

APPROCHE NEUROPSYCHOLOGIQUE DU

SYNDROME DE DOWN

Annick COMBLAIN & Jean-Pierre THIBAUT

Abstract

Introduction

1. Données génétiques et épidémiologiques
2. Le développement neurologique
3. Le développement cognitif
4. Le langage oral
5. La mémoire à court terme
6. Les apprentissages scolaires
 - a. Les compétences en lecture et écriture
 - b. Les compétences numériques et arithmétiques
7. La problématique du vieillissement
8. Evaluation et rééducation
9. Conclusions générales et perspectives

Abstract

Bien que le syndrome de Down soit la cause la plus fréquente de retard mental génétique et, par conséquent, le syndrome le plus étudié, certains aspects du développement et du fonctionnement cognitif des personnes atteintes demeurent peu voire pas encore étudiés. À côté de certains aspects du développement bien documentés à l'heure actuelle tels les conséquences physiques, médicales et, d'un point de vue plus cognitif, langagière de la présence d'un chromosome surnuméraire dans le patrimoine génétique des personnes atteintes du syndrome, certains domaines tels que le développement mnésique ou la problématique du vieillissement cognitif restent peu étudiés et encore sujets à controverse. Ainsi, on sait, à l'heure actuelle que la mémoire à court terme verbale des personnes trisomiques 21 est déficitaire. Mais, son fonctionnement exact et les conséquences de ce déficit sur le développement d'autres domaines comme le langage oral et la lecture restent peu explorés. La problématique du vieillissement et plus particulièrement de l'incidence de la maladie d'Alzheimer est devenue, de par les progrès médicaux et l'espérance de vie accrue des personnes trisomiques 21, un sujet de recherche de plus en plus développé.

Introduction

Le présent chapitre est structuré de la manière suivante. Après une brève introduction générale exposant les données génétiques et épidémiologiques relatives au syndrome de Down, nous examinerons les conséquences de l'anomalie chromosomique au niveau de l'apparence physique générale. Dans la seconde section, nous passerons en revue les particularités du développement des structures cérébrales et de la spécialisation hémisphérique. Dans la troisième section, nous aborderons la problématique du développement cognitif et du retard mental des personnes atteintes. La quatrième section, relativement importante, de ce chapitre est consacrée à une revue de la littérature sur le

développement du langage oral des personnes porteuses de trisomie 21. La cinquième section est consacrée aux recherches sur le développement et le fonctionnement de la mémoire à court terme. La sixième section traitera des apprentissages scolaires et plus particulièrement des compétences en lecture, en écriture et en arithmétique. La septième et avant dernière section sera consacrée à une problématique grandissante dans le domaine de la trisomie 21, à savoir le vieillissement. Enfin, avant de conclure, nous aborderons la problématique de l'évaluation et de la prise en charge clinique des personnes porteuses du syndrome de Down.

1. Données génétiques et épidémiologiques

Les estimations récentes (Winnepenninckx, Rooms, & Koy, 2003) attribuent 50% de tous les cas de retards mentaux à des facteurs génétiques, les 50% restant étant d'origine environnementale (e.g., exposition prénatale à des substances toxiques comme l'alcool et les drogues, la malnutrition, la contamination transplacentale du fœtus). Les anomalies génétiques peuvent être de plusieurs types (chromosomiques, monogéniques, polygéniques, mitochondriales ; voir Tableau 1). Le syndrome de Down ou trisomie 21 fait partie des anomalies chromosomiques s'exprimant par l'existence d'un chromosome surnuméraire (polyploïdie). Les anomalies chromosomiques dans leur ensemble seraient responsables d'environ 28% des cas de retard mental (Curry et al., 1997).

Insérer Tableau 1

Le syndrome de Down est la cause non-héritée la plus fréquente de retard mental génétique (Clarke, Clarke, & Berg, 1985). Son incidence est estimée à 1 cas sur 750 naissances vivantes des 2 sexes (Dolk, De Wals, Gillerot, Lechat, Aymé, Beckes et al., 1990). Cependant, dans les pays industrialisés, il semble que son incidence soit davantage proche d'1/1500 naissances et ce en raison de la co-existence des procédures de dépistage, de diagnostic précoce et de la pratique de l'interruption volontaire de grossesse.

Le syndrome de Down fut cliniquement décrit pour la première fois en 1866 par John Langdon Down. Cette pathologie, si elle n'est pas dépistée en période prénatale, est identifiée relativement tôt dans le développement de l'enfant. Son incidence élevée, un tiers des individus présentant un retard modéré à sévère dans la population retardée mentale, en fait la pathologie sans doute la plus étudiée jusqu'à présent. Ce syndrome est constitué d'une constellation d'anomalies mentales, physiques et fonctionnelles résultant de la triplification du chromosome 21 lors de la méiose. Trois formes de trisomie 21 sont identifiées. La plus

fréquente, la forme standard dans laquelle toutes les cellules contiennent un chromosome surnuméraire, représente 95% des cas affectés. La forme mosaïque représente environ 2% des cas. L'anomalie chromosomique survenant au-delà de la première division cellulaire, toutes les cellules ne comportent pas un chromosome 21 surnuméraire. Les individus sont, dans ce cas, généralement moins atteints que dans la forme standard (Chapman & Hesketh, 2000). La dernière forme dite par translocation représente, quant à elle, environ 3% des cas. Elle résulte de la translocation d'une portion du chromosome 21 sur un autre chromosome, généralement le 14 (Dennis, 1995). A priori, aucune différence majeure ne semble exister tant au niveau cognitif que langagier entre les trois types de trisomie 21. Notons cependant que certains auteurs (cf. Fishler & Koch, 1991) ne semblent pas exclure la possibilité d'une supériorité des personnes trisomiques 21 mosaïques en termes de QI et de lexique référentiel.

L'expression protéinique exagérée des gènes situés sur le chromosome 21 a un certain nombre d'effets sur le développement fœtal de la structure cérébrale ainsi que sur le développement subséquent des personnes trisomiques 21. Les mécanismes précis gouvernant les effets spécifiques des gènes et leur relation avec le comportement des personnes atteintes ne sont pas encore bien compris (Patterson, 1995). Une petite région de la portion distale du bras long du chromosome 21 (21q22.1-22.3) est associée à la plupart des caractéristiques physiques des personnes trisomiques 21, essentiellement les traits faciaux, les maladies cardiaques et la sténose duodénale congénitale ainsi que certaines composantes du retard mental. Il semble également que certaines parties du chromosome situées en dehors de cette région puissent contribuer au phénotype complet des personnes atteintes (Korenberg et al., 1994). Notons qu'actuellement environ 90 gènes ont été identifiés sur la portion 21q et que, pour une large majorité d'entre eux, les effets comportementaux sont encore inconnus (OMIM, 2001).

L'ajout d'un chromosome dans le patrimoine génétique humain de 46 chromosomes a des conséquences graves sur le développement des enfants qui, au minimum, présentent toujours un retard mental. Dans la plupart des cas, les enfants meurent dans les premières années de vie. Seules les trisomies 13, 18 et 21 ont un taux de survie important. Cela est, sans doute, dû au fait que ces chromosomes sont ceux, qui dans le génome humain, contiennent le moins de gènes (Winnepenninckx, et al., 2003). Cependant, même si la trisomie 21 est l'une des formes de trisomie autosomale des plus compatibles avec la survie pendant la période gestationnelle, seulement un tiers des embryons et fœtus donnent lieu à une naissance vivante. Une fois nées, ces personnes sont plus sensibles aux infections que les personnes non atteintes et ce probablement à cause d'anomalies au niveau du système lymphocyte I. Ils ont également une plus grande disposition à développer une leucémie infantile. Enfin, 40% des individus affectés présentent une anomalie cardiaque congénitale. Malgré ces différents problèmes de santé, et grâce aux progrès de la médecine, l'espérance de vie des personnes atteintes par le syndrome de Down ne cesse de croître et dépasse maintenant 68 ans pour 15% d'entre elles et va au moins au-delà de 55 ans pour 50% d'entre elles (Jancar & Jancar, 1996; Strauss & Eyman, 1996).

2. Le développement neurologique

Le cerveau des personnes trisomiques 21 présente une série de particularités anatomiques et physiologiques dont la plupart étaient déjà répertoriées dans la première description neuropathologique de Fraser et Mitchell en 1876. A cette époque déjà, on notait l'étroitesse des gyri temporal supérieur et frontal inférieur, et une relation possible entre ces anomalies et le déficit au niveau de la production du langage avait également déjà été avancée. En 1948, onze ans avant la mise en évidence de la triplication du chromosome 21,

Jervis décrivait les stigmates neuropathologiques de la maladie d'Alzheimer chez trois adultes trisomiques 21 âgés de 35, 42 et 47 ans.

Les recherches dans le domaine de la neurologie ont permis de caractériser le syndrome de Down par trois anomalies saillantes du système nerveux : l'*hypotonie* importante et généralisée visible directement à la naissance, le *retard mental* allant de léger à sévère, et la *détérioration progressive des fonctions mentales* résultant de la surimposition d'un processus de démence sur un retard mental pré-existant. Ce dernier trait clinique est présent chez 25 à 50% des personnes trisomiques 21 étudiées ces 50 dernières années

Si la trisomie 21 ne détermine pas un QI particulier chez les personnes atteintes, on considère que le niveau moyen de retard mental est modéré à sévère ; le QI des adultes étant généralement compris entre 25 et 55 avec une limite supérieure d'âge mental de 7 – 8 ans.

D'un point de vue développemental, la vitesse d'acquisition des savoir-faire est souvent normale dans les premiers mois de la vie. Par après, un ralentissement s'amorce dans le développement de telle manière que les savoir-faire intellectuels et langagiers ainsi que les progrès moteurs peuvent être retardés d'un an ou plus. Même si les personnes trisomiques 21 peuvent effectuer un certain nombre d'apprentissages scolaires tels que la lecture, l'écriture et l'arithmétique, cela reste relativement rare et la maîtrise de ces savoir-faire demeure bien souvent faible.

Les causes anatomiques et physiologiques exactes de l'hypotonie et du retard mental ne sont pas connues. On note cependant un périmètre crânien et un poids cérébral légèrement inférieurs à la normale. Le cervelet et le tronc cérébral sont particulièrement réduits. Même si des anomalies anatomiques et histologiques du système nerveux ont été décrites, y compris des hétérotopies et des anomalies dendritiques, la plupart apparaissent comme non-spécifiques et ces anomalies structurales flagrantes ne peuvent expliquer les déficits neurologiques. Des études récentes indiquent cependant qu'il peut y avoir tôt dans la vie une diminution sélective

de la densité neuronale dans certaines couches du cortex et dès lors une possible diminution du nombre de contacts synaptiques.

Il n'est pas exclu que ces particularités structurales soient le reflet d'un délai maturationnel plutôt que d'une anomalie franche de la différenciation neuronale et de la migration cellulaire dans le cerveau des fœtus et des nourrissons trisomiques 21. Des déficits neuronaux ont également été observés chez de jeunes adultes mais on ne peut encore clairement établir s'il s'agit de changements développementaux ou dégénératifs.

Spécialisation hémisphérique

L'étude de la spécialisation cérébrale chez les personnes trisomiques 21 a permis de mettre en évidence un pattern d'organisation anormale. Plus précisément, certaines recherches (e.g. Elliott & Weeks, 1993) suggèrent une dominance "oreille gauche – hémisphère droit" pour la perception de la parole chez les personnes porteuses du syndrome de Down. Ce pattern est inverse à celui observé dans diverses études d'écoute dichotique chez des personnes non-retardées mentales ou des personnes retardées mentales non spécifiques présentant souvent un avantage de l'oreille droite et de l'hémisphère gauche (Elliott & Weeks, 1993; Hartley, 1982,a,b; Pipe, 1983). Sur la base des études d'écoute dichotique, Hartley (1982a,b) et Pipe (1983) ont proposé un modèle de spécialisation cérébrale inverse chez les personnes trisomiques 21 pour expliquer le déficit langagier observé.

L'examen des capacités de traitement de l'information entrante chez les personnes trisomiques 21 s'est principalement fait par le biais de l'observation des asymétries du contrôle moteur (Elliott, Weeks, & Gray, 1990) basée sur le fait que les différences manuelles dans les performances motrices sont le reflet de capacités différentes dans le traitement des deux hémisphères. Dans ce contexte, plusieurs études visant à tester le modèle de la spécialisation cérébrale inverse ont été mises au point. La technique la plus couramment utilisée consiste à examiner les asymétries manuelles lors de tapotements rapides des doigts

ainsi que la séquentialisation des mouvements des doigts¹. Il apparaît que les systèmes en charge de l'exécution des mouvements sont généralement latéralisés à gauche chez les personnes porteuses du syndrome de Down comme chez la plupart des personnes non-handicapées.

Ces résultats sont cohérents avec ceux des travaux antérieurs sur la spécialisation des mouvements de la sphère orale. Par ailleurs, les performances des personnes trisomiques 21 dans des doubles tâches impliquant la performance uni-manuelle motrice et la production concurrente de la parole indiquent que les personnes trisomiques 21 ont également une préférence hémisphérique gauche pour la production de la parole. Ces derniers résultats sont en contradiction avec le modèle de spécialisation cérébrale inverse proposée par Hartley (1982) et Pipe (1983). Ils suggèrent plutôt une dissociation entre les systèmes responsables de la perception de la parole et ceux responsables à la fois des mouvements des mains et de la sphère orale (Elliott, Weeks, & Gray, 1990). Cette apparente dissociation peut potentiellement expliquer les difficultés spécifiques de traitement de l'information chez les personnes porteuses du syndrome de Down.

Sur la base des résultats des études d'écoute dichotique et d'asymétrie manuelle, Elliott et collaborateurs ont proposé un modèle biologique de dissociation entre les systèmes de perception de la parole dans l'hémisphère cérébral droit et les systèmes d'exécution des mouvements dans l'hémisphère cérébral gauche. Cette dissociation entraîne chez les personnes trisomiques 21 une difficulté particulière à effectuer des tâches impliquant à la fois la perception de la parole et le contrôle de mouvements complexes et ce en raison de la perception partielle d'informations lors de la transmission inter-hémisphérique. Les études qui ont testé la validité du modèle ont montré que les personnes trisomiques 21 ont plus de difficultés à effectuer des mouvements basés sur des instructions verbales que des

¹ L'activité cérébrale du sujet étant enregistrée lors de la réalisation de ces tâches, il est possible de déterminer quelles sont les zones cérébrales impliquées dans l'exécution des mouvements.

mouvements basés sur des instructions visuelles comparativement à d'autres personnes retardées mentales non-trisomiques 21 (Elliott et al., 1990). De même, les personnes trisomiques 21 sont moins aptes à utiliser une information verbale afin de se préparer rapidement à un mouvement. Le traitement inefficace de l'information est lié à la dissociation entre la perception de la parole (hémisphère cérébral droit) et les systèmes d'exécution des mouvements (hémisphère cérébral gauche).

Heath et Elliott (1999) ont exploré plus avant cette dissociation en utilisant la technique d'asymétrie buccale (mouth asymmetry methodology – MAM-) permettant d'évaluer la latéralité cérébrale lors de la production de la parole. De manière générale, chez les droitiers non-retardés mentaux, le côté droit de la bouche s'ouvre plus tôt et plus largement que le côté gauche au cours de la parole (Graves, Goodglass, & Landis, 1982). Ce phénomène est censé refléter l'accès direct des muscles du côté droit de la face aux systèmes de production de la parole situés dans l'hémisphère gauche. Cet accès direct faciliterait le transfert de patterns d'innervation aux muscles du côté droit de la face. Cette technique a été affinée par Wolf et Goodale (1987) de manière à appréhender non seulement l'ampleur de l'ouverture buccale mais également son timing et appliquée à des personnes trisomiques 21 afin de déterminer leur spécialisation cérébrale lors de la production de la parole (Heath & Elliott, 1999). Confirmant les prédictions du modèle de dissociation biologique, les sujets trisomiques 21, tout comme les sujets contrôles, montrent bien une asymétrie du côté droit dans la production des mouvements de la parole (soit une supériorité de l'hémisphère cérébral gauche). On peut conclure à une spécialisation hémisphérique gauche pour la production de la parole (à savoir une ouverture plus large et plus rapide du côté droit de la bouche) dans le syndrome de Down. Ce phénomène, pendant la production de la parole, est attribué à des productions contralatérales directes de l'hémisphère gauche vers le côté droit du visage (Graves & Potter, 1992; Van Gelder & Van Gelder, 1990). Il y a donc un accès direct de la

musculature de la partie droite du visage aux systèmes de production de la parole ou des mouvements de l'hémisphère gauche facilitant ainsi l'ouverture droite de la bouche pendant la production de la parole.

L'observation de l'asymétrie buccale lors de la production de séquences de mouvements ne donne, par contre, pas les résultats escomptés puisqu'on n'obtient pas, chez les personnes trisomiques 21, le même phénomène que celui relevé par Wolf et Goodale (1987) avec des sujets normaux, à savoir, une asymétrie croissante droite avec l'augmentation de la complexité des mouvements. Chez les sujets trisomiques 21, le degré d'asymétrie buccale ne serait donc pas affecté par la complexification des mouvements. Cette absence de résultats pourrait s'expliquer par de légères différences méthodologiques entre les deux expériences (Health & Elliott, 1999) que nous ne discuterons pas ici.

3. Le développement cognitif

Le niveau intellectuel des enfants trisomiques 21 est distribué selon une courbe normale. Le QI moyen se situe aux alentours de 40 – 45 ; ce qui correspond à un retard mental modéré. Le QI maximum peut atteindre 65 (retard mental léger) à 79 (intelligence « normale » inférieure). On considère que 86,5% des personnes trisomiques 21 ont un QI compris entre 30 et 65 ; 8% auraient un QI inférieur à 20 relevant de la déficience mentale profonde et 5,5% relèveraient du retard mental léger. L'évolution du niveau intellectuel des personnes atteintes se fait de manière curvilinéaire. On assiste, en général, à une progression rapide de l'âge mental, bien que plus lente que celle des enfants en développement normal, entre la première et la quinzième année. Ensuite, la progression se fait plus lentement mais peut être observée jusque 30 – 35 ans et se termine par un plateau.

Le cheminement cognitif des personnes trisomiques 21 se fait généralement suivant une séquence développementale typique avec, cependant, une large variabilité inter-

individuelle au niveau de la vitesse de développement et avec quelques spécificités dont un retard important au niveau du langage expressif et de la mémoire à court terme verbale (Chapman, 1999; Chapman & Hesketh, 2000).

La vitesse de développement cognitif, mesurée par des tâches sensori-motrices piagésiennes, décroît après les deux premières années de vie (Dunst, 1990) et semble corrélée, dans la petite enfance, avec l'importance du retard de myélinisation (Koo et al., 1992). Le Tableau 2 suivant reprend les principales étapes et caractéristiques du développement cognitif et comportemental des personnes trisomiques 21 (Guidetti et Tourrette, 1996).

Insérer Tableau 2 ici

Les activités perceptives telles que les capacités de discrimination visuelle et auditive sont déficitaires chez les enfants trisomiques 21 comparativement à ce qui est observé chez les enfants en développement normal. Ainsi, on note des déficits dans la reconnaissance au toucher, la vitesse de traitement des informations perceptives et la reproduction de formes géométriques (Guidetti et Tourrette, 1996).

L'attention et la mémoire sont également déficitaires. Des troubles attentionnels sont déjà observables chez le nourrisson au niveau des réponses d'habituation qui sont plus lentes que chez les enfants normaux. Les enfants trisomiques 21 ont également des problèmes à inhiber des réponses spontanées afin de poursuivre une analyse détaillée du stimulus nécessaire à la production d'une réponse appropriée. Enfin, on observe des faiblesses dans la catégorisation conceptuelle et le codage symbolique de l'information perceptuelle.

4. Le langage oral

Les recherches sur le développement du langage chez les enfants et adolescents trisomiques 21 ont permis de mettre en évidence des déficits spécifiques de la production langagière comparativement aux enfants en développement normal appariés sur la base de

l'âge mental non-verbal (on verra notamment, Fowler, 1990 ; Chapman, 1995, 1997a,b; Miller, 1999). Le Tableau 3 résume les principaux problèmes langagiers observés chez les personnes trisomiques 21.

Insérer Tableau 3 ici

Les retards apparaissent tout d'abord dans les comportements de communication non-verbaux de requête (Mundy et al., 1995). La fréquence d'utilisation de gestes est, quant à elle, similaire dans chez les enfants en développement normal et chez les enfants trisomiques 21 (Franco & Whishart, 1995).

L'apparition de la pré-conversation et de la prise de tour infra-verbale qui s'effectuent vers 3 mois chez l'enfant non-retardé ne sont identifiées que vers 5 à 6 mois chez les bébés trisomiques 21. Le sourire social, présent vers 2 à 3 mois chez l'enfant normal, n'apparaît que quelques mois plus tard chez l'enfant présentant un syndrome de Down.

Les contacts oculaires soutenus mère – enfant apparaissant dès le premier mois chez l'enfant en développement normal ne sont observables que vers 7 à 8 semaines chez l'enfant trisomique 21. A 24 semaines, les contacts oculaires intenses entre l'enfant en développement normal et sa mère ont fait place à une activité d'attention conjointe sur un même objet et ne représentent plus alors que 20% du temps d'interaction. Par contre, à cet âge, ils sont à leur apogée chez l'enfant trisomique 21 et représentent 70% du temps d'interaction. Le fait de poser les yeux sur un objet désigné verbalement par l'interlocuteur est important pour le développement lexical subséquent de l'enfant puisqu'il l'amène à effectuer des associations entre un mot et un être ou un objet, entre un contour intonatoire et une situation particulière. Le retard de l'enfant trisomique 21 dans l'attention qu'il apporte au monde environnant constitue, sans aucun doute, un facteur explicatif de la lenteur manifestée ultérieurement dans le développement lexical.

L'organisation des vocalisations de l'enfant en développement normal et de l'enfant trisomique 21 diffèrent. Ce dernier a tendance à vocaliser en continu sans s'interrompre lors des interventions de sa mère (Jones, 1977). Chez l'enfant en développement normal, les séquences de babillage sont étalées sur des périodes d'approximativement 3 secondes et sont caractérisées par un rythme et une structure préfigurant celle de la parole (e.g. : l'allongement de la syllabe finale dans la séquence rappelle le contour intonatoire descendant d'un énoncé déclaratif). Chez le nourrisson trisomique 21, les séquences de babillage durent environ 5 secondes (Rondal & Comblain, 1999). Il semble en fait que le bébé trisomique 21 éprouve des difficultés à mettre un terme à un mouvement particulier (Rondal, 1978). Cet allongement de la durée des séquences de babillage explique sans doute pourquoi on assiste si souvent à des télescopages entre la production des bébés trisomiques 21 et celles de leurs mères². Ce comportement vocal apparemment anarchique n'est pas sans rappeler le déficit d'inhibition des personnes trisomiques 21 et mis en évidence par Guidetti et Tournette (1996) dans le domaine perceptif.

Les différents sons qui apparaissent dans le babillage de l'enfant trisomique 21 et de l'enfant en développement normal sont relativement similaires. Les séquences de développement ainsi que les particularités temporelles sont identiques pour les deux groupes. Les voyelles antérieures et centrales apparaissent en premier suivies des voyelles postérieures (Smith & Oller, 1981). Pour les consonnes, jusqu'à 6 mois environ, les sons vélaux comme le /k/ et le /g/ sont les plus fréquents. Ensuite apparaissent les consonnes occlusives apico-dentales /t/ et /d/ ainsi que la consonne nasale /n/. Les consonnes occlusives bilabiales /p/ et /b/ ainsi que la nasale /m/ ont une fréquence moyenne pendant les 12 premiers mois. On note un retard de plus ou moins 2 mois dans l'apparition du babillage canonique chez l'enfant

² Dans les jeux vocaux « mères – enfant trisomique 21 », on peut constater que les mères ont tendance à entrer dans l'échange alors que l'enfant n'a pas encore terminé son « intervention » et inversement. Le terme « télescopage » fait donc, dans ce cas précis, référence à la superposition momentanée des productions des partenaires de l'échange.

trisomique 21 (Lynch et al., 1995). La production de syllabes de type consonne – voyelle (e.g., *ba*, *da*, *pa*, etc.) apparaîtrait vers 9 mois chez le bébé trisomique 21 alors qu'elle serait déjà observable vers 7 mois chez l'enfant en développement normal. Enfin, en plus d'être retardée, la reduplication syllabique est moins stable chez le nourrisson trisomique 21 que chez les enfants normaux (Lynch et al., 1995).

Même si le développement articulaire est lent et difficile chez la plupart des enfants trisomiques 21, la progression générale semble correspondre à celle du développement normal (Smith & Oller, 1981). Les voyelles, les semi-voyelles, les consonnes occlusives et les nasales sont produites et maîtrisées en premier lieu. Les phonèmes complexes, essentiellement les consonnes constrictives, et les combinaisons de phonèmes peuvent, à terme, ne pas être maîtrisés et de ce fait, la clarté articulaire du discours peut rester inférieure à la normale (Rondal, 1978 ; Rondal, Lambert, Chipman, & Pastouriaux, 1985). Les problèmes articulaires sont plus fréquents dans le syndrome de Down que dans les autres étiologies de retard mental (Dodd, 1976).

Au niveau perceptif, les enfants trisomiques 21 éprouvent de grandes difficultés dans la distinction des lieux d'articulation des phonèmes signalés par de rapides transitions de formants (Eilers, Bull, Oller, & Lewis, 1985 ; Eilers, Moroff, & Turner, 1985) et ce en raison d'un développement plus lent des représentations auditives complexes par rapport aux enfants en développement normal.

Même si les premières acquisitions langagières (les premiers mots et les premières combinaisons de deux mots) apparaissent à un âge cohérent avec le niveau général de développement cognitif de l'enfant, les acquisitions ultérieures sont considérablement ralenties (par exemple, le développement du lexique expressif et de la morphosyntaxe) (Cardoso-Martins et al., 1985 ; Miller, 1995).

Les données disponibles sur le développement lexical des personnes trisomiques 21 vont dans le sens d'un développement réceptif et productif similaire, mais retardé, par rapport à celui des enfants en développement normal (Cardoso-Martins & Mervis, 1985 et Barrett & Diniz, 1989). Chez les personnes trisomiques 21, la taille du vocabulaire est à la fois corrélée avec l'âge mental et l'âge chronologique (on verra Comblain, 1996 pour une revue de la littérature à ce sujet). Le développement lexical précoce est, par ailleurs, fortement corrélé avec l'élévation en âge mental (Rondal & Edwards, 1997). La vitesse d'acquisition de nouveaux mots chez les enfants trisomiques 21 n'égale pas celle des enfants en développement normal; les deux courbes développementales se séparant progressivement et l'écart entre les deux groupes d'enfants se creusant de plus en plus au fil des années. Il est cependant intéressant de noter la grande variabilité interindividuelle en cette matière chez les enfants trisomiques 21. Miller (1999) estime que 65% des sujets trisomiques 21 ont un niveau de vocabulaire inférieure à celui de leurs pairs non retardés mentaux alors que les 35% restant acquièrent de nouveaux mots de vocabulaire à la même vitesse que 80% de leurs pairs non retardés de même âge mental.

Chez l'enfant trisomique 21, tout comme chez l'enfant en développement normal, deux phases sont observées au cours du développement lexical. Habituellement, la première phase, entre 12 et 20 mois, voit l'acquisition progressive de nouveaux mots. La seconde, aux alentours de 2 ans, signe le début de la phase rapide d'acquisition du vocabulaire. L'enfant apprend plusieurs mots par jour, complète et précise son lexique. Chez l'enfant trisomique 21, ces deux phases de développement, bien que présentes, sont décalées dans le temps. Les premiers mots conventionnels ne sont généralement pas observables avant 2 à 3 ans. La phase lente de développement lexical, caractérisée par l'emploi de mots limité à un contexte particulier ou comme termes génériques pour désigner plusieurs éléments d'une même catégorie, peut se prolonger jusqu'aux alentours de 4 ans.

Le profil de développement du lexique réceptif est également similaire chez les enfants en développement normal et chez les personnes trisomiques 21. Les deux groupes d'enfants comprennent d'abord les noms d'objets et ce au même âge mental (c'est-à-dire 14 mois) et au même niveau de développement sensori-moteur (Cardoso-Martins, Mervis, & Mervis, 1985). Entre 12 et 36 mois, les enfants trisomiques 21 comprennent les mots sociaux et quelques noms d'objets. Ce n'est que plus tard qu'ils développent un lexique de mots relationnels et étoffent celui des noms d'objets. Les premiers mots utilisés appartiennent à des catégories sémantiques bien définies, essentiellement les animaux, les vêtements, les jouets et les moyens de transport (Clark, 1979, Gilham, 1990).

Les expériences de Mervis (1984) et de Tager-Flusberg (1985) permettent de constater que les enfants en développement normal et les enfants trisomiques 21 acquièrent et représentent mentalement les significations de noms d'objets en faisant référence aux prototypes³ des catégories. Ils étendent ensuite les noms appris à d'autres objets en fonction du degré de similarité qu'ils présentent avec les prototypes. Les objets qui rentreront dans une catégorie particulière devront partager une forme, une fonction ou encore des caractéristiques d'utilisation similaires à celles du prototype de la catégorie considérée par l'enfant. Notons que les jeunes enfants forment des niveaux de base dans les catégories dont la composition diffère parfois des niveaux de base des catégories adultes. Les catégories des enfants peuvent être plus larges ou plus restreintes ou encore ne recouvrir que partiellement celles des adultes. Il apparaît en effet que les enfants de 4 à 6 ans effectuent des découpages de catégories d'objets imaginaires en donnant plus d'importance à des similarités superficielles locales entre certains indices au détriment de leur intégration au niveau des stimuli pris dans leur globalité (Thibaut, 1995). Les données de Cardoso-Martins et Mervis (1985) tendent à montrer que, sur ce point, les enfants trisomiques 21 procèdent de la même manière que les enfants en développement

³ Le prototype représente l'exemplaire le plus représentatif d'une catégorie (par exemple, le canari, plus représentatif qu'une poule de la catégorie « oiseau », est considéré comme un prototype de cette même catégorie).

normal. Par ailleurs, les enfants trisomiques 21, tout comme les enfants en développement normal, peuvent inclure facilement de nouveaux éléments dans une catégorie si les éléments précédemment présentés comme appartenant à cette catégorie en sont de bons représentants. Par ailleurs, les enfants des deux groupes ont plus de chances de saisir la conception adulte d'un objet s'ils en relèvent eux-mêmes les attributs pertinents ou si l'adulte les leur désigne et leur fournit une illustration concrète de l'utilisation de l'objet. Les enfants peuvent alors former une nouvelle catégorie se rapprochant de celle de l'adulte (Chapman, Leonard, & Mervis, 1986).

Malheureusement, mis à part l'acquisition des noms d'objets, trop peu de choses sont connues sur le développement lexical des enfants trisomiques 21. Les études décrites datent généralement des années 80 et sont peu précises. La seule chose dont on puisse être à peu près sûr c'est que le profil de développement lexical et conceptuel de l'enfant trisomique 21 est semblable à celui de l'enfant non-retardé mental du même âge et ce bien que la taille du vocabulaire des enfants trisomiques 21 soit inférieure à celle des enfants normaux et, que ce développement soit ralenti par rapport à celui de l'enfant en développement normal (Beeghly & Cicchetti, 1986; Miller, Miolo, Sedey, & Murray-Branch, 1993). De nouvelles perspectives sont cependant explorées dans l'apprentissage du vocabulaire de la langue maternelle par les enfants trisomiques 21 puisque, de plus en plus, on envisage la possibilité d'associer l'apprentissage oral à celui des signes du langage gestuel (Chapman, 1995). Il semble, en effet, qu'une fois le vocabulaire signé ajouté au vocabulaire parlé connu par les enfants trisomiques 21, l'écart entre la taille du vocabulaire de l'enfant non-retardé et celui de l'enfant trisomique 21 disparaisse.

Le retard de développement déjà mis en évidence chez l'enfant trisomique 21 au niveau de la maîtrise des aspects phonologiques et lexico-sémantiques de la langue est également observé au niveau de la morpho-syntaxe. Seules les premières combinaisons de

deux mots se font au même âge mental chez les enfants trisomiques 21 et non-retardés (Miller et al., 1993). Ces énoncés expriment les mêmes relations sémantiques dans les deux groupes d'enfants (Layton & Sharifi, 1979).

Le langage combinatoire des personnes trisomiques 21 est caractérisé par une certaine simplicité formelle des énoncés. On constate généralement une absence de subordination et de coordination, l'omission de certains morphèmes grammaticaux (par exemple, le marquage du féminin sur les noms et les adjectifs, le marquage du pluriel sur les verbes, etc.). Seulement la moitié des énoncés produits par les adultes trisomiques 21 sont complets et grammaticalement corrects (Rondal & Lambert, 1983). La complexité des phrases est réduite et le marquage grammatical du genre et du nombre ne survient qu'une fois sur deux. Les articles définis et indéfinis sont souvent omis et les flexions verbales sont souvent inadéquates. Enfin, la qualité des productions syntaxiques des adultes trisomiques 21 est inférieure à celles d'adultes retardés mentaux modérés d'autres étiologies.

L'acquisition et l'utilisation des morphèmes grammaticaux est une difficulté majeure pour les enfants trisomiques 21 (Rondal, Lambert, Chipman, & Pastouriaux, 1985). Leurs performances à cet égard sont de loin inférieures à ce que l'on pourrait attendre sur la base de leur âge mental. Le marquage du genre et du nombre, le choix des auxiliaires et des flexions verbales sont autant de morphèmes acquis par les enfants non-retardés entre 3 et 10 ans et dont la maîtrise totale n'est que rarement atteinte par les personnes trisomiques 21. Les enfants trisomiques 21 ont d'ailleurs une tendance à omettre plus souvent les morphèmes grammaticaux libres et les morphèmes liens que les enfants normaux appariés sur base de l'âge mental (Bol & Kuiken, 1990; Chapman, Schwartz & Kay-Raining Bird, 1992).

L'acquisition de l'ordre des mots ne semble pas constituer une contrainte sur le plan du développement linguistique chez les enfants trisomiques 21: elle ne nécessite pas un apprentissage systématique. Le processus d'acquisition des règles d'ordre serait similaire à ce

qui est observé chez l'enfant normal et se déroulerait au même moment du développement langagier. Ces règles apparaîtraient dès le stade des premiers énoncés. Par la suite, on observe que les productions des enfants trisomiques 21 sont plus courtes et moins complexes mais correctement ordonnées. En imitation provoquée, les performances des enfants handicapés mentaux comme des enfants normaux augmentent avec l'âge même si les énoncés sont syntaxiquement inadéquats. Les performances plafonnent si la complexité des énoncés à répéter est supérieure à celle des productions spontanées. Chez les enfants trisomiques 21, l'imitation d'énoncés syntaxiquement complexes engendrerait un grand nombre d'écholalies auxquelles s'ajoutent des réductions d'énoncés et des suppressions de mots foncteurs. Les données obtenues par Lomonte (1995) dans une tâche de répétition d'énoncés incorrectement ordonnés, semblent indiquer que les enfants trisomiques 21 tentent de se conformer aux règles syntaxiques en vigueur dans la structure dominante de la langue par des corrections spontanées.

Chez les personnes trisomiques 21, la compréhension du langage, bien également déficitaire, est supérieure aux capacités de production. Dans une certaine mesure, cette supériorité est également observable dans la population non-retardée mentale. Selon Miller (1999), environ 65% des individus trisomiques 21 ont des déficits plus importants en production qu'en compréhension. Chez les enfants trisomiques 21, comme chez les enfants en développement normal appariés sur la base de l'âge mental, on observe une meilleure compréhension des aspects syntaxiques (par exemple, propositions coordonnées, subordonnées et relatives, phrases négatives et passives) que des aspects de morphologie grammaticale (par exemple, co-référence pronominale, flexions temporelle, articles définis et indéfinis) (Comblain, 1996). Ce phénomène va dans le sens des données développementales de Beown (1973) qui décrit deux stades dans le développement de la morpho-syntaxe chez l'enfant en développement normal : 1] les enfants commencent à produire des énoncés à

plusieurs mots, et 2] ils commencent ensuite à utiliser le système morphologique. Cela peut s'expliquer par le fait que les significations relationnelles exprimées par le dispositif syntaxique sont plus essentielles que celles exprimées par les dispositifs morphologiques qui n'encodent pas de significations indépendantes mais modulent la signification d'autres termes (par exemple, les flexions temporelles fournissent une information sur le moment auquel se déroule l'action; la forme des pronoms indique leur rôle grammatical dans la phrase, etc.). Ces formes peu saillantes phonético-perceptuellement n'attirent pas précocement l'intérêt de l'enfant ; ce qui peut expliquer que l'émergence de la syntaxe soit, tant au niveau production que compréhension, antérieur à celle de la morphologie grammaticale.

Enfin, les recherches menées par Fowler (1990) et Fowler et al. (1994) suggèrent l'existence d'une limite dans l'acquisition de la morpho-syntaxe chez les personnes retardées mentales. Fowler (1990) explique cette limite par l'existence d'une période critique liée à l'âge chronologique des sujets (l'adolescence marquant le terme d'une période favorable aux apprentissages grammaticaux; voir également Lenneberg, 1967). Elle pense également qu'il existe une limite au niveau de complexité morpho-syntaxique pouvant être apprise par les sujets retardés mentaux au-delà de la syntaxe simple. Les données de Comblain (1996a) et de Rondal et Comblain (1996) vont également dans ce sens. Aucune indication empirique ne permet à l'heure actuelle de penser que le développement des aspects computationnels du langage, et particulièrement de la syntaxe, puisse se faire au-delà de 12 - 14 ans et ce même si des entraînements systématiques de certains aspects syntaxiques étaient encore effectués (Hurford, 1991; Comblain, 1996; Comblain, Fayasse & Rondal, 1993; Comblain, 1996; Rondal & Comblain, 1996). Il semble donc qu'une intervention à ce niveau doit se faire avant l'adolescence de manière à ce que les résultats soient optimum.

Si le développement des aspects computationnels du langage est limité dans le temps, il semble que les aspects conceptuels, dont font notamment partie le lexique et la

pragmatique, ne soient pas soumis à de telles contraintes développementales (on verra Rondal & Edwards pour une revue complète de la littérature à ce sujet).

Un dernier aspect des productions orales des personnes trisomiques 21 à envisager est la pragmatique de la communication. La littérature à ce sujet est de plus en plus abondante (Rosenberg & Abbeduto, 1993). De manière générale, on note que les jeunes enfants trisomiques 21 sont capables d'utiliser efficacement des énoncés à un mot pour obtenir des objets hors de portée. Si l'on compare la fréquence des actes de paroles (questions – réponse, affirmation, suggestion, etc.) dans le discours des enfants trisomiques 21 et des enfants non-retardés mentaux appariés sur la base de l'âge mental, on ne constate que peu de différences entre les deux groupes. Cependant si, globalement, les aspects pragmatiques du langage semblent être une force des personnes trisomiques 21, il n'en demeure pas moins que certaines lacunes ou difficultés peuvent être relevées (par exemple, la formulation d'une requête indirecte).

Chez l'enfant en développement normal, les capacités de communication référentielle se développent progressivement entre 3 et 8-9 ans. Placés dans des rôles de locuteurs, les enfants plus jeunes éprouvent des difficultés à prendre en considération le point de vue d'autrui. Leurs messages sont idiosyncrasiques et comportent des erreurs dans la sélection des référents. De plus, ils sont peu susceptibles de fournir des informations précises à des récepteurs, enfants ou adultes. Dès 6 ans, la communication référentielle adulte-enfant est de bonne qualité. Les enfants de 7-8 ans réussissent des tâches de communication référentielle en termes de recherche d'informations complémentaires et identifient correctement le référent (Brédart, 1985). Par ailleurs, jusqu'à 8 ans au moins, les enfants ont tendance à poser beaucoup de questions ne permettant d'éliminer qu'un seul référent par requête. Par contre, les enfants de 11 ans, utilisant une stratégie plus efficace, demandent surtout des informations permettant d'éliminer plusieurs référents à la fois. Enfin, il semble que la capacité à répondre

à des messages corrects, suffisants et ambigus⁴ émis par un locuteur augmente entre 5 et 11 ans; plus spécifiquement, elle prendrait place entre 5 et 8 ans (Lloyd et al., 1998).

Chez la personne trisomique 21, un certain nombre d'aspects de la communication référentielle restent problématiques et ce même encore à l'âge adulte. Les principales difficultés concernent les points suivants : (1) se rendre compte que l'on est dans une situation de communication référentielle, (2) estimer les besoins en informations de son interlocuteur, (3) comprendre que l'on ne comprend pas, (4) manifester son manque de compréhension par des messages adéquats, et (5) interpréter ces messages.

En fait, il semble que le mécanisme de communication référentielle soit déficient chez les personnes trisomiques 21 en raison de leur incapacité à assumer alternativement les rôles de locuteur et de récepteur dans une action de communication. Cette déficience trouverait son origine dans les déficiences inhérentes au handicap mental mais aussi dans l'histoire du sujet lui-même, histoire dans laquelle il ne lui est pas souvent permis de jouer le rôle de locuteur écouté et pris au sérieux ni le rôle de récepteur considéré comme un interlocuteur valable. Tout acte de communication sociale suppose que l'activité des interlocuteurs dans une situation de communication ait pour origine et pour moteur l'attente d'un effet chez chacun des partenaires, celui de réaliser l'échange d'informations. C'est cette exigence fondamentale qui fait défaut chez les personnes trisomiques 21 (Lambert & Von Kaenel, 1984).

5. La mémoire à court terme.

Si le profil langagier des personnes trisomiques 21 est actuellement bien connu, l'étude du profil mnésique est quant à lui en plein essor. Les premières études à ce propos datent des années soixante (e.g., Bilovsky & Share, 1965) et mettent en évidence un déficit de la

⁴ On entend par « message correct, suffisant et ambigu » un énoncé correctement construit dont l'interprétation correcte dépend du contexte et ne pouvant être décodé qu'en fonction de celui-ci. Par exemple, l'énoncé « Le barman sert un autre verre au client, il avait renversé le précédent ». Le message est correct mais ambigu car « il » peut se rapporter au barman ou au client en fonction de la situation. Le message est suffisant et peut être interprété correctement dans une situation donnée à un moment donné.

mémoire auditive à court terme chez les déficients mentaux alors que les performances en mémoire visuelle à court terme semblent mieux préservées. Ce tableau général a, depuis, été confirmé par de nombreuses études (e.g., Broadley & MacDonald, 1993; Broadley, MacDonald & Buckley, 1995; Comblain, 1996a,b; Marcell, Harvey, & Cothran, 1988; Mackenzie & Hulme, 1987; Hulme & Mackenzie, 1992; Marcell & Armstrong, 1982; Marcell & Weeks, 1988).

Peu de choses sont connues sur l'évolution de l'empan de mémoire à différents stades de développement chez les déficients mentaux (Hulme & Mackenzie, 1992). L'augmentation de l'empan de mémoire avec l'élévation de l'âge chronologique (et donc de l'âge mental) observée chez les enfants normaux ne l'est pas chez les déficients mentaux. Hulme et Mackenzie (1992) pensent que l'augmentation de l'empan de mémoire chez l'enfant normal est liée à la capacité générale croissante à enregistrer, maintenir et manipuler les informations. Cet empan est approximativement de 4 à 5 items à 7 ans, de 5.5 items à 10 ans et de 7 items à l'âge adulte. La Figure 1 extraite d'une recherche menée par Comblain (1996a), permet de visualiser l'augmentation de l'empan de chiffres de personnes non retardées mentales et trisomiques 21 âgés de 8 à 40 ans.

Insérer la Figure 1 ici

Les sujets trisomiques 21 présentent des difficultés lors de la reproduction de séquences d'items. Ces difficultés ont été, initialement, attribuées à des problèmes au niveau de la récupération de l'information plutôt qu'à des problèmes d'encodage (Rempel, 1974 ; McDade & Adler, 1980). La comparaison des capacités de mémoire à court terme visuelle et auditive d'enfants trisomiques 21, déficients mentaux non-trisomiques 21 et normaux montre que les enfants trisomiques 21, de même que les déficients mentaux d'autres étiologies, ont des performances mnésiques inférieures à celles des enfants normaux (Marcell & Armstrong,

1982). De plus, alors que ces derniers présentent un effet de modalité lors du rappel (le matériel présenté auditivement est mieux rappelé que le matériel présenté visuellement), les deux groupes de sujets déficients mentaux ne montrent pas cet effet de modalité. Ce phénomène pourrait être expliqué par une vitesse de dégradation de l'information normale chez les sujets déficients mentaux, alors que la vitesse de lecture de l'information en mémoire échoïque serait trop lente en raison des difficultés langagières des déficients mentaux ainsi qu'à leur plus grande distractibilité auditive que visuelle. Une autre explication possible à l'absence d'effet de modalité serait l'inexpérience dans l'utilisation de stratégies de mémorisation permettant un accès rapide à l'information auditive.

Certains chercheurs (Marcell, Harvey, & Cothran, 1988 ; Marcell & Cohen, 1992) ont suggéré que le problème sur le versant verbal de la mémoire trouverait son origine dans la perte auditive plus ou moins marquée chez la plupart des sujets trisomiques 21 ainsi que dans un trouble de la parole parfois important. Cette hypothèse a été infirmée par la comparaison des performances de rappel de chiffres présentés auditivement ou visuellement. Il apparaît que la présentation visuelle n'augmente pas les performances de rappel des sujets trisomiques 21, de même que la présentation des stimuli par le biais d'un casque d'audition, n'améliore nullement les performances. Enfin, des mesures directes de l'audition des sujets ne permettent pas de prédire les performances à une tâche d'empan de chiffres (Marcell et al., 1988, 1992). En fait, il apparaît que la perte auditive est uniquement liée au temps mis par les personnes trisomiques 21 pour identifier les chiffres. Il semble dès lors que ce soit davantage cette variable qui puisse avoir un effet indirect sur les performances en mémoire verbale à court terme que la perte auditive en tant que telle.

Une autre explication possible des difficultés des personnes trisomiques 21 dans les tâches de mémoire à court terme verbale serait l'importance des troubles articulatoires dans ce type de population (voir Jarrold & Baddeley, 2001 pour une revue de la littérature à ce sujet).

L'hypothèse étant que dans des tâches de répétition de mots ou de chiffres, les personnes présentant des problèmes de planification et/ou d'exécution de séquences de réponses auront un empan de mémoire à court terme verbale réduit. Afin de tester cette hypothèse Marcell et Weeks (1988) ont adapté une tâche d'empan de mots et de chiffres de manière à neutraliser la variable articulation. Dans une première tâche, les sujets devaient reproduire les séquences de chiffres présentées auditivement en utilisant des séries de blocs numérotés. Dans une seconde expérience, il leur était demandé de pointer dans un ordre séquentiel correct les images correspondant aux mots présentés oralement. Les résultats de ces deux expériences indiquent que les performances mnésiques des sujets trisomiques 21 ne sont nullement améliorées par la suppression de l'obligation de réponse orale. En d'autres termes, il semble que le fait de ne pas exiger des sujets une réponse parlée ne diminue pas la difficulté de la tâche et n'augmente pas les performances. Ceci suggère clairement que les problèmes de parole des personnes trisomiques 21 ne constituent pas le facteur majeur déterminant les performances en mémoire à court terme verbale (Jarrod & Baddeley, 2001).

Dès lors, un problème spécifique fondamental associé au syndrome de Down pourrait être la cause du déficit de la mémoire à court terme verbale. C'est ce qu'un certain nombre d'auteurs ont tenté de montrer en étudiant le fonctionnement de la mémoire à court terme verbale des personnes trisomiques 21 en référence au modèle théorique de "mémoire de travail" de Baddeley et Hitch (1974; Broadley, MacDonald & Buckley, 1995; Comblain, 1996a,b). Les connaissances dont nous disposons à l'heure actuelle à propos du fonctionnement de la boucle phonologique chez les personnes normales, nous permet de prédire les conséquences probables de son dysfonctionnement, de même que les implications de celui-ci sur le type de problèmes vécus par les personnes trisomiques 21 et sur les stratégies d'intervention.

Mackenzie et Hulme (1987) sont parmi les premiers à s'être intéressés au fonctionnement de la boucle phonologique chez les personnes trisomiques 21. Ils ont mesuré chez leurs sujets, d'une part, l'empan auditif de mots de différentes longueurs ainsi que la vitesse d'articulation, et, d'autre part, l'empan auditif de mots similaires et dissimilaires phonologiquement et ce, afin de tester, respectivement, les effets de longueur de mots et de similarité phonologique. Les performances mnésiques des sujets déficients mentaux sont inférieures à celles des enfants normaux et ce pour toutes les mesures d'empan verbal. Leur vitesse d'articulation est également inférieure. L'effet de longueur des mots que les auteurs mettent en évidence chez les enfants normaux est absent chez les déficients mentaux et ce bien que ces derniers, comme les enfants normaux, mettent plus de temps à articuler les mots poly- que monosyllabiques. Les auteurs rendent compte la différence entre enfants normaux et adolescents déficients mentaux par la capacité inférieure de la boucle articulatoire de ces derniers.

Broadley, MacDonald et Buckley (1995) se sont également intéressés à l'effet de similarité phonologique et à l'effet de longueur des mots chez les personnes trisomiques 21. Contrairement aux auteurs précédents, ils mettent en évidence des effets de similarité phonologique et de longueur des mots significatifs chez des enfants et des adolescents trisomiques 21. Pour Broadley et al. (1995), ces résultats sont cohérents avec les données de Hulme, Silverster, Smith et Muir (1987), de Hitch, Halliday et Littler (1989) et de Hitch, Halliday, Schaafsteel et Hefferman (1991) mettant en évidence un effet de longueur des mots chez de tout jeunes enfants normaux de 4 ans en l'absence de toute récapitulation subvocale. Broadley et al. suggèrent que leurs résultats reflètent l'utilisation par les sujets trisomiques 21 d'un code phonologique. Ils considèrent que leur conclusion est renforcée par la présence d'un effet de similarité phonologique, tant en présentation auditive que visuelle des items.

Comblain (1996a,b) met également en évidence la sensibilité des personnes trisomiques 21 à l'effet de similarité phonologique et ce, quel que soit l'âge chronologique ou l'âge mental des sujets testés. Ces données confirment celles de Hulme et Mackenzie (1992) et celles de Broadley et al. (1995). Elle constate également que, contrairement à ce qui est observé chez les sujets normaux, et conformément aux résultats antérieurs de Hulme et Mackenzie (1992), que la taille l'effet de similarité phonologique ne croît pas avec l'âge chronologique chez les sujets trisomiques 21 de même qu'il ne croît pas avec l'élévation en âge mental des sujets. Tout comme Broadley et al., Comblain observe un effet de longueur des mots chez les sujets trisomiques 21 qu'elle a étudié et ce quel que soit leur âge chronologique et leur âge mental.

En résumé, on peut dire que l'empan de mémoire phonologique à court terme des personnes trisomiques 21 est réduit par rapport à ce qu'il devrait être sur la base de l'âge chronologique et de l'âge mental (puisqu'il ne dépasse pas, même à l'âge adulte, celui d'un enfant normal de 4 ans). L'élévation de cet empan n'est pas lié, chez les personnes trisomiques 21, à l'élévation de l'âge chronologique mais seulement à l'élévation de l'âge mental. On peut également conclure à une similarité, du moins partielle, de fonctionnement de la mémoire verbale à court terme chez les personnes trisomiques 21 et les enfants normaux. La présence d'un effet de similarité phonologique et d'un effet de longueur des mots en attestent.

6. Les apprentissages scolaires.

Selon Nadel (1996), l'apprentissage et la mémoire sont altérés chez les personnes trisomiques 21. Cependant, la nature exacte de ce déficit n'est pas encore définie avec précision. A l'heure actuelle, deux questions restent sans réponse : (1) quels sont les aspects de l'apprentissage et de la mémoire altérés chez les personnes trisomiques 21 ? et (2) quelles

sont les capacités d'apprentissage et de mémoire des personnes trisomiques 21 à différentes périodes de leur vie ?

Dans la trisomie 21, certaines parties du cerveau sont plus atteintes que d'autres. On notera, par exemple, que les parties médiales du lobe temporal ainsi que l'hippocampe sont tout particulièrement endommagées. Ces parties du cerveau ne sont, cependant, impliquées que dans certaines formes d'apprentissages et de mémorisation. La plupart des indications dont nous disposons à l'heure actuelle suggèrent que les déficits ne se distribuent pas de la même manière dans tous les systèmes d'apprentissage et de mémoire. Conformément à ce qui vient d'être dit, il semble que les apprentissages impliquant le fonctionnement de l'hippocampe soient plus particulièrement touchés. L'hippocampe est connu pour être impliqué dans la cognition spatiale, dans la flexibilité des apprentissages en général ainsi que dans la consolidation de ce qui a été appris. Il n'est, par contre, pas important dans les apprentissages de catégories et de concepts (Nadel, 1996).

Les données neuropathologiques suggèrent que les principales différences entre les enfants en développement normal et les enfants trisomiques 21 n'émergent seulement que quelques mois après la naissance. Les apprentissages précoces, bien que réduits, seraient donc relativement normaux, les déficits les plus importants n'intervenant qu'au-delà de la première année de vie. Des déficits sont observés dans l'apprentissage d'informations bien spécifiques comme les lieux ou encore certains aspects du langage. Certains déficits sont de nature plus abstraite et se traduisent par une instabilité du matériel appris (l'information a tendance à être oublié peu après avoir été apprise).

Bien que les progrès de la recherche nous permettent de mieux appréhender le fonctionnement cognitif des personnes trisomiques 21, il reste encore beaucoup de chemin à parcourir avant de comprendre et de cerner parfaitement les capacités mnésiques et d'apprentissage de ces personnes. Une chose est cependant sûre, c'est que l'altération de

l'hippocampe, qui ne fait plus aucun doute dans cette pathologie, joue un rôle important dans les limitations mnésiques et d'apprentissages. Cette constatation amène Glisky et Schacter (1989) à suggérer une approche thérapeutique des enfants trisomiques 21 similaire à celle utilisée avec les patients amnésiques, c'est-à-dire utiliser les systèmes de mémoire et d'apprentissage qui sont plus ou moins intacts afin de mettre en place un certain nombre d'acquis.

a. *Les compétences en lecture et écriture*

Il est actuellement admis que les personnes trisomiques 21 sont capables d'accéder à un bon niveau de lecture et ce dans la mesure où leurs aptitudes visuelles semblent meilleures que leurs aptitudes auditives.

La lecture est une habileté complexe et composite faisant intervenir un certain nombre de compétences de base. Certaines, comme la conscience syllabique ou la conscience de rime sont déjà acquises vers 4 ans (Alegria, Leybart, & Mousty, 1994) avant même l'apprentissage systématique de la lecture. La conscience du phonème, définie par Ecalle et Magnan (2002) comme la conscience que les mots parlés sont formés d'unités phonologiques discrètes, abstraites et manipulables appelées phonèmes, émerge plus tard dans le développement de l'enfant. En français, il semble que l'on ne puisse faire l'économie de la découverte de la correspondance phonémique pour apprendre à lire (Morais & Robillard, 1998). Un certain nombre de données expérimentales indiquent que la prise de conscience du phonème est liée à la fois à un apprentissage explicite et à un processus de maturation psychologique (Alegria & Morais, 1989).

De manière générale, il est admis à l'heure actuelle qu'il existe une corrélation positive entre le niveau de conscience phonologique et les habiletés de lecture et d'orthographe (Bradley & Bryant, 1983). Les deux savoir-faire sont liés et ce, même s'il n'est pas encore

possible de déterminer laquelle est le précurseur de l'autre. Selon Bertelson (1986), les deux sont en interaction réciproque.

Le processus développemental de la lecture est relativement bien documenté chez l'enfant en développement normal, mais il l'est nettement moins chez l'enfant trisomique 21. Dès lors, depuis une dizaine d'années, les études sur l'apprentissage de l'écrit chez les personnes trisomiques 21 et plus particulièrement sur le développement des habiletés de base et comme la conscience phonémique se sont développées.

Si certains auteurs comme Cossu et Marshall (1990), Cossu, Rossini et Marshall (1993) ou encore Evans (1994) soutiennent que certains enfants trisomiques 21 sont capables de lire malgré de faibles résultats aux épreuves de métaphonologie (comptage de phonèmes, suppression du phonème initial, épellation orale et synthèse de phonèmes), la plupart des études récentes tendent à prouver que, dans cette population également, lecture et conscience phonologique sont étroitement liées (cf. Cupples & Iacono, 2000). Selon Morton et Frith (1993), les résultats obtenus par Cossu et Marshall (1990) s'expliquent par la confusion qu'ils ont faite entre compétence et performance. Les performances aux tâches métalinguistiques ne requièrent pas seulement un accès aux représentations phonologiques. En fait, les limitations cognitives des personnes trisomiques 21 peuvent être telles que s'ils avaient les habiletés phonologiques requises pour compléter les tâches métaphonologiques, ils pourraient être incapables de faire face à une exigence cognitive plus générale concernant précisément ces habiletés phonologiques particulières. L'étude de Gombert (2002) semble mettre un terme à la polémique puisqu'il a montré que les compétences métaphonologiques des enfants trisomiques 21, bien que faibles et inférieures à celles d'enfants en développement normal, sont étroitement corrélées avec leur niveau de lecture.

Les performances des enfants trisomiques 21 aux épreuves de conscience phonologique, bien que globalement inférieures à celles des enfants en développement

normal, varient également selon le type d'épreuves métaphonologiques. Dans les études récentes sur le sujet (cf. Cardoso-Martins, Michalick, & Pollo, 2002; Gombert, 2002), les auteurs ne retrouvent en effet pas chez les enfants trisomiques 21 l'évolution graduelle présente chez l'enfant en développement normal consistant à discerner d'abord des unités plus larges comme la rime avant de percevoir de manière consciente les constituants phonémiques de la parole. En effet, les enfants trisomiques 21 réussissent mieux les tâches de détection du phonème initial que les tâches de détection de rime. Ce phénomène, assez surprenant, peut être expliqué de deux façons. D'un côté, les enfants trisomiques 21 seraient moins exposés aux jeux de langage qui semblent promouvoir, chez le jeune enfant normal en âge préscolaire, la sensibilité à la rime. D'autre part, cette différence relative au phonème proviendrait de la méthode avec laquelle les enfants trisomiques 21 apprennent à lire. Tous les sujets de l'étude de Cardoso-Martins et al. (2002) ont en effet appris à lire avec une méthode analytique.

Les études résumées ci-dessus traitent toute d'un domaine particulier, la conscience phonémique, associé au développement de la lecture mais ne décrivent pas les stratégies utilisées par les enfants pour lire. En réalité, il existe peu de données publiées sur les capacités de lecture des personnes trisomiques 21 et le niveau de lecture qu'elles sont susceptibles d'atteindre.

Selon une étude de Pueschel et Hoppmann (1993) menée aux Etats-Unis, 20% des enfants trisomiques 21 âgés de 7 à 10 ans seraient capables de lire plus de 50 mots. Ce pourcentage passerait à 47% entre 11 et 16 ans et à 50% entre 17 et 21 ans. Les phrases, quant à elles, seraient lues par 47% des enfants trisomiques 21 âgés de 7 à 10 ans, par 61% des adolescents entre 11 à 16 ans et par 67 % des personnes entre 17 et 21 ans. L'étude indique également que peu d'enfants trisomiques 21 de moins de 7 ans possèdent des habiletés de lecture.

A la question, les enfants trisomiques 21 utilisent-ils les mêmes stratégies cognitives que les enfants normaux pour accéder à la lecture, les réponses ne sont pas nombreuses. On relève parmi les études les plus intéressantes celle de Buckley, Birds et Byrne (1996). Selon ces auteurs, les enfants trisomiques 21 font le même type d'erreurs que les enfants normaux en début d'apprentissage de la lecture à savoir : des erreurs visuelles et sémantiques, indices du passage par une lecture logographique alors que les enfants n'ont pas encore de connaissance des règles de correspondance grapho – phonologique. Chez les enfants trisomiques 21, la stratégie logographique serait utilisée pendant une période anormalement longue (Fletcher & Buckley, 2002) suggérant par là qu'ils éprouveraient davantage de difficultés que les enfants normaux à acquérir une stratégie de lecture alphabétique.

Les données fournies par Gombert (2002) permettent également de répondre, au moins partiellement, à la question des stratégies de lecture utilisées par les enfants trisomiques 21. Il semble en effet que ces enfants éprouvent davantage de difficultés dans la lecture de pseudo-mots visuellement éloignés d'un mot existant que de pseudo-mots visuellement proches d'un mot connu. Par ailleurs, les pseudo-mots sans voisins orthographiques sont moins bien lus que les mots réguliers. Selon Gombert, cela signifie que l'enfant trisomique 21 utilise des analogies avec les mots connus pour lire des pseudo-mots et qu'il éprouve des difficultés lors de l'application des règles de correspondance grapho – phonologique aux items n'ayant pas de relation lexicale avec des mots connus.

La lecture étant le produit du décodage et de la compréhension (Gough & Tunmer, 1986), il nous reste à envisager la problématique de cette dernière chez les personnes trisomiques 21. Comme nous l'avons vu précédemment, si la compréhension du langage oral est nettement supérieure à la production, elle n'en demeure pas moins déficitaire et pour la majorité des sujets limitée à la compréhension de structures simples (Fowler, Gelman & Gleitman, 1994). Qu'en est-il de la compréhension du matériel écrit ? Les études sont peu

nombreuses à ce sujet. Il semblerait que la compréhension orale restreinte limite la possibilité de développement de la compréhension écrite. Il paraît logique que les sujets trisomiques 21 ne puissent développer des habiletés de compréhension supérieures à l'écrit par rapport à l'oral (Duboisson-Odenhove, 2003).

b. Les compétences numériques et arithmétiques

Les études sur l'acquisition et le développement des compétences numériques et arithmétiques dans le syndrome de Down sont peu nombreuses, en raison d'idées reçues sur l'incapacité des personnes trisomiques 21 à effectuer des apprentissages scolaires tels que la lecture et les mathématiques, ou parce que l'apprentissage des habiletés numériques sont considérées peu prioritaires par les enseignants (Porter, 1998).

Si la manipulation correcte des nombres contribue à l'autonomie sociale des personnes, il est surprenant que les recherches aient fortement négligé le développement des savoir-faire numériques chez les personnes trisomiques 21. Jusqu'il y a peu, les comptes-rendus anecdotiques disponibles n'attribuaient aux enfants trisomiques 21 que des compétences numériques sous-développées (Byrne, 1997; Sloper, Turner, Cunningham & Knussen, 1990). A l'heure actuelle, on sait que les enfants trisomiques 21 peuvent effectuer des apprentissages mathématiques élémentaires. En comprendre le fonctionnement est essentiel pour la mise au point de méthodologies d'apprentissage adaptées (cf. Nye, Fluck & Buckley, 2001; Paterson, 2001; Thibaut & Stoffe, 2002).

Les compétences mathématiques élémentaires sont très diverses, ce qui en rend l'évaluation plus difficile que celle de la lecture, par exemple. Outre l'utilisation adéquate de la chaîne verbale des nombres (la « litanie » des nombres), on identifie le comptage et ses propriétés, les opérations logiques sur les nombres (par exemple, conservation, sériation), l'acquisition des faits arithmétiques, la maîtrise des opérations, la résolution de problèmes arithmétiques simples (voir Fayol, 1990; Noël, dans ce traité). Ces compétences sont souvent

interconnectées et seule une évaluation systématique des composantes permet de comprendre l'origine d'un échec. Par exemple, un échec aux multiplications simples peut résulter d'une incompréhension des algorithmes associés à cette opération ou de l'ignorance des tables de multiplication.

A cette multiplicité des concepts et opérations impliquées dans la manipulation des nombres correspond une grande variabilité des niveaux de compétence observés chez les personnes trisomiques 21, des stades les plus élémentaires aux opérations plus complexes.

L'utilisation de la chaîne numérique verbale est souvent confondue avec la présence de la comptine « un, deux, trois, etc. ». Chez l'enfant normal, la comptine n'est souvent, au début de l'acquisition, qu'un bloc indissociable comportant de nombreuses erreurs. Progressivement les unités de la comptine s'individualisent, l'enfant devient capable de commencer à compter ailleurs qu'au début (par exemple, à partir de 5) ou entre des bornes (par exemple, compter entre 5 et 10). Quant à la chaîne elle-même, elle est acquise en différents blocs, appelés stable et conventionnel (séquence correcte), stable et non conventionnel (séquence incorrecte mais répétée d'un essai à l'autre) et instable et non conventionnelle (variable d'un essai à l'autre) (Fuson, Richards & Briars, 1982 ; Briars & Siegler, 1984). Les limites de la mémoire auditivo-verbale séquentielle des personnes trisomiques 21 devraient entraver l'acquisition de la chaîne verbale (voir ci-dessus). Porter (1999) montre que la longueur moyenne de la suite de nombres (correcte) produite par des personnes trisomiques 21 (âge mental moyen de 35 mois) est de 5.45 (comprise entre 2 et 10). L'auteur ne fournit aucune comparaison avec des enfants normaux appariés sur l'âge mental. La variabilité de l'âge mental calculée par un test de vocabulaire dans le groupe est très importante, ce qui rend caduque toute comparaison entre le développement de ces enfants et celui des enfants normaux. Les auteurs trouvent une corrélation entre efficacité mentale et comptage. Sa signification est douteuse puisque les deux tâches sont des tâches lexicales; une

corrélation avec une échelle d'efficacité multidéterminée aurait été plus concluante. L'auteur montre que la correspondance terme à terme obtient de meilleurs scores que la production d'un ordre stable, alors qu'on observe l'inverse chez les enfants normaux. Une explication serait que les enfants trisomiques 21 ont appris peu de mots de nombre, en raison de leur mémoire auditivo-verbale limitée.

Le comptage est une des premières compétences numériques acquises par l'enfant normal. Il est souvent confondu avec l'utilisation de la comptine des nombres évoquée ci-dessus. Si le comptage repose sur l'utilisation de la chaîne des nombres, il la dépasse par les compétences utilisées, puisqu'il suppose la mise en relation de la chaîne avec un ensemble d'entités, à travers l'utilisation de cinq principes énoncés par Gelman et Gallistel (1978): (1) *l'ordre stable*, la suite des noms des nombres est une séquence ordonnée stricte, intangible; (2) *la correspondance terme à terme*, chaque élément compté correspond à un seul mot-nombre; (3) *la cardinalité*, le dernier mot-nombre énoncé est le dernier élément de l'ensemble compté et correspond au cardinal de la collection; (4) *l'abstraction*, le dénombrement n'est pas affecté par la nature des objets comptés; (5) *la non-pertinence de l'ordre*, l'ordre d'énumération des éléments dénombrés n'affecte pas le comptage. Selon Gelman et Gallistel, tous ces principes sont présents en même temps et probablement innés.

Nye, Fluck et Buckley (2001) ont étudié l'apprentissage du comptage chez des enfants avec syndrome de Down (AC : 65 mois, âge verbal : 21 mois, âge mental non-verbal : 40 mois) et l'ont comparé avec celui d'enfants en développement normal appariés sur l'âge mental non verbal (AC : 36 mois = âge verbal, âge mental non-verbal 41 mois). Les auteurs montrent que les sujets trisomiques 21 connaissent moins de noms de nombre, qu'ils soient correctement ordonnés ou non, que leurs appariés. Ce résultat ne surprend guère, puisque l'appariement a été réalisé sur base de l'âge mental non verbal, beaucoup plus élevé que l'âge verbal chez les sujets trisomiques 21 et différent de l'âge verbal des appariés. Cette

connaissance des noms de nombre moindre chez les sujets trisomiques 21 pourrait n'être que le reflet de leurs compétences langagières inférieures. Le comptage des sujets trisomiques 21 est significativement inférieur à celui de leurs appariés. Les auteurs évaluent également les capacités d'apprentissage des deux groupes en comparant leurs performances à une tâche de comptage libre et une tâche de comptage supervisée par un parent. Les deux groupes ont bénéficié de l'aide apportée puisque leurs scores sont supérieurs aux scores « sans aide », l'amélioration est équivalente dans les deux groupes. Dans les termes de Vygotsky (1978), la zone de développement proximal est semblable dans les deux groupes. Dans les deux groupes, la plupart des sujets ne comprennent pas la cardinalité. Ce résultat est attendu puisque cette compréhension apparaît vers 4 ans chez les enfants normaux (Fluck & Henderson, 1996). Caycho, Gunn et Siegal (1991) ont montré que la compréhension de ces principes chez les personnes trisomiques 21 est liée à l'âge mental, et parmi ceux-ci la cardinalité ne semble pas acquise avant un âge mental de 4,5 ans.

Dans une étude de 2002, Thibaut et Stoffe ont investigué le comptage, les opérations logiques sur les nombres, la maîtrise du système numérique, l'estimation de la grandeur, les quatre opérations, et la résolution de problèmes simples impliquant ces opérations. Les adultes trisomiques 21 étudiés ont 6,2 ans d'âge mental (AM compris entre 5,1 et 7,8). La comparaison des épreuves révèle une répartition des scores en deux blocs. D'un côté, les épreuves de comptage, de dénombrement, de connaissance du système numérique, de représentation approximative de la quantité donnent lieu, en général, à de très bonnes performances, alors que les épreuves de décomposition (base 10), les opérations (addition et soustraction) et les opérations logiques obtiennent des scores très inférieurs. En première analyse, les adultes trisomiques sont en difficulté lorsqu'il s'agit de manipuler les nombres de monnaie de 10 eurocent et de 1 eurocent) demande également une manipulation de nombres puisqu'il faut d'abord saisir le nombre de pièces de 10 nécessaires pour former le nombre de

dizaines contenues dans le nombre de départ (soit une dizaine, dans notre exemple) puis calculer le nombre d'unités nécessaires (soit 7 unités, dans notre exemple) pour parvenir à égaliser le nombre source. Dans les épreuves de comptage, on remarquera que ce sont celles de comptage en base ou à rebours qui, peu fréquentes et peu automatisées, sont les plus difficiles. Elles nécessitent donc un calcul de la part du sujet. Par exemple, le sujet qui compte en base 2 (2, 4, 6, 8, etc.) doit procéder à des additions successives pour énoncer la suite des nombres. Dans le comptage à rebours, la suite classique des nombres doit être inhibée et les sujets doivent manipuler la série pour retrouver le prédécesseur du nombre qu'ils viennent d'énoncer.

Par ailleurs, les sujets étudiés par Thibaut et Stoffe (2002), comme les jeunes enfants, semblent raisonner sur des caractéristiques superficielles des stimuli. Ainsi, dans les tâches de conservation, leurs réponses sont guidées par les caractéristiques perceptives des alignements plutôt que par les propriétés logiques effectuées sur les stimuli. Dans les tâches de comptage, ils ignorent le principe de non pertinence de l'ordre, probablement parce qu'ils estiment que le comptage doit être réalisé en suivant l'ordre dans lequel les stimuli sont présentés perceptivement. Le comptage est donc contaminé par les caractéristiques perceptives de la situation. De la même façon, la plupart des sujets sont incapables de réaliser une collection équivalente à une collection de référence : dans cette tâche les sujets tâtonnent en essayant de reproduire la configuration sur une base perceptive, sans comprendre qu'il suffit de compter le nombre d'objets de la collection de référence et de compter le même nombre d'objets sur le matériel cible pour obtenir la solution.

Cochet (2003) confirme ces données avec des adolescents trisomiques 21 (Age Mental : 5,7). La plupart des épreuves corrélaient bien avec l'âge mental. Dans les différents groupes d'épreuves, les performances ne sont pas homogènes : par exemple en comptage, 50% des sujets comptent jusqu'à une borne supérieure fixée par l'expérimentateur par contre,

le comptage à partir d'une borne inférieure ne recueille que 14% de bonnes réponses. De la même manière, tout ce qui relève des faits de connaissance est mieux réussi que les tâches dans lesquelles il faut manipuler des quantités.

Quelle est l'origine de la notion de quantité chez les personnes trisomiques 21 ? On sait que les enfants normaux peuvent distinguer de faibles quantités dès le plus jeune âge (Starkey, Spelke & Gelman, 1990), par exemple, distinguer 2 de 3. Paterson (2001) a évalué cette capacité chez des enfants T21 âgés de 30 mois dont l'âge mental de 16.9 mois. Les enfants sont d'abord familiarisés avec une quantité particulière, soit 2 objets présentés selon des configurations spatiales variables au cours des essais successifs. L'habituation était suivie par une phase de test dans laquelle deux cartes, l'une avec deux nouveaux stimuli l'autre avec trois stimuli, étaient présentées simultanément. On enregistrait le temps de fixation sur chaque carte, selon une procédure classique (Fagan, 1970). Les enfants trisomiques 21 ne semblent pas distinguer les quantités puisque les temps de fixation pour la nouvelle (3) et l'ancienne quantité (2) sont égaux, alors que des enfants avec syndrome de Williams, appariés sur l'âge mental, sont sensibles à la quantité. Dans la même recherche, les adultes trisomiques 21 sont sensibles à la quantité, contrairement aux enfants atteints du syndrome de Williams, un résultat inverse. Parmi les tâches retenues, les participants devaient estimer quel nombre est le plus élevé. Les stimuli sont des ensembles de points. Chez l'adulte normal, on observe un effet de distance, où le temps de réponse est plus long lorsque les quantités de points comparées sont proches que si elles sont éloignées (Moyer & Landauer, 1967). Cette différence entre les deux tâches montre que le développement de la quantité n'est pas homogène. Selon l'auteur, l'asymétrie entre les groupes, présence précoce d'une composante de la compréhension de la quantité dans un syndrome et absence dans l'autre syndrome, alors que l'inverse est vrai pour une autre composante, ne permet pas une interprétation des déficits observés en termes de modules absents ou présents. La présence ou l'absence d'une

compétence précoce ne permet pas d'en prédire l'évolution générale. Par ailleurs, des différences de compétence entre groupes à un moment donné peuvent évoluer, montrant que des groupes atypiques peuvent suivre des trajectoires de développement différentes.

Au total, les compétences numériques et arithmétiques des personnes trisomiques 21 se développent très lentement et sont très variables d'un sujet à l'autre ce qui s'explique notamment par la grande hétérogénéité de leur fonctionnement mental. A l'heure actuelle, on ne sait comment ce développement s'effectue. Les données de Paterson (2001) indiquent qu'il pourrait ne pas reposer sur les mêmes compétences initiales que le développement équivalent chez l'enfant normal. Comment le développement ultérieur s'articule à ces compétences reste une question ouverte. En outre, les comparaisons avec le développement normal ne sont pas toujours possibles, faute de groupe contrôle (absence) ou compte tenu des appariements réalisés (test utilisé).

7. La personne trisomique 21 vieillissante

Lorsque l'on parle de vieillissement chez la personne trisomique 21, il est important de faire la distinction entre personne vieillissante saine et personne vieillissante présentant des signes de démence.

A l'âge adulte, chez *la personne trisomique 21 saine*, des progrès peuvent encore être espérés dans certains domaines de la cognition. Ainsi, il semble que chez les jeunes adultes le développement cognitif et le développement langagier, dans une certaine mesure, se poursuivent. Berry et al. (1984) mettent en évidence des progrès significatifs entre 14 et 42 ans au test des Matrices Progressives de Raven Couleur, au test Peabody de vocabulaire réceptif en images, de même qu'au niveau du comportement adaptatif. Ces données sont confirmées, du moins partiellement, par Chapman et al. (1998) qui notent une augmentation

significative des scores de vocabulaire réceptif et expressif entre l'adolescence et le début de l'âge adulte.

Si certains domaines langagiers et de la cognition non-verbale ne semblent pas touchés par le vieillissement de la personne trisomique 21, il n'en va pas de même pour d'autres domaines de la cognition et plus spécifiquement pour certaines aspects de la mémoire. Une étude comparative menée par Haxby (1989) chez des adultes trisomiques 21 de moins et de plus de 39 ans met en évidence une diminution des capacités de stockage de l'information nouvelle en mémoire à long terme ainsi qu'une détérioration des capacités de construction visuo-spatiale alors que les capacités langagières restent stables. Une autre étude menée par Alexander et al. (1997) sur de jeunes adultes (22 à 39 ans) et des adultes plus âgés (40 à 61) confirme ces résultats. On assiste, avec le vieillissement de la personne, à une diminution des scores aux épreuves d'orientation, de mémoire différée et aux épreuves visuo-spatiales; les scores de vocabulaire réceptif et de production langagière (dénomination, répétition de phrases et closure grammaticale) restent stables.

Dans certains cas, l'évolution de la personne trisomique 21 à l'âge adulte se caractérise par *l'apparition de signes de démence*. Chez ces individus, on constate une altération des scores au California Verbal Learning Test et plus spécifiquement dans le rappel différé en MLT (Brugge et al. 1994). Les résultats à ce sous-test de mémoire verbale étant, chez ces personnes trisomiques 21, inversement lié à l'âge

Des changements cognitifs significatifs, précurseurs de démence, peuvent être observés aux environs de 54 ans dans le fonctionnement mnésique. Ils précèdent les changements dans les fonctions motrices et les praxies. Une détérioration dans les scores des sous-rubriques de l'échelle MOSES (Multi-dimensional observation scale for elderly subjects) sont observables dès 55 ans. Elle concerne principalement les domaines de l'autonomie, de la désorientation, de la dépression, de l'irritabilité et du retrait social. Ces données confirment

celles de Haxby (1989) qui laissent suggérer l'existence de deux stades dans le déclin cognitif des personnes trisomiques 21 adultes les plus âgées. Le premier correspondrait à un déclin des performances cognitives consécutif aux problèmes dans la création de nouvelles représentations à long terme; le second à une perte des comportements sur-appris. Ces deux stades correspondent neurologiquement à l'accumulation de plaques séniles dans le cerveau au stade 1 et à une perte neuronale marquée dans le stade 2.

Le vieillissement accéléré des personnes trisomiques 21 (lié au gène SOD1) associé à l'effet d'une troisième copie du gène APP (Amyloïd Protein Precursor β -A4-) situé sur le chromosome 21 seraient à l'origine de *démence précoce de type Alzheimer*. Les autopsies indiquent la présence de plaques séniles et d'agglomérats chez les personnes trisomiques 21 de plus de 40 ans. Même si la trisomie 21 constitue un facteur de risque important de démence chez les adultes de plus de 40 ans présentant un retard mental (Zigman et al., 1996), les études comportementales situent la prévalence de comportement de démence à des niveaux beaucoup plus bas que ne le font les études neuropathologiques (Oliver et al. 1998). Une étude danoise sur une cohorte d'adultes de 50 à 60 ans indique par ailleurs que seulement 24% des adultes trisomiques 21 montrent, sur base de l'EEG, des signes clairs de démence et que 24% montrent des signes possibles de démence (Johannsen et al., 1996). Dans une étude longitudinale menée sur 91 adultes trisomiques 21 âgés de 31 à 63 ans, Devenny et al. (1996) indiquent que seulement 4 adultes présentent des signes clairs de démence pendant les 6 premières années de l'étude. Enfin, Lai et Williams (1989) rapportent une prévalence de plus de 50% de démence seulement chez les individus trisomiques 21 âgés de plus de 50 ans.

L'apparition de symptômes comportementaux clairs de la maladie d'Alzheimer a été liée au défaut d'élimination du peptide A β 4 produit pendant le métabolisme de la protéine amyloïde précurseur (Hutton, et al., 1998). Les allèles de l'apolipoprotéine E (APOE) situés sur le chromosome 19 semblent moduler différenciellement ce processus dans la population

générale: l'allèle E2 offrant une protection au sujet, l'allèle E3 étant neutre et l'allèle E4 étant associé à une augmentation du risque de démence (Roses, 1994). Les adultes trisomiques 21 dont le génotype APOE est E2/E4, E3/E4 ou E4/E4 présentent 5 fois plus de risques que ceux possédant un génotype E3/E3 de développer une démence (Schupf et al., 1996). L'allèle E2 est moins fréquent chez les personnes trisomiques 21 présentant une démence que chez les adultes trisomiques 21 sains (Tyrrell et al., 1998; Lai et al., 1999). Enfin, chez les personnes trisomiques 21 possédant au moins un allèle E4, le déclin cognitif s'amorce plus vite que chez les autres (Dell Bo et al., 1997).

Les études d'imagerie cérébrale permettent également d'appréhender le risque de démence chez les personnes trisomiques 21. De manière générale, elles confirment les symptômes comportementaux de la démence. En effet, il apparaît qu'aussitôt après l'émergence des symptômes cliniques de la démence, on assiste à un déclin linéaire rapide du métabolisme du glucose dans les régions cérébrales pariétale et temporale (Dani et al., 1996; Pietrini, 1996). Enfin, la perte neuronale sélective dans ces régions mises en évidence chez les personnes trisomiques 21 standards n'est pas observée chez les personnes présentant une trisomie 21 partielle ou étant disomiques pour le gène APP (Prasher et al. 1998).

8. Evaluation et rééducation

Avant d'aborder brièvement l'évaluation et la prise en charge thérapeutique de la personne trisomique 21, nous allons résumer dans le Tableau 4, les principaux déficits cognitifs mis en évidence tout au long de ce chapitre.

Insérer Tableau 4

Comme nous l'avons vu, le développement du langage des personnes trisomiques 21 semble être une version retardée, mais non déviante, de ce qui est observé chez l'enfant en développement normal. Si cela peut nous aider au niveau théorique et au niveau de

l'interprétation des erreurs et des difficultés relevées tout au long d'un examen de langage, cela ne résout pas en soit la problématique posée par l'évaluation du langage en tant que telle. Cette dernière, nous en sommes tous conscients est complexe de par la variété des points à évaluer et de par le manque d'outils dont les professionnels disposent pour évaluer de manière fiable, sensible et valable les capacités langagières d'une personne quelle qu'elle soit.

Nous dirons donc en résumé, et à défaut de mieux, que l'examen du langage d'une personne retardée mentale doit au minimum remplir les objectifs repris dans le Tableau 5.

Insérer Tableau 5

Dans le domaine précis de rééducation du langage avec les personnes trisomiques 21, il nous paraît sage de suivre l'avis de Rondal, Lambert, Chipman et Pastouriaux qui, en 1985, recommandaient de mener avec les personnes retardées mentales une intervention langagière reposant sur une approche développementale. Selon ces auteurs, « cette démarche doit définir, dans un premier temps, les similitudes et les différences entre le développement verbal des sujets normaux et celui des sujets handicapés mentaux » (1985, p. 297). A ce sujet, un grand nombre de données disponibles dans la littérature spécialisée plaident en faveur d'un développement similaire mais retardé du langage des personnes retardées mentales en général, et trisomique 21 en particulier, par rapport à celui des enfants en développement normal et semblent rejeter l'éventualité d'un développement déviant voire différent (on verra Rondal & Edwards, 1996, pour une revue complète de la littérature à ce sujet). Il semble donc que les techniques de rééducation utilisées avec l'enfant normal puissent également être mise en oeuvre avec l'enfant retardé mental moyennant, peut-être, une adaptation du matériel et du support à l'âge mental mais aussi à l'âge chronologique des sujets. En effet, chez l'enfant normal, âge mental et âge chronologique correspondent, permettant ainsi une adaptation facile du matériel d'évaluation et de rééducation au niveau de développement atteint par les sujets. Par contre, chez les personnes retardées mentales le décalage, parfois très important, existant entre l'âge mental et l'âge chronologique rend la sélection du matériel d'évaluation et de rééducation plus délicate. Il n'est, en effet, pas rare de voir des adolescents de 17 - 18 ans avec

un âge mental de 5 - 6 ans pris en charge au niveau de la lecture (par exemple); se pose alors le problème de la sélection des livres à utiliser. Les livres destinés aux jeunes lecteurs sont souvent bien trop infantilisant au niveau du contenu (textes, dessins, problématiques traitées, etc.) pour des adolescents bien qu'adaptés au niveau des difficultés de la langue abordées. Si certains acceptent de travailler avec ce type de matériel, d'autres le rejettent en même temps que la rééducation et le thérapeute qui « ne les prend pas au sérieux ». Ce dernier se trouve dès lors dans l'obligation de créer lui-même son propre matériel afin d'harmoniser le niveau de difficulté linguistique et le contenu. Cette démarche quasi constante de création et d'adaptation du matériel prend, certes, un temps considérable mais est pratiquement indispensable au bon déroulement de la rééducation.

Un autre principe fondamental de la rééducation du langage avec les personnes trisomiques 21 est qu'elle doit être précoce. Rondal, Lambert, Chipman et Pastouriaux (1985) pointent trois exigences fondamentales nécessaires au bon déroulement de l'intervention langagière précoce dans le domaine du handicap mental:

- 1- Elle doit commencer très tôt et se poursuivre pendant plusieurs années de la vie. Il est actuellement admis que l'intervention précoce doit commencer dès les premiers mois de la vie de l'enfant retardé mental dans la mesure où ce type de handicap est détectable, ou du moins prévisible, avant ou dès la naissance (ce qui est le cas pour la trisomie 21). Il est cependant évident que la réussite et l'efficacité de l'intervention précoce reposent non seulement sur son sérieux et son intensité mais également sur sa durée. En effet, il ne s'agit pas d'interrompre la prise en charge au bout de quelques mois ou quelques années. Notons également, mais nous y reviendrons, que l'intervention langagière avec les enfants retardés mentaux se doit d'être continue. Les stimulations données à l'enfant doivent, bien entendu, s'étendre au-delà des premières années de vie de ce dernier.
- 2- Elle doit inclure le milieu familial. La collaboration et l'investissement des parents dans l'intervention précoce est également un facteur déterminant dans sa réussite. Le fait même que l'intervention soit précoce, c'est-à-dire débute dès les premiers mois de vie de

l'enfant, implique une intrusion du thérapeute du langage dans le milieu familial. Il est donc primordial que les parents puissent prendre une part active dans cette intervention.

3- Elle doit être de nature développementale.

Les difficultés langagières manifestées par les personnes retardées mentales, et plus particulièrement des personnes trisomiques 21, touchent, dans la quasi totalité des cas, tous les aspects du langage (articulation, lexique et sémantique, morpho-syntaxe et parfois même les aspects pragmatiques et conversationnels). A partir de là, Rondal (1996) recommande que la rééducation langagière des enfants atteints de retard mental soit systématique (qu'elle envisage tous les constituants du système langagier), longitudinale (qu'elle se déroule sur une longue période dans le temps), et séquentielle-cumulative (certaines acquisitions doivent se faire avant d'autres plus complexes dont elles constituent, en quelque sorte, les prérequis). Au niveau des acteurs de la rééducation et de l'éducation langagière, aux parents, déjà partenaire du thérapeute dans l'intervention précoce, peuvent venir s'ajouter des professionnels spécialisés (par exemple, les enseignants de l'enseignement spécial fondamental).

Nous pensons que la meilleure façon de conclure cette section est de citer Jean Rondal lorsqu'il s'exprime sur l'essence du travail de rééducation du langage avec les personnes retardées mentales « ... Il est donc capital que ces personnes comprennent la logique du travail et qu'elles apprécient correctement la complexité des apprentissages à effectuer faute de quoi les réalisations resteront nécessairement modestes, ce qui nous paraît bien être le cas, trop souvent malheureusement, dans la clinique actuelle » (Rondal, 1996, p.13).

Outre les problèmes de langage dont nous avons vu qu'ils sont nombreux et ardu tant à évaluer qu'à rééduquer, les personnes trisomiques 21 se caractérisent par un important déficit de la mémoire à court terme auditivo-verbale. Ces problèmes, dont les conséquences sur l'acquisition du langage et les apprentissages scolaires fondamentaux tels que la lecture et l'arithmétique ne sont plus à démontrer, pourraient être liés, comme nous l'avons déjà

évoqué, à un déficit au niveau du processus de récapitulation subvocale. Cette hypothèse a conduit plusieurs équipes de recherche à tenter de l'améliorer par le biais d'un entraînement ciblé (Hulme & MacKenzie, 1992; Broadley et al., 1993, 1994; Comblain, 1994, 1996a). Les résultats de ces études sont encourageants et ouvrent de nouvelles perspectives dans la prise en charge des personnes trisomiques 21.

Un entraînement ciblé de la stratégie de récapitulation permet, effectivement, d'augmenter l'empan de MCT de manière significative (Hulme & MacKenzie, 1992; Broadley et al., 1993, 1994; Comblain, 1994, 1996a) voire d'amener les sujets à un niveau d'empan compatible avec ce qui est attendu sur la base de leur âge mental (Comblain, 1996a). Deux de ces études (Broadley et al., 1994; Comblain, 1996a) ont testé le maintien à long terme des performances mnésiques. Les deux équipes constatent une chute variable des performances après l'arrêt de l'entraînement. Comblain (1996a) met en évidence une diminution significative des performances 18 mois après le terme de l'entraînement. Cependant, l'empan de mémoire des sujets expérimentaux reste supérieur à celui du pré-test et à celui des sujets du groupe contrôle.

Il semble donc qu'une intervention, même ciblée, ne fournisse pas aux personnes trisomiques 21 une stratégie de récapitulation qu'elles continuent à utiliser pleinement et efficacement après l'arrêt de l'entraînement. Une explication de cet échec de maintien à long terme de la stratégie, après l'arrêt de l'entraînement, est que les individus dont l'âge mental est inférieur à 7 ans ne peuvent s'engager efficacement dans un processus de récapitulation. Comblain (1994) notait d'ailleurs que si ces personnes ne se situent pas à un niveau cognitif auquel la récapitulation est habituellement observée, il est relativement optimiste d'espérer qu'elles vont maintenir ce savoir-faire à long terme.

Par ailleurs, certains auteurs (Jarrod, Baddeley & Hewes, 1999, 2000) pensent que le déficit au niveau de la récapitulation ne peut, à lui seul, expliquer le faible empan de mémoire

des personnes trisomiques 21 puisqu'il reste significativement inférieur à celui d'enfants non retardés mentaux de même âge de développement dont on sait qu'ils ne récapitulent pas spontanément non plus. L'entraînement de la récapitulation, bien qu'il puisse, dans une certaine mesure et pour un temps, contribuer à augmenter les performances mnésiques des personnes trisomiques 21, ne touche pas nécessairement la source réelle des difficultés de ces personnes.

Une explication alternative au problème de récapitulation serait l'altération du stock phonologique lui-même. Malheureusement, à l'heure actuelle, les modèles théoriques ne sont pas suffisamment précis pour rendre compte du fonctionnement exact de ce stock. Dès lors, il est difficile de proposer des techniques de remédiation efficaces permettant de résoudre les éventuels dysfonctionnements. Jarrold et al. (1999) sont d'ailleurs relativement pessimistes à ce sujet. Ils pensent que si le stock est effectivement, chez les personnes trisomiques 21, un système passif à capacité réduite ou dans lequel la dégradation de la trace est plus rapide que la normale, alors il y a peu de choses voire rien à faire du tout pour améliorer son fonctionnement. Ils vont même encore plus loin dans leur raisonnement en suggérant que dans ce cas l'intervention la plus appropriée pourrait simplement consister en un évitement des tâches nécessitant l'utilisation de la MCT verbale et un centrage sur les systèmes les mieux préservés et les plus efficaces. Etant donné la supériorité du traitement de l'information visuelle sur celui de l'information verbale, Jarrold et al. (1999) suggèrent d'utiliser préférentiellement le canal visuel. Ceci étant, il est clair qu'il y aura toujours des situations dans lesquelles l'information visuelle ne pourra remplacer l'information verbale. C'est notamment le cas dans l'apprentissage de nouveaux mots de vocabulaire. Il semble donc qu'une manière de procéder de façon à consolider l'apprentissage soit d'associer des étiquettes verbales aux représentations visuelles des mots. Cependant, si cette technique est simple en apparence, il n'en résulte pas moins que les variables psycholinguistiques précises permettant

à l'enfant de retenir le plus efficacement possible cette association "image-mot" doivent encore être décrites. Les travaux en cours sur l'enfant normal semblent montrer que le nombre de présentations, l'intervalle entre les présentations ainsi que la variabilité des représentations visuelles d'un item jouent un rôle prépondérant dans l'apprentissage du mot et sa généralisation à différents exemplaires visuels (Gelaes, 2003). Ces phénomènes doivent encore être étudiés chez la personne trisomique 21 de manière à dégager les conditions optimales d'apprentissage lexical chez ces personnes.

Traditionnellement, les épreuves utilisées pour appréhender la mémoire à court terme auditivo-vocale sont, chez les personnes trisomiques 21 tout comme chez les personnes non-retardées mentales, l'empan de mots courts familiers et l'empan de chiffres. Une autre épreuve est cependant de plus en plus utilisée : la répétition de non-mots. Cette épreuve est considérée comme plus "pure" (Gathercole & Baddeley, 1990; Gathercole, Willis, Emslie & Baddeley, 1992) et présente l'avantage d'être utilisable avec de tout jeunes enfants. Outre sa fiabilité, les principaux atouts de cette épreuve sont la simplicité de la consigne (il suffit juste de répéter les non-mots) et la familiarité des jeunes enfants avec les tâches de répétition. Dans son étude de 1998, Laws a montré que la répétition de non-mots constitue également une tâche fiable pour évaluer la mémoire phonologique à court terme d'enfants et d'adolescents trisomiques 21. Elle suggère en outre que les performances en répétition de non-mots de ces personnes permet de prédire leurs capacités de compréhension et de lecture. Comblain (1996, 1997, 1999) a poussé les investigations plus loin et s'est demandé si la qualité de répétition de non-mots chez les personnes trisomiques 21 était, comme chez les personnes non-retardées, liée à la longueur des non-mots ainsi qu'à leur degré de ressemblance avec un mot de la langue. Il semble que l'on puisse répondre par l'affirmative à cette question. Les non-mots longs sont moins bien répétés que les non-mots courts (ce qui atteste de l'importance de la mémoire phonologique à court terme dans cette tâche). En conclusion de son étude, Comblain affirme

que la répétition de non-mots de longueur croissante ne ressemblant pas à des mots de la langue constitue une tâche fiable et pertinente pour évaluer la mémoire phonologique à court terme des personnes trisomiques 21. Cette tâche constitue une alternative intéressante aux traditionnelles tâches d'empan et présente l'avantage de pouvoir être utilisée avec des personnes dont le niveau intellectuel est très bas et pour qui la compréhension des consignes des tâches d'empan est parfois difficile.

9. Conclusions et perspectives

Historiquement, les professionnels du retard mental ont été amenés à se poser deux questions par rapport à leurs patients. La première concerne le niveau psychométrique de retard mental; la seconde la nature du développement cognitif des personnes retardées mentales par rapport aux enfants normaux. Depuis une bonne dizaine d'année, maintenant, le niveau psychométrique de retard mental ainsi que la nature de ce retard ne sont plus les seules données pertinentes pour mener une intervention efficace, l'étiologie du retard mental est un facteur de plus en plus déterminant dans la planification de la prise en charge des personnes présentant un retard mental. Un certain nombre des cas de retards mentaux sont associés à des conditions prénatales et plus particulièrement génétiques. A l'heure actuelle, plus de 500 maladies génétiques sont associées à un retard mental (Flint & Wilkie, 1996). Des différences dans le degré et le type de pathologie cérébrale peuvent affecter différemment le fonctionnement intellectuel global. Ainsi, la fonction langagière dans sa quasi totalité est la plus atteinte dans le syndrome de Down et dans d'autres syndromes (comme le X-fragile et le Prader-Willi) alors qu'elle est relativement bien préservée dans d'autres syndromes (par exemple, le syndrome de Williams, le syndrome de Turner dans la modalité orale).

Parmi les pathologies génétiques, la trisomie 21 constitue l'étiologie de retard mental la plus étudiée, certains aspects du fonctionnement de ces personnes restent encore mal

connus. Par exemple, le développement cognitif et langagier, des personnes trisomiques 21 se fait pas, en effet, selon une trajectoire développementale constante contrairement à ce qui est observé chez l'enfant normal. La vitesse de développement des enfants trisomiques 21 (mesurée par le QI) ralentit avec le temps. La raison de cette décélération n'est pas connue à l'heure actuelle. De multiples tentatives d'explications ont été faites. Parmi les plus intéressantes, celles de McCall (1979, 1983) et de Kopp & McCall (1982) qui mettent en évidence des points de transition marquant l'émergence de nouvelles structures et de nouveaux comportements dans le développement. Les enfants retardés mentaux pourraient éprouver des difficultés à franchir ces points de transitions. Par exemple, en ce qui concerne le langage des personnes trisomiques 21, le développement se ferait de manière continue pendant la première année de vie pour ralentir progressivement ensuite. Des études sont encore nécessaires à ce niveau de manière à optimiser l'efficacité de la prise en charge précoce des enfants trisomiques 21.

En enjeu important dans les prochaines années pour la compréhension du profil neuropsychologique des personnes trisomiques 21, ainsi que celles atteintes d'autres pathologies génétiques, sera de généraliser l'utilisation des techniques d'imagerie cérébrale dans l'étude du fonctionnement cognitif et cérébral de ces populations.

Enfin, nous ne voudrions pas clore ce chapitre sans insister une nouvelle fois sur l'importance de la détermination précise de l'étiologie du retard mental. Cette indication est devenue une donnée essentielle dans la construction du plan de rééducation et de prise en charge de l'enfant. Jusqu'il y a peu, le prototype de développement langagier et cognitif des personnes retardées mentales était celui des personnes trisomiques 21. Or, les recherches récentes suggèrent que les développements et fonctionnements cognitif, langagier, mnésique, perceptuel et attentionnel diffèrent considérablement d'un syndrome à l'autre.

Pour certaines étiologies, nous possédons déjà quelques informations sur les savoir-faire cognitifs et langagiers. Malheureusement, les informations restent incomplètes, anecdotiques voire indisponibles pour certains syndromes alors qu'il est clair qu'une prise en charge adaptée et efficace passe indiscutablement par la connaissance précise des profils développementaux des enfants atteints par ces différentes pathologies. Si les recherches médicales nous permettent, maintenant, de mettre des noms sur des pathologies, la recherche en psychologie et en neuropsychologie devra, dans un proche avenir, nous permettre de mieux connaître leurs profils développementaux afin de mieux intervenir sur le plan clinique et de mieux former les futurs praticiens.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- Alegria, J, Leybart, J., & Mousty, P. (1994). Acquisition de la lecture et troubles associés. In J. Grégoire et B. Piérart (Eds.), *Evaluer les troubles de la lecture : les nouveaux modèles théoriques et leurs implications diagnostiques* (pp. 127-145). Bruxelles : de Boek.
- Alegria, J., & Morais, J. (1989). Analyse segmentale et acquisition de la lecture. In L. Rieben et C. Perfetti (Eds.), *L'apprenti lecteur. Recherches empiriques et implications pédagogiques* (pp. 173-196). Neuchâtel : Delachaux et Niestlé.
- Alexander, G.E., Saunders, A.M., Szczepanik, J., Strassburger, T.L., Pietrini, P., Dani, A., Furey, M.L., Mentis, M.J., Roses, A.D., Rapoport, S.I., & Schapiro, M.B. (1997). Relation of age and apolipoprotein E to cognitive function in Down syndrome adults. *Neuroreport*, 27, 8(8), 1835-40.
- Baddeley, A. (1986). *Working memory*. Oxford: OUP.
- Baddeley, A., & Hitch, G. (1974). Working memory. In G. Bower (Ed.), *Recent advances in learning and motivation*, vol. 8. New-York Academic Press.
- Baroody, A.J. (1996). Self-invented addition strategies by children with mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 101, 72-89.
- Barrett, M., & Diniz, F. (1989). Lexical development in mentally handicapped children. In M. Beveridge, G. Conti-Ramsden and I. Leudar (Eds), *Language communication in mentally handicapped people* (pp. 3-32). London : Chapman and Hall.
- Beeghly, M., & Cicchetti, D. (1986). An organizational approach to symbolic development in children with Down syndrome. *New Directions for Child Development*, 36, 5-29.
- Berry, P., Groeneweg, G., Gibson, D., & Brown, R.I. (1984). Mental development of adults with Down syndrome. *American Journal of Mental Deficiency*, 89(3), 252-6.
- Bertelson, P. (1986). The onset of literacy : liminal remarks. *Cognition*, 24(1-2), 1-30

- Bilovsky, D., & Share, J. (1965). The Illinois test of Psycholinguistic Ability and Down's syndrome : An exploratory study. *American Journal of Mental Deficiency, 70*, 78-82.
- Brédart, S. (1986). *La recherche d'information nouvelle chez l'enfant de 5 à 8 ans*. Thèse de Doctorat non publiée. Université de Liège, Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Education, Liège, Belgique.
- Briars, D. & Siegler, R.S. (1984). A featural analysis of preschooler's counting knowledge. *Developmental Psychology, 20*, 607-618.
- Broadley, I., & MacDonald, J. (1993). Teaching short-term memory skills to children with Down's syndrome. *Down's Syndrome: Research and Practice, 1*, 56-62.
- Broadley, I., MacDonald, J., & Buckley, S. (1994). Are children with Down's syndrome able to maintain skills learned from short-term memory training program ? *Down's Syndrome: Research and Practice, 2*, 116-122.
- Broadley, I., MacDonald, J., & Buckley, S. (1995). Working memory in children with Down's syndrome. *Down's Syndrome: Research and Practice, 3*, 3-8.
- Brown, R. (1973). *A first language : the early stages*. London : Allen & Unwin.
- Brugge, K.L., Nichols, S.L., Salmon, D.P., Hill, L.R., Delis, D.C., Aaron, L., & Trauner, D.A., (1994). Cognitive impairment in adults with Down's syndrome: similarities to early cognitive changes in Alzheimer's disease. *Neurology, 44(2)*, 232-8.
- Buckley, S., Bird, G., & Byrne, A. (1996). Reading acquisition by young children. In Stratford and Gunn, *New approaches to Down Syndrome* (pp. 268-279). London : Cassell
- Byrne, A. (1997). *The development of reading skills in children with Down syndrome*. Thèse de doctorat non publiée, Université de Portsmouth, Portsmouth, UK.
- Cardoso-Martins, C., Mervis, C.B., & Mervis, C.A. (1985). Early vocabulary acquisition by children with Down syndrome. *American Journal of Mental Deficiency, 90*, 177-184

- Cardoso-Martins, C., Michalick, M., & Pollo, T. (2002). Is sensitivity to rhyme a developmental precursor to sensitivity to phoneme ? : Evidence from individuals with Down syndrome. *Reading and Writing : An Interdisciplinary Journal*, 15, 439-454.
- Caycho, L., Gunn, P. & Siegal, M. (1991). Counting by children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 95, 575-583.
- Chapman, R. (1995). Language development in children and adolescents with Down syndrome. In P. Fletcher and B. MacWhinney (Eds.), *Handbook of child language* (pp 641-663). Oxford : Blackwell Publishers.
- Chapman, R. (1997a). Language development in children and adolescents with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 3, 307-312.
- Chapman, R. (1997b). Language development in children and adolescents with Down syndrome. In S. Pueschel and M. Sustrova (Eds.), *Adolescents with Down Syndrome* (pp 99-110). Baltimore : Brookes.
- Chapman, R. (1999). Language and cognitive development in children and adolescents with Down syndrome. In J. Miller, Leavitt, L and Leddy, M. (Eds), *Improving the communication of people with Down syndrome* (pp. 41-60). Baltimore : Brookes.
- Chapman, R., & Hesketh, L. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6, 84-95.
- Chapman, R., Leonard, L., & Mervis, C. (1986). The effects of feedback on young children's inappropriate word usage. *Journal of Child Language*, 13, 101-117.
- Clark, E. (1979). Building vocabulary : Words for objects, actions, and relations. In P. Fletcher and M. Garman (Eds.), *Language acquisition : Studies in first language development* (pp. 149-460). New-York : Cambridge University Press.

- Clarke, A.M., Clarke, A.D., & Berg, J. (1985). *Mental deficiency : The changing outlook*. London : Methuen.
- Cochet, C. (2003). *Les compétences numériques et arithmétiques de base chez les adolescents trisomiques 21*. Mémoire de licence non publié. Université de Liège, Liège, Belgique.
- Comblain, A. (1999). The relevance of a nonword repetition task to assess individuals with Down's syndrome phonological short-term memory. *Down's Syndrome: Research and Practice*, 6(2), 76-84.
- Comblain, A. (1996a). *Mémoire de travail et langage dans le syndrome de Down*. Thèse de doctorat en logopédie non publiée. Université de Liège, Liège, Belgique.
- Comblain, A. (1996b). Le fonctionnement de la mémoire de travail dans le syndrome de Down: Implications pour le modèle de mémoire de travail. *Approches Neuropsychologiques des Apprentissages de l'Enfant*, 39-40, 137-147.
- Comblain, A. (1994). Working memory in Down's syndrome : Training the rehearsal strategy. *Down's Syndrome Research and Practice*, 2, 123-126.
- Comblain, A., Fayasse, M., & Rondal, J.A. (1993). Compréhension et production des prépositions spatiales et morpho-syntaxe de base chez les sujets handicapés mentaux modérés et sévères. *Bulletin d'Audiophonologie*, 5 (IX), 585-609.
- Cossu, G., & Marshall, J. (1990). Are cognitive skills a prerequisite for learning to read and write ? *Cognitive Neuropsychology*, 7, 21-40.
- Cossu, G., Rossini, F., & Marshall, J. (1993). When reading is acquired but phoneme awareness is not. A study of literacy in Down's syndrome. *Cognition*, 46(2), 129-138.
- Cupples, I., & Iacono, T. (2000). Phonological awareness and oral reading skill in children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 43, 595-608.

- Curry, C., Stvenson, R., Aughton, D., et al. (1997). Evaluation of mental retardation : Recommendations of a consensus conference. *American Journal of Medical Genetics*, 72, 468-477.
- Dani, A., Pietrini, P., Furey, M., et al. (1996). Brain cognition and metabolism in Down syndrome adults in association with development of dementia. *Research in Developmental Disabilities*, 16, 461-478.
- Del Bo, R., Comi, G.P., Bresolin, N., et al. (1997). The apolipoprotein E epsilon4 allele causes faster decline of cognitive performances in Down's syndrome subjects. *Journal of Neurological Sciences*, 145, 87-91.
- Dennis, J. (1995). Psychological and behavioural phenotypes in genetically determined syndromes: A review of research findings : Down syndrome. In G. O'Brien and W. Yule (Eds.), *Behavioral phenotypes* (pp. 105-109). London : Mac Keith Press.
- Devenny, D.A, Silverman, W.P., Hill, A.L., Jenkins, E., Sersen, E.A., & Wisniewski, K.E. (1996). Normal ageing in adults with Down's syndrome: a longitudinal study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 40, 208-21.
- Dodd, B. (1976). A comparison of the phonological systems of mental aged matched, normal, severely subnormal, and Down's syndrome children. *British Journal of Disorders of Communication*, 11, 27-42.
- Dolk, H., De Wals, P., Gillerot, Y., Lechat, M., Aymé, S., et al. (1990). The prevalence at birth of Down's syndrome in 19 regions of Europe 1980-86. In W. Fraser (Ed.), *Key issues in mental retardation research* (pp. 3-11). London : Routledge.
- Down, J.L. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. London Hospital Clinical *Lecture Reports*, 3, 259-262.

- Dubuisson-Oldenhove, C. (2003). *Evaluation de la lecture et des habiletés associées chez l'adolescent trisomique 21*. Mémoire de licence non publié. Université Libre de Bruxelles – Université Catholique de Louvain-la-Neuve, Belgique.
- Dunst, C. (1990). Sensorimotor development of infants with Down syndrome. In D. Cicchetti and M. Beeghly (Eds.), *Children with Down syndrome : A developmental perspective* (pp. 180-230). Cambridge : Cambridge University Press.
- Ecalte, J., & Magnan, A. (2002). *L'apprentissage de la lecture : Fonctionnement et développement cognitifs*. Paris : Armand Colin.
- Eilers, R., Bull, D., Oller, D., & Lewis, D. (1985). The discrimination of rapid spectral speech cues by Down syndrome and normally developing infants. In S. Harel and N. Anastasiow (Eds.), *The at-risk infant : psycho/socio/medical aspects*. Baltimore : Brookes.
- Eilers, R., Moroff, D., & Turner, R. (1985). Discrimination of formants transitions by Down syndrome and normally and normally developing infants. *Human Communication Canada, 9*, 99-103.
- Elliott, D., & Weeks, D. (1993). A functional system approach to movement pathology. *Adapted Physical Activity Quarterly, 16*, 312-323.
- Elliott, D., Weeks, D., & Gray, S. (1990). Manual and oral praxis in adults with Down's syndrome. *Neuropsychologia, 28*, 1307-1315.
- Evans, R. (1994). Phonological awareness in children with Down's syndrome. *Down Syndrome research and Practice, 2*, 102-105.
- Fagan, J.F. (1970). Memory in the infant. *Journal of Experimental Child Psychology, 9*, 217-226.
- Fayol, M. (1990). *L'enfant et le nombre : du comptage à la résolution de problèmes*. Paris Delachaux et Niestlé.

- Fishler, K. & Koch, R. (1991). Mental development in Down syndrome mosaicism. *American Journal on Mental Retardation*, 96, 345-351.
- Fletcher, H., & Buckley, S. (2002). Phonological awareness in children with Down syndrome. *Down Syndrome research and Practice*, 8, 11-18.
- Flint, J., & Wilkie, AOM. (1996). The genetics of mental retardation. *British Medical Bulletin*, 52, 453-464.
- Fluck, M. & Henderson, L. (1996). Counting and cardinality in English nursery pupils. *British Journal of Educational Psychology*, 66, 501-517.
- Fowler, A. (1990). Language abilities in children with Down syndrome: Evidence for a specific syntactic delay. In D. Cicchetti and M. Beeghly (eds.), *Children with Down syndrome: A developmental perspective* (pp. 302-328). Cambridge : Cambridge University Press.
- Fowler, A., Gelman, R., & Gleitman, L. (1994). The course of language learning in children with Down syndrome. In H. Tager-Flusberg (Ed.), *Constraints on language acquisition. Studies of atypical children* (pp. 91-140). Hillsdale, NJ : Erlbaum.
- Franco, F., and Wishart, J. (1995). Use the pointing and other gestures by young children with Down syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 100, 160-182.
- Fraser, M., & Mitchel, A. (1876). Kalmuc idiocy : Report of a case with autopsy with notes on sixty-two cases. *Journal of Mental Sciences*, 22, 169-179.
- Fuson, K.C, Richards, J. & Briars, D.J. (1982). The acquisition and elaboration of the number word sequence. In C.J. Brainerd (Ed), *Children logical and mathematical cognition: Progress in cognitive developmental research* (pp. 33-92). New York: Springer-Verlag
- Gathercole, S.E. & Baddeley, A.D. (1990). The role of phonological memory in vocabulary acquisition: A study of young children learning new names. *British Journal of Psychology*, 81, 439-454.

- Gathercole, S.E., Willis, C., Emslie, H., & Baddeley, A.D. (1992). Phonological memory and vocabulary development during the early school years: A longitudinal study. *Developmental Psychology*, 28, 887-898.
- Gelaes, S. (2003). Facteurs influençant le développement conceptuel chez l'enfant et le jeune adolescent : les facteurs cognitifs, les compétences exécutives et les connaissances. Thèse de doctorat en Sciences Psychologiques. Non publiée. Université de Liège.
- Gelman, R. & Gallistel, C.R. (1978). *The child's understanding of number*. Cambridge, MA: Harvard University Press.
- Gilham, B. (1979). *The first words language program*. London : Georges Allen & Unwin.
- Glisky, E., & Schacter, D. (1989). Extending the limits of complex learning in organic amnesia : Computer training in a vocational domain. *Neuropsychologia*, 27, 107-120.
- Gombert, J.E. (1990). *Le développement métalinguistique*. Paris : PUF.
- Gombert, J.E. (2002). Children with Down syndrome use phonological knowledge in reading. *Reading and Writing : An Interdisciplinary Journal*, 15, 455-469.
- Graves, R., & Potter, S. (1992). Speaking from two sides of the mouth. *Visible Language*, 22, 128-137.
- Graves, R., Goodglass, H., & Landis, T. (1982). Hemispheric control of speech expression in aphasia. *Archives of Neurology*, 20, 371-381.
- Guidetti, M., & Tourette, C. (1996). Handicaps et développement psychologique de l'enfant. Paris : Armand Colin.
- Hartley, X. (1982a). Selective attention to dichotic input of retarded children. *Cortex*, 18, 311-316.
- Hartley, X. (1982b). Receptive language processing of Down's syndrome children. *Journal of Mental Deficiency*, 26, 263-269.

- Haxby, J. (1989). Neuropsychological evaluation of adults with Down's syndrome: patterns of selective impairment in non-demented old adults. *Journal of Mental Deficiency Research*, 33, 1993-2210.
- Heath, M., & Elliot, D. (1999). Cerebral specialization for speech production in persons with Down syndrome. *Brain and Language*, 69, 193-211.
- Hitch, G.V., Halliday, M.S., & Littler, J. (1989). Item identification speed and rehearsal rate as predictor of memory in children. *The Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 41A, 321-337.
- Hitch, G.V., Halliday, M.S., Schaafstel, A.M., & Hefferman, T.M. (1991). Speech, "inner speech", and the development of short-term memory: Effects of picture-labelling on recall. *Journal of Experimental Child Psychology*, 51, 220-234.
- Hulme, C. & Mackenzie, S. (1992). *Working memory and severe learning difficulties*. Hove: Lawrence Erlbaum.
- Hulme, C., Silvester, J, Smith, S., & Muir, C. (1987). The effect of word-length on memory for pictures: Evidence for speech coding in young children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 41, 61-75.
- Hurford, J. (1991). The evolution of the critical period for language acquisition. *Cognition*, 40, 159-201.
- Hutton, M., Perez-Tur, J., & Hardy, J. (1998). Genetics of Alzheimer's disease. *Essays in Biochemistry*, 33, 117-31.
- Jancar, J., & Jancar, P. (1996). Longevity in Down syndrome : A twelve year survey. *Italian Journal of Intellectual Impairment*, 9(1), 27-30.
- Jarrold, C., & Baddeley, A. (2001). Short-term memory in Down syndrome : applying the working memory model. *Down Syndrome Research and Practice*, 7(1), 17-23.

- Jarrold, C. & Baddeley, A.D. (1997). Short-term memory for verbal and visuospatial information in Down's syndrome. *Cognitive Neuropsychiatry*, 2 (2), 101-122.
- Jarrold, C., Baddeley, A., & Hewes, A. (2000). Verbal short-term memory deficits in Down syndrome: A consequence of problems in rehearsal? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 41, 233-244.
- Jarrold, C., Baddeley, A., & Hewes, A. (1999). Genetically dissociated components of working memory : evidence from Down's and Williams syndrome. *Neuropsychologia*, 37, 637-651.
- Jervis, G. (1948). Early senile dementia in Mongolian idiocy. *American Journal of Psychiatry*, 105, 102-106.
- Johannsen, P., Christensen, J., & Mai, J. (1996). The prevalence of dementia in Down syndrome. *Dementia*, 7, 221-225.
- Jones, O. (1977). Mother-child communication with prelinguistic Down's syndrome and normal infants. In H. Schaffer (Ed.), *Studies in mother-infants interaction* (pp. 126-149). New-York : Academic Press
- Koo, B., Blaser, S., Harwood-Nash, D., et al. (1992). Magnetic resonance imaging evaluation of delayed myelination in Down syndrome : A case report and review of the literature. *Journal of Child Neurology*, 7, 4417-4421.
- Kopp, C.M., & McCall, R.B. (1982). Predicting later mental performance for normal, at-risk and handicapped infants. In P. Baltes & O. Brim (Eds.), *Life-span development and behavior* (pp35-61). New York: Academic Press.
- Korenberg, J, Chen, X., Schipper, R., et al. (1994). Down syndrome phenotypes : The consequences of chromosome imbalance. *Proceeding of National Academy of Sciences USA*, 91, 4997-5001.

- Lai, F., & Williams, R. (1989). A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Archives of Neurology*, *46*, 849-853.
- Lai, R., Kamman, E., Rebeck, G., et al. (1999). APOE genotype and gender effects on Alzheimer disease in 100 adults with Down syndrome. *Neurology*, *53*, 331-336.
- Lambert, J.L., & Von Kaenel, B. (1984). Etude de la communication référentielle chez des enfants handicapés mentaux. *Neuropsychiatrie de l'enfance*, *31*(7), 323-327.
- Layton, T., & Sharifi, H. (1979). Meaning and structure of Down's syndrome and non-retarded children spontaneous speech. *American Journal of Mental Deficiency*, *83*, 139-145.
- Laws, G. (1998). The use of nonword repetition as a test of phonological memory in children with Down syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *39*(8), 1119-1130.
- Lenneberg, E.H. (1967). *Biological foundations of language*. New York: John Wiley & Sons.
- Lloyd, P., Mann, S., & Peers, I. (1998). The growth of speaker and listener skills from five to eleven years. *First Language*, *18*, 81-103.
- Lynch, M., Oller, D., Steffens, M., Levins, S., Basinger, D., & Umbel, V. (1995). The onset of speech-like vocalizations infants with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*.
- Mackenzie, S. & Hulme, C. (1987). Memory span development in Down's syndrome, severely subnormal and typical subjects. *Cognitive Neuropsychology*, *4*, 303-319.
- Marcell, M., & Cohen, S. (1992). Hearing abilities of Down syndrome and other mentally handicapped adolescents. *Research in Developmental Disabilities*, *13*, 533-551.
- Marcell, M., & Weeks, S. (1988). Short-term memory difficulties and Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, *32*, 153-162.
- Marcell, M.M. & Armstrong, V. (1982). Auditory and visual sequential memory of Down's syndrome and non-retarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, *87*, 86-95.

- Marcell, M.M., Harvey, C.F., & Cothran, L.P. (1988). An attempts to improve auditory short-term memory in Down syndrome individual through reducing distractions. *Research in Developmental Disabilities, 9*, 405-417.
- McCall, R.D. (1983). Exploring developmental transitions in children's development. In K.W. Fischer (Ed.), *Levels and transitions in children's development. New directions for child development* (pp. 65-80). San Francisco : Jossey-Bass.
- McCall, R.D. (1979). Qualitative transitions in behavioural development in the first two years of life. In M. Bornstein & W. Kessen (Eds.), *Psychological development from infancy : Image to intention* (pp. 183-224). Hillsdale, NJ: Erlbaum
- McDade, H.L., & Adler, S. (1980). Down's syndrome and short-term memory: a storage or retrieval deficit. *American Journal of Mental Deficiency, 84*, 561-567.
- Mervis, C.B. (1984). Early lexical development : The contribution of mother and child. In C. Sophian (Ed.), *Origins of cognitive skills* (pp. 339-370). Hillsdale : Erlbaum.
- Miller, J. (1995). Individual differences in vocabulary acquisition in children with Down. *Progress in Clinical Biological Research, 393*, 93-103.
- Miller, J. (1999). Profiles of language development in children with Down syndrome. In J. Miller, M. Leddy and L. Leavitt (Eds.), *Improving the communication of people with Down syndrome* (11-40). Baltimore : Brookes.
- Miller, J., Miolo, G., Sedey, A., & Murray-Branch, J. (1993). *The emergence of multiword combinations in children with Down syndrome*. Poster presented at the Symposium for research in Child Language Disorders. Madison, WI.
- Morais, J., & Robillard, G. (1998). *Apprendre à lire au cycle des apprentissages fondamentaux. Analyses, réflexions et propositions*. Odile Jacobs.
- Morton, J., & Frith, V. (1993). What lesson for dyslexia from Down's syndrome. Comments on Cossu, Rossini & Marshal (1993). *Cognition, 48*(3), 289-296.

- Moyer, R.S. & Landauer, T.K. (1967). Time required for judgments of numerical inequality. *Nature*, 215, 1519-1520.
- Mundy, P., Kasari, C., Sigman, M., et al. (1995). Non-verbal communication and early language acquisition in children with Down syndrome and in normally developing children. *Journal of Speech and Hearing Research*, 38, 157-167.
- Nadel, L. (1996). Learning, memory and neural function in Down's syndrome. In J. Rondal, J. Perera, L. Nadel and A. Comblain (Eds.), *Down's syndrome. Psychological, psychobiological and socio-educational perspectives* (pp. 21-42). London : Whurr Publisher.
- Nye, J, Fluck, M. & Buckley, S. (2001). Counting and cardinal understanding in children with Down syndrome and typically developing children. *Down Syndrome Research and Practice*, 7, 68-78.
- Oliver, C., Crayton, L., Holland, A., et al. (1998). A four-year prospective study of age-related cognitive change in adults with Down's syndrome. *Psychological Medicine*, 28, 1365-1377.
- OMIM (2001). Vol 2001. Center for Medical Genetics, Johns Hopkins university (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, MD) World Wide Web URL:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/onim/>.
- Paterson, S. (2001). Language and number in Down Syndrome : The complex developmental trajectory from infancy to adulthood. *Down Syndrome Research and Practice*, 7, 79-86.
- Patterson, D. (1995). The integrated map of human chromosome 21. *Progress in Clinical Biology Research*, 393, 43-55.
- Pietrini, P., Dani, A., Furey, M., et al. (1997). Low glucose metabolism during brain stimulation in older Down's syndrome subjects at risk for Alzheimer disease prior to dementia. *American Journal of Psychiatry*, 154, 1063-1069.

- Pipe, M. (1983). Dichotic-listening performance following auditory discrimination training in Down's syndrome and developmentally retarded children, *Cortex*, 27, 41-47.
- Porter, J. (1999). Learning to count: A difficult task ? *Down Syndrome Research and Practice*, 6, 85-94.
- Prasher, V., Farre, M., Kessling, A., et al. (1998). Molecular mapping of Alzheimer-type dementia in Down's syndrome. *Annals of Neurology*, 43, 380-383.
- Rempel, E.D. (1974). Psycholinguistic abilities of Down's syndrome children. In *Proceedings of the Annual Meeting of the American Association on Mental Deficiency*, Toronto.
- Rondal, J.A. (1978). Maternal speech to normal and Down's syndrome children matched for mean length of utterance. In E. Meyers (Ed.), *Quality of life in severely and profoundly mentally retarded people : Research foundations for improvement* (pp. 193-265). Washington : American Association on Mental Deficiency, Monograph Series n°3.
- Rondal, J.A., & Comblain, A. (1999). Current perspectives on developmental dysphasias. *Journal of Neurolinguistics*, 12 (3-4), 181-212.
- Rondal, J.A., & Comblain, A. (1996). Language in adults with Down syndrome. *Down Syndrome: Research and Practice*, 4 (1), 3-14.
- Rondal, J.A., & Edwards, S. (1997). *Language in mental retardation. Acquisition, theory and remediation*. London : Whurr.
- Rondal, J.A., & Lambert, J.L. (1983). The speech of mentally retarded adults in a dyadic communication situation : Some formal and informative aspects. *Psychologica Belgica*, 23, 49-56.
- Rondal, J.A., Lambert, J.L., Chipman, H., & Pastouriaux, F. (1985). Arriération mentale. Dans J.A. Rondal et X. Seron (Eds.), *Troubles du langage : Diagnostic et rééducation* (pp. 265-297). Bruxelles : Mardaga.

- Rosenberg, S., & Abbeduto, L. (1993). *Language and communication in mental retardation. Development, processes, and intervention*. Hillsdale : Erlbaum.
- Roses, A.D. (1994). Apolipoprotein E affects the rate of Alzheimer disease expression: beta-amyloid burden is a secondary consequence dependent on APOE genotype and duration of disease. *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology*, 53(5), 429-37.
- Schupf, N., Kapell, D., Lee, J. et al. (1996). Onset of dementia associated with apolipoprotein Eε4 in Down's syndrome. *Annals of neurology*, 40, 799-801.
- Sloper, P. Cunningham, C., Turner, S & Knussen, C. (1990). Factors relating to the academic attainments of children with Down syndrome. *British Journal of Educational Psychology*, 60, 284-298.
- Smith, B., & Oller, K. (1981). A comparative study of pre-meaningful vocalizations produced by normally developing and Down's syndrome infants. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 46, 46-51.
- Starkey, P., Spelke, E. & Gelman, R. (1990). Numerical abstraction by human infants. *Cognition*, 36, 97-127.
- Strauss, D., & Eyman, R. (1996). Mortality of people with mental retardation in California with and without Down syndrome, 1986-1991. *American Journal of Mental retardation*, 100(6), 643-653.
- Tager-Flusberg, H. (1985). Basic level and superordinate level, categorization by autistic, mentally retarded and normal children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 40, 450-469.
- Thibaut, J.P. & Stoffe, N. (2002). Les compétences numériques et arithmétiques de base chez les adolescents trisomiques 21. *Journal de la Trisomie 21*, 4, 7-15.

- Thibaut, J.P. (1995). The development of features in children and adults : The case of visual stimuli. *Proceedings of the Seventeenth of Cognitive Science Society* (pp. 194-199). Hillsdale : Erlbaum.
- Tyrell, J., Cosgrave, M., Hawi, Z. et al. (1998). A protective effect of apolipoprotein E e2 allele on dementia in Down's syndrome. *Biological Psychiatry*, 43, 397-400.
- Van Gelder, R., & Van Gelder, L. (1990). Facial expression and speech : Neuroanatomical considerations. *International Journal of Psychology*, 25, 141-155.
- Vygotsky, L . (1978). *Mind and society: The development of higher mental processes*. Cambridge, MA: Harvard University Press.
- Winnepenninckx, B., Rooms, L., & Roy, F. (2003). Mental retardation : A review of the genetic causes. *British Journal of Developmental Disabilities*, 49(1), 96, 29-44.
- Wolf, M., & Goodale, M. (1987). Oral asymmetries during verbal and non verbal movements of the mouth. *Neuropsychologia*, 25(2), 375-396.
- Zigman, W., Schupf, N., Haveman, M., & Silverman, W.(1996). The epidemiology of Alzheimer disease in intellectual disability: results and recommendations from an international conference. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41, 76-80.

Tableau 1. Les différentes causes génétiques de retard mental

<i>Type d'anomalie génétique - Description</i>	<i>Exemples de syndrome associé</i>
<p><u>Anomalies chromosomiques</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>Numérique</i> <ul style="list-style-type: none"> - Délétion d'un chromosome - Ajout d'un (plusieurs) chromosome(s) - <i>Chromosomique partielle</i> : Translocations → e.g. de type Robertson impliquant uniquement les chromosomes acrocentriques - <i>Micodélétions cytognétiquement invisibles</i> <ul style="list-style-type: none"> - Délétions interstitielles - Délétions subtélomériques 	<ul style="list-style-type: none"> - Syndrome de Turner (45X0) - Syndrome de Down (trisomie 21) - Syndrome de Klinefelter (47XXY) - Trisomie 21 par translocation - Syndrome de Williams (délétion submicroscopique du segment 7q11.23) - Syndrome vélo-cardio-facial (micro délétion du segment 22q11) - Syndrome de Miller-Dieker (délétion 17p télomérique)
<p><u>Causes monogéniques</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>Autosomales dominantes</i> - <i>Autosomales récessives</i> - <i>Liée à l'X</i> 	<ul style="list-style-type: none"> - Syndrome de Rubinstein-Taybi (mutation dans le gène CREB situé sur le segment 16p13.3) - Syndrome de Smith-Lemli-Optiz (mutation dans les 2 copies du gène stérol delto-7- reductase, DHCR7) - Syndrome du X fragile (fragilité du site FRAXA)
<p><u>Causes polygéniques</u></p>	<ul style="list-style-type: none"> - Principalement les formes les plus légères de retard mental ne suivant pas clairement les patterns mendéliens.(*)
<p><u>Causes mitochondriales</u></p>	<ul style="list-style-type: none"> - Syndrome de Borud (exclusivement d'origine maternelle)

* d'après Winnepenninckx, Rooms et Koy (2003)

Tableau 2. Développement cognitif et comportemental des personnes atteintes du syndrome de Down (d'après Chapman et Hesketh, 2000).

Age	Domaine	Phénotype comportemental
Petite enfance (0 – 4 ans)	Cognition Parole Langage	<ul style="list-style-type: none"> - Retard dans les apprentissages entre 0 et 2 ans s'accéléralant entre 2 et 4 ans. - Pas de différence dans le type de vocalisations - Transition lente du babillage à la parole - Faible intelligibilité. - Retard dans l'apparition des premiers mots - Faible progression de la Longueur Moyenne de Production Verbale (LMPV)
Enfance (4 – 12 ans)	Cognition Parole Langage Comportement adaptatif	<ul style="list-style-type: none"> - Déficits sélectifs en MCT verbale - Retard de parole et utilisation prolongée des processus de simplification phonologique de la parole - Faible intelligibilité - Retard de langage - Décalage accru entre l'expression et la compréhension - Moins de problèmes comportementaux que leurs pairs avec retard mental - Plus de problèmes comportementaux que la fratrie sans retard mental - Anxiété, dépression et isolement accru avec l'élévation en âge
Adolescence (13 – 18 ans)	Cognition Parole Langage Comportement adaptatif	<ul style="list-style-type: none"> - Déficit de mémoire de travail verbale - Problèmes dans le rappel d'informations - Plus grande variabilité que les sujets contrôles dans la fréquence du fondamental de la voix et dans le placement de l'accent tonique. - Production syntaxique davantage déficitaire que la production lexicale - Compréhension de mots supérieure à la cognition non-verbale - Compréhension syntaxique inférieure à la cognition non-verbale - Moins de problèmes comportementaux que leurs pairs avec retard mental - Anxiété, dépression et isolement accru avec l'élévation en âge
Age adulte (+ de 18 ans)	Cognition Parole	<ul style="list-style-type: none"> - Symptômes comportementaux de démence émergeant vers 50 ans pour plus de 50% des sujets - Bégaiement fréquent - Hypernasalité

	Langage	- Compréhension syntaxique continuant à se détériorer
	Comportement adaptatif	<ul style="list-style-type: none"> - Moins de comportements inappropriés que chez leurs pairs avec retard mental - Fréquence plus élevée des dépressions avec l'élévation en âge - Démence non associée avec une augmentation de comportements agressifs

Tableau 3. Principaux problèmes de langage dans le syndrome de Down (d'après Rondal & Comblain, 1999).

<i>Composante langagière</i>	<i>Sémiologie</i>
1. Articulation et discrimination auditive	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Difficultés articulatoires et co-articulatoires plus particulièrement avec les phonèmes les plus complexes (e.g. les consonnes constrictives).</i> - Développement lent et parfois incomplet de la discrimination auditive.
2. Sémantique lexicale	<ul style="list-style-type: none"> - Lexique réduit à la fois en nombre de lexèmes et en traits sémantiques associés à ces lexèmes. - <i>Faible organisation du lexique mental à la fois sémantique et pré-grammaticale.</i>
3. Morphosyntaxe	<ul style="list-style-type: none"> - Réduction de la longueur des énoncés et de leur complexité structurale - <i>Morphologie inflexionnelle déficitaire.</i> - <i>Compréhension et production de propositions subordonnées et de phrases composées déficientes.</i>
4. Pragmatique	<ul style="list-style-type: none"> - Développement ralenti des savoir-faire pragmatiques élaborés (e.g., élaboration d'un sujet de conversation, participation à une conversation, requêtes interpersonnelles, monitoring des interactions verbales avec les autres personnes).
5. Organisation discursive	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Macrostructures langagières insuffisamment développées.</i>

En italique : les problèmes les plus importants

Tableau 4. Profil cognitif et langagier général des personnes porteuses du syndrome de Down.

	<i>Sémiologie</i>
1. Langage oral	<ul style="list-style-type: none"> - Globalement déficitaire. Seule la composante pragmatique est relativement préservée (voir Tableau 3)
2. Langage écrit	<ul style="list-style-type: none"> - Conscience phonologique déficitaire (difficultés de segmentation des mots en phonèmes et de manipulation de ceux-ci). - Prépondérance d'utilisation d'une stratégie logographique de lecture avec difficulté de passage à une stratégie alphabétique. - Difficultés d'application des règles de correspondance grapho-phonologiques. - Compréhension à la lecture limitée à des structures simples. - Ecriture manuelle rudimentaire de mauvaise qualité (cf. problèmes moteurs et psychomoteurs). - Orthographe défectueuse et correspondant aux difficultés observées en lecture.
3. Arithmétique	<ul style="list-style-type: none"> - Grande variabilité interindividuelle (en fonction du niveau d'âge mental) - Connaissance déficitaire de la notion même de nombre. - Comptages en base (par 2, 3, etc.) et à rebours non automatisés et défectueux - Pas de compréhension de la cardinalité - Compréhension du système numérique déficitaire - Compréhension et réalisation des opérations arithmétiques simples (addition et soustraction) déficitaire.
4. Mémoire à court terme	<ul style="list-style-type: none"> - Globalement déficitaire avec cependant une MCT visuelle mieux préservée que la MCT verbale. - Empan de mémoire auditive limité au rappel immédiat de 3 à 4 éléments maximum à l'âge adulte. - Effets principaux de similarités phonologique et de longueur des mots présents mais réduits. - Absence de récapitulation subvocale.

Tableau 5. Les objectifs minimaux à atteindre au terme d'un examen de langage.

L'évaluation des capacités langagières des personnes trisomiques 21 doit permettre:		
- de mettre en évidence	les insuffisances les difficultés les troubles	des acquisitions langagières
- de déterminer avec précision	les capacités langagières	phonologiques, lexicales et morpho-syntaxiques ((minimalement))
dans le but de		
- favoriser l'intervention logopédique par l'utilisation des capacités les mieux préservées		
- de développer les capacités qui seraient insuffisantes		

Figure 1. Evolution de l'empan à court terme verbal (Comblain, 1996)

