4 (cf. Figure 4). Notons que cette tendance à l'asymétrie négative apparaît également pour le groupe d'enfants au double diagnostic mais de manière non significative (cf. nuages univariés des distributions des scores, Figure 4).

Les 21 enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec TSA) obtiennent en moyenne un score global à la BECS de 3.12 (± 0.62 , étendue 2.04-4), score correspondant à la période d'âge de 12 à 18 mois. Leur score de développement cognitif est en moyenne de 3.32 (± 0.55 , étendue 2.28-4) et supérieur à leur score de développement socio-émotionnel (en moyenne 2.97 ± 0.73 , étendue 1.88-4). Hormis l'aplatissement de la distribution du score de développement socio-émotionnel qui diffère significativement de la normalité, les distributions ne s'éloignent pas significativement de la normalité (cf. seuils associés aux mesures d'asymétrie et d'aplatissement, Tableau 2).

Distribution des individus par niveaux de développement et par groupe

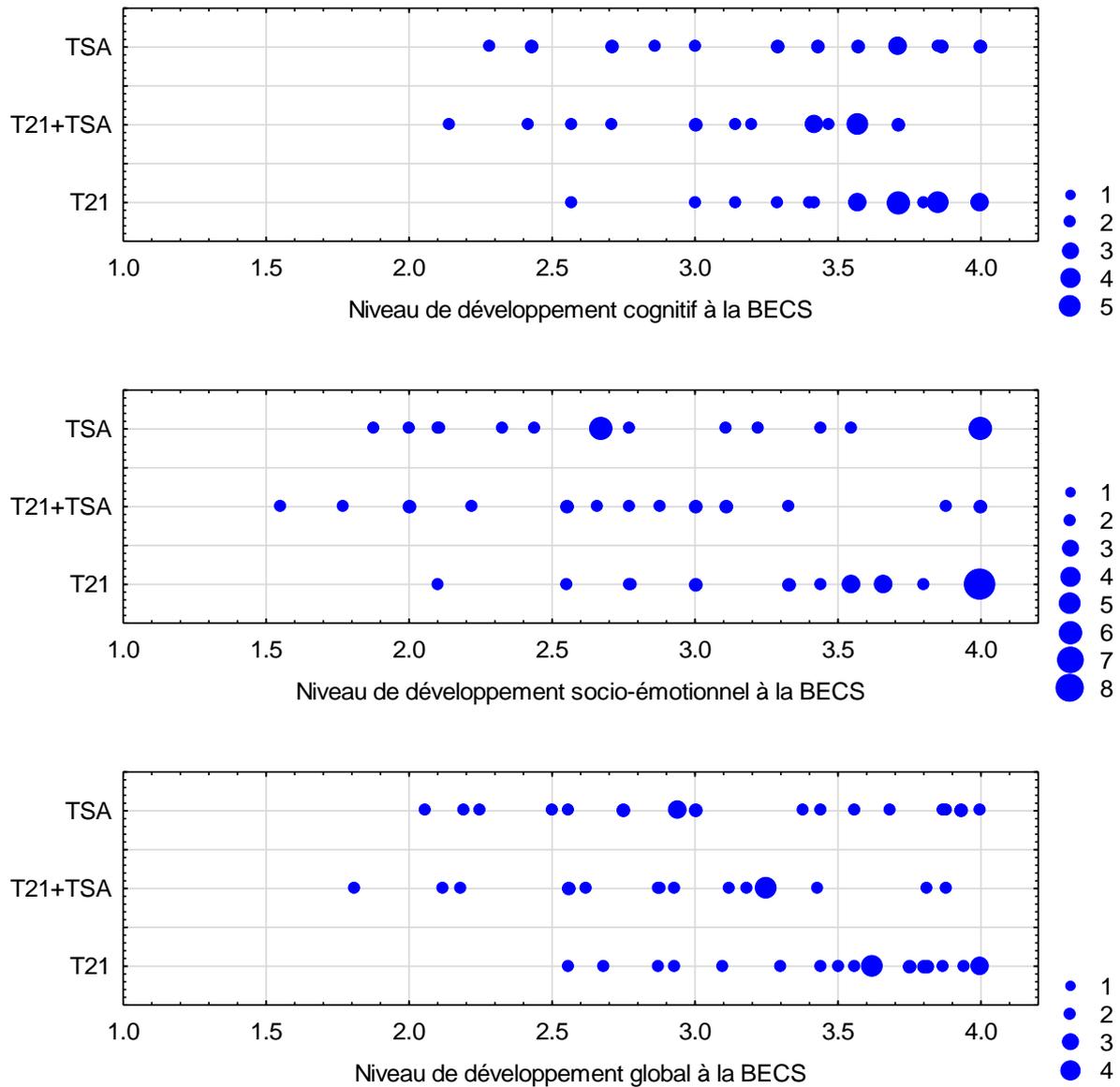
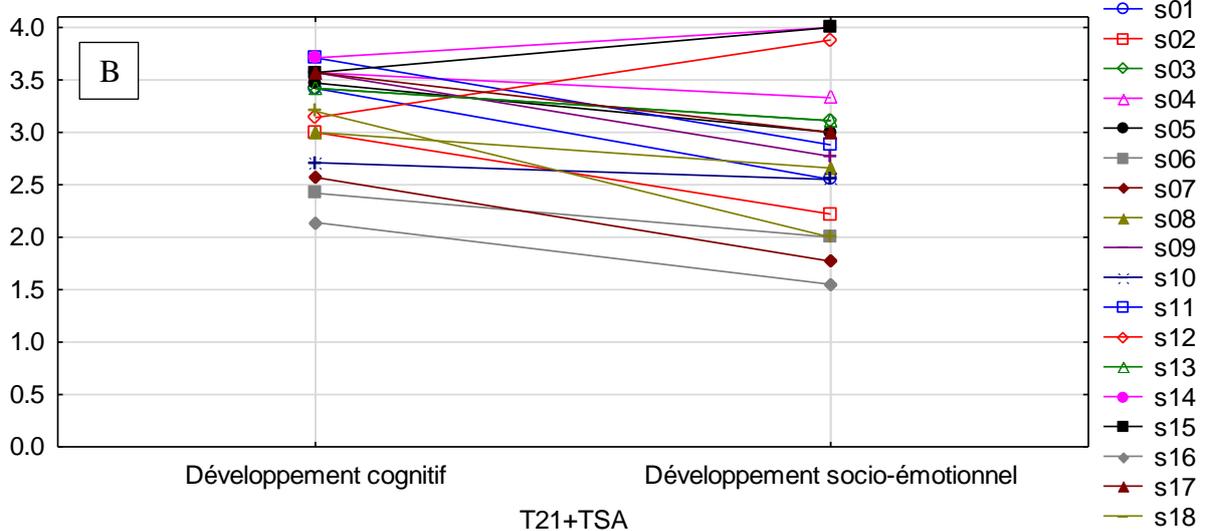
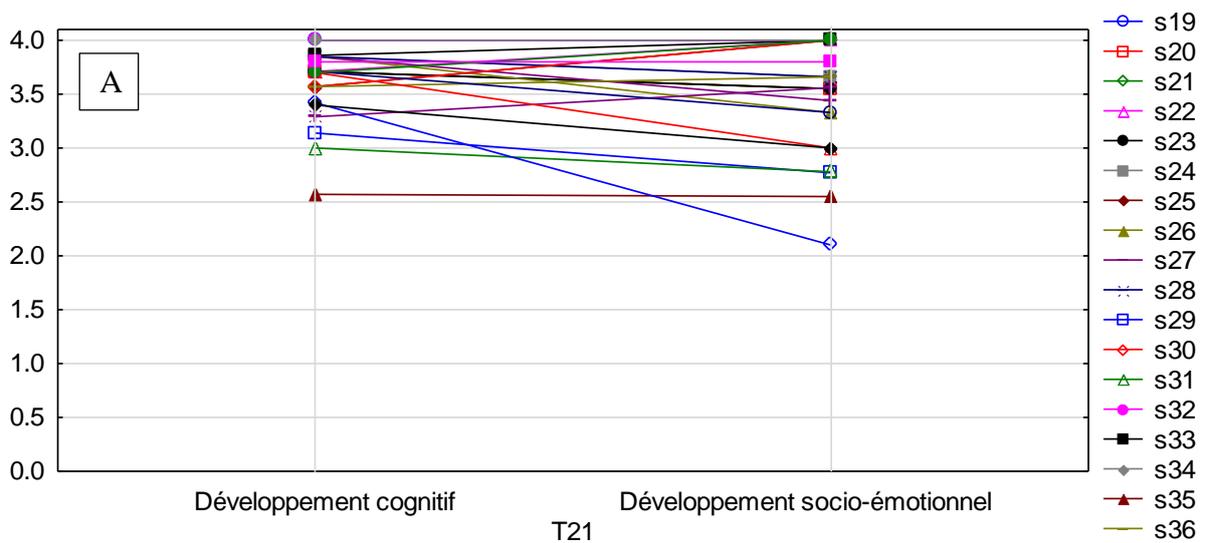


Figure 4. Nuages univariés pondérés des scores global, cognitif et socio-émotionnel à la BECS pour chaque groupe d'enfants.

La comparaison des enfants avec T21 aux enfants avec T21+TSA met en évidence une différence significative sur le score global d'une part ($p < .001$) et sur les deux autres scores d'autre part ($p = .008$ et $p = .001$, cf. Tableau 2) chaque fois en faveur d'un score de développement supérieur pour les enfants avec T21. On retrouve des différences dans le même sens pour les enfants avec TSA comparés aux enfants à double diagnostic, mais aucune n'apparaît significative.

Enfin, un regard sur l'homogénéité intra-groupe met en évidence une distribution plus homogène chez les enfants avec T21 quel que soit le score considéré ; seuls 2 enfants sur les 25 porteurs de Trisomie 21 se distinguent par un niveau de développement plus bas, l'un dans le domaine cognitif, l'autre dans le domaine socio-émotionnel. Dans le domaine cognitif, les enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme sont davantage répartis que les enfants au double diagnostic. Ces derniers se distribuent de manière hétérogène avec un groupe plus important dans les valeurs hautes de l'étendue de ce groupe. Dans le domaine socio-émotionnel, les enfants au double diagnostic sont plus répartis que les enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme. Dans ce dernier groupe, quelques enfants plafonnent au plus haut de l'échelle, puis un autre groupe se concentre au niveau moyen de l'échelle.

Effets individuels par groupe



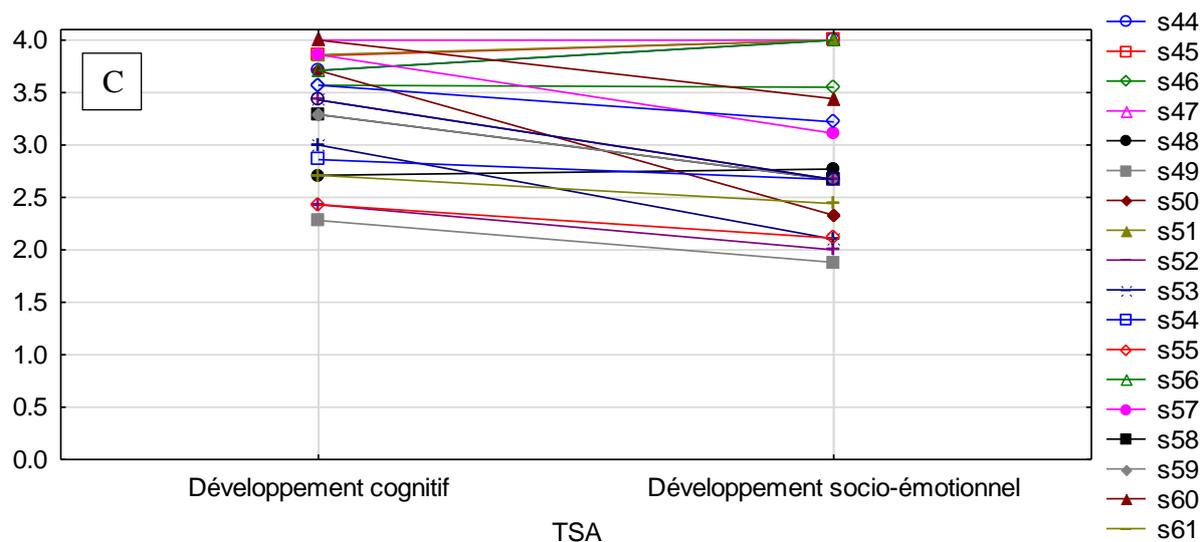


Figure 5. Effets individuels – différence entre niveaux cognitif et socio-émotionnel

En moyenne, on observe que le niveau de développement cognitif est supérieur au niveau socio-émotionnel pour tous les groupes de participants (cf. Tableau 2). Cette différence est plus ou moins importante selon les groupes : elle apparaît plus marquée pour les 18 enfants au double diagnostic (en moyenne 0.40) et les 21 enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme (en moyenne 0.35) que pour les 25 enfants porteurs de Trisomie 21 qui présentent une différence moyenne plus faible (en moyenne 0.13).

L'analyse des effets individuels permet de déterminer si la différence moyenne observée entre score de développement cognitif et score de développement socio-émotionnel reflète ce qui se passe au niveau individuel. La Figure 5 présente le tracé des effets individuels pour chaque groupe.

Dans le groupe au double diagnostic, trois enfants présentent un niveau de développement cognitif inférieur au niveau de développement socio-émotionnel. Ces enfants présentent les meilleurs niveaux de développement du groupe. Dans le groupe d'enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme, cinq enfants présentent un niveau de développement cognitif inférieur au niveau de développement socio-émotionnel, et un enfant une différence nulle entre les deux secteurs. Ce sont également les enfants qui présentent les niveaux de développement les plus élevés de ce groupe. Un meilleur fonctionnement global permettrait aux enfants avec autisme de compenser les difficultés socio-émotionnelles caractéristiques de leur pathologie. Pour ces deux groupes, la tendance observée au niveau du groupe va dans le sens de la littérature avec un fonctionnement cognitif plus efficient que le fonctionnement socio-émotionnel. Il semble

intéressant de vérifier l'existence d'une différence significative entre les deux secteurs de développement évalués par la BECS.

Dans le groupe d'enfants avec Trisomie 21, environ la moitié des enfants présente un niveau de développement cognitif inférieur au niveau de développement socio-émotionnel (7 enfants) ou une différence nulle (4 enfants). La littérature met en avant un retard global de développement chez les enfants porteurs de Trisomie 21 ; et à un même niveau cognitif ils présentent des compétences socio-communicatives justes inférieures ou justes supérieures. Aussi nous ne nous attendions pas à trouver une asymétrie développementale particulière dans ce groupe d'enfants évalués par la BECS. L'indice de tendance centrale ne reflète donc pas les effets individuels et une analyse de l'effet moyen n'apparaît donc pas pertinente pour ce groupe d'enfants. L'analyse suivante sera donc effectuée seulement sur les deux autres groupes d'enfants.

Analyse de variance

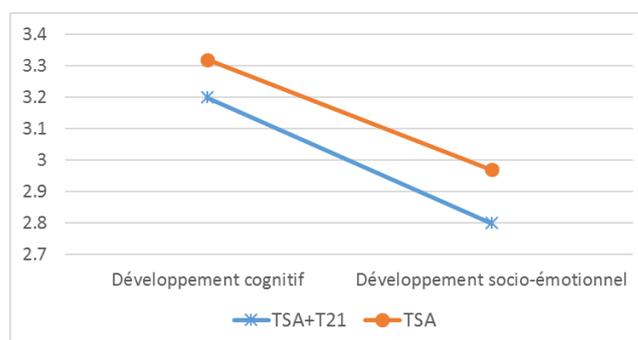


Figure 6. Graphe d'interaction

L'analyse de variance a été réalisée sur les scores de développement cognitif et socio-émotionnel comme mesures répétées sur les enfants avec T21+TSA et TSA. Chez les enfants à double diagnostic comme chez les enfants avec TSA, le score de développement cognitif apparaît en moyenne significativement supérieur au score de développement socio-émotionnel ($F(1,17)=11.9$, $p=.0031$ et $F(1,20)=13.7$, $p<.0014$ respectivement). On observe par ailleurs une absence d'interaction entre score et groupe ($F(1,37)<1$; cf. Figure 6).

Synthèse :

- Les enfants avec T21 présentent des niveaux de développement cognitif, socio-émotionnel et global significativement supérieur à ceux des deux autres groupes.
- Les enfants avec T21 présentent une plus grande homogénéité intra-groupe des niveaux de développement alors que les enfants des deux autres groupes se répartissent de manière plus hétérogène.
- En moyenne, les trois groupes présentent un niveau de développement cognitif supérieur au niveau de développement socio-émotionnel, cette différence est plus marquée dans les groupes d'enfants avec T21+TSA et avec TSA.
- L'indice de tendance centrale ne reflète pas les effets individuels dans le groupe avec T21 ; il n'est donc pas pertinent d'étudier l'asymétrie développementale de ce groupe.
- **Le niveau de développement cognitif est significativement supérieur au niveau de développement socio-émotionnel chez les 18 enfants avec T21+TSA et chez les 21 enfants avec TSA.**

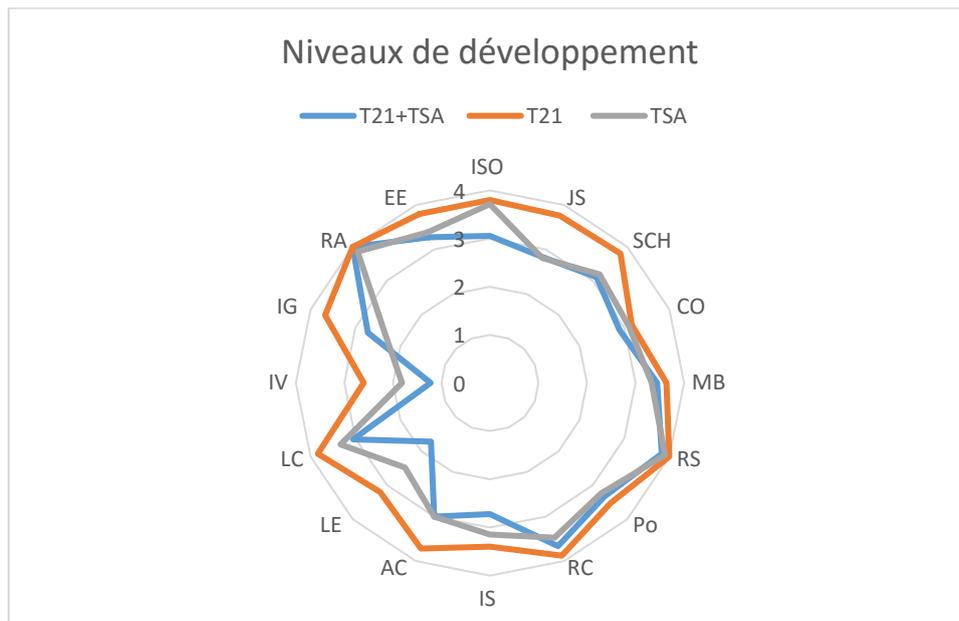
1-2- Forces et faiblesses développementales : étude des profils de développement cognitif et socio-émotionnel

Pour vérifier notre seconde sous-hypothèse postulant l'existence de forces et de faiblesses dans le développement des enfants au double diagnostic témoignant d'un profil développemental qui se rapproche de celui des enfants avec TSA et s'éloigne de celui des enfants avec T21, nous avons procédé à une analyse descriptive des données permettant d'étudier les niveaux de développement moyens dans chaque domaine des trois groupes d'enfants ayant participé à l'étude, puis la répartition des individus dans chaque groupe en fonction des 16 domaines évalués par la BECS et de leur niveau de développement. Nous avons ensuite mené une analyse factorielle exploratoire pour chaque secteur développemental, cognitif et socio-émotionnel afin de déterminer les composantes principales de chacun et repérer d'éventuels groupes d'individus en fonction de leur profil de développement.

Profils moyens de développement cognitif et socio-émotionnel

Dans un premier temps, la description des profils de développement moyen des trois groupes d'enfants de l'étude nous a permis d'étudier les performances moyennes des

participants selon leur diagnostic dans les 16 domaines évalués par la BECS. Cette première approche des données nous permet de situer le niveau moyen des trois groupes d'enfants les uns par rapport aux autres dans chaque domaine de développement et de vérifier la significativité des différences observées entre le groupe d'enfants avec T21+TSA et les deux autres groupes diagnostiques.



Domaine Cognitif : **ISO** (Image de Soi), **JS** (Jeu Symbolique), **SCH** (Schèmes de relation avec les objets), **CO** (Causalité opérationnelle), **MB** (Moyens/Buts), **RS** (Relations Spatiales), **PO** (Permanence de l'Objet) ; Domaine Socio-émotionnel : **RC** (Régulation du Comportement), **IS** (Interaction Sociale), **AC** (Attention Conjointe), **LE** (Langage Expressif), **LC** (Langage Compréhensif), **IV** (Imitation Vocale), **IG** (Imitation Gestuelle), **RA** (Relation Affective), **EE** (Expression Emotionnelle)

Figure 7. Profils de développement moyen des trois groupes d'enfants

La Figure 7 est une représentation graphique des niveaux de développement des trois groupes d'enfants pour chaque domaine développemental qui permet de visualiser leurs profils développementaux respectifs. Nous observons que les enfants avec T21 présentent de meilleures compétences que les enfants des deux autres groupes. Le profil de développement des enfants avec double diagnostic et celui des enfants avec TSA semble suivre une courbe semblable avec des faiblesses parfois plus marquées dans certains domaines pour les enfants au diagnostic conjoint de T21 et de TSA.

Tableau 3. Niveaux de développement par domaine à la BECS

Niveau BECS		T21+TSA ^a			T21			TSA				
		(N=18)	Asym. ^b	Aplat. ^c	(N=25)	Asym.	Aplat.	Comparaison	(N=21)	Asym.	Aplat.	Comparaison
		Moy (ety)	seuil p	seuil p	Moy (ety)	seuil p	seuil p	avec T21+TSA	Moy (ety)	seuil p	seuil p	avec T21+TSA
								seuil p ajusté ^d				seuil p ajusté ^d
	ISO	3.05 (0.725)	.865	.322	3.8 (0.5)	<.001	.001	<.001	3.71 (0.56)	.001	.023	.001
	JS	2.83 (1.04)	.015	.065	3.76 (0.435)	.009	.810	0.003	2.8 (1.16)	.091	.719	.827
Secteur	SCH	3.11 (0.582)	.974	.532	3.8 (0.408)	.002	.395	<.001	3.19 (0.679)	.597	.524	.662
cognitif	CO	2.88 (0.676)	.794	.684	3.16 (0.74)	.533	.095	0.64	3.09 (1.22)	.015	.340	.645
	MB	3.44 (0.51)	.630	<.001	3.64 (0.568)	.007	.225	0.458	3.33 (0.577)	.787	.641	.501
	RS	3.83 (0.514)	<.001	<.001	4 (0)	na	na	0.258	3.9 (0.436)	<.001	<.001	.586
	PO	3.33 (0.76)	.190	.355	3.52 (0.77)	.011	.803	0.752	3.23 (0.768)	.345	.130	.661
	RC	3.66 (0.485)	.142	.009	3.88 (0.331)	.000	.005	0.384	3.4 (0.679)	.057	.908	.119
	IS	2.72 (0.9)	.722	.119	3.4 (0.707)	.095	.594	0.026	3.14 (0.85)	.097	.537	.146
	AC	3 (1.13)	.126	.504	3.72 (0.458)	.029	.141	0.035	3 (1.09)	.126	.471	.819
Secteur	LE	1.72 (1.27)	.071	.713	3.2 (0.866)	.011	.106	<.001	2.48 (1.4)	.601	.002	.041
socio-	LC	3.05 (1.05)	.010	.037	3.84 (0.472)	<.001	<.001	0.002	3.33 (0.658)	.325	.625	.270
émotionnel	IV	1.22 (1.51)	.079	.773	2.6 (1.35)	.689	.003	0.005	1.8 (1.47)	.447	.161	.264
	IG	2.72 (1.56)	.232	.063	3.68 (0.748)	<.001	.063	0.042	2.28 (1.45)	.798	.065	.133
	RA	4 (0)	na	na	4 (0)	na	na	0.947	3.85 (0.478)	<.001	<.001	.122
	EE	3.27 (0.574)	.966	.958	3.8 (0.645)	<.001	<.001	0.041	3.38 (0.804)	.091	.304	.627

Note. a. TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme, T21 désigne la trisomie 21. b. Seuil de significativité associé à la mesure d'asymétrie.

c. Seuil de significativité associé à la mesure d'aplatissement. d. Analyse de régression, seuil ajusté sur le genre et la note globale à la BECS.

Secteur cognitif

La comparaison des enfants du groupe avec T21 au groupe d'enfants au double diagnostic met en exergue des différences significatives dans la réussite de trois domaines. En *Image de Soi* (ISO), les enfants avec T21+TSA obtiennent une moyenne de 3.06 (± 0.72 , étendue 2-4) significativement inférieure à celles des enfants avec T21 (en moyenne 3.8 ± 0.5 , étendue 2-4 ; $p < .001$). En *Jeu Symbolique* (JS), les notes des enfants au double diagnostic (en moyenne 2.83 ± 0.73 , étendue 0-4) et des enfants avec TSA (en moyenne 2.81 ± 1.17 , étendue 0-4) sont nettement inférieures à celle des enfants avec T21 (en moyenne 3.76 ± 0.44 , étendue 3-4). La comparaison des enfants avec T21+TSA aux enfants avec T21 met en évidence une différence significative des moyennes obtenues par ces deux groupes ($p = .003$). Cette observation va dans le sens de la littérature qui pointe l'altération des capacités de jeu et d'imagination spécifique aux TSA. De même, en *Schémas de relation avec les objets* (SCH), la moyenne du groupe d'enfants avec T21 de 3.8 (± 0.41 , étendue 3-4) est supérieure à celles des groupes d'enfants avec TSA de 3.19 (± 0.68 , étendue 2-4) et d'enfants avec T21+TSA de 3.11 (± 0.58 , étendue 2-4). Il existe une différence significative entre les groupes d'enfants avec T21+TSA et avec T21 ($p < .001$).

On retrouve une seule différence significative entre les groupes d'enfants avec TSA et avec double diagnostic. En *Image de Soi* (ISO), les enfants avec TSA obtiennent une moyenne de 3.71 (± 0.56 , étendue 2-4) significativement supérieure à celle des enfants avec T21+TSA ($p = .001$).

Enfin, dans le domaine des Relations Spatiales (RS), il y a peu de différence entre les moyennes des trois groupes : les 25 enfants avec T21 obtiennent une moyenne de 4 (± 0 , étendue 4-4), les 21 enfants avec TSA une moyenne de 3.9 (± 0.44 , étendue 2-4) et les 18 enfants avec T21+TSA une moyenne de 3.83 (± 0.51 , étendue 2-4). Les enfants des trois groupes plafonnent massivement au niveau le plus élevé de la BECS pour cette fonction.

Au total, dans les sept domaines du secteur cognitif, les 18 enfants au double diagnostic et les 21 enfants avec TSA présentent des compétences qui relèvent majoritairement du niveau 3 de la BECS, correspondant à la période d'âge de 12 à 18 mois d'âge de développement. Les enfants avec T21 présentent des compétences qui relèvent majoritairement du niveau 4, correspondant à la période d'âge de 18 à 24 mois. Les enfants avec T21 de notre étude sont en moyenne plus performants que les enfants des deux autres groupes dans tous les domaines cognitifs évalués. Ils présentent des performances significativement supérieures à celles des enfants au double diagnostic pour trois domaines sur sept, l'*Image de Soi*, le *Jeu Symbolique* et

les *Schémas de relation avec les objets*. Pour cinq domaines sur sept, les enfants avec TSA présentent des moyennes un peu supérieures à celles des enfants avec double diagnostic, mais une différence significative n'est relevée que dans un domaine, l'*Image de Soi*. Les enfants au double diagnostic présenteraient des difficultés majorées dans ce domaine de développement.

Secteur socio-émotionnel

La comparaison des 25 enfants avec T21 aux 18 enfants avec T21+TSA met en évidence des différences significatives pour sept des neuf domaines. En *Interaction sociale* (IS), les enfants au double diagnostic présentent un niveau (en moyenne 2.72 ± 0.96 , étendue 1-4) significativement inférieurs ($p=.026$) à celui de enfants avec T21 (en moyenne 3.40 ± 0.71 , étendue 2-4). En *Attention Conjointe* (AC), le groupe d'enfants avec T21+TSA obtient une moyenne de 3 (± 1.14 , étendue 1-4) équivalente à celle du groupe d'enfants avec TSA (en moyenne 3 ± 1.1 , étendue 1-4) et à une distance significative ($p=.035$) de celle des enfants du groupe avec T21 qui obtiennent une moyenne de $3.72 (\pm 0.46)$, étendue 3-4). Nous notons que les 18 enfants au double diagnostic obtiennent des moyennes de niveau nettement inférieures en *Imitation Vocale* (en moyenne 1.22 ± 1.52 , étendue 0-4) et en *Langage Expressif* (en moyenne 1.72 ± 1.27 , étendue 0-4) comparativement aux 25 enfants avec T21 (moyenne en IV 2.6 ± 1.35 , étendue 0-4 / moyenne en LE 3.2 ± 0.87 , étendue 1-4 / $p=.005$ et $p<.001$). Une différence significative ($p<.001$) est également mise en avant entre ces deux groupes en *Langage Compréhensif* (LC).

Nous notons un écart de moyenne plus marqué en *Imitation Gestuelle* en faveur des 25 enfants avec T21 qui obtiennent des compétences (en moyenne 3.68 ± 0.75 , étendue 2-4) significativement meilleures ($p=.042$) que les 18 enfants au double diagnostic (en moyenne 2.72 ± 1.56 , étendue 0-4). En *Expression Emotionnelle*, une différence significative ($p=.041$) en faveur des enfants avec T21 (en moyenne 3.8 ± 0.65 étendue 1-4), comparativement aux enfants avec T21+TSA (en moyenne 3.28 ± 0.57 , étendue 2-4) est observée.

La comparaison des moyennes du groupe d'enfants avec TSA au groupe d'enfants avec double diagnostic ne rend compte d'aucune différence significative.

Enfin dans les Relations Affectives (RA), il y a peu de différence entre les moyennes des trois groupes : les 25 enfants avec T21 obtiennent une moyenne de 4 (± 0 , étendue 4-4), les 21 enfants avec TSA une moyenne de $3.86 (\pm 0.8)$, étendue 2-4) et les 18 enfants avec T21+TSA une moyenne de 4 (± 0 , étendue 4-4). Les participants semblent plafonner au plus haut niveau de la BECS ; ce résultat nous invite à étudier la répartition des participants par domaine et par niveau de développement.

Au total, dans les neuf domaines du secteur socio-émotionnel, les 25 enfants avec T21 présentent des compétences qui relèvent majoritairement du niveau 4, correspondant à la période d'âge de 18 à 24 mois d'âge de développement. Les 18 enfants au double diagnostic et les 21 enfants avec TSA obtiennent des scores qui relèvent majoritairement du niveau 3 de la BECS, correspondant à la période d'âge de 12 à 18 mois. Dans tous les domaines, le groupe d'enfants avec T21 obtient une meilleure moyenne que les deux autres groupes d'enfants. Une différence significative entre le groupe d'enfants avec T21 et le groupe d'enfants au double diagnostic est relevée dans sept des neuf domaines. Dans cinq des neuf domaines, les 21 enfants avec TSA sont en moyenne un peu plus performants que les 18 enfants au double diagnostic mais il n'existe aucune différence significative entre ces deux groupes d'enfants.

Répartition des participants par domaine et niveau de développement

Dans un deuxième temps, l'étude de la répartition des participants par domaine et par niveau de développement nous a permis d'apprécier l'homogénéité de la distribution des individus de chaque groupe d'enfants et de constater l'hétérogénéité intra-groupe qu'il peut exister. Elle complète l'analyse par groupe grâce à une approche plus qualitative des différences interindividuelles dans chaque groupe. Cette analyse des données nous permet également de vérifier la pertinence d'inclure les différents domaines de développement dans l'étude des profils de développement des enfants des trois groupes diagnostiques.

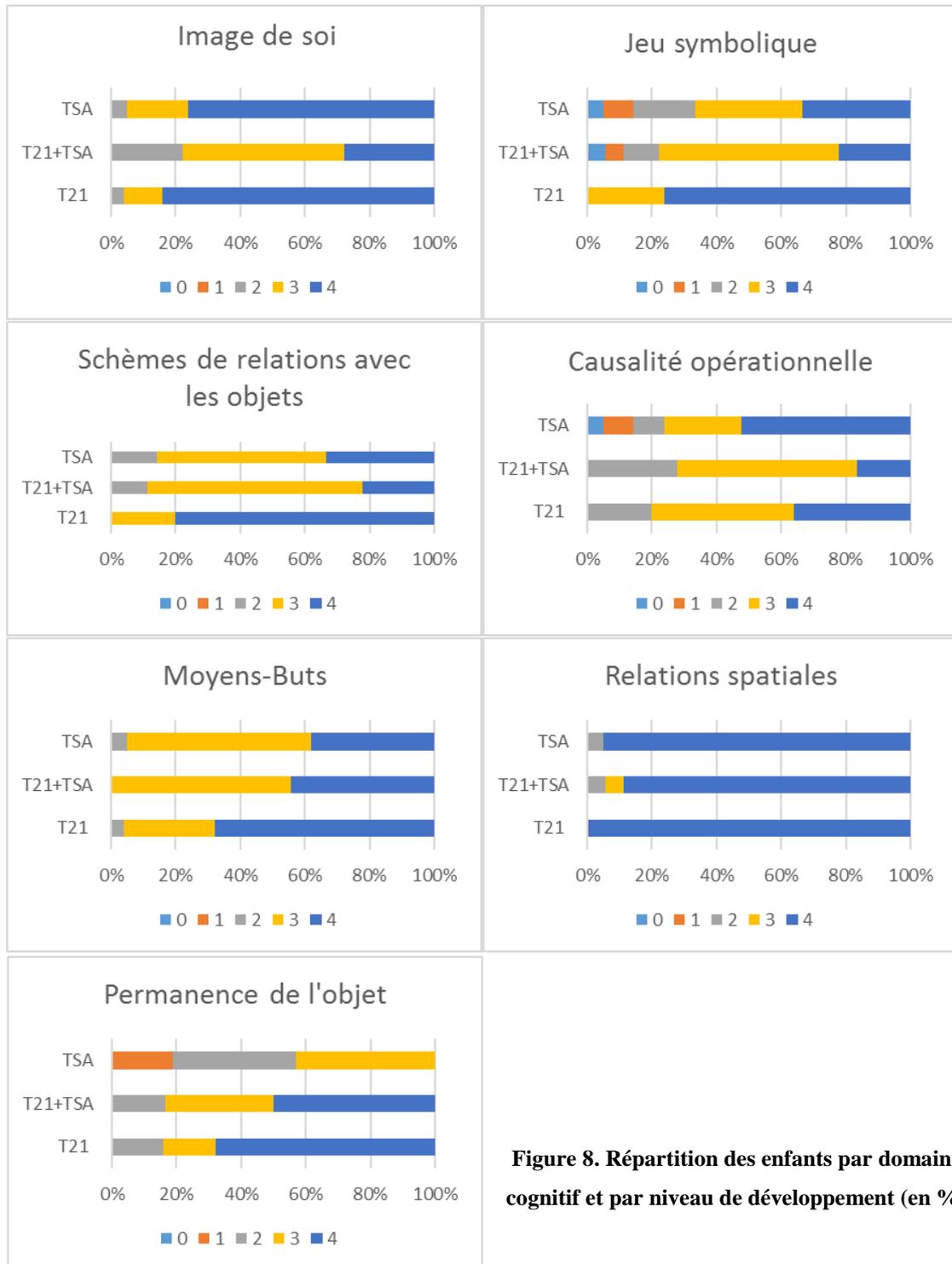


Figure 8. Répartition des enfants par domaine cognitif et par niveau de développement (en %)

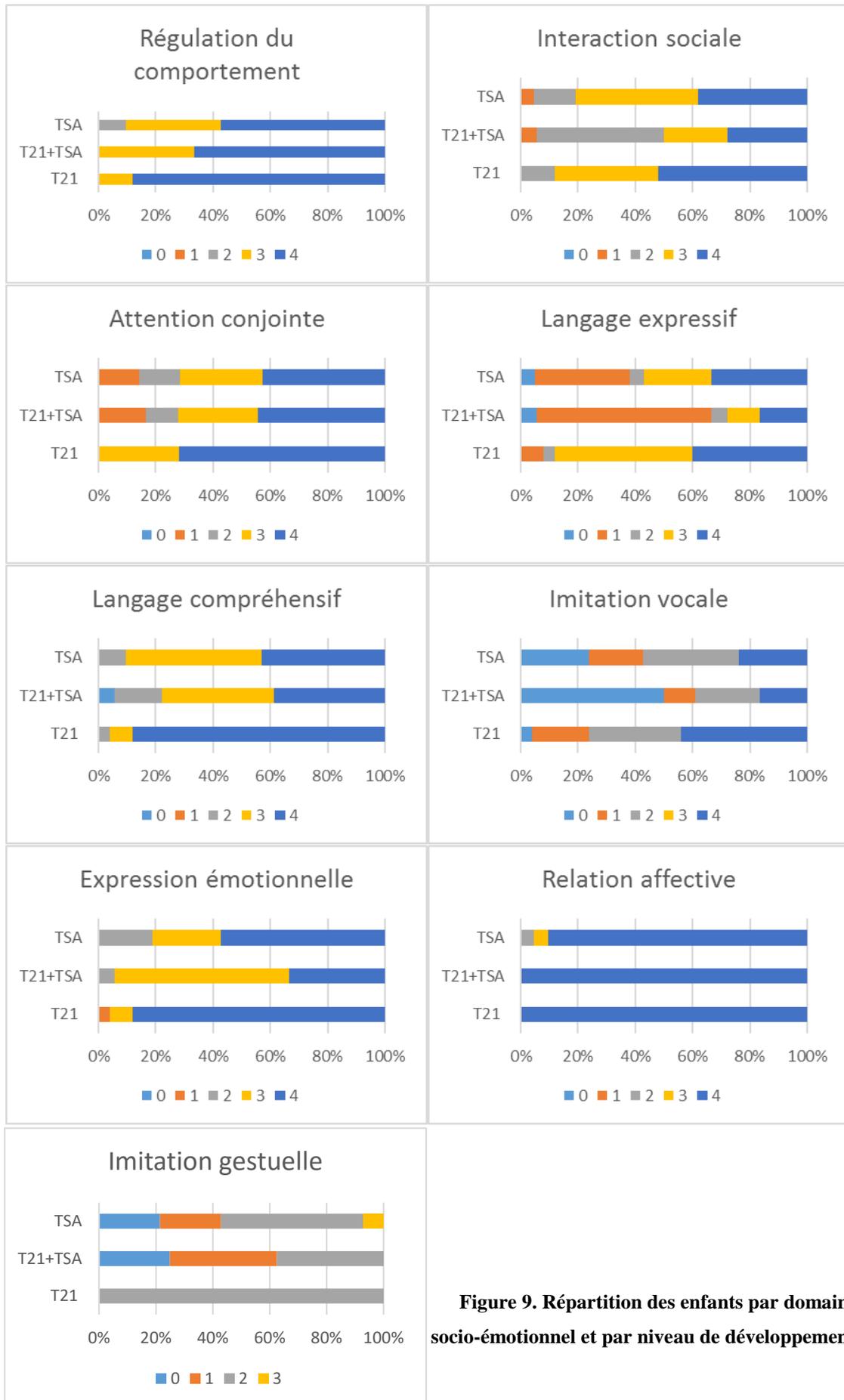


Figure 9. Répartition des enfants par domaine socio-émotionnel et par niveau de développement

La répartition des 64 enfants par domaine à la BECS et par niveau de développement nous permet de constater que la majorité des enfants évalués pour l'étude présentent des compétences qui se situent dans les niveaux moyens à élevés de l'outil (entre le niveau 2 et 4). En général, le groupe d'enfants avec T21, qui présente les meilleurs niveaux de développement moyens, se répartit de façon plus concentrée vers les niveaux les plus élevés de la BECS que les deux autres groupes. Une répartition plus large des enfants sur les différents niveaux de la BECS est observée pour les enfants des deux autres groupes avec TSA, témoignant de fortes différences interindividuelles observées chez les enfants avec autisme.

Dans le domaine cognitif, nous notons une différence dans la réussite de la Permanence de l'Objet pour laquelle 50% des enfants avec T21+TSA atteignent le niveau 4 alors qu'aucun enfant avec TSA ne l'atteint.

Dans le domaine socio-émotionnel, le Langage Expressif pour la majorité des enfants avec T21 (88%) et la moitié des enfants avec TSA (57.1%) atteignent les niveaux 3 à 4 mais seulement 27.8% des enfants au double diagnostic y parviennent. L'Imitation Vocale est plus échouée que l'Imitation Gestuelle pour les trois groupes d'enfants mais de façon plus massive pour les deux groupes d'enfants avec TSA. Les enfants avec T21 diffèrent des autres par leur répartition en imitation gestuelle avec 84% des enfants au niveau 4 ; c'est une compétence qui permet à ces enfants d'interagir de façon plus efficace et de pallier leurs difficultés de langage oral.

Enfin, en Relations Spatiales et en Relation Affective, les participants des trois groupes plafonnent massivement au niveau 4 de la BECS. En Relations Spatiales, le niveau 4 est atteint par 88.9% des enfants au double diagnostic, 100% des enfants avec T21 et 95.2% des enfants avec TSA. En Relation Affective, 100% des enfants du groupe avec T21+TSA et du groupe avec T21 atteignent le niveau 4, et 90.5% des enfants du groupe avec TSA. Ainsi, ces domaines ne permettront pas de discriminer les individus des trois groupes diagnostiques de notre étude. Nous poursuivrons donc les analyses sur les six domaines cognitifs et les huit domaines socio-émotionnels restant.

Analyse factorielle exploratoire des domaines de développement

Une analyse factorielle exploratoire des domaines de développement a ensuite été menée grâce à une ACP afin de nous permettre de visualiser les données et définir les variables pertinentes pour différencier les profils de développement des participants en vérifiant

l'existence de sous-groupes d'enfants. Il s'agissait de situer les enfants avec T21+TSA par rapport aux enfants des deux autres groupes dont ils partagent les diagnostics.

Secteur cognitif

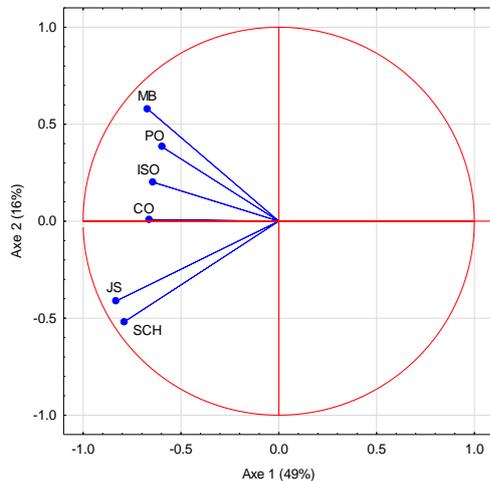


Tableau.4. Contributions des domaines cognitifs à la variance des deux premières VF

Domaines cognitifs	VF1	VF2
ISO	14%	4%
JS	23%	18%
SCH	21%	28%
CO	15%	0%
MB	15%	35%
PO	12%	15%
Total	100%	100%

Figure 10. Cercle des corrélations : projections des items sur le plan factoriel VF1 x VF2

Résumé factoriel

Nous avons réalisé une analyse en composantes principales (ACP) sur la matrice des 6 scores du secteur cognitif retenus (Figure 10). L'examen des valeurs propres met en évidence que seule la première variable factorielle présente une valeur propre réellement supérieure à 1 (critère de Kaiser) : elle explique 49% de la variance. Cette première variable factorielle (VF1) dominante est cohérente compte tenu du caractère unidimensionnel de la BECS. Seule la variable factorielle suivante (VF2) gravite autour du critère avec une valeur propre proche de 1 ; son intégration dans le résumé factoriel permet de gagner 16% de variance expliquée pour atteindre un résumé factoriel de 65%. Cette deuxième variable factorielle, quoique moins explicative, est susceptible de porter des différences intéressantes du point de vue de l'hypothèse formulée.

Examen des variables factorielles retenues

La projection des enfants sur le plan factoriel (Figure 11) et le tableau des contributions des participants aux VF (Tableau 5) mettent en évidence une opposition entre les enfants présentant les valeurs les plus élevées dans le secteur cognitif (à gauche) et ceux dont les valeurs sont les plus faibles (à droite). En général, les enfants au double diagnostic se tiennent

majoritairement à droite (61.1%), les enfants avec T21 majoritairement à gauche (84%) alors que les enfants avec TSA se répartissent de chaque côté (47.6% à gauche et 52.4% à droite).

Analyse de VF1

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les domaines sont du même côté sur la première variable factorielle (VF1), la plus importante par sa contribution de presque la moitié de la variance. Si l'on s'intéresse aux contributions les plus importantes, il apparaît que les domaines contribuant le plus à la variance de VF1 sont le *Jeu Symbolique* - JS - (23%) et les *Schémas de relation avec les objets* - SCH - (21%). Les autres domaines apportent une contribution plus faible, comprises entre 12 et 15%.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent cinq enfants avec T21+TSA, deux enfants avec T21 et sept enfants avec TSA. De l'autre côté, la sélection contient cinq enfants avec T21 et deux enfants avec TSA, aucun avec double diagnostic. La présence d'enfants avec T21 du côté déficitaire témoigne de l'existence d'une hétérogénéité interindividuelle au sein de ce groupe diagnostique qui présente de meilleures compétences moyennes par rapport aux deux autres groupes.

Rappelons qu'une différence significative dans ces domaines qui composent la VF1 a été montrée entre les enfants avec T21 et ceux avec T21+TSA. Aucun enfant avec T21+TSA ne contribuant à la variance du côté des valeurs plus fortes, ce résultat va dans le sens d'un profil de développement marqué par une faiblesse des enfants au double diagnostic en JS et SCH.

Analyse de VF2

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les domaines sont du même côté sur la seconde variable factorielle (VF2). Les domaines qui contribuent le plus à la variance de VF2 sont les *Moyens-Buts* - MB - (35%) et la *Permanence de l'Objet* - PO - (15%). Cette seconde variable factorielle explique 16% de la variance totale.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent un enfant avec T21+TSA, quatre enfants avec T21 et un enfant avec TSA. De l'autre côté la sélection contient cinq enfants avec T21+TSA, deux enfants avec T21 et quatre enfants avec TSA.

Profils cognitifs

Les domaines des *Moyens-Buts* et de la *Permanence de l'Objet* (en haut) de la VF2 se situent en opposition aux domaines du *Jeu Symbolique* et des *Schèmes de relation avec les objets* (en bas) de la VF1.

Dans le groupe d'enfants avec T21, la majorité des enfants présentent de meilleures compétences à la fois pour les domaines de la VF1 et de la VF2. Quelques-uns, moins déficitaires (à gauche), présentent de meilleures compétences en JS et SCH (VF1) mais sont plus en difficulté en MB et PO (VF2). Du côté plus déficitaires (à droite), les enfants de ce groupe se situent exclusivement dans la moitié inférieure du graphique, témoignant de compétences déficitaires dans les domaines de VF1 et de VF2. Autrement dit, lorsque les enfants avec trisomie 21 sont plus déficitaires, leur déficit cognitif est global et lorsqu'ils sont moins déficitaires, leur réussite est plus globale également.

Dans le groupe d'enfants avec autisme, les enfants se répartissent dans l'ensemble du plan factoriel. Nous observons ainsi l'existence d'une hétérogénéité des profils individuels des enfants de ce groupe diagnostique.

Enfin dans le groupe d'enfants au double diagnostic, majoritairement déficitaires, les enfants connaissent une répartition sur l'ensemble du graphique. Comme pour le groupe d'enfants avec TSA, il semble que ces enfants avec T21+TSA présentent des profils marqués par une variabilité interindividuelle.

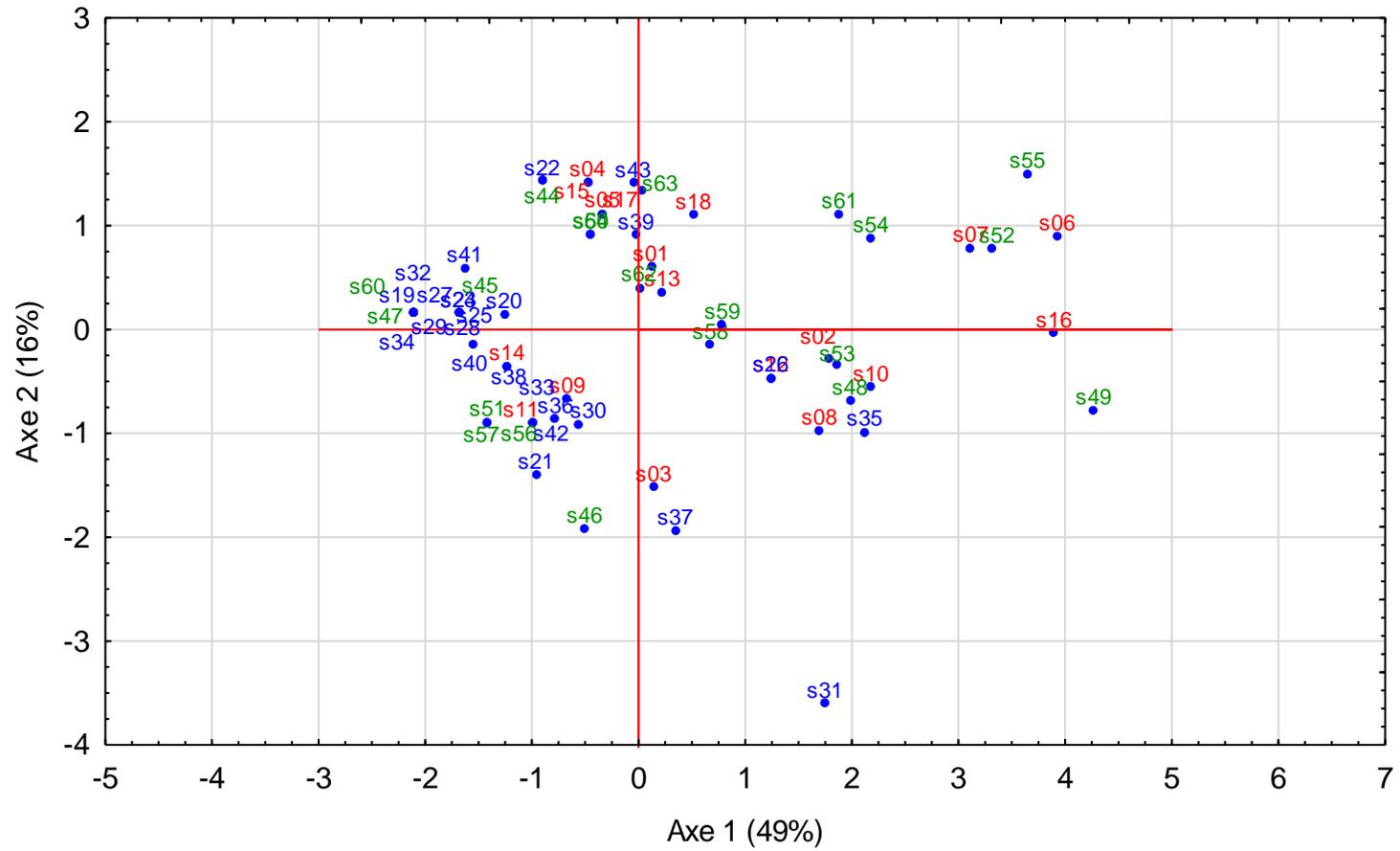
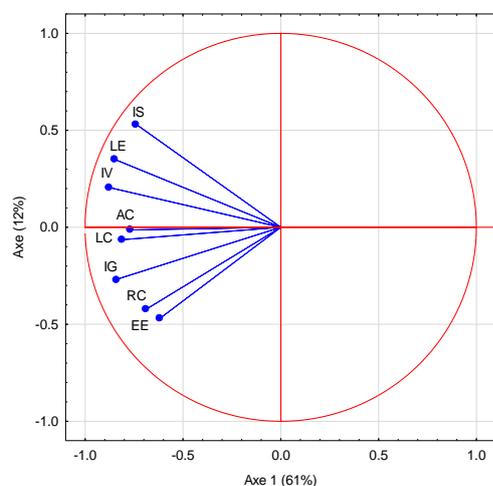


Figure 11. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 (Axe 1) x VF2 (Axe 2)

Tableau 5. Principales contributions des individus à la variance des 3 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64). Le signe associé est le signe de la coordonnée factorielle.

Groupe		VF1		VF2		VF3	
	1					+	4%
	2	-	2%			+	2%
	3			-	4%	+	5%
	4			+	3%		
	5			+	2%	+	5%
	6	-	8%			+	2%
	7	-	5%				
Enfants	8						
T21+TSA	9						
	10	-	2%				
	11						
	12						
	13						
	14						
	15			+	3%		
	16	-	8%				
	17			+	2%	+	5%
	18			+	2%		
	19	+	2%				
	20					-	3%
	21			-	3%		
	22			+	3%		
	23						
	24						
	25						
	26						
	27	+	2%				
	28						
Enfants	29	+	2%				
T21	30					-	4%
	31	-	2%	-	21%	+	3%
	32	+	2%				
	33						
	34	+	2%				
	35	-	2%	-	2%		
	36						
	37			-	6%	-	6%
	38						
	39						
	40					+	4%
	41						
	42						
	43			+	3%	-	2%
	44			+	3%		
	45						
	46			-	6%		
	47	+	2%				
	48	-	2%			-	10%
	49	-	10%				
	50						
	51						
Enfants	52	-	6%				
TSA	53	-	2%			+	12%
	54	-	2%				
	55	-	7%	+	4%	-	14%
	56						
	57						
	58						
	59						
	60	+	2%				
	61	-	2%	+	2%		
	62						
	63			+	3%		
	64						

Secteur socio-émotionnel**Tableau 6. Contributions des domaines socio-émotionnels à la variance des deux premières VF****Figure 12. Cercle des corrélations : projections des items sur le plan factoriel VF1 x VF2**

Domaines socio-émotionnels	VF1	VF2
RC	10%	19%
IS	11%	31%
AC	12%	0%
LE	15%	13%
LC	14%	0%
IV	16%	5%
IG	15%	8%
EE	8%	24%
Total	100%	100%

Résumé factoriel

Nous avons réalisé une seconde analyse en composantes principales (ACP) sur la matrice des 8 scores du secteur socio-émotionnel retenus (Figure 12). L'examen des valeurs propres met en évidence que seule la première variable factorielle présente une valeur propre réellement supérieure à 1 (critère de Kaiser) : elle explique 61% de la variance. La variable factorielle suivante gravite autour du critère avec une valeur propre proche de 1, et son intégration dans le résumé factoriel permet de gagner 12% de variance expliquée pour atteindre un résumé factoriel de 72%.

Examen des variables factorielles retenues

La projection des enfants sur le plan factoriel (Figure 13) et le tableau des contributions des participants aux VF (Tableau 7) mettent en évidence une opposition entre les enfants présentant les valeurs les plus élevées dans le secteur socio-émotionnel (à gauche) et ceux dont les valeurs sont les plus faibles (à droite). En général, les enfants au double diagnostic et les enfants avec TSA se tiennent majoritairement à droite (72.2% et 66.67%) alors que les enfants avec T21 sont majoritairement à gauche (80%).

Analyse de VF1

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les items sont du même côté sur la première variable factorielle (VF1), la plus importante par sa contribution de plus de la moitié de la variance. Si l'on s'intéresse aux contributions les plus importantes, il apparaît que les domaines contribuant le plus à la variance de VF1 sont *Langage Expressif* - LE - (15%), *Langage Compréhensif* - LC - (14%), *Imitation Vocale* - IV - (16%) et *Imitation Gestuelle* - IG - (15%). Les autres domaines apportent une contribution plus faible, comprises entre 8 et 12%.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent cinq enfants avec T21+TSA, un enfant avec T21 et cinq enfants avec TSA. De l'autre côté la sélection contient deux enfants avec T21+TSA, neuf enfants avec T21 et cinq enfants avec TSA.

Une différence significative dans ces domaines qui composent la VF1 a été montrée entre les enfants avec T21 et ceux avec T21+TSA. Aussi, une majorité d'enfants avec T21 contribuent à la variance du côté des valeurs plus fortes et les enfants avec double diagnostic se trouvent du côté plus déficitaire de cette VF et contribuent davantage à la variance du côté des valeurs les plus faibles. Ce résultat va dans le sens d'un profil de développement marqué par une faiblesse des enfants au double diagnostic en LE, LC, IV et IG.

Analyse de VF2

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les domaines sont du même côté sur la seconde variable factorielle (VF2). Les domaines qui contribuent le plus à la variance de VF2 sont *Régulation du Comportement* - RC - (19%), *Interaction Sociale* - IS - (31%) et *Expression Emotionnelle* - EE - (24%). Cette seconde variable factorielle explique 12% de la variance totale.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent deux enfants avec T21+TSA, un enfant avec T21 et trois enfants avec TSA. De l'autre côté, la sélection contient cinq enfants avec T21+TSA, un enfant avec T21 et un enfant avec TSA.

Dans deux des domaines, IS et EE, de la VF2, les performances des enfants au double diagnostic se différencient de celles des enfants avec T21 : davantage d'enfants au double diagnostic contribuent à la variance du côté des valeurs faibles de cette VF2 alors que ce n'est pas le cas des enfants avec T21. Ce résultat va dans le sens d'une faiblesse des enfants au double diagnostic dans ces domaines comparativement à leurs pairs sans autisme.

Profils socio-émotionnels

Dans le groupe d'enfants avec T21, la majorité des enfants présentent de meilleures compétences à la fois pour les domaines de la VF1 et de la VF2. Un autre groupe important de ces enfants, se situant du côté moins déficitaire (à gauche), présentent de meilleures compétences en LE, LC, IV, et IG (VF1) mais sont plus en difficulté en RC, IS et EE (VF2). Du côté plus déficitaire (à droite), les enfants de ce groupe se situent tant dans la moitié inférieure que dans la moitié supérieure du graphique. Il semble exister des profils plus hétérogènes dans ce secteur comparativement au secteur cognitif pour ce groupe d'enfants.

Dans le groupe d'enfants avec autisme, les enfants se répartissent davantage du côté déficitaire (à droite) du graphique. De ce côté, les participants se répartissent équitablement dans la moitié inférieure et dans la moitié supérieure, témoignant de la variabilité des profils de développement de ces enfants. Du côté moins déficitaire (à gauche), les enfants se situent davantage dans la moitié supérieure du graphique. Autrement dit, quand les enfants avec TSA sont moins déficitaires dans le secteur socio-émotionnel, ils tendent à présenter de meilleures compétences tant dans les domaines de développement relevant de la VF1 que ceux relevant de la VF2.

Enfin dans le groupe d'enfants au double diagnostic, majoritairement déficitaires, les enfants connaissent une répartition plutôt homogène lorsqu'ils se situent du côté moins déficitaire du graphique (à gauche). Une meilleure réussite en VF1 ne semble pas prédire des compétences dans le même sens en VF2 pour ce groupe d'enfants. En revanche, du côté droit du graphique, ces participants se situent majoritairement en bas du graphique. Autrement dit, lorsqu'ils sont plus déficitaires, il semble que ces enfants tendent à montrer de moins bonnes compétences à la fois dans les domaines de la VF1 et de la VF2.

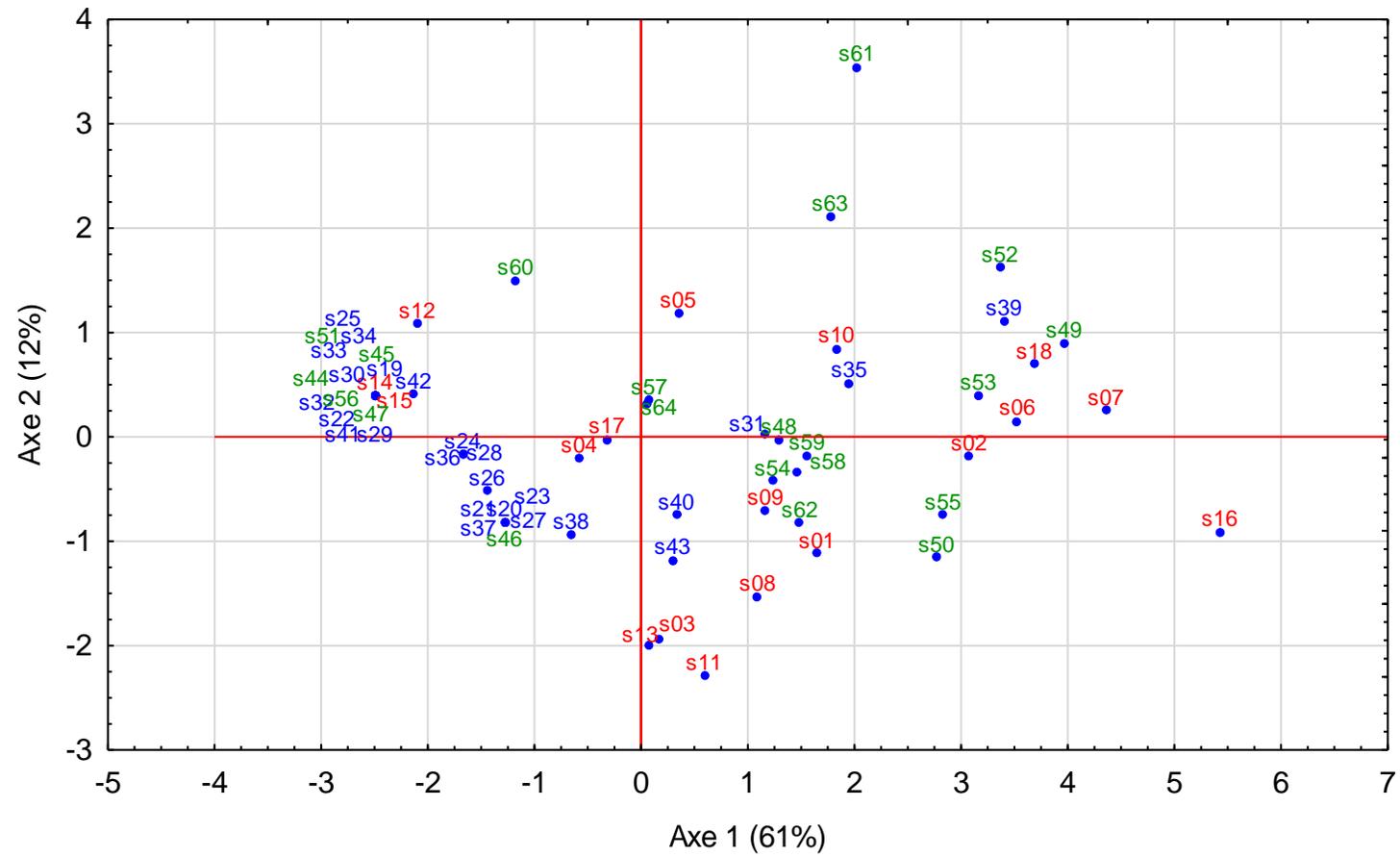


Figure 12. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 (Axe 1) x VF2 (Axe 2)

Tableau 7. Principales contributions des individus à la variance des 2 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64). Le signe associé est le signe de la coordonnée factorielle.

Groupe		VF1	VF2	
	1		-	2%
	2	- 3%		
	3		-	6%
	4			
	5		+	2%
	6	- 4%		
	7	- 6%		
Enfants	8		-	4%
T21+TSA	9			
	10			
	11		-	9%
	12		+	2%
	13		-	7%
	14	+ 2%		
	15	+ 2%		
	16	- 9%		
	17			
	18	- 4%		
	19	+ 2%		
	20			
	21			
	22	+ 2%		
	23			
	24			
	25	+ 2%		
	26			
	27			
	28			
Enfants	29	+ 2%		
T21	30	+ 2%		
	31			
	32	+ 2%		
	33	+ 2%		
	34	+ 2%		
	35			
	36			
	37			
	38			
	39	- 4%	+	2%
	40			
	41	+ 2%		
	42			
	43		-	2%
	44	+ 2%		
	45	+ 2%		
	46			
	47	+ 2%		
	48			
	49	- 5%		
	50	- 2%	-	2%
	51	+ 2%		
	52	- 4%	+	4%
Enfants	53	- 3%		
TSA	54			
	55	- 3%		
	56	+ 2%		
	57			
	58			
	59			
	60		+	4%
	61		+	21%
	62			
	63		+	8%
	64			

Synthèse :

- Les enfants avec T21 présentent de meilleures performances et sont moins déficitaires tant dans le secteur cognitif que le secteur socio-émotionnel. Ils présentent des profils de développement plus homogènes dans le secteur cognitif marqués par une cohérence dans la réussite ou l'échec des deux VF retenues. En revanche, nous notons une variabilité de profils des participants plus importante dans le secteur socio-émotionnel.
- Les enfants avec TSA présentent des compétences plus déficitaires dans le secteur socio-émotionnel mais se répartissent de manière équivalente du côté plus déficitaire et du côté moins déficitaire dans le secteur cognitif. Lorsque ces enfants présentent de meilleures compétences dans le secteur socio-émotionnel, leur réussite tend à être plus globale.
- Les enfants au double diagnostic présentent majoritairement des compétences déficitaires tant dans le secteur cognitif que dans le secteur socio-émotionnel. Lorsque ces enfants présentent de moins bonnes compétences dans le secteur socio-émotionnel, leur échec tend à être plus global.
- Les domaines des Relations Spatiales et des Relations Affectives ne sont pas pertinents pour différencier les groupes diagnostiques car, dans l'ensemble, les compétences des enfants plafonnent au plus haut de l'échelle.
- En moyenne, les enfants au double diagnostic se différencient significativement des enfants avec TSA dans un secteur du développement cognitif, et des enfants avec T21 dans 3 domaines du secteur cognitif et 7 domaines du secteur socio-émotionnel.
- L'ACP confirme que les domaines JS et SCH dans le secteur cognitif, et les domaines LE, LC, IV, IG, IS et EE opposent bien les enfants au double diagnostic aux enfants avec T21 avec des compétences en faveur des enfants sans autisme.
- **Le profil de développement des enfants avec double diagnostic est marqué par des faiblesses qui les différencient des enfants avec T21 et les rapprochent davantage de ceux des enfants avec TSA.**

2- Hétérogénéité inter- et intra-fonction

2-1- Asymétrie de l'hétérogénéité inter-fonction chez les enfants avec TSA

Pour vérifier notre première sous-hypothèse sous-tendant l'existence d'une asymétrie de l'hétérogénéité inter-fonction chez les enfants avec TSA, dans le sens d'une hétérogénéité socio-émotionnelle supérieure à l'hétérogénéité cognitive, nous avons procédé à une analyse descriptive des données permettant d'étudier les indices d'hétérogénéité moyens des trois groupes d'enfants ayant participé à l'étude, puis la distribution des individus dans chaque groupe en fonction de leur indice d'hétérogénéité cognitif, socio-émotionnel et global. Nous avons ensuite étudié les effets individuels afin de vérifier la pertinence de l'étude de cette asymétrie dans chaque groupe. Cela nous a permis de constater qu'il n'était pas opportun de l'étudier chez les enfants avec T21. Enfin, nous avons procédé à une analyse de variance pour vérifier la différence entre les niveaux de développement cognitif et socio-émotionnel chez les enfants avec TSA.

Description des indices d'hétérogénéité moyens des trois groupes**Tableau 8. Indices d'hétérogénéité inter-fonctions moyens**

Indices d'Hétérogénéité	T21+TSA^a (N=18)			T21 (N=25)				TSA (N=21)			
	Moy (ety)	Asym. ^b seuil p	Aplat. ^c seuil p	Moy (ety)	Asym. seuil p	Aplat. seuil p	Comparaison avec T21+TSA seuil p ajusté ^d	Moy (ety)	Asym. seuil p	Aplat. seuil p	Comparaison avec T21+TSA seuil p ajusté ^d
Global	10,25 (3,62)	,520	,993	5,54 (3,76)	,020	,506	,001	8,51 (5,62)	,881	,078	,222
Cognitif	6,29 (2,85)	,067	,827	4,93 (3,69)	,002	,023	,509	6,62 (4,7)	,227	,207	,660
Socio- émotionnel	12,09 (5,57)	,819	,634	5,75 (4,97)	,027	,403	,001	9,92 (6,64)	,588	,047	,239

Note. a. TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme, T21 désigne la trisomie 21. b. Seuil de significativité associé à la mesure d'asymétrie. c. Seuil de significativité associé à la mesure d'aplatissement. d. Analyse de régression, seuil ajusté sur le genre et la note globale à la BECS.

Les 18 enfants présentant le double diagnostic de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec T21+TSA) obtiennent en moyenne un indice d'hétérogénéité global à la BECS de 10.24 (± 3.6 , étendue 2-16). Leur indice d'hétérogénéité cognitif est en moyenne de 6.26 (± 2.81 , étendue 2-13) et inférieur à leur indice d'hétérogénéité socio-émotionnel (en moyenne 12.01 ± 5.57 , étendue 0-17.7). Les distributions des scores obtenus aux indices d'hétérogénéité cognitive, socio-émotionnelle et globale ne s'éloignent significativement pas de la normalité (cf. seuls associés aux mesures d'asymétrie et d'aplatissement, Tableau 8 Tableau 8. Indices d'hétérogénéité inter-fonctions moyens Tableau).

Les 25 enfants porteurs de Trisomie 21 (enfants avec T21) obtiennent en moyenne un indice d'hétérogénéité global à la BECS de 5.54 (± 3.76 , étendue 0-13). Leur indice d'hétérogénéité cognitif est en moyenne de 4.93 (± 3.69 , étendue 0-13.81) et assez proche de leur indice d'hétérogénéité socio-émotionnel (en moyenne 5.75 ± 4.97 , étendue 0-16). Les distributions des indices d'hétérogénéité présentent une symétrie significativement différente de la normalité (cf. Tableau 8).

Les 21 enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec TSA) obtiennent en moyenne un indice d'hétérogénéité global à la BECS de 8.33 (± 5.48 , étendue 0-18). Leur indice d'hétérogénéité cognitif est en moyenne de 6.49 (± 4.53 , étendue 0-17) et inférieur à leur indice d'hétérogénéité socio-émotionnel (en moyenne 9.92 ± 6.64 , étendue 0-20.56). Hormis l'aplatissement de la distribution de l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle qui diffère significativement de normalité, les distributions ne s'éloignent pas significativement de la normalité (cf. seuls associés aux mesures d'asymétrie et d'aplatissement, Tableau 8).

Distribution des individus par indice d'hétérogénéité et par groupe

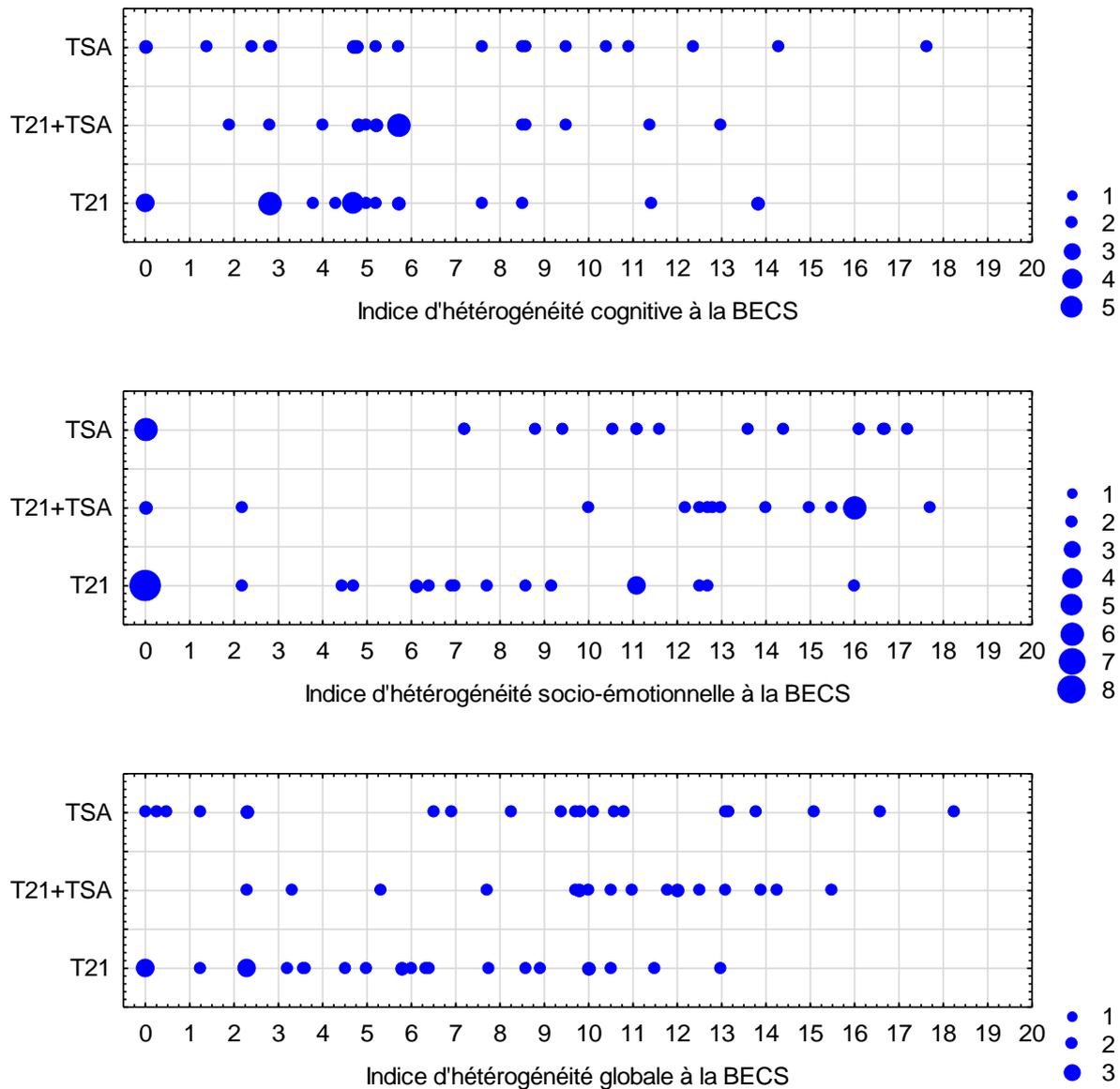


Figure 13. Nuages univariés pondérés des indices d'hétérogénéité global, cognitif et socio-émotionnel à la BECS pour chaque groupe d'enfants

La comparaison des enfants avec T21+TSA aux enfants avec T21 met en évidence une différence significative sur l'indice d'hétérogénéité global d'une part ($p=.001$) et sur l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle d'autre part ($p=.001$, cf. Tableau 8) chaque fois en faveur d'un indice inférieur pour les enfants avec T21. On retrouve des différences dans le même sens pour les enfants avec TSA comparés aux enfants à double diagnostic, mais aucune n'apparaît significative.

Aussi, un regard sur l'homogénéité intra-groupe met en évidence une distribution plus homogène chez les enfants avec T21 quel que soit l'indice considéré, seul 1 enfant sur les 25 porteurs de Trisomie 21 se distingue par un indice d'hétérogénéité socio-émotionnel plus élevé. Cet enfant présente la plus grande asymétrie développementale en défaveur du secteur socio-émotionnel. Son plus grand retard dans ce secteur comparativement à ses pairs pourrait expliquer la forte hétérogénéité de son développement socio-émotionnel. En général, les enfants avec trisomie 21 sont regroupés vers les indices moins élevés témoignant d'une hétérogénéité moindre. Dans les secteurs comme de façon globale, les 21 enfants avec TSA se répartissent sur une étendue de valeurs plus large que les deux autres groupes, témoignant d'une plus importante hétérogénéité intra-groupe chez ces enfants.

Concernant l'hétérogénéité globale, la moitié des enfants avec TSA se situent dans les valeurs moyennes de l'étendue, un quart dans les valeurs plus faibles et un quart dans les valeurs plus élevées. Le groupe d'enfants au double diagnostic se situe majoritairement dans les valeurs les plus élevées, témoignant d'une forte hétérogénéité globale. Dans le secteur cognitif, les enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme sont davantage répartis que les enfants au double diagnostic. Ces derniers se distribuent de manière hétérogène avec un groupe plus important dans les valeurs basses de l'étendue de ce groupe.

Dans le secteur socio-émotionnel, les enfants au double diagnostic sont répartis de manière assez homogène avec un groupe concentré dans les valeurs élevées puis 3 individus présentent une hétérogénéité nulle à faible. Les enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme se répartissent également dans des valeurs moyennes à élevées alors que 4 individus présentent une hétérogénéité socio-émotionnelle nulle. Ce sont les enfants qui plafonnent au niveau de développement le plus élevé de la BECS.

Effets individuels par groupe

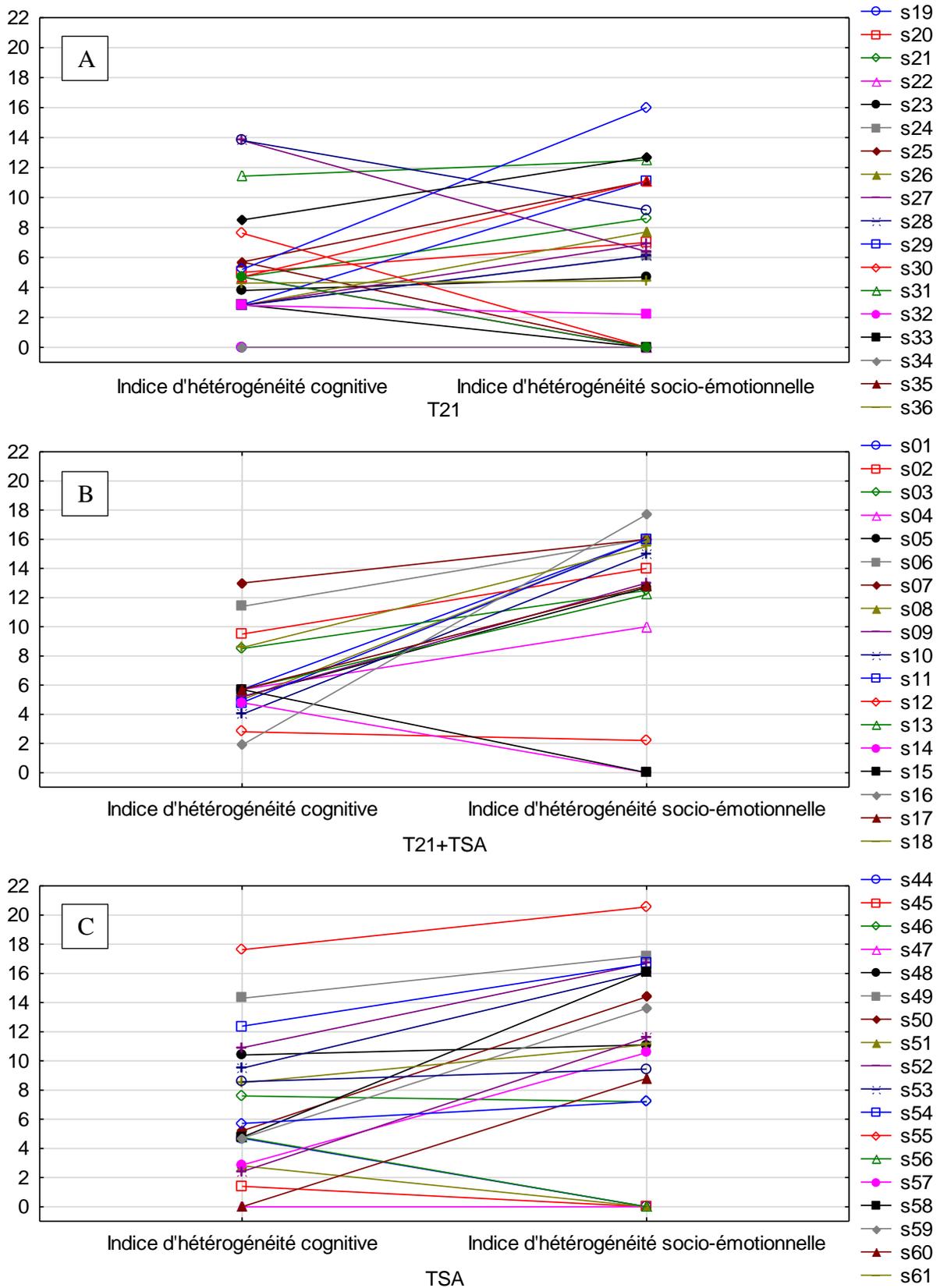


Figure 14. Effets individuels - différence entre indices d'hétérogénéité cognitive et socio-émotionnelle

En moyenne, on observe que l'indice d'hétérogénéité cognitif est inférieur à l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnel pour tous les groupes de participants (cf. Tableau 8). Cette différence est marquée pour les 18 enfants au double diagnostic (en moyenne 5.83) et les 21 enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme (en moyenne 3.43) alors que les 25 enfants porteurs de Trisomie 21 présentent une différence moyenne faible (en moyenne 0.91).

L'analyse des effets individuels permet de déterminer si la différence moyenne observée entre score de développement cognitif et score de développement socio-émotionnel reflète ce qui se passe au niveau individuel. La figure 14 présente le tracé des effets individuels pour chaque groupe.

Dans le groupe au double diagnostic, trois enfants présentent un indice d'hétérogénéité cognitif supérieur au niveau de développement socio-émotionnel. Ces enfants sont ceux qui présentent les meilleurs niveaux de développement du groupe et un niveau de développement socio-émotionnel supérieur à leur niveau cognitif. Dans le groupe d'enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme, cinq enfants présentent un indice d'hétérogénéité cognitif supérieur au niveau de développement socio-émotionnel, et un enfant une différence nulle entre les indices des deux secteurs. Ce sont pour cinq des six enfants ceux qui présentent les niveaux de développement les plus élevés de ce groupe et un niveau de développement cognitif inférieur au niveau de développement socio-émotionnel. Les enfants de l'étude qui ont obtenu un meilleur niveau socio-émotionnel comparativement au niveau cognitif sont donc également ceux qui obtiennent une plus grande hétérogénéité dans le secteur cognitif comparativement au secteur socio-émotionnel. Le moins bon fonctionnement d'un secteur favoriserait l'hétérogénéité des compétences des enfants avec TSA. Pour ces deux groupes, la tendance observée au niveau du groupe va dans le sens de la littérature avec un fonctionnement socio-émotionnel plus hétérogène que le fonctionnement cognitif. Il semble intéressant de vérifier l'existence d'une différence significative entre les deux secteurs de développement évalués par la BECS.

Dans le groupe d'enfants avec Trisomie 21, presque la moitié des enfants présente un indice d'hétérogénéité cognitif supérieur à l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnel (8 enfants) ou une différence nulle (3 enfants). Ce sont 10 enfants des 11 enfants qui présentent un niveau cognitif inférieur au niveau socio-émotionnel. Comme dans le cas des niveaux de développement, l'indice de tendance centrale ne reflète donc pas les effets individuels et une analyse de l'effet moyen n'apparaît donc pas pertinente pour ce groupe d'enfants. L'analyse suivante sera donc effectuée seulement sur les deux autres groupes d'enfants.

Analyse de variance

L'analyse de variance a été réalisée sur les scores de développement cognitif et socio-émotionnel comme mesures répétées sur les enfants avec T21+TSA et TSA. Chez les enfants à double diagnostic, l'indice d'hétérogénéité cognitif apparaît en moyenne significativement inférieur à l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnel ($F(1,34)=14.97$, $p=.000$). En revanche, la différence qui existe entre les moyennes d'indice d'hétérogénéité cognitif et socio-émotionnel chez les enfants avec TSA n'est pas significative ($F(1,40)=3.47$, $p=.070$). Il semble cependant exister une tendance en ce sens.

Synthèse :

- Les enfants avec T21 présentent des indices d'hétérogénéité cognitif, socio-émotionnel et global significativement inférieurs à ceux des deux autres groupes.
- Les enfants avec T21 présentent une plus grande homogénéité intra-groupe des indices d'hétérogénéité alors que les enfants des deux autres groupes se répartissent de manière plus hétérogène.
- En moyenne, les trois groupes présentent un indice d'hétérogénéité cognitif inférieur à l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnel, cette différence est plus marquée dans les groupes d'enfants avec T21+TSA et avec TSA.
- L'indice de tendance centrale ne reflète pas les effets individuels dans le groupe avec T21 ; il n'est donc pas pertinent d'étudier l'asymétrie des indices d'hétérogénéité de ce groupe.
- **L'indice d'hétérogénéité cognitif est significativement inférieur à l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnel chez les 18 enfants avec T21+TSA et une tendance existe dans ce sens chez les 21 enfants avec TSA. Autrement dit, ces enfants présentent un développement plus hétérogène dans le secteur socio-émotionnel comparativement au secteur cognitif.**

2-2- Hétérogénéité des profils de développement : étude des indices d'hétérogénéité intra-fonction

Pour vérifier notre seconde sous-hypothèse postulant l'existence de profils développementaux marqués par une hétérogénéité dans le développement des fonctions psychologiques évaluées par la BECS dans le développement des enfants au double diagnostic témoignant d'un profil développemental qui se rapproche de celui des enfants avec TSA et s'éloigne de celui des enfants avec T21, nous avons procédé à une analyse descriptive des données permettant d'étudier les indices d'hétérogénéité intra-fonction moyens des trois groupes d'enfants ayant participé à l'étude, puis la répartition des individus dans chaque groupe en fonction des 16 domaines évalués par la BECS et de leur indice d'hétérogénéité. Nous avons ensuite mené une analyse factorielle exploratoire pour chaque secteur développemental, cognitif et socio-émotionnel afin de déterminer les composantes principales de chacun et repérer d'éventuels groupes d'individus en fonction de leur profil de développement.

Profils moyens d'hétérogénéité intra-fonctions

L'hétérogénéité intra-fonctions est un concept récent, développé pour évaluer quantitativement la consolidation des compétences des enfants dans chaque domaine de développement. L'indice d'hétérogénéité intra-fonctions permet d'affiner l'étude de l'hétérogénéité développementale calculée jusqu'alors dans chaque secteur, cognitif et socio-émotionnel, et pour la globalité de l'échelle de la BECS. Plus l'indice est élevé (étendue 0 – 3.75) plus le profil de développement de la fonction est hétérogène.

Dans un premier temps, la description de l'hétérogénéité intra-fonction moyenne des trois groupes d'enfants de l'étude nous a permis d'étudier l'importance de l'hétérogénéité dans le développement des 16 fonctions évaluées par la BECS des participants selon leur diagnostic. Cette première approche des données nous permet de vérifier la significativité des différences observées entre le groupe d'enfants avec T21+TSA et les deux autres groupes diagnostiques.



Domaine Cognitif : **ISO** (Image de Soi), **JS** (Jeu Symbolique), **SCH** (Schèmes de relation avec les objets), **CO** (Causalité opérationnelle), **MB** (Moyens/Buts), **RS** (Relations Spatiales), **PO** (Permanence de l'Objet) ;
Domaine Socio-émotionnel : **RC** (Régulation du Comportement), **IS** (Interaction Sociale), **AC** (Attention Conjointe), **LE** (Langage Expressif), **LC** (Langage Compréhensif), **IV** (Imitation Vocale), **IG** (Imitation Gestuelle), **RA** (Relation Affective), **EE** (Expression Emotionnelle)

Figure 15. Indices d'hétérogénéité intra-fonctions par domaine et par groupe

La figure 15 permet de visualiser les indices d'hétérogénéité intra-fonctions moyens des trois groupes d'enfants. Nous observons que les enfants avec T21 présentent en moyenne des indices d'hétérogénéité plus faibles que les enfants des deux autres groupes.

Tableau 9. Indices d'hétérogénéité intra-fonctions par domaine à la BECS

		T21+TSA ^a			T21				TSA			
		(N=18)			(N=25)				(N=21)			
			Asym. ^b	Aplat. ^c		Asym.	Aplat.	Comparaison		Asym.	Aplat.	Comparaison
Indices d'hétérogénéité		Moy (ety)	seuil p	seuil p	Moy (ety)	seuil p	seuil p	avec T21+TSA	Moy (ety)	seuil p	seuil p	avec T21+TSA
								seuil p ajusté ^d				seuil p ajusté ^d
	ISO	1,97 (0,81)	,823	,683	1,16 (0,68)	,241	,723	<.001	1,67 (0,84)	,808	,097	,218
	JS	1,29 (0,71)	,242	,331	0,34 (0,52)	,000	,001	<.001	0,93 (0,83)	,116	,793	,112
Secteur	SCH	0,81 (0,54)	,205	,988	0,18 (0,33)	<.001	,000	<.001	0,71 (0,7)	,027	,245	,688
cognitif	CO	0,72 (0,81)	,056	,848	0,35 (0,33)	,053	,689	0,054	0,43 (0,66)	,001	,014	,174
	MB	0,99 (0,54)	,013	,057	0,6 (0,38)	,302	,850	0,036	0,8 (0,59)	,233	,376	,274
	RS	0,72 (1,07)	,001	,009	0,24 (0,58)	,000	,000	0,084	0,31 (0,56)	,000	,001	,105
	PO	0,62 (0,96)	,000	,000	0,3 (0,4)	,014	,656	0,102	0,25 (0,37)	,007	,131	,055
	RC	1,15 (0,58)	,086	,196	0,57 (0,35)	,173	,533	0	0,95 (0,52)	,829	,701	,237
	IS	0,96 (0,77)	,051	,252	0,39 (0,35)	,792	,000	0,013	1,19 (0,76)	,404	,674	,144
	AC	1,13 (0,63)	,289	,870	0,67 (0,45)	,875	,191	0,11	1,29 (1)	,660	,033	,270
Secteur	LE	1 (0,45)	,159	,009	0,76 (0,59)	,127	,847	0,217	1,04 (0,59)	,617	,754	,816
socio-	LC	1,12 (0,62)	,505	,935	0,31 (0,3)	,128	,485	<.001	1,16 (0,82)	,993	,026	,782
émotionnel	IV	1,17 (0,74)	,788	,418	0,83 (0,51)	,514	,944	0,148	0,88 (0,7)	,460	,434	,146
	IG	1,21 (1,04)	,242	,270	0,41 (0,57)	,009	,552	0,004	0,89 (0,84)	,187	,587	,374
	RA	1,02 (0,63)	,425	,674	0,37 (0,37)	,105	,768	0,002	1,04 (0,74)	,114	,693	,855
	EE	1,71 (0,43)	,265	,091	1,04 (0,68)	,002	,012	<.001	1,72 (0,55)	,545	,604	,826

Note. a. TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme, T21 désigne la trisomie 21. b. Seuil de significativité associé à la mesure d'asymétrie.

c. Seuil de significativité associé à la mesure d'aplatissement. d. Analyse de régression, seuil ajusté sur le genre et la note globale à la BECS.

Secteur cognitif

La comparaison des enfants du groupe avec T21 au double diagnostic et des enfants du groupe au double diagnostic met en exergue des différences significatives concernant l'hétérogénéité de quatre domaines du secteur cognitif. Ce sont les trois domaines pour lesquels les enfants avec trisomie 21 présentent des performances moyennes meilleures que celles des enfants avec double diagnostic, auxquels s'ajoute le domaine *Moyens-Buts* (MB). En *Image de Soi* (ISO), les enfants avec T21+TSA obtiennent une moyenne de 1.97 (± 0.81 , étendue 0.17-3.25) significativement supérieure à celles des enfants avec T21 (en moyenne 1.16 ± 0.68 , étendue 0.08-2.5 ; $p < .001$). En *Jeu Symbolique* (JS), l'indice d'hétérogénéité moyen des enfants au double diagnostic (en moyenne 1.29 ± 0.71 , étendue 0.2-3) est nettement supérieur à celui des enfants avec T21 (en moyenne 0.34 ± 0.52 , étendue 0-2.2), témoignant d'une différence significative entre ces deux groupes ($p < .001$). De même, en *Schémas de relation avec les objets* (SCH), la moyenne du groupe d'enfants avec T21 de 0.18 (± 0.33 , étendue 0-1.4) est inférieure à celles des groupes d'enfants avec T21+TSA de 0.81 (± 0.54 , étendue 0.17-1.67) ; il existe une différence significative ($p < .001$). Enfin, l'indice d'hétérogénéité moyen du groupe avec double diagnostic (en moyenne 0.99 ± 0.54 , étendue 0.11-2.44) est significativement supérieur à celui du groupe avec T21 (en moyenne 0.6 ± 0.38 , étendue 0-1.43 ; $p = 0.036$).

La comparaison des indices d'hétérogénéité moyens du groupe d'enfants avec TSA au groupe d'enfants avec double diagnostic ne rend compte d'aucune différence significative.

Les 25 enfants avec T21 présentent des indices d'hétérogénéité significativement plus faibles que ceux des enfants au double diagnostic pour quatre domaines sur sept. Les 21 enfants avec TSA présentent des indices d'hétérogénéité moyens un peu plus faibles que les 18 enfants au double diagnostic dans tous les domaines cognitifs, mais il n'existe aucune différence significative entre ces deux groupes d'enfants.

Au total, dans les sept domaines du secteur cognitif, les 18 enfants au double diagnostic et les 21 enfants avec TSA présentent des indices d'hétérogénéité intra-fonctions plus élevés que les 25 enfants avec T21. Ce résultat témoigne d'une importante hétérogénéité au sein des fonctions cognitives chez les enfants avec autisme et d'une hétérogénéité faible à modérée chez les enfants avec trisomie 21.

Secteur socio-émotionnel

La comparaison des 25 enfants avec T21 aux 18 enfants avec T21+TSA met en évidence des différences significatives pour 6 des 9 domaines. Le groupe des enfants avec T21 obtient un indice d'hétérogénéité moyen de 0.57 (± 0.35 , étendue 0-1.44) significativement inférieur à celui des enfants au double diagnostic (en moyenne 1.15 ± 0.58 , étendue 0.36-2.67 ; $p=0$) dans le domaine de la *Régulation du Comportement* (RC). En *Interaction sociale* (IS), les enfants au double diagnostic présentent des indices (en moyenne 0.96 ± 0.77 , étendue 0-2.8) significativement supérieurs ($p=.013$) à celui de enfants avec T21 (en moyenne 0.39 ± 0.35 , étendue 0-1). En *Langage Compréhensif* (LC), le groupe d'enfants avec T21+TSA obtient une moyenne aux indices d'hétérogénéité de 1.12 (± 0.62 , étendue 0.11-2.43) à une distance significative ($p<.001$) de celle des enfants du groupe avec T21 qui obtiennent une moyenne de 0.31 (± 0.3 , étendue 0-1). Nous notons également que les 18 enfants au double diagnostic obtiennent des indices moyens significativement supérieurs ($p=.004$) en *Imitation Gestuelle* (en moyenne 1.21 ± 1.04 , étendue 0-3.25) comparativement aux 25 enfants avec T21 (en moyenne 0.41 ± 0.57 , étendue 0-1.75). Nous notons un écart de moyenne en *Relations Affectives* entre les 25 enfants avec T21 qui obtiennent des indices (en moyenne 0.37 ± 0.37 , étendue 0-1.17) significativement inférieurs ($p=.002$) que les 18 enfants au double diagnostic (en moyenne 1.02 ± 0.63 , étendue 0.08-2.33). En *Expression Emotionnelle* une différence significative ($p<.001$) entre les indices d'hétérogénéité moyen des enfants avec T21 (en moyenne 1.04 ± 0.68 étendue 0.08-3.25), comparativement aux enfants avec T21+TSA (en moyenne 1.71 ± 0.43 , étendue 0.58-2.56) est observée.

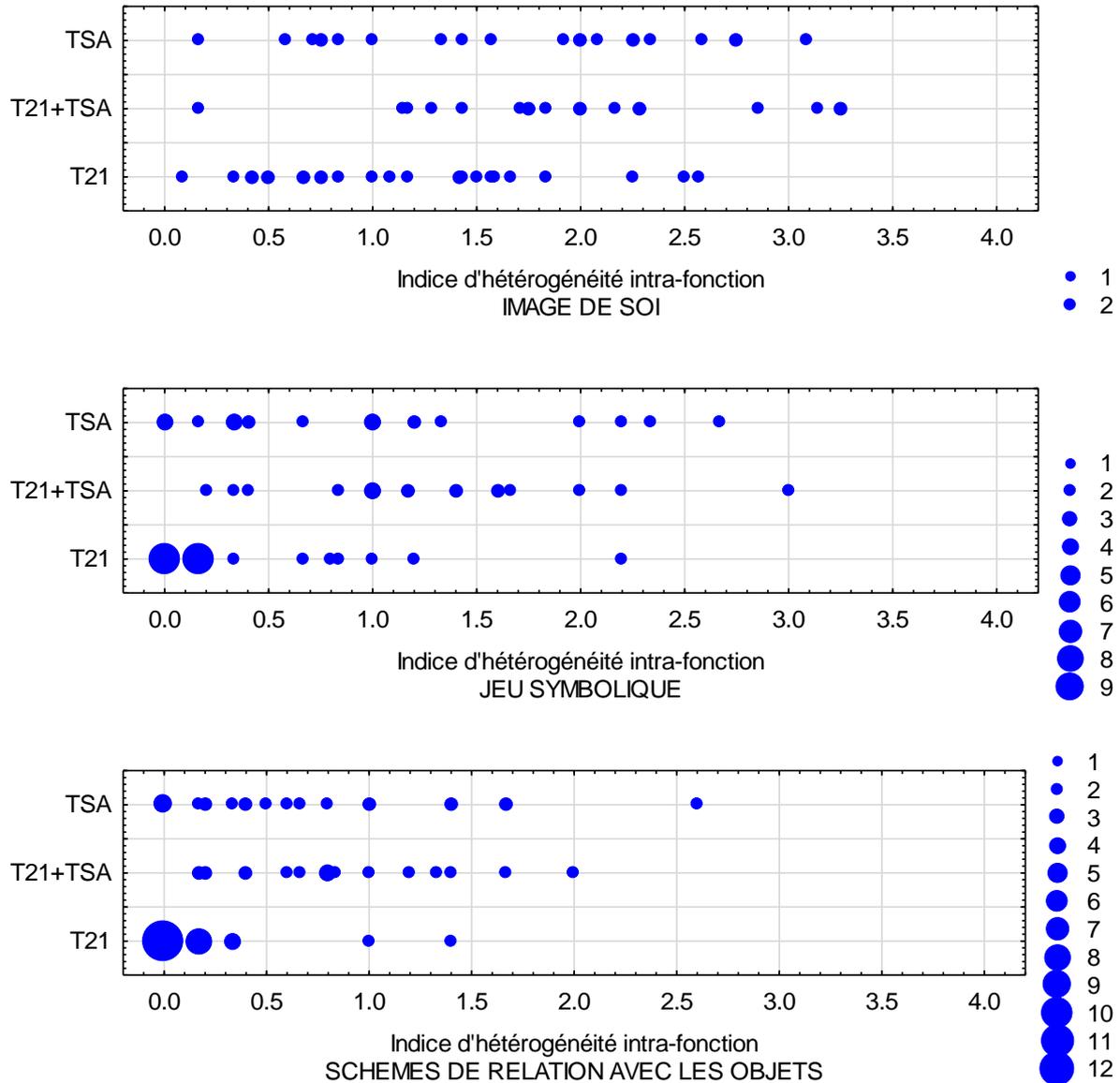
La comparaison des moyennes du groupe d'enfants avec TSA au groupe d'enfants avec double diagnostic ne rend compte d'aucune différence significative.

Au total, dans les neuf domaines du secteur socio-émotionnel, les 25 enfants avec T21 présentent des indices d'hétérogénéité intra-fonctions plus faibles que les 18 enfants au double diagnostic et les 21 enfants avec TSA. Ce résultat témoigne d'une importante hétérogénéité au sein des fonctions socio-émotionnelles chez les enfants avec autisme et d'une hétérogénéité faible à modéré chez les enfants avec trisomie 21.

Cette différence est significative entre les enfants avec T21 et les enfants au double diagnostic pour six domaines sur neuf. Les 21 enfants avec TSA présentent des indices d'hétérogénéité moyens un peu plus élevés que les 18 enfants au double diagnostic dans six domaines, mais il n'existe aucune différence significative entre ces deux groupes d'enfants.

Distribution des participants par indices et par domaine

Dans un deuxième temps, l'étude de la répartition des indices d'hétérogénéité intra-fonction nous a permis d'apprécier l'homogénéité de la distribution des individus de chaque groupe d'enfants. Elle complète l'analyse par groupe grâce à une approche plus qualitative des différences interindividuelles dans chaque groupe.



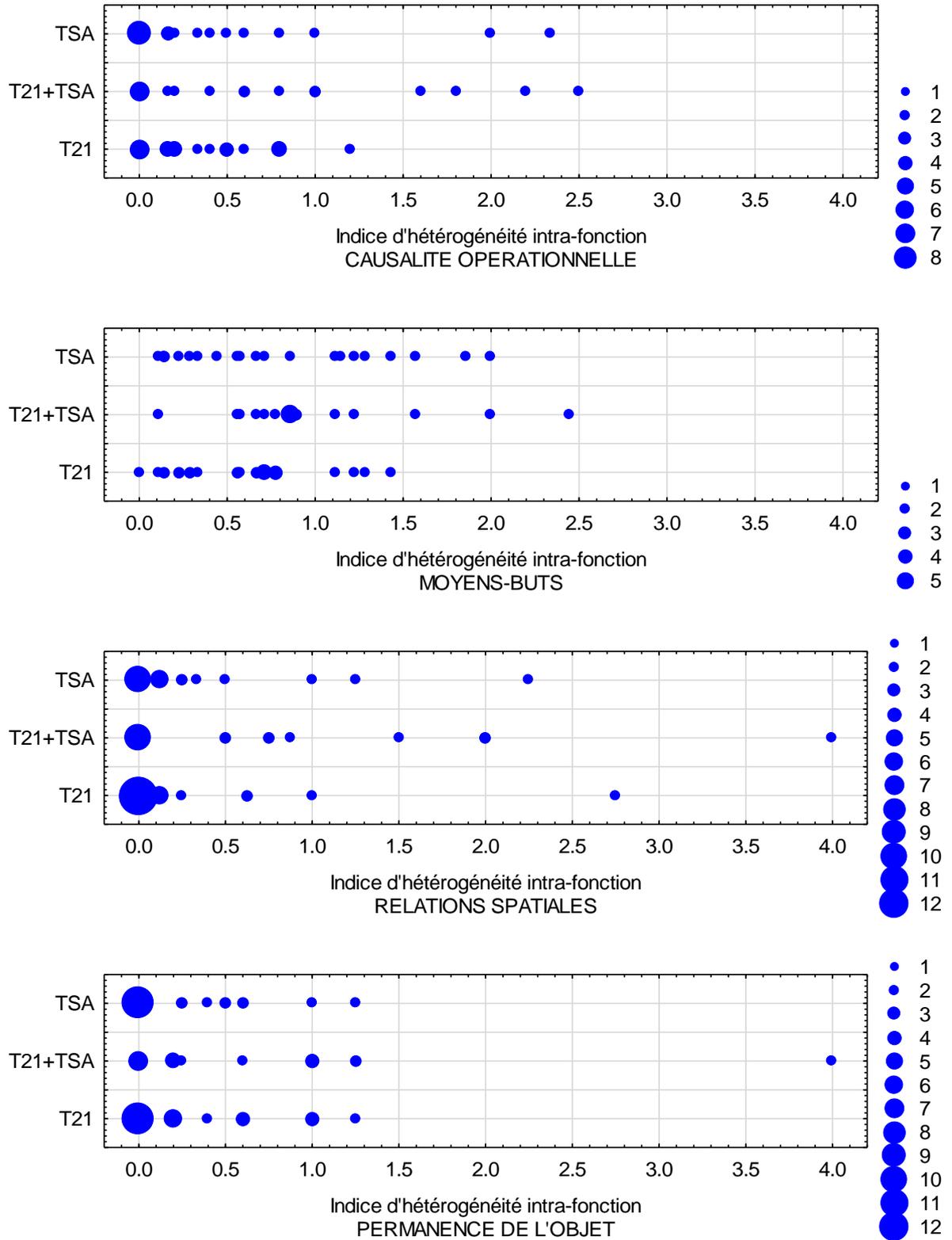


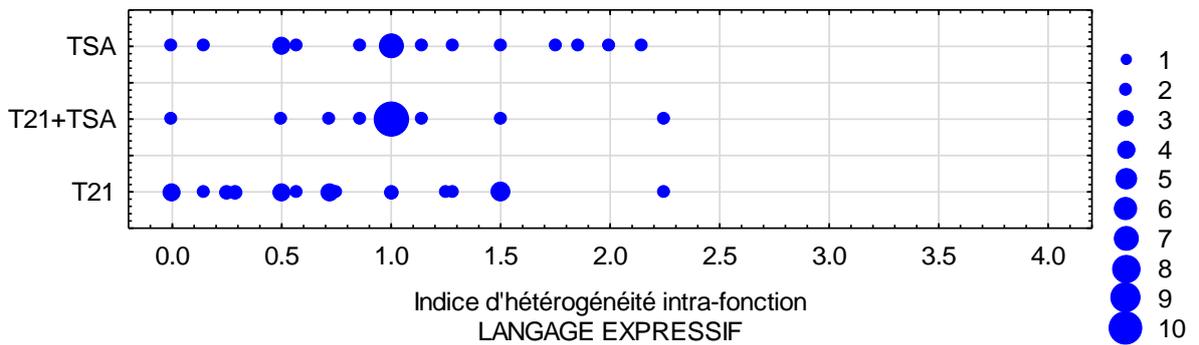
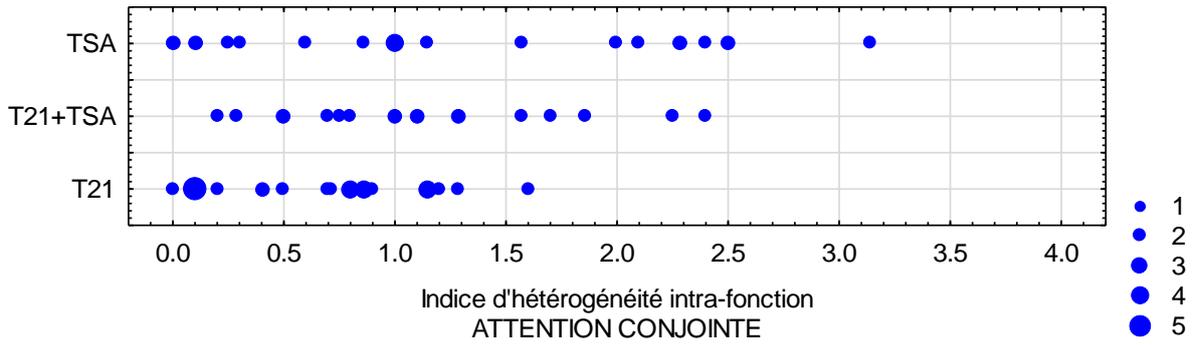
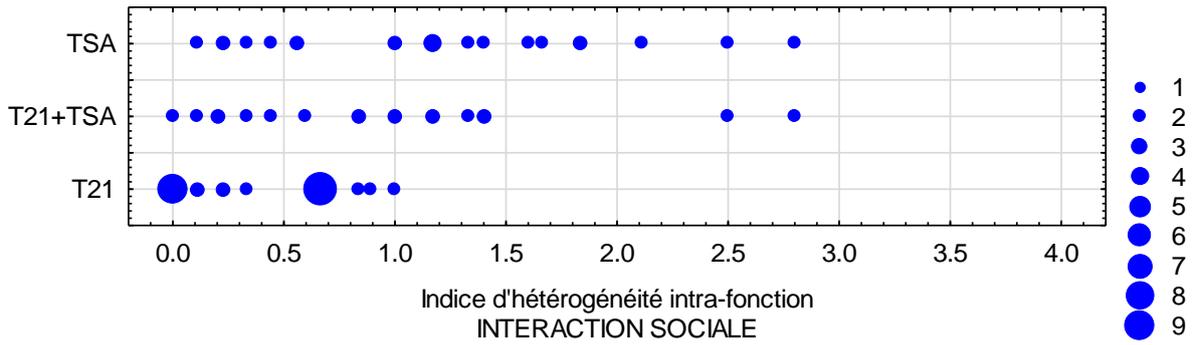
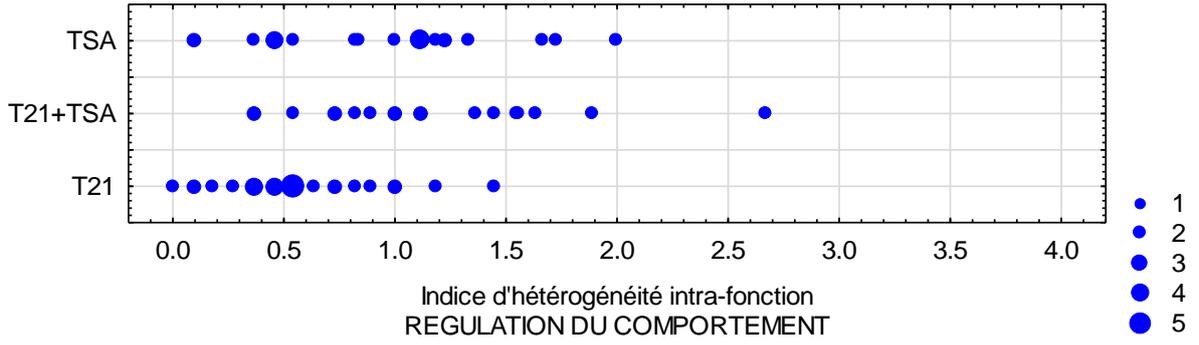
Figure 16. Nuages univariés pondérés des indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur cognitif

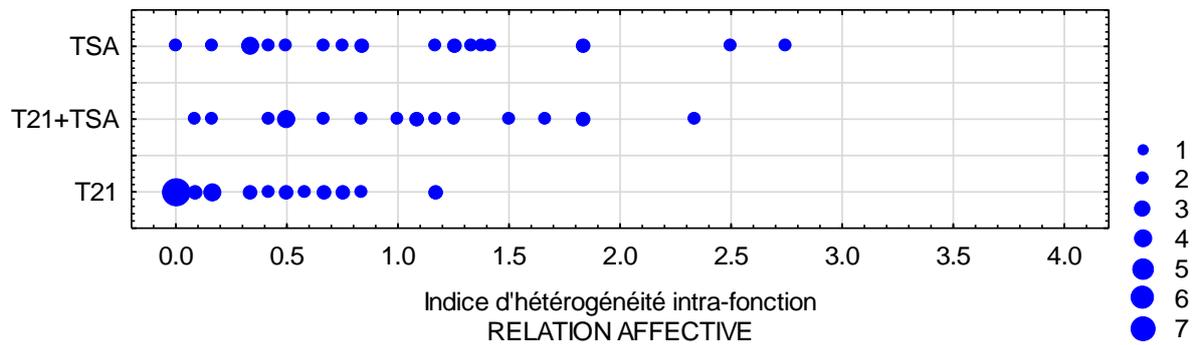
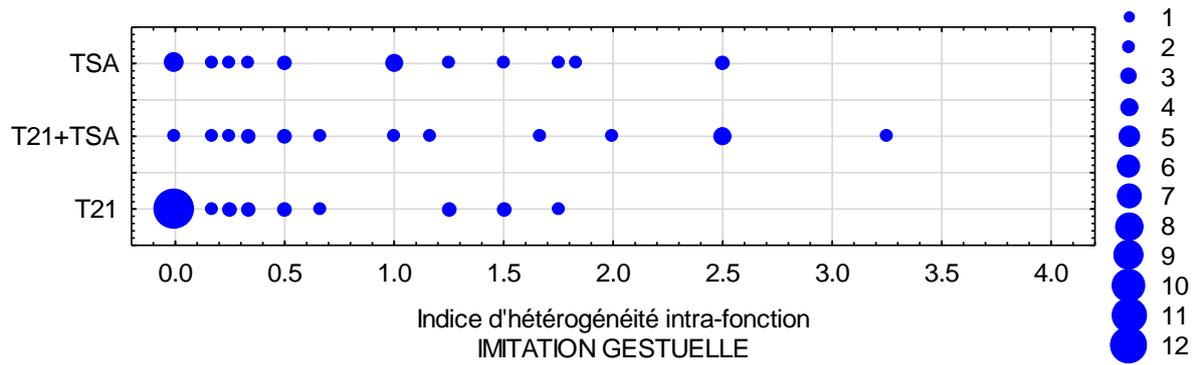
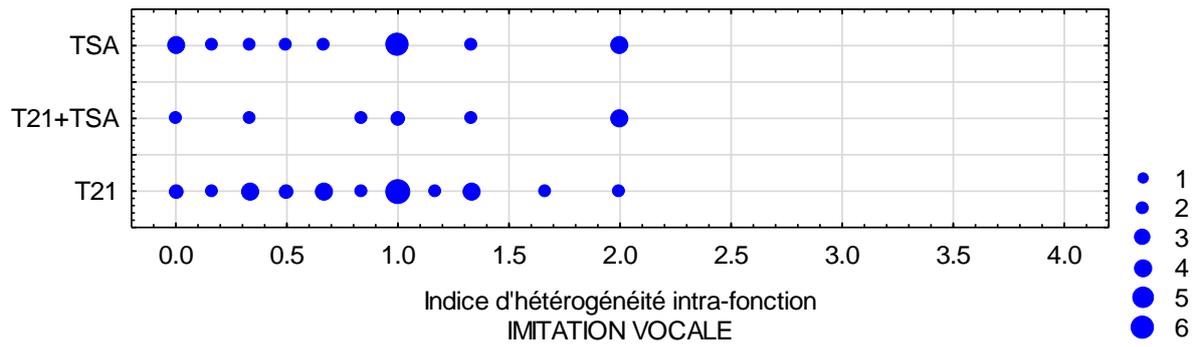
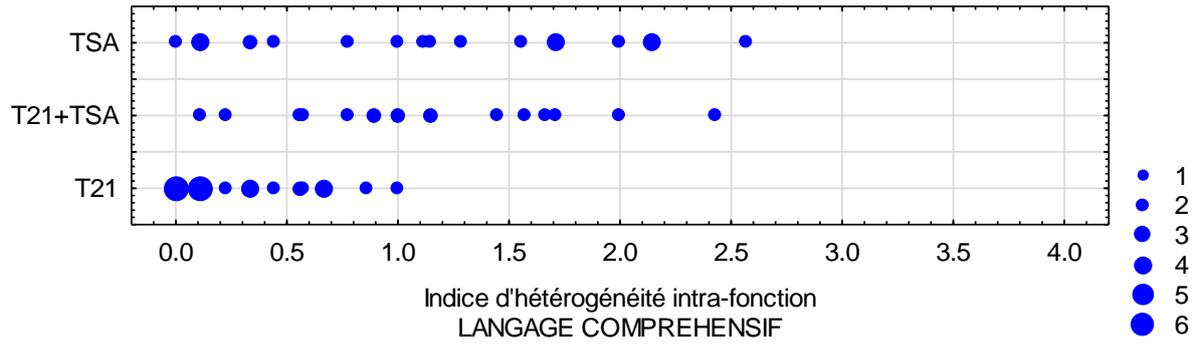
Dans le secteur cognitif, les 18 enfants du groupe avec double diagnostic et les 21 enfants du groupe avec T21 présentent une répartition plus large sur l'étendue des valeurs des indices d'hétérogénéité intra-fonctions. Ce résultat va dans le sens d'une variabilité des profils de développement des enfants atteints d'autisme particulièrement importante.

Le groupe d'enfants avec T21+TSA présentent majoritairement des indices d'hétérogénéité moyens à élevés en *Image de Soi* sauf un participant. En *Schème de relation avec les objets* et en *Moyens-Buts*, ils se répartissent dans des valeurs faibles à moyenne et trois individus se détachent, un enfant ayant un indice encore plus faible et deux enfants ayant des indices plus élevés. En *Relations Spatiales*, un groupe d'enfants présentent de faibles indices, puis les autres se répartissent sur l'ensemble de l'étendue de valeurs. Enfin, en *Permanence de l'objet*, l'ensemble des enfants tend à se répartir des valeurs faibles à moyennes alors qu'un enfant se détache avec un indice maximum. La répartition des enfants sur une étendue de valeurs large et la tendance de certains à se détacher plus fortement du groupe témoignent des variabilités inter-individuelles au sein de ce groupe d'enfants.

Le groupe d'enfants avec TSA tend à se scinder en deux groupes – un vers les valeurs plus faibles, l'autre vers les valeurs plus élevées – dans trois domaines : *Jeu Symbolique*, *Schème de relation avec les objets* et *Causalité Opérationnelle*. En *Relations Spatiales* et en *Permanence de l'Objet*, la majorité des enfants se situent vers les indices plus faibles alors que deux à trois enfants présentent des valeurs plus élevées, témoignant également de la variabilité entre les enfants de ce même groupe.

Les 25 enfants du groupe avec T21 présentent en général une distribution plus homogène, regroupée sur une étendue de valeur moins importante. En *Jeu Symbolique* et en *Schème de relation avec les objets*, les enfants se répartissent de façon plutôt homogène vers les valeurs plus basses relevant d'une moindre hétérogénéité intra-fonction. Pour les autres domaines, une majorité d'enfants se répartissent de la même manière vers un développement intra-domaine plus homogène alors que deux à quatre enfants se détachent du groupe vers un indice d'hétérogénéité plus élevés. Ce résultat témoigne des différences inter-individuelles au sein de ce groupe d'enfants.





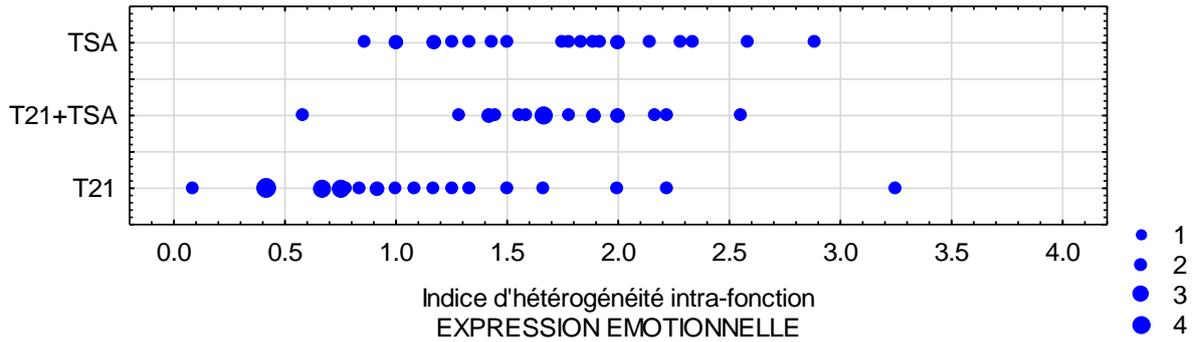


Figure 17. Nuages univariés pondérés des indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur socio-émotionnel

Dans le secteur socio-émotionnel, les 18 enfants du groupe avec double diagnostic et les 21 enfants du groupe avec T21 présentent également une répartition plus large sur l'étendue des valeurs des indices d'hétérogénéité intra-fonctions, dans le sens d'une variabilité intra-groupe.

Le groupe d'enfants avec T21+TSA présentent majoritairement des indices d'hétérogénéité faibles en *Relation Affective* et des indices moyens en *Expression Emotionnelle* à part un participant présentant un indice plus élevé pour l'un et plus faible pour l'autre. En *Langage Compréhensif* et en *Imitation Vocale*, deux groupes d'enfants se créent, l'un vers des indices d'hétérogénéité plus élevés, l'autre vers les valeurs plus faibles. Enfin, en *Régulation du Comportement* et en *Interaction Sociale*, deux groupes s'observent également, l'un vers les valeurs faibles, l'autre vers des valeurs moyennes alors qu'un à deux individus se détachent vers des indices élevés.

Le groupe d'enfants avec TSA présentent une distribution sur l'ensemble des valeurs dans la majorité des domaines. En *Régulation du Comportement*, il tend à se scinder en deux groupes – un vers les valeurs plus faibles, l'autre vers les valeurs plus élevées – alors que quelques enfants se trouvent isolés entre les deux. En *Langage Expressif* et en *Imitation Vocale*, la majorité des enfants se situent dans les valeurs élevées et deux à trois enfants se détachent vers une hétérogénéité moindre. Enfin, en *Expression Emotionnelle*, ces enfants se regroupent de manière plus condensée dans les valeurs moyennes.

Les 25 enfants du groupe avec T21 présentent en général une distribution plus homogène, regroupée sur une étendue de valeur moins importante et vers les valeurs plus faibles. En *Régulation du Comportement*, *Interaction Sociale*, *Imitation Gestuelle*, *Relation Affective* et *Expression Emotionnelle*, la majorité des enfants avec T21 se regroupent vers les indices d'hétérogénéité intra-fonctions plus faibles alors que deux à trois enfants présentent des

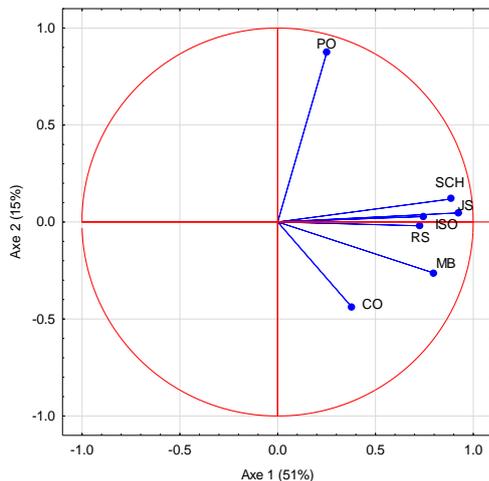
indices plus élevés. En *Langage Compréhensif* et en *Langage Expressif*, deux groupes se forment vers les valeurs faibles pour l'un et dans les valeurs moyennes pour l'autre alors que deux enfants présentent des valeurs plus élevées. En *Imitation Vocale*, le groupe d'enfants se scindent également en deux, un groupe avec des indices plus faibles, l'autre avec des indices plus élevés et un enfant qui se détache, atteignant la valeur maximale. Ces distributions témoignent des différences intra-individuelles au sein de ce groupe d'enfants malgré une apparence plus homogène.

Analyse factorielle exploratoire des domaines de développement

Une analyse factorielle exploratoire des indices d'hétérogénéité intra-fonctions a ensuite été menée grâce à une ACP afin de nous permettre de visualiser les données et définir les variables pertinentes pour différencier les profils de développement des participants en vérifiant l'existence de sous-groupes d'enfants. Il s'agissait de situer les enfants avec T21+TSA par rapport aux enfants des deux autres groupes dont ils partagent les diagnostics.

Secteur cognitif

Tableau 10. Contributions des domaines cognitifs à la variance des deux premières VF



Domaines cognitifs	VF1	VF2
ISO	15%	0%
JS	24%	0%
SCH	22%	1%
CO	4%	18%
MB	18%	7%
RS	15%	0%
PO	2%	74%
Total	100%	100%

Figure 18. Cercle des corrélations : projections des domaines sur le plan factoriel VF1xVF2

Résumé factoriel

Nous avons réalisé une analyse en composantes principales (ACP) sur la matrice des sept indices d'hétérogénéité du secteur cognitif (Figure 18). Pour chaque analyse, seuls les individus sans données manquantes ont été inclus. Un individu a été exclu de l'analyse car il expliquait 57% de la variance. L'examen des valeurs propres met en évidence que seule la première variable factorielle présente une valeur propre réellement supérieure à 1 (critère de Kaiser) : elle explique 51% de la variance. Seule la variable factorielle suivante (VF2) gravite autour du critère avec une valeur propre proche de 1 ; son intégration dans le résumé factoriel permet de gagner 15% de variance expliquée pour atteindre un résumé factoriel de 66%.

Examen des variables factorielles retenues

La projection des enfants sur le plan factoriel (Figure 20) et le tableau des contributions des participants aux VF (Tableau 11) mettent en évidence une opposition entre les enfants présentant les valeurs les plus élevées dans les indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur cognitif (à droite) et ceux dont les valeurs sont les plus faibles (à gauche). En général, les enfants au double diagnostic se tiennent majoritairement à droite (81.2%), les enfants avec T21 majoritairement à gauche (88%) alors que les enfants avec TSA se répartissent de chaque côté (57.9% à gauche et 42.1% à droite). Ainsi, les enfants du groupe avec T21 présentent des scores d'hétérogénéité plus faible témoignant d'un développement plus homogène comparativement aux enfants du groupe double diagnostic. Les enfants avec autisme montrent une variabilité intra-groupe plus importante, se répartissant de chaque côté de l'axe.

Analyse de VF1

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les domaines sont du même côté sur la première variable factorielle (VF1), la plus importante par sa contribution d'un peu plus de la moitié de la variance. Si l'on s'intéresse aux contributions les plus importantes, il apparaît que les domaines contribuant le plus à la variance de VF1 sont *Jeu Symbolique - JS* - (24%), *Schémas de relation avec les objets - SCH* - (22%), *Image de Soi - ISO* - (15%), *Moyens-Buts -MB-* (18%) et *Permanence de l'Objet -PO-* (15%). Les autres domaines apportent une contribution plus faible, de 2 et 4%.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent six enfants avec T21, trois enfants avec TSA et aucun enfant avec T21+TSA. L'autre côté la sélection contient quatre enfants avec T21+TSA, cinq enfants avec TSA, et deux enfants avec T21. La présence d'enfants avec T21 du côté des valeurs les plus élevées témoigne

de l'existence d'une variabilité interindividuelle au sein de ce groupe diagnostique qui présente, par ailleurs, un développement en moyenne plus homogène par rapport aux deux autres groupes.

Rappelons qu'une différence significative dans quatre de ces domaines qui composent la VF1 a été montrée entre les enfants avec T21 et ceux avec T21+TSA. Aucun enfant avec T21+TSA ne contribuant à la variance du côté des valeurs plus faible, ce résultat va dans le sens d'un profil de développement marqué par une forte hétérogénéité dans le développement de ces fonctions (ISO, JS, SCH, MB) chez les enfants au double diagnostic.

Analyse de VF2

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les domaines sont du même côté sur la seconde variable factorielle (VF2). Les domaines qui contribuent le plus à la variance de VF2 sont *Permanence de l'Objet* - PO - (74%), et *Causalité Opérationnelle* - CO - (18%). Cette seconde variable factorielle explique 18% de la variance totale.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent trois enfants avec T21+TSA, un enfant avec T21 et deux enfants avec TSA. De l'autre côté la sélection contient trois enfants avec T21+TSA, trois enfants avec T21 et trois enfants avec TSA. Dans ces domaines de la VF2, les performances des enfants au double diagnostic ne se différencient pas significativement de celles des deux autres groupes d'enfants.

Profils cognitifs

Dans le groupe d'enfants avec T21, la majorité des enfants présentent des indices d'hétérogénéité intra-fonctions plus faible à la fois pour les domaines de la VF1 (ISO, JS, SCH, MB) et de la VF2 (PO, CO). Un autre sous-groupe de ces enfants se distingue, du côté moins hétérogène (à gauche), par des compétences plus hétérogènes dans la VF2 et moins hétérogènes dans la VF1. Du côté plus hétérogène (à droite), se trouve très peu d'enfants, mais leur présence témoigne de la variabilité de profils possible au sein de leur groupe diagnostique.

Dans le groupe d'enfants avec autisme, les enfants se répartissent dans l'ensemble du plan factoriel. Nous observons ainsi l'existence d'une variabilité des profils individuels des enfants de ce groupe diagnostique. Notons qu'ils tendent à être plus hétérogène dans l'ensemble des domaines des deux VF lorsqu'ils sont à droite dans le graphique et à être moins hétérogène dans l'ensemble des domaines de VF1 et VF2 lorsqu'ils se trouvent à gauche.

Enfin dans le groupe d'enfants au double diagnostic présentent majoritairement des profils plus hétérogènes au sein des fonctions, les enfants se situent essentiellement dans la

moitié droite du graphique. Du côté plus hétérogène, un groupe un peu plus important présente une hétérogénéité accrue dans la VF1 (ISO, JS, SCH, MB) comparativement à la VF2 (PO, CO). Quelques enfants se situent également du côté gauche, moins hétérogène. Comme pour le groupe d'enfants avec TSA, il semble que ces enfants avec T21+TSA présentent des profils marqués par une variabilité interindividuelle.

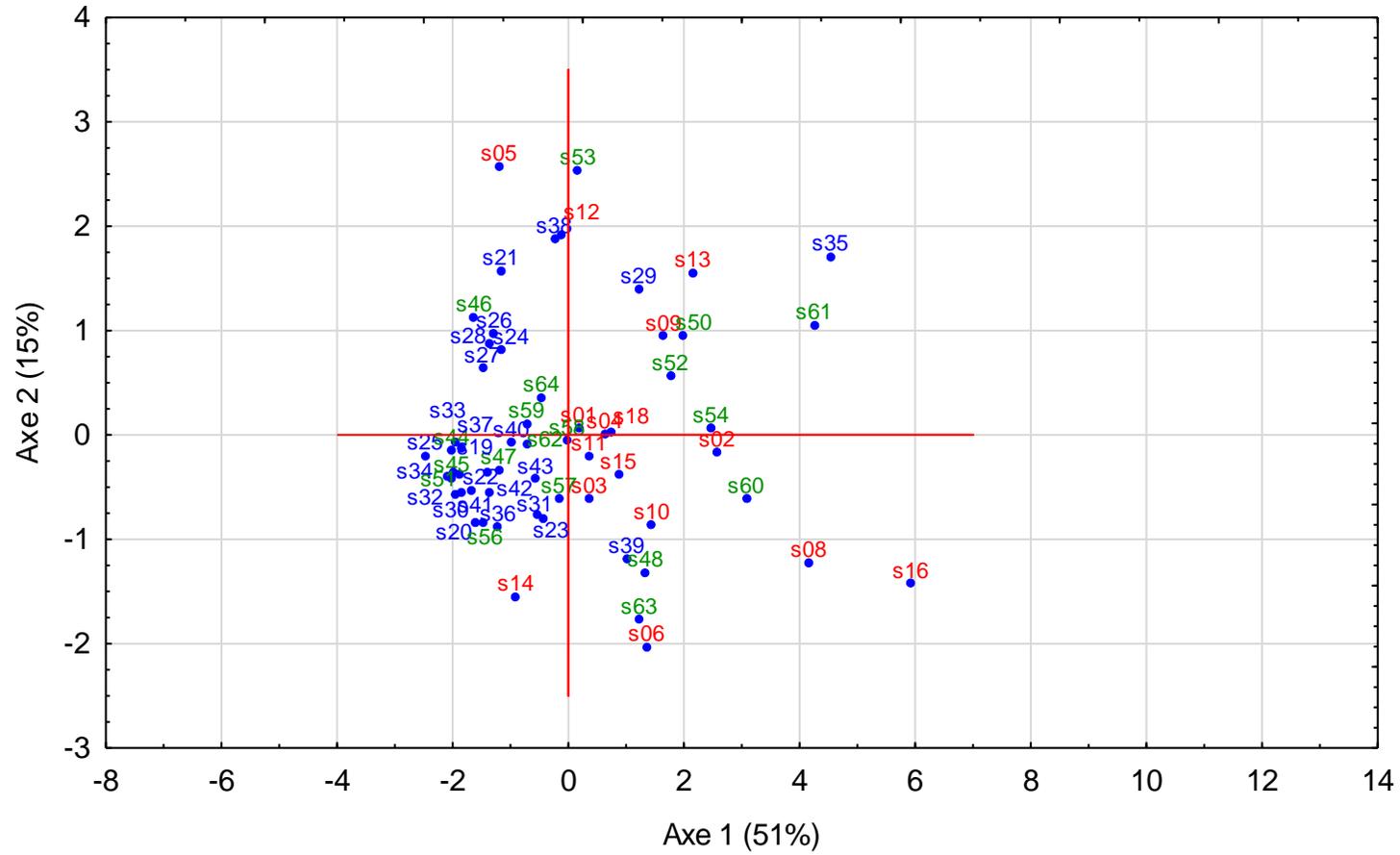
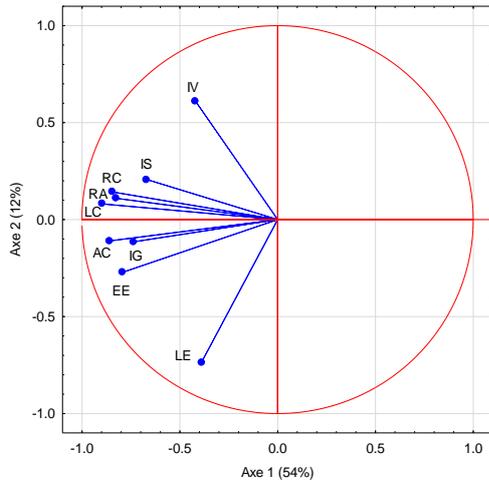


Figure 19. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 (Axe 1) x VF2 (Axe 2)

Tableau 11. Principales contributions des individus à la variance des 2 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64). Le signe associé est le signe de la coordonnée factorielle.

Groupe		VF1	VF2
	1		
	2	+	3%
	3		
	4		
	5		+ 11%
	6		- 7%
	8	+	8% - 2%
Enfants T21+TSA	9		
	10		
	11		
	12		+ 6%
	13	+	+ 4%
	14		- 4%
	15		
	16	+	17% - 3%
	18		
	19	-	2%
	20		
	21		+ 4%
	22		
	23		
	24		
	25	-	3%
	26		
	27		
	28		
	29		+ 3%
Enfants T21	30	+	2%
	31		
	32	-	2%
	33	-	2%
	34	-	2%
	35	+	10% + 5%
	36		
	37	-	2%
	38		+ 6%
	39		- 2%
	40		
	41		
	42		
	43		
	44	-	2%
	45	-	2%
	46		+ 2%
	47		
	48		- 3%
	50	+	2%
	51	-	2%
	52		
	53		+ 10%
Enfants TS/	54	+	3%
	56		
	57		
	58		
	59		
	60	+	4%
	61	+	9% + 2%
	62		
	63	+	- 5%
	64		

Secteur socio-émotionnel



**Figure 20. Cercle des corrélations : projections
Des domaines sur le plan factoriel VF1xVF2**

Tableau 12. Contributions des domaines socio-émotionnels à la variance des deux premières VF

Domaines socio-émotionnels	VF1	VF2
RC	15%	2%
IS	9%	4%
AC	15%	1%
LE	3%	50%
LC	16%	0%
IV	4%	34%
IG	11%	1%
RA	14%	1%
EE	13%	7%
Total	100%	100%

Résumé factoriel

Nous avons réalisé une seconde analyse en composantes principales (ACP) sur la matrice des neuf indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur socio-émotionnel (Figure 20). Seuls les individus pour lesquels il n'y avait pas de données manquantes ont été inclus dans chaque analyse. L'examen des valeurs propres met en évidence que seule la première variable factorielle présente une valeur propre réellement supérieure à 1 (critère de Kaiser) : elle explique 54% de la variance. La variable factorielle suivante gravite autour du critère avec une valeur propre proche de 1, et son intégration dans le résumé factoriel permet de gagner 21% de variance expliquée pour atteindre un résumé factoriel de 75%.

Examen des variables factorielles retenues

La projection des enfants sur le plan factoriel (Figure 21) et le tableau des contributions des participants aux VF (Tableau 13) mettent en évidence une opposition entre les enfants présentant les valeurs les plus élevées dans les indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur socio-émotionnel (à gauche) et ceux dont les valeurs sont les plus faibles (à droite). En général, les enfants au double diagnostic (66.7%) et les enfants avec TSA (60%) se tiennent majoritairement à gauche alors que les enfants avec T21 sont majoritairement à droite (71%). Ainsi, les enfants du groupe avec T21 présentent des scores d'hétérogénéité plus faible témoignant d'un développement plus homogène comparativement aux enfants du groupe double diagnostic et aux enfants avec autisme qui montrent plus d'hétérogénéité dans le développement des domaines du secteur socio-émotionnel.

Analyse de VF1

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les items sont du même côté sur la première variable factorielle (VF1), la plus importante par sa contribution expliquant un peu plus de la moitié de la variance. Si l'on s'intéresse aux contributions les plus importantes, il apparaît que les domaines contribuant le plus à la variance de VF1 sont *Régulation du Comportement* - RC - (15%), *Attention Conjointe* - AC - (15%), *Langage Compréhensif* - LC - (16%), *Imitation Gestuelle* -IG- (11%), *Relation Affective* -RA- (14%) et *Expression Emotionnelle* -EE- (13%). Les autres domaines apportent une contribution plus faible, comprises entre 4 et 9%.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs plus hétérogènes se trouvent un enfant avec T21+TSA, cinq enfants avec TSA et aucun enfant avec T21. De l'autre côté la sélection contient six enfants avec T21, un enfant avec TSA et un enfant avec T21+TSA. L'absence d'enfant avec T21 du côté des valeurs témoignant d'une forte hétérogénéité va dans le sens d'un profil de développement marqué par une plus grande homogénéité dans le développement de ces fonctions (AC, LC, RC, IG, RA, EE) chez les enfants eux.

Une différence significative dans cinq de ces domaines qui composent la VF1, RC, LC, IG, RA et EE, a été montrée entre les enfants avec T21 et ceux avec T21+TSA. Aussi, une majorité d'enfants avec T21 contribuent à la variance du côté des valeurs d'hétérogénéité plus faibles alors que les enfants avec double diagnostic se trouvent du côté plus hétérogène de cette VF et contribuent à la variance du côté des valeurs d'hétérogénéité plus élevées. Ce résultat va

dans le sens d'un profil de développement marqué par une plus forte hétérogénéité chez les enfants au double diagnostic en RC, LC, IG, RA et EE.

Analyse de VF2

Le cercle des corrélations met en évidence que tous les domaines sont du même côté sur la seconde variable factorielle (VF2). Les domaines qui contribuent le plus à la variance de VF2 sont *Imitation Vocale* - IV - (34%) et *Langage Expressif* - LE - (50%). Cette seconde variable factorielle explique 21% de la variance totale.

Parmi les enfants dont les contributions sont les plus fortes du côté des valeurs faibles se trouvent un enfant avec T21+TSA, trois enfants avec TSA et deux enfants avec T21. De l'autre côté, la sélection contient un enfant avec T21+TSA, trois enfants avec TSA et deux enfants avec T21.

Dans ces domaines de la VF2, les performances des enfants au double diagnostic ne se différencient pas significativement de celles des deux autres groupes d'enfants.

Profils socio-émotionnels

Dans le groupe d'enfants avec T21, la majorité des enfants présentent des indices d'hétérogénéité plus faibles. Ces enfants se répartissent, dans deux sous-groupes importants, le premier ayant une plus faible hétérogénéité à la fois pour les domaines de la VF1 et de la VF2, et le second connaissant un peu plus d'hétérogénéité dans les domaines de la VF2 que de la VF1. Une minorité de ces enfants se situent du côté plus hétérogène (à gauche) et se répartissent dans la moitié supérieure et inférieure du graphique.

Dans le groupe d'enfants avec autisme, les enfants se répartissent davantage du côté plus hétérogène (à gauche) du graphique. De ce côté, les participants se répartissent équitablement dans la moitié inférieure et dans la moitié supérieure, témoignant de la variabilité des profils de développement de ces enfants. Du côté moins hétérogène (à droite), les enfants se situent davantage dans la moitié inférieure du graphique. Autrement dit, quand les enfants avec TSA présentent des compétences moins hétérogènes dans le secteur socio-émotionnel, ils tendent à moins d'hétérogénéité dans les domaines de développement LE et IV relevant de la VF2 que ceux relevant de la VF1, RC, AC, LC, IG, RA et EE.

Enfin dans le groupe au double diagnostic, présentant majoritairement des compétences hétérogènes (à gauche), les enfants se situent davantage dans la moitié supérieure du graphique. Autrement dit, ils présentent des compétences particulièrement hétérogènes dans l'ensemble

des domaines de la VF1 et de la VF2. Quelques-uns se situent du côté moins hétérogène (à droite) ; ils se répartissent dans les parties supérieure et inférieure du graphique. Lorsqu'ils ont des compétences plus hétérogènes, il semble que ces enfants tendent à montrer plus d'hétérogénéité à la fois dans les domaines de la VF1 et de la VF2.

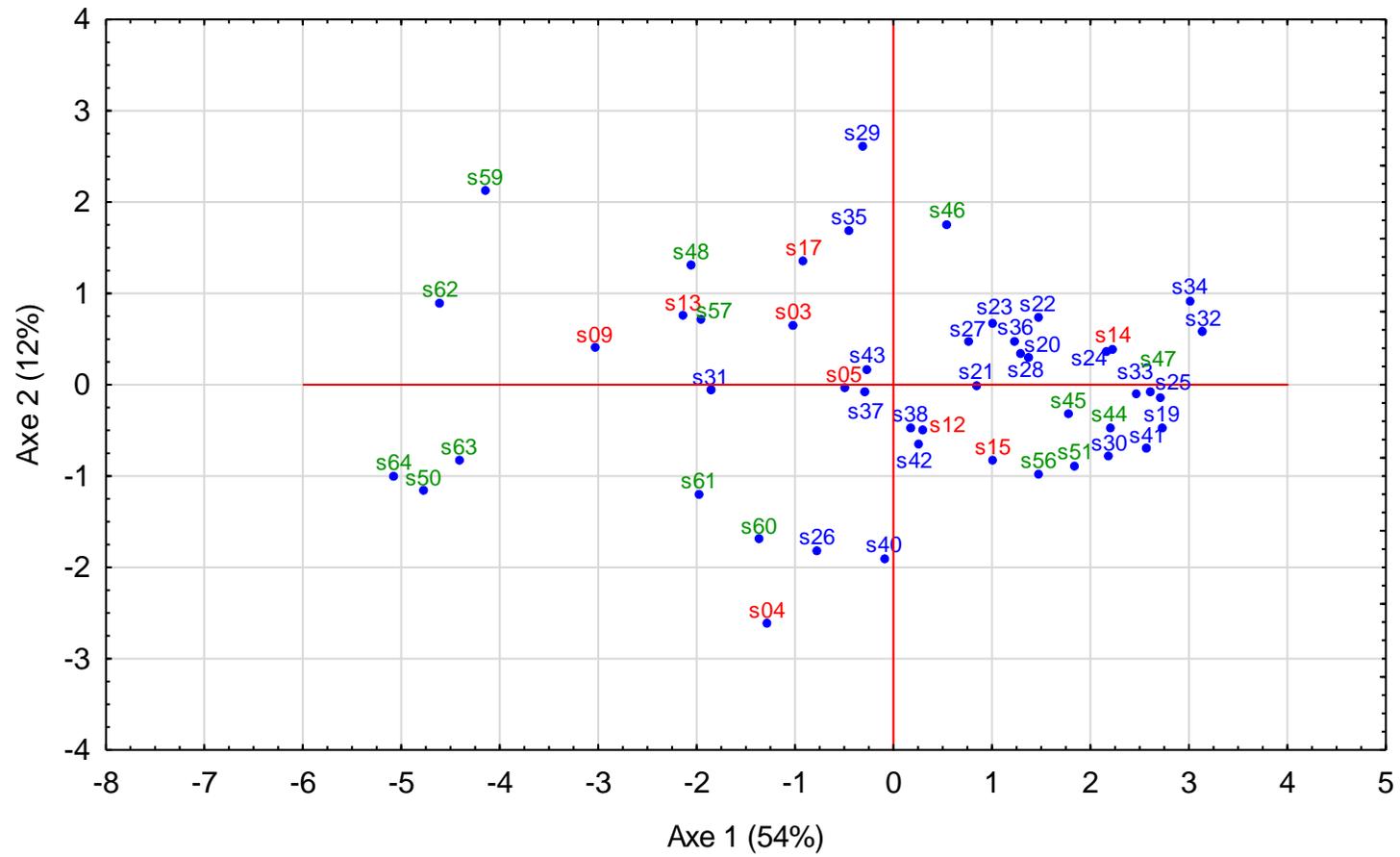


Figure 21. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 (axe 1) x VF2 (axe 2)

Tableau 13. Principales contributions des individus à la variance des 2 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64). Le signe associé est le signe de la coordonnée factorielle.

Groupe		VF1	VF2
	3		
	4		- 13%
	5		
Enfants	9	- 4%	
T21+TSA	12		
	13		
	14	+ 2%	
	15		
	17		+ 4%
	19	+ 3%	
	20		
	21		
	22		
	23		
	24		
	25	+ 3%	
	26		- 6%
	27		
	28		
Enfants	29		+ 13%
T21	30		
	31		
	32	+ 4%	
	33	+ 3%	
	34	+ 4%	
	35		+ 5%
	36		
	37		
	38		
	40		- 7%
	41	+ 3%	
	42		
	43		
	44		
	45		
	46		+ 6%
	47	+ 3%	
	48		+ 3%
	50	- 10%	- 3%
	51		
Enfants	56		
TSA	57		
	59	- 7%	+ 9%
	60		- 5%
	61		- 3%
	62	- 9%	
	63	- 8%	
	64	- 11%	

Synthèse :

- Les enfants avec T21 présentent de plus faibles indices d'hétérogénéité dans les domaines de développement tant dans le secteur cognitif que le secteur socio-émotionnel. Lorsqu'ils présentent moins d'hétérogénéité, ces enfants présentent majoritairement des compétences plus homogènes dans l'ensemble des fonctions des deux VF. Quelques enfants se situent du côté plus hétérogène, témoignant de la variabilité des profils au sein de ce groupe.
- Les enfants avec TSA présentent des indices d'hétérogénéité intra-fonctions plus importants dans le secteur socio-émotionnel mais se répartissent de manière équivalente du côté plus hétérogène et du côté moins hétérogène dans le secteur cognitif. Ils à présenter des compétences plus hétérogènes dans l'ensemble des domaines des deux VF lorsqu'ils se situent du côté plus hétérogène, et des compétences plus homogènes dans l'ensemble des domaines des deux VF lorsqu'ils se situent du côté moins hétérogène.
- Les enfants au double diagnostic présentent majoritairement des indices d'hétérogénéité intra-fonctions élevés tant dans le secteur cognitif que dans le secteur socio-émotionnel. Dans le secteur cognitif comme dans le secteur socio-émotionnel, les enfants présentent des compétences plus hétérogènes dans les domaines de la VF1 que dans ceux de la VF2 lorsqu'ils sont du côté des valeurs plus hétérogènes. Seuls quelques enfants, se situent du côté des valeurs moins hétérogènes et témoignent de la variabilité des profils de ces enfants.
- En moyenne, les enfants au double diagnostic se différencient significativement des enfants avec T21 dans quatre domaines du secteur cognitif (ISO, JS, SCH, MB) et six domaines du secteur socio-émotionnel (RC, IS, LC, IG, RA, EE). Il n'y a aucune différence significative entre les indices d'hétérogénéité intra-fonctions des enfants avec T21+SA et ceux des enfants avec TSA.
- L'ACP confirme que les domaines ISO, JS, SCH et MB dans le secteur cognitif, et les domaines RC, LC, IG, RA et EE opposent bien les enfants au double diagnostic aux enfants avec T21 avec des compétences en faveur des enfants sans autisme.
- **Le profil de développement des enfants avec double diagnostic est marqué par une hétérogénéité inter- et intra-fonctions qui les différencient des enfants avec T21 et les rapprochent davantage des enfants avec TSA.**

Chapitre 2 : Etude des processus de régulation des enfants des trois groupes

Pour compléter l'étude du profil de développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants présentant le double diagnostic de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme, il nous a semblé intéressant d'explorer leurs processus de régulation. Ces processus étant impactés de manière différente chez les enfants avec T21 et chez les enfants avec TSA, il était pertinent de les étudier afin de repérer les particularités des enfants au double diagnostic.

Pour ce faire, nous avons utilisé plusieurs outils pour évaluer 1/ la dysrégulation, 2/ l'autorégulation et 3/ la régulation émotionnelle des participants à notre recherche. Les deux premiers processus font l'objet d'une observation par les expérimentateurs grâce aux enregistrements vidéo de l'évaluation développementale des enfants. La régulation émotionnelle quant à elle était évaluée à l'aide d'un hétéro-questionnaire proposé aux parents.

Pour vérifier notre hypothèse sous-tendant l'existence de difficultés de régulation chez les enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme les rapprochant du fonctionnement des enfants avec TSA et les distinguant des enfants avec trisomie 21, nous avons procédé à une analyse descriptive des données permettant d'étudier les scores moyens aux outils d'évaluation de la régulation des trois groupes d'enfants, puis nous avons étudié la distribution des individus dans chaque groupe en fonction de leurs scores. Enfin, nous avons procédé à une analyse de régression pour chacune de nos sous-hypothèses.

L'étude des processus de régulation a été menée grâce à des analyses de régressions multiples pour nous permettre de décrire l'effet du diagnostic sur les différents processus de régulation en contrôlant le niveau de développement, l'âge réel et le sexe des participants de chaque groupe ainsi que le score d'hétérorégulation dans le cas de l'étude de l'autorégulation des enfants (Annexe 13). En effet, il semblait peu pertinent de ne tester isolément les liens entre diagnostic et processus de régulation sans tenir compte des biais que pouvaient constituer ces variables.

Description des scores moyens aux outils d'évaluation de la régulation

Tableau 14. Scores moyens de régulation

Scores Régulation	T21+TSA ^a				T21					TSA				
	N	Moy (ety)	Asym. ^b seuil p	Aplat. ^c seuil p	N	Moy (ety)	Asym. seuil p	Aplat. seuil p	Comparaison avec T21+TSA seuil p ajusté ^d	N	Moy (ety)	Asym. seuil p	Aplat. seuil p	Comparaison avec T21+TSA seuil p ajusté ^d
Dysrégulation	17	24.71 (12.5)	-.085	-1.11	23	7 (4.1)	.165	-.829	.000	14	17.57 (7.99)	-.084	-.701	.068
Autorégulation	17	57.24 (11.01)	.295	-.834	23	69.48 (6.21)	-1.23	1.828	.000	14	61.93 (8.01)	-.225	-1.392	.11
Hétérorégulation	17	60.24 (14.67)	-.436	-.350	23	44.39 (10.18)	-1.11	.791	.001	14	55.5 (12.14)	-.062	-1.259	.206
Régulation émotionnelle	16	20.69 (3.2)	.059	-.360	17	27.12 (2.83)	-1.12	1.925	.000	11	21.9 (3.94)	.889	.699	.314
Dysrégulation émotionnelle	16	29.75 (5.54)	1,000	.581	17	25.47 (4.91)	-1.09	1,000	.030	11	32.82 (6.98)	.127	-1.362	.172

Note. a. TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme, T21 désigne la trisomie 21. b. Seuil de significativité associé à la mesure d'asymétrie. c. Seuil de significativité associé à la mesure d'aplatissement. d. Analyse de régression, seuil ajusté sur le genre et la note globale à la BECS.

Les 18 enfants présentant le double diagnostic de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec T21+TSA) obtiennent en moyenne un score de dysrégulation à la Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM) de 24.71 (± 12.5 , étendue 4-44), score correspondant à une dysrégulation de l'activité légère. Leurs scores à la grille d'analyse d'autorégulation et hétérorégulation sont en moyenne de 57.24 (± 11.01 , étendue 40-78) pour l'autorégulation et de 60.24 (± 14.67 , étendue 30-81) pour l'hétérorégulation. Leurs scores à l'Emotion Regulation Checklist (ERC) sont en moyenne de 20.69 (± 3.2 , étendue 16-27) pour la régulation émotionnelle et de 29.75 (± 5.54 , étendue 24-43) pour la dysrégulation émotionnelle.

Les 25 enfants porteurs de Trisomie 21 (enfants avec T21) obtiennent en moyenne un score de dysrégulation à la Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM) de 7 (± 4.1 , étendue 0-15), score ne correspondant pas à un trouble de régulation de l'activité. Leurs scores à la grille d'analyse d'autorégulation et hétérorégulation sont en moyenne de 69.48 (± 6.21 , étendue 53-78) pour l'autorégulation et de 44.39 (± 10.18 , étendue 33-70) pour l'hétérorégulation. Leurs scores à l'Emotion Regulation Checklist (ERC) sont en moyenne de 27.12 (± 2.83 , étendue 20-32) pour la régulation émotionnelle et de 25.47 (± 4.91 , étendue 20-38) pour la dysrégulation émotionnelle.

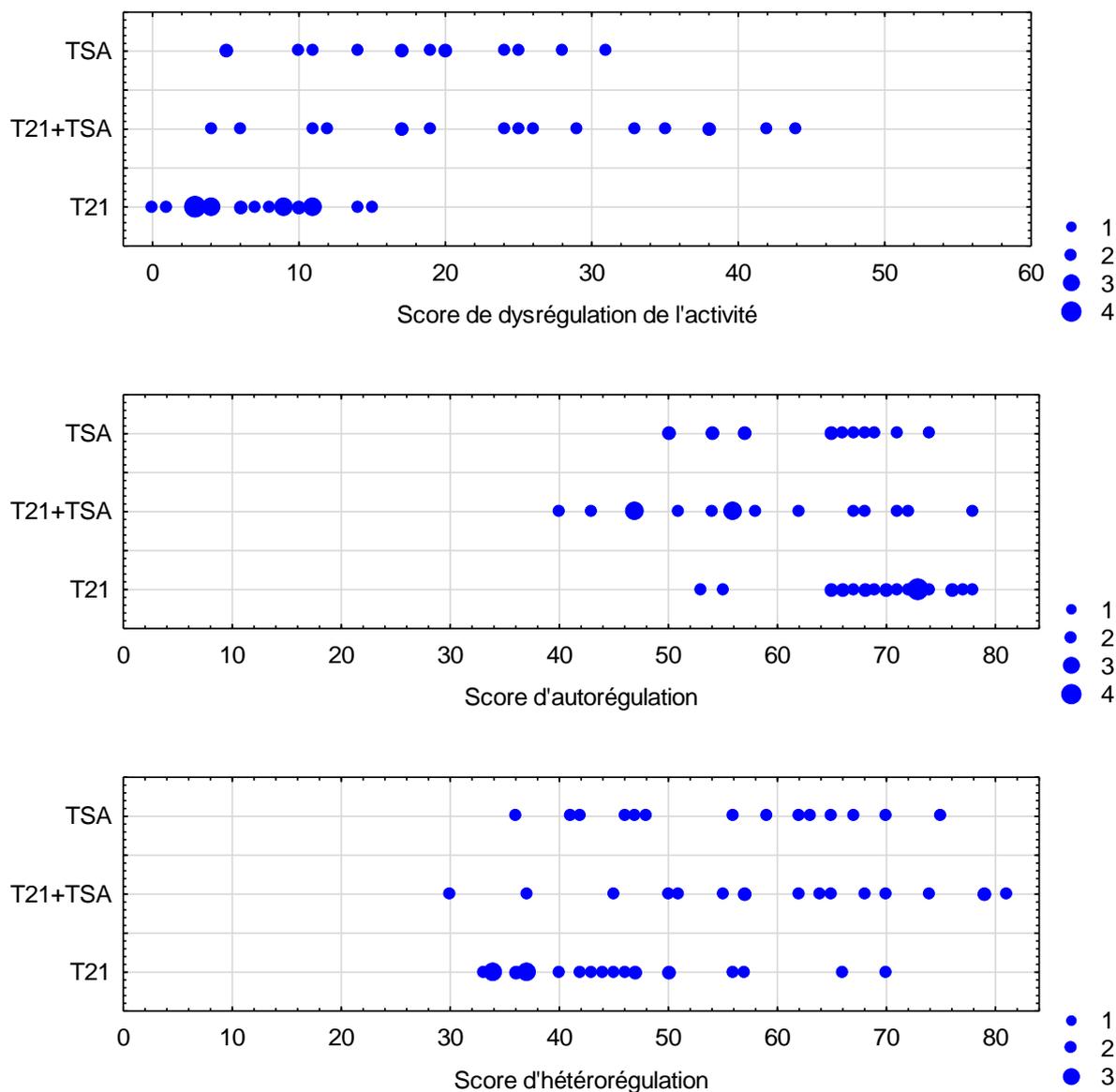
Les 21 enfants avec Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec TSA) obtiennent en moyenne un score de dysrégulation à la Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM) de 17.57 (± 7.99 , étendue 5-31), score correspondant à une dysrégulation de l'activité légère. Leurs scores à la grille d'analyse d'autorégulation et hétérorégulation sont en moyenne de 61.93 (± 8.01 , étendue 50-74) pour l'autorégulation et de 55.5 (± 12.14 , étendue 36-75) pour l'hétérorégulation. Leurs scores à l'Emotion Regulation Checklist (ERC) sont en moyenne de 21.9 (± 3.94 , étendue 16-30) pour la régulation émotionnelle et de 32.82 (± 6.98 , étendue 23-43) pour la dysrégulation émotionnelle.

La comparaison des enfants avec T21 aux enfants avec T21+TSA met en évidence une différence significative sur le score à la GRAM ($p=.000$) dans le sens d'une dysrégulation plus importante chez les enfants au double diagnostic. A la grille d'analyse de l'auto- et de l'hétérorégulation, les enfants avec T21 présentent un score d'autorégulation significativement plus élevé ($p=.000$), et un score d'hétérorégulation significativement inférieur ($p=.001$) à ceux de leurs pairs avec TSA. A l'Emotion Regulation Checklist, les enfants du groupe avec T21 présentent un score de régulation émotionnelle significativement plus élevé ($p=.000$), et un score de dysrégulation significativement inférieur ($p=.03$) à ceux du groupe avec T21+TSA. En

moyenne, comparés aux enfants avec T21, les enfants avec double diagnostic montrent plus de dysrégulation de l'activité, moins d'autorégulation avec plus d'hétérorégulation de la part de l'adulte, une régulation émotionnelle moindre et une dysrégulation émotionnelle accrue.

La comparaison des enfants du groupe avec TSA aux enfants du groupe avec T21+TSA ne montre aucune différence significative.

Distribution des individus par scores et par groupe



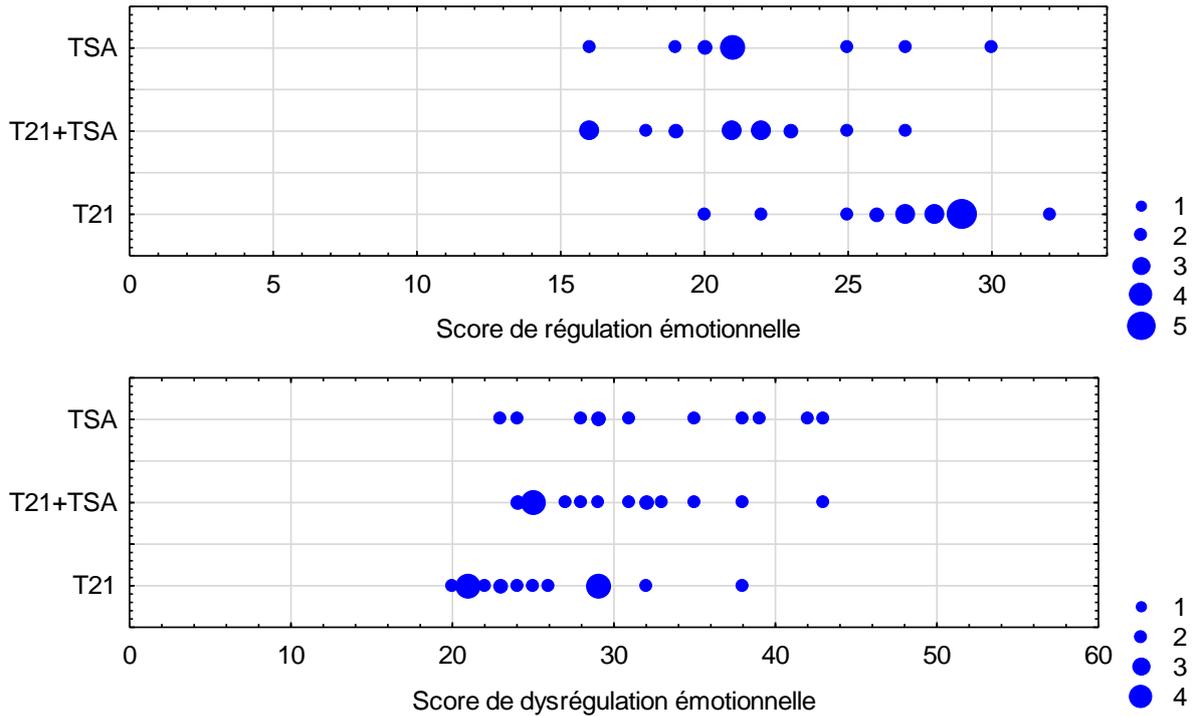


Figure 22. Nuages univariés pondérés des scores aux outils d'évaluation de la régulation

Aussi, un regard sur l'homogénéité intra-groupe met en évidence une distribution plus homogène chez les enfants avec T21 quel que soit l'outil d'évaluation de la régulation considéré. En général, les enfants avec trisomie 21 sont regroupés vers des scores témoignant d'une meilleure régulation et d'une moindre dysrégulation. Deux enfants porteurs de Trisomie 21 se distinguent à la grille d'analyse de l'auto- et de l'hétérorégulation et à l'ERC par des scores allant vers moins de capacités de régulation comparativement au reste du groupe.

Dans l'ensemble des scores aux différentes échelles, les enfants avec T21+TSA et TSA se répartissent sur une étendue de valeurs plus large que le groupe avec T21, ce qui témoigne d'une plus importante hétérogénéité intra-groupe chez ces enfants. Pour les processus de dysrégulation et d'auto-régulation, les enfants au double diagnostic présentent une étendue de valeurs encore plus large que les enfants avec TSA.

Concernant le score d'auto-régulation, les enfants avec TSA tendent à se répartir majoritairement vers les scores plus élevés, témoignant de capacités de régulation, puis un groupe moins important se détache vers les scores moins élevés.

1- Etude de la dysrégulation

L'analyse de régression a permis de vérifier si le score de dysrégulation de l'activité des enfants était significativement différent en fonction de leur groupe diagnostique, en contrôlant certaines variables pouvant influencer les troubles de la régulation des enfants avec troubles du développement : leur niveau de développement, leur âge réel et leur genre.

Le lien entre le score de dysrégulation (VD) d'une part, et le croisement du diagnostic, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est modérée ($R=.501$). Ces variables expliquent globalement 25.1% du score de dysrégulation (R^2). Les coefficients de régression associés au diagnostic (-2.42) et au sexe (-3.03) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-1.15$, $p=.256$ et $t=-.887$, $p=.379$). En revanche, les coefficients de régression associés à la note de développement globale (-.264) et de l'âge réel (.084) le sont (respectivement $t=-2.4$, $p=.02$ et $t=-2.03$, $p=.047$).

Autrement dit, le score de dysrégulation des participants de notre étude s'explique par leur niveau de développement et leur âge réel et non par leur appartenance à un groupe diagnostique. Il existe une liaison négative entre la note de développement globale et le score de dysrégulation, ainsi, plus la note de développement est élevée, plus le score de dysrégulation est bas. Il existe une liaison positive entre l'âge réel et le score de dysrégulation, ainsi plus l'âge réel de l'enfant est élevé, plus le score de dysrégulation l'est également. Plus le niveau de développement de l'enfant est faible et plus son âge chronologique est élevé, plus il présente une forte dysrégulation.

2- Etude de l'autorégulation

L'analyse de régression a permis de vérifier si le score d'autorégulation des enfants était significativement différent en fonction de leur groupe diagnostique en contrôlant certaines variables pouvant influencer leurs capacités de régulation : leur niveau de développement, leur âge réel, leur genre et l'hétérorégulation apportée par l'adulte.

Le lien entre le score d'autorégulation (VD) d'une part, et le croisement du diagnostic, de la note globale, de l'âge réel, du sexe et de l'hétérorégulation (5 prédicteurs) est forte ($R=.958$). Ces variables expliquent globalement 91.7% du score d'autorégulation (R^2). Les coefficients de régression associés au diagnostic (.26), à la note globale (.04), à l'âge réel (-.02) et au sexe

(-1.77) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.42$, $p=.68$, $t=1.17$, $p=.25$, $t=-1.51$, $p=.14$ et $t=-1.72$, $p=.093$). En revanche, les coefficients de régression associés au score d'hétérorégulation (-.64) l'est ($t=-20.24$, $p=.000$).

Autrement dit, le score d'autorégulation des participants de notre étude s'explique par l'hétérorégulation apporté par l'adulte et non par leur appartenance à un groupe diagnostique. Il existe un lien négatif entre ces deux variables, ainsi plus le score d'autorégulation est élevé, plus le score d'autorégulation est bas. L'adulte apporte davantage d'hétérorégulation aux enfants qui présentent moins de capacités d'autorégulation.

3- Etude de la régulation émotionnelle

L'analyse de régression a permis de vérifier si le score de régulation émotionnelle puis le score de dysrégulation émotionnelle des enfants étaient significativement différents en fonction de leur groupe diagnostique en contrôlant certaines variables pouvant influencer leurs troubles de la régulation : leur niveau de développement, leur âge réel et leur genre.

Régulation émotionnelle

Le lien entre la régulation émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du diagnostic, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédictors) est forte ($R=.634$). Ces variables expliquent globalement 40.2% de la régulation émotionnelle (R^2). Les coefficients de régression associés au diagnostic (-.16), à la note de développement globale (.09) et au sexe (.22) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-.21$, $p=.83$, $t=2.39$, $p=.21$ et $t=.16$, $p=.87$). En revanche, le coefficient de régression associé à l'âge réel (-.07) l'est ($t=-4.18$, $p=.00$).

Autrement dit, le score de régulation émotionnelle des participants de notre étude s'explique par leur âge réel et non par leur appartenance à un groupe diagnostique. Il existe un lien négatif entre ces deux variables, ainsi, plus l'âge réel augmente, moins le score de régulation émotionnelle est élevé. Les enfants présentent donc une régulation émotionnelle amoindrie en grandissant.

Dysrégulation émotionnelle

Le lien entre le score de dysrégulation émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du diagnostic, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédictors) est forte ($R=.606$). Ces variables expliquent globalement 60.6% du score de la dysrégulation émotionnelle (R^2). Les

coefficients de régression associés à la note de développement globale (-.04) et au sexe (2.8) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-.59$, $p=.56$ et $t=1.38$, $p=.18$). En revanche, les coefficients de régression associés au diagnostic (3.49) et à l'âge réel (.11) le sont (respectivement $t= 3.01$, $p=.005$ et $t=4.5$, $p=.00$).

Autrement dit, le score de dysrégulation émotionnelle des participants de notre étude s'explique en partie par leur appartenance à un groupe diagnostique mais aussi par leur âge réel. Il existe un lien positif entre l'âge chronologique et le score de dysrégulation émotionnelle, ainsi, plus l'âge réel de l'enfant est élevé, plus son score de dysrégulation émotionnelle l'est également. Les enfants présentent donc plus de dysrégulation émotionnelle en grandissant. La comparaison des scores de dysrégulation émotionnelle (Tableau) des enfants au double diagnostic aux enfants avec T21 met en évidence une différence significative entre les 2 groupes dans le sens d'un score plus élevé chez les enfants avec T21+TSA. Ces derniers présentent donc davantage de dysrégulation émotionnelle que leurs pairs sans autisme. La comparaison des scores du groupe avec double diagnostic à ceux du groupe avec TSA ne montre pas de différence significative ; les enfants de ces deux groupes présentent des scores de dysrégulation émotionnelle élevés.

Synthèse

- Comparativement aux enfants avec T21, les enfants au double diagnostic présentent en moyenne plus de dysrégulation, moins d'autorégulation et plus d'hétérorégulation de la part de l'adulte, moins de régulation émotionnelle et plus de dysrégulation émotionnelle.
- La comparaison des enfants avec TSA aux enfants avec T21+TSA ne montrent en moyenne aucune différence significative dans leurs scores aux outils d'évaluation de la régulation.
- Les enfants avec T21 se répartissent de manière homogène vers les scores témoignant de plus de capacités de régulation et une moindre dysrégulation.
- Les enfants avec TSA et avec double diagnostic se répartissent de manière plus large sur l'étendue des valeurs aux échelles de régulation témoignant de plus de variabilité intra-groupe dans leurs capacités de régulation.
- En contrôlant le niveau de développement, l'âge réel et le genre des enfants ainsi que l'hétérorégulation dans le cas de l'autorégulation :
 - Seule la dysrégulation émotionnelle est expliquée en partie par le diagnostic de l'enfant et par l'âge réel.

- La dysrégulation est expliquée par la note de développement et l'âge réel de l'enfant.
 - L'autorégulation est expliquée par l'hétérorégulation apportée par l'adulte.
 - La régulation émotionnelle est expliquée par l'âge réel de l'enfant.
- **Présentant des scores élevés de dysrégulation émotionnelle, les enfants au double diagnostic se différencient de leurs pairs avec trisomie 21 et se rapprochent des enfants avec TSA.**

Chapitre 3 : Etude des liens entre les processus de développement et de régulation des enfants au double diagnostic

Pour aller plus loin dans l'analyse des profils développementaux des enfants au double diagnostic, nous avons voulu nous concentrer sur les processus de développement et de régulation de ce groupe d'enfants. Nous connaissons l'interrelation qui existe entre développement et régulation dans les trajectoires développementales des enfants avec troubles du développement. Aussi, il semblait pertinent de l'étudier spécifiquement chez nos participants au diagnostic conjoint de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme.

Pour ce faire, nous avons utilisé les résultats des enfants du groupe double diagnostic aux échelles développementales et outils d'évaluation des processus de régulation utilisés dans les parties précédentes.

L'étude des liens entre processus de développement et de régulation a été menée grâce à des régressions multiples pour nous permettre de les décrire en contrôlant le niveau de développement, l'âge réel et le sexe des participants de chaque groupe ainsi que le score d'hétérorégulation dans le cas de l'étude de l'autorégulation des enfants. En effet, il semblait peu pertinent de ne tester isolément les liens entre diagnostic et processus de régulation sans tenir compte des biais que pouvait constituer ces variables.

Description des scores moyens des processus de développement et de régulation

Tableau 15. Scores moyens aux outils d'évaluation des processus de développement et de régulation

		T21+TSA ^a				
		N	Moy (ety)	min-max	Asym. ^b seuil p	Aplat. ^c seuil p
Processus de développement	Note Globale	18	47.83 (9.29)	29- 62	-.454	-.483
	Indices d'Hétérogénéité Globale	18	10.24 (3.61)	1,9- 13	- 0.94	0.45
	Indices d'Hétérogénéité Cognitif	18	6.26 (2.81)	0- 17.7	2.81	0.79
	Indices d'Hétérogénéité Socio-émotionnel	18	12.09 (5.57)	2,3- 15,5	5.57	1.14
Processus de régulation	Dysrégulation	17	24.71 (12.5)	4- 44	- .085	- 1.11
	Autorégulation	17	57.24 (11.01)	40- 78	.295	- .834
	Hétérorégulation	17	60.24 (14.67)	30- 81	-.436	- .350
	Régulation émotionnelle	16	20.69 (3.2)	16- 27	.059	- .360
	Dysrégulation émotionnelle	16	29.75 (5.54)	24- 43	1,000	.581

Les 18 enfants présentant le double diagnostic de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme (enfants avec T21+TSA) obtiennent en moyenne un score de dysrégulation à la Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM) de 24.71 (± 12.5 , étendue 4-44), score correspondant à une dysrégulation de l'activité légère.

Les scores globaux d'autorégulation et d'hétérorégulation ont une étendue possible de 0 à 84 puisqu'ils ont été calculés à partir de quatre situations. Le score d'autorégulation moyen des enfants est de 57.24 (± 11.01 , étendue 40-78) et celui d'hétérorégulation de 60.24 (± 14.67 , étendue 30-81). La moyenne des scores d'autorégulation de ces enfants et la moyenne des scores d'hétérorégulation proposée par l'examineur se situent un peu au-dessus des deux-tiers de l'étendue de score possible d'obtenir. Rappelons que plus le score d'autorégulation est élevé, plus l'enfant présente des capacités d'autorégulation de qualité et que plus le score d'hétérorégulation est élevé, plus l'adulte apporte un soutien à l'enfant concernant sa régulation.

Leurs scores à l'Emotion Regulation Checklist (ERC) sont en moyenne de 20.69 (± 3.2 , étendue 16-27) sur une étendue possible de 0 à 32 pour la régulation émotionnelle et de 29.75 (± 5.54 , étendue 24-43) sur une étendue possible de 0 à 60 pour la dysrégulation émotionnelle.

Rappelons que plus le score de régulation émotionnelle est élevé, plus l'enfant présente des compétences de régulation émotionnelle et que plus le score de dysrégulation émotionnelle est élevé plus il présente de dysrégulation émotionnelle.

L'étude des seuils associés aux mesures d'asymétrie et d'aplatissement nous permet d'observer que les distributions des scores aux différentes échelles de régulation ne s'éloignent pas significativement de la normalité (Tableau 15).

1- Etude des liens entre niveau de développement et processus de régulation

L'analyse de régression a permis de vérifier si les difficultés de régulation des enfants au double diagnostic s'expliquent par leur faible niveau de développement en contrôlant certaines variables pouvant influencer leurs capacités de régulation : leur âge réel et leur genre ainsi que l'hétérorégulation de l'adulte dans le cas de l'autorégulation (Annexe 14).

Dysrégulation

Le lien entre le score de dysrégulation (VD) d'une part, et le croisement de la note de développement globale, de l'âge réel et du sexe (3 prédicteurs) est fort ($R=.615$). Ces variables expliquent globalement 37.8% du score de dysrégulation (R^2). Les coefficients de régression associés à l'âge réel (.27) et au sexe (1.9) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.36$, $p=.73$ et $t=.29$, $p=.78$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.86) l'est ($t=-2.75$, $p=.016$).

Autrement dit, le score de dysrégulation de l'activité des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique bien davantage par leur niveau de développement. Il existe une liaison négative entre ces deux variables, ainsi plus la note de développement globale de l'enfant est élevée, plus le score de dysrégulation est bas. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente donc plus de dysrégulation.

Autorégulation

Le lien entre le score d'autorégulation (VD) d'une part, et le croisement de la note de développement globale, le score d'hétérorégulation, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.962$). Ces variables expliquent globalement 92.5% du score d'autorégulation (R^2). Les coefficients de régression associés à la note de développement globale (.029), à l'âge réel (.001) et au sexe (-1.03) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.19$, $p=.85$, $t=.05$, $p=.96$ et $t=-.5$,

$p=.63$). En revanche, le coefficient de régression associé au score d'hétérorégulation ($-.72$) l'est ($t=-7.74, p=.000$).

Autrement dit, le score d'autorégulation des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique davantage par l'hétérorégulation apportée par l'adulte et non par leur niveau de développement. Il existe une liaison négative entre ces deux variables ; ainsi plus le score d'hétérorégulation augmente, plus le score d'autorégulation diminue. Quand l'enfant présente de meilleures compétences d'autorégulation, l'adulte l'hétérorégule moins.

Régulation émotionnelle

Le lien entre le score de régulation émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement de la note de développement globale, de l'âge réel et du sexe (3 prédictors) est modéré ($R=.413$). Ces variables expliquent globalement 17.1% du score de régulation émotionnelle (R^2). Aucun coefficient de régression n'est significatif.

Autrement dit, le score de régulation émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic ne s'explique pas avec les variables que nous avons testées ; ainsi leur niveau de développement ne semble pas expliquer leur faible régulation émotionnelle.

Dysrégulation émotionnelle

Le lien entre le score de dysrégulation émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement de la note de développement globale, de l'âge réel et du sexe (3 prédictors) est fort ($R=.724$). Ces variables expliquent globalement 52.4% du score de dysrégulation émotionnelle (R^2). Le coefficient de régression associé au sexe (4.02) n'est pas significatif ($t=1.6, p=.14$). En revanche, les coefficients de régression associés à l'âge réel ($.08$) et à la note de développement globale ($-.3$) le sont (respectivement $t=-2.75, p=.02$ et $t=-2.52, p=.027$).

Autrement dit, le score de dysrégulation émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique en partie par leur niveau de développement mais aussi par leur âge réel. Il existe une liaison négative entre le score de dysrégulation émotionnelle et la note de développement globale ; ainsi, plus la note de développement globale de l'enfant augmente, plus son score de dysrégulation émotionnelle diminue. Une liaison positive est observée entre le score de dysrégulation émotionnelle et l'âge réel de l'enfant ; ainsi plus l'âge réel de l'enfant augmente, plus le score de dysrégulation est élevé. L'enfant présente donc plus de dysrégulation émotionnelle quand son niveau de développement est bas et quand son âge réel est élevé.

2- Etude des liens entre homogénéité du développement et processus de régulation

L'analyse de régression a permis de vérifier si l'hétérogénéité des profils de développement des enfants au double diagnostic s'explique par leur difficulté de régulation en contrôlant certaines variables pouvant influencer leur hétérogénéité développementale : leur âge réel et leur genre (Annexe 15).

2-1- Hétérogénéité cognitive

Dysrégulation

Le lien entre de l'indice d'hétérogénéité cognitive (VD) d'une part, et le croisement du score de dysrégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est modéré ($R=.477$). Ces variables expliquent globalement 22.8% de de l'indice d'hétérogénéité cognitive (R^2). Aucun coefficient de régression n'est significatif.

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité cognitive des enfants du groupe avec double diagnostic ne s'explique pas avec les variables que nous avons testées ; ainsi, leur dysrégulation de l'activité ne semble pas expliquer leur hétérogénéité cognitive.

Autorégulation

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité cognitive (VD) d'une part, et le croisement du score d'autorégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.54$). Ces variables expliquent globalement 29.2% de l'indice d'hétérogénéité cognitive (R^2). Aucun coefficient de régression n'est significatif.

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité cognitive des enfants du groupe avec double diagnostic ne s'explique pas avec les variables que nous avons testées ; ainsi, leurs difficultés d'autorégulation ne semblent pas expliquer leur hétérogénéité cognitive.

Régulation émotionnelle

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité cognitive (VD) d'une part, et le croisement du score de régulation émotionnelle, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est

fort ($R=.571$). Ces variables expliquent globalement 32.6% de l'indice d'hétérogénéité cognitive (R^2). Aucun coefficient de régression n'est significatif.

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité cognitive des enfants du groupe avec double diagnostic ne s'explique pas avec les variables que nous avons testées ; ainsi, leurs difficultés de régulation émotionnelle ne semblent pas expliquer leur hétérogénéité cognitive.

Dysrégulation émotionnelle

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité cognitive (VD) d'une part, et le croisement du score de dysrégulation émotionnelle, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.535$). Ces variables expliquent globalement 28.6% de l'indice d'hétérogénéité cognitive (R^2). Aucun coefficient de régression n'est significatif.

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité cognitive des enfants du groupe avec double diagnostic ne s'explique pas avec les variables que nous avons testées ; ainsi, leur dysrégulation émotionnelle ne semble pas expliquer leur hétérogénéité cognitive.

2-2- Hétérogénéité socio-émotionnelle

Dysrégulation

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du score de dysrégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.812$). Ces variables expliquent globalement 65.9% de l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (R^2). Les coefficients de régression associés au score de dysrégulation (.34), à l'âge réel (-.34) et au sexe (-1.05) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.38$, $p=.71$, $t=-1.45$, $p=.17$ et $t=-.5$, $p=.62$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.36) l'est ($t=-2.84$, $p=.015$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur niveau de développement et non par leur dysrégulation de l'activité. Il existe une liaison négative entre ces deux variables ; ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle diminue. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente un développement socio-émotionnel plus hétérogène.

Autorégulation

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du score d'autorégulation, de la note de développement globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédictors) est fort ($R=.816$). Ces variables expliquent globalement 66.7% de l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (R^2). Les coefficients de régression associés au score d'autorégulation (.08), à l'âge réel (.03) et au sexe (-1) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.66, p=.52, t=-1.33, p=.21$ et $t=-.49, p=.63$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.46) l'est ($t=-3.16, p=.008$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur niveau de développement et non par leur score d'autorégulation. Il existe une liaison négative entre ces deux variables ; ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle diminue. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente un développement socio-émotionnel plus hétérogène.

Régulation émotionnelle

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du score de régulation émotionnelle, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédictors) est fort ($R=.88$). Ces variables expliquent globalement 77.4% de l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (R^2). Les coefficients de régression associés à l'âge réel (-.05) et au sexe (.49) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-1.95, p=.08$ et $t=.26, p=.8$). En revanche, les coefficients de régression associés à la note de développement globale (-.38) et au score de régulation émotionnelle (-.74) le sont (respectivement $t=-4.02, p=.002$ et $t=-2.56, p=.027$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique en partie par leur score de régulation émotionnelle mais aussi par leur niveau de développement. Il existe une liaison négative entre l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle et la note de développement globale ; ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus de l'enfant l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle diminue. Une liaison négative est également observée entre l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle et le score de régulation émotionnelle de l'enfant ; ainsi, plus le score de régulation émotionnelle de l'enfant augmente, plus l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle diminue. L'enfant présente donc un développement socio-émotionnel plus hétérogène lorsque son niveau de développement et ses capacités de régulation émotionnelle sont bas.

Dysrégulation émotionnelle

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du score de dysrégulation émotionnelle, de la note de développement globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.809$). Ces variables expliquent globalement 65.5% de l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle (R^2). Les coefficients de régression associés au score de dysrégulation émotionnelle (-.19), à l'âge réel (-.01) et au sexe (1.06) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-.7, p=.5, t=-.33, p=.75$ et $t=.41, p=.69$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.52) l'est ($t=-3.77, p=.003$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur niveau de développement et non par leur score de dysrégulation émotionnelle. Il existe une liaison négative entre ces deux variables ; ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle diminue. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente un développement socio-émotionnel plus hétérogène.

2-3- Hétérogénéité globale***Dysrégulation***

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité globale (VD) d'une part, et le croisement du score de dysrégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.842$). Ces variables expliquent globalement 70.8% de l'indice d'hétérogénéité globale (R^2). Les coefficients de régression associés au score de dysrégulation (.027), à l'âge réel (-.006) et au sexe (.087) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.48, p=.64, t=-.42, p=.68$ et $t=.07, p=.95$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.29) l'est ($t=-3.66, p=.003$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité globale des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur niveau de développement et non par leur dysrégulation de l'activité. Il existe une liaison négative entre ces deux variables ; ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus l'indice d'hétérogénéité globale diminue. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente un développement global plus hétérogène.

Autorégulation

Le lien entre de l'indice d'hétérogénéité globale (VD) d'une part, et le croisement du score d'autorégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.847$). Ces variables expliquent globalement 71.7% de l'indice d'hétérogénéité globale (R^2). Les coefficients de régression associés au score d'autorégulation (.04), à l'âge réel (.004) et au sexe (1.12) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.79$, $p=.45$, $t=-.26$, $p=.8$ et $t=.09$, $p=.92$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.36) l'est ($t=-4.03$, $p=.002$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité globale des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur niveau de développement et non par leur score d'autorégulation. Il existe une liaison négative entre ces deux variables ; ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus l'indice d'hétérogénéité globale diminue. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente un développement global plus hétérogène.

Régulation émotionnelle

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité globale (VD) d'une part, et le croisement du score de régulation émotionnelle, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.906$). Ces variables expliquent globalement 82.1% de l'indice d'hétérogénéité globale (R^2). Les coefficients de régression associés à l'âge réel (-.016) et au sexe (.74) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-1.2$, $p=.26$ et $t=.69$, $p=.51$). En revanche, les coefficients de régression associés à la note de développement globale (-.28) et au score de régulation émotionnelle (-.4) le sont (respectivement $t=-5.32$, $p=.000$ et $t=-2.46$, $p=.032$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité globale des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique en partie par leur score de régulation émotionnelle mais aussi par leur niveau de développement. Il existe une liaison négative entre l'indice d'hétérogénéité globale et la note de développement globale : ainsi, plus la note de développement globale de l'enfant augmente, plus l'indice d'hétérogénéité globale diminue. Une liaison négative est également observée entre l'indice d'hétérogénéité globale et le score de régulation émotionnelle de l'enfant : ainsi, plus le score de régulation émotionnelle de l'enfant augmente, plus l'indice d'hétérogénéité globale diminue. L'enfant présente donc un développement global plus hétérogène lorsque son niveau de développement et ses capacités de régulation émotionnelle sont bas.

Dysrégulation émotionnelle

Le lien entre l'indice d'hétérogénéité globale (VD) d'une part, et le croisement du score de dysrégulation émotionnelle, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.863$). Ces variables expliquent globalement 74.4% de l'indice d'hétérogénéité globale (R^2). Les coefficients de régression associés au score de dysrégulation émotionnelle (-.14), à l'âge réel (.006) et au sexe (1.21) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-.98$, $p=.35$, $t=.31$, $p=.77$ et $t=.85$, $p=.41$). En revanche, le coefficient de régression associé à la note de développement globale (-.37) l'est ($t=-4.94$, $p=.000$).

Autrement dit, l'indice d'hétérogénéité globale des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur niveau de développement et non par leur score de dysrégulation émotionnelle. Il existe une liaison négative entre ces deux variables : ainsi, plus la note de développement globale augmente, plus l'indice d'hétérogénéité globale diminue. Quand l'enfant a un niveau de développement faible, il présente un développement global plus hétérogène.

3- Etude des liens entre processus de régulation

L'analyse de régression a permis de vérifier si les difficultés de régulation des enfants au double diagnostic s'expliquent par leurs faibles capacités d'autorégulation en contrôlant certaines variables pouvant influencer leurs capacités de régulation : leur âge réel et leur genre (Annexe 16).

Dysrégulation

Le lien entre le score de dysrégulation (VD) d'une part, et le croisement du score d'autorégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.801$). Ces variables expliquent globalement 64.2% du score de dysrégulation (R^2). Les coefficients de régression associés à la note de développement globale (-.08), à l'âge réel (.001) et au sexe (2.14) ne sont pas significatifs (respectivement $t=-.23$, $p=.82$, $t=.02$, $p=.99$, et $t=.041$, $p=.69$). En revanche, le coefficient de régression associé au score d'autorégulation (-.87) l'est ($t=-2.97$, $p=.012$).

Autrement dit, le score de dysrégulation de l'activité des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique bien par leur score d'autorégulation. Il existe une liaison négative entre ces deux variables : ainsi, plus le score d'autorégulation de l'enfant est élevé, plus le score de

dysrégulation est bas. Quand l'enfant a de moins bonnes capacités d'autorégulation, il présente plus de dysrégulation.

Régulation émotionnelle

Le lien entre le score de régulation émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du score d'autorégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est faible ($R=.345$). Ces variables expliquent globalement 11.9% du score de régulation émotionnelle (R^2). Aucun coefficient de régression n'est significatif.

Autrement dit, le score de régulation émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic ne s'explique pas avec les variables que nous avons testées : ainsi, leur capacité d'autorégulation ne semble pas expliquer leur difficulté de régulation émotionnelle.

Dysrégulation émotionnelle

Le lien entre le score de dysrégulation émotionnelle (VD) d'une part, et le croisement du score d'autorégulation, de la note globale, de l'âge réel et du sexe (4 prédicteurs) est fort ($R=.703$). Ces variables expliquent globalement 49.4% du score de dysrégulation émotionnelle (R^2). Les coefficients de régression associés au score d'autorégulation (.08), à la note de développement globale (-.37) et au sexe (4.15) ne sont pas significatifs (respectivement $t=.42$, $p=.68$, $t=-1.74$, $p=.11$ et $t=1.48$, $p=.17$). En revanche, le coefficient de régression associé à l'âge réel (.08) l'est ($t=2.45$, $p=.035$).

Autrement dit, le score de dysrégulation émotionnelle des enfants du groupe avec double diagnostic s'explique par leur âge réel et non par leur score d'autorégulation. Il existe une liaison positive entre ces deux variables : ainsi plus l'âge réel augmente, plus le score de dysrégulation émotionnelle est élevé. Plus l'enfant grandit, plus il présente de dysrégulation émotionnelle.

Synthèse :

- Les capacités de régulation des 18 enfants au double diagnostic sont en partie expliquées par leur niveau de développement :
 - Il existe un lien négatif entre le niveau de développement et les scores de dysrégulation de l'activité et de dysrégulation émotionnelle.
 - Il existe un lien négatif entre le score d'hétérorégulation et le score d'autorégulation.
 - Il existe un lien positif entre l'âge réel et le score de dysrégulation émotionnelle.

- Les différents types d'hétérogénéité des profils de développement des 18 enfants au double diagnostic sont en partie expliquées par leurs capacités de régulation :
 - Il existe un lien négatif entre le score de régulation émotionnelle et les indices d'hétérogénéité socio-émotionnelle et globale.
 - Il existe un lien négatif entre la note de développement globale et les indices d'hétérogénéité socio-émotionnelle et globale.
- Les difficultés de régulation des 18 enfants au double diagnostic sont en partie expliquées par leurs difficultés d'autorégulation :
 - Il existe un lien négatif entre le score d'autorégulation et le score de dysrégulation de l'activité.
 - Il existe un lien positif entre l'âge réel et le score de dysrégulation émotionnelle.

DISCUSSION

Ce travail de thèse avait pour objectif de mieux comprendre les caractéristiques du développement cognitif, socio-émotionnel et de la régulation des enfants présentant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Nous avons donc cherché à repérer des particularités de développement et de fonctionnement comparativement à leurs pairs dont ils partagent les pathologies, des enfants atteints de trisomie 21 d'une part, et des enfants avec autisme, de l'autre.

L'examen du développement et des processus de régulation nous a permis d'approfondir les connaissances disponibles quant au développement spécifique des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Il nous permet également d'être plus à même d'attirer l'attention des professionnels sur l'importance d'une évaluation diagnostique, développementale et fonctionnelle de ces enfants afin de les orienter vers un accompagnement adapté à leurs pathologies ainsi qu'à leur profil individuel. Les perspectives d'exploitation de nos données et de recherches futures sont nombreuses. Nous pourrions donc affiner et développer cette première étude développementale par la suite. D'un point de vue clinique, nous nous interrogeons notamment sur la situation actuelle française concernant l'offre médico-sociale et son système.

Chapitre 1 : Enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme : un profil de développement et de fonctionnement spécifique

Notre hypothèse générale selon laquelle *il existerait un profil développemental et des processus de régulation caractéristiques et spécifiques aux enfants atteints conjointement de trisomie 21 et de trouble de l'autisme* est en partie validée par ce travail de recherche auprès de 18 enfants au double diagnostic comparés à 25 enfants avec trisomie 21 et 21 enfants avec TSA.

1- Un profil de développement cognitif et socio-émotionnel spécifique

Les recherches antérieures ont montré que les profils développementaux que présentent les enfants avec trisomie 21 ou avec TSA sont atypiques et particuliers. Nous nous demandons donc comment se situent les enfants atteints conjointement des deux troubles en ce qui concerne leurs performances et leur profil de développement.

Cette étude permet de constater que, comme cela a été montré au niveau comportemental (Moss et al., 2013), il semble bien exister un profil de développement cognitif et socio-émotionnel spécifique aux enfants avec double diagnostic de trisomie 21 et de troubles du spectre de l'autisme. Ce profil est différent de celui des enfants avec trisomie 21 sans trouble associé et très semblable à celui des enfants avec autisme.

1-1- Forces et faiblesses développementales des enfants au double diagnostic

Notre première hypothèse suggérait que le profil de développement des enfants au double diagnostic présente des particularités qui permettent de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA. La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-Émotionnelle a permis de repérer les domaines de développement qui constituent des forces et des faiblesses spécifiques aux enfants au double diagnostic et nous permet de valider cette première hypothèse.

1-1-1- Une asymétrie développementale en faveur du secteur cognitif

Notre première sous-hypothèse sous-tendant l'existence d'une asymétrie développementale en faveur du secteur cognitif chez les enfants avec TSA (avec ou sans trisomie 21) est validée.

Nous observons qu'en moyenne les trois groupes d'enfants ayant participé à notre étude présentaient un niveau de développement cognitif supérieur au niveau de développement socio-émotionnel. Cependant, l'étude des effets individuels a permis de montrer qu'il n'était pas pertinent d'étudier l'asymétrie développementale dans le groupe d'enfants avec trisomie 21 puisque l'indice de tendance centrale ne reflétait pas la réalité de ce groupe, marqué par d'importantes différences interindividuelles quant à la prédominance d'un secteur développemental sur l'autre. Aussi, la littérature rapporte que ces enfants présentent généralement un profil de développement marqué par des compétences cognitives inférieures à leurs compétences de socialisation mais supérieures à leurs compétences en communication, notamment expressive (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Ainsi, la majorité des enfants avec déficience intellectuelle présentent des niveaux de développement similaires dans les différents secteurs du développement (Nader-Grosbois, 2002) avec des compétences socio-communicatives soit juste inférieures, soit juste supérieures à celles obtenues dans le secteur cognitif (Nader-Grosbois, 1997). L'hétérogénéité des compétences socio-communicatives des enfants avec trisomie 21 pourrait expliquer la variabilité de leurs profils lorsque nous avons comparé leur niveau dans le secteur cognitif à celui dans le secteur socio-émotionnel.

Pour les deux autres groupes d'enfants, une analyse de variance a permis de mettre en évidence la supériorité du niveau de développement cognitif comparativement au niveau de développement socio-émotionnel. Ce résultat est en accord avec les recherches précédentes qui ont montré l'existence de cette asymétrie développementale en faveur du secteur cognitif chez les enfants avec autisme en période sensori-motrice (Bernard et al., 2016). Le développement des enfants au double diagnostic rejoindrait donc le profil spécifique de leurs pairs avec TSA en ce qui concerne un développement plus favorable dans le secteur cognitif. L'infériorité développementale dans le secteur socio-émotionnel trouverait son origine dans les caractéristiques mêmes des TSA dont sont atteints ces enfants avec trisomie 21, notamment l'altération de la communication et des interactions sociales.

Ainsi, les enfants au double diagnostic se distinguent des enfants avec trisomie 21 de par leurs difficultés régulières dans le secteur socio-émotionnel. La présence du trouble autistique

associé marque donc le profil de ces enfants avec trisomie 21. Cependant, il ne serait pas suffisant d'argumenter la présence d'autisme chez un enfant avec trisomie sur la simple observation d'un développement socio-émotionnel inférieur au développement cognitif. La variabilité observée quant au sens de l'asymétrie développementale également observée chez les enfants avec trisomie 21 nécessite une étude plus approfondie des profils de développement à l'intérieur des secteurs. Ainsi, notre seconde sous-hypothèse suggérait l'existence de forces et de faiblesses développementales des enfants au double diagnostic qui singularisent ces enfants dans leur profil de développement.

1-1-2- Profil cognitif et socio-émotionnel : forces et faiblesses dans les domaines de développement

Notre seconde sous-hypothèse concernant l'existence des forces et des faiblesses dans le développement des enfants avec double diagnostic qui témoignent d'un profil développemental qui se rapproche de celui des enfants avec TSA et s'éloigne de celui des enfants avec T21 est également validée.

Dans l'ensemble, l'étude des profils de développement des enfants permet d'observer des différences inter-groupes diagnostiques. Tout d'abord, les enfants du groupe avec trisomie 21 présentent globalement de meilleures performances et des profils de développement plus homogènes comparativement aux deux autres groupes avec Troubles du Spectre de l'Autisme. Ensuite, leurs profils de développement se différencient largement de ceux des enfants avec double diagnostic alors que ceux des enfants avec TSA y sont davantage similaires. Aussi, l'observation du profil moyen de chaque groupe d'enfants permet de constater que les deux groupes d'enfants avec TSA suivent la même courbe avec des faiblesses parfois accentuées dans certains domaines de développement.

Secteur cognitif

Dans le secteur cognitif, les enfants au double diagnostic présentent majoritairement des compétences déficitaires. Ils se différencient ainsi totalement des enfants avec T21, qui sont majoritairement moins déficitaires et en partie des enfants avec TSA qui se répartissent entre le côté plus déficitaire et celui moins déficitaire. Autrement dit, les enfants avec double diagnostic semblent plus régulièrement en difficulté au niveau cognitif que leurs pairs avec TSA. La présence de la trisomie 21 et de son invariable déficience intellectuelle pourrait expliquer ces

difficultés majorées chez les enfants au double diagnostic comparés aux enfants avec autisme. Aussi, la littérature disponible à propos du double diagnostic met en avant une déficience intellectuelle particulièrement importante chez ces enfants, les résultats de nos participants vont également en ce sens (Buckley, 2005 ; Reilly, 2009 ; Molloy et al., 2009 ; Moss & Howlin, 2009 ; DiGuseppi et al., 2010 ; Evans, 2011).

Aussi, dans ce secteur, les enfants avec double diagnostic se répartissent dans l'ensemble du plan factoriel, comme le groupe d'enfants avec TSA, et il semble qu'ils présentent des profils marqués par une variabilité interindividuelle importante. En niveau moyen, ces deux groupes avec autisme se différencient dans le domaine de l'image de soi. L'échec des enfants au double diagnostic dans ce domaine serait donc à étudier pour voir si ce domaine constitue une de leur faiblesse particulière comparativement aux enfants avec autisme. Il n'apparaît cependant pas dans l'Analyse en Composantes Principales et ne constitue donc pas une variable pertinente dans l'étude des profils de développement des enfants ayant participé à notre étude.

Les enfants avec trisomie 21 quant à eux sont majoritairement moins déficitaires dans le domaine cognitif et se différencient significativement des enfants au double diagnostic dans trois domaines : Image de Soi (ISO), Jeu Symbolique (JS) et Schèmes de relations avec les objets (SCH). L'ACP confirme que les domaines JS et SCH, composant la première variable factorielle (VF1), opposent bien ces deux groupes d'enfants. L'étude des contributions des individus à cette VF1 permet de penser à une faiblesse de développement dans les domaines JS et SCH chez les enfants avec double diagnostic comparés à leurs pairs avec trisomie 21, bien qu'il existe chez ces derniers des variabilités inter-individuelles puisque quelques-uns ont des compétences déficitaires dans ces domaines. Aussi, les enfants avec TSA contribuent fortement aux valeurs faibles (7 enfants) et peu aux valeurs fortes (2 enfants). Ainsi, les difficultés dans ces domaines de développement constituent un point commun entre le groupe d'enfants avec double diagnostic et celui avec TSA. Ces trois domaines de développement sont connus pour être particulièrement affectés dans les TSA. L'échec des enfants au double diagnostic dans ces fonctions serait alors lié aux troubles autistiques. En effet, les domaines des schèmes de relation avec les objets et du jeu symbolique sont des fonctions particulièrement déficitaires dans le développement des enfants avec TSA causant un retard de développement marqué dans ces fonctions (Adrien, 1996). Aussi, ces enfants ont tendance à répéter les schèmes connus et ont du mal à se décentrer de leurs actions propres. Les actions inefficaces n'étant pas inhibées de manière appropriée, les enfants adoptent des comportements ritualisés et des schèmes peu adaptés à la résolution de problème. Aussi, Leslie (1987) avait fait l'hypothèse d'un déficit de

la compétence symbolique chez les enfants avec autisme. Un trouble sélectif de la capacité à former des métareprésentation serait à l'origine de leur manque de jeu symbolique. Au-delà de ce déficit de la compétence métareprésentationnelle, Jarrold et ses collaborateurs (1993) soulignent aussi l'importance du contexte dans lequel se déroule la situation de jeu. Ainsi, la condition structurée, comparativement à une situation libre, favorise l'expression des compétences symboliques des enfants avec autisme. Adrien (1996) propose de considérer un développement particulièrement lent de la capacité symbolique chez les enfants avec TSA. Plus récemment, Blanc et ses collaborateurs (2005) soulignent les capacités déficitaires du jeu symbolique de ces enfants mais montrent également qu'elles sont améliorées par un accompagnement approprié de l'enfant. L'étayage de l'adulte permet en effet aux enfants avec autisme de produire des actions plus fonctionnelles, voire des actions de faire-semblant, qu'ils ne produisent pas spontanément.

La deuxième variable factorielle (VF2) comporte les domaines de la Permanence de l'Objet (PO) et des Moyens pour atteindre un But (MB). Ces domaines sont en moyenne mieux réussis par les enfants avec T21, mais il n'existe pas de différence significative par rapport aux scores moyens des deux autres groupes. Les enfants avec trisomie 21 se situent davantage du côté des valeurs moins déficitaires de la VF2 alors que les enfants avec autisme des deux autres groupes se répartissent de chaque côté (plus ou moins déficitaires). Cependant, les enfants qui contribuent davantage à la VF dans les valeurs plus élevées sont les enfants de ces deux groupes alors qu'aucun enfant avec T21 n'y contribue. Concernant les valeurs plus faibles, un enfant au double diagnostic et un enfant avec TSA contribuent à la VF2 ainsi que quatre enfants avec T21. Les enfants avec T21 se situent donc majoritairement dans les valeurs élevées mais contribuent davantage à la VF2 pour les valeurs faibles. Ils semblent donc présenter des compétences moyennes dans ces domaines de développement alors qu'une plus forte variabilité inter-individuelle est constatée chez leurs pairs avec autisme qui présentent des scores plus extrêmes contribuant davantage à la variance. Les enfants au double diagnostic rejoignent donc les enfants avec TSA quant aux faiblesses développementales identifiées dans les domaines ISO, JS et SCH ainsi que concernant la variabilité de leur réussite en MB et PO.

En ce qui concerne les profils, ceux des enfants avec T21 sont homogènes et marqués par une cohérence dans la réussite ou l'échec des deux VF retenues. Autrement dit, lorsqu'ils sont en réussite dans les domaines de la VF1 (JS et SCH), ils le sont aussi dans ceux de la VF2 (PO et MB). Pareillement, lorsqu'ils sont en échec les domaines de la VF1, ils le sont aussi dans ceux de la VF2. En revanche, les enfants avec double diagnostic, comme ceux avec TSA,

tendent à se répartir sur l'ensemble du plan factoriel témoignant d'importantes différences interindividuelles dans la réussite ou l'échec des domaines des deux VF.

Le développement cognitif des enfants avec double diagnostic se rapproche de celui des enfants avec autisme et se différencie de celui des enfants avec trisomie 21 concernant les faiblesses et les logiques développementales.

Secteur socio-émotionnel

Dans le secteur socio-émotionnel, les enfants avec double diagnostic présentent majoritairement des compétences déficitaires. D'une part, ils se différencient ainsi de leurs pairs avec trisomie 21 qui présentent des compétences moins déficitaires et d'autre part, ils se rapprochent des enfants avec TSA qui présentent également des compétences déficitaires. L'impact de l'autisme sur les fonctions psychologiques relevant du secteur socio-émotionnel se reflète dans ce résultat. Les enfants avec trisomie 21 ont des compétences retardées mais relativement préservées.

Le développement des enfants au double diagnostic ne se différencie pas de celui des enfants avec autisme en ce qui concerne les forces et les faiblesses développementales repérées. En revanche, en moyenne, ils se différencient significativement des enfants avec T21 dans sept domaines du secteur socio-émotionnel : Interactions Sociales (IS), Attention Conjointe (AC), Imitation Vocale (IV) et Gestuelle (IG), Langage Expressif (LE) et Compréhensif (LC), Expression Emotionnelle (EE). L'ACP confirme que les domaines IS, LE, LC, IV, IG et EE opposent bien les enfants au double diagnostic aux enfants avec T21, avec des compétences en faveur des enfants sans autisme. La présence de troubles autistiques chez les enfants avec trisomie 21 affecte donc leurs capacités d'adaptation socio-affective à autrui. Ces domaines de développement sont en effet connus pour être particulièrement affectés dans l'autisme (Mundy & Crowson, 1997 ; Mundy et al., 1994) comme l'attestent les niveaux plus faibles de ces domaines chez les enfants avec TSA de notre étude et qui ne se différencient pas des niveaux obtenus par les enfants au double diagnostic. La première variable factorielle (VF1) est composée de quatre domaines : *Langage Expressif (LE)*, *Langage Compréhensif (LC)*, *Imitation Vocale (IV)* et *Imitation Gestuelle (IG)*. Les enfants avec autisme avec ou sans trisomie 21 se situent majoritairement du côté déficitaire des valeurs de cette première VF alors que les enfants avec T21 sont du côté moins déficitaire. Ces variables pertinentes pour situer les enfants sur le plan factoriel nous permettent de penser que ces domaines de développement

constituent des faiblesses chez les deux groupes d'enfants avec autisme comparativement au groupe d'enfants avec T21.

L'étude des contributions des individus à cette première variable factorielle nous montre que si les individus avec double diagnostic obtiennent davantage de valeurs extrêmes du côté des valeurs faibles alors que les enfants avec T21 les obtiennent davantage du côté des valeurs plus élevées, une variabilité interindividuelle existe dans ces groupes puisque certains individus se situent à l'opposé de la majorité de leur groupe diagnostique. Aussi, les enfants avec TSA contribuent autant d'un côté que de l'autre, témoignant de la grande variabilité des profils de développement déjà démontrée chez eux.

La seconde variable factorielle (VF2) est composée de trois domaines : Régulation du Comportement (RC), Interaction Sociale (IS) et Expression Emotionnelle (EE). Les enfants des trois groupes se répartissent entre les valeurs plus faibles et plus élevées pour cette VF2. La réussite des enfants des trois groupes semble marquée par une variabilité inter-individuelle importante. Cependant, l'étude des contributions des individus aux variables permet d'observer que les enfants au double diagnostic contribuent majoritairement aux valeurs plus faibles (5 individus). Ils semblent donc plus susceptibles de présenter des compétences fortement échouées dans ces domaines de développement.

En ce qui concerne les profils, les résultats montrent que lorsque les enfants au double diagnostic présentent de moins bonnes compétences, leur échec tend à être plus global. Autrement dit, quand les enfants au double diagnostic sont plus déficitaires dans le secteur socio-émotionnel, ils tendent à présenter des compétences moindres tant dans les domaines de développement relevant de la VF1 (LE, LC, IV, IG) que ceux relevant de la VF2 (RC, IS, EE). Chez les enfants avec TSA, de meilleures compétences dans le secteur socio-émotionnel prédisent une réussite qui tend à être plus globale. Ainsi, quand les enfants avec TSA sont moins déficitaires dans le secteur socio-émotionnel, ils tendent à présenter de meilleures compétences tant dans les domaines de développement relevant de la VF1 que ceux relevant de la VF2. Enfin, dans le groupe d'enfants avec T21, il existe une variabilité de profils des participants importante dans le secteur socio-émotionnel. La majorité des enfants présentent de meilleures compétences à la fois pour les domaines de la VF1 et de la VF2, témoignant d'une réussite qui tend à être globale. Cependant, un autre groupe important de ces enfants, moins déficitaires, présentent de meilleures compétences en LE, LC, IV, et IG (VF1) mais sont plus en difficulté en RC, IS et EE (VF2). Ces enfants ont donc développé les fonctions socio-émotionnelles du langage et de l'imitation qui sont des compétences intéressantes à la base des relations interpersonnelles, mais

ils sont plus en difficultés dans la gestion de ces relations puisqu'ils sont plus déficitaires dans les domaines de la régulation du comportement, des interactions sociales et de l'expression émotionnelle. Lorsqu'ils ont des compétences plus déficitaires, ces enfants montrent une variété de profils dans l'agencement de leurs forces et faiblesses.

L'étude de la projection des enfants sur le plan factoriel nous permet d'observer l'aspect déficitaire de ces fonctions chez les enfants avec autisme mais aussi la variabilité des profils des enfants avec troubles du développement dans le secteur socio-émotionnel.

Le développement socio-émotionnel des enfants avec double diagnostic se rapproche de celui des enfants avec autisme et se différencie de celui des enfants avec trisomie 21 concernant les faiblesses et les logiques développementales.

Enfin, nous notons que les domaines des Relations Spatiales (RS) et de Relation Affective (RA) n'ont pas été pertinents pour différencier les groupes diagnostiques car, dans l'ensemble, les compétences des enfants plafonnaient au plus haut de l'échelle. Il a, par la suite, été intéressant d'observer que malgré une réussite indifférenciable entre les groupes diagnostiques pour ces domaines de développement, l'étude de l'hétérogénéité intra-fonctions a permis de mettre en évidence un manque de consolidation des acquis dans le domaine des RA chez les enfants des deux groupes avec autisme et des acquis plus solides chez les enfants avec T21.

Pour finir, il est intéressant de s'attarder sur les domaines de développement qui ne permettent pas de différencier les enfants avec trisomie 21 avec ou sans autisme.

Dans le secteur cognitif, ces deux groupes d'enfants ne se différencient pas dans les trois domaines les plus réussis par les enfants au double diagnostic (Permanence de l'Objet, Moyens pour atteindre un But et Relations Spatiales) et dans le domaine le plus échoué par les enfants avec T21 (Causalité Opérationnelle). Dans le secteur socio-émotionnel, ces deux groupes d'enfants ne se différencient pas dans les deux domaines les plus réussis par les enfants au double diagnostic (Régulation du Comportement et Relation Affective).

Ainsi, il semble que chez l'enfant présentant une trisomie 21 soit avec autisme soit sans autisme, le développement de ces fonctions psychologiques est identique, et ne constitue donc pas un point de différenciation. En d'autres termes, ce ne sont pas ces fonctions qui pourraient constituer un signe d'appel à un diagnostic d'autisme chez les enfants avec trisomie 21.

1-2- Hétérogénéité développementale

Notre seconde hypothèse proposait que le profil de développement des enfants au double diagnostic présente une forte hétérogénéité qui permet de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA. La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-Émotionnelle a permis de repérer l'hétérogénéité entre les secteurs de développement mais aussi au sein de chaque fonction psychologique spécifique aux enfants au double diagnostic et nous permet de valider cette seconde hypothèse.

1-2-1- Une hétérogénéité socio-émotionnelle accrue

Notre première sous-hypothèse sous-tendant l'existence d'une hétérogénéité socio-émotionnelle accrue chez les enfants avec TSA (avec ou sans trisomie 21) est validée.

Nous observons qu'en moyenne les trois groupes d'enfants ayant participé à notre étude présentaient une hétérogénéité cognitive inférieure à l'hétérogénéité socio-émotionnelle. Comme pour l'étude de l'asymétrie des niveaux de développement, l'étude des effets individuels a permis de montrer qu'il n'était pas pertinent d'étudier celle des indices d'hétérogénéité inter-secteurs dans le groupe d'enfants avec trisomie 21 puisque l'indice de tendance centrale ne reflétait pas la réalité de ce groupe, marqué par d'importantes différences interindividuelles. L'étude du développement des enfants avec trisomie 21 suggère que leur hétérogénéité développementale fluctue au cours du temps, ce qui explique nos observations quant aux importantes différences interindividuelles (Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005). Pour les deux autres groupes, une analyse de variance a permis de mettre en évidence une hétérogénéité significativement plus importante dans le secteur socio-émotionnel comparé au secteur cognitif chez les enfants au double diagnostic, et l'existence d'une tendance chez les enfants avec TSA de notre étude.

Bien que le groupe d'enfants avec autisme de notre étude ne montre qu'une tendance en ce sens, les recherches antérieures ont montré l'existence d'une hétérogénéité socio-émotionnelle accrue chez les enfants avec autisme en période sensori-motrice (Bernard, 2015 ; Bernard et al., 2016). Le développement des enfants au double diagnostic rejoindrait donc le profil spécifique de leurs pairs avec TSA en ce qui concerne un développement plus homogène dans le secteur

cognitif. La présence d'une plus grande hétérogénéité dans le secteur socio-émotionnel est en accord avec la présence spécifique de troubles dans ce domaine de développement dans l'autisme et avec l'existence d'une variabilité de niveaux de compétences chez ces enfants.

Ainsi, les enfants au double diagnostic se distinguent des enfants avec trisomie 21 de par la régularité d'une hétérogénéité socio-émotionnelle accrue comparativement à leur hétérogénéité cognitive. Comme pour les niveaux de développement, la présence du trouble autistique associé marque donc le profil de ces enfants avec trisomie 21. Et de même, il ne serait pas suffisant d'argumenter la présence d'autisme chez un enfant avec T21 sur cette donnée isolée. Il s'agit de s'intéresser à l'hétérogénéité à l'intérieur des domaines de développement pour caractériser plus finement leurs particularités.

1-2-2- Une forte hétérogénéité au sein des fonctions psychologiques

Notre seconde sous-hypothèse concernant l'existence d'une plus forte hétérogénéité intra-fonctions dans les différents domaines de la BECS chez les enfants avec double diagnostic qui les rapproche du fonctionnement des enfants avec TSA et les éloigne de celui des enfants avec T21 est également validée.

Dans l'ensemble, nous observons des différences inter-groupes diagnostiques. D'une part, les enfants du groupe avec trisomie 21 présentent globalement de plus faibles indices d'hétérogénéité et se répartissent de façon plus homogène comparativement aux deux autres groupes avec Troubles du Spectre de l'Autisme. D'autre part, leurs profils de développement se différencient largement de ceux des enfants avec double diagnostic alors que ceux des enfants avec TSA y sont davantage similaires.

Secteur cognitif

Dans le secteur cognitif, les enfants au double diagnostic présentent majoritairement des indices d'hétérogénéité intra-fonctions élevés. Ils se différencient ainsi totalement des enfants avec T21, qui ont de plus faibles indices d'hétérogénéité et en partie des enfants avec TSA qui se répartissent entre le côté plus hétérogène et celui moins hétérogène. Ainsi, comme dans l'étude des niveaux de développement, les enfants avec double diagnostic semblent avoir des compétences cognitives hétérogènes plus régulièrement que leurs pairs avec TSA. La présence

de l'autisme affecterait plus fortement les enfants porteurs de trisomie 21 qui compenseraient moins en raison de leur déficience intellectuelle.

Aussi, les enfants au double diagnostic se différencient en moyenne significativement des enfants avec T21 dans quatre domaines du secteur cognitif : Image de Soi (ISO), Jeu Symbolique (JS), Schèmes de relation avec les objets (SCH), Moyens pour atteindre un But (MB). Il n'y a aucune différence significative entre les indices d'hétérogénéité intra-fonctions des enfants avec T21+TSA et ceux des enfants avec TSA. L'ACP confirme que les domaines ISO, JS, SCH et MB opposent bien les enfants au double diagnostic aux enfants avec T21, avec une hétérogénéité moindre chez les enfants sans autisme.

La première variable factorielle (VF1) est composée de quatre domaines : *Jeu Symbolique* (JS), *Schèmes de relation avec les objets* (SCH), *Image de Soi* (ISO) et *Moyens-Buts* (MB). Pour trois de ces domaines (ISO, JS, SCH), il existe une différence significative en termes de niveaux de développement entre les enfants au double diagnostic et les enfants avec T21. L'échec des enfants avec T21+TSA dans ces domaines serait également marqué par une hétérogénéité développementale importante. La majorité des enfants au double diagnostic se situent sur le plan factoriel du côté des valeurs élevées, témoignant d'une plus forte hétérogénéité. A l'inverse, les enfants avec T21 se situent du côté d'une hétérogénéité plus modérée. Les enfants avec TSA se répartissent des deux côtés, témoignant de différences interindividuelles. Les enfants avec double diagnostic se distinguent donc de leurs pairs sans autisme.

De plus, l'étude des contributions des individus à cette première VF va dans le sens d'une différence marquée dans l'hétérogénéité de ces domaines de développement entre les enfants avec double diagnostic et les enfants avec trisomie 21. Presqu'autant d'enfants avec TSA contribuent à la VF de chaque côté. Ils sont quant à eux plus susceptibles de montrer des scores extrêmes dans le sens de plus ou moins d'hétérogénéité, marquant la variabilité de leurs profils de développement.

La deuxième VF est composée de trois domaines : *Permanence de l'Objet* (PO), *Relations Spatiales* (RS) et *Causalité Opérationnelle* (CO). Les enfants des trois groupes se répartissent des côtés déficitaires et moins déficitaires pour ces domaines. Leur réussite est donc variable d'un individu à l'autre dans ces domaines de développement.

En ce qui concerne les profils, ceux du groupe d'enfants avec T21 sont plus homogènes et marqués par des différences inter-individuelles selon les domaines de développement.

Lorsqu'ils présentent un développement moins hétérogène au sein des fonctions, cela s'applique en majorité à l'ensemble des variables. Du côté plus hétérogène, ils sont très peu nombreux. Les enfants avec double diagnostic, comme ceux avec TSA, se répartissent davantage sur l'ensemble du plan factoriel et présentent des profils marqués par d'importantes différences interindividuelles.

L'intensité de l'hétérogénéité du développement au sein des domaines cognitifs des enfants avec double diagnostic se rapproche de celle des enfants avec autisme et se différencie de celle des enfants avec trisomie 21.

Secteur socio-émotionnel

Dans le secteur socio-émotionnel, les enfants avec double diagnostic présentent majoritairement des indices d'hétérogénéité intra-fonctions élevés. Ils se différencient ainsi de leurs pairs avec trisomie 21 qui montrent une plus grande homogénéité à l'intérieur des fonctions socio-émotionnelles et se rapprochent des enfants avec TSA qui présentent également une forte hétérogénéité intra-fonctions. L'impact de l'autisme sur la consolidation des fonctions psychologiques relevant du secteur socio-émotionnel se reflète dans ce résultat.

Le développement des enfants au double diagnostic ne se différencie pas de celui des enfants avec autisme en ce qui concerne l'hétérogénéité à l'intérieur des domaines de développement. En revanche, en moyenne, ils se différencient significativement des enfants avec T21 dans six domaines du secteur socio-émotionnel : *Régulation du Comportement* (RC), *Interaction Sociale* (IS), *Langage Compréhensif* (LC), *Imitation Gestuelle* (IG), *Relation Affective* (RA) et *Expression Emotionnelle* (EE). L'ACP confirme que les domaines RC, LC, IG, RA et EE opposent bien les enfants au double diagnostic aux enfants avec T21 avec un développement plus homogène chez les enfants avec T21. Il est intéressant de noter que si les niveaux de développement des trois groupes dans le domaine de ma RA ne permettait pas de distinguer les enfants selon leur groupe diagnostique puisqu'ils plafonnaient à l'outil, l'étude de l'hétérogénéité intra-fonctions met en avant une différence significative entre les enfants au double diagnostic et ceux avec T21. Les enfants du groupe avec T21+TSA ne se distinguent en revanche pas de ceux du groupe avec TSA. L'hétérogénéité intra-fonctions permet donc de mettre en évidence un développement plus disharmonieux dans le domaine de RA chez les enfants avec autisme que chez les enfants avec T21.

La première variable factorielle est constituée de quatre domaines : *Attention Conjointe* (AC), *Langage Compréhensif* (LC), *Régulation du Comportement* (RC), *Imitation Gestuelle* (IG), *Relation Affective* (RA) et *Expression Emotionnelle* (EE). Les enfants au double diagnostic comme les enfants avec TSA montrent majoritairement une forte hétérogénéité dans ces domaines alors que les enfants avec T21 montrent une hétérogénéité moindre. De plus, aucun enfant avec T21 ne contribue à la VF du côté des valeurs élevées mais tous contribuent fortement aux valeurs plus d'hétérogénéité plus faible. Les deux autres groupes d'enfants avec autisme contribuent principalement à la VF du côté des valeurs d'hétérogénéité plus élevées. Autrement dit, les enfants avec T21 montrent une meilleure homogénéité dans le secteur socio-émotionnel. Les enfants avec double diagnostic s'en distinguent donc en rejoignant le profil des enfants avec TSA marqué par une plus forte hétérogénéité dans ces domaines, mais également une variabilité de profils.

La deuxième variable factorielle est composée de trois domaines : *Langage Expressif* (LE) et *Imitation Vocale* (IV). Les enfants des trois groupes se répartissent des côtés déficitaires et moins déficitaires pour ces domaines. Leur réussite est donc variable d'un individu à l'autre dans ces domaines de développement.

En ce qui concerne les profils, les enfants au double diagnostic présentent majoritairement des indices d'hétérogénéité intra-fonctions élevés et se répartissent dans l'ensemble du plan factoriel. Du côté plus hétérogène, ils présentent majoritairement des compétences plus hétérogènes dans les domaines de la VF1 (RC, AC, LC, IG, RA, EE) que dans ceux de la VF2 (LE, IV). Quelques enfants se situent du côté moins hétérogène, signant la variabilité intra-groupe des profils de ce groupe. Les enfants avec TSA présentent des indices d'hétérogénéité intra-fonctions plus importants dans le secteur socio-émotionnel. Lorsqu'ils présentent de plus faibles indices, témoignant de plus d'homogénéité, dans le secteur socio-émotionnel, cela tend à concerner davantage les domaines de la VF1 que ceux de la VF2. Ils se répartissent dans le plan factoriel du côté des compétences plus hétérogènes. En revanche, les enfants avec T21 qui présentent de plus faibles indices d'hétérogénéité dans les domaines de développement du secteur socio-émotionnel présentent des différences interindividuelles plus importantes. Lorsqu'ils présentent plus d'hétérogénéité, elle tend à être accentuée dans l'ensemble les domaines de la VF1 par rapport à ceux de la VF2.

On observe donc une variabilité de profil chez ces enfants dans ce secteur.

L'hétérogénéité du développement socio-émotionnel des enfants avec double diagnostic se rapproche de celui des enfants avec autisme et se différencie de celui des enfants avec trisomie 21 en ce qui concerne son intensité. Les profils sont en revanche variables.

L'étude de l'hétérogénéité intra-fonction est récente puisqu'elle a été développée dans le travail de thèse de Marie-Anna Bernard, soutenu en 2015. Il semble que cette approche novatrice dans l'étude des profils de développement soit particulièrement pertinente pour identifier la logique de développement des enfants ayant des troubles neurodéveloppementaux. Dans notre recherche, elle nous permet une analyse plus fine du développement qui permet de mettre en exergue des différences intéressantes pour argumenter la présence d'un trouble du spectre de l'autisme chez l'enfant avec trisomie 21.

Pour finir, il est intéressant de s'attarder sur les indices d'hétérogénéité qui ne permettent pas de différencier les enfants avec trisomie 21 avec ou sans autisme.

Dans le secteur cognitif, ces deux groupes d'enfants ne se différencient pas dans les trois domaines dans lesquels les enfants au double diagnostic présentent une plus grande homogénéité (Permanence de l'Objet, Causalité Opérationnelle et Relations Spatiales). Ce sont également trois des quatre domaines où ces deux groupes ne montrent pas de différence de niveau de développement.

Dans le secteur socio-émotionnel, ces deux groupes d'enfants ne se différencient pas dans les trois domaines dans lesquels les enfants avec trisomie 21 présentent une plus grande hétérogénéité (Attention Conjointe, Langage Expressif et Imitation Vocale). Dans la littérature, il a été montré que ces domaines connaissent un retard de développement plus prononcé chez les enfants avec trisomie 21 (Taupiac, 2008 ; Nader-Grosbois, 1999 ; Seynhaeve & Nader-Grosbois, 2005 ; Zampini et al., 2015 ; Nader-Grosbois et al., 2006 ; Fidler & Nadel, 2007 ; Lemoine & Laroche, 2006). Les auteurs montrent une hétérochronie accrue dans le développement de l'attention conjointe, une dynamique particulière dans le développement du langage et un déficit de l'imitation vocale. Les enfants avec T21 de notre étude présentent donc de meilleurs niveaux de développement dans ces domaines mais ils présentent une hétérogénéité importante à l'intérieur de ces domaines, comme les enfants au double diagnostic.

En résumé :**Ce qui différencie les enfants au double diagnostic à leurs pairs avec trisomie 21 :**

- La régularité de la supériorité du niveau de développement cognitif sur le niveau de développement socio-émotionnel et de l'indice d'hétérogénéité socio-émotionnel sur l'indice d'hétérogénéité cognitive.
- Leurs faiblesses dans trois domaines cognitifs (ISO, JS et SCH) et sept domaines socio-émotionnels (IS, AC, IV, IG, LE, LC et EE).
- Leur hétérogénéité à l'intérieur de quatre domaines cognitifs (ISO, JS, SCH et MB) et six domaines socio-émotionnels (RC, IS, IG, LC, RA et EE).

Ce qui ne différencie pas les enfants au double diagnostic à leurs pairs avec trisomie 21 :

- Leur niveau de développement dans trois domaines cognitifs (PO, MB et RS) et dans deux domaines socio-émotionnels (RC et RA).
- Leur niveau d'hétérogénéité dans trois domaines cognitifs (PO, CO et RS) et dans trois domaines socio-émotionnels (AC, LE et IV).

Les enfants au double diagnostic ne se différencient pas des enfants avec TSA

- sauf concernant leur niveau en Image de Soi (ISO).

2- Des troubles de la régulation chez les enfants au double diagnostic

Les processus de régulation sont étudiés chez les enfants présentant des troubles du développement car ils permettent de repérer les caractéristiques de leur fonctionnement et de leur proposer des stratégies éducatives plus adaptées. Aussi, les recherches ont permis de mettre en lumière les difficultés de régulation propres aux enfants avec déficience intellectuelle d'une part et aux enfants avec autisme d'autre part. Nous nous sommes donc demandé s'il existait également des difficultés de régulation chez les enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme les rapprochant du fonctionnement des enfants avec TSA et les distinguant des enfants avec trisomie 21

2-1- Une dysrégulation de l'activité en lien avec l'âge réel et le niveau de développement

Notre première hypothèse suggérait que les enfants au double diagnostic présentent une dysrégulation importante qui permet de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA. Autrement dit, nous pensions que l'appartenance à un groupe diagnostique explique la dysrégulation de l'activité des enfants. La Grille Régulation Adaptation Modulation nous a permis d'obtenir un score de dysrégulation de l'activité chez les trois groupes d'enfants et ne nous permet pas de valider notre hypothèse lorsque l'âge réel est contrôlé.

Les enfants des groupes avec double diagnostic et avec TSA de notre étude montraient des scores moyens témoignant d'un trouble léger de la régulation de l'activité alors que les enfants du groupe avec T21 présentaient un score qui ne correspond pas à un trouble de l'activité. Lorsque le genre et le niveau de développement sont contrôlés, la comparaison des scores moyens des enfants au double diagnostic et des enfants avec T21 montre une différence significative dans le sens d'un trouble de la régulation plus important chez les enfants au double diagnostic. En revanche, il n'existe pas de différence significative entre les enfants au double diagnostic et les enfants avec TSA. Ainsi, il semble que les enfants avec trisomie 21 et autisme montrent une dysrégulation de l'activité accrue comparativement aux enfants avec T21. Ce résultat va dans le sens des recherches précédentes ayant montré une dysrégulation plus importante chez ceux avec autisme comparativement à des enfants avec déficience intellectuelle (Adrien et al., 1995 ; Blanc et al., 2005 ; Adrien et al., 2001 ; Seynhaeve et Nader-Grosbois, 2008). Les enfants au double diagnostic rejoignent donc leurs pairs avec TSA en ce qui concerne leurs difficultés de régulation de l'activité accrues.

Pour vérifier la significativité de cette différence, nous avons souhaité procéder à une analyse de variance en contrôlant une variable supplémentaire : l'âge réel de l'enfant. En effet, les études ont montré qu'en plus du quotient intellectuel et du genre, l'âge chronologique peut influencer le développement des capacités de régulation des enfants (Nader-Grosbois, 2006c). De cette manière, le score des participants de notre étude s'est vu expliqué par le niveau de développement et l'âge chronologique des enfants et non plus par leur diagnostic.

Les résultats des études antérieures montraient un trouble de la régulation modéré chez les enfants avec trisomie 21 et plus intense chez les enfants avec autisme. Le faible nombre d'enfants par groupe pourrait expliquer que nous ne trouvions pas l'appartenance diagnostique comme facteur explicatif du score de dysrégulation. Cependant, le résultat que nous trouvons

va dans le sens de la littérature quant au lien entre la dysrégulation et le niveau de développement (Adrien, 1996 ; Nader-Grosbois, 2006c ; Seynhaeve et Nader-Grosbois, 2008).

Aussi, tenir compte de l'âge réel des enfants suggère que leur expérience de vie influe sur leurs capacités de régulation de l'activité. Aussi, il est intéressant de trouver que l'âge réel explique en partie le score de dysrégulation des enfants avec troubles du développement. En effet, selon nos résultats, les enfants plus âgés auraient de meilleurs scores de régulation. Nous pouvons donc penser que la prise en charge et l'expérience de vie de ces enfants leur permettent d'améliorer leurs capacités de régulation au fil des années.

2-2- Des difficultés d'autorégulation en lien avec l'hétérorégulation

Notre seconde hypothèse postulait que les enfants au double diagnostic présentent des difficultés d'autorégulation importantes qui permettent de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA. Autrement dit, nous pensions que l'appartenance à un groupe diagnostique explique le niveau des capacités d'autorégulation des enfants. Les scores obtenus à la Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices nous a permis d'estimer les capacités d'autorégulation des enfants mais ne nous permet pas de valider notre hypothèse lorsque l'âge réel est contrôlé.

Lorsque le genre et le niveau de développement sont contrôlés, le score moyen d'autorégulation des enfants au double diagnostic est significativement inférieur à celui des enfants avec T21 et le score d'hétérorégulation dans le groupe d'enfants avec T21+TSA est significativement supérieur à celui dans le groupe avec T21. Aucun score n'est significativement différent entre les enfants au double diagnostic et les enfants avec TSA. Ainsi, il semble que les enfants avec autisme montrent moins de capacités d'autorégulation que les enfants avec T21 et que l'évaluateur propose davantage d'hétérorégulation aux enfants avec TSA qu'aux enfants avec T21. Ainsi, l'adulte est amené à adapter ses comportements d'accompagnement et d'aide en fonction des difficultés de régulation de l'enfant, comme montré dans la littérature (Nader-Grosbois, 2006c).

Pour vérifier la significativité de cette différence, nous avons souhaité procéder à une analyse de variance en contrôlant deux variables supplémentaires : l'âge réel de l'enfant et l'hétérorégulation de l'adulte. De cette manière, le score des participants de notre étude s'est vu expliqué par l'hétérorégulation et non plus par leur diagnostic.

Contrôler l'hétérorégulation de l'adulte était un moyen de vérifier l'impact de l'intervention de l'examineur sur les capacités d'autorégulation de l'enfant. Ainsi, il semble que dans notre population, nous ne pouvons pas conclure que l'appartenance à l'un des groupes nous permet de prédire le score d'autorégulation. En effet, c'est l'aide de l'adulte à travers l'hétérorégulation qu'il apporte à l'enfant, quel que soit son diagnostic, qui explique le score d'autorégulation.

2-3- Des troubles de la régulation émotionnelle en lien avec l'âge réel et le diagnostic

Notre troisième hypothèse suggérait que les enfants au double diagnostic présentent des difficultés de régulation émotionnelle importantes qui permettent de les distinguer de leurs pairs avec trisomie 21 et les rapprochent des enfants avec TSA. Autrement dit, nous pensions que l'appartenance à un groupe diagnostique explique les troubles de la régulation émotionnelle des enfants. L'évaluation de la régulation et de la dysrégulation émotionnelle grâce à l'Emotion Regulation Checklist (ERC) nous permet de valider en partie cette hypothèse.

Lorsque le genre et le niveau de développement sont contrôlés, les enfants avec T21 présentent un score de régulation émotionnelle significativement plus élevé et un score de dysrégulation émotionnelle significativement inférieur, comparativement aux enfants avec double diagnostic. Les scores de ces derniers ne présentent pas de différence significative avec ceux des enfants du groupe avec TSA. Ainsi, il semble que les enfants avec double diagnostic montrent moins de capacités de régulation émotionnelle et plus de dysrégulation que les enfants avec T21. Ce résultat va dans le sens des études sur la régulation émotionnelle qui objectivent un taux de dysrégulation émotionnelle accru dans la population des personnes avec TSA (Samson et al., 2014 ; Mazefsky & White, 2014).

Pour vérifier la significativité de cette différence, nous avons souhaité procéder à une analyse de variance en contrôlant une variable supplémentaire : l'âge réel de l'enfant. De cette manière, le score de régulation émotionnelle des participants de notre étude s'est vu expliqué par leur âge réel et non plus par leur diagnostic. En revanche, nous avons noté que leur score de dysrégulation émotionnelle est associé à l'âge réel et au diagnostic de l'enfant.

Rappelons que, plus le score à l'ERC est élevé, plus l'enfant présente des capacités de régulation émotionnelle. Les résultats ont montré qu'il existe une relation négative entre le score de régulation émotionnelle et l'âge réel de l'enfant ; ainsi, plus l'enfant est jeune, plus son score

de régulation émotionnelle est élevé. Ainsi, les enfants de notre étude présentent davantage de difficultés de régulation émotionnelle en grandissant. De même, rappelons que plus le score de dysrégulation à l'ERC est élevé, plus la dysrégulation émotionnelle est importante. Nous avons noté qu'il existe une relation positive entre le score de dysrégulation émotionnelle et l'âge réel de l'enfant ; ainsi, plus l'enfant est âgé, plus son score de dysrégulation émotionnelle est élevé. Ainsi, les enfants de notre étude présentent davantage de dysrégulation émotionnelle en grandissant. Ce résultat suggère que les enfants porteurs de troubles du développement, quel que soit le groupe diagnostique, connaissent de plus en plus de difficultés à réguler leurs émotions avec l'âge. La complexification des émotions et des situations socio-affectives pourrait être source de davantage de difficultés à réguler ses émotions pour les enfants avec troubles du développement.

Enfin, le score de dysrégulation émotionnelle est expliqué en partie par le diagnostic de l'enfant. L'étude des scores de dysrégulation émotionnelle des enfants avec double diagnostic avait mis en évidence une différence significative avec les enfants avec T21 et pas de différence significative avec les enfants avec TSA. Ainsi, il semble que la dysrégulation émotionnelle est d'intensité plus forte dans les groupes d'enfants avec autisme. Les enfants avec double diagnostic présentent donc cette caractéristique commune avec les enfants avec autisme mais se différencient de leurs pairs avec T21.

En résumé :

Ce qui différencie les enfants au double diagnostic de leurs pairs avec trisomie 21 :

En contrôlant l'âge chronologique, le niveau de développement et le genre :

- Les enfants avec double diagnostic présentent un score de dysrégulation plus élevé que les enfants avec trisomie 21.

Sans contrôler l'âge chronologique :

- Les enfants avec double diagnostic présentent un score d'autorégulation plus faible que les enfants avec trisomie 21.
- Les enfants avec double diagnostic présentent un score de dysrégulation plus élevé que les enfants avec trisomie 21.
- Les enfants avec double diagnostic présentent un score de régulation émotionnelle plus faible que les enfants avec trisomie 21.
- Les enfants avec double diagnostic présentent un score de dysrégulation émotionnelle plus élevé que les enfants avec trisomie 21.

Les enfants au double diagnostic ne se distinguent pas des enfants avec TSA.

3- Liens entre les processus de développement et de régulation des enfants au double diagnostic

Les études ont montré l'existence d'interrelations entre développement et régulation dans les profils développementaux des enfants avec T21 ou avec TSA. Nous avons donc voulu observer si le groupe de participants au diagnostic conjoint de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme présentait ce même type de particularités.

3-1- Le niveau de développement influe sur les difficultés de régulation

Notre première hypothèse suggérait que les difficultés de régulation des enfants au double diagnostic sont d'autant plus importantes que leur niveau de développement est faible. L'étude des scores aux différentes échelles de régulation et du niveau de développement des enfants au double diagnostic nous permet de valider en partie cette hypothèse.

Dans ce groupe d'enfants, nous avons pu noter l'existence d'un lien entre la note de développement obtenue à la BECS et le score de dysrégulation à la GRAM d'une part, et le score de dysrégulation émotionnelle à l'ERC d'autre part. Comme cela a été mis en évidence par les recherches antérieures auprès d'enfants avec TSA, il semble qu'un faible niveau de développement chez ces enfants s'accompagne d'une dysrégulation majorée (Adrien, 1996 ; Nader-Grosbois, 2006c ; Seynhaeve et Nader-Grosbois, 2008). Il s'agira donc de tenir compte de ces difficultés de régulation dans l'accompagnement de ces enfants.

Notons que le score de dysrégulation émotionnelle est également lié à l'âge réel des enfants. Plus ces enfants grandissent, plus ils présentent de dysrégulation émotionnelle. En effet, les exigences des situations socio-affectives doivent alors dépasser leur compréhension des émotions et leurs ressources en ce qui concerne la régulation. Ce résultat est particulièrement intéressant pour la prise en charge de ces enfants afin de penser à des stratégies éducatives pro-actives permettant aux enfants une meilleure régulation de leurs émotions.

Enfin, l'autorégulation et la régulation émotionnelle ne sont pas apparues en lien avec le niveau de développement de l'enfant. Il existe en revanche un lien entre le score d'autorégulation et le score d'hétérorégulation. On observe que l'accompagnement de l'adulte soutient la régulation de l'enfant en fonction des capacités d'autorégulation qu'il présente.

La régulation émotionnelle n'a quant à elle pas de liens avec les variables testées (développement, âge réel, genre) dans ce groupe d'enfants que nous avons rencontrés.

3-2- Les difficultés de régulation impactent l'homogénéité du développement

Notre deuxième hypothèse suggérait une influence des capacités de régulation sur l'homogénéité du développement des enfants au double diagnostic. Autrement dit, nous nous attendions à ce que plus les enfants avec double diagnostic présentent des difficultés de régulation, plus leurs développements cognitif, socio-émotionnel et global sont hétérogènes. L'étude des scores aux différentes échelles de régulation et des indices d'hétérogénéité cognitive, socio-émotionnelle et globale des enfants au double diagnostic nous permet de valider en partie cette hypothèse.

Chez les enfants au double diagnostic qui ont participé à notre étude, nous avons observé un lien entre les indices d'hétérogénéité socio-émotionnelle et globale et le score de régulation émotionnelle. Les capacités de régulation émotionnelle favorisent donc l'homogénéité du développement socio-émotionnel chez ces enfants, et par conséquent du développement global. La régulation émotionnelle serait alors un levier d'intervention intéressant pour favoriser un développement socio-émotionnel plus harmonieux chez ces enfants qui présentent une hétérogénéité accrue dans ce secteur.

Une seconde variable était également liée à l'hétérogénéité socio-émotionnelle et globale, la note de développement. Comme cela a été démontré chez les enfants avec autisme, un niveau de développement faible favorise l'hétérogénéité de leur développement (Bernard et al., 2016).

La dysrégulation de l'activité, l'autorégulation et la dysrégulation émotionnelle ne sont pas apparues en lien avec les indices d'hétérogénéité de ces enfants. Enfin, notons qu'aucun score aux échelles d'évaluation des processus de régulation n'a montré de lien avec l'indice d'hétérogénéité cognitive au sein de ce groupe d'enfants.

3-3- Les capacités d'autorégulation prédisent moins de dysrégulation

Notre troisième hypothèse concernant l'existence d'un lien entre les compétences d'autorégulation des enfants au double diagnostic et leurs capacités de régulation de l'activité et des émotions est en partie validée.

En contrôlant le niveau de développement, l'âge réel et le genre, il existe un lien négatif entre le score d'autorégulation et le score de dysrégulation chez les enfants au double diagnostic. Ainsi, lorsque ces enfants ont de faibles capacités d'autorégulation, ils montrent une dysrégulation de l'activité accrue. Ce résultat a été trouvé auprès de jeunes enfants avec autisme précédemment (Nader-Grosbois, 2007).

L'existence d'un lien entre le score d'autorégulation et les scores de régulation et de dysrégulation émotionnelles n'est pas vérifiée dans ce groupe.

En revanche, le score de dysrégulation émotionnelle apparaît de nouveau lié à l'âge réel de l'enfant.

En résumé :

Chez les enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme :

- Le niveau de développement est lié à la dysrégulation de l'activité et des émotions.
- L'hétérogénéité du développement, d'une part socio-émotionnelle et d'autre part globale sont liées à la régulation émotionnelle.
- L'autorégulation est liée à la dysrégulation.

Chapitre 2 : Limites de l'étude et perspectives de recherche

1- Limites de l'étude

Si ce travail de recherche a été jalonné d'obstacles que nous avons pu surmonter pour atteindre nos objectifs, il présente un certain nombre de limites que nous souhaitons discuter, nous permettant ainsi d'ouvrir la voie à de nouvelles perspectives de recherche.

Tout d'abord, l'obstacle principal rencontré au cours de cette thèse a été liée au recrutement des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. En effet, nous avons constaté le manque de reconnaissance officielle du double diagnostic par les professionnels, ce qui a ralenti considérablement notre recrutement et nous a incité à couvrir l'ensemble de la France métropolitaine. Aussi, nous avons dû procéder à la vérification de la présence de TSA, car le diagnostic n'était pas toujours posé. En général, un long travail de réseau a été nécessaire pour recruter les participants et nous avons parfois rencontré des enfants ne correspondant pas à nos critères d'inclusion (niveaux de développement trop élevés ou présence de TSA non vérifiée).

Notre échantillon d'enfants, avec des données exploitables, est donc restreint : 18 enfants au double diagnostic, 25 enfants avec trisomie 21 et 21 enfants avec TSA. L'étendue des âges réels est particulièrement large dans le groupe d'enfants au double diagnostic et l'appariement strict en âge de développement des enfants des trois groupes n'a pas été possible. Cependant, les trois groupes d'enfants présentaient la même période de développement, il était donc pertinent de les comparer. De plus, l'âge réel a été contrôlé dans les analyses de régression menées. Les données obtenues ont donc pu être traitées de manière pertinente et efficace.

Concernant le matériel de test utilisé, les outils d'évaluation sélectionnés se sont effectivement révélés adaptés à nos participants. L'ensemble des échelles était appliqué à la situation d'évaluation du développement, sauf l'Emotion Regulation Checklist qui est un hétéro-questionnaire qui a été rempli par les parents des enfants. L'évaluation des capacités de régulation émotionnelle était fondée sur celles observées au quotidien. Il serait alors intéressant d'avoir une mesure de la régulation émotionnelle pendant l'évaluation du développement. De plus, il serait possible de comparer les compétences des enfants au cours de l'évaluation et au quotidien et étudier ainsi l'impact d'une situation structurée.

Enfin, le cadre de l'évaluation a présenté certaines contraintes. La passation en une session a parfois été difficile (manque de données trop important pour certains enfants qui de ce fait ont été retirés de l'étude). Le lieu de passation particulier dans lequel se déroulait la recherche, en majorité le domicile des participants, a constitué également une limite à cette recherche. En effet, si certains parents ont permis de contrôler au maximum le cadre, d'autres y ont été moins attentifs ou n'en n'avaient pas la possibilité. Ainsi, certaines évaluations se sont déroulées au sol, l'enfant étant petit et ne disposant pas toujours d'une table adaptée à sa taille. Cette condition a contribué à des moments d'inattention chez l'enfant qui pouvait s'en aller ou chercher à ouvrir la mallette de test. L'environnement était également constitué de certaines sources de distraction pendant l'évaluation (jouets ou objets restant à portée de mains, téléphone, présence de la fratrie dans l'appartement). Enfin, la caméra, parfois proche de l'enfant, pouvait capter son attention. Pour les 15 enfants évalués en institution et les deux évalués en cabinet, les conditions de passations étaient plus favorables quant au contrôle de l'environnement et du matériel. Cependant, on peut également penser que les enfants vus à domicile en présence de leurs parents étaient dans un lieu plus rassurant que ceux vus en institutions et en cabinets. Malgré ces conditions de passation différentes, les enfants ont pu montrer leurs compétences et les évaluations du développement ont pu être comparées.

Pour finir, l'analyse des données pourrait être favorisée par l'augmentation du nombre d'enfant dans chaque groupe.

2- Perspectives de recherche

Cette recherche est une base intéressante à partir de laquelle de nombreuses études peuvent être menées afin d'explorer de manière plus précise certains aspects du développement et du fonctionnement des enfants au double diagnostic de trisomie 21 et de troubles du spectre de l'autisme. A partir des données obtenues lors de ce travail de thèse nous pourrions tester certaines nouvelles questions de recherche.

Etudier l'impact de l'intensité des troubles autistiques sur les profils des enfants au double diagnostic

Concernant le développement cognitif et socio-émotionnel et les processus de régulation, nous proposons d'étudier par la suite les liens entre l'intensité des troubles autistiques (évaluée

grâce à la CARS) et (1) le retard de développement, (2) l'hétérogénéité du développement et (3) l'intensité des difficultés de régulation chez ces enfants au double diagnostic.

Affiner l'étude des processus de régulation chez les enfants au double diagnostic

Concernant les processus de régulation, nous pourrions par la suite exploiter nos données afin d'affiner le fonctionnement des enfants au double diagnostic. Nous proposons une étude de la dysrégulation de l'activité (grâce aux scores à la GRAM) plus détaillée grâce aux scores des enfants aux trois temps de l'activité (début – maintien – fin) et de l'intensité des anomalies de la régulation. L'étude des stratégies auto-régulatrices et hétéro-régulatrices pourraient également être affinée grâce à l'étude des sous-scores obtenus aux situations et aux stratégies, comme cela a été réalisé dans les études antérieures (Nader-Grosbois, 2006c, 2007). Ce type de recherche a déjà été mené auprès des enfants avec autisme et des enfants avec déficience intellectuelle. Nous pourrions donc voir si les enfants au double diagnostic se rapprochent davantage du profil mis en exergue chez leurs pairs avec TSA que ceux avec T21. De plus, il serait intéressant d'évaluer la dysrégulation de l'activité et l'autorégulation à partir de situations socio-émotionnelles également.

Etudier les trajectoires développementales des enfants au double diagnostic

Des études longitudinales permettraient quant à elles d'étudier les trajectoires développementales et l'évolution des profils de régulation de ces enfants et de les comparer à celles mises en avant par les études sur le développement d'enfants avec trisomie 21 et d'enfants avec autisme.

De plus, l'étude des bénéfices d'un accompagnement adapté aux TSA et personnalisé en fonction des particularités individuelles des enfants sur leur développement et sur leurs capacités de régulation justifierait de repenser l'accompagnement de ces enfants.

Aussi, la méthode longitudinale viendrait compléter la méthode transversale qui propose d'étudier les caractéristiques représentatives d'une population. En effet, une étude longitudinale permettrait de mettre à jour les variabilités inter- et intra-individuelles.

Bien sûr, une étude à plus grande échelle nous permettrait de valider les particularités développementales et de fonctionnement des enfants au double diagnostic sur un nombre d'enfants plus important.

Chapitre 3 : Implications cliniques

1- La BECS pour évaluer les enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme

Dès la petite enfance, les enfants atteints de troubles du spectre de l'autisme présentent un développement particulièrement hétérogène. Ils présentent également des difficultés de régulation qui impactent leurs performances et leurs compétences d'interaction et de communication. Les formes cliniques sont variables et les profils de développement, différents d'un enfant à l'autre, se modifient avec l'âge. Les enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme présentent des particularités de développement et de fonctionnement identiques à celles de ces enfants avec autisme sans maladie génétique repérée. L'évaluation de ces enfants est donc complexe et nécessite de prendre en compte leurs caractéristiques développementales et leur fonctionnement.

Lorsque les enfants avec TSA présentent une déficience intellectuelle associée, les tests classiques du développement adaptés à l'âge réel de ces enfants ne sont généralement pas appropriés à leur niveau de développement, leurs difficultés et le repérage de leurs besoins en ce qui concerne les prises en charge. Les baby-tests classiques qui correspondent à leur âge de développement quant à eux ne sont pas adaptés pour traiter les résultats en fonction de leur âge réel. De plus, les consignes et les contenus de ces outils sont souvent peu appropriés aux enfants avec TSA. En effet, les consignes sont généralement verbales alors que ces enfants ont souvent une meilleure compréhension des consignes visuelles, gestuelles et/ou des démonstrations qui leur permettent d'effectuer les tâches proposées. De plus, la modalité de réponse exigée est également majoritairement verbale ; or 50% des enfants atteints d'autisme n'acquièrent pas de langage fonctionnel. Le risque est alors de sous-estimer les capacités de l'enfant voire de le considérer « instable ». Enfin, les domaines évalués ne sont pas suffisamment pertinents au regard des difficultés et des fonctions perturbées chez ces enfants et les résultats obtenus donnent peu d'indications utiles pour l'intervention.

La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS) a alors été conçue pour répondre aux exigences et aux besoins de l'évaluation des enfants présentant des troubles du développement. Cet outil permet une évaluation précise du développement dans les domaines cognitif et socio-émotionnel pour la période d'âge de 4 à 24 mois. Autrement dit, la BECS évalue les fonctions psychologiques de base qui se développent ordinairement chez le jeune

enfant et qui constituent le socle sur lequel repose le développement futur. La passation de cette évaluation a été pensée en tenant compte des difficultés de concentration, d'attention ou encore de régulation rencontrées par les enfants avec autisme. Il existe une réelle souplesse de passation : l'ordre des items n'est pas imposé, les consignes peuvent être verbales et/ou gestuelles, l'examineur propose des démonstrations à l'enfant avec qui il établit une vraie relation. Le matériel est varié et attrayant, et les activités ne sont pas trop longues ce qui permet de maintenir l'attention de l'enfant et de favoriser sa motivation. Finalement, cette évaluation sous forme de séance de jeu structurée permet une évaluation fine du développement de l'enfant qui ne le met pas continuellement en échec. Cet outil adapté aux exigences de l'évaluation d'enfants dont le développement est perturbé répond donc aux contraintes et à la nécessité d'évaluer les enfants atteints de trisomie 21 et d'autisme.

Au-delà de définir un âge de développement, la BECS met en exergue les capacités acquises, émergentes et en échec qui permettent de définir un projet individuel de développement personnel. L'élaboration d'un programme d'intervention a alors pour objectif de soutenir et de développer les compétences de l'enfant en s'appuyant sur les capacités acquises et émergentes. Il s'agit d'aider l'enfant à intérioriser les schèmes d'action qui lui permettront la mise en œuvre de ses compétences dans l'ensemble de ses domaines de vie, l'adaptation aux situations quotidiennes et un meilleur fonctionnement général. De surcroît, l'évaluation de l'enfant grâce à la BECS permet d'éclairer les parents sur les compétences réelles de leur enfant, de leur expliquer l'intérêt et le sens du projet proposé à leur enfant afin de les y allier. Puis, l'évaluation régulière du développement de l'enfant permet d'ajuster son programme d'intervention et de mettre en avant sa progression.

Au cours de cette recherche, nous avons pu mettre à l'épreuve cet outil de l'évaluation du développement auprès d'enfants présentant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme âgés de 4 à 14 ans. Les épreuves se sont avérées adaptées à leur niveau de développement puisqu'aucun n'a atteint et consolidé l'ensemble des sous-échelles proposées. L'évaluation a permis de mettre en avant pour chaque enfant ses acquis et ses capacités en émergences mais aussi de repérer des compétences fragiles ou qui lui font défaut. En effet, ces enfants présentent un développement particulièrement hétérogène et fragile que la BECS permet de mettre en lumière. Avec ces enfants au double diagnostic, la passation a duré entre 25 et 45 minutes. La diversité du matériel et la courte durée des épreuves a permis de maintenir une dynamique et de soutenir l'attention de l'enfant tout au long de l'évaluation. L'établissement de la relation entre l'examineur et l'enfant a également facilité la passation car ces enfants se sont montrés sensibles aux encouragements et aux félicitations, et l'examineur a pu porter une attention

toute particulière et adapter son comportement à la dysrégulation présentée par l'enfant. Finalement, à l'issue des évaluations des enfants atteints conjointement de trisomie 21 et d'autisme, nous sommes en mesure d'élaborer un programme d'intervention répondant aux besoins particuliers de chacun. La BECS a donc été un outil d'évaluation du développement approprié à l'étude du développement des enfants présentant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Les résultats obtenus par cet outil sont d'autant plus pertinents qu'ils permettent de proposer une intervention personnalisée visant à harmoniser leur développement.

2- Proposer une prise en charge adaptée aux enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme

L'autisme est un handicap associé à des difficultés sociales, communicatives et comportementales qui est particulièrement invalidantes au quotidien pour l'enfant et sa famille et exigeantes pour les professionnels qui interviennent auprès des personnes qui en sont atteintes. Aussi, les études d'orientation comportementale, cognitive ou encore neurologique viennent enrichir les réflexions et les recommandations en termes d'orientations thérapeutiques et de prises en charge.

Nous avons vu que la littérature anglophone propose des études sur les signes cliniques que présentent les enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme ainsi que des recommandations concernant leur orientation concernant l'intervention. Notamment, ils encouragent des stratégies éducatives et de gestion des comportements sur les lieux de prise en charge comme à domicile, en tenant compte de la singularité de chaque enfant pour l'aider à développer ses capacités et à réduire les comportements-problèmes ainsi que leur incidence (Buckley, 2005 ; Molloy et al., 2009). Cependant, cette association de l'autisme à la trisomie 21 est peu explorée dans la littérature francophone et l'information à son sujet reste peu accessible. Sur le terrain, l'autisme n'est pas reconnu précocement chez ces enfants atteints de trisomie 21 qui n'ont donc pas l'opportunité de jouir d'une intervention intensive précoce qui leur serait bénéfique. Privés de diagnostic et d'interventions adaptées, les enfants souffrant de cette double affection risquent de présenter plus de troubles du comportement, moins de compétences et d'avoir une qualité de vie plus limitée. Les familles, quant à elles, risquent de ne pas pouvoir faire face aux comportements de l'enfant, de s'épuiser et peut être se voir obligées d'institutionnaliser l'enfant à temps plein.

L'autisme se manifeste dès le plus jeune âge et les bénéfices d'une prise en charge précoce et intensive sont reconnus. C'est pourquoi il semble nécessaire de s'efforcer de repérer les signes d'autisme le plus tôt possible chez ces enfants afin qu'ils bénéficient d'interventions appropriées (Hepburn et al., 2008, Ghaziuddin et al., 1992, Reilly, 2009). Diagnostiquer l'autisme de façon précoce chez les enfants atteints de trisomie 21 devrait donc avoir un impact positif non négligeable pour la compréhension des besoins thérapeutiques et éducatifs de l'enfant, mais aussi pour l'évaluation et le suivi médical. La reconnaissance de ce diagnostic additionnel est donc primordiale afin que les enfants aient accès à des interventions adaptées et que les familles puissent obtenir des informations pertinentes ainsi qu'un soutien cohérent par rapport aux difficultés de leur enfant (ex : guidances parentales par un psychologue spécialiste de l'autisme, groupes de soutien pour parents d'enfants ayant un TED).

Au cours de cette recherche, nous avons pu constater que le diagnostic d'autisme était plus tardif chez les enfants avec trisomie 21 que chez les enfants issus de la population générale. En effet, pour l'âge de diagnostic moyen des enfants au double diagnostic rencontrés était de 6 ans et 9 mois en moyenne alors que ceux avec TSA sans maladie génétique associée était de 2 ans 9 mois. De plus, le diagnostic n'était pas posé officiellement pour sept des enfants avec double diagnostic. Les parents ont pu témoigner, lors de nos rencontres, que le diagnostic additionnel d'autisme avait permis de répondre à leurs interrogations à propos du développement et du comportement de leur enfant. Ils expriment alors d'une compréhension différente des particularités comportementales et développementales de leur enfant et d'une recherche d'aide pour un accompagnement plus approprié aux difficultés liées à l'autisme. Le diagnostic d'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 est nécessaire pour aider le parent à accompagner son enfant de manière plus efficiente et à trouver un soutien plus adapté (Gray et al., 2011, Castillo et al., 2008).

La présente étude permet de préciser les différences développementales pouvant participer à la distinction des enfants atteints de TSA parmi les enfants avec trisomie 21. Rappelons notamment que les enfants avec double diagnostic, à la différence de leurs pairs avec T21, présentent des faiblesses dans le secteur cognitif dans les domaines de l'image de soi, du jeu symbolique et des schèmes de relation avec les objets. Dans le secteur socio-émotionnel, les domaines du langage expressif et compréhensif, de l'imitation vocale et gestuelle, l'interaction sociale et l'expression émotionnelle sont davantage déficitaires chez ces enfants. Aussi, les enfants au double diagnostic présentent plus régulièrement un niveau de développement cognitif supérieur au niveau de développement socio-émotionnel que les enfants avec T21. Concernant l'hétérogénéité du développement, les enfants avec double diagnostic présentent des indices élevés. A l'intérieur des secteurs, certains domaines sont marqués par une forte

hétérogénéité chez ces enfants. Dans le secteur cognitif, une forte hétérogénéité est observée dans les domaines de l'image de soi, du jeu symbolique, des schèmes de relation avec les objets et des moyens pour atteindre un but. Dans le secteur socio-émotionnel, les domaines plus hétérogènes sont la régulation du comportement, l'interaction sociale, le langage compréhensif, de l'imitation gestuelle, de la relation affective et de l'expression émotionnelle.

L'observation de ces particularités et les résultats aux échelles diagnostiques de l'autisme devraient permettre de confirmer un diagnostic additionnel de TSA chez un enfant avec trisomie 21.

Les prises en charge dont bénéficient les enfants atteints de trisomie 21 ne sont pas appropriées aux difficultés engendrées par un syndrome autistique. Ainsi, les enfants avec un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme tirent plus de bénéfices d'une prise en charge spécifique aux troubles autistiques qui propose un environnement structuré et des interventions ciblées que d'une prise en charge adaptée aux enfants ayant une trisomie 21 (Ghaziuddin et al., 1992). Les auteurs suggèrent alors de considérer l'autisme comme le trouble primaire (NZDSA, 2004) et prendre l'enfant en charge selon les recommandations en vigueur concernant les troubles autistiques. Des approches qualitativement différentes de celles proposées classiquement aux enfants avec T21 est alors nécessaire pour favoriser un développement optimal des compétences des enfants au double diagnostic et pour favoriser leur qualité de vie (Hepburn & al., 2008, Reilly, 2009).

Il est alors pertinent de proposer une évaluation fine qui permette de repérer le profil développemental individuel de chacun précisant les domaines en émergence et ceux plus déficitaires dans le but d'élaborer un projet d'intervention efficace et ciblé. L'évaluation doit alors permettre d'offrir des prises en charge psycho-éducatives et/ou thérapeutiques individualisées pour répondre aux mieux aux difficultés et aux besoins spécifiques de ces enfants.

Au vu des résultats de cette étude, nous attirons l'attention des professionnels concernant les caractéristiques du développement et de la régulation repérées chez les enfants au double diagnostic dans l'accompagnement à leur proposer. L'accompagnement de ces enfants devrait prendre en compte :

- Le déficit socio-émotionnel : il s'agira de viser l'harmonisation du développement des deux secteurs, cognitif et socio-émotionnel, en proposant des objectifs de travail pour renforcer les domaines socio-émotionnels.

- L'importante hétérogénéité du développement, accrue dans le secteur socio-émotionnel : il s'agira de viser l'homogénéisation entre et à l'intérieur des domaines de chaque secteur grâce à l'enseignement de compétences permettant à l'enfant de consolider ses acquis.
- Les faiblesses développementales : il s'agira d'être particulièrement attentif aux domaines plus échoués et plus hétérogènes, repérés dans leur développement.
- Les difficultés de régulation : il s'agira de favoriser les capacités de régulation de l'enfant en lui proposant des stratégies éducatives adaptées dans les apprentissages qui lui sont proposés ainsi que dans les tâches de la vie quotidienne. Rappelons que les difficultés de régulation émotionnelle tendent à augmenter avec l'âge au sein de cette population. Aussi, un accompagnement dans la sphère émotionnelle semble pertinent afin de proposer des stratégies pro-actives permettant de limiter le développement de ces difficultés au cours du temps.

Il semble donc indispensable que les professionnels considèrent la possibilité d'un double diagnostic et sachent le reconnaître car un diagnostic formel d'autisme justifie que l'enfant ait accès à des services d'éducation et de prises en charge spécialisées plus efficaces ainsi qu'à certains traitements médicaux et comportementaux qui peuvent répondre à ses besoins (Capone, 2001).

3- Qu'en est-il de l'offre médico-sociale en France ?

La réalisation de cette étude et la rencontre avec de nombreux parents d'enfants avec un double diagnostic nous amènent à interroger le dispositif français quant à sa capacité à répondre aux besoins spécifiques de certaines personnes en fonction de leurs pathologies associées.

Les besoins de ces enfants sont identifiables, mais au-delà du manque de repérage et de diagnostic de l'autisme dans cette population, le système français d'accueil et de prise en charge des enfants porteurs de handicaps ne semble pas adapté aux situations complexes.

Une enquête sur les enfants dits sans solution à domicile en Île-de-France s'interroge sur le profil de ces enfants qui ont reçu une notification vers un institut médico-éducatif et les raisons pour lesquelles ils n'y sont pas accueillis (Fiacre et al., 2012). Elle révèle qu'ils sont pour une majorité atteints de troubles envahissants du développement, les autres présentent des handicaps rares ou des besoins spécifiques dus à l'association de plusieurs déficiences. Puis,

elle souligne, au-delà du manque de places dans les établissements spécialisés, « l'inadaptation du dispositif d'accueil existant à la complexité des besoins de ces enfants » (Fiacre et al., 2012). En effet, l'organisation des structures médicosociales repose sur des agréments qui définissent la population et les moyens d'accueil des établissements. Ce dispositif a pour vocation de regrouper des personnes, de manière homogène, en fonction de leur handicap. Ainsi, les enfants qui ne répondent pas au « profil type » défini d'une structure ne trouvent pas d'établissement pour les accueillir.

Ce sont donc les besoins spécifiques des enfants qui font obstacle à leur admission dans les structures médicosociales. Cette organisation n'est donc pas adaptée au contexte du double diagnostic et les enfants qui en sont atteints risquent de ne pas bénéficier de soins adaptés. C'est ce que nous avons constaté au cours de cette étude. Des enfants étaient accueillis dans des établissements ne pouvant pas leur proposer un accompagnement approprié ; d'autres, suite à un retour domicile, bénéficiaient de prises en charge libéral et à domicile mises en place par leurs parents. Enfin, nous avons eu connaissance de notifications d'orientation de ces enfants vers des établissements pour enfants polyhandicapés qui ne répondaient pas du tout à leurs besoins spécifiques et semblaient donc témoigner d'un manque de compréhension de la problématique du « double diagnostic ».

Les auteurs suggèrent que pour répondre à l'ensemble des situations, il s'agirait de sortir des logiques d'établissement actuelles (Fiacre et al., 2012). Ils proposent de tendre vers un travail partenarial entre les différentes instances de prise en charge des enfants porteurs de handicap, autour des projets personnalisés. Dans la perspective des futurs appels à projet pour la création d'établissements, ils proposent d'intégrer les compétences et les services correspondants aux besoins spécifiques répertoriés pour ces enfants (Fiacre et al., 2012).

En ce qui concerne l'accueil des enfants avec TSA, l'Agence Régionale de Santé d'Ile-De-France a communiqué une instruction relative à « l'évolution de l'offre médico-sociale accueillant et accompagnant des personnes avec TSA » le 15 décembre 2015. Il s'agit de répondre à la mesure 6 du plan autisme 2013-2017 grâce à la diffusion d'un outil d'appui à l'évolution de l'offre, qui s'insère dans la démarche qualité déjà existante dans ces structures.

Cette instruction s'adresse aux établissements dont l'agrément vise l'accueil spécialisé des personnes avec TSA mais également ceux dont l'agrément n'est pas spécifique à l'accueil de ces personnes mais qui en accompagnent tout de même. Il s'agit d'outiller ces structures grâce à la reconsidération des ressources humaines, à la formation spécifique concernant les particularités et les besoins des personnes avec TSA, la supervision des pratiques, la participation et l'accompagnement des familles, l'organisation matérielle et l'usage des

ressources territoriales, afin qu'elles puissent répondre aux recommandations de bonnes pratiques professionnelles relatives à l'autisme. Les établissements et services médico-sociaux non spécifiques à l'accueil des personnes TSA seront alors désormais en capacité d'accompagner quelques bénéficiaires présentant ce trouble neurodéveloppemental.

Cette démarche vise une modification de l'offre médico-sociale favorisant l'accueil des personnes avec TSA. Elle semble être une réponse intéressante pour l'accompagnement de jeunes ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. En effet, les établissements, sensibilisés à l'autisme, seront donc plus susceptibles de reconnaître les particularités liées à un syndrome autistique chez un enfant avec trisomie 21 et donc de lui proposer un accompagnement plus adapté et répondant aux recommandations en vigueur.

CONCLUSION

Dans notre étude, nous nous sommes interrogés sur les caractéristiques du développement des enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Au vu de la situation actuelle en France -un manque d'information à propos de ce double diagnostic et des interventions adaptées- l'approfondissement des connaissances quant au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme nous a semblé pertinent. La recherche à ce propos constitue une base nécessaire pour faire tomber les barrières et permettre l'accès à des interventions éducatives et thérapeutiques appropriées aux enfants qui en sont atteints.

Cette recherche a permis de recueillir des données sur le développement cognitif et socio-émotionnel ainsi que sur les capacités de régulation de ces enfants. Nous avons pu observer les singularités et les ressemblances dans le développement et le fonctionnement de ces enfants par rapport à ceux d'enfants atteints de trisomie 21 d'une part, et de troubles du spectre de l'autisme de l'autre. En ce qui concerne le développement cognitif et socio-émotionnel, nous avons pu vérifier que les enfants au double diagnostic se différencient des enfants avec trisomie 21 de par les caractéristiques de leur profil mais ne se distinguent pas des enfants avec troubles du spectre de l'autisme. Le développement des enfants avec double diagnostic est caractérisé par un déficit dans le secteur socio-émotionnel comparativement au secteur cognitif, et des faiblesses développementales marquées par rapport à leurs pairs avec trisomie 21. Ils présentent également une hétérogénéité du développement accrue dans le secteur socio-émotionnel et une hétérogénéité intra-fonctions plus importantes que les groupes d'enfants porteurs de trisomie 21. Ces différences sont d'autant plus nombreuses dans le secteur socio-émotionnel, particulièrement altéré par les caractéristiques mêmes de l'autisme. Ainsi, le développement des enfants au double diagnostic rejoint celui des enfants avec autisme. Nous avons donc vérifié notre hypothèse à propos d'un développement spécifique qui permet de distinguer ces enfants avec une double affection.

En ce qui concerne les processus de régulation, nous avons seulement pu vérifier que la dysrégulation émotionnelle permettait de distinguer les enfants selon leur groupe diagnostique parmi les enfants ayant participé à notre recherche. Cependant, sans la variable de l'âge chronologique, nous observons plus de dysrégulation de l'activité et des émotions ainsi que

moins d'autorégulation et de régulation émotionnelle chez les enfants avec double diagnostic que chez ceux avec trisomie 21. Ils ne se distinguent pas des enfants avec autisme. L'étude des processus de régulation mérite d'être approfondie.

Enfin, nous avons exploré les liens entre processus de développement et de régulation au sein du groupe d'enfants avec trisomie 21 et autisme. Nous avons vérifié le lien entre le niveau de développement et la dysrégulation de l'activité et des émotions au sein de ce groupe. Il a également été montré un lien entre la régulation émotionnelle et l'hétérogénéité socio-émotionnelle de ces enfants et que la dysrégulation et l'autorégulation sont des processus corrélés. Ces éléments devraient donc être pris en compte dans l'accompagnement des enfants au double diagnostic, afin de leur proposer des stratégies éducatives qui les aident à développer leur potentiel et à homogénéiser leur développement. Enfin, nous attirons l'attention sur l'accroissement des difficultés de régulation émotionnelle avec l'âge qui devraient faire partie intégrante de la prise en charge de ces enfants dès le plus jeune âge.

Nous pensons que l'amélioration des connaissances concernant le développement de ces enfants permettra d'identifier de façon plus précoce les difficultés inhabituelles par rapport au développement typique des enfants ayant une trisomie 21 sans trouble associé qui témoignent d'un risque d'autisme. Aussi, un meilleur partage des informations aux professionnels concernant l'association de la trisomie 21 et de troubles autistiques sera important pour améliorer sa reconnaissance et que les enfants ainsi que leur famille bénéficient d'un suivi approprié.

Cette étude nous amène donc à encourager de futures investigations sur l'efficacité des interventions spécifiques à l'autisme auprès d'enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme pour sensibiliser les professionnels à leurs besoins spécifiques de prise en charge et promouvoir leur orientation vers des interventions appropriées.

BIBLIOGRAPHIE

Adrien, J. L., Martineau, J., Barthélémy, C., Bruneau, N., Garreau, B., & Sauvage, D. (1995). Disorders of regulation of cognitive activity in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25(3), 249-263.

Adrien, J.-L. (1996). *Autisme du jeune enfant : développement psychologique et régulation de l'activité*. Paris : Expansion scientifique française.

Adrien, J.-L., Rossignol-Deletang, N., Martineau, J., Couturier, G., & Barthelemy, C. (2001). Regulation of cognitive activity and early communication development in young autistic, mentally retarded, and young normal children. *Developmental Psychobiology*, 39(2), 124-136.

Adrien, J.-L., Blanc, R., Thiebaut, E., Barthélémy, C. (2002). L'évaluation psychopathologique du développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants atteints d'autisme et de retard mental. Actes du colloque Recherche Défi 2002. *Revue Francophone de la déficience intellectuelle*. Numéro spécial. 93-97.

Adrien, J-L. (2007). BECS, Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle. Pearson-ECPA. Montreuil.

Adrien, J-L. (2008). *La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS) : Pratiques psychologiques et recherches cliniques auprès d'enfants avec TED*. Bruxelles : De Boeck.

Adrien, J-L. (2008). La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS) : Adrien, J. L., Tanguay, P., Barthélémy, C., & Martineau, J. (1993). Autistic children and the object permanence task. *Acta Paedopsychiatrica: International*.

Adrien, J-L. & Gattegno, M-P. (2011). *L'autisme de l'enfant : évaluations, interventions et suivis*, Warve, Mardaga.

Alderson-Day, B. (2014). Verbal Problem-Solving Difficulties in Autism Spectrum Disorders and Atypical Language Development: Problem solving and language development in ASD. *Autism Research*, 7(6), 720-730.

Ament, K., Mejia, A., Buhlman, R., Erklin, S., Caffo, B., Mostofsky, S., & Wodka, E. (2015). Evidence for specificity of motor impairments in catching and balance in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(3), 742-751.

American Psychiatric Association, Crocq, M.-A., & Guelfi, J.-D. (2004). *DSM-IV-TR : manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* (4e édition, texte révisé). Issy-les-Moulineaux, France : Masson.

American Psychiatric Association. (2013). *DSM-5: diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th edition). Washington, DC: American Psychiatric Publishing, a division of American Psychiatric Association.

American Psychiatric Association, Crocq, M.-A., & Guelfi, J.-D. (2014). *DSM-5. Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux* (5^{ème} édition). Issy-les-Moulineaux, France : Masson.

Anselem, O., Keroui, S., Deput-Rampon, C., Chartier, M., Costa, J.-M., Goffinet, F., Tsatsaris, V. (Sous presse). Etude de l'ADN fœtal dans le sang maternel pour la détection de la trisomie 21 population à risque accru : adhésion des couples et motifs de refus. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*.

Aussilloux, C., Yianni-Coudurier, C., Noyer, M., Baghdadli, A. (2006). Eventails des pratiques actuelles de soins, d'éducation et d'accompagnement chez les jeunes enfants autistes. *Contraste*, 2(25), 341-364.

Baer, D. M., Wolf, M. M. & Risley, T. R. (1968). Some current dimensions of applied behavior analysis. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 1, 91-97.

Barthélémy, C., Hameury, L., & Lelord, G. (1995). *L'autisme de l'enfant : la thérapie d'échange et de développement*. Paris, France : Expansion Scientifique Française.

Baurain, C., Nader-Grosbois, N. (2009). Evaluer la régulation émotionnelle, la résolution de problème socio-émotionnels et les compétences sociales d'enfants présentant une déficience intellectuelle : études de cas. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 20, 123-147.

Belloin, C., Jacquemard, F., Bernadé-Dupont, C. Viot, G., Lohmann, L., Grangé, G. (Sous presse). Le dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21. Etude rétrospective à propos de 8821 patientes. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*.

Bernard, M.-A., Thiébaud, E., Mazetto, C., Nassif, M.C., Costa Coelho De Souza, M.T., Nader-Grosbois, N., Seynhaeve, I., De La Iglesia Gutierrez, M., Olivar Parra, J.-S., Dionne, C., Rousseau, M., Stefanidou, K., Aiad, F., Sam, N., Belal, L., Fekih, L., Blanc, R., Bonnet-Brilhaut, F., Gattegno, M.P., Kaye, K., Contejan, Y., Adrien, J.-L. (2016, sous presse). L'hétérogénéité du développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants atteints de trouble du spectre de l'autisme en lien avec la sévérité des troubles. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*. Doi : 10.1016/j.neurenf.2016.05.002

Bierberich, A.A., Morgan, S.B. (2004). Self-regulation and affective expression during play in children with autism or down syndrome : a short-term longitudinal study. *Journal of autism and developmental disorders*, 34(4), 439-448.

Blanc, R., Adrien, J.-L., Roux, S., & Barthelemy, C. (2005). Dysregulation of pretend play and communication development in children with autism. *Autism*, 9(3), 229-245.

Blanc, R., Malvy, J., Dansart, P., Bataille, M., Bonnet-Brilhaut, F., Barthélémy, C. (2013). La thérapie d'échange et de développement, une rééducation neurofonctionnelle de la communication sociale. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 61, 288-294.

Berger, N. I., & Ingersoll, B. (2015). An evaluation of imitation recognition abilities in typically developing children and young children with autism spectrum disorder. *Autism Research*, 8(4), 442-453.

Bierman Gee, J. (1999). Language and communication: the key is effectiveness. *Disability Solutions*, 3(5&6), 18-22.

- Biscaldi, M., Rauh, R., Irion, L., Jung, N. H., Mall, V., Fleischhaker, C., & Klein, C. (2014). Deficits in motor abilities and developmental fractionation of imitation performance in high-functioning autism spectrum disorders. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 23(7), 599-610.
- Bjorne, P., Joharisson, B., & Balkenius, C. (2006). Effects of early sensorimotor disorder on contextual learning in autism. *European Review of Applied Psychology*, 56(4), 247-252.
- Boucher, J. (2012). Research Review: Structural language in autistic spectrum disorder — characteristics and causes. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53(3), 219-233.
- Brisson, J., Warreyn, P., Serres, J., Foussier, S., & Adrien, J.-L. (2012). Motor anticipation failure in infants with autism: A retrospective analysis of feeding situations. *Autism*, 16(4), 420-429.
- Buckley, S. (2005). Autism and Down syndrome. *Down syndrome News and Update*, 4(4), 114-120.
- Callahan, K., Shukla-Mehta, S., Magee, S. & Wie, M. (2010). ABA versus TEACCH: The case for defining and validating comprehensive treatment models in autism. *Journal of Developmental Disorders*, 40, 74-88.
- Camaioni, L., Perucchini, P., Muratori, F., Parrini, B., & Cesari, A. (2003). The communicative use of pointing in autism: developmental profile and factors related to change. *European Psychiatry*, 18(1), 6-12.
- Capone, G.T. (2001). Down syndrome and Autistic Spectrum Disorder: a look what we know. *Disability Solutions*, 3(5&6), 8-15.
- Carter, J., Capone, G.T., Gray, R. (2007). Autistic-Spectrum Disorders in Down Syndrome: Further Delineation and Distinction from Other Behavioral Abnormalities. *American Journal of Medical Genetics Part B (Neuropsychiatric Genetics)*, 144B, 87–94.

Carter, J., Capone, G.T., & Kaufmann, W. (2008). Neuroanatomic correlates of autism and stereotypy in children with Down syndrome. *NeuroReport*, 19(6), 653-656.

Castillo, H., Patterson, B., Hickey, F., & al. (2008). Difference in age regression un children with autism with and without Down syndrome. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 29(2), 89-93.

Céleste, B., Lauras, B. (1997). *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Paris : Université.

Channell, M.M., Phillips, B.A., Loveall, S.J., Conners, F.A., Bussanich, P.M. & Klinger, L.G. (2015). Patterns of autism spectrum symptomatology in individuals with Down syndrome without comorbid autism spectrum disorder. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. 7(5).

Chamak, B., (2007). L'autisme : nouvelles classifications, nouvelles pratiques. Approches longitudinales : confrontations franco-canadienne, *Colloque du Centre Maurice Halbwachs*, Paris, 22-23 octobre 2007.

Chlebowski, C., Green, JA., Barton, ML., Fein, D. (2010). Using the Childhood Autism Rating Scale to diagnose Autism Spectrum Disorders, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, 787-799.

Cohen, D., Pichard, N., Tordjman, S., Baumann, C., Burglen, L., Excoffier, E., Lazar, G., Mazet, P., Pinquier, C., Verloes, A. & Héron, D. (2005). Specific genetic disorders and Autism: Clinical contribution towards their identification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(1), 103-116.

Coleman, M. (1986). Down's Syndrome Children with Autistic Features. *Down's Syndrome. Papers and Abstracts for Professionals*, 9(3), 1-2.

Courteau, S., Blanc, R., Roux, S., Bonnet-Brilhaut, F. & Barthélémy, C. (2008). Etude de l'évolution cognitive et socio-émotionnelle d'enfants avec TED bénéficiant de soins intensifs en hôpital de jour e d'une thérapie spécifique, la thérapie d'échange et de développement. Adrien, J-L. *La Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS) : Pratiques*

psychologiques et recherches cliniques auprès d'enfants avec TED. Bruxelles : De Boeck. pp. 193-213.

Cuilleret, M. (1992). *Trisomie 21. Aides et conseils*. 4^{ème} édition. Issy-les-Moulineaux, France : Masson.

De Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D., Mulder, E., Volkmar, F., & Minderaa, R. (2004). Interrelationship between Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic (ADOS-G), Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), and the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV-TR) Classification in Children and Adolescents with Mental Retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(2), 129-137.

De Fréminville, B., Bessuges, J., Céleste, B., Hennequin, M. Noack, N., Pennaneach, J., Vanthiegem, R., Touraine, R. (2007). L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21. *Médecine Thérapeutique Pédiatrie*, 10(4), 272-280.

Degenne-Richard, C., Wolff, M., Fiard, D., & Adrien, J.-L. (2014). Les spécificités sensorielles des personnes avec autisme de l'enfance à l'âge adulte, *ANAE Approche neuropsychologique des apprentissages chez l'enfant*, (128), 69-78.

Deschamps, L., Leplain, S., & Vandromme, L. (2014). Fixation oculaire initiale et exploration d'un visage : Le cas de l'enfant avec Trouble du spectre de l'autisme et retard développemental. *Enfance*, 2014(4), 399-425.

DiGuseppi, C., Hepbrun, S., Davis, J.M, &al. (2010). Screening for Autism Spectrum Disorders in children with Down syndrome, *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 31(3), 181-191.

Dionisi, J.-P. (2013). Le programme TEACCH : des principes à la pratique. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 61, 236-242

Duerden, E. G., Taylor, M. J., Lee, M., McGrath, P. A., Davis, K. D., & Roberts, W. (2015). Decreased sensitivity to thermal stimuli in adolescents with autism spectrum disorder: Relation

to symptomatology and cognitive ability. *The Journal Of Pain: Official Journal Of The American Pain Society*, 5, 463-471.

Dressler, A., Perelli, V., Bozza, M., & Bargagna, S. (2011). The autistic phenotype in Down syndrome: Differences in adaptive behaviour versus Down syndrome alone and autistic disorder alone. *Functional Neurology*, 26(3), 151-158.

Elias ER. The genetics of Down syndrome and autism spectrum disorder. (2013). In Froehлке, M., & Zaborek, R. *When Down syndrome and autism intersect: A guide to DS-ASD for parents and professionals*. (M. Froehлке & R. Zaborek, éd.). Bethesda, MD, US: Woodbine House. pp. 21-30.

Evans, L. (2011). Dual Diagnosis: Down's syndrome and Autism Spectrum Disorder: A Review of the Literature. *Disability Services Australia: Specialist Intervention Services*.

Fiacre, P., Peintre, C., Bouquet-Ysos, C. (2012). *Enquête sur les enfants dits « sans solution » à domicile*. Île-de-France : CEDIAS-CREAHl.

Fidler, D.J., Nadel, L. (2006). Education and children with Down syndrome: neuroscience, development and intervention. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 13, 262-271.

Filipova, M., Boulard, A., Blanc, R., Barthélémy, C. et Adrien, J.-L. (2014). Un nouvel instrument d'évaluation des altérations du comportement auditif chez l'enfant avec autisme : l'échelle EACAA-E (Echelle Altérations Comportement AuditifEnfant). *Revue Francophone de Clinique Comportementale et Cognitive*, XIX, 57-69.

Galle, S. A., Courchesne, V., Mottron, L., & Frasnelli, J. (2013). Olfaction in the autism spectrum. *Perception*, 42(3), 341 -355.

Gulsrud, A. C., Hellemann, G. S., Freeman, S. F. N., & Kasari, C. (2014). Two to ten years: developmental trajectories of joint attention in children with ASD who received targeted social communication interventions. *Autism Research: Official Journal Of The International Society For Autism Research*, 7(2), 207-215.

Gepner, B., Massion, J., Tardif, C., Gorgy, O., Livet, M.-O., Denis, D., ... Assaïante, C. (2002). L'autisme : une pathologie du codage temporel ? *Travaux Interdisciplinaires du Laboratoire Parole et Langage d'Aix-en-Provence (TIPA)*, 21, 177-218.

Germani, T., Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Brian, J., Smith, I., Roberts, W., ... Vaillancourt, T. (2014). *Brief Report: Assessment of Early Sensory Processing in Infants at High-Risk of Autism Spectrum Disorder*, 44, 3264-3270.

Ghaziuddin, M., Tsai, L.Y., & Ghaziuddin, N. (1992). Autism in Down's syndrome: presentation and diagnosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 36, 449-456.

Gouin-Décarie, T. (1962). *Intelligence et affectivité chez le jeune enfant : Étude expérimentale de la notion d'objet chez Jean Piaget et de la relation objectale*, Neuchatel : Delachaux & Niestlé.

Gray, L., Ansell, P., Baird, G., Parr, JR. (2011). The continuing challenge of diagnosing autism spectrum disorder in children with Down syndrome. *Child : care, health and development*, 37, No.4, 459-461.

Guidetti, M. (2005). *Les étapes du développement psychologique*, Paris, Armand Colin.

Guthrit Medlen, J. (1999). More than Down syndrome: a parent's view. *Disability Solutions*, 3(5&6), 1-7.

Guthrit Medlen, J. (2005). Learning through doing. *Down syndrome News and Update*, 5(1), 14-16.

Haute Autorité de Santé. (2010). *Autisme et autres troubles envahissants du développement. États des connaissances hors mécanismes hors mécanisme physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale*. Haute Autorité de Santé, Service Documentation – Information des publics.

Haute Autorité de santé. (2012). *Recommandation de bonne pratique : autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques*

coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Paris : Haute Autorité de santé. Service Documentation – Information des publics.

Haute Autorité de santé. (2015). *Recommandation en santé publique : Les performances des tests ADN libre circulant pour le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Volet 1*. Paris : Haute Autorité de santé. Service Documentation – Information des publics.

Hepburn, S., Philosky, A., Fidler, DJ., Rogers, S. (2008). Autism symptoms in toddlers with Down syndrome: a descriptive study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 21, 48-57.

Hepburn S, Fidler DJ. (2013). What autism looks like in a child with down syndrome. The behavioral phenotype. In Froehle, M., & Zaborek, R. *When Down syndrome and autism intersect: A guide to DS-ASD for parents and professionals*. (pp. 70–96). Bethesda, MD, US: Woodbine House.

Hickey F. Medical concerns in individuals with DS-ASD. (2013). In Froehle, M., & Zaborek, R. *When Down syndrome and autism intersect: A guide to DS-ASD for parents and professionals*. (pp. 21–30). Bethesda, MD, US: Woodbine House.

Hudry, K., Leadbitter, K., Temple, K., Slonims, V., McConachie, H., Aldred, C., ... Charman, T. (2010). Preschoolers with autism show greater impairment in receptive compared with expressive language abilities. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 45(6), 681 -690.

Hobson, R. P. (2010). Explaining autism: Ten reasons to focus on the developing self. *Autism*, 14(5), 391 -407.

Howlin, P., Wing, L., Gould, J. (1995). The recognition of Autism in children with Down syndrome – Implications for intervention and some speculations about pathology. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 37, 406-414.

- Ingersoll, B., & Meyer, K. (2011). Examination of correlates of different imitative functions in young children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(3), 1078-1085.
- Jahromi, L.B., Gulsrud, A. & Kasari, C. (2008). Emotional competence in children with Down syndrome: negativity and regulation. *American journal on mental retardation*, 1, 32-43.
- Ji, N.Y., Capone, G.T., & Kaufmann, W.E. (2011). Autism spectrum disorder in Down syndrome: cluster analysis of Aberrant Behaviour Checklist data supports diagnosis. 55(2), 1064-1077.
- Johnson, C. R., & Rakison, D. H. (2006). Early categorization of animate/inanimate concepts in young children with autism. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 18(2), 73-89.
- Kahane, L., & El-Tahir, M. (2015). Attachment behavior in children with autistic spectrum disorders. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*, 9(2), 79-89.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kaufman, L., Ayub, M., & Vincent, J. B. (2010). The genetic basis of non-syndromic intellectual disability: A review. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 2(4), 182-209.
- Kaye, K.L. (2002). BrainTraining : une approche thérapeutique qui favorise le développement cognitif et socio-émotionnel chez l'enfant autiste. *Le Bulletin Scientifique de l'arapi*, No.9.
- Kent, L., Evans, J., Paul, M., Sharp, M. (1999). Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 41, 153-158.
- Kielinen M, Rantala H, Timonen E, Linna SL, Moilanen I. (2004). Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder. A population-based study. *Autism*. 8(1), 49-60.

Kjellmer, L., Hedvall, Å., Fernell, E., Gillberg, C., & Norrelgen, F. (2012). Language and communication skills in preschool children with autism spectrum disorders: Contribution of cognition, severity of autism symptoms, and adaptive functioning to the variability. *Research in Developmental Disabilities*, 33(1), 172-180.

Lacombe, D., Brun, V. (2008). *Trisomie 21, communication et insertion*, Paris, Masson.

Lam, Y. G., & Yeung, S. S. (2012). Cognitive deficits and symbolic play in preschoolers with autism. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(1), 560-564.

Laroche, S.-E., Leméteyer, F. (2006). Approches sociocognitives du développement des enfants porteurs de trisomie 21. *Psychologie française*, 51, 377-380

Lartseva, A., Dijkstra, T., & Buitelaar, J. K. (2015). Emotional language processing in autism spectrum disorders: a systematic review. *Frontiers In Human Neuroscience*, 8, 991 -991.

Lashno, M. (1999). Sensory integration: observation of children with down syndrome and Autistic Spectrum Disorders. *Disability Solutions*, 3(5&6), 31-35.

Leaf, R., McEachin, J. (2006). *Autisme et A.B.A : une pédagogie du progrès*. Paris : Pearson Education France.

Leaf, J.B., Leaf, R., McEachin, J., Taubman, M., Ala'i-Rosales, S., Ross, R.K., Smith, T. & Weiss, M.J. (2016). Applied Behavior Analysis is a science and, therefore progressive. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46, 720-731.

Lemoine, L. & Laroche, S.-E. (2006). Développement des capacités sociolinguistiques chez des enfants et adolescents porteurs de trisomie 21 et étude de l'environnement sociolinguistique maternel. *Psychologie française*, 51, 445-459.

Lelord, G. (1990). Physiopathologie de l'autisme : les insuffisances modulatrices cérébrales. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 38(1 -2), 43-49.

Lin, C.-S. (2014). Early language learning profiles of young children with autism: hyperlexia and its subtypes. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 8(3), 168-177.

Loukusa, S., Mäkinen, L., Kuusikko-Gauffin, S., Ebeling, H., & Moilanen, I. (2014). Theory of mind and emotion recognition skills in children with specific language impairment, autism spectrum disorder and typical development: Group differences and connection to knowledge of grammatical morphology, word-finding abilities and verbal working memory. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 49(4), 498-507.

Lowenthal, R., Paula, CS., Schwartzman, JS., Brunoni, D., Tomanik Mercadante, M. (2007). Prevalence of Pervasive Developmental Disorder in Down's Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorder*. 37, 1394-1395.

Maestro, S., Muratori, F., Cavallaro, M. C., Pei, F., Stern, D., Golse, B., & PalacioEspasa, F. (2002). Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41(10), 1239-1245.

Martineau, J., Adrien, J.-L., Barthélémy, C., & Lelord, G. (1998). Association and regulation disorders in infantile autism. *Journal of Psychophysiology*, 12(3), 275-285. Matson, J. L., Kozlowski, A. M., Hattier, M. A., Horovitz, M., & Sipes, M. (2012). DSM-IV vs DSM-5 diagnostic criteria for toddlers with Autism. *Developmental Neurorehabilitation*, 15(3), 185-190.

Matson, J. L., Turygin, N. C., Beighley, J., Rieske, R., Tureck, K., & Matson, M. L. (2012). Applied behavior analysis in autism spectrum disorders: Recent developments, strengths, and pitfalls. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(1), 144-150.

Mazefsky, C.A. & White, S.W. (2014). Emotion regulation. Concepts & practice in Autism Spectrum Disorder. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, 23, 15-24.

McCleery, J. P., Elliott, N. A., Sampanis, D. S., & Stefanidou, C. A. (2013). Motor development and motor resonance difficulties in autism: relevance to early intervention for language and communication skills. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 7(30), 1 -20.

McPhillips, M., Finlay, J., Bejerot, S., & Hanley, M. (2014). Motor Deficits in Children With Autism Spectrum Disorder: A Cross-Syndrome Study: Motor deficits in children with ASD. *Autism Research*, 7(6), 664-676.

Mesibov, G.B. & Shea, V. (2010). The TEACCH Program in the era of evidence-based practice. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, 570-579.

Miller, H. L., Ragozzino, M. E., Cook, E. H., Sweeney, J. A., & Mosconi, M. W. (2015). Cognitive set shifting deficits and their relationship to repetitive behaviors in autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(3), 805-815.

Molloy, CA., Murray, DS., Kinsman, A., Castillo, H., Mitchell, T., Hickey, FJ., Patterson, B. (2009). Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53(2), 143-151.

Moss, J., Howlin, P. (2009). Autism spectrum disorders in genetic syndromes: implications for diagnosis, intervention and understanding the wider autism spectrum disorder population. *Journal of intellectual disability research*, 53(10), 852-873.

Moss, J., Richards, C., Nelson, L., & Oliver, C. (2013). Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism*, 17(4), 390-404.

Mottron, L., Dawson, M., Soulières, I., Hubert, B., & Burack, J. (2006). Le surfonctionnement perceptuel dans l'autisme. Une mise à jour, et huit principes sur la perception autistique. *Revue de Neuropsychologie*, 16(3), 251 -297.

Nadel, J. (2003). Le futur des émotions : un nécessaire tressage des données normatives et psychopathologiques. *Enfance*, (55), 23-32.

Nadel, J. (2011). *Imiter pour grandir développement du bébé et de l'enfant avec autisme*. Paris, France : Dunod.

Nader-Grosbois, N. (1999). Patterns développementaux communicatifs d'enfants à retard mental. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 10(2), 143-167.

Nader-Grosbois, N. (1997). Variabilité inter- et intra-individuelles des compétences cognitives et socio-communicatives chez le jeune enfant présentant un retard mental. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 8(2), 159-172.

Nader-Grosbois, N. (2001a). Relations entre capacités cognitives et communicatives d'enfants à retard mental. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 12(1), 45-66.

Nader-Grosbois, N. (2001b). Profils longitudinaux cognitifs et communicatifs d'enfants à retard mental. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 12(2), 145-179.

Nader-Grosbois, N. (2006a). Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices : intérêt pour l'intervention auprès des personnes à développement atypique. In H. Gascon, J.-R. Poulin, J.-J. Detraux, D. Boisvert, M.-C. Haelewyck (Eds.), *Déficience intellectuelle : savoirs et perspectives d'action. Tome 2 : Formation, interventions, adaptation et soutien social* Québec : Presses Inter Universitaires. pp. 263-278.

Nader-Grosbois, N. (2006b). *Développement cognitif et communicatif du jeune enfant. Du normal au pathologique*, Bruxelles : De Boeck.

Nader-Grosbois, N. (2006c). L'autorégulation et la dysrégulation chez de jeunes enfants à autisme en situation d'évaluation développementale ? *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 17, 34-52.

Nader-Grosbois, N. (2006d). Comment identifier l'autorégulation chez des enfants à développement atypique ? *Petite enfance et parentalité*, 171-176.

Nader-Grosbois, N., Milusheva, R., & Manolova, H. (2006). Profils multidimensionnels de jeunes enfants trisomiques bulgares. *Psychologie Française, Numéro Spécial trisomie 21*.

Nader-Grosbois, N. (2007). *Régulation, autorégulation, dysrégulation. Pistes pour l'intervention et la recherche*. Wavre : Mardaga.

Nader-Grosbois, N., Vieillevoye, S. (2012). Variability of self-regulatory strategies in children with intellectual disability and typically developing children in pretend play situations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(2), 140-156.

Nader-Grosbois, N., Mazonne, S. (2014) Emotion regulation, personality and social adjustment in children with autism spectrum disorders. *Psychology*, 5(15), 1750-1767.

Nielsen, M., & Hudry, K. (2010). Over-imitation in children with autism and Down syndrome. *Australian Journal of Psychology*, 62(2), 67-74.

NZDSA. (2004). Dual Diagnosis Down Syndrome and Autistic Spectrum disorder. *New Zealand Down Syndrome Association*.

Organisation Mondiale de la Santé. (1992). *Classification Internationale des Troubles Mentaux et des Troubles du comportement*, Paris : Masson.

Patterson, B. (1999). Dual diagnosis: the importance of diagnosis and treatment. *Disability Solutions*, 3(5&6), 16-17.

Pennaneac'h, J. (2008). La scolarisation des élèves porteurs de trisomie 21. In Lacombe, D., Brun, V., Julia, M. *Trisomie 21, communication et insertion*. (p.59-68). Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson.

Pierucci, J. M., Barber, A. B., Gilpin, A. T., Crisler, M. E., & Klinger, L. G. (2015). Play assessments and developmental skills in young children with autism spectrum disorders. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 30(1), 35-43.

Plumet, M.-H., Hughes, C., Tardif, C., & Mouren-Simeoni, M.-C. (1998). L'hypothèse d'un déficit des fonctions exécutives dans l'autisme. *Psychologie Française*, 43(2), 157-167.

Plumet, M.-H. (2014). *L'autisme de l'enfant : un développement sociocognitif différent*. Paris, France : Armand Colin.

- Provost, B., Lopez, B. R., & Heimerl, S. (2007). A comparison of motor delays in young children: Autism spectrum disorder, developmental delay, and developmental concerns. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(2), 321 -328.
- Rasmussen, P., Börjesson, O., Wentz, E., Gillberg, C. (2001). Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Developmental medicine & child neurology*, 43, 750-754.
- Reilly, C. (2009). Autism spectrum disorders in Down syndrome: a review. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3, 829-839.
- Réthoré, M-O., Bléhaut, H., De Kermadec, S., &al. (2006). *Trisomie 21 : Guide à l'usage des familles et de leur entourage*, Paris : Bash.
- Robins, D. L. F., Fein, D., Barton, M. L., & Green, J. A. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 31(2), 131.
- Rogé, B. (2008). *Autisme, comprendre et agir, 2^{ème} édition*, Paris : Dunod.
- Rogers, S.J., Pennington, B.F. (1991). A theoretical approach to the deficits in infantile autism. *Development and psychopathology*. 3, 137-162.
- Roizen, N.J., Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *The lancet*, 361, 1281-1289.
- Rondal, J.-A. (2010). *La trisomie 21. Perspective historique sur son diagnostic et sa compréhension*. Warve : Mardaga.
- Roskam, I. (2012). La regulation des émotions chez l'enfant : une perspective développementale. In Mikolajczak, M., Desseilles, M. *Traité de regulation des émotions*. (p.443-485). Bruxelles : De Boeck.

Samson, A.C., Hardan, A.H., Lee, I.A., Philips, J.M., Gross, J.J. (2015). Maladaptive behavior in Autism Spectrum Disorder: the role of emotion experience and emotion regulation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(11), 3424-3432.

Sauvage, D., Hameury, L., Adrien, J.-L., Larmande, C., Perrot, A., Barthélémy, C., Peyraud, A. (1987). Signes d'autisme avant deux ans. Evaluation et signification. *Annales Psychiatriques*, 2, 338-350.

Schauder, K. B., Mash, L. E., Bryant, L. K., & Cascio, C. J. (2015). Interoceptive ability and body awareness in autism spectrum disorder. *Journal of Experimental Child Psychology*, 131, 193-200.

Schopler, E., Reichler, R., & Renner, B. (1988). *The Childhood Autism Rating Scale (CARS)*. Los Angeles : Western Psychological Services, adaptation française, B. Rogé, 1989, *Echelle d'évaluation de l'autisme infantile EEAI*, Issy-lesMoulineaux, France : Editions d'Application Psychotechnique.

Schopler, E., Lansing, M., Waters, L. (1993). *Activités d'enseignements pour enfants autistes*, Issy-les-Moulineaux : Masson.

Schopler, E., Reichler, R., Lansing, M. (2003). *Stratégies éducatives de l'autisme et des autres troubles du développement*. Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson.

Schröder, C.M., Florence, E., Dubrovskaya, A., Lambs, B., Stritmatter, P., Vecchionacci, V., Bursztejn, C., Danion-Grilliat, A. (2015). Le modèle de Denver (Early Start Denver Model). Une approche d'intervention précoce pour les troubles du spectre autistique. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 63, 279–287

Seibert, JM., Hogan, AE., Mundy, PC. (1982). Assessing Interactional Competencies: The Early Social-Communication Scales. *Infant Mental Health Journal*, 3(4), 244-258.

Seynhaeve, I., Nader-Grosbois, N. (2005). Trajectoires développementales et particularités dysfonctionnelles de trois enfants à trisomie 21 en période sensori-motrice. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 16(1&2), 137-159.

Seynhaeve, I., Nader-Grosbois, N. (2008). Sensorimotor development and dysregulation of activity in young children with autism and with intellectual disabilities. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 2(1), 46-59.

Shields, A., Cicchetti, D. (1997). Emotion regulation among school-age children: the development and validation of a new criterion Q-Sort scale. *Developmental Psychology*, 33(6), 906-916.

Sigman, M., & Ungerer, J. (1981). Sensorimotor skills and language comprehension in autistic children. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 9(2), 149-165.

Sigman, M., & Ungerer, J. A. (1984b). Cognitive and language skills in autistic, mentally retarded, and normal children. *Developmental Psychology*, 20(2), 293-302.

Sigman, M. D., Mundy, P., Sherman, T., & Ungerer, J. (1986). Social interactions of autistic, mentally retarded and normal children and their caregivers. *Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines*, 27(5), 647-656.

Swiezy, N. (1999). Changing behavior... & teaching new skills. *Disability Solutions*, 3(5&6), 25-30.

Tanet-Mory, I. (2002). Le travail de l'orthophoniste auprès de jeunes enfants autistes. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 50, 128-131.

Tassé, M.J. (1999). Le rôle des parents dans l'évaluation et l'intervention auprès des enfants présentant un « double diagnostic ». *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 10(1), 55-59.

Taupiac, E. (2008). L'évaluation psychologique chez l'enfant trisomique 21 : une étape pour l'insertion. In Lacombe, D., Brun, V., *Trisomie 21, communication et insertion*. (p.13-19). Paris : Masson.

Thiebaut, E., Adrien, J-L., Blanc, R., Barthelemy, C. (2010). The Social Cognitive Evaluation Battery (SCEB) for children with autism: a new tool for the assessment of cognitive and social development in children with autism spectrum disorders. *Autism and Research Treatment*.

Thiemann-Bourque, K. S., Brady, N. C., & Fleming, K. K. (2012). Symbolic play of preschoolers with severe communication impairments with autism and other developmental delays: More similarities than differences. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(5), 863-873.

Tomchek, S. D., & Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: A comparative study using the Short Sensory Profile. *American Journal of Occupational Therapy*, 61(2), 190-200.

Tourette, C. (2011). *Évaluer les enfants avec déficiences et troubles du développement*, Paris : Dunod.

Tsao, R. & Céleste, B. (2006). Etude longitudinale du développement cognitif chez des enfants avec trisomie 21. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 17, 5-11.

Ungerer, J. A., & Sigman, M. D. (1987). Categorization skills and receptive language development in autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 17(1), 3-16.

Vanvuchelen, M. (2016). A qualitative analysis of imitation performances of preschoolers with Down syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 121 (3), 266-275.

Vatter, G. (1998). Diagnosis of autism in children with Down syndrome. *Riverbend Down Syndrome Parent Support Group Journal*. 26, 7.

Vinter, S. (2008). Perceptions sensorielles, premières interactions : cadre pour une éducation précoce. In Lacombe, D., Brun, V., *Trisomie 21, communication et insertion*. (p.13-19). Issy-les-Moulineaux : Masson.

Wakabayashi, S. (1979). A case of infantile autism associated with Down's syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9(1), 31-36.

Warner, G., Moss, J., Smith, P., Howlin, P. (2014). Autism characteristics and behavioural disturbances in 500 children with Down's syndrome un England and Wales. *Autism Research*. 7(4), 433-441.

Winder, P.C. (1999). Gross motor development in children with Down syndrome and Autistic Spectrum Disorder: clinic observation. *Disability Solutions*, 3(5&6), 23-24.

Zabalía, M. (2012). Intérêts et limites des échelles d'évaluation de la douleur chez l'enfant en situation de handicap. *Motricité Cérébrale : Réadaptation, Neurologie du Développement*, 33(2), 62-67.

Zachor, D.A., Ilanit, T., & Itzhak, E. B. (2010). Autism severity and motor abilities correlates of imitation situations in children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 4(3), 438-443.

Zafeiriou, D.I., Ververi, A., Vargiami, E. (2007). Childhood autism and associated comorbidities. *Brain & development*, 29, 257-272.

Zampini, L., Salvi, A., D'Odorico, L. (2015). Joint attention behaviours and vocabulary development in children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(10), 891-901.

Zilbovicius, M. (2005). Imagerie cérébrale et autisme infantile. In Berthoz, A., Andres, C., Barthélémy, C., Massion, J., Rogé, B. (2005). *L'autisme, de la recherche à la pratique*. (p.51-63). Paris : Odile Jacob.

INDEX DES FIGURES

Figure 1. Caryotype d'une personne porteuse de trisomie 21 libre.	24
Figure 2. Petite fille de 3 ans avec trisomie 21	26
Figure 3. Répartition des participants par groupe selon le lieu de recrutement	112
Figure 4. Nuages univariés pondérés des scores global, cognitif et socio-émotionnel à la BECS pour chaque groupe d'enfants.	125
Figure 5. Effets individuels – différence entre niveaux cognitif et socio-émotionnel	127
Figure 6. Graphe d'interaction	128
Figure 7. Profils de développement moyen des trois groupes d'enfants	130
Figure 8. Répartition des enfants par domaine cognitif et par niveau de développement	135
Figure 9. Répartition des enfants par domaine socio-émotionnel et par niveau de développement	136
Figure 10. Cercle des corrélations : projections des items sur le plan factoriel VF1 x VF2..	138
Figure 11. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 x VF2	141
Figure 13. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 x VF2	146
Figure 14. Nuages univariés pondérés des indices d'hétérogénéité global, cognitif et socio-émotionnel à la BECS pour chaque groupe d'enfants.....	152
Figure 15. Effets individuels - différence entre indices d'hétérogénéité cognitive et socio-émotionnelle	154
Figure 16. Indices d'hétérogénéité intra-fonctions par domaine et par groupe	158
Figure 17. Nuages univariés pondérés des indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur cognitif	163
Figure 18. Nuages univariés pondérés des indices d'hétérogénéité intra-fonctions du secteur socio-émotionnel	167
Figure 19. Cercle des corrélations : projections	168
Figure 20. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1 x VF2	172
Figure 21. Cercle des corrélations : projections	174
Figure 22. Projection des enfants sur le plan factoriel VF1x VF2	178
Figure 23. Nuages univariés pondérés des scores aux outils d'évaluation de la régulation ..	185

INDEX DES TABLEAUX

Tableau 1. Caractéristiques des participants	102
Tableau 2. Niveaux de développement à la BECS.....	123
Tableau 3. Niveaux de développement par domaine à la BECS	131
Tableau 4. Contributions des domaines cognitifs à la variance des deux premières VF.....	138
Tableau 5. Principales contributions des individus à la variance des 3 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64)	142
Tableau 6. Contributions des domaines socio-émotionnels à la variance des 2 premières VF.....	143
Tableau 7. Principales contributions des individus à la variance des 2 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64)	147
Tableau 8. Indices d'hétérogénéité inter-fonctions moyens	150
Tableau 9. Indices d'hétérogénéité intra-fonctions par domaine à la BECS	159
Tableau 10. Contributions des domaines cognitifs à la variance des 2 premières VF	168
Tableau 11. Principales contributions des individus à la variance des 2 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64)	173
Tableau 12. Contributions des domaines socio-émotionnels à la variance des 2 premières VF.....	174
Tableau 13. Principales contributions des individus à la variance des 2 premières variables factorielles (contribution > à 100%/64)	179
Tableau 14. Scores moyens de régulation.....	182
Tableau 15. Scores moyens aux outils d'évaluation des processus de développement et de régulation	191

ANNEXES

Annexe 1 : Convention trisomie 21 France	266
Annexe 2 : Lettre d'information	269
Annexe 3 : Formulaire de consentement	271
Annexe 4 : Autorisation à l'enregistrement vidéo	273
Annexe 5 : Modèle intégré d'autorégulation et d'hétérorégulation, Nader-Grosbois, 2002..	274
Annexe 6 : Grille Régulation Adaptation Modulation, ADRIEN, 1996.	275
Annexe 7 : Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices en situation d'apprentissage ou de résolution de problème, Nader-Grosbois, 2006.....	276
Annexe 8 : Emotion Regulation Checklist (ERC, Shields & Cicchetti, 1995) - Inventaire de régulation émotionnelle (Nader-Grosbois, 2013) : Protocole à compléter.....	277
Annexe 9 : Notification d'autorisation CNIL.....	278
Annexe 10 : Scores à la CARS des enfants avec double diagnostic et des enfants avec autisme	280
Annexe 11 : Note globale et niveaux de développement à la BECS des participants des trois groupes.....	281
Annexe 12 : Scores aux outils d'évaluation de la régulation des participants des trois groupes	282
Annexe 13 : Analyses de régression de l'étude des processus de régulation	283
Annexe 14 : Analyses de régression de l'étude des liens entre niveau de développement et processus de régulation chez les enfants au double diagnostic	284
Annexe 15 : Analyses de régression de l'étude des liens entre homogénéité du développement et processus de régulation chez les enfants au double diagnostic	285
Annexe 16 : Analyses de régression de l'étude des liens entre processus de régulation chez les enfants au double diagnostic.....	288
Annexe 17 : Liste des publications et des communications en lien avec la thèse	289

Annexe 1 : Convention trisomie 21 France

CONVENTION

Entre :

D'une part,

L'UNIVERSITE PARIS DESCARTES,

Etablissement public à caractère scientifique, culturel et professionnel,

Dont le siège social est situé 12 rue de l'Ecole de Médecine 75006 Paris,

Représentée par son Président, Monsieur Frédéric DARDEL

Ci-après désignée par « UNIVERSITE »

Agissant tant en son nom et pour le compte du Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé » (LPPS, EA 11⁰4057) dont le directeur est Monsieur Jean-Louis ADRIEN, et de l'Institut de Psychologie dont la directrice est Madame Ewa DROZDA-SENKOWSKA situé au 71, avenue Edouard Vaillant, 92100 Boulogne-Billancourt.

Trisomie 21 France Fédération des Associations d'Etude pour l'Insertion sociale des personnes porteuses d'une Trisomie 21 dont le siège social est sis au 4 square François Margand BP 90249 - 42006 SADJTETIENNE Cedex 1

Représentée par M Jacques Daniel, Président dûment mandaté

Ci-après dénommée : Trisomie 21 France ou la Fédération

1/3

Article 1

Trisomie 21 France soutient des projets de recherche qui visent à favoriser l'intégration sociale et la qualité de vie des personnes porteuses de la Trisomie 21. Ainsi, les projets peuvent concerner des domaines aussi variés que l'éducation, l'emploi, les loisirs ou de la santé. Des projets d'information, de communication, de formation, d'éthique, peuvent également être soutenus s'ils donnent lieu à une évaluation.

Article 2

Dans ce cadre, Mademoiselle Anne-Emmanuelle Krieger mènera une recherche doctorale intitulée « Etude du développement cognitif et socio-émotionnel et de la régulation de l'activité d'enfants ayant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme », dirigée par le Pr. Jean-Louis Adrien de l'université Paris Descartes et par la Pr. Nathalie Nader-Grosbois, de l'université Catholique de Louvain-La-Neuve (Belgique).

Article 3

Trisomie 21 France amènera une aide d'un montant de cinq mille Euros (5 000 €) en deux versements : - le premier versement de deux mille cinq cents Euros (2 500euros) à la signature de la convention ;
- le second versement de deux mille cinq cents Euros (2 500euros) après la remise d'un bilan scientifique et financier le 1^{er} septembre 2015 et validation de ceux-ci par les instances de Trisomie 21 France.

Le règlement s'effectuera sur le compte de l'Université Paris Descartes au nom de l'Agent comptable de l'Université :

Code banque 10071

Code guichet 75000

Numéro compte 00001005791

Clé RIB 70

Une ligne de crédit spécifique sera créée pour le compte du Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé afin d'effectuer ses dépenses.

Article 4

Mademoiselle Anne-Emmanuelle Krieger et les Pr. Jean-Louis Adrien et Nathalie NaderGrosbois s'engagent à faire mention du soutien de Trisomie 21 France dans toute communication concernant cette recherche (article, conférence...).

Article 5

Mademoiselle Anne-Emmanuelle Krieger et les Pr. Jean-Louis Adrien et Nathalie NaderGrosbois s'engagent à fournir un article présentant les résultats de la recherche précitée pour publication par Trisomie 21 France.

Fait à Paris le 03 JUIN 2013

Université Paris Descartes
PARIS DESCARTES Le Président
Frédéric DARDEL

Pour Trisomie 21
France

Le Président
~~Jean Paul CHAMPEAUX~~
~~Jacques DANIEL~~

Paris, le 03 JUIN 2013

Lu et approuvé

~~Frédéric DARDEL~~
Président



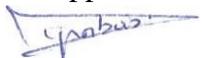
Les Responsables Scientifiques de la recherche

Jean-Louis ADRIEN (UPD)

Lu et approuvé *Lu et approuvé*


Nathalie NADER-GROSBOIS (UCL)

Lu et approuvé *Lu et approuvé*



La doctorante, réalisatrice de la thèse

Anne-Emmanuelle KRIEGER

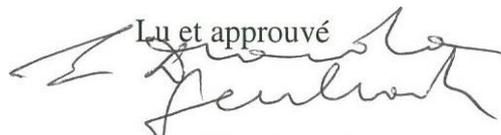
Lu et approuvé



La Directrice de l'Institut de
Psychologie

Ewa DROZDA-SENKOWSKA

Lu et approuvé



La Directrice de
la Directrice de
L'Institut Psychologie

~~Ewa Drozda-Senkowska~~

Annexe 2 : Lettre d'information



LETTRE D'INFORMATION

Objet : Invitation à participation à une recherche universitaire sur le développement d'enfants ayant une trisomie 21 et des troubles du développement associés.

Madame, Monsieur,

Nous venons vers vous pour vous proposer de participer avec votre enfant à une recherche universitaire. Afin que puissiez décider en connaissance de cause si vous désirez ou non la participation de votre enfant à cette étude, il est indispensable que vous soyez informés des modalités pratiques de ce projet de recherche. Nous vous invitons à lire cette lettre avec attention et à demander toutes les informations que vous jugerez à propos d'obtenir sur ce projet avant de consentir à la participation de votre enfant à l'étude.

L'objectif de ce projet est d'étudier et de mieux comprendre les caractéristiques du développement des enfants atteints de trisomie 21 et de troubles envahissants du développement. Nous souhaitons ainsi sensibiliser les professionnels et les institutions à la reconnaissance de troubles associés dès le plus jeune âge chez les enfants atteints de trisomie 21 et pour la mise en place d'interventions adaptées à leurs besoins spécifiques visant l'harmonisation de leur développement et de leur fonctionnement.

Cette recherche est mise en œuvre dans le cadre de la thèse de Doctorat de Mlle Anne-Emmanuelle KRIEGER sous la direction du professeur Jean-Louis ADRIEN, Directeur du Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé de l'Université Paris Descartes et en collaboration avec la professeure Nathalie NADER-GROSBOIS, responsable de l'Unité Psychologie de l'Éducation et du Développement et de la Chaire Baron Frère en Orthopédagogie de l'Université Catholique de Louvain.

La participation au projet consiste tout d'abord à un entretien avec vous concernant le comportement et la prise en charge de votre enfant d'une durée d'environ 30 à 45 minutes. Puis, à l'aide d'outils d'évaluation appropriés nous observerons le développement de votre enfant au travers de petites tâches ludiques adaptées à son âge et ses compétences (cubes, jouets mécaniques, livres d'images, jeu d'encastrement...). Le matériel est varié et proposé sous forme d'une séance de jeu dynamique de sorte que cette évaluation soit attractive pour l'enfant. La passation, d'une durée d'environ 45 minutes, sera filmée afin de pouvoir observer de façon plus précise le comportement de votre enfant. Cette vidéo, utilisée exclusivement dans cette recherche universitaire, ne sera visionnée par aucune autre personne que les responsables de cette recherche cités dans ce courrier. La rencontre aura lieu à votre domicile ou sur le lieu de prise en charge de votre enfant s'il peut nous accueillir. La passation pourra être interrompue si

l'enfant n'y est pas disposé et que la situation le met en difficulté. A l'issue de cette passation, nous vous proposons de vous faire parvenir un compte-rendu de l'observation de votre enfant.

La confidentialité des résultats sera assurée de la façon suivante : un numéro de participant sera attribué à votre enfant et seuls les investigateurs auront accès aux questionnaires que vous nous aidez à remplir et aux documents concernant l'évaluation de votre enfant.

Votre participation à cette recherche est libre et entièrement volontaire ; vous avez le droit de la refuser sans conséquence sur la qualité de la prise en charge de votre enfant et la relation avec l'institution qui vous l'a proposé. Conformément à la loi « Informatique et Libertés », vous disposez à tout moment d'un droit d'accès, de rectification, de retrait ou d'opposition sans donner d'explication et sans que cela n'est de conséquence dans le suivi de votre enfant.

Avant de consentir à participer à l'étude, vous pouvez poser toutes les questions qui vous semblent nécessaires au membre de l'équipe dont les coordonnées apparaissent sur cette lettre. Cette personne restera disponible pendant toute l'étude pour répondre à vos éventuelles nouvelles questions.

Lorsque vous aurez lu cette lettre d'information, obtenu les réponses que vous vous posez en interrogeant l'un des membres de l'équipe, et bénéficié d'un délai de réflexion, vous pourrez nous signifier si vous consentez à participer à cette recherche et fixer un rendez-vous.

En participant à cette recherche, vous contribuez à une meilleure compréhension du développement des enfants avec trisomie 21 et trouble du développement, et à la réflexion concernant leur prise en charge. A l'issue de l'étude, vous pourrez, si vous le souhaitez, être informé de ses résultats globaux.

Nous vous remercions de l'attention que vous porterez à notre proposition.

Nous vous prions d'agréer, Madame, Monsieur, nos respectueuses salutations.

Anne-Emmanuelle KRIEGER
Jean-Louis ADRIEN
Nathalie NADER-GROSBOIS

Responsables de la recherche :

Chercheur : Anne-Emmanuelle KRIEGER, Psychologue, Doctorante en psychologie à l'Université Paris Descartes - Sorbonne Paris Cité (Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé). Tél : 06 17 51 02 59 / Mail : anne.emmanuelle.krieger@gmail.com

Directeur de recherche : Jean-Louis ADRIEN, Professeur des Universités, Institut de Psychologie, Université Paris Descartes - Sorbonne Paris Cité, Membre titulaire du Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé.

Collaboration : Nathalie NADER-GROSBOIS, Professeure à l'Université Catholique de Louvain, Responsable de l'Unité Psychologie de l'Éducation et du Développement et de la Chaire Baron Frère en Orthopédagogie.

Annexe 3 : Formulaire de consentement



FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

Numéro du participant :

Objet : Participation libre et éclairée à une recherche en psychologie.

Responsables de la recherche :

- Jean-Louis ADRIEN, Professeur des Universités, Institut de Psychologie, Université Paris Descartes - Sorbonne Paris Cité, Membre titulaire du Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé.
- Nathalie NADER-GROSBOIS, Professeure à l'Université Catholique de Louvain, Responsable de l'Unité Psychologie de l'Éducation et du Développement et de la Chaire Baron Frère en Orthopédagogie.
- Anne-Emmanuelle KRIEGER, Psychologue, Doctorante en psychologie à l'Université Paris Descartes - Sorbonne Paris Cité (Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé). Tél : 06 17 51 02 59 / Mail : anne.emmanuelle.krieger@gmail.com

Après réflexion et un délai raisonnable, nous consentons à ce que notre enfant participe à la recherche universitaire menée par Anne-Emmanuelle KRIEGER sur le thème du développement des enfants atteint d'une trisomie 21 et de troubles autistiques :

- ✓ Nous avons pris connaissance de la lettre d'information nous expliquant l'objectif de cette recherche, la façon dont elle va être réalisée et ce que la participation de notre enfant va impliquer.
- ✓ Nous conservons un exemplaire de la lettre d'information et du formulaire de consentement.
- ✓ Nous avons reçu des réponses adaptées à toutes nos questions.
- ✓ Nous avons disposé d'un temps suffisant pour prendre notre décision.
- ✓ Nous savons que notre participation est libre et que nous pouvons à tout moment et sans justification et sans que cela n'est de conséquence sur le suivi de notre enfant interrompre notre collaboration à cette recherche.
- ✓ Nous acceptons l'analyse et le traitement des données filmées obtenues par l'évaluation de notre enfant et nous avons la garantie de l'exploitation de ces données à des seules fins universitaires. Seuls les responsables de la recherche cités ci-dessus pourront visionner la vidéo et auront accès aux questionnaires.

-
- ✓ Nous savons que nous avons la possibilité d'obtenir des informations supplémentaires concernant cette étude auprès de l'investigateur principal, et ce dans la limite des contraintes du plan de recherche.
 - ✓ Nous avons la garantie de la confidentialité des informations concernant notre enfant.
 - ✓ Cette recherche est conforme au respect des dispositions légales et déontologiques qui régissent le travail des psychologues et des chercheurs en sciences humaines.

Signature des représentants de l'autorité parentale

Par la signature de la présente feuille de consentement, nous déclarons avoir été dûment informés et donnons notre consentement libre et éclairé pour participer avec notre enfant à cette recherche.

Fait en double exemplaire à..... , le.....

Signature :

Annexe 4 : Autorisation à l'enregistrement vidéo



AUTORISATION A L'ENREGISTREMENT VIDEO

Numéro du participant :

Objet : Participation libre et éclairée à une recherche en psychologie.

Responsables de la recherche :

- Jean-Louis ADRIEN, Professeur des Universités, Institut de Psychologie, Université Paris Descartes - Sorbonne Paris Cité, Membre titulaire du Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé.
- Nathalie NADER-GROSBOIS, Professeure à l'Université Catholique de Louvain, Responsable de l'Unité Psychologie de l'Éducation et du Développement et de la Chaire Baron Frère en Orthopédagogie.
- Anne-Emmanuelle KRIEGER, Psychologue, Doctorante en psychologie à l'Université Paris Descartes - Sorbonne Paris Cité (Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé). Tél : 06 17 51 02 59 / Mail : anne.emmanuelle.krieger@gmail.com

Dans le cadre de la participation de notre enfant à la recherche universitaire menée par Anne-Emmanuelle KRIEGER sur le thème du développement des enfants ayant une trisomie 21 et des Troubles du Spectre de l'Autisme :

- ✓ Nous autorisons l'enregistrement vidéo de l'évaluation de notre enfant.
- ✓ Nous savons que l'enregistrement vidéo sera conservé dans un fichier informatique sécurisé.
- ✓ Nous savons que ce document vidéo sera utilisé par les chercheurs impliqués dans l'étude, pour analyser en détails les comportements de notre enfant et déterminer son niveau de développement dans les différents domaines évalués.
- ✓ Nous savons que les différents résultats obtenus par notre enfant à cette évaluation resteront strictement confidentiels.
- ✓ Nous autorisons la projection d'extraits vidéo de l'évaluation de notre enfant dans le cadre de l'enseignement universitaire ou de formations professionnelles : Oui Non

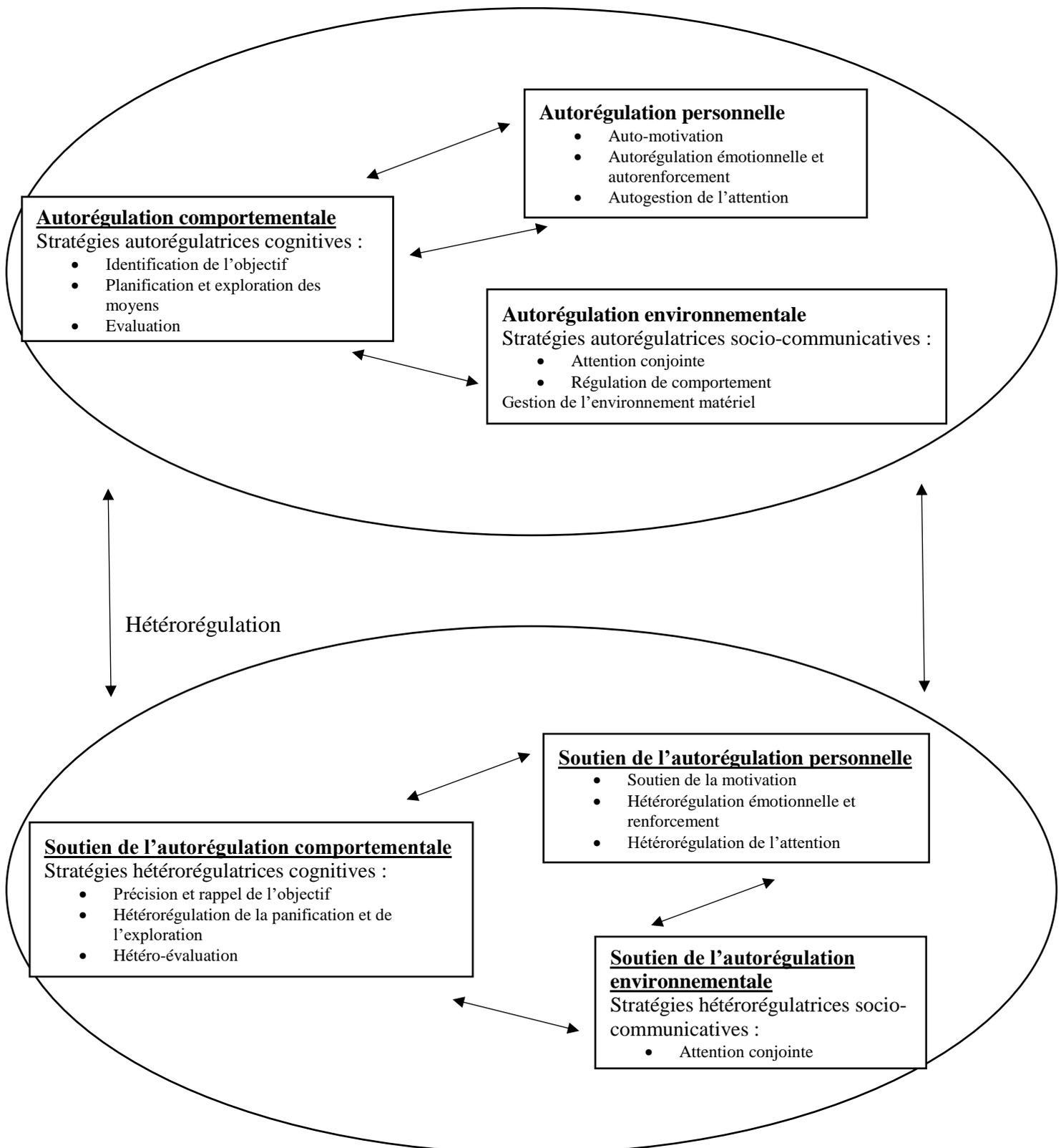
Signature des représentants de l'autorité parentale

Par la signature de la présente, nous déclarons donner notre autorisation à l'enregistrement vidéo de l'évaluation de notre enfant pour cette recherche.

Fait en double exemplaire à..... , le.....

Signature :

Annexe 5 : Modèle intégré d'autorégulation et d'hétérorégulation, Nathalie Nader-Grosbois, 2002



**Annexe 6 : Grille Régulation Adaptation Modulation (GRAM),
Jean-Louis ADRIEN, 1996.**

Nom de l'enfant:
Date de Cotation:

Nom du Cotateur:
Examen filmé: oui / non

N°	Anomalies	Items DEBUT	0	1	2	3	4
1	R	Reste figé et ébahi face au problème à résoudre.					
2	P	Répète une action précédemment réalisée, lors de la mise en route de l'activité.					
3	L	Répond lentement aux sollicitations et aux consignes.					
4	V	Est irrégulier dans la mise en route de son activité.					
5	D	Ne coordonne pas d'emblée les éléments de l'activité.					
		Items MAINTIEN					
6	R	Interrompt brièvement son activité durant la tâche.					
7	P	Persévère sur un ou des éléments de l'activité.					
8	L	Est lent dans la recherche de la solution.					
9	V	Alterne des comportements de niveaux différents au cours de la tâche.					
10	D	Ne coordonne pas les éléments de l'activité au cours de la tâche.					
		Items FIN					
11	R	Abandonne l'activité entreprise bien qu'il soit capable de la poursuivre jusqu'à son terme.					
12	P	Répète, reproduit des actions (ou pensées) de façon persévérative, ce qui l'empêche de terminer la tâche.					
13	L	Termine lentement l'activité entreprise.					
14	V	Utilise de façon irrégulière les moyens utiles pour terminer l'activité.					
15	D	Ne coordonne pas tous les éléments nécessaires pour clôturer la tâche.					
TOTAL							

Annexe 7 : Grille d'analyse des stratégies autorégulatrices et hétérorégulatrices en situation d'apprentissage ou de résolution de problème, Nathalie Nader-Grosbois, 2006

Stratégies	Autorégulation Enfant	S	S	S	S	Tot	Hétérorégulation adulte	S	S	S	S	Tot
		1	2	3	4			1	2	3	4	
Objectifs	+ identifie l'objectif / écoute ou demande l'explication ou l'approbation de l'objectif - n'identifie pas, oublie l'objectif						- attention à l'enfant, invite l'enfant à commencer / approuve, enrôle l'intérêt de l'enfant vers l'objectif + précise, rappelle, répète l'objectif					
Exploration, planification	+ planification, anticipation des moyens mis en œuvre / essais-erreurs, exploration par tâtonnements - exécution d'actions dites par l'adulte, pas d'activité spontanée						- regarde ou écoute l'enfant ou le questionne sur sa démarche / décrit, décompose la démarche, démontre parfois + fait les actions à réaliser, interrompt l'activité régulièrement (> 2 fois)					
Attention conjointe	+ initie et répond à l'attention conjointe régulièrement / initie et répond parfois à l'attention conjointe (2fois) - désintéressé pour initier ou répondre à l'attention conjointe						- répond à l'attention conjointe / initie parfois (2-3 fois) et répond à l'attention conjointe + initie très régulièrement l'attention conjointe (>3fois)					
Régulation de comportement	+ rareté des demandes (1 à 2) / plusieurs demandes (2 à 3) - demandes très régulières voire excessives (+ de 3)						- aide, approuve uniquement si nécessité (1-2 fois) / répond et initie parfois la régulation de cpt (2-3 fois) + régule, donne de l'aide sans demande préalable de l'enfant					
Attention	+ gère son attention (aucun moment d'inattention) / gère modérément son attention (1 à 2 moments d'inattention) - ne gère pas son attention (+ de 2 moments d'inattention)						- ne contrôle pas l'attention / réactive parfois l'attention + contrôle très régulièrement l'attention					
Motivation	+ exprime son plaisir, s'autorenforce, maintient sa motivation régulièrement / exprime son plaisir, s'autorenforce, maintient sa motivation parfois ou modérément - n'exprime pas son plaisir, ne s'autorenforce pas, ne maintient pas sa motivation						- soutient l'autorenforcement, confirme / parfois renforce positivement ou soutient la motivation + très régulièrement renforce positivement, soutient la motivation					
Evaluation	+ identifie ses éventuelles erreurs et ajuste ou corrige / demande d'aide ou d'approbation pour la correction - pas d'évaluation personnelle						- invite ou soutient l'autoévaluation / fait des suggestions pour ajuster ou corriger + corrige par l'action à la place de l'enfant					
Total												

Annexe 8 : Emotion Regulation Checklist (ERC, Shields & Cicchetti, 1995) - Inventaire de régulation émotionnelle (Nader-Grosbois, 2013) : Protocole à compléter

Indiquez à quelle fréquence le comportement énoncé est manifesté par l'enfant, en entourant le chiffre correspondant à votre réponse.

	Fréquence	Jamais	Parfois	Souvent	Presque toujours
Items		1	2	3	4
1. Est un enfant joyeux		1	2	3	4
2. Montre de grandes variations d'humeur (état émotionnel de l'enfant est difficile à prévoir car il change rapidement d'une humeur positive à une humeur négative)		1	2	3	4
3. Répond positivement lorsqu'un adulte l'aborde de façon neutre ou amicale		1	2	3	4
4. Réagit bien aux transitions d'une activité à l'autre (ne devient pas fâché, irrité, en détresse or trop excité quand il passe d'une activité à l'autre)		1	2	3	4
5. Se remet rapidement d'épisodes de détresse ou de contrariété (par ex., ne fait pas la moue, ne boude pas, ou ne reste pas renfrogné, anxieux ou triste suite à des événements émotionnellement difficiles)		1	2	3	4
6. Est facilement frustré		1	2	3	4
7. Répond positivement lorsque d'autres enfants l'abordent de façon neutre ou amicale		1	2	3	4
8. Est enclin à faire des crises ou des accès de colère		1	2	3	4
9. Est capable de tolérer un délai de satisfaction ou de réponse à ses besoins		1	2	3	4
10. Prend plaisir dans la détresse des autres (par ex., rit quand une autre personne se blesse ou est punie ; aime taquiner les autres)		1	2	3	4
11. Peut moduler son excitation dans des situations émotionnellement excitantes (par ex., n'est pas surexcité dans des situations de jeux « énergiques » ou dans des contextes inappropriés)		1	2	3	4
12. Pleurniche ou s'accroche à l'adulte		1	2	3	4
13. Est enclin à se montrer turbulent ou exubérant		1	2	3	4
14. Répond avec colère aux limites posées par l'adulte		1	2	3	4
15. Peut dire quand il se sent triste, fâché ou furieux, craintif ou apeuré		1	2	3	4
16. Semble triste ou indifférent		1	2	3	4
17. Est trop exubérant lorsqu'il essaie de s'engager dans un jeu avec d'autres		1	2	3	4
18. Manifeste peu d'expression affective (l'enfant semble émotionnellement absent, ou inexpressif)		1	2	3	4
19. Répond négativement lorsque les autres enfants l'abordent de façon neutre ou amicale (par ex., peut parler avec un ton de voix agressif ou répondre de façon apeurée)		1	2	3	4
20. Est impulsif		1	2	3	4
21. Est empathique envers les autres ; montre de l'intérêt, de l'attention lorsque les autres sont contrariés ou en détresse		1	2	3	4
22. Manifeste de l'exubérance que les autres trouvent envahissante ou dérangeante		1	2	3	4
23. Manifeste des émotions négatives appropriées (colère, peur, frustration, détresse) en réponse à des actes hostiles, agressifs ou intrusifs des autres		1	2	3	4
24. Manifeste des émotions négatives lorsqu'il essaie de s'engager dans un jeu avec les autres		1	2	3	4

Annexe 9 : Notification d'autorisation CNIL

Le Vice-Président délégué

Monsieur Jean-Louis ADRIEN
 LABORATOIRE DE PSYCHOPATHOLOGIE ET
 PROCESSUS DE SANTÉ
 UNIVERSITÉ PARIS DESCARTES - INSTITUT
 DE PSYCHOLOGIE
 71 AVENUE EDOUARD VAILLANT
 92774 - BOULOGNE-BILLANCOURT

Paris, le

09 OCT. 2014

N/Réf. : MMS/VCS/AR149986

Objet : NOTIFICATION D'AUTORISATION

Décision DR-2014-436 autorisant le LABORATOIRE DE PSYCHOPATHOLOGIE ET PROCESSUS DE SANTÉ - UNIVERSITÉ PARIS DESCARTES - INSTITUT DE PSYCHOLOGIE à mettre en œuvre un traitement de données ayant pour finalité une étude sur le développement cognitif, socio-émotionnel et sur la régulation du développement d'enfants atteints de trisomie 21 et d'autisme. (Demande d'autorisation n° 914200)

Monsieur,

Vous avez saisi notre Commission d'une demande d'autorisation relative à un traitement de données à caractère personnel ayant pour finalité :

ÉTUDE SUR LE DÉVELOPPEMENT COGNITIF, SOCIO-ÉMOTIONNEL ET SUR LA RÉGULATION DU DÉVELOPPEMENT D'ENFANTS ATTEINTS DE TRISOMIE 21 ET D'AUTISME

L'objectif de cette étude est d'analyser les caractéristiques du développement cognitif et socio-émotionnel et du fonctionnement de la régulation d'enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme et d'en identifier les spécificités comparativement à des enfants atteints de trisomie 21 d'une part et des enfants atteints d'autisme d'autre part. Les 60 enfants participants seront recrutés au sein d'institutions et d'associations françaises ou belges. L'analyse repose sur un enregistrement vidéo d'une séance de jeux permettant l'évaluation du développement des enfants.

Ce traitement relève de la procédure des articles 54 et suivants de la loi du 6 janvier 1978 modifiée.

Les services de notre Commission ont étudié les conditions définies dans le dossier de formalités préalables déposé à l'appui de cette demande et notamment celles relatives à l'exercice effectif des droits des participants à l'étude.

Après avoir examiné les catégories de données traitées et les destinataires, je vous rappelle que conformément au 3^{ème} alinéa de l'article 55, la présentation des résultats du traitement de données ne peut, en aucun cas, permettre l'identification directe ou indirecte des personnes concernées.

Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

8 rue Vivienne CS 30223 75083 PARIS Cedex 02 - Tél : 01 53 73 22 22 - Fax : 01 53 73 22 00 - www.cnil.fr

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Les données nécessaires au traitement des courriers et des dossiers de formalités reçus par la CNIL sont enregistrées dans un fichier informatisé réservé à son usage exclusif pour l'accomplissement de ses missions. Vous pouvez exercer votre droit d'accès aux données vous concernant et les faire rectifier en vous adressant au correspondant informatique et libertés (CIL) de la CNIL.

Interrogé sur ce point, par le CCTIRS, vous avez indiqué que la méthodologie de l'étude, n'était pas compatible avec un floutage des visages des enfants. En effet, l'analyse repose sur une observation minutieuse de la communication verbale et des émotions et nécessite de pouvoir disposer d'une image nette des visages. Vous avez également précisé que les enregistrements vidéo seront conservés le temps des analyses dans des conditions de nature à garantir leur confidentialité, puis détruits. Je relève en outre que ces enregistrements vidéo seront subordonnés au recueil du consentement spécifique, exprès et préalable des représentants légaux des participants. Le formulaire de recueil du consentement précise que les enregistrements seront utilisés dans le cadre strict de la recherche envisagée, accessibles uniquement aux chercheurs impliqués dans l'étude, puis détruit après analyse.

En application des articles 15 et 69 de la loi précitée et de la délibération n° 2014-073 du 4 février 2014 portant délégation de pouvoirs de la Commission nationale de l'informatique et des libertés à son président et à son vice-président délégué, j'autorise la mise en œuvre de ce traitement.

Je vous prie d'agréer, Monsieur, l'expression de mes salutations distinguées.


Marie-France MAZARS

Annexe 10 : Scores à la CARS des enfants avec double diagnostic et des enfants avec autisme

Groupe	Numéro	Score CARS
T21+TSA ^a	S1	43,5
T21+TSA	S2	44,5
T21+TSA	S3	41,5
T21+TSA	S4	35,5
T21+TSA	S5	37
T21+TSA	S6	46
T21+TSA	S7	44,5
T21+TSA	S8	39,5
T21+TSA	S9	36,5
T21+TSA	S10	39,5
T21+TSA	S11	33,5
T21+TSA	S12	36
T21+TSA	S13	41,5
T21+TSA	S14	41
T21+TSA	S15	41,5
T21+TSA	S16	50
T21+TSA	S17	36,5
T21+TSA	S18	35,5
TSA	S44	33
TSA	S45	36
TSA	S46	33
TSA	S47	34
TSA	S48	42
TSA	S49	51,5
TSA	S50	43
TSA	S51	32,5
TSA	S52	36,5
TSA	S53	36,5
TSA	S54	44,5
TSA	S55	42
TSA	S56	35
TSA	S57	43,5
TSA	S58	38,5
TSA	S59	38
TSA	S60	38
TSA	S61	40
TSA	S62	32
TSA	S63	37
TSA	S64	32,5

Note a. T21 désigne la trisomie 21, TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme

Annexe 11 : Note globale et niveaux de développement à la BECS des participants des trois groupes

Groupe	Numéro	Note Globale	Niveau Cognitif	Niveau Socio-émotionnel	Niveau global	Groupe	Numéro	Note Globale	Niveau Cognitif	Niveau Socio-émotionnel	Niveau global	Groupe	Numéro	Note Globale	Niveau Cognitif	Niveau Socio-émotionnel	Niveau global	
T21	S19	64	4	4	4	T21+TSA ^a	S1	46	3,42	2,55	2,93	TSA	S44	3	3,71	4	3,87	
T21	S20	58	3,71	3,55	3,62	T21+TSA	S2	41	3	2,22	2,56	TSA	S45	63	3,85	4	3,93	
T21	S21	58	3,71	3,55	3,62	T21+TSA	S3	52	3,42	3,11	3,25	TSA	S46	57	3,57	3,55	3,56	
T21	S22	62	3,71	4	3,87	T21+TSA	S4	55	3,57	3,33	3,43	TSA	S47	64	4	4	4	
T21	S23	31	3,71	3,55	3,62	T21+TSA	S5	52	3,47	3	3,18	TSA	S48	44	2,71	2,77	2,75	
T21	S24	31	3,85	3,66	3,75	T21+TSA	S6	35	2,42	2	2,18	TSA	S49	30	2,28	1,88	2,06	
T21	S25	31	3,57	4	3,81	T21+TSA	S7	34	2,57	1,77	2,12	TSA	S50	46	3,71	2,33	2,94	
T21	S26	26	3,85	3,33	3,56	T21+TSA	S8	46	3	2,66	2,87	TSA	S51	63	3,86	4	3,93	
T21	S27	32	3,85	3,44	3,62	T21+TSA	S9	50	3,57	2,77	3,12	TSA	S52	35	2,43	2	2,19	
T21	S28	60	3,85	3,66	3,75	T21+TSA	S10	42	2,71	2,55	2,62	TSA	S53	40	3	2,1	2,5	
T21	S29	64	3,14	2,77	2,93	T21+TSA	S11	52	3,71	2,88	3,25	TSA	S54	44	2,86	2,67	2,75	
T21	S30	61	3,57	4	3,81	T21+TSA	S12	57	3,14	3,88	2,88	TSA	S55	36	2,43	2,11	2,25	
T21	S31	46	3	2,78	2,87	T21+TSA	S13	52	3,42	3,11	3,25	TSA	S56	62	3,71	4	3,88	
T21	S32	64	4	4	4	T21+TSA	S14	62	3,71	4	3,88	TSA	S57	55	3,86	3,11	3,44	
T21	S33	62	3,86	4	3,94	T21+TSA	S15	61	3,57	4	3,81	TSA	S58	47	3,29	2,67	2,94	
T21	S34	64	4	4	4	T21+TSA	S16	29	2,14	1,55	1,81	TSA	S59	47	3,29	2,67	2,94	
T21	S35	43	2,57	2,55	2,56	T21+TSA	S17	54	3,57	3	3,25	TSA	S60	59	4	3,44	3,68	
T21	S36	58	3,57	3,66	3,63	T21+TSA	S18	41	3,2	2	2,56	TSA	S61	41	2,71	2,44	2,56	
T21	S37	55	3,29	3,56	3,44							TSA	S62	48	3,43	2,67	3	
T21	S38	56	3,71	3,33	3,5							TSA	S63	48	3,43	2,67	3	
T21	S39	43	3,42	2,1	2,68							TSA	S64	54	3,57	3,22	3,38	
T21	S40	55	3,7	3	3,3													
T21	S41	63	3,7	4	3,8													
T21	S42	61	3,8	3,8	3,8													
T21	S43	51	3,4	3	3,1													

Note a. T21 désigne la trisomie 21, TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme

Annexe 12 : Scores aux outils d'évaluation de la régulation des participants des trois groupes

Groupe	Numéro	Score Dysrégulation	Score Autorégulation	Score Hétérorégulation	Score Régulation émotionnelle	Score Dysrégulation émotionnelle
T21+TSA ^a	S1	25	56	62	16	25
T21+TSA	S2	38	54	64	22	43
T21+TSA	S3	6	68	55	16	31
T21+TSA	S4	17	67	51	18	25
T21+TSA	S5	19	58	57	23	32
T21+TSA	S6	38	56	65	22	28
T21+TSA	S7	33	43	79	16	35
T21+TSA	S8	42	47	68	22	25
T21+TSA	S9	24	56	57	19	24
T21+TSA	S10	29	47	74	21	25
T21+TSA	S11	17	72	45	19	27
T21+TSA	S12	-	-	-	27	24
T21+TSA	S13	44	47	79	-	-
T21+TSA	S14	11	71	37	21	29
T21+TSA	S15	12	62	50	25	33
T21+TSA	S16	26	40	81	21	38
T21+TSA	S17	4	78	30	23	32
T21+TSA	S18	35	51	70	-	-

Groupe	Numéro	Score Dysrégulation	Score Autorégulation	Score Hétérorégulation	Score Régulation émotionnelle	Score Dysrégulation émotionnelle
T21	S19	4	72	34	27	29
T21	S20	9	65	47	25	29
T21	S21	6	76	37	26	25
T21	S22	-	-	-	29	24
T21	S23	6	73	37	28	22
T21	S24	3	71	36	28	32
T21	S25	3	76	34	29	23
T21	S26	11	66	50	-	-
T21	S27	0	78	33	20	29
T21	S28	3	73	37	27	21
T21	S29	15	53	70	29	21
T21	S30	11	65	46	-	-
T21	S31	-	-	-	-	-
T21	S32	4	70	40	22	38
T21	S33	10	69	45	26	26
T21	S34	1	77	34	32	20
T21	S35	14	55	66	27	21
T21	S36	8	68	42	29	23
T21	S37	9	67	56	29	21
T21	S38	11	66	57	28	29
T21	S39	10	73	47	-	-
T21	S40	9	68	50	-	-
T21	S41	3	73	44	-	-
T21	S42	4	74	36	-	-
T21	S43	7	70	43	-	-

Groupe	Numéro	Score Dysrégulation	Score Autorégulation	Score Hétérorégulation	Score Régulation émotionnelle	Score Dysrégulation émotionnelle
TSA	S44	11	65	46	20	29
TSA	S45	14	74	36	21	42
TSA	S46	5	68	41	21	24
TSA	S47	5	65	47	25	43
TSA	S48	20	54	63	-	-
TSA	S49	-	-	-	20	39
TSA	S50	17	54	65	21	35
TSA	S51	10	66	56	19	29
TSA	S52	28	50	75	21	31
TSA	S53	20	67	59	16	28
TSA	S54	24	57	62	27	23
TSA	S55	31	50	70	-	-
TSA	S56	17	71	42	-	-
TSA	S57	25	57	67	30	38
TSA	S58	19	69	48	-	-
TSA	S59	-	-	-	-	-
TSA	S60	-	-	-	-	-
TSA	S61	-	-	-	-	-
TSA	S62	-	-	-	-	-
TSA	S63	-	-	-	-	-
TSA	S64	-	-	-	-	-

Note a. T21 désigne la trisomie 21, TSA désigne le trouble du spectre de l'autisme

Annexe 13 : Analyses de régression de l'étude des processus de régulation

Modèles	Variables	Coefficients	Coefficients standardisés	t de student	R2	Variation de F	Sig Var F
Dysrégulation	Diagnostic	-2.42	-.16	-1.15	.25	4.11	.006
	Note dev.	-.26	-.3	-2.4*			
	Âge réel	.08	.28	2.03*			
	Genre	-3.03	-.11	-.89			
Autorégulation	Diagnostic	.256	.02	.42	.92	106.28	0
	Note dev.	.039	.05	1.17			
	Âge réel	-.018	-.07	-1.51			
	Genre	-1.77	-.08	-1.72			
	Hétérorégulation	-0.66	-.94	-20.25***			
Régulation émotionnelle	Diagnostic	-.16	-.03	-.21	.4	6.55	0
	Note dev.	.1	.3	2.4			
	Âge réel	-.07	-.57	-4.18***			
	Genre	.22	.02	.16			
Dysrégulation Émotionnelle	Diagnostic	3.49	.43	3.01**	.37	5.67	.001
	Note dev.	-.04	-.08	-.59			
	Âge réel	.11	.63	4.5***			
	Genre	2.8	.18	1.39			

* < .05

** < .01

*** < .001

Annexe 14 : Analyses de régression de l'étude des liens entre niveau de développement et processus de régulation chez les enfants au double diagnostic

Modèles	Variables	Coefficients	Coefficients standardisés	t de student	R2	Variation de F	Sig Var F
Dysrégulation	Note dev.	-0.86	-.64	-2.75*	.38	2.63	.09
	Âge réel	.03	.08	.36			
	Genre	1.9	.07	.29			
Autorégulation	Note dev.	.03	.02	.19	.93	37.14	1.14
	Âge réel	.0	.004	.05			
	Genre	-1.03	-.04	-.5			
	Hétérorégulation	-0.71	-.95	-7.75***			
Rég. Émotionnelle	Note dev.	0.11	.32	1.18	.17	.82	.5
	Âge réel	-0.026	-.3	-1.13			
	Genre	.28	.04	.14			
Dysrég. Émotionnelle	Note dev.	-0.3	-.52	-2.5*	.52	4.40	.03
	Âge réel	.08	.55	2.75*			
	Genre	4.02	.32	1.6			

* < .05

** < .01

*** < .001

Annexe 15 : Analyses de régression de l'étude des liens entre homogénéité du développement et processus de régulation chez les enfants au double diagnostic

Hétérogénéité cognitive

Modèles	Variables	Coefficients	Coefficients standardisés	t de student	R2	Variation de F	Sig Var F
Indice d'hétérogénéité cognitive	Dysrégulation	.02	.09	.29	.23	.89	.5
	Note dev.	-.11	-.37	-1.09			
	Âge réel	.03	.35	1.31			
	Genre	.62	.1	.37			
Indice d'hétérogénéité cognitive	Autorégulation	.1	.39	1.09	.29	1.24	.35
	Note dev.	-.21	-.73	-1.93			
	Âge réel	.03	.4	1.55			
	Genre	.64	.1	.4			
Indice d'hétérogénéité cognitive	Rég. Émotionnelle	-.2	-.22	-.82	.33	1.33	.32
	Note dev.	-.11	-.36	-1.33			
	Âge réel	.03	.33	1.25			
	Genre	.83	.13	.5			
Indice d'hétérogénéité cognitive	Dysrég. Émotionnelle	-.03	-.06	-.15	.29	1.1	.4
	Note dev.	-.14	-.46	-1.41			
	Âge réel	.03	.43	1.3			
	Genre	.89	.14	.48			

*<.05 **<.01 ***<.001

Hétérogénéité socio-émotionnelle

Modèles	Variables	Coefficients	Coefficients standardisés	t de student	R2	Variation de F	Sig Var F
Indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle	Dysrégulation	.34	.09	.08	.66	5.79	.008
	Note dev.	-.36	.13	-.64*			
	Âge réel	-.03	.02	-.26			
	Genre	-1.05	2.08	-.09			
Indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle	Autorégulation	.08	.16	.66	.67	5.99	.007
	Note dev.	-.46	-.82	-3.16**			
	Âge réel	-.03	-.23	-1.33			
	Genre	-1	-.09	-.49			
Indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle	Rég. Émotionnelle	-.74	-.4	-2.56	.77	9.4	.001
	Note dev.	-.38	-.63	-4.02*			
	Âge réel	-.05	-.3	-1.95**			
	Genre	.49	.04	0.26			
Indice d'hétérogénéité socio-émotionnelle	Dysrég. Émotionne	-.19	-.18	-0.70	.66	5.21	.013
	Note dev.	-.52	-.85	-3.77**			
	Âge réel	-.01	-.08	-0.33			
	Genre	1.05	.08	0.41			

*<.05

**<.01

***<.001

Hétérogénéité globale

Modèles	Variabes	Coefficients	Coefficients standardisés	t de student	R2	Variation de F	Sig Var F
Indice d'hétérogénéité globale	Dysrégulation	.03	.095	.48	.71	7.29	.003
	Note dev.	-.29	-.76	-3.66**			
	Âge réel	-.01	-.07	-.42			
	Genre	.09	.01	.07			
Indice d'hétérogénéité globale	Autorégulation	.06	.18	.79	.72	7.61	.003
	Note dev.	-.36	-.96	-4.04**			
	Âge réel	-.004	-.04	-.26			
	Genre	.12	.02	.1			
Indice d'hétérogénéité globale	Rég. Émotionnelle	-.4	-.35	-2.46*	.82	12.6	0
	Note dev.	-.28	-.74	-5.32***			
	Âge réel	-.02	-.16	-1.2			
	Genre	.74	.09	0.69			
Indice d'hétérogénéité globale	Dysrég. Émotionne	-.14	-.25	-.98	.74	7.99	.003
	Note dev.	-0.37	-.96	-4.94***			
	Âge réel	.006	.06	.31			
	Genre	1.21	.15	.85			

* < .05

** < .01

*** < .001

Annexe 16 : Analyses de régression de l'étude des liens entre processus de régulation chez les enfants au double diagnostic

Modèles	Variables	Coefficients	Coefficients standardisés	t de student	R2	Variation de F	Sig Var F
Dysrégulation	Autorégulation	-.87	-.77	-2.97*	.64	5.37	.01
	Note dev.	-.08	-.06	-.23			
	Âge réel	.001	.003	.02			
	Genre	2.14	.08	.41			
Rég. Émotionnelle	Autorégulation	-0.05	-.2	-.41	.12	.34	.85
	Note dev.	.10	.35	.7			
	Âge réel	-.01	-.19	-.64			
	Genre	.96	.16	.51			
Dysrég. Émotionnelle	Autorégulation	.08	.16	.42	.49	2.44	.12
	Note dev.	-.37	-.65	-1.74			
	Âge réel	.08	.57	2.45*			
	Genre	4.15	.35	1.48			

*<.05 **<.01 ***<.001

Annexe 17 : Liste des publications et des communications en lien avec la thèse

ARTICLES PUBLIES DANS LES REVUES A COMITE DE LECTURE

- Krieger, A-E., Lancéart, E., Nader-Grosbois, N., Adrien, J-L. (2014). Trisomie 21 et autisme : double diagnostic, évaluation et intervention. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, Vol. 62, 235-243.

ARTICLES PUBLIES DANS LES REVUES SANS COMITE DE LECTURE

- Krieger, A-E, Nader-Grosbois, N. & Adrien, J-L (2016). Une recherche doctorale sur le développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants atteints conjointement de trisomie 21 et de trouble du spectre de l'autisme. Fédération Trisomie 21 France, <http://www.trisomie21-france.org/nos-actions/la-recherche> (mis en ligne le 18 mai 2016).

COMMUNICATIONS ORALES

- Krieger, A-E. (2016, avril). Qu'en est-il du développement cognitif et socio-émotionnel des enfants présentant un double diagnostic de Trisomie 21 et de Troubles du Spectre de l'Autisme ? Quelles implications pour l'évaluation, l'intervention et la guidance parentale ? Journée scientifique organisée par l'Adapei de Loire-Atlantique : Troubles du Spectre de l'Autisme ; Regards croisés sur la recherche et les pratiques professionnelles, Nantes, France.

- Krieger, A-E. (2015, décembre). Double diagnostic Trisomie 21 et Autisme. Journée Régionale : La trisomie 21 – Quelle prise en charge ? Quoi de neuf ? Hôpital Sud, Rennes.

- Krieger, A-E. (2012, décembre). Etude du développement cognitif et socio-émotionnel et de la régulation de l'activité d'enfants ayant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Journée scientifique du Laboratoire de psychopathologie et processus de santé, Université Paris Descartes, Paris, France.

COMMUNICATIONS AFFICHEES

- Krieger, A-E., Bernard, M-A, De Fréminville, B., Nader-Grosbois, N. & Adrien, J-L. (2015, Mars). Développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. 10ème Journée Mondiale de la Trisomie 21, Trisomie 21 : Nouveaux horizons, Paris.

-
- Krieger, A-E., Bernard, M-A, Nader-Grosbois, N., De Fréminville, B. & Adrien, J-L. (2014, Avril). Etude préliminaire du développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Colloque international organisé par le CRPCC (EA 1285) Développements atypiques : quels apports pour la psychologie du développement ? », Rennes.
- Krieger, A-E., De Fréminville, B., Bernard, M-A, Nader-Grosbois, N., & Adrien, J-L. (2014, Avril). Qu'en est-il du développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme ? Résultats préliminaires et perspectives d'intervention. Les Journées de rencontre et d'études sur l'autisme, organisées par l'ANCRA, "Autisme : Explorer pour mieux comprendre, soigner et accompagner", Tours.