

Chapitre 20

Le syndrome de Down

Annick Comblain¹ & Jean-Pierre Thibaut²

¹Université de Liège, Belgique

²Université de Bourgogne, France

Dans *Traité de Neuropsychologie de l'enfant* (pp.378-400). S. Majerus, I. Jambaqué, L. Mottron, M. Van Der Linden et M. Poncelet (Eds.). De Boeck, 2020.

Adresse pour correspondance

Annick Comblain (a.comblain@uliege.be)

Faculté de Psychologie de Logopédie et des Sciences de l'Education - Langage et déficience mentale

Place des Orateurs, 2 (B32)

B-4000 Liège

1. Introduction

Décrite pour la première fois au 19^{ème} siècle (Esquirol, 1838 ; Séguin, 1846 ; Down, 1862, 1866), la trisomie 21 n'est pas une pathologie tardive dans l'histoire de l'espèce humaine. En effet, entre nouvelle espèce (Brown, Sukina, Morwood, et al., 2004) et descendant de l'Homo habilis atteint de trisomie 21 (Eckart, Henneberg, Weller, & Kenneth, 2014), la balance penche plutôt en faveur de cette seconde hypothèse lorsqu'il s'agit de classer l'Homo florensiensis datant de 100.000 à 60.000 ans. Quoi qu'il en soit, le squelette le plus ancien clairement identifié comme celui d'une femme de 23 ans porteuse d'une trisomie 21 est daté de 2500 ans (Czanetski, Bin, & Push, 2003).

Le syndrome de Down résulte d'une triplication accidentelle du chromosome 21 (Lejeune, Gautier, & Turpin, 1959). L'âge de la mère constitue le facteur de risque principal avec environ 80% des bébés atteints du syndrome nés de femmes âgées de plus de 35 ans (Perkins, 2017) et ce même si l'âge paternel peut intervenir (Bittles & Glasson, 2004). Le facteur hérédité est quant à lui très rare et interviendrait dans seulement 1% des cas (Perkins, 2017 ; voir infra).

La prévalence de la trisomie 21 (T21) dans le monde est difficile à établir avec précision. On estime qu'en l'absence de tout dépistage prénatal elle représenterait 10% des cas de déficiences intellectuelles avec une incidence naturelle de 1/750-800 naissances des deux sexes (Dolk et al., 1990 ; Touraine, de Freminville, & Sanlaville, 2011). Diamandopoulos et Green (2018) rapportent une incidence de 14/10000 naissances vivantes avec une forte variation selon les pays notamment en raison de facteurs socioculturels et religieux. En France et en Belgique, l'incidence de la trisomie 21 est estimée à 1/2000 naissances vivantes et constitue la cause la plus fréquente de déficience intellectuelle génétique (Clarke, Clarke, & Berg, 1985 ; Orphanet, 2007) soit, en Belgique, une naissance tous les 3 ou 4 jours. Selon une estimation de 2018 du service de « Consultation multidisciplinaire trisomie 21 et syndromes délétionnels » (Constridel) des Cliniques Universitaires Saint-Luc à Bruxelles, la Belgique compte environ 10.000 personnes porteuses du syndrome de Down. Grâce aux progrès médicaux et à la prise en charge physique de qualité croissante, l'espérance de vie des personnes T21 augmente amenant ainsi les professionnels de la santé à relever de nouveaux défis liés notamment à l'éducation tout au long de la vie mais également au vieillissement.

Le présent chapitre vise à faire le point sur les connaissances en matière de développement cognitif et communicationnel des personnes porteuses du syndrome de Down. Après une brève introduction générale rappelant les données génétiques ainsi que les conséquences de l'anomalie chromosomique au niveau du fonctionnement métabolique général, nous passerons en revue, dans un deuxième temps, les particularités du développement des structures cérébrales et de la spécialisation hémisphérique. La troisième section de ce chapitre sera consacrée à une revue de la littérature sur la question du développement et du fonctionnement cognitif. Dans la quatrième section, nous aborderons le développement du langage oral. La cinquième section sera consacrée aux apprentissages scolaires.

2. Données génétiques et neurodéveloppementales

Même si aujourd'hui, la paternité de la première observation clinique de la trisomie 21 est discutée (voir Roubertoux & Carlier, 2009 et Roubertoux & Kerdelhué, 2006, pour une revue), la pathologie d'abord appelée "mongolisme" en référence à la description faite par John Langdon Down (1862) portera ensuite le nom de ce dernier. Notons que Down (1862, 1867), s'il avait souligné le "type Mongolien" des personnes porteuses du syndrome et attribué, à tort, une origine ethnique à la pathologie, avait néanmoins émis l'hypothèse que celle-ci n'était pas le résultat d'une cause externe postnatale : "The Mongolian type of idiocy occurs in more than ten percent of the cases which are presented to me. They are always congenital idiots, and never results from accident after uterine life" (pg. 259, 1867). Ce n'est cependant qu'en 1959 que Lejeune, Gautier et Turpin mettent en évidence une triplication du chromosome 21 lors de la méiose chez les individus porteurs du syndrome. Trois formes cytogénétiques de trisomie 21 sont identifiées : (1) libre et homogène, (2) liée à une translocation et (3) en mosaïque (Dimassi, Tilla, & Sanlaville, 2017).

A priori, aucune différence majeure ne semble exister tant au niveau cognitif que langagier entre les trois types de T21 même si certains auteurs (notamment, Fishler & Koch, 1991 ; Chapman & Hesketh, 2000) ne semblent pas exclure la possibilité d'un tableau clinique plus modéré avec une supériorité en termes de QI et de lexique référentiel chez les personnes T21 mosaïques.

Encadré 1. Schéma récapitulatif des formes cytogénétiques de trisomies 21 et des risques de récurrence

Trisomie 21			
libre et homogène 95% des cas	mosaïque 2% des cas	translocation 3% des cas	
		robertsonienne 95% des cas de translocation	réciroque 5% de cas de translocation
47, XX (ou XY), +21	46, XX (ou XY)[15] / 47, XX, +21[35] 70% de cellules T21 soit 35 cellules sur 50 complétées	<p><i>Cas 1 – grands chromosomes acrocentriques</i> 46, XX (ou XY), (14;21)(q10;q10) +21 = une translocation entre les chromosomes 14 et 21 au niveau de la portion q10</p> <p><i>Cas 2 – petits chromosomes acrocentriques</i> 46, XX (ou XY), (21;21)(q10;q10) +21 = une translocation entre les chromosomes 21 au niveau de la portion q10</p>	46, XX (ou XY), (chromosome impliqué, 21), (zones échangées) Possibilité également de cas de trisomies 21 partielles
accidentelle	accidentelle	accidentelle ou héritée	accidentelle ou héritée (78% des cas)
Risque de récidence = 1%	Risque de récidence = 1%	Risque de récurrence : - 15 % si la mère est porteuse d'une translocation (14;21) - 5% si le père est porteur d'une translocation (14;21) - 100% si un des parents est porteur d'une translocation (21;21)	

d'après les données chiffrées de Dimassi, Tilla et Sanlaville (2017)

Trois formes cytogénétiques de trisomie 21 sont identifiées : (1) libre et homogène, (2) liée à une translocation et (3) en mosaïque (Dimassi, Tilla, & Sanlaville, 2017). Dans la forme libre et homogène également dite standard, toutes les cellules contiennent un chromosome surnuméraire. C'est, de loin, la plus fréquente représentant 95% des cas affectés. S'agissant d'une aneuploïdie accidentelle, le risque de récurrence lors d'une grossesse ultérieure n'est que de 1%. Dans 90% des cas, le chromosome surnuméraire est d'origine maternelle (Roubertoux & Carlier, 2009). Dans la forme mosaïque, l'anomalie chromosomique survient au-delà de la première division ; dès lors, toutes les cellules ne comportent pas un chromosome 21 surnuméraire. Elle représente environ 2% des cas de T21. La dernière forme liée à une translocation représente, quant à elle, environ 3% des cas. Au sein de cette dernière forme, on distinguera, d'une part, les cas de translocations robertsoniennes, soit les plus fréquentes (95% des cas), caractérisées par une fusion entre les grands chromosomes acrocentriques (les chromosomes 13, 14 ou 15 dans 60% des cas) et le chromosome 21 (avec une prévalence de la fusion avec le chromosome 14 dans deux tiers des cas ; Dennis, 1995) ou les petits chromosomes acrocentriques (21, dans 80% des cas, ou 22) et le chromosome 21 et, d'autre part, les translocations réciproques survenant avec n'importe quelle autre paire de chromosomes. Notons que les points de cassure sur les chromosomes sont variables et aléatoires d'une translocation à l'autre. A l'heure actuelle, les avancées en génétique médicale permettent d'estimer le risque de récurrence de la pathologie lors de grossesses ultérieures entre 1 et 100% en fonction du type cytogénétique de T21 ainsi que de la présence d'un remaniement chromosomique (de type translocation) chez un des parents (Dimassi, Tilla, & Sanlaville, 2017).

D'un point de vue génétique, une personne T21 possède donc dans la majorité des cas une copie additionnelle du chromosome 21 (HSA21) dans son génome. Le chromosome 21 est le plus petit des autosomes¹. Il représente environ 1 à 1,5% du génome humain (The chromosome 21 mapping and sequencing consortium, 2000). La faible densité génique du chromosome 21 en fait, d'ailleurs, l'une des

¹ Chromosome non sexuel

seules trisomies autosomales humaines viables². En 2000, le « Consortium Chromosome 21 » avait identifié 225 gènes, soit 99,7% de la séquence complète du bras long (q) du chromosome 21. Selon certaines estimations, le chromosome 21 pourrait contenir jusqu'à 283 gènes. Aujourd'hui approximativement 232 gènes codants sont répertoriés (e/Ensembl, 2018). L'analyse complète du séquençage du chromosome 21 humain apporte des informations essentielles pour la compréhension de la pathogenèse de certaines maladies et permet de comprendre pourquoi celles-ci sont sur-représentées dans la T21 par rapport à la population normale. Ainsi, un locus de prédisposition à la leucémie (AML1), plus fréquente chez les personnes T21 que dans la population tout-venant, serait localisé sur le bras long du chromosome 21 (The chromosome21 mapping and sequencing consortium, 2000). On note également deux loci augmentant la sensibilité à des pathologies complexes telles que le trouble bipolaire (Straub et al., 1994) ou encore une forme familiale d'hyperlipidie (Pajukanta et al., 1999). Par ailleurs, il semblerait que la mutation de 14 gènes sur le chromosome 21 soit à l'origine de maladies monogéniques dont une forme de la maladie d'Alzheimer (APP – Amyloid Protein Precursor β -A4-) identifiée chez les personnes T21.

Le phénotype des personnes T21 dépend en définitive des formes alléliques des gènes provenant des chromosomes des deux parents mais également des copies présentes sur le chromosome surnuméraire. Les allèles, de même que les interactions intra- et interlocus, diffèrent d'une personne T21 à l'autre et contribuent substantiellement aux différences interindividuelles. Par ailleurs, comme le montrent les études sur les souris transgéniques Ts65Dn, seule une petite portion de gènes est effectivement impliquée dans le phénotype du syndrome (Letourneau et al., 2014). En outre, le fait d'avoir trois formes alléliques des gènes n'implique pas automatiquement une surexpression, voire une triple expression, de ces gènes (Lyle, Gehrig, Neergaard-Henrichsen, Deutsch, & Antonarakis, 2004). Sur 78 gènes étudiés par Lyle et collaborateurs, seuls 18% ont une expression supérieure à la normale³, 38% une expression normale pour trois copies, 45% une valeur intermédiaire et 9% une valeur similaire à celle attendue dans les cas de diploïdie. La

² Les autres trisomies autosomales potentiellement viables étant celles du chromosome 13 (syndrome de Patau), 18 (syndrome d'Edwards) et 8 (syndrome de Warkany). Des trisomies des chromosomes sexuels peuvent également exister dont la trisomie X (on verra le chapitre « Approche neuropsychologique des syndromes génétiques associés au chromosome sexuels » dans ce même ouvrage.

³ On considère que la valeur d'expression normalisée d'un gène comportant deux allèles est de 1.00 et de 1.50 pour un gène comportant trois allèles (Roubertoux & Carlier, 2009).

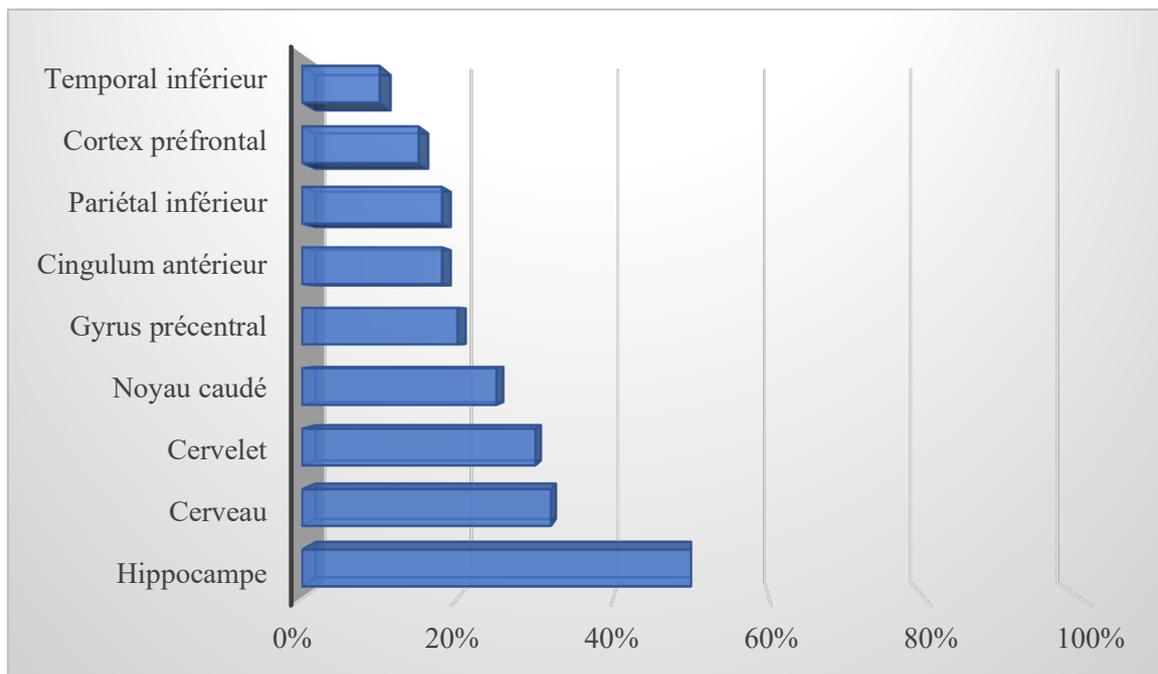
surexpression des gènes serait également différente selon les tissus (Kahlem et al., 2004, 2006) et l'âge (Lyle et al., 2004). Ainsi, les études sur l'expression du gène *Usp16* chez les souris permettent de mettre en évidence une expression différente de ce dernier entre les périodes de vie intra- et extra-utérines. Plus précisément, les valeurs normalisées de l'expression des trois copies du gène seraient normales dans le cerveau et les reins à 30 jours mais dépasseraient la valeur normalisée attendue entre 30 jours et 11 mois dans les reins (Lyle et al., 2004).

D'un point de vue neurodéveloppemental, la trisomie 21 est également caractérisée par des particularités anatomiques dont la plupart étaient déjà répertoriées dans la première description de Fraser et Mitchell en 1876 (Bowman et al., 2013). Selon Pulsifer (1996), les anomalies dans la prolifération et la différenciation neuronale se répercutent au niveau cognitif et comportemental de la personne T21 et ce tout au long de la vie. Dès le développement intra-utérin, des anomalies apparaissent, notamment une diminution de la densité synaptique et des ramifications dendritiques. Des particularités dans la stratification corticale sont déjà détectables à 22 semaines de gestation. Dès les six premiers mois de vie, on assiste également à une diminution du nombre de dendrites dont on remarque qu'elles sont également moins élaborées (Sontheimer, 2015). Le volume cérébral est globalement réduit et plus particulièrement celui de l'hippocampe (Roubertoux & Carlier, 2009).

Les progrès dans les techniques de neuroimagerie ont permis, au-delà des analyses post-mortem, d'appréhender les modifications de volume dans les différentes zones cérébrales (voir Encadré 2). A l'heure actuelle, un enjeu fondamental est de déterminer la pathophysiologie des déficits neurologiques ainsi que l'architecture fonctionnelle du cerveau dans le syndrome de Down. Les recherches et les données en la matière commencent donc à se faire plus nombreuses et ont permis de mettre en évidence des particularités dans l'activité cérébrale des personnes T21. Ainsi, Virji-Babul et collaborateurs (2011) utilisant la magnétoencéphalographie rapportent des différences d'activation cérébrale inter-sujets au niveau de la réponse ipsilatérale versus contralatérale lors d'une tâche de mouvement du doigt. Cette étude permet d'asseoir de manière neuroanatomique les données d'observation d'asymétries du contrôle moteur d'Elliott,

Weeks et Gray (1990) qui postulaient que les différences manuelles dans les performances motrices étaient le reflet de capacités différentes dans le traitement des deux hémisphères.

Encadré 2. Particularités des structures cérébrales dans le syndrome de Down.



Réduction du volume cérébral chez les personnes T21 adapté de Roubertoux & Carlier (2009)

Le volume cérébral global est réduit, et ce plus particulièrement dans les zones frontales et temporales ainsi que le cervelet et l'hippocampe (Gardiner et al., 2010 ; Roubertoux & Carlier, 2009). Le volume des structures sous-corticales est, quant à lui, normal (Bowman, Ess, Kumar, & Sulmman, 2013). Gardiner et collaborateurs (2010) rapportent également un volume des noyaux lenticulaires ainsi qu'un volume de matière grise pariétale postérieure et occipitale relativement normaux. Le gyrus para-hippocampique serait, quant à lui, plus grand chez les personnes T21 que dans la population tout-venant (Gardiner et al., 2010).

Selon Pennington, Moon, Edgin, Stedron et Nadel (2003), la diminution du volume, de l'architecture et du fonctionnement des zones temporales serait, du moins partiellement, à l'origine du déficit cognitif observé dans la T21. Les anomalies cérébelleuses seraient associées, d'une part, à l'hypotonie générale des personnes porteuses du syndrome et, d'autre part, aux difficultés à apprendre de

nouveaux savoir-faire. Par ailleurs, la diminution importante du volume de l'hippocampe mise en évidence dans les études post-mortem serait davantage le résultat d'une anomalie neurodéveloppementale plutôt que le résultat d'un processus neurodégénératif (Pinter et al., 2001).

L'analyse de tracés électroencéphalographiques a permis de noter une diminution de la synchronisation du rythme des ondes alpha suggérant une altération de la synchronisation corticale chez les personnes T21 (Babiloni et al., 2010). L'analyse des activations cérébrales recueillies via imagerie par résonance magnétique fonctionnelle (fMRI) au cours de tâches d'écoute passive d'histoires a également permis de mettre en évidence une diminution de l'activation dans les aires de traitement du langage chez les personnes T21 comparativement à des sujets contrôles tout-venant (Losin, Rivera, O'Hare, Sowell, & Pinter, 2009). Dans la même ligne, Anderson et collaborateurs (2013) utilisant la technique de fMRI ont étudié la connectivité cérébrale et l'activité des réseaux neuronaux chez des personnes T21 et des sujets tout-venant. La tâche proposée consistait à visionner dix extraits de 5 minutes de dessins animés (images et bandes sonores présentées simultanément). L'analyse des clichés met clairement en évidence des patterns anormaux de connectivité cérébrale chez les personnes T21. La distribution des anomalies de connectivité fonctionnelles observées par Anderson et collaborateurs corrèle avec les anomalies comportementales relevées chez les personnes T21. Ainsi la prédominance des anomalies de connectivité dans le cortex préfrontal est cohérente avec les résultats obtenus à l'Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome (ACTB – Edgin et al., 2010) dont des performances extrêmement faibles aux épreuves d'inhibition. Les résultats de l'étude mettent également en évidence l'altération de la capacité à intégrer et agréger des informations provenant des zones cérébrales distantes en un réseau cohérent. Même si les anomalies de connectivité cérébrales sont observées dans d'autres pathologies que le syndrome de Down, il semble que les personnes porteuses de ce syndrome présentent un niveau de fonctionnement cérébral plus bas que les autres groupes pathologiques, suggérant que les anomalies de connectivité ne sont pas spécifiques aux personnes T21 mais que, dans ce cas particulier, les anomalies génétiques liées au syndrome influencent également négativement les fonctions cognitives.

3. Phénotype cognitif et comportemental

Le niveau intellectuel des enfants T21 est distribué selon une courbe normale ; le QI moyen se situant aux alentours de 40 – 45 (déficience intellectuelle modérée). Le QI maximum peut atteindre 65 (déficience intellectuelle légère) à 79 (intelligence « normale » inférieure). On considère qu'un peu plus de 86% des personnes T21 ont un QI compris entre 30 et 65 ; 8% auraient un QI inférieur à 20 relevant de la déficience mentale profonde tandis que 5,5% présenteraient d'une déficience intellectuelle légère. Le profil cognitif général des personnes T21 est caractérisé par une faiblesse du traitement de l'information verbale par rapport à l'information visuelle (Pulsifer, 1996 ; Rondal & Edwards, 1997). Le niveau cognitif atteint par les personnes T21 est, par ailleurs, modulé par plusieurs facteurs tels que les déficits sensoriels, la présence d'épilepsie, de troubles du sommeil, de troubles du spectre de l'autisme ou d'autres pathologies psychiatriques (Grieco, Pulsifer, Seligsohn, Skoto, & Schwartz, 2015).

L'évolution du niveau intellectuel des personnes T21 n'est pas linéaire. En général, la progression de l'âge mental est rapide, bien que plus lente que celle des enfants en développement normal, entre la première et la quinzième année. Ensuite, la progression est plus lente mais réelle jusqu'à 30 – 35 ans (Couzens et al., 2011, 2012). Après cet âge, une perte progressive des habiletés cognitives, pouvant être associée à un processus de démence de type Alzheimer, est observée (Carr, 2005 ; Maatta et al., 2006). Il est toutefois important de noter que les modifications dans le profil cognitif des personnes T21 adultes peuvent être la conséquence d'un processus neurodégénératif s'effectuant en l'absence de tout signe clinique de démence.

Fonctions exécutives

Le développement des fonctions exécutives est affecté dans de nombreux syndromes, l'autisme, les divers troubles des apprentissages. Les fonctions exécutives recouvrent des processus impliqués dans le contrôle du comportement. A la suite des travaux de Miyake et al., (2000), on distingue trois grandes fonctions exécutives, l'inhibition, la flexibilité cognitive et la mise à jour en mémoire de travail. De nombreux travaux

y ajoutent la planification, une importante dimension du contrôle comportemental. On se rappellera que ces fonctions ne doivent pas être conçues comme des dimensions unitaires et que, à ce titre, elles ont été dissociées (par exemple, l'inhibition est divisée en inhibition d'une réponse prépotente et une résistance à l'interférence). Malgré le manque de consensus sur la définition des fonctions exécutives et le manque d'intégration théorique de ces notions dans un modèle, elles se sont montrées d'un grand potentiel explicatif pour de nombreuses tâches chez les enfants en développement typique, depuis les travaux de Zelazo et collaborateurs (2003) ou Diamond et Taylor (1996). C'est le cas, par exemple, pour le raisonnement analogique (Thibaut & French, 2016 ; Thibaut, French, & Vezneva, 2008), les mathématiques le bilinguisme (Poarch & Bialystok, 2015), les théories de l'esprit (Perner, Lang, & Kloo, 2002) et d'autres fonctions. Dans le cas des personnes T21, les études récentes décrivent de manière convergente des déficiences d'une ou plusieurs fonctions exécutives, aux différents âges. Nous évoquerons essentiellement les trois composantes exécutives identifiées par Miyake et al. (2000), l'inhibition, la flexibilité et la mise à jour.

Comme souvent, l'hétérogénéité des groupes et des âges ainsi que des épreuves utilisées (parfois pour la même fonction exécutive) rend la comparaison directe entre les études disponibles difficile. Par exemple, pour l'inhibition, les sujets T21 étaient significativement inférieurs au groupe contrôle apparié dans les études de Schott et Holfelder, (2015) et Amadó et al. (2016) alors que Carney et collaborateurs (2013) n'ont trouvé aucune différence significative entre ces deux groupes. Dans d'autres cas, les résultats entre épreuves ne concordent pas. Costanzo et collaborateurs (2013) trouvent ainsi une différence à la tâche de Stroop mais aucune au Go-noGo, les deux mesurant pourtant l'inhibition d'une réponse prépotente mais dans des modalités différentes (l'une représentationnelle, l'autre motrice).

Lanfranchi, Jerman, Pont, Alberti et Vianello (2010) ont réalisé une des premières études systématiques des fonctions exécutives chez l'adolescent T21. Une batterie de tâches de fonctions exécutives évaluant la flexibilité, la planification / résolution de problèmes, la mémoire de travail, l'inhibition / persévérance et la fluence verbale, ainsi qu'une tâche évaluant l'attention soutenue ont été administrées à un groupe de 15 adolescents T21 et de 15 enfants en développement typique appariés sur

l'âge mental. Les résultats ont mis en évidence des déficiences chez les sujets T21 dans la flexibilité, la planification / résolution de problèmes, la mémoire de travail, l'inhibition, et dans la tâche d'attention soutenue mais aucune difficulté dans la tâche de fluence verbale. Comme ces résultats concordent avec les études analogues menées chez les adultes T21, les auteurs concluent que les déficits des fonctions exécutives sont une caractéristique générale du syndrome de Down.

Borella, Carretti et Lanfranchi (2013) approfondissent cette analyse en se focalisant sur les processus inhibiteurs : (1) l'inhibition d'une réponse prépotente (le test de Stroop animal, Wright et al, 2003), (2) l'interférence proactive (tâche d'interférence proactive et erreurs d'intrusion avec plusieurs listes de plusieurs catégories sémantiques chacune composée de noms d'une même catégorie) et (3) l'oubli dirigé, tâche dans laquelle on demandait aux participants de se souvenir ou d'oublier la première partie d'une liste, avant une seconde partie de liste. Le rappel de la première partie de la liste était comparé dans les deux conditions. Les trois tâches inhibitrices révèlent une difficulté générale de suppression des informations non pertinentes notamment par rapport aux objectifs de la tâche, signifiant par là une atteinte générale des processus d'inhibition (voir aussi Pennington, Moon, Edgin, Stedron, & Nadel, 2003). Traverso, Fontana, Usai et Passolunghi (2018) comparent des adolescents T21 (14,4 ans), un groupe d'enfants tout-venant âgé de 5 et un groupe âgé de 6 ans dans différentes tâches d'inhibition. Une analyse factorielle confirmatoire révèle qu'un modèle à deux facteurs principaux, correspondant à la résistance à l'interférence et l'inhibition d'une réponse prépotente, donne la meilleure explication des données des tests d'inhibition. Dans leur comparaison de ces trois groupes, qui ne diffèrent pas sur l'intelligence fluide, les auteurs montrent que les sujets T21 ne diffèrent pas des enfants tout-venant de 5 ans sur les deux facteurs d'inhibition identifiés, alors que les deux groupes obtiennent des performances significativement inférieures à celles des enfants de 6 ans sur ces deux facteurs. Ces résultats suggèrent que les capacités d'inhibition franchissent un palier entre 5 et 6 ans qui suffit à faire la différence avec les sujets T21 (à intelligence fluide équivalente).

Costanzo et collaborateur (2013) adoptent une approche intersyndromique de cette question et testent l'hypothèse la spécificité étiologique des déficits des fonctions exécutives. Dans une comparaison d'enfants, d'adolescents et d'adultes T21 ou porteurs du syndrome de Williams, appariés à un groupe

d'enfants tout-venant, ils évaluent l'attention, la mémoire de travail et la mémoire à court terme, la planification, la catégorisation, la flexibilité et l'inhibition. Les deux groupes sont déficitaires sur l'attention soutenue auditive, l'attention sélective, la catégorisation visuelle et la mémoire de travail, alors que l'attention sélective auditive et l'inhibition visuelle semblent préservées, avec des spécificités syndromiques : les participants T21 sont particulièrement affectés en flexibilité et en inhibition alors que les sujets porteurs du syndrome de Williams présentent surtout des problèmes en planification. Dans cette même étude, les auteurs relèvent que les difficultés sont plus marquées lorsque les tâches d'inhibition impliquent une médiation verbale comparativement à celles impliquant une médiation visuelle. La flexibilité mentale et la capacité de passer d'une tâche à l'autre sont également déficitaires lorsqu'une médiation verbale est requise (Costanzo et al., 2013). La vitesse de traitement de l'information est, elle aussi, déficiente et correspond au niveau de fonctionnement intellectuel des sujets (Silverman & Kim, 1997). Néanmoins, le temps de réaction est inférieur à celui de personnes déficientes intellectuelles non T21 appariées sur base de l'âge mental (Brunamonti et al., 2011). Chez les enfants, la capacité à élaborer une stratégie de résolution de problème et à planifier une séquence d'actions est déficiente (Lanfranchi et al., 2010) alors qu'à l'âge adulte, elle est en phase avec ce qui est attendu sur base de l'âge mental et ce malgré une lenteur d'exécution importante (Vicari, Bellucci, & Carlesimo, 2000 ; Pennington, Moon, Edgin, Stredon, & Nadel, 2003). Les difficultés relevées dans les tâches requérant une mobilisation de la modalité verbale sont en fait généralisées à toutes les tâches cognitives de même qu'aux apprentissages. On note d'ailleurs de faibles capacités de monitoring de la compréhension verbale de même qu'une incapacité à créer et exécuter une requête en clarification lorsque des instructions ou plus largement, un message, est incompris (Abbeduto, Murphy, Kover, et al., 2008). Cette difficulté aura des répercussions importantes sur la réalisation de certaines tâches langagières et plus particulièrement sur la production de requêtes en clarification dans les tâches de communication référentielle (cf. Section 3 de ce chapitre). Enfin, il apparaît que les enfants T21 traitent l'information plus lentement et moins précisément que leurs homologues atteints du syndrome du X-Fragile ou du syndrome de Williams (Cornish, Scerif, & Karmiloff-Smith, 2007) et que leurs capacités d'attention soutenue et d'inhibition verbale sont également plus faibles

que les celles des enfants présentant une déficience intellectuelle d'origine génétique autre que le syndrome de Down (Cornish et al., 2007, Grieco et al., 2015).

Qu'en est-il de l'évolution des fonctions exécutives au cours du vieillissement ? On sait que le vieillissement normal, comme pathologique (par exemple, la démence), est associé au déclin des fonctions exécutives. Dans une étude longitudinale avec trois mesures sur 16 mois, Adams et Oliver (2010) comparent des adultes T21 de plus de 30 ans ($M = 44.5$) avec ($n = 10$) ou sans ($n = 20$) détérioration cognitive à la fin de l'étude. Plusieurs mesures de la cognition (NAID), du langage réceptif (BPVS), du comportement adaptatif (Échelles de Vineland) et du fonctionnement de l'exécutif ont été effectuées à chacun des trois temps. Seuls les sujets T21 avec une détérioration cognitive voient leurs performances dans les tâches de fonctions exécutives diminuer, alors que le comportement adaptatif reste stable (voir également Rowe, Lavender, & Turk, 2006, pour une comparaison des adultes T21 de 24 à 40 ans, appariés sur l'âge et le niveau de vocabulaire à un groupe d'adultes avec des troubles des apprentissages).

Les fonctions exécutives ont également été investiguées par les professionnels et/ou par les parents, avec des outils psychométriques et semblent confirmer ces données. Lee et collaborateurs (2015) comparent le développement des fonctions exécutives dans le cas du syndrome de Down et la trisomie « $X + 1X$ » afin d'appréhender la spécificité syndromique et la spécificité de trajectoires développementales. Les auteurs ont comparé les performances des deux syndromes à la BRIEF (échelle destinée aux professionnels et/ou parents) avec celles d'enfants tout-venant âgés de 5 à 18 ans. Les résultats indiquent que les dégradations observées sont semblables pour les deux groupes pathologiques, et que l'âge n'expliquerait pas la performance dans la plupart des sous-échelles de l'épreuve dans les différents groupes. Ces résultats plaident pour une stabilité des compétences des enfants au cours du temps (voir également Daunhauer et al., 2014 sur le rôle joué par les variables cognitives dans la participation des enfants T21 à l'école). Le meilleur prédicteur du fonctionnement scolaire serait la mesure exécutive faite par enseignants, plus que l'échelle d'intelligence (Leiter-R).

Mémoire à court terme auditivo verbale et visuelle

La mémoire à court terme et plus spécifiquement la mémoire auditivo-verbale, dont on sait qu'elle est plus altérée que la mémoire visuo-spatiale, constitue une faiblesse importante dans le profil neuropsychologique des personnes T21 (Jarrold, Nadel, & Vicari, 2009). Les premières études des années soixante (Bilovsky & Share, 1965) ont été confirmées par de nombreuses recherches (on verra Comblain & Thibaut, 2009 et Grieco et al., 2015 pour un aperçu historique des études sur le sujet). Les déficits en mémoire à court terme auditivo-verbale sont bien supérieurs à ce qui est observé dans d'autres étiologies de déficience intellectuelle et les performances restent inférieures à ce qui est attendu sur base de l'âge mental. Si on considère que l'augmentation de l'empan de mémoire chez l'enfant normal est liée à la capacité croissante à enregistrer, maintenir et manipuler les informations (Hulme & Mackenzie, 1992), l'altération importante de ces capacités chez les personnes T21 pourrait expliquer une grande part de leur déficit mnésique. Le statut auditif ainsi que les difficultés articulatoires des sujets T21 ont parfois été considérés comme responsables, du moins partiellement, des faibles performances en mémoire de travail verbal (Roizen, 2002 ; Marcell, Harvey, & Cothran, 1988 ; Marcell & Cohen, 1992). Cependant, la présentation visuelle des stimuli (généralement des chiffres), de même que la présentation des stimuli par le biais d'un casque d'audition, n'améliorent nullement les performances. En fait, la perte auditive impacterait uniquement le temps mis par les personnes trisomiques 21 pour identifier les chiffres et ce serait davantage cette dernière variable qui aurait un effet indirect sur les performances en mémoire verbale à court terme que la perte auditive en elle-même (Comblain & Thibaut, 2009). Concernant l'implication éventuelle des troubles articulatoires dans la réduction des performances mnésiques, il apparaît que la suppression de l'exigence d'une réponse verbale dans une tâche d'empan ne diminue pas la difficulté de la tâche et n'augmente pas les performances (Marcell & Weeks, 1988 ; Jarrold & Baddeley, 2001 ; Brock & Jarrold, 2005). Laws (2002) a testé ces deux hypothèses de manière originale dans une étude comparant des enfants en développement normal et des sujets T21 appariés sur base du niveau de vocabulaire. Dans une première condition, des couleurs fondamentales⁴ (rouge, bleu et vert) étaient présentées aux participants

⁴ Une couleur fondamentale (ou focale –focal color-) est une nuance d'une certaine catégorie de couleur qui représente le meilleur exemple de cette catégorie (en d'autres termes le prototype). Elle a cette particularité que les locuteurs de différentes langues reconnaissent que ces couleurs sont perceptuelles et constituent les meilleurs représentants de la catégorie de couleur. Sont

qui devaient en rappeler la séquence de présentation en touchant les couleurs dans l'ordre de présentation sur un écran. Dans une seconde condition, on propose la même tâche aux participants mais avec des couleurs non fondamentales plus difficiles à nommer, obligeant les sujets à les maintenir en mémoire à court terme visuo-spatiale. Dans cette condition, les performances des deux groupes sont comparables alors que dans la première condition, les performances des sujets T21 sont significativement inférieures à celles des enfants tout-venant indiquant un déficit sélectif de la mémoire à court terme verbale. Selon Laws, les sujets T21 échoueraient donc à recoder l'image visuelle de la couleur fondamentale en étiquette verbale afin de la maintenir en mémoire à court terme verbale et ce malgré l'absence de toute présentation auditive du matériel et sans exigence de rappel verbal.

Les données expérimentales de ces deux dernières décennies vont donc toutes dans le même sens, à savoir un déficit marqué de la composante verbale de la mémoire à court terme avec une relative préservation de la composante visuo-spatiale. Cependant, au terme d'une revue de 49 études, Yang et collaborateurs (2014) nuancent cette affirmation et suggèrent un profil visuo-spatial hétérogène dans la T21. Certaines composantes seraient conformes à ce qui est attendu sur base du niveau cognitif général et d'autres inférieures au niveau attendu. Les études récentes mettent ainsi en évidence un déficit de la mémoire spatiale simultanée nécessitant la rétention de l'association de divers d'objets à des emplacements particuliers (Connors, Moore, Loveall, & Merrill, 2011). Par contre, la mémoire spatiale séquentielle, mesurée par les blocs de Corsi, par exemple, est généralement conforme à ce qui est attendu sur base du niveau cognitif global. Cette épreuve, si on y regarde de plus près, ne requiert qu'une charge cognitive relativement faible puisqu'elle n'implique que la rétention d'un seul emplacement sans que l'association d'un objet quelconque avec cet emplacement ne soit pertinente pour le rappel de la séquence alors que la présentation simultanée est beaucoup plus exigeante en termes de traitement de l'information. Il est également intéressant de constater que, contrairement à ce qu'on pourrait attendre, dans une situation de mémoire spatiale simultanée, les sujets T21 éprouvent de plus grandes difficultés lorsque les items à rappeler sont présentés sous la forme d'un pattern organisé que lorsqu'ils sont présentés sous la forme d'un

généralement considérées comme couleurs fondamentales : le vert, le bleu, le rouge, le rose, le jaune, le violet, l'orange et le gris.

pattern aléatoire (Carretti, Lafranchi & Mammarella, 2012). Une première explication à cette observation inattendue pourrait résider dans le déficit d'utilisation spontanée de stratégies de mémorisation chez les personnes T21 qui n'utiliseraient pas les patterns organisés pour se rappeler des positions dans les tâches de présentation simultanée. Selon Carretti et collaborateurs, cette interprétation peut être mise en parallèle avec ce qui est observé de longue date en mémoire à court terme auditivo-vocale, à savoir un déficit d'utilisation spontanée de la stratégie de récapitulation subvocale permettant de rafraîchir la trace phonologique des stimuli à rappeler (Hulme & Mackenzie, 1992 ; Comblain, 1994, 1996ab, 1999). Une explication alternative serait le rôle joué par les problèmes de perception visuelle des personnes T21 et notamment une plus grande vulnérabilité au phénomène de crowding ou d'encombrement visuel. Dès lors, les sujets T21 éprouveraient des difficultés à distinguer les différents items. Cette interprétation ferait écho aux observations de Bellugi et collaborateurs (1999) mettant en évidence chez les personnes T21 une analyse globale plutôt qu'analytique et systématique des stimuli visuo-spatiaux. Dès lors, les erreurs dans le rappel des configurations simultanées trouveraient leur origine dans une perception erronée voire un défaut de perception des détails dans les tâches visuo-spatiales (Bellugi, Lichtenberger, Jones, Lai, & St George, 1999). Dans cette interprétation, ce n'est pas la vision des patterns en tant que telle qui est impliquée mais bien la capacité à se rappeler des patterns perçus. En d'autres termes, les sujets T21 verraient les configurations spatiales aussi bien que les enfants tout-venant mais sans que cela n'implique pour autant qu'ils puissent s'en rappeler (Carretti et al., 2012). La lourdeur relative de ces tâches pour les ressources cognitives des personnes T21 explique sans doute pourquoi la mémoire de travail visuo-spatiale impliquant la mise à jour et le maintien de l'information ainsi que l'inhibition de l'information spatiale non pertinente est une faiblesse majeure de la mémoire spatiale chez les personnes T21 (Yang, Connors, & Merrill, 2014). Les données actuelles mettent donc clairement en évidence l'hétérogénéité du profil mnésique des personnes T21. Dès lors, la relative préservation de la mémoire visuo-spatiale longtemps avancée dans la littérature doit être, au moins partiellement, relativisée.

4. Parole, langage et communication

Il est unanimement rapporté dans la littérature que le syndrome de Down est caractérisé par une parole peu intelligible entravant souvent la communication et générant, par conséquent, un certain nombre de frustrations tant chez les personnes T21 que chez leurs interlocuteurs (Kent & Vorperian, 2013 ; Wild, Vorperian, Kent, Bolt, & Austin, 2018). L'intelligibilité de la parole est influencée par plusieurs facteurs liés notamment aux caractéristiques du locuteur, du récepteur ainsi qu'au contexte d'élocution. Chez les personnes T21, l'intelligibilité est fortement impactée par les caractéristiques de la voix, notamment la raucité, les anomalies anatomiques influençant le volume des cavités de résonance, les perturbations de la fluence, les troubles articulatoires fréquents ainsi que les caractéristiques prosodiques (Kent & Vorperian, 2013). Les études sur le sujet sont généralement axées, soit sur un relevé du pourcentage de mots correctement compris par les interlocuteurs familiers ou non-familier dans un échantillon de langage, soit sur une analyse plus fine des composantes phonétiques affectant l'intelligibilité (par exemple, taux d'erreurs articulatoires sur les consonnes et les voyelles). Dans une étude récente, Wild et collaborateurs (2018) mesurent l'intelligibilité par la production de mots individuels plutôt que par un échantillon conversationnel. L'originalité de leur étude est qu'ils proposent le même type de tâche à des enfants ainsi qu'à des adultes T21 et ce afin de mettre en évidence un pattern développemental d'intelligibilité de la parole. Les principaux résultats confirment des études antérieures (Barnes et al., 2009 ; Chapman, Seung, Schwartz, & Kay-Raining Bird, 1998) mettant en évidence une augmentation de l'intelligibilité avec l'âge chronologique ; les progrès se marquant principalement entre 4 et 16 ans. De manière plus précise, on note que les enfants T21 de 4 à 7 ans sont globalement moins intelligibles que les enfants tout-venant de même âge chronologique et de même sexe. Ainsi, 100% des garçons et 95 % des filles T21 de moins de 14 ans sont difficilement intelligibles. Au-delà de 14 ans, 74% de garçons et seulement 49% de filles restent moins intelligibles que des enfants tout-venant de 6-7 ans. L'intelligibilité semble également affectée à la fois par les erreurs articulatoires portant sur les consonnes initiales et finales mais également sur les voyelles même si, dans ce dernier cas, la relation exacte entre les caractéristiques des voyelles (hautes, basses, antérieures ou postérieures) et la diminution de l'intelligibilité de la parole chez les personnes T21 n'est pas encore clairement établie (Wild et al., 2018).

Il est incontestable que les particularités cranio-faciales des personnes T21 jouent un rôle dans la qualité articulatoire. Ainsi, l'étroitesse de la cavité buccale couplée à une langue hypotonique limitent considérablement l'espace intra-buccal dévolu à la production des voyelles en impactant de facto la justesse articulatoire (Kent & Vorporian, 2013). Si la précision et la justesse articulatoire des différents sons font défaut, les séquences de développement sont, quant à elles, identiques chez les enfants T21 et les enfants en développement normal. Les voyelles, les semi-voyelles, les consonnes occlusives et les nasales sont produites et maîtrisées en premier lieu tandis que les phonèmes complexes, essentiellement les consonnes constrictives, et les combinaisons de phonèmes peuvent, à terme, ne pas être maîtrisés. En 2013, dans une revue de la question, Kent et Vorparian soulignent que les patterns de production de la parole des personnes T21 sont marqués à la fois par un retard de développement mais également par des erreurs atypiques non développementales se traduisant, par exemple, par des distorsions et des erreurs persistantes sur les phonèmes consonantiques /t/, /d/ et /n/, erreurs excessivement rares chez les enfants tout-venant étant donné la précocité habituelle de la maîtrise de ces phonèmes (Bernthal, Bankson, & Flipsen, 2009). Il est intéressant de noter que les difficultés articulatoires relevées chez les personnes T21 ne sont pas fortement corrélées avec le niveau général de langage ni même avec le niveau cognitif mais sont davantage dépendantes de facteurs tels que les particularités anatomiques et l'efficacité du contrôle moteur. Par ailleurs, ces problèmes ne s'expliqueraient pas seulement par une dysarthrie⁵ mais également, de l'avis de Kent & Vorporian (2013) par une composante apraxique. En 1976 déjà, Dodd liait les troubles articulatoires des personnes T21 à des problèmes de programmation des mouvements de la parole. Kumin (2006) ou encore de Rupela & Manjula (2007) vont plus loin dans cette hypothèse et postulent une apraxie infantile de la parole (Childhood Apraxia of Speech – CAS) chez les enfants T21 et ce en se basant sur les similarités entre les caractéristiques de la parole des enfants T21 et celles des enfants présentant une CAS.

D'un point de vue combinatoire, on note un retard de plus ou moins 2 mois dans l'apparition du babillage canonique chez l'enfant T21 (Lynch et al., 1995). La production de syllabes de type consonne – voyelle apparaîtrait vers 9 mois chez le bébé T21 alors qu'elle serait déjà observable vers 7 mois chez

⁵ Trouble de l'exécution des mouvements de la parole

l'enfant tout-venant. La reduplication syllabique serait, quant à elle, non seulement retardée mais également moins stable chez le nourrisson T21 que chez l'enfant en développement normal (Lynch et al., 1995). Cette instabilité du babillage canonique serait notamment due à l'hypotonie de la sphère bucco-faciale réduisant la rapidité et la précision des mouvements articulatoires, à l'anomalie des structures orales dont le palais étroit et arqué et la large langue scrotale ainsi qu'à la réduction de la résonance nasale conséquence des infections respiratoires chroniques (Stoel-Gammon, 1997 ; Dodd & Thompson, 2001). Enfin, en dépit d'une grande variabilité interindividuelle, la production ultérieure de mots est généralement marquée par une déletion des syllabes non-accentuées, des réductions de clusters consonantiques, des substitutions, omissions ou encore des ajouts de phonèmes. Ces différentes erreurs allant généralement dans le sens d'une simplification de la production sont encore présentes à l'âge adulte (Dodd & Thompson, 2001).

Si les anomalies cranio-faciales impactent la qualité de la parole des personnes T21, certains auteurs incriminent également la perte auditive présente chez environ 2/3 des sujets T21. Elle est généralement légère à modérée uni-ou bi-latérale (Roberts, Stoel-Gammon, & Barnes, 2008 ; Downs, 1980). Dans la moitié des cas, il s'agit d'une atteinte de conduction, les atteintes de types sensori-neurales ou mixtes étant moins fréquentes (respectivement 16% et 8% des cas étudiés par Downs). Ce pourcentage important d'atteintes de conduction est sans doute à mettre en lien avec la fréquence des otites moyennes dans le jeune âge (Shott, Joseph, & Heithaus, 2001) généralement accompagnées d'un épanchement de liquide dans l'oreille moyenne entraînant une perte auditive fluctuante (American Academy of Pediatrics, 2004). Si certains auteurs font un lien explicite entre la fréquence des otites moyennes avec épanchement et l'importance des difficultés langagières chez les enfants T21, d'autres, bien que reconnaissant l'impact possible sur les troubles articulatoires sont néanmoins plus nuancés et estiment, dans la ligne des observations de Vicari (2006), qu'il n'y a pas de preuve claire et définitive que les troubles du langage des personnes T21 sont la conséquence directe d'une perte auditive.

Le développement lexical réceptif et productif des personnes T21 semble similaire, mais retardé, comparé à celui des enfants en développement normal (Cardoso-Martins & Mervis, 1985 ; Barrett & Diniz, 1989). La taille du vocabulaire est à la fois corrélée avec l'âge mental et l'âge chronologique (on verra

Comblain, 1996a pour une revue de la littérature ; Rondal & Edwards, 1997). La vitesse d'acquisition de nouveaux mots chez les enfants T21 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, dans un contexte de grande variabilité interindividuelle. Miller (1999) estime que 65% des sujets T21 ont un niveau de vocabulaire inférieur à celui de leurs pairs en développement normal alors que les 35% restant acquièrent de nouveaux mots de vocabulaire à la même vitesse que 80% des enfants tout-venant de même âge mental. Plus récemment, certaines études confirment ce retard par rapport aux enfants appariés sur l'âge mental (Zampini & D'Odorico, 2013).

Chez l'enfant T21, tout comme chez l'enfant en développement normal, deux phases sont observées au cours du développement lexical. Habituellement, la première phase, entre 10 et 18 mois, se caractérise par une acquisition lente de nouveaux mots, suivie par phase rapide d'acquisition du vocabulaire qu'on appelle l'explosion du vocabulaire aux alentours de 18 mois (Oliver & Buckley, 1994). L'enfant apprend plusieurs mots par jour, complète et précise son lexique. Chez l'enfant T21, ces deux phases de développement sont décalées dans le temps. Les premiers mots conventionnels apparaissent entre 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. Les précurseurs cognitifs semblent similaires à ceux des enfants en développement typique. Par exemple, l'attention conjointe, un bon prédicteur de l'apprentissage ultérieur du vocabulaire chez l'enfant typique, l'est également chez les T21 (Zampini, Salvi, & D'Odorico, 2015).

Le profil de développement du lexique réceptif est également similaire chez les enfants en développement normal et chez les personnes T21. 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 T21 comprennent les mots sociaux et quelques noms d'objets suivis, plus tard, par un lexique de mots relationnels. Les premiers mots utilisés appartiennent à des catégories sémantiques semblables à celles utilisées par les enfants tout-venant au début des acquisitions lexicales, essentiellement les animaux, les

vêtements, les jouets et les moyens de transport (Clark, 1979 ; Gilham, 1990). Des travaux récents montrent que les trajectoires développementales des enfants T21, comparées à celles d'enfants typiques ou déficients intellectuels d'autres étiologies, sont les mêmes pour différents types de mots (Facon, Magis, & Courbois, 2012) et pour les concepts relationnels (Facon, Courbois, & Magis, 2016 ; Deckers, Van Zaalen, Van Balkom, & Verhoeven, 2017). Si les trajectoires générales sont proches, des résultats récents suggèrent que des différences qualitatives peuvent exister entre le T21 et d'autres groupes. Laws et collaborateurs (2015) ont montré que les enfants T21 présentaient des déficits au niveau de la qualité des informations sémantiques encodées alors que le vocabulaire réceptif est pourtant considéré comme une force dans le syndrome.

Les expériences de Mervis (1984) et de Tager-Flusberg (1985) permettent de constater que les enfants en développement normal et les enfants T21 acquièrent et représentent mentalement les significations de noms d'objets en faisant référence aux prototypes⁶ des catégories qui sont les points de référence ou points d'ancrage de la catégorie (Rosch, 1978). Comme chez les enfants typiques, les surextensions des enfants T21 portent plus sur les référents les moins typiques, résultat souvent répliqué en psychologie du développement conceptuel. Ils étendent ensuite les noms appris à d'autres objets en fonction du degré de similarité qu'ils présentent avec les prototypes. Les T21, comme les enfants tout-venant, produisent des surextensions et des sousextensions lexicales qui sont des phénomènes communs durant le développement lexical, les découpages de catégories d'objets résultant de l'importance donnée à certaines similarités superficielles locales, saillantes, ou de la négligence des dimensions importantes mais moins saillantes ou conceptuellement difficilement accessibles à un stade donné du développement (Murphy, 2016 ; Thibaut, 1999). Les données de Cardoso-Martins et Mervis (1985) tendent à montrer que les enfants T21 procèdent de la même manière que les enfants en développement normal. Par ailleurs, les enfants T21, tout comme les enfants en développement normal ou porteurs d'autres syndromes, peuvent généraliser une catégorie si les exemplaires ayant servi à l'apprentissage de cette catégorie en sont des prototypes. Ces résultats ne sont pas sans conséquence sur l'intervention en matière de développement lexical. Ils suggèrent

⁶ 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).

que le recours à des prototypes lors de l'apprentissage pourrait donner de meilleurs résultats que l'utilisation d'items moins représentatifs ou mélangés, toute chose étant égale par ailleurs. Même si les données corroborant cette hypothèse manquent pour la T21, elle a montré son efficacité pour d'autres types de déficience (voir Barrett & Diniz, 1989). Enfin, le nombre optimal d'exemplaires d'apprentissage est une question empirique importante difficile à trancher : en effet, il a été montré chez les enfants en développement normal que ce nombre peut varier en fonction de l'âge et du niveau cognitif (Augier & Thibaut, 2013; Thibaut & Witt, 2015)

Une autre question, classique, liée à l'apprentissage conceptuel, est celle de l'ordre d'acquisition des niveaux de catégorisation. On sait que le niveau de base (par exemple, le niveau de « pomme », « chien » « chaise », Rosch, 1978) est acquis avant les niveaux dits superordonnants (« animal », « fruit ») ou subordonnés (« pomme golden », « basset »). Les études sur cette question dans le cadre de la T21 manquent mais l'on sait que cet ordre d'acquisition semble respecté pour d'autres déficiences intellectuelles (Barrett & Diniz, 1989).

En résumé, le profil de développement lexical et conceptuel de T21 est semblable à celui de l'enfant tout-venant et ce bien que la taille du vocabulaire des enfants T21 soit inférieure et que le développement soit ralenti par rapport à celui de l'enfant en développement normal ainsi que le suggèrent des travaux récents (Zampini & D'Odorico, 2013 ; Miller, Miolo, Sedey, & Murray-Branch, 1993). En termes de trajectoire de développement, des recherches récentes (Davis, Lancaster, & Camarata, 2016) indiquent que celle suivie par les enfants T21, en vocabulaire réceptif et expressif est la même que celle des enfants en tout-venant, d'enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme ou encore d'autres déficiences développementales. De nouvelles perspectives sont cependant explorées dans l'apprentissage du vocabulaire de la langue maternelle par les T21 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 T21, l'écart entre la taille du vocabulaire de l'enfant tout-venant et celui de l'enfant T21 disparaisse.

Le retard de développement déjà mis en évidence chez l'enfant T21 au niveau de la maîtrise des aspects phonologiques et lexico-sémantiques du langage est également observé au niveau morphosyntaxique (Comblain & Thibaut, 2009). Le langage des personnes T21 est notamment marqué par un retard dans l'expression syntaxique, mais également par des erreurs de production, des omissions ainsi que des difficultés de compréhension des morphèmes grammaticaux (Chapman, Hesketh, & Kistler, 2002). La Longueur Moyenne de Production Verbale (LMPV) est relativement faible et ce même à l'âge adulte ; le langage combinatoire étant caractérisé par une certaine simplicité formelle des énoncés (Rondal & Comblain, 1996). Le processus d'acquisition des règles d'ordre des mots dans la phrase serait cependant similaire à ce qui est observé chez l'enfant tout-venant. Ces règles apparaîtraient donc dès le stade des premiers énoncés. Par la suite, on observe que les productions des enfants T21, bien que plus courtes et moins complexes que celles des enfants tout-venant de même âge développemental, sont correctement ordonnées. Chez les adultes T21, seule la moitié des énoncés produits sont complets et grammaticalement corrects. La complexité des phrases est également réduite. La coordination et la subordination sont rarement présentes dans les productions. Le niveau morphologique est objectivement le plus déficitaire et ce quel que soit l'âge chronologique des personnes T21 (Comblain, 1996a). Le marquage grammatical du genre et du nombre ne survient qu'une fois sur deux, les articles définis et indéfinis sont souvent omis ainsi que le marquage du féminin sur les noms et les adjectifs ou encore le marquage du temps et de la personne sur les verbes (Rondal & Lambert, 1983 ; Comblain, 1996a). De manière générale, la production syntaxique des adultes T21 est qualitativement inférieure à celles d'adultes déficients intellectuels d'autres étiologies. Ainsi, comparativement à des personnes de sexe masculin de même âge mental porteuses du syndrome du X-Fragile, les énoncés de jeunes adolescents T21 sont moins longs, moins diversifiés et contiennent moins de formes syntaxiques riches, notamment moins de formes interrogatives et négatives (Martin, Losh, Estigarribia, Sideris, & Roberts, 2013).

Au niveau de la compréhension, on observe également un décalage entre les aspects syntaxiques et les aspects morphologiques. Si, de manière générale, la compréhension syntaxique est conforme à ce qui est attendu sur base de l'âge mental non verbal, la compréhension de la morphologie grammaticale est,

quant à elle, inférieure à ce qui est attendu (Price, Roberts, Vandergrift & Martin, 2007). La difficulté des personnes T21 à maîtriser les dispositifs morphologiques de la langue peut notamment s'expliquer par le fait que ces derniers n'encodent pas, contrairement au dispositif syntaxique, de signification indépendante mais ont plutôt fonction de moduler la signification d'autres termes (le moment où se déroule l'action, le nombre, la personne, etc.). Ces formes sont dès lors phonético-perceptuellement moins saillantes et attirent plus tardivement l'attention de l'enfant.

Une question majeure à l'heure actuelle est de déterminer si les compétences langagières d'adolescents et d'adultes T21 sont soumises à un plateau développemental. Les données en la matière sont contradictoires et le débat est loin d'être clos. En effet, les recherches menées par Fowler (1990) et Fowler et collaborateurs (1994) suggéraient l'existence d'une limite dans l'acquisition de la morpho-syntaxe chez les personnes T21 liée à une période critique marquant le terme d'une période favorable aux apprentissages grammaticaux dès l'adolescence. Si cette hypothèse a longtemps été confirmée par des études empiriques (on verra notamment Rondal & Comblain, 1996 ; 2002) elle est aujourd'hui nuancée à la lumière des résultats de plusieurs études développementales mettant en évidence des progrès dans les habiletés syntaxiques au-delà de l'adolescence chez les personnes T21 (on verra notamment Scharner-Wolles, 2004 ; Sanoudakou & Varlokosta, 2015). Dans cette perspective, Witecy et Penke (2017) soulignent que si des changements avec l'augmentation en âge chronologique peuvent être observés dans les savoir-faire langagiers des personnes T21, il n'est pas possible de conclure de manière définitive à une continuité des progrès grammaticaux entre l'adolescence et l'âge adulte, à l'existence d'un plateau développemental ou à un déclin des performances à un âge donné et ce en raison du grand nombre de données contradictoires relevées dans la littérature. Il faut, cependant, souligner que la difficulté à trancher la question de manière claire trouve sans doute son origine dans le manque d'homogénéité des dimensions langagières étudiées ainsi que dans la diversité des outils d'évaluation utilisés. L'étude la plus récente que nous ayons relevée en la matière a été menée par Witecy et Penke (2017). Elle semble aller dans le sens des observations antérieures de Chapman et collaborateurs (2000) qui relèvent une limitation dans la progression de la compréhension syntaxique. Cependant, contrairement à Chapman et collaborateurs qui postulaient un arrêt

des progrès syntaxiques à l'adolescence, Witecy et Penke situent plutôt ce plateau à l'âge adulte et, surtout, ne notent pas de déclin ultérieur des performances. Notons toutefois que le design expérimental n'est pas totalement comparable puisque Chapman et collaborateurs se basent sur des données récoltées lors d'une étude longitudinale tandis que Witecy et Penke se basent sur des corrélations entre des mesures langagières, non-langagières et l'âge chronologique d'un groupe de 58 sujets âgés de 4;6 à 40;3 ans. A l'instar de Comblain (1996a), ils mettent en évidence un accroissement des difficultés de compréhension avec l'augmentation de la longueur et de la complexité des phrases concluant dès lors à un déficit de nature grammaticale plutôt que lexicale ainsi qu'à un lien avec les limitations de la mémoire de travail phonologique. Comme le soulignent McDuffie, Chapman et Abbeduto (2008), ces observations ont une conséquence directe sur les stratégies d'intervention langagières avec les personnes T21. En effet, postuler un progrès continu, même s'il est relativement lent, jusque dans l'âge adulte engage à maintenir une intervention logopédique (orthophonique) systématique bien au-delà du début de l'adolescence.

Au-delà de l'étude des particularités et des limites développementales des aspects formels du langage, il est également essentiel de considérer l'efficacité avec laquelle les personnes T21 utilisent le langage à des fins de communication et d'interactions sociales. C'est ce qui constitue le champ de la pragmatique du langage. Cette dimension langagière est la moins étudiée chez les personnes T21 sans doute parce qu'elle est généralement considérée comme étant une force dans cette population. Cependant, des études récentes mettent en évidence un déficit des enfants T21 dans tous les domaines de la pragmatique comparativement à des enfants tout-venant (Smith, Naess, & Jarrold, 2017). Un profil hétérogène de forces et de faiblesses commence à émerger dans lequel les aspects non-verbaux de la communication sont davantage préservés que la capacité, notamment, à comprendre, décoder et répondre aux exigences de contextes particuliers de communication. Un certain nombre d'aspects de la communication référentielle restent également problématiques et ce même encore à l'âge adulte (Maltese, Rappo, Scifo, & Pepi, 2012). 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 (Comblain & Thewis, 1999). Il semble que le mécanisme de communication référentielle soit déficient chez les personnes T21 (mais aussi dans d'autres pathologies génétiques comme le syndrome du X-Fragile, Comblain, & Elbouz, 2002) en raison de leur incapacité à assumer alternativement les rôles de locuteur et de récepteur dans une action de communication. Cette difficulté 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 (Maltese, Rappo, Scifo, & Pepi, 2012). Enfin, une communication efficace requiert également une adéquation du contenu et de la forme du message à la situation particulière, la capacité à respecter les tours de parole, à rester centré sur un sujet de conversation, à fournir et à décoder de manière appropriée des comportements non-verbaux ou encore à maintenir un contact visuel avec l'interlocuteur (Abbeduto, 2008 ; Clark, 2004) et, à ce niveau, des difficultés ont également été mises en évidence à chez les personnes T21 (Roberts, Chapman, Martin, & Moskowitz, 2008), de même que dans l'utilisation du langage des situations particulières comme, par exemple, la formulation de requêtes indirectes (Comblain & Thibaut, 2009).

En conclusion de cette section, plusieurs facteurs peuvent entrer en ligne de compte dans l'explication des difficultés d'apprentissage de la parole et du langage chez les personnes T21 ainsi que dans la grande variabilité des phénotypes langagiers. Outre les facteurs déjà relevés comme : la perte auditive légère à modérée (même si la causalité directe n'est pas avérée, voir supra), les particularités des structures oro-faciales, les difficultés de contrôle moteur et de planification des gestes articulatoires, les déficits de cognition non-verbale et de la mémoire de travail (l'implication de cette dernière dans l'acquisition du vocabulaire, la compréhension et la production syntaxique ayant été mise en évidence depuis de nombreuses années déjà. On verra notamment Comblain, 1996, 2002 ; Chapman, Hesketh, & Kistler, 2002 ; Hick, Botting, & Conti-Ramsden, 2005), il ne faut pas négliger l'importance de facteurs environnementaux. En effet, le contexte ainsi que les diverses opportunités d'apprentissage du langage telles que les stimulations parentales, la réactivité maternelle, ou encore l'intervention langagière précoce,

etc. (Fey et al., 2006 ; Yoder & Warren, 2002) sont de plus en plus mis en avant comme un facteur important dans le développement du langage et de la communication chez l'enfant T21.

5. Les apprentissages scolaires

Les études sur l'acquisition et le développement des compétences scolaires telles que les mathématiques et la lecture dans le syndrome de Down sont longtemps restées peu nombreuses, en raison d'idées reçues sur l'incapacité des personnes T21 à effectuer ce type d'apprentissages scolaires (Porter, 1998). Les premiers comptes-rendus concernant les capacités numériques et arithmétiques restaient anecdotiques et n'attribuaient aux enfants T21 que des compétences sous-développées ou se révélaient méthodologiquement indigents (Byrne, 1997 ; Sloper, Turner, Cunningham & Knussen, 1990 ; King, Powell, Lemons, & Davidson, 2017). Plusieurs études sur les compétences numériques de base (comptage, énumération, subitizing) comblent en partie cette lacune et les recherches les plus récentes ont révélé la nature des compétences mathématiques des enfants T21. En comprendre la nature et l'utilisation est essentiel pour la mise au point de méthodologies d'apprentissage adaptées (Nye, Fluck & Buckley, 2001 ; Paterson, 2001 ; Thibaut & Stoffe, 2002).

Les compétences numériques et arithmétiques

Les compétences mathématiques élémentaires sont de nature très diverse, 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 (les tables d'addition, de multiplication), la maîtrise des quatre opérations élémentaires, 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 ou encore de l'incapacité à manipuler les nombres

durant la réalisation de l'algorithme. 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 T21, 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. ». Or celle-ci est l'objet d'un développement systématique, chez l'enfant normal, consistant, au début de l'acquisition, en un bloc indissociable comportant de nombreuses erreurs, progressivement utilisable de manière flexible et correcte, par exemple en débutant n'importe où dans la séquence (Fuson, Richards & Briars, 1982 ; Briars & Siegler, 1984). Les limites de la mémoire auditivo-verbale séquentielle des personnes T21 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 T21 (âge mental moyen de 35 mois) est de 5.45 (comprise entre 2 et 10) et ne diffère pas de celle d'enfants présentant des difficultés d'apprentissage sévère. Les auteurs n'ont pas comparé leurs données à celles d'enfants normaux appariés sur l'âge mental mais leurs résultats sont semblables à ceux présentés par Caycho, Gunn et Siegal (1991). Ces résultats ne concordent pas avec ceux de Nye, Fluck et Buckley (2001) qui étudient la connaissance de la suite des nombres chez des enfants T21 (AC : 65 mois, âge verbal : 21 mois, âge mental non-verbal : 40 mois) comparativement à celle d'enfants en développement normal appariés sur l'âge mental non verbal (échelle de Leiter, AC : 36 mois = âge verbal, âge mental non-verbal 41 mois). Les participants T21 connaissent moins de noms de nombre, correctement ordonnés ou non, que leurs appariés. La discordance entre les résultats de Nye et collaborateurs (2001) et Caycho et collaborateurs (1991) peut s'expliquer par le type d'appariements réalisés soit sur base de l'âge mental non verbal dans l'étude de Nye et collaborateurs et soit sur base de tâches verbales dans l'étude de Caycho et collaborateurs. Or, on sait que l'âge mental non verbal est plus élevé que l'âge verbal des T21 qui se trouvent dès lors désavantagés dans les tâches verbales.

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. Dans l'étude citée ci-dessus, Nye, Fluck et Buckley (2001) montrent que le comptage des sujets T21 est significativement inférieur à celui de leurs appariés pour tous les principes de comptage testés, alors que Porter (1999) n'avait pas trouvé de différence. Nye et collaborateurs (2001) 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 deux groupes, la plupart des sujets ne comprennent pas la cardinalité dont la compréhension apparaît habituellement 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 T21 est liée à l'âge mental, et parmi ceux-ci la cardinalité ne semble pas acquise avant un âge mental de 4,5 ans. Plus récemment, (Abreu-Mendoza & Arias-Trejo, 2017) ont montré que les enfants T21 semblent comprendre le principe de correspondance terme à terme indépendamment de leurs connaissances de la comptine alors qu'existe une corrélation entre connaissance des mots de nombre et niveau de vocabulaire réceptif, ce qui suggère, selon eux, que les difficultés des personnes T21 en comptage pourraient davantage dépendre de leur connaissance du vocabulaire que de la connaissance des principes.

Quelle est l'origine de la notion de quantité chez les personnes T21 ? 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 avec une tâche d'habituation. 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. Les enfants T21 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 de même que les adultes T21. Parmi les tâches retenues, les participants devaient estimer quel nombre était le plus élevé. Chez l'adulte normal, on observe un effet de distance, où le temps de réponse est plus long lorsque les quantités comparées sont proches que si elles sont éloignées (Moyer & Landauer, 1967). Selon l'auteur, l'asymétrie entre les groupes, à savoir la 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.

Des études plus récentes portant sur l'évaluation de la discrimination des quantités ont précisé ces premiers résultats (Camos, 2009 ; Sella, Lanfranchi, & Zorzi, 2013), notamment l'utilisation de ce que l'on appelle le système numérique approximatif (ANS en anglais, Dehaene, Spelke, Pinel, Stanescu, & Tsivkin, 1999). Camos (2009) compare des enfants T21 avec des enfants tout-venant appariés soit sur l'âge mental soit l'âge chronologique, dans une tâche de comparaison de quantités (8 contre 12, ou 8 contre 16). Dans aucune des deux conditions, les T21 ne diffèrent significativement des deux groupes contrôles. Sella, Lanfranchi, et Zorzi (2013) étendent ce travail à deux types de comparaison de quantité : des quantités de points entre elles (par exemple, 3 points comparés à 2, 3 ou 4) ou des quantités données en chiffre (par exemple, le chiffre 4) et des quantités de points. Les quantités comparées diffèrent d'une seule unité, sur des valeurs comprises entre 2 et 9 (par exemple, 2 contre 3 ou 7 contre 8). Les performances diminuent à mesure que les quantités augmentent (1 contre 2, ou 8 contre 9) chez les T21 et les enfants appariés sur l'âge mental, dans les deux conditions. Dans la condition « quantité de points », les enfants T21 sont inférieurs à leur contrôle aux premiers niveaux de difficulté, zone dans laquelle l'expérience est sensible aux différences entre les groupes (pour les valeurs au-delà de 5-6 les T21 et les appariés sur l'âge mental répondent au hasard). Pour la tâche « chiffre-points », les enfants T21 sont inférieurs aux enfants contrôles. La divergence entre cette étude et celle de Camos (2009) tient sans doute à la différence entre les quantités comparées, nettement plus importantes chez Camos.

Lanfranchi, Berteletti, Torrisi, Vianello et Zorzi (2015) étudient l'estimation des quantités avec une tâche de placement de nombre sur une échelle. Il ne s'agit plus ici de comparer deux quantités mais de placer une quantité cible sur une échelle de référence, par exemple 4 sur une échelle de 1 à 10 ou 20 sur une échelle de 1 à 100 (Siegler & Opfer, 2003). Cette tâche mesure si les individus sont capables de traduire des représentations quantitatives en d'autres représentations quantitatives. Les résultats indiquent que les personnes T21 ont des performances semblables aux enfants appariés sur l'âge mental, ces deux groupes différant significativement de leurs appariés sur l'âge chronologique. Les distributions nombre-estimations se distribuent linéairement sur l'échelle 1-10 et de manière logarithmique sur l'échelle 1 à 100, ce qui concorde avec le profil général (Feigenson, Dehaene, & Spelke, 2004). En résumé, les compétences numériques élémentaires des enfants et adolescents T21 semblent souvent analogues à celles d'enfants appariés sur l'âge mental plutôt que chronologique ou dans le pire des cas, présentent un profil typique mais retardé (Brigstocke, Hulme, & Nye, 2008). Les travaux de Chazoule, Thevenot et Fayol (2012) montrent que certaines d'entre elles peuvent donner lieu à un apprentissage systématique, un point central pour toute tentative de remédiation.

Chez l'adulte T21, les compétences en calcul semblent très hétérogènes comme l'ont montré Thibaut et Stoffe (2002) qui 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 T21 étudiés avaient 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 donnant lieu, en général, à de très bonnes performances, et de l'autre côté, les épreuves de décomposition (base 10), les opérations (addition et soustraction) et les opérations logiques engendrant des scores très inférieurs.

Les épreuves de comptage en base 2 ou à rebours, peu fréquentes et peu automatisées, sont les plus difficiles car elles nécessitent 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. Ce qui n'est pas sans poser problème étant donné les difficultés d'inhibition relevées chez les personnes T21 (voir Section 2 de ce chapitre).

Par ailleurs, certains des sujets T21 étudiés par Thibaut et Stoffe (2002), comme les jeunes enfants tout-venant, 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, certains ignoraient 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 et 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 T21 (âge mental : 5,7 ans). 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. Ces résultats montrent que les tâches de « connaissance » sont mieux réussies que les tâches de manipulation des quantités. Dans ce dernier cas, les contraintes procédurales liées au fonctionnement cognitif des personnes T21 influencent négativement les traitements requis dans ces tâches.

Au total, les compétences numériques et arithmétiques des personnes T21 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 pas 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 ou compte tenu des appariements réalisés (test utilisé).

La lecture

La lecture est une habileté complexe et composite faisant intervenir un certain nombre de compétences de base. Le but de la lecture est d'extraire de la signification à partir d'un texte écrit. Pour atteindre ce but, les deux composantes essentielles reprises dans l'équation de Gough et Tunmer (1986) sont nécessaires : le décodage, c'est-à-dire la transformation du matériel écrit en parole (processus dépendant de l'automatisation du principe alphabétique) d'une part, et la compréhension du langage d'autre part. La qualité du décodage est habituellement évaluée par la lecture à haute voix de listes de mots ou de non-mot, ces derniers étant supposés donner la mesure la plus « pure » du décodage puisqu'ils sont, par définition inconnus et n'ont jamais été vus auparavant. Leur lecture implique, soit que l'enfant applique les règles séquentielles de décodage lettre-son, en d'autres termes, qu'il établisse une correspondance graphème-phonème, soit qu'il effectue des analogies entre les non-mots et des mots similaires déjà rencontrés. La lecture de mots, quant à elle, peut solliciter la correspondance graphème-phonème mais également mobiliser d'autres savoir-faire comme la récupération en mémoire de la forme orthographique et de la prononciation des mots familiers. Avec la pratique, la reconnaissance des mots devient plus automatisée et précise. Par contre, si le processus de reconnaissance des mots n'est pas suffisamment automatisé, les ressources cognitives disponibles pour la prise en charge de processus de haut niveau nécessaires à la compréhension s'en trouvent drastiquement réduites. Les études récentes mettent en évidence qu'au fur et à mesure du développement des savoir-faire en lecture, la compréhension du langage devient un bien meilleur prédicteur des performances que la reconnaissance de mots (Elleman, Lindo, Morphy, & Compton, 2009).

Il existe peu d'études sur le développement de la lecture et des capacités de décodage des personnes T21. Le peu d'attentes et de compétences en la matière généralement prêtées aux personnes atteintes n'est sans doute pas étranger à ce manque de données (Laing, 2002). Le déficit marqué au niveau des

compétences langagières en général et, plus particulièrement dans la compréhension du langage (voir Section 3 de ce chapitre) pour ce que nous intéresse ici, sont de nature à influencer négativement, si on se réfère à l'équation de Gough et Tunmer, les compétences en lecture des personnes T21. Pourtant, il apparaît de plus en plus clairement aujourd'hui que les enfants T21 sont capables d'apprendre à lire, du moins dans une certaine mesure. En outre, les études sur la question sont méthodologiquement complexes à mener si on considère, d'une part, les difficultés d'appariement avec des enfants tout-venant et, d'autre part, la difficulté de trouver des épreuves d'évaluation adaptées à la population T21 et dans lesquelles on ne se trouverait pas systématiquement confronté à un effet plancher (Naess, Melby-Lervag, Hulme, & Lyster, 2012). Concernant l'appariement, la majorité des études recensées prennent en considération le niveau de lecture (cf. notamment, Gombert, 2002 ; Cossu, Rossini, & Marshall, 1993). Ce mode d'appariement implique automatiquement que les enfants T21 sont comparés à des enfants tout-venant chronologiquement plus jeunes possédant, il est vrai, les mêmes capacités de reconnaissance des mots mais ayant des capacités cognitives plus élevées. Très peu d'études se basent en fait sur la comparaison d'enfants T21 et d'enfants tout-venant appariés sur base de l'âge mental (Naes et al., 2012).

Même si les capacités de lecture ainsi que les compétences langagières sont déficitaires chez les personnes T21, on constate que la reconnaissance visuelle de mots est relativement préservée. Plus précisément, la lecture de mots familiers isolés peut se faire par le biais d'une reconnaissance visuelle alors que la lecture de non-mots ou de mots non familiers nécessitant un décodage, se heurte aux compétences phonologiques largement déficitaires des sujets (Snowling, Hulme, & Mercer, 2002). Dans leur étude de 2008, Roch et Jarrold confirment et précisent ces observations en mettant en évidence des performances comparables en lecture de mots réguliers chez les sujets T21 et les enfants tout-venant appariés sur le niveau de reconnaissance des mots mais des performances nettement inférieures des sujets T21 à celles des contrôles lors de la lecture de non-mots impliquant la mobilisation d'une stratégie de décodage phonologique. Les performances des sujets T21 semblent davantage altérées lorsque le temps mis pour effectuer la tâche est pris en considération suggérant selon Verucci, Menghini et Vicari (2006) que le décodage n'est que partiellement influencé par l'accès lexical ou le contexte sémantique et qu'il ne faut pas

négliger dans l'interprétation des résultats aux tests de lecture de non-mots la faiblesse des sujets T21 dans la vitesse de traitement phonologique.

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. Bien que peu nombreuses en regard de la littérature sur le développement du langage oral, les publications sont assez contradictoires sur le rôle joué par la conscience phonologique dans l'acquisition de la lecture chez les personnes T21. Certains auteurs comme Cossu et collaborateurs (1990,1993), Evans (1994) ou plus récemment Hulme et collaborateurs (2012) soutiennent que les enfants T21 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), d'autres, comme Cupples et Iacono (2000) ou Lemons et Fuchs (2010) soutiennent que lecture et conscience phonologique sont également étroitement liées dans le processus de développement de la lecture chez les T21. Dans une récente méta-analyse portant sur un peu plus de 400 articles, Naes et collaborateurs (2012) tentent de dresser le profil de lecture des enfants T21 en abordant deux questions fondamentales ; d'une part, celle du rôle joué par la conscience phonologique dans l'acquisition de la lecture chez les enfants T21 et, d'autre part, celle de la relative supériorité des performances en reconnaissance de mots par rapport au décodage de non-mots. Les auteurs relèvent notamment que les enfants T21 et tout-venant appariés sur la reconnaissance de mots diffèrent significativement au niveau de la conscience phonologique et, plus intéressant, que les résultats aux épreuves de conscience phonologique n'interviennent que pour une très faible partie de la variance des performances de décodage de non-mots chez les enfants T21 suggérant dès lors que la conscience phonologique est bien moins liée aux capacités de décodage dans cette population qu'elle ne l'est chez l'enfant en développement normal (Naess et al., 2010). Mais alors quelle variable explique de manière satisfaisante les performances en décodage chez les enfant T21 ? Il semble, toujours selon la méta-analyse de Naess et collaborateurs, qu'il faille envisager les compétences en vocabulaire des sujets. En effet, les savoir-faires langagiers, et plus particulièrement, le vocabulaire semblent constituer le meilleur facteur explicatif de la variance en décodage (Hulme et al., 2012). Les auteurs rejoignent alors l'hypothèse avancée

par Metsala et Walley (1998) postulant que la taille du vocabulaire prédit la conscience phonologique. En d'autres termes, plus la taille du vocabulaire sera importante meilleure sera la conscience phonologique. Cependant, si nous restons dans l'optique qu'un certain niveau de conscience phonologique est nécessaire au développement des habiletés de décodage et si nous considérons le fait que les enfants T21 ont des capacités métaphonologiques réduites par rapport à leurs pairs tout-venant appariés sur la reconnaissance des mots, une autre question se pose qui est celle du niveau minimum de conscience phonologique nécessaire au décodage et donc à la lecture de non-mots. Sur base des études actuelles, Naess et collaborateurs suggèrent que le décodage de non-mots dépend principalement de la connaissance de la correspondance graphème-phonème et de la mémoire phonologique plutôt que de la capacité évaluée par les épreuves de conscience phonologique traditionnelles. Ceci expliquerait donc la faible part de variance des résultats expliquée par ces épreuves dans les performances de décodage des enfants T21.

Enfin, on ne retrouve pas chez les enfants T21 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 (Cardoso-Martins, Michalick, & Pollo, 2002 ; Gombert, 2002). Par ailleurs, si nous revenons aux tâches traditionnelles de conscience phonologique, les enfants T21 réussissent mieux les tâches de détection du phonème initial que celles de détection de rime. Ce phénomène, assez surprenant, peut être expliqué de deux façons. D'un côté, les enfants T21 seraient moins exposés aux jeux de langage qui semblent promouvoir, chez le jeune enfant normal d'âge préscolaire, la sensibilité à la rime. D'autre part, cette différence relative au phonème proviendrait de la méthode avec laquelle les enfants T21 apprennent à lire. Tous les sujets de l'étude de Cardoso-Martins et al. (2002) avait en effet appris à lire avec une méthode analytique.

Enfin, les études résumées ci-dessus traitent toutes des facteurs cognitifs associés au développement de la lecture mais ne décrivent pas les stratégies effectivement utilisées par les enfants pour lire. En réalité, il existe peu de données publiées sur les capacités de lecture des personnes T21 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 T21 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 T21 de moins de 7 ans possèdent des habiletés de lecture.

6. Conclusions et perspectives

Historiquement, les professionnels de la déficience intellectuelle ont été amenés à se poser deux questions par rapport à leurs patients. La première concerne le niveau psychométrique de la déficience ; la seconde concerne la nature du développement cognitif des personnes déficientes intellectuelles par rapport aux enfants dits normaux. Depuis une vingtaine d'années, le niveau psychométrique de déficience ainsi que la nature de ce retard ne sont plus les seules données pertinentes pour mener une intervention efficace, l'étiologie de la déficience constitue un facteur de plus en plus déterminant dans la planification de la prise en charge. Un certain nombre des cas de déficiences intellectuelles sont associés à des conditions prénatales et plus particulièrement génétiques.

Plus de 500 maladies génétiques sont associées à une déficience intellectuelle (Flint & Wilkie, 1996) et, à l'heure actuelle, la trisomie 21 ou syndrome de Down reste le syndrome génétique de déficience intellectuelle le plus étudié. Ce syndrome est constitué d'une constellation d'anomalies mentales, physiques et fonctionnelles résultant de la triplification du chromosome 21. Dès lors, le séquençage complet de ce chromosome revêt une importance cruciale, d'une part, pour la compréhension de la pathogenèse des maladies qui y sont associées et, d'autre part, pour le développement d'approches thérapeutiques (The chromosome21 mapping and sequencing consortium, 2000). Si certains aspects du développement cognitif et langagier du syndrome de Down sont bien documentés d'autres tels que le développement lexical et sémantique, les stratégies de catégorisation, la communication référentielle et la composante pragmatique du langage, les particularités du développement mnésique, exécutif ou encore la problématique du vieillissement cognitif restent peu étudiés et parfois même sujet à controverse. Par ailleurs, les observations

cliniques et expérimentales mettant en avant des différences inter-syndromiques parfois considérables dans le développement cognitif et langagier nous amènent aborder de manière plus systématique la confrontation des profils des syndromes génétiques de déficience intellectuelle et ce dans une perspective de prise en charge plus adaptée et performante.

Enfin, comme nous l'avons vu, le développement cognitif et langagier des personnes T21, de même que les capacités à effectuer des apprentissages scolaires de base (lecture et arithmétique) semblent 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 résultats aux différents tests et épreuves d'évaluation proposés, cela ne résout pas en soi la problématique posée par la difficulté de l'évaluation en elle-même ainsi que l'adéquation des outils que nous avons à notre disposition. L'évaluation, nous en sommes tous conscients, est donc complexe par la variété des points à considérer ainsi et surtout que par le manque d'outils dont les professionnels disposent pour évaluer de manière fiable, sensible et valable les capacités cognitives et langagières des personnes en développement atypique.

Références

- Abbeduto, L. (2008). Pragmatics development. *Down Syndrome Research and Practice*, 13, 57–59. <https://doi:10.4324/9780429498053>
- Abbeduto, L., Murphy, M.M., Kover, S.T., Giles, N.D., Karadottir, S., Amman, A., ..., & Nollin, K.A. (2008). Signaling non comprehension of language: A comparison of Fragile X and Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 113, 214–230. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2008\)113\[214:SNOLAC\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2008)113[214:SNOLAC]2.0.CO;2)
- Abreu-Mendoza, R. A., & Arias-Trejo, N. (2017). Counting ability in Down syndrome: The comprehension of the one-to-one correspondence principle and the role of receptive vocabulary. *Neuropsychology*, 31(7), 750. <https://doi.org/10.1037/neu0000377>
- Adams, D., & Oliver, C. (2010). The relationship between acquired impairments of executive function and behaviour change in adults with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(5), 393–405. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01271.x>
- Amadó, A., Serrat, E., & Vallès-Majoral, E. (2016). The role of executive functions in social cognition among children with down syndrome: relationship patterns. *Frontiers in Psychology*, 7:1363. doi: 10.3389/fpsyg.2016.01363
- American Academy of Pediatrics (2004). Clinical practice guideline: Otitis media with effusion. *Pediatrics*, 113, 1412-1429.
- Anderson, J.S., Nielsen, J.A., Ferguson, M.A., Burbach, M.C., Cox, E.T., Dai, L., ..., & Korenberg, J. (2013). Abnormal brain synchrony in Down Syndrome. *NeuroImage : Clinical*, 2, 703-715. <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2013.05.006>
- Augier, L., & Thibaut, J.-P. (2013). The benefits and costs of comparisons in a novel object categorization task: interactions with development. *Psychonomic Bulletin & Review*, 20(6), 1126–1132. <http://doi:oi:10.3758/s13423-013-0436-x>

- Babiloni, C., Albertini, G., Onorati, P., Muratori, C., Buffo, P., Condoluci, C., ..., & Rossini, P.M. (2010). Cortical sources of EEG rhythms are abnormal in Down syndrome. *Clinical Neurophysiology: Official Journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*, 121, 1205–1212. <https://doi.org/10.1016/j.clinph.2010.02.155>
- Barnes, E., Roberts, J., Long, S. H., Martin, G. E., Berni, M. C., Mandulak, K. C., & Sideris, J. (2009). Phonological accuracy and intelligibility in connected speech of boys with fragile X syndrome or Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 52(4), 1048–1061. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/08-0001\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/08-0001))
- Barrett, M., & Diniz, F. (1989). Lexical development in mentally handicapped children. In M. Beveridge, G. Conti-Ramsden & I. Leudar (Eds), *Language communication in mentally handicapped people* (pp. 3-32). London : Chapman and Hall.
- Bellugi, U., Lichtenberger, L., Jones, W., Lai, Z., & St George, M. (1999). The neurocognitive profile of Williams syndrome: *A complex pattern of strengths and weaknesses*. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 12(Suppl.), 7–29. <https://doi.org/10.1162/089892900561959>
- Bernthal, J. E., Bankson, N. W., & Flipsen, P., Jr. (2009). *Articulation and phonological disorders*. Boston, MA: Ally& Bacon.
- 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.
- Bittle, A.H., & Glasson, E.J. (2004). Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down Syndrome. *Developmental Medicine & Child Development*, 46(4), 282-286. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2004.tb00483.x>
- Borella, E., Carretti, B., & Lanfranchi, S. (2013). Inhibitory mechanisms in Down syndrome: Is there a specific or general deficit? *Research in Developmental Disabilities*, 34(1), 65-71. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.07.017>

- Bowman, A. B., Ess, K. C., Kumar, K. K., & Summar, K. L. (2013). Down Syndrome. In *Neural Circuit Development and Function in the Brain* (p. 547-571). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-397267-5.00130-8>
- Briars, D. & Siegler, R.S. (1984). A featural analysis of preschooler's counting knowledge. *Developmental Psychology*, 20, 607-618. <https://doi.org/10.1037/0012-1649.20.4.607>
- Brigstocke, S., Hulme, C., & Nye, J. (2008). Number and arithmetic skills in children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*. 74-78. [https://doi: doi: 10.3104/reviews.2070](https://doi.org/10.3104/reviews.2070)
- Brock, J., & Jarrold, C. (2005). Serial order reconstruction in Down syndrome: Evidence for a selective deficit in verbal short-term memory. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, 304-316. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2004.00352.x>
- Brown, P., Sutikna, T., Morwood, M. J., Soejono, R. P., Jatmiko, Wayhu Saptomo, E., & Rokus, A. (2004). A new small-bodied hominin from the Late Pleistocene of Flores, Indonesia. *Nature*, 431, 1055-1061. <https://doi.org/10.1038/nature02999>
- Brunamonti, E., Pani, P., Papazachariadis, O., Onorati, P., Albertini, G., & Ferraina, S. (2011). Cognitive control of movement in Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 1792–1797. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.03.008>
- Byrne, A. (1997). *The development of reading skills in children with Down syndrome*. Thèse de doctorat non publiée, Université de Portsmouth, Portsmouth, UK.
- Camos, V. (2009). Numerosity discrimination in children with Down syndrome. *Developmental neuropsychology*, 34(4), 435–447. <https://doi.org/10.1080/87565640902964557>
- 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. <https://doi.org/10.1023/A:1016330313939>

- Carney, D. P., Brown, J. H., & Henry, L. A. (2013). Executive function in Williams and Down syndromes. *Research in Developmental Disability, 34*, 46–55. [https://doi: 10.1016/j.ridd.2012.07.013](https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.07.013)
- Carr, J. (2005). Stability and change in cognitive ability over the life span: A comparison of populations with and without Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 49*, 915– 928. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00735.x>
- Carretti, B., Lafranchi, S., & Mammarella, I. (2012). Spatial-simultaneous and spatial sequential working memory in individuals with Down syndrome: The effect of configuration. *Research in Developmental Disabilities, 34*, 669-675. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.09.011>
- 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 & B. MacWhinney (Eds.), *Handbook of child language* (pp 641-663). Oxford : Blackwell Publishers.
- Chapman, R., & Hesketh, L. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 6*, 84-95. [https://doi.org/10.1002/1098-2779\(2000\)6:2%3C84::AID-MRDD2%3E3.0.CO;2-P](https://doi.org/10.1002/1098-2779(2000)6:2%3C84::AID-MRDD2%3E3.0.CO;2-P)
- Chapman, R., Hesketh, L., & Kistler, D. (2002). Predicting longitudinal change in language production and comprehension in individuals with Down syndrome: hierarchical linear modeling. *Journal of Speech, Language, and Hearing Disorders, 55*, 761-770. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2002/073\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2002/073))
- Chapman, R., Seung, H. K., Schwartz, S. E., & Kay-Raining Bird, E. (1998). Language skills of children and adolescents with Down syndrome: II. Production deficits. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 41(4)*, 861–873. <https://doi.org/10.1044/jslhr.4104.861>
- Chapman, R., Seung, H. K., Schwartz, S. E., & Kay-Raining Bird, E. (2000). Predicting language development in children and adolescent with DS: The role of comprehension. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 43*, 340-350. <https://doi.org/10.1044/jslhr.4302.340>

- Chazoule, G., Thevenot, C., & Fayol, M. (2012). Améliorer les compétences numériques des enfants trisomiques 21: une question pédagogique et théorique. *ANAE. Approche neuropsychologique des apprentissages chez l'enfant*, 120(21), 561–567.
- Clark, E. (1979). Building vocabulary : Words for objects, actions, and relations. In P. Fletcher & M. Garman (Eds.), *Language acquisition : Studies in first language development* (pp. 149-460). New-York : Cambridge University Press.
- Clark, E. (2004). Pragmatics and language acquisition. In L. R. Horn, & G. Ward (Eds.), *Handbook of pragmatics* (pp. 562–577). Oxford, England: Blackwell.
- 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. (1994). Working memory in Down's syndrome : Training the rehearsal strategy. *Down's Syndrome Research and Practice*, 2, 123-126. Retrieved from : <https://library.down-syndrome.org/en-us/research-practice/02/3/working-memory-down-syndrome-training-rehearsal-strategy/>
- 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. (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. [https://doi: 10.3104/reports.98](https://doi:10.3104/reports.98)

- Comblain, A., & Elbouz, M. (2002). The fragile X syndrome: What about the deficit in the pragmatic component of language ? *Journal of Cognitive Education and Psychology*, (2)3, 239-258. [https://doi: 10.1891/194589502787383227](https://doi.org/10.1891/194589502787383227)
- Comblain, A., & Thewis, B. (1999). Développement du langage ans divers cas de retard mental dus à une trisomie 21 : Evaluation et intervention logopédique. Dans M. Puyuelo (Ed.), *Casos clinicos en logopedia*. Masson
- Comblain, A., & Thibaut, J.P. (2009). Approche neuropsychologique du syndrome de Down. In M. Poncelet, S. Majerus, & M. Van der Linden (Eds.), *Traité de neuropsychologie de l'enfant* (pp. 491-523). Marseille : Solal.
- Connors, F. A., Moore, M. S., Loveall, S. J., & Merrill, E. C. (2011). Memory profiles of Down, Williams, and Fragile X syndromes: Implications for reading development. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 32(5), 405–417. <http://dx.doi.org/10.1097/DBP.0b013e3182168f95>
- Cornish, K., Scerif, C., & Karmiloff-Smith, A. (2007). Tracing syndrome- specific trajectories of attention across the lifespan. *Cortex*, 43, 672–685. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(08\)70497-0](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(08)70497-0)
- Cossu, G., & Marshall, J. (1990). Are cognitive skills a prerequisite for learning to read and write? *Cognitive Neuropsychology*, 7, 21-40. <https://doi.org/10.1080/02643299008253433>
- 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. [https://doi.org/10.1016/0010-0277\(93\)90016-O](https://doi.org/10.1016/0010-0277(93)90016-O)
- Costanzo, F., Varuzza, C., Menghini, D., Addona, F., Giancesini, T., & Vicari, S. (2013). Executive functions in intellectual disabilities: A comparison between Williams syndrome and Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 34(5), 1770-1780. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.01.024>
- Couzens, D., Cuskelly, & M., Haynes, M. (2011). Cognitive development and Down syndrome: Age-related change on the Stanford- Binet test (fourth edition). *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 116,181–204. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-116.3.181>

- Couzens, D., Haynes, M., & Cuskelly, M. (2012). Individual and environmental characteristics associated with cognitive development in Down syndrome: A longitudinal study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 25,396–413. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2011.00673.x>
- 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.
<https://doi.org/10.1044/jslhr.4303.595>
- Czanetski, A., Bin, N., & Pusch, C. (2003). Down's Syndrome in ancient Europe. *The Lancet*, 362, 1000.
[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(03\)14384-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(03)14384-X)
- Daunhauer, L. A., Fidler, D. J., Hahn, L., Will, E., Lee, N. R., & Hepburn, S. (2014). Profiles of Everyday Executive Functioning in Young Children With Down Syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 119(4), 303-318. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-119.4.303>
- Davis, T. N., Lancaster, H. S., & Camarata, S. (2016). Expressive and receptive vocabulary learning in children with diverse disability typologies. *Journal of Developmental Disabilities*, 62(2), 77-88.
<https://doi.org/10.1179/2047387715Y.0000000010>
- Deckers, S. R. J. M., Van Zaalen, Y., Van Balkom, H., & Verhoeven, L. (2017). Core vocabulary of young children with Down syndrome. *AAC*., 33(2), 77-86.
<https://doi.org/10.1080/07434618.2017.1293730>
- Dehaene, S., Spelke, E., Pinel, P., Stanescu, R., & Tsivkin, S. (1999). Sources of mathematical thinking: Behavioral and brain-imaging evidence. *Science*, 284(5416), 970–974. <https://doi:10.1126/science.284.5416.970>
- Dennis, J. (1995). Psychological and behavioural phenotypes in genetically determined syndromes. A review of research findings : Down syndrome. In G. O'Brien & W. Yule (Eds.), *Behavioral phenotypes* (pp. 105-109). London : Mac Keith Press.
- Diamandopoulos, K., & Green, J. (2018). Down syndrome: An integrative review. *Journal of Neonatal Nursing*, 24(5), 235-241. <https://doi.org/10.1016/j.jnn.2018.01.001>

- Diamond, A., & Taylor, C. (1996). Development of an aspect of executive control: Development of the abilities to remember what I said and to “Do as I say, not as I do.” *Developmental Psychobiology*, *29*, 315–334. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1098-2302\(199605\)29:4%3C315::AID-DEV2%3E3.0.CO;2-T](https://doi.org/10.1002/(SICI)1098-2302(199605)29:4%3C315::AID-DEV2%3E3.0.CO;2-T)
- Dimassi, S., Tilla, M., & Sanlaville, D. (2017). Anomalies chromosomiques. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, *30*, 249-270. <https://doi.org/10.1016/j.jpp.2017.09.007>
- Dodd, B. (1976). A comparison of the phonological systems of mental age matched, normal, severely subnormal and Down’s syndrome children. *British Journal of Disorders of Communication*, *11*, 27–42. <https://doi.org/10.3109/13682827609011289>
- Dodd, B., & Thompson L. (2001). Speech disorder in children with Down’s syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, *45*, 308–316. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2001.00327.x>
- Dolk, H., De Wals, P., Gillerot, Y., Lechat, M., Aymé, S., Cornel, M, ..., & Ten Kate, T.. (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.H. (1862). Observations on an ethnic classification of Idiots. *London Hospital Reports*, *3*, 259-262.
- Down, J.L.H. (1867). Observations on an ethnic classification of Idiots. *European Journal of Mental Science*, *13*, 121-123
- Down, J.L. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital Clinical Lecture Reports*, *3*, 259-262.
- Downs, M.P. (1980). The hearing of Down’s individuals. *Seminars in Speech, Language, and Hearing*, *1*, 25-38.
- Ensembl (2018). *Human chromosome 21*. http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Location/Chromosome?r=21
- Eckhardt, R.B, Henneberg, M., Weller, A.S., & Kenneth J. Hs. (2014) Rare events in earth history include the LB1 human skeleton from Flores, Indonesia, as a developmental singularity, not a unique taxon.

Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 111, 11967-11972.

[https://doi: 10.1073/pnas.1407382111](https://doi.org/10.1073/pnas.1407382111)

Edgin, J., Mason, G., Allman, M., Capone, G., DeLeon, I., Maslen, C., ..., & Nadel, L. (2010)

Development and validation of the Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 2(3), 149-164. <https://doi.org/10.1007/s11689-010-9054-3>

Elleman, A.M., Lindo, E.J., Morphy, P., & Compton, D.L. (2009). The impact of vocabulary instruction

on passage-level comprehension of school-age children : A meta-analysis. *Journal of Research on Educational Effectiveness*, 2(1), 1-44. [https://doi 10.1080/19345740802539200](https://doi.org/10.1080/19345740802539200)

Elliott, D., & Weeks, D. (1993). A functional system approach to movement pathology. *Adapted Physical*

Activity Quarterly, 16, 312-323. <https://doi.org/10.1123/apaq.10.4.312>

Elliott, D., Weeks, D., & Gray, S. (1990). Manual and oral praxis in adults with Down's syndrome.

Neuropsychologia, 28, 1307-1315. [https://doi.org/10.1016/0028-3932\(90\)90046-Q](https://doi.org/10.1016/0028-3932(90)90046-Q)

Esquirol, J.E.D. (1838). *Des maladies mentales considérées sous les rapports médical, hygiénique et*

médico-légal. Paris J.-B. Baillères.

Evans, R. (1994). Phonological awareness in children with Down's syndrome. *Down Syndrome research*

and Practice, 2, 102-105. Retrieved from : <https://library.down-syndrome.org/en-us/research-practice/02/3/phonological-awareness-down-syndrome/>

Facon, B., Courbois, Y., & Magis, D. (2016). A cross-sectional analysis of developmental trajectories of

vocabulary comprehension among children and adolescents with Down syndrome or intellectual disability of undifferentiated aetiology. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 41(2),

140-149. <https://doi.org/10.3109/13668250.2016.1160370>

Facon, B., Magis, D., & Courbois, Y. (2012). On the difficulty of relational concepts among participants

with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 33(1), 60-68.

<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.08.014>

- Fayol, M. (1990). *L'enfant et le nombre : du comptage à la résolution de problèmes*. Paris Delachaux et Niestlé.
- Feigenson, L., Dehaene, S., & Spelke, E. (2004). Core systems of number. *Trends in cognitive sciences*, 8(7), 307–314. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2004.05.002>
- Fey, M.E., Warren, S., Brady, N., Finestack, L., Bredin-Oja, S., & Fairchild, M. (2006). Early effects of prelinguistic milieu teaching and responsivity education for children with developmental delays and their parents. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 49(3), 526-547. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2002/094\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2002/094))
- Fishler, K. & Koch, R. (1991). Mental development in Down syndrome mosaicism. *American Journal on Mental Retardation*, 96, 345-351. Retrieved from : <https://psycnet.apa.org/record/1992-13284-001>
- Fluck, M. & Henderson, L. (1996). Counting and cardinality in English nursery pupils. *British Journal of Educational Psychology*, 66, 501-517. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8279.1996.tb01215.x>
- 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.
- Gardiner, K., Herault, Y., Lott, I. T., Antonarakis, S. E., Reeves, R. H., & Dierssen, M. (2010). Down Syndrome: From Understanding the Neurobiology to Therapy. *Journal of Neuroscience*, 30(45), 14943-14945. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.3728-10.2010>
- 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.
- Gombert, J.E. (2002). Children with Down syndrome use phonological knowledge in reading. *Reading and Writing : An Interdisciplinary Journal*, 15, 455-469. <https://doi.org/10.1023/A:1016324016485>

- Gough, P., & Tunmer, W. (1986). Decoding, reading and reading disability. *Remedial and Special Education, 7*(1), 6–10. <https://doi.org/10.1177/074193258600700104>.
- Grieco, J., Pulsifer, M., Seligsohn, K., Skotko, B., & Schwartz, A. (2015). Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 169*(2), 135-149. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31439>
- Hick, R.F., Botting, N., & Conti-Ramsden, G. (2005). Short-term memory and vocabulary development in Down syndrome and children with specific language impairment. *Developmental Medicine and Child Neurology, 47*, 532-538. <https://doi.org/10.1017/S0012162205001040>
- Hulme, C., Goetz, K., Bringstocke, S., Nash, H. M., Lervag, A., & Snowling, M. (2012). The growth of reading skills in children with Down syndrome. *Developmental Science, 5*(3), 320-329. <https://doi.org/10.1111/j.1467-7687.2011.01129.x>
- Hulme, C. & Mackenzie, S. (1992). *Working memory and severe learning difficulties*. Hove: Lawrence Erlbaum.
- 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. <https://doi.org/10.3104/reviews.110>
- Jarrold, C., Nadel, L., & Vicari, S. (2009). Memory and neuropsychology in Down syndrome. *Down syndrome Research and Practice, 12*(3), 196-201. Retrieved from : <https://library.down-syndrome.org/en-us/research-practice/online/2008/memory-neuropsychology-down-syndrome/>
- Kahlem, P. (2006). Gene dosage effect on chromosome 21 transcriptome in trisomy 21: Implication in Down's syndrome cognitive disorders. *Behavior Genetics, 36*, 416–428. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9053-z>
- Kahlem, P., Sultan, M., Herwig, R., Steinfath, M., Balzereit, D., Eppens, B., ..., & Yaspo, M.L. (2004). Transcript level alterations reflect gene dosage effects across multiple tissues in a mouse model of Down syndrome. *Genome Research, 14*, 1258–1267. <https://doi.org/10.1101/gr.1951304>.
- Kent, R., & Vorperian, H. (2013). Speech Impairment in Downs syndrome: A Review. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research, 56*(1), 178–210. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2012/12-0148\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2012/12-0148))

- King, S. A., Powell, S. R., Lemons, C. J., & Davidson, K. A. (2017). Comparison of Mathematics Performance of Children and Adolescents with and without Down Syndrome. *Education and Training in Autism and Developmental Disabilities*, 52(2), 208. Retrieved from :
https://www.researchgate.net/profile/Seth_King4/publication/316940866_Comparison_of_Mathematics_Performance_of_Children_and_Adolescents_with_and_without_Down_Syndrome/links/591a21b70f7e9b1db652973b/Comparison-of-Mathematics-Performance-of-Children-and-Adolescents-with-and-without-Down-Syndrome.pdf
- Kumin, L. (2006). Speech intelligibility and childhood verbal apraxia in children with Down syndrome. *Down's Syndrome, Research, and Practice*, 10, 10–22. [https://doi: https://doi.org/10.3104/reports.301](https://doi.org/10.3104/reports.301)
- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down syndrome. *Journal on Intellectual Disability Research*, 54(4), 308–319. 308-319. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01262.x>
- Lanfranchi, Silvia, Berteletti, I., Torrisi, E., Vianello, R., & Zorzi, M. (2015). Numerical estimation in individuals with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 36, 222-229. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.10.010>
- Laws, G. (2002). Working memory in children and adolescents with Down syndrome: Evidence from a colour memory experiment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, 353-364.
- Laws, G., Briscoe, J., Ang, S.-Y., Brown, H., Hermena, E., & Kapikian, A. (2015). Receptive vocabulary and semantic knowledge in children with SLI and children with Down syndrome. *Child Neuropsychology*, 21(4), 490-508. <https://doi.org/10.1080/09297049.2014.917619>
- Lee, N. R., Anand, P., Will, E., Adeyemi, E. I., Clasen, L. S., Blumenthal, J. D., ... Edgin, J. O. (2015). Everyday executive functions in Down syndrome from early childhood to young adulthood: evidence for both unique and shared characteristics compared to youth with sex chromosome trisomy (XXX and XXY). *Frontiers in Behavioral Neuroscience*, 9. <https://doi.org/10.3389/fnbeh.2015.00264>

- Lemons, C. J., & Fuchs, D. (2010). Phonological awareness of children with Down syndrome: Its role in learning to read and the effectiveness of related interventions. *Research in Developmental Disabilities, 31*, 316–330. <https://doi:10.1016/j.ridd.2009.11.002>.
- Lenneberg, E.H. (1967). *Biological foundations of language*. New York: John Wiley & Sons.
- Letourneau, A., Santoni, F. A., Bonilla, X., Sailani, M. R., Gonzalez, D., Kind, J., ... Antonarakis, S. E. (2014). Domains of genome-wide gene expression dysregulation in Down's syndrome. *Nature, 508*(7496), 345-350. <https://doi.org/10.1038/nature13200>
- Losin, E.A., Rivera, S.M., O'Hare, E.D., Sowell, E.R., & Pinter, J.D. (2009). Abnormal fMRI activation pattern during story listening in individuals with Down syndrome. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 114*, 369–380. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-114.5.369>
- Lyle, R., & Gehrig, C., Neergaard-Henrichsen, C., Deutsch, S., & Antonarakis, S. E. (2004). Gene expression from the aneuploid chromosome in a trisomy mouse model of Down syndrome. *Genome Research, 14*, 1268–1274. <https://doi:10.1101/gr.2090904>
- 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, 100*, 1, 68-86. Retrieved from: <https://psycnet.apa.org/record/1995-40905-001>
- Määttä, T., Tervo-Määttä, T., Taanila, A., Kaski, M., Ilvanainen, M. (2006). Mental health, behavior and intellectual abilities of people with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice, 11*, 37–43. <https://doi:doi:10.3104/reports.313>
- Mackenzie, S. & Hulme, C. (1987). Memory span development in Down's syndrome, severely subnormal and typical subjects. *Cognitive Neuropsychology, 4*, 303-319. <https://doi.org/10.1080/02643298708252041>
- Maltese, A., Rappo, G., Scifo, L., & Pepi, A. (2012). Down Syndrome and Referential Communication: Understanding and Production. *Procedia - Social and Behavioral Sciences, 69*, 2036-2045. <https://doi.org/10.1016/j.sbspro.2012.12.162>

- Marcell, M., & Cohen, S. (1992). Hearing abilities of Down syndrome and other mentally handicapped adolescents. *Research in Developmental Disabilities, 13*, 533-551. [https://doi.org/10.1016/0891-4222\(92\)90048-B](https://doi.org/10.1016/0891-4222(92)90048-B)
- Marcell, M., & Weeks, S. (1988). Short-term memory difficulties and Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research, 32*, 153-162. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1988.tb01400.x>
- 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. [https://doi.org/10.1016/0891-4222\(88\)90034-0](https://doi.org/10.1016/0891-4222(88)90034-0)
- Martin, G. E., Losh, M., Estigarribia, B., Sideris, J., & Roberts, J. E. (2013). Longitudinal profiles of expressive vocabulary, syntax and pragmatic language in boys with fragile X syndrome or Down syndrome. *International Journal of Language & Communication Disorders, 48*, 432-443. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12019>
- McDuffie, A., Chapman, R., & Abbeduto, L. (2008). Language profiles of adolescents and young adults with Down syndrome and Fragile X syndrome. In J. Roberts, R. Chapman, & S. Warren (Eds). *Speech and language development and intervention in Down syndrome and Fragile X syndrome* (pp. 117-141). Baltimore: Paul Brooks Publishing.
- 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.
- Metsala, J. L., & Walley, A. C. (1998). Spoken vocabulary growth and the segmental restructuring of lexical representations: Precursors to phonemic awareness and early reading ability. In J. L. Metsala & L. C. Ehri (Eds.), *Word recognition in beginning literacy* (pp. 89-120). Hillsdale, NJ: Erlbaum.
- Miyake, A., Friedman, N. P., Emerson, M. J., Witzki, A. H., Howerter, A., & Wager, T. D. (2000). The Unity and Diversity of Executive Functions and Their Contributions to Complex “Frontal Lobe” Tasks: A Latent Variable Analysis. *Cognitive Psychology, 41*(1), 49-100. <https://doi.org/10.1006/cogp.1999.0734>

- 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.
- Moyer, R.S. & Landauer, T.K. (1967). Time required for judgments of numerical inequality. *Nature*, 215, 1519-1520.
- Murphy, G. L. (2016). Chapter Two - Explaining the Basic-Level Concept Advantage in Infants...or Is It the Superordinate-Level Advantage? In B. H. Ross (Ed.), *Psychology of Learning and Motivation* (Vol. 64, p. 57-92). Academic Press. <https://doi.org/10.1016/bs.plm.2015.09.002>
- Næss, K.-A. B., Lyster, S.-A. H., Hulme, C., & Melby-Lervåg, M. (2011). Language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome: A meta-analytic review. *Research in Developmental Disabilities*, 32(6), 2225-2234. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.05.014>
- 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. <https://doi:doi:10.3104/reports.116>
- Oliver, B., & Buckley, S. (1994, janvier 1). The language development of children with Down syndrome: First words to two-word phrases. *Down Syndrome Research and Practice*, 2(2), 71-75. <https://doi.org/10.3104/reports.33>
- 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. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/onim/>.
- Orphanet (2007). Portail des maladies rares et des médicaments orphelins. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=FR>

- Pajukanta, P., De Terwilliger, J.D., Perola, M., Hiekalinna, T., Nuotio, L., Ellonen, P., ..., & Peltonen, L. (1999). Genomewide scan for familial combined hyperlipidemia gene in Finnish families, suggesting multiple susceptibility loci influencing triglyceride cholesterol, and apolipoprotein B levels. *American Journal on Human Genetics*, *64*(5), 1453-1463. <https://doi.org/10.1086/302365>
- 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. <https://doi:doi:10.3104/reports.117>
- Perkins, A. (2017). The lowdown on Down Syndrome. *Nursing made Incredibly Easy*, *15*(2), 40-46. <https://doi:10.1097/01.NME.0000511841.85763.77>
- Pennington, B. F., Moon, J., Edgin, J., Stedron, J., & Nadel, L. (2003). The neuropsychology of Down syndrome: evidence for hippocampal dysfunction. *Child Development*, *74*(1), 75–93. <https://doi.org/10.1111/1467-8624.00522>
- Perner, J., Lang, B., & Kloo, D. (2003). Theory of Mind and self-control: More than a common problem of inhibition. *Child Development*, *73*(3), 752-767. <https://doi.org/10.1111/1467-8624.00436>
- Pinter, J.D., Brown, W.E., Eliez, S., Schmitt, J.E., Capone, G.T., & Reis, A.L. (2001). Amygdala and hippocampal volumes in children with Down syndrome: a high-resolution MRI study. *Neurology*, *56*, 972-974. <https://doi.org/10.1212/WNL.56.7.972>
- Poarch, G.J., & Bialystock, E. (2015). Bilingualism as a model for multitasking. *Developmental Review*, *35*, 113-124. <https://doi.org/10.1016/j.dr.2014.12.003>
- Porter, J. (1999). Learning to count: A difficult task ? *Down Syndrome Research and Practice*, *6*, 85-94. <https://doi:doi:10.3104/reports.99>
- Price, J.R., Roberts, J.E., Vandergrift, N., & Martin, G. (2007). Language comprehension in boys with fragile X syndrome and boys with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, *51*(4), 318-326. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00881.x>

- Pueschel, S., & Hopman, M. (1993). Speech and language abilities of children with Down syndrome. In A. P. Kaiser & D.B. Gray (Eds.), *Enhancing Children's Communication* (pp. 335-362). Baltimore: Paul H. Brookes.
- Pulsifer, M.B. (1996). The neuropsychology of mental retardation. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 2, 159–176. <https://doi.org/10.1017/S1355617700001016>
- 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.
- Roberts, J., Stoel-Gammon, C., & Barnes, E. (2008). Phonological characteristics of children with Down syndrome and Fragile X syndrome (pp. 143-170). In J. Roberts, R. Chapman, & S. Warren (Eds). *Speech and language development and intervention in Down syndrome and Fragile X syndrome* (pp. 117-141). Baltimore: Paul Brooks Publishing.
- Roch, M., & Jarrold, C. (2008). A comparison between word and nonword reading in Down syndrome: The role of phonological awareness. *Journal of Communication Disorders*, 41(4), 305–318. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2008.01.001>
- Roizen, N. J. (2002). Down syndrome. In M. L. Batshaw (Ed.), *Children with disabilities* (5th ed., pp. 361–376). Baltimore, MD: Brookes Publishing.
- Rondal, J.A., & Comblain, A. (1996). Language in adults with Down syndrome. *Down Syndrome: Research and Practice*, 4 (1), 3-14. <http://doi:10.3104/reviews.58>
- Rondal, J.A., & Comblain, A. (1999). Current perspectives on developmental dysphasias. *Journal of Neurolinguistics*, 12 (3-4), 181-212. [https://doi.org/10.1016/S0911-6044\(99\)00014-7](https://doi.org/10.1016/S0911-6044(99)00014-7)
- 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.

- Roubertoux, P. L., & Carlier, M. (2009). Neurogenetic Analysis and Cognitive Functions in Trisomy 21. In Y.-K. Kim (Éd.), *Handbook of Behavior Genetics* (p. 175-185). New York, NY: Springer New York.
https://doi.org/10.1007/978-0-387-76727-7_12
- Roubertoux, P.L., & Kerdelhué, B. (2006). Trisomy 21: *From chromosomes to mental retardation*. *Behavior Genetics*, vol. 36, 3, 346-354. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9052-0>
- Rowe, J., Lavender, A., & Turk, V. (2006). Cognitive executive function in Down's syndrome. *British Journal of Clinical Psychology*, 45(1), 5-17. <https://doi.org/10.1348/014466505X29594>
- Rupela, V., & Manjula, R. (2007). Phonotactic patterns in the speech of children with Down syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 21, 605–622. <https://doi.org/10.1080/02699200701416784>
- Sanoudaki, E., & Varlokosta, S. (2015). Pronoun comprehension in individuals with Down syndrome: The role of age. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 50(2), 176–186. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12122>
- Schaner-Wolles, C. (2004). Spared domain-specific cognitive capacities? Syntax and morphology in Williams syndrome and Down syndrome. In S. Bartke, & J. Siegmüller (Eds.), *Language acquisition and language disorders. Williams syndrome across languages* (vol. 36) (pp. 93–124). Amsterdam: John Benjamins Publishing Company.
- Schott, N., & Holfelder, B. (2015). Relationship between motor skill competency and executive function in children with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(9), 860-872. <https://doi.org/10.1111/jir.12189>
- Seguin, E. (1846). *Traitement moral, hygiène et éducation des idiots et autre enfants arriérés ou retardé dans leurs mouvements, agités de mouvements volontaires*. Paris : J.-B. Baillières.
- Sella, F., Lanfranchi, S., & Zorzi, M. (2013). Enumeration skills in Down syndrome. *Research in developmental disabilities*, 34(11), 3798–3806. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.07.038>
- Siegler, R. S., & Opfer, J. E. (2003). The development of numerical estimation: Evidence for multiple representations of numerical quantity. *Psychological science*, 14(3), 237–250. <https://doi.org/10.1111%2F1467-9280.02438>

- Shott, S.R., Joseph, A., & Heithaus, D. (2001). Hearing loss in children with Down syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, *61*, 199-205. [https://doi.org/10.1016/S0165-5876\(01\)00572-9](https://doi.org/10.1016/S0165-5876(01)00572-9)
- Silverman, W., & Kim, H. (1997). Reaction times verify nondemented status of adults with Down syndrome. *Down Syndrome Quarterly*, *2*, 1-10.
- 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. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8279.1990.tb00945.x>
- Smith, E., Naess, K-A., & Jarrold, C. (2017). Assessing pragmatic communication in children with Down syndrome. *Journal of Communication Disorder*, *68*, 10-23. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2017.06.003>
- Sontheimer, H. (2015). Neurodevelopmental Disorders. In *Diseases of the Nervous System* (pp. 319-347). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-800244-5.00011-2>
- Snowling, MJ, Hulme, C, Mercer, RC (2002). A deficit in rime awareness in children with Down syndrome. *Reading and Writing*, *15*(5-6) 471-495. <https://doi.org/10.1023/A:1016333021708>
- Starkey, P., Spelke, E., & Gelman, R. (1990). Numerical abstraction by human infants. *Cognition*, *36*, 97-127. [https://doi.org/10.1016/0010-0277\(90\)90001-Z](https://doi.org/10.1016/0010-0277(90)90001-Z)
- Stoel-Gammon, C. (1997). Phonological development in Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, *3*, 300-306. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1098-2779\(1997\)3:4%3C300::AID-MRDD4%3E3.0.CO;2-R](https://doi.org/10.1002/(SICI)1098-2779(1997)3:4%3C300::AID-MRDD4%3E3.0.CO;2-R)
- Straub, R.E., Lehner, T., Luo, Y., Shao, W., Sharpe, L., Alexander, J.R., ..., & Baron, M. (1994). A possible vulnerability locus for bipolar affective disorder on chromosome 21q22.3. *Nature Genetics*, *8*(3), 291-296. <https://doi.org/10.1038/ng1194-291>
- 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. [https://doi.org/10.1016/0022-0965\(85\)90077-3](https://doi.org/10.1016/0022-0965(85)90077-3)

- The chromosome 21 mapping and sequencing consortium (2000). The DNA sequence of human chromosome 21, *Nature*, 45, 311-319. <https://doi.org/10.1038/35012518>
- Thibaut, J. P. (1999). Développement conceptuel. In J.A. Rondal & E. Esperet (Eds.), *Introduction à la Psychologie de l'Enfant* (pp.343–384). Bruxelles : Mardaga.
- Thibaut, J. P., & French, R. M. (2016). Analogical reasoning, control and executive functions: A developmental investigation with eye-tracking. *Cognitive Development*, 38, 10-26. <https://doi.org/10.1016/j.cogdev.2015.12.002>
- Thibaut, J. P., French, R. M., & Vezneva, M. (2008). Analogy-making in children: The importance of processing constraints. In B. C.Love, K. McRae, & V. M. Sloutsky (Eds.), *Proceedings of the 30th annual conference of the cognitive science society* (pp. 475–480). Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum
- Thibaut, J.-P., & Witt, A. (2015). Young children's learning of relational categories: multiple comparisons and their cognitive constraints. *Frontiers in psychology*, 6, 643. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2015.00643>
- 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. Retrieved from : [https://books.google.be/books?hl=fr&lr=&id=QYiP7hKFFfsC&oi=fnd&pg=PA140&dq=Thibaut,+J.P.+%26+Stoffe,+N.+\(2002\).+Les+comp%3%A9tences+num%3%A9riques+et+arithm%3%A9tiques+de+base+chez+les+adolescents+trisomiques+21.+Journal+de+la+Trisomie+21,+4,+7-15.&ots=h04p9becBn&sig=qO0h3DKEFYOHxmFI-O85ukipE4w&redir_esc=y#v=onepage&q&f=false](https://books.google.be/books?hl=fr&lr=&id=QYiP7hKFFfsC&oi=fnd&pg=PA140&dq=Thibaut,+J.P.+%26+Stoffe,+N.+(2002).+Les+comp%3%A9tences+num%3%A9riques+et+arithm%3%A9tiques+de+base+chez+les+adolescents+trisomiques+21.+Journal+de+la+Trisomie+21,+4,+7-15.&ots=h04p9becBn&sig=qO0h3DKEFYOHxmFI-O85ukipE4w&redir_esc=y#v=onepage&q&f=false)
- Touraine, R., de Fréminville, B., & Sanlaville, D. (2011). *La Trisomie 21*. Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale. Université Médicale Virtuelle Francophone.
- Traverso, L., Fontana, M., Usai, M. C., & Passolunghi, M. C. (2018). Response inhibition and interference suppression in individuals with Down Syndrome compared to typically developing children. *Frontiers in psychology*, 9. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2018.00660>

- Verucci, L., Menghini, D., & Vicari, S. (2006). Reading skills and phonological awareness acquisition in Down syndrome. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 50(7), 477–491.
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00793.x>
- Vicari, S. (2006). Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down syndrome. *Behavior Genetics*, 36, 355–364. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9057-8>
- Vicari, S., Bellucci, S. & Carlesimo, G.A. (2000). Implicit and explicit memory: A functional dissociation in persons with Down syndrome. *Neuropsychologia*, 38, 240–251. [https://doi.org/10.1016/S0028-3932\(99\)00081-0](https://doi.org/10.1016/S0028-3932(99)00081-0)
- Virji-Babul, N., Moiseev, A., Moiseeva, N., Sun, W., Ribary, U., & Lott, I. (2011). Altered brain dynamics during voluntary movement in individuals with Down syndrome. *NeuroReport*, 22, 358–364. <https://doi:doi:10.1097/WNR.0b013e328346a1a0>
- Wild, A., Vorperian, H. K., Kent, R. D., Bolt, D. M., & Austin, D. (2018). Single-Word Speech Intelligibility in Children and Adults With Down Syndrome. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 27(1), 222. https://doi.org/10.1044/2017_AJSLP-17-0002
- Witecy, B., & Penke, M. (2017). Language comprehension in children, adolescents, and adults with Down syndrome, *Research in Developmental Disabilities*, 62, 184-196.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2017.01.014>
- Yang, Y., Conners, F.A., Merrill, E.C. (2014). Visuospatial ability in individuals with Down syndrome: Is it really a strength? *Research in Developmental Disabilities*, 35,1473–1500.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.04.002>
- Yoder, P., & Warren, S. (2004). Early predictor of language un children with and without Down syndrome. *American Journal of Mental retardation*, 109(4), 285-300. [https://doi:https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2004\)109%3C285:EPOLIC%3E2.0.CO;2](https://doi:https://doi.org/10.1352/0895-8017(2004)109%3C285:EPOLIC%3E2.0.CO;2)
- Zampini, L., Salvi, A., & D’Odorico, L. (2015). Joint attention behaviours and vocabulary development in children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(10), 891-901.
<https://doi.org/10.1111/jir.12191>

- Zampini, L., & D'Odorico, L. (2013). Vocabulary development in children with Down syndrome: Longitudinal and cross-sectional data. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 38(4), 310-317. <https://doi.org/10.3109/13668250.2013.828833>
- Zelazo, P.D., Muller, U., Frye, D., & Marcovitch, S., Argitis, G., Boseovski, J., ..., & Sutherland, A. (2003). The development of executive function in early childhood. *Monographs of the Society for Research in Child Development*, 68, vii-137.
- Zis, P., & Strydom, A. (2018). Clinical aspects and biomarkers of Alzheimer's disease in Down syndrome. *Free Radical Biology and Medicine*, 114, 3-9. <https://doi.org/10.1016/j.freeradbiomed.2017.08.024>