

Portrait des habiletés cognitives et de la cognition sociale d'adultes atteints du phénotype infantile de la dystrophie myotonique de type 1

Mémoire

Justine Dolbec

**Maîtrise en sciences cliniques et biomédicales - avec mémoire de l'Université Laval
offert en extension à l'Université du Québec à Chicoutimi**

Maître ès sciences (M. Sc.)

Université du Québec à Chicoutimi
Chicoutimi, Canada

Médecine
Université Laval
Québec, Canada

**PORTRAIT DES HABILITÉS COGNITIVES ET DE LA
COGNITION SOCIALE D'ADULTES ATTEINTS DU
PHÉNOTYPE INFANTILE DE LA DYSTROPHIE
MYOTONIQUE DE TYPE 1**

Mémoire

Justine Dolbec

Sous la direction de :

Louis Richer, directeur de recherche

Benjamin Gallais, codirecteur de recherche

Résumé

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est une maladie neuromusculaire dont les atteintes neuropsychologiques sont fréquentes, mais peu documentées concernant le phénotype infantile à l'âge adulte. Une documentation adéquate est alors pertinente et nécessaire.

L'objectif principal de l'étude est de dresser un portrait du profil cognitif et de cognition sociale de personnes adultes atteintes du phénotype infantile de la DM1. Les connaissances actuelles font croire que des déficits (cognitif et de cognition sociale) seront présents et corrélés entre eux. Étant donné l'existence d'un certain continuum de gravité dans l'expression des symptômes (des phénotypes les plus précoces jusqu'aux plus tardifs), les déficits risquent d'être plus présents dans la population DM1 infantile que dans la population générale ou encore que dans la population DM1 adulte. Dans cette étude, un échantillon de 50 hommes et femmes âgés de 19 à 57 ans et vivant au Saguenay–Lac-Saint-Jean ainsi qu'à Nantes en France et a été rencontré. L'évaluation neuropsychologique consistait en une batterie de tests composée de dix outils évaluant des fonctions cognitives, exécutives et intellectuelles, l'adaptation sociale et la cognition sociale.

À la suite d'analyses statistiques, les résultats permettent d'estimer un quotient intellectuel moyen de 76, ce qui équivaut à une intelligence limite. Des déficits des fonctions visuospatiales, visuoconstructives et organisationnelles sont également ressortis. Il s'est aussi avéré que l'échantillon présentait des déficits au niveau de la cognition sociale qui sont fortement corrélés à des habiletés intellectuelles. La possibilité que les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 vivent des difficultés au quotidien autant au niveau du fonctionnement intellectuel qu'au niveau social est crédible. Une étude longitudinale serait pertinente et intéressante afin de voir comment les habiletés et déficits cognitifs évoluent de l'enfance jusqu'à l'âge adulte, ouvrant ainsi le débat entre un processus neurodéveloppemental et un processus neurodégénératif.

Table des matières

RESUME	II
LISTE DES TABLEAUX.....	V
LISTE DES ABREVIATIONS	VII
REMERCIEMENTS	VIII
INTRODUCTION.....	1
CHAPITRE 1 : CONTEXTE THEORIQUE.....	4
1. DESCRIPTION DE LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1	4
1.1 Description et phénotypes	4
1.2 Fonctions exécutives et cognitives	6
1.3 Apprentissage.....	7
1.4 Sommeil.....	7
1.5 Dimension psychologique.....	8
1.6 Dimension sociale	9
1.7 Scolarité et vie à l'âge adulte.....	11
2. COGNITION SOCIALE	11
2.1 Description de la cognition sociale.....	11
2.2 Structures cérébrales et théorie de l'esprit.....	13
2.3 Manifestation de déficits en cognition sociale et autres maladies.....	14
3. DM1 ET COGNITION SOCIALE.....	15
3.1 Théorie de l'esprit.....	15
3.2 Reconnaissance des émotions	16
4. OBJECTIFS ET HYPOTHESES	16
CHAPITRE 2 : METHODE	19
1. PARTICIPANTS	19
2. MATERIEL ET INSTRUMENTS DE MESURE	19
2.1 Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI-II).....	19
2.2 TOM-15.....	20
2.3 Figure complexe de Rey.....	21
2.4 Faux pas Recognition test	22
2.5 Social Adjustment Scale-Self-report (SAS-SR).....	22
3. DEROULEMENT	22
CHAPITRE 3 : RESULTATS	24
1. DESCRIPTION DE L'ECHANTILLON	24
2. ANALYSES STATISTIQUES.....	27
2.1 Vérification des données	27
2.2 Vérification des hypothèses.....	28
CHAPITRE 4 : DISCUSSION.....	36
1. DISCUSSION DES RESULTATS.....	36

1.1 Capacités cognitives et intelligence.....	36
1.2 Cognition sociale chez les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1.....	38
1.3 Capacités cognitives et cognition sociale des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1	40
1.4. Cognition sociale et adaptation sociale des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1.....	41
2.APPORTS ET LIMITES	42
3.RETOMBÉES ET RECOMMANDATIONS.....	43
CONCLUSION	45
RÉFÉRENCES.....	47
ANNEXE A : TABLEAUX SUPPLÉMENTAIRES.....	57

Liste des Tableaux

Tableau 1 Répartition des sexes selon le pays d'origine d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1	24
Tableau 2 Âge des participants atteints du phénotype infantile de la DM1 selon le sexe et le pays origine.....	25
Tableau 3 Sclolarité selon le sexe et le pays d'origine d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1	26
Tableau 4 Répartition des participants atteints du phénotype infantile de la DM1 selon le degré de sévérité à la MIRS.....	27
Tableau 5 Score T obtenu par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 à la WASI-II (n=50).....	29
Tableau 6 Pourcentage de l'échantillon atteint du phénotype infantile de la DM1 selon le niveau d'atteintes à la WASI-II (n=50)	29
Tableau 7 Pourcentage de l'échantillon d'adultes atteints de DM1 se trouvant en deçà d'un écart-type de la moyenne par rapport au QI (n=50).....	30
Tableau 8 Pourcentage de l'échantillon de DM1 infantile selon le niveau d'atteintes à la TOM-15 (n=47).....	31
Tableau 9 Scores obtenus par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 au test des faux pas (n=43).....	32
Tableau 10 Pourcentage de l'échantillon atteint de DM1 infantile selon le niveau d'atteintes au test des faux pas (n=43)	32
Tableau 11 Corrélation entre le QI global et la cognition sociale (scores totaux) d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1	33
Tableau 12 Scores moyens obtenus par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 au SAS-SR selon les différents domaines évalués (n=50).....	34
Tableau 13 Pourcentage de l'échantillon d'adulte DM1 infantile ayant un déficit d'adaptation sociale selon les domaines évalués du SAS-SR (n=50).....	34
Tableau 14 Coefficients de corrélation entre la cognition sociale et l'adaptation sociale d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1	35
Tableau 15 Pourcentage des participants atteints du phénotype infantile de la DM1 selon les catégories détaillées de la MIRS.....	57
Tableau 16 Niveau de sévérité de la MIRS selon les atteintes	57
Tableau 17 Moyenne et écarts-types des scores obtenus par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 à tous les outils utilisés	58

Tableau 18 Pourcentage de l'échantillon de DM1 infantile selon l'écart-type à la copie de la FCR et au SCWT	58
--	----

Liste des abréviations

CIUSSS : Centre intégré universitaire de santé et services sociaux

CMNM : Clinique des maladies neuromusculaires

CPFm : Cortex préfrontal médian

CS : Cognition sociale

CTG : cytosine-thymine-guanine

DM1 : Dystrophie myotonique de type 1

JTP : Jonction temporo-pariétale

MIRS : Muscular Impairment Rating Scale

MPJS : Mouvements périodiques des jambes au cours du sommeil

QI : Quotient intellectuel

RMET : Reading The Mind Eyes Test

SAS-SR : Social Adjustment Scale-Self Report

SCWT : Stroop Color and Word Test

SLA : Sclérose latérale amyotrophique

SJSR : Syndrome des jambes sans repos

SLSJ : Saguenay–Lac-Saint-Jean

SNC : Système nerveux central

TDA/H : Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité ou sans hyperactivité

TdE : Théorie de l'esprit

TSA : Trouble du spectre de l'autisme

WASI-II: Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence

Remerciements

Je tiens à remercier toutes les personnes qui ont contribué de près ou de loin à la conception de ce projet, à l'élaboration de ce mémoire ainsi qu'à mon bien-être au cours de mon parcours.

Tout d'abord, je voudrais prendre le temps de remercier mon directeur, Louis Richer Ph. D. et mon codirecteur Benjamin Gallais Ph. D., pour leur patience, leur encadrement, leur soutien et leur confiance tout au long de mon cheminement. Cela m'a permis d'apprendre, de perfectionner mes connaissances et de développer mes capacités et mon jugement critique. En d'autres mots, vous m'avez fait grandir.

Ensuite, j'aimerais remercier tous les membres du groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN) et de la clinique des maladies neuromusculaires de l'Hôpital de Jonquière pour leur aide précieuse, et plus particulièrement à la directrice du groupe Cynthia Gagnon, de m'avoir fait une petite place dans l'équipe durant ma maîtrise. Je tiens aussi à remercier mes collègues et amies en or, Julie Fortin pour m'avoir aidé pour l'administration et la cotation des outils et Valérie Gagné de m'avoir donné de judicieux conseils pour la rédaction de mon mémoire. Je voudrais également remercier Dre Armelle Magot et Mme Raphaële Chasserieu (infirmière) du Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires du CHU de l'Hôtel Dieu de Nantes (France) pour leur participation active à l'élaboration du projet, ainsi qu'à leur accueil incroyable, avec toute l'équipe du Centre, nous ayant permis d'inclure les 15 participants français.

Il est important pour moi de remercier tous les participants pour avoir rendu l'étude réalisable. Sans vous, tout cela n'aurait été possible.

Par la suite, merci à mes parents, à mes frères Cédric et Didier, sans oublier Kathya qui ont su me comprendre, me soutenir et démontrer un intérêt par rapport à mes avancements. Merci aussi à mes amies, Audrey-Ann, Gabrielle, Lindsay et Camille de m'avoir sorti de la routine scolaire et d'avoir contribué à préserver ma santé mentale, votre soutien a été inestimable.

Finalement, je tiens à remercier mon amoureux, Joey, de m'avoir soutenue, accompagnée, encouragée et de t'être intéressé tout au long de mes études universitaires malgré l'incompréhension que tu pouvais parfois avoir par rapport à ce que je faisais. Un merci tout spécial à nos deux fils canins, Jack et Alvin qui ont été présents et volontaires pour donner tous les câlins nécessaires à mon bien-être.

Introduction

Les maladies neuromusculaires regroupent un grand nombre d'affections et sont caractérisées par des atteintes ou des dysfonctions au niveau des muscles ou des nerfs périphériques (Morrison, 2016). La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) ou maladie de Steinert en est un exemple. Le système musculaire de l'individu est évidemment touché, mais dans la plupart des cas, le système nerveux central (SNC) est aussi affecté et ses atteintes auront un impact important sur la vie quotidienne de l'individu. En effet, les fonctions cognitives, intellectuelles et exécutives peuvent être atteintes, ce qui peut avoir des conséquences négatives sur le fonctionnement quotidien de l'individu (Koch, Grimm, Harley, & Harper, 1991). De plus, les patients et leur famille rapportent que la somnolence diurne, une vie sociale réduite et un parcours scolaire difficile peuvent aussi affecter leur vie. De même, ils rapportent fréquemment de la fatigue, un sentiment d'être moins performants que les autres à l'école et se plaignent d'avoir peu d'amis, peu de motivation à réaliser les tâches au quotidien ainsi que de la difficulté à comprendre et à effectuer certaines activités. Les relations avec les autres sont aussi mentionnées comme pouvant être difficiles : certains patients ne comprennent pas pourquoi ils ont peu d'amis et ont beaucoup de disputes avec les gens qu'ils côtoient.

Chez les patients atteints du phénotype adulte, il est connu que certaines capacités intellectuelles peuvent être déficitaires, notamment concernant les fonctions exécutives, la mémoire, la vitesse de traitement de l'information, le langage (Gallais, Gagnon, Mathieu, & Richer, 2017). Certains troubles psychologiques peuvent aussi s'ajouter aux autres problématiques. Les troubles de personnalité et les troubles internalisés sont les plus communs (Minier, Lignier, Bouvet, Gallais, & Camart, 2018). Les problèmes liés au sommeil peuvent nuire à la qualité de vie des patients (Laberge et al., 2009). Quant aux enfants atteints du phénotype infantile de la DM1, le risque de rencontrer des difficultés d'apprentissage au cours de leur vie est bel et bien présent (Cohen et al., 2006). À l'enfance, les troubles cognitifs seront représentés par des déficits pouvant être semblables à ceux observés chez l'adulte, mais développés plus tôt. Des auteurs mentionnent la présence de problèmes de mémoire, de traitement de l'information et des fonctions exécutives (Angeard et al., 2007). Ces habiletés cognitives se développent certainement plus tard chez ces enfants que chez ceux qui ne sont pas atteints de la maladie. Il est également décrit que ces enfants vivent davantage de rejet et d'isolement social étant donné leur différence (Ekström, Hakenäs-Plate, Samuelsson, Tulinius, & Wentz, 2008).

En plus des troubles cognitifs, psychologiques, sociaux et physiques, il est possible d'observer des troubles de la cognition sociale (CS) en DM1. Cette dernière se définit, comme l'habileté à se représenter les relations sociales d'une manière flexible afin de les utiliser comme guide de comportements sociaux (Merceron & Prouteau, 2013). Sayah et Morin (2016) indiquent que les troubles de la CS peuvent se manifester par des difficultés à interpréter les émotions d'autrui et à comprendre certaines situations sociales. Ils expliquent que ces troubles peuvent restreindre la compréhension qu'a une personne de ses propres comportements et de ceux d'autrui. Elle ne comprendra pas que ses comportements peuvent ne pas être socialement adaptés. Entrer en relation peut donc représenter une situation complexe pour les personnes atteintes de ces troubles puisque l'interlocuteur risque de trouver l'individu étrange. De plus, les comportements résultants de ces déficits peuvent contribuer au rejet et l'isolement de la personne puisqu'ils peuvent être qualifiés d'anormal.

La DM1 est plus fréquente dans certaines régions du Québec, comme celle du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ). En effet, la prévalence mondiale serait estimée à 5 à 20 personnes sur 100 000 alors qu'elle serait de 158 personnes sur 100 000 au SLSJ (Mathieu & Prévost, 2012). Il s'agit d'une maladie héréditaire autosomique dominante (Harper, Brook, & Newman, 2001), ce qui veut dire que, si une personne atteinte a un enfant, celui-ci aura 50 % de probabilité d'être atteint de la maladie. De plus, cet enfant risque de développer la maladie de manière précoce, c'est-à-dire à un plus jeune âge que son parent malade, mais également d'avoir des symptômes plus graves (Bouhour, Bost, & Vial, 2007) puisque la maladie s'aggrave au fil des générations. Cette conséquence générationnelle s'appelle le phénomène d'anticipation.

En ce qui a trait aux traitements, certains sont palliatifs, mais aucun n'est curatif. Les traitements et soins dispensés vont servir à pallier certains déficits ou vont viser à réduire certains symptômes, mais il est actuellement impossible de tous les faire disparaître. De l'aide psychologique peut contribuer à l'amélioration du bien-être de l'individu. Ceci lui permettra de pouvoir parler, ventiler, mais également de travailler certains problèmes et de travailler sur lui-même. La qualité de vie de la personne sera, certes, améliorée par ces interventions, mais la maladie restera tout de même présente pour le reste de sa vie puisqu'elle est incurable (Harper, 1989).

La DM1 prend évidemment une place importante dans la vie de l'individu qui est atteint, mais aussi pour son entourage. En effet, les proches de la personne vont, dans une grande partie des cas, devoir assister l'individu dans plusieurs aspects de sa vie, autant physiquement que

psychologiquement. Afin que les proches aidants puissent soutenir la personne atteinte de leur mieux, il est important de pouvoir donner de l'information à l'entourage, tant pour la compréhension de la maladie que pour l'aide qui doit être apportée à la personne.

À la lumière des connaissances sur la DM1, il est possible de constater que les informations disponibles concernent surtout les enfants et les adultes des phénotypes infantile et adulte respectivement. Par contre, qu'en est-il des adultes ayant développé la maladie à l'enfance ? Plusieurs questions se posent afin de mieux comprendre leurs besoins et répondre à leurs interrogations pour les aider davantage. Parmi celles-ci, sachant que, plus la maladie se développe en bas âge, plus les déficits sont grands, lesquels seront présents à l'âge adulte ? Ces déficits seront-ils plus prononcés que chez les adultes atteints du phénotype adulte ? Y a-t-il une relation entre le profil cognitif et les habiletés de CS d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 ? En prenant en considération que les troubles cognitifs sont plus soutenus, les troubles de CS vont-ils l'être eux aussi ? Les déficits vécus lors des phases développementales cognitive et sociale de ces enfants risquent d'avoir un impact important à l'âge adulte. En fait, il est possible que l'adulte atteint du phénotype infantile rencontre de plus grandes difficultés cognitives et de CS qu'un adulte atteint du phénotype adulte puisqu'il aurait développé les déficits plus tôt. En dressant un portrait du profil cognitif de cette population, des éléments de réponses pourraient être apportés à ces questions.

Ce mémoire de maîtrise est divisé en quatre chapitres. Le premier, divisé en quatre sous-chapitres, fait état des connaissances sur la DM1 et sur la CS. Il présente d'abord un portrait de la maladie seule, puis des différents déficits qu'elle peut entraîner. La CS est ensuite abordée dans sa généralité et, par la suite, selon les déficits en CS rencontrés par les personnes atteintes de DM1. Le deuxième chapitre présente la méthodologie. Plus précisément, un bref portrait des participants de l'étude, une description des outils et des instruments de mesure qui sont utilisés ainsi que le déroulement de l'étude. Le chapitre trois est consacré à l'analyse statistique des résultats obtenus. Le chapitre quatre présente la discussion des résultats en lien avec les écrits. Finalement, une dernière partie résumera les principales conclusions de l'étude.

Chapitre 1 : Contexte théorique

1. Description de la dystrophie myotonique de type 1

1.1 Description et phénotypes

La DM1 est une maladie multisystémique autosomique dominante (Harper, 1989). Elle serait causée par une mutation des expansions des répétitions de cytosine-thymine-guanine (CTG). Cette mutation causerait une instabilité dans la troisième région non traduite du gène *DMPK* qui encode l'activité de la protéine sérine-thréonine kinase (Brook et al., 1992). Selon Fu et ses collaborateurs (1992), le nombre de répétitions CTG de la population normale serait de 5 à 40 unités. Pour les personnes atteintes de DM1, ce nombre serait plus grand que 50 et pourrait aller jusqu'à plusieurs milliers (Brook et al., 1992).

Cette maladie s'exprime selon cinq phénotypes différents : congénital, infantile, juvénile, adulte et tardif (Koch et al., 1991). Ces différents phénotypes de DM1 sont classés en catégories selon l'âge d'apparition des symptômes.

1.1.1 Forme congénitale. Le phénotype congénital est le phénotype qui se présente le plus tôt dans la vie de l'individu. Les symptômes apparaissent dès la naissance et peuvent se développer de manière intra-utérine (Jacobs, Willekens, De Die-Smulders, Frijns, & Steyaert, 2017) ou apparaissent durant la première année de vie de l'individu (Koch et al., 1991). La maladie est plus souvent transmise par la mère de l'enfant (Angeard et al., 2007). Les déficits les plus courants vécus par les individus atteints de ce phénotype sont la diplégie faciale ainsi que des problèmes respiratoires et d'alimentation. S'ajoutent à ces symptômes une hypotonie qualifiée de sévère (Ho, Cardamone, & Farrar, 2015), un retard dans le développement de l'enfant (Angeard et al., 2007) et un risque de déficit intellectuel allant de léger à modéré (Douniol et al., 2012). Ce phénotype serait le plus affecté par les retards mentaux (Astrea et al., 2016).

1.1.2 Forme infantile. Le phénotype infantile est diagnostiqué lorsque les symptômes apparaissent entre l'âge de 1 et 10 ans et qu'aucun symptôme n'est apparu avant la première année de vie ou rapporté durant l'histoire prénatale (Koch et al., 1991). Le développement de l'enfant avant un an est donc dit normal.

Les critères diagnostiques du phénotype infantile établis par Koch et ses collaborateurs (1991) mettent en évidence certains problèmes de santé tels que des symptômes gastro-intestinaux,

d'hypotonie musculaire ainsi que de la myotonie. Un degré variable de retards mentaux et (observable seulement à partir de l'âge scolaire) est aussi démontré (Angeard et al., 2007; Ekström et al., 2008). D'autres auteurs vont ajouter à ces symptômes des difficultés d'apprentissage et la fatigue excessive (Angeard et al., 2007; Quera Salva et al., 2006). Les personnes atteintes de ce phénotype de la DM1 sont aussi plus à risque d'avoir des déficits d'attention, de l'hyperactivité, des troubles anxieux (Cohen et al., 2006) ou encore des troubles de l'humeur (Douniol et al., 2012). Il est aussi possible qu'ils aient un trouble du spectre de l'autisme (TSA), le syndrome de Gilles la Tourette ou encore des anomalies au niveau comportemental comme le retrait social (Ekström et al., 2008).

Des différences selon l'âge d'apparition des symptômes peuvent aussi apparaître. Lorsque les symptômes commencent peu de temps après le premier anniversaire de l'enfant, ils vont être plus semblables à ceux du phénotype congénital. Par contre, s'ils débutent plus tard, il risque d'y avoir moins de symptômes cognitifs. Des symptômes physiques comme la myotonie et la fatigue seront tout de même présents (Johnson et al., 2016).

1.1.3 Forme juvénile. Le phénotype juvénile fait l'objet d'un moins grand nombre d'études. Les symptômes apparaissent généralement entre 11 et 20 ans (Koch et al., 1991) et ressembleraient à ceux du phénotype adulte (Koch et al., 1991). D'autres auteurs vont mentionner qu'ils s'apparenteraient plutôt à un « entre-deux » des manifestations du phénotype infantile et du phénotype adulte (Ho et al., 2015).

1.1.4 Forme adulte. Dans le phénotype adulte ou phénotype classique, les symptômes apparaissent entre 21 et 40 ans (Koch et al., 1991). Selon Harper (1989), ce phénotype se caractérise par de la faiblesse musculaire et de la myotonie. D'autres symptômes peuvent aussi être présents selon l'organe qui est affecté. Parmi ceux-ci, il est possible de retrouver des problèmes de cataractes, des troubles des muscles lisses (spasmes de l'œsophage, colon spastique et diarrhée), une dysfonction des gonades mâles, une déficience intellectuelle, de la somnolence diurne, du diabète ainsi que des problèmes cardiaques (p. ex., bradycardie, arythmie).

1.1.5 Forme tardive. Le phénotype tardif ou léger se développe dans le milieu de l'âge adulte ou à un âge plus avancé (Harper, 1989). En se fiant aux bornes supérieures de la catégorie qui le précède, il est possible d'estimer le début de cette catégorie à environ 40 ans. Toujours selon Harper (1989), les symptômes seraient des cataractes et un minimum de troubles musculaires. Les

troubles musculaires, plus précisément, sont généralement ressentis par une tension au niveau des muscles maxillaires et des crampes aux mains (Koch et al., 1991).

Ce phénotype partage certaines caractéristiques avec le phénotype adulte. Plus particulièrement, le nombre de répétitions CTG est plus petit dans le phénotype tardif que dans le phénotype adulte. Les personnes atteintes du phénotype tardif présenteraient également de meilleures performances lors de tâches cognitives (Jean, Richer, Laberge, & Mathieu, 2014). Gallais et ses collaborateurs (2017) ajoutent cependant que la pente du déclin cognitif des personnes atteintes du phénotype tardif serait plus abrupte que celle des personnes atteintes du phénotype adulte. Il existerait aussi des déficits importants de la mémoire verbale dans le phénotype tardif. Bien qu'un déficit cognitif ou une intelligence sous la moyenne puisse être rapporté dans les deux phénotypes, le phénotype adulte se caractériserait par des difficultés plus marquées au niveau du langage et des fonctions exécutives (Gallais et al., 2017).

1.2 Fonctions exécutives et cognitives

Les fonctions exécutives et cognitives peuvent être altérées par la DM1. Concernant le phénotype adulte, il est possible de voir un déclin temporel dans les capacités de mémoire verbale, d'attention et dans la rapidité psychomotrice (Gallais et al., 2017). En plus du déclin de certaines fonctions exécutives et cognitives, une baisse progressive des performances a été constatée à des tâches verbales (Modoni et al., 2008). Chez les personnes souffrant d'apnée du sommeil, certaines dysfonctions au niveau exécutif pourraient être expliquées par la sévérité de ce trouble du sommeil (Gallais et al., 2014).

Les enfants atteints de DM1 peuvent aussi rencontrer des difficultés concernant différentes fonctions exécutives telles que la mémoire épisodique, verbale et non verbale, les habiletés spatiales et visuoconstructives, le traitement de l'information, la prise de décision et la planification (Angeard et al., 2011). Les mêmes auteurs viennent préciser que la mémoire est affectée selon la nature de l'information traitée. D'autres auteurs vont ajouter aux troubles de mémoire des déficits au niveau de la mémoire à long terme et visuelle (Modoni et al., 2004). Ils précisent que les troubles cognitifs sont un signe indiquant un retard mental. Pour ce qui est de l'intelligence, dans le phénotype infantile, les scores obtenus aux tests d'intelligence se trouvent sous la moyenne (Angeard et al., 2007). Il s'avère aussi que le quotient intellectuel (QI) de performance est inférieur au QI verbal. Des scores de QI faibles pourraient s'expliquer par l'association qu'il y a entre le nombre de répétitions CTG et le QI (Angeard et al., 2007).

1.3 Apprentissage

L'enfance est une période où les apprentissages sont nombreux. Les enfants d'âge scolaire atteints de DM1 auraient plus de difficultés à apprendre que les enfants du même âge qui ne sont pas atteints de la maladie. Certains auteurs ont rapporté qu'il y aurait des difficultés marquées en arithmétique (Ekström, Hakenäs-Plate, Tulinius, & Wentz, 2009). Cohen et ses collaborateurs (2006) ont pour leur part précisé que le QI de l'enfant ne prédit pas ses habiletés en lecture. De plus, ils ont noté que ceux avec un QI verbal élevé ne sont pas sous la moyenne en lecture (contrairement à ceux avec un QI verbal faible), bien qu'ils aient tout de même des difficultés dans les tâches de niveau supérieur d'alphabétisation. En ce qui a trait à l'apprentissage de la phonologie et à l'identification des mots, il y aurait peu de difficultés pour ces deux groupes. Par contre, ceux ayant un QI verbal faible vont connaître plus de difficultés avec l'identification des mots (Cohen et al., 2006).

1.4 Sommeil

Une étude polysomnographique réalisée chez 21 enfants atteints du phénotype infantile de la DM1 a révélé la présence de mouvements périodiques des jambes au cours du sommeil (MPJS) chez huit enfants (38 %) et celle d'apnées du sommeil chez six enfants (29 %) (Quera Salva et al., 2006). Les mêmes auteurs ont remarqué que les enfants atteints de trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité ou sans hyperactivité (TDA/H) auraient tendance à présenter plus de fatigue et de somnolence diurne et auraient aussi davantage de MPJS que les enfants DM1 sans TDA/H. Le MPJS causerait une fragmentation du sommeil qui pourrait contribuer à une certaine lenteur, de la fatigue chronique et des difficultés d'apprentissage chez l'enfant. Ces symptômes pourraient entraîner de la fatigue diurne et expliquer une partie des difficultés au niveau scolaire que l'enfant peut rencontrer (Quera Salva et al., 2006).

Les individus atteints du phénotype adulte de DM1 sont également à risque de rencontrer certains problèmes de sommeil tels que l'hypoventilation, la fragmentation du sommeil, les mouvements périodiques des membres et une dérégulation des mouvements oculaires rapides (Laberge, Gagnon, & Dauvilliers, 2013). Selon une étude de Laberge et ses collaborateurs (2009), 62,5 % des participants atteints de DM1 se plaindraient de ces problèmes. Ces mêmes participants auraient un niveau de somnolence diurne élevé (Laberge et al., 2009). La somnolence diurne serait rapportée comme étant l'un des premiers symptômes non musculaires les plus fréquents en DM1 (Ashizawa, 1998).

1.5 Dimension psychologique

Les troubles psychologiques en DM1, tout comme dans la population générale, peuvent être présents à tout moment de la vie d'un individu. Douniol et ses collaborateurs (2012) soulignent que, durant l'enfance, environ la moitié des patients DM1 aurait un diagnostic du premier axe du DSM-IV. Ainsi, les troubles les plus fréquents seraient les troubles anxieux, les troubles de l'humeur et les phobies (Douniol et al., 2012). S'ajoutent à cette liste les troubles d'intériorisation, l'apathie ainsi que des symptômes autistiques (Ho et al., 2015). Il n'est pas rare de retrouver des déficits d'attention avec hyperactivité chez les patients atteints de la maladie (Astrea et al., 2016). D'autres troubles courants comme des troubles d'opposition, de l'alexithymie et des déficits émotionnels sont aussi rapportés (Douniol et al., 2012). Selon Ekström et ses collaborateurs (2008), la possibilité d'un lien entre la DM1 et certaines pathologies comme le trouble du spectre de l'autisme et le syndrome Gilles de la Tourette n'est pas écartée. Selon eux, il y aurait une grande prévalence du syndrome Gilles de la Tourette dans la DM1. De plus, chez les enfants présentant des caractéristiques de TSA, ces dernières correspondraient à celles de la forme passive de ce trouble (Ekström et al., 2008). Ce dernier se traduirait par une passivité dans les interactions sociales. L'enfant n'est pas porté à aller vers les autres spontanément, mais accepte que d'autres l'approchent. Son comportement sera plus souple et il s'adaptera plus facilement aux changements, notamment dans sa routine (Wing, 1997).

Dans le phénotype adulte, certains troubles de personnalité vont aussi être plus fréquents que d'autres. Par exemple, la personnalité évitante, obsessionnelle-compulsive, passive-agressive et des traits de personnalité schizotypique ne sont pas inhabituels (Astrea et al., 2016). Il est aussi possible de retrouver des traits de personnalité paranoïaque et des traits agressifs et sadiques (Sistiaga et al., 2010). Ces derniers seraient en fait les seuls qui sont significativement plus élevés chez les DM1 que dans la population générale (Minier et al., 2018). Des traits de personnalité de type névrosisme élevé et un bas niveau d'agréabilité seraient également présents et augmenteraient le risque de troubles psychopathologiques comme la dépression (Minier et al., 2018). Si les traits de personnalité sont un facteur de risque de dépression, des lésions cérébrales de la matière blanche diminueraient les risques de dépression et pourraient avoir donc un effet protecteur contre celle-ci (Kobayakawa, Tsuruya, Takeda, Suzuki, & Kawamura, 2010). Bien que la dépression soit bel et bien présente dans la population DM1, le diagnostic peut parfois être biaisé par l'apathie (Gallais et al., 2015). En effet, l'apathie, qui peut constituer un symptôme de la dépression, est aussi une entité à elle seule. Dans certains cas, le diagnostic de dépression devrait en fait être celui de l'apathie seule (Gallais et al., 2015). Gallais et ses collaborateurs (2015) expliquent que certains

symptômes de l'apathie vont être confondus avec ceux de la dépression. De plus, la diminution des expressions faciales dues à la faiblesse des muscles faciaux peut donner l'impression que l'individu mime la dépression, qu'il est triste. L'apathie dans la DM1 s'expliquerait plutôt par une dysfonction du SNC plus précisément dans le circuit frontal-subcortical (Gallais et al., 2015).

Pour les personnes ayant des symptômes de fatigue et de somnolence diurne excessive, Laberge et ses collaborateurs (2009) mentionnent qu'il y aurait un plus grand risque de détresse psychologique ainsi qu'une diminution de la sociabilité, de l'activité et d'optimisme. Ils seraient également moins responsables, empathiques, organisés et motivés pour l'atteinte de leurs buts. Ces comportements contribuant à la réduction des activités sociales pourraient s'expliquer par un modèle de traits anxieux et d'inhibition (Winblad, Lindberg, & Hansen, 2005). Jacobs et ses collaborateurs (2017) viennent ajouter que, pour le phénotype juvénile, il est possible de retrouver la présence d'un trouble délirant ou de nature psychotique.

1.6 Dimension sociale

Pour ce qui est de la dimension sociale, les enfants atteints de DM1 auraient des déficits d'interactions et de communication sociales (Ekström et al., 2008). Selon les auteurs, les comportements seraient stéréotypés et répétitifs, ce qui peut faire penser à des symptômes du TSA. Ces individus vont souvent se tenir en retrait et n'auront pas d'interaction sociale spontanée (Ekström et al., 2008). En étant plus isolés, ils vont moins être portés à se faire des amis (Gagnon et al., 2017).

Concernant le phénotype adulte, Cup et ses collaborateurs (2011) démontrent que tous les participants de leur étude seront confrontés à de plus en plus de limitations qui feront en sorte qu'il y aura une diminution de leurs activités quotidiennes et de leurs rôles sociaux. Les mêmes auteurs viennent préciser que ces limitations font œuvre de barrières qui rendent la vie de ces individus plus compliquée et difficile. Ce sont ces barrières physiques, cognitives et psychosociales qui pourraient les mener à une baisse d'énergie, de courage et d'envie de planifier des activités (Cup et al., 2011). L'apathie, dont la prévalence est importante dans la population DM1, aurait aussi son rôle à jouer dans la diminution de la participation sociale. En fait, elle serait associée à un manque de motivation, d'intérêt, d'initiative et de productivité (van der Velden et al., 2019). De plus, l'émoussement émotionnel et réactionnel relié à l'apathie peut aussi être un facteur qui rend les situations sociales plus difficiles pour ces personnes (Gallais et al., 2015). Il est possible de croire que ces éléments peuvent être une source supplémentaire de stress pour ces individus. Pour y

remédier, ils utiliseraient des stratégies d'adaptation centrées sur les émotions et non centrées sur le problème ce qui aurait un impact négatif leur qualité de vie (Minier et al., 2018). En lien avec les stratégies d'ajustement basées sur les émotions, lors d'activités où ces personnes doivent être en mouvement, un sentiment de peur peut survenir et les empêcher de pratiquer cette dernière. Par exemple, la peur de tomber, d'avoir besoin de trop de temps ou d'efforts pour accomplir une tâche ou encore de ne pas en être capable tout simplement (Cup et al., 2011). Cette peur peut faire en sorte que la personne atteinte de la maladie aura des difficultés à initier des situations sociales et risque d'attendre que l'autre personne amorce le premier contact ce qui aura pour conséquences de réduire son cercle et ses relations sociales (Cup et al., 2011). Il est possible de croire que la sévérité des symptômes physiques peut avoir un effet sur le niveau d'activité de l'individu. En effet, les personnes souffrant de problèmes musculaires sévères seraient moins actives que celles qui en ont des plus faibles (Kierkegaard, Harms-Ringdahl, Holmqvist, & Tollback, 2011). Cup et ses collaborateurs (2011) ajoutent que certains participants plus résilients ont trouvé des moyens de pallier les déficits que la DM1 a amenés dans leur vie. En effet, ils vont prendre part à des activités sédentaires et de groupe, demandant moins d'efforts et de participation active comme des jeux de cartes ou un club de lecture. De plus, faire partie d'un groupe d'amis leur permet de rester en contact avec d'autres gens et d'entretenir leur vie sociale (Cup et al., 2011). Cette dernière permet aussi d'avoir un soutien social, ce qui a une influence positive sur la qualité de vie de l'individu (Minier et al., 2018).

La vie sociale des personnes atteintes de la DM1 peut aussi être influencée par la présence de troubles psychologiques. D'abord, ceux présentant un trouble de la personnalité évitante ont un plus grand risque de vivre de la solitude puisque l'inhibition sociale constitue l'une de ses caractéristiques (Minier et al., 2018). Leur faible participation sociale peut donc être reliée à une personnalité atypique, mais aussi à un manque de volonté (Gagnon et al., 2008). Certaines personnes atteintes par la maladie vont avoir des difficultés avec la reconnaissance des expressions faciales, ce qui peut entraîner des situations sociales particulières (Winblad, Hellström, Lindberg, & Hansen, 2006). Selon Minier et ses collaborateurs (2018), la fatigue musculaire faciale dont peuvent souffrir les individus atteints de DM1 peut diminuer leurs expressions faciales, ce qui contribuerait à leurs difficultés sociales.

L'environnement peut aussi être un facteur de l'exclusion sociale des personnes atteintes de la maladie. Ceux vivant en milieu défavorisé sont plus susceptibles d'avoir moins de contacts sociaux (Laberge, Veillette, Mathieu, Auclair, & Perron, 2007). De plus, les sources de soutien

social sont plus rares. Ainsi, ils auraient moins de soutien social et émotionnel, ce qui pourrait entraîner plus de dépression et une diminution du bien-être (Wilkinson & Marmot, 2003).

1.7 Scolarité et vie à l'âge adulte

Le parcours de vie de l'individu risque d'être différent de celui vécu par la population normale, et ce, dès le début de la scolarité de l'enfant. À l'école, plusieurs auront besoin de services spécialisés ou redoubleront des niveaux (Douniol et al., 2012). De plus, très peu d'entre eux auront des niveaux scolaires collégial ou universitaire (Peric et al., 2013). En effet, 15,5 % des personnes atteintes de DM1 auraient des études postsecondaires alors qu'il est question de 50,8 % pour la population générale (Laberge et al., 2007).

À l'âge adulte, nombreux sont ceux qui vivent en maison d'hébergement ou avec leurs parents et assument peu de responsabilités. Lorsqu'ils vivent seuls (ce qui est plutôt rare), ils bénéficient le plus souvent de l'assistance d'un professionnel pour s'adonner à des activités de la vie quotidienne (Gagnon et al., 2017). Concernant le travail, plusieurs d'entre eux ont de la difficulté à se trouver un emploi (Johnson et al., 2016) et peu d'entre eux ont des expériences de travail (Gagnon et al., 2017). Une étude comparant la population normale à celle de la DM1 vient confirmer l'idée que la population atteinte de DM1 a un niveau d'éducation plus bas, est moins active sur le marché de l'emploi et a un plus grand besoin d'assistance sociale que la population générale (Laberge et al., 2007). En ce qui concerne les individus avec peu d'éducation, ils seraient plus à risque d'avoir une participation sociale faible (Gagnon et al., 2008).

2. Cognition sociale

2.1 Description de la cognition sociale

La CS est, selon Merceron et Prouteau (2013), un terme générique comprenant plusieurs dimensions auquel la définition n'est pas consensuelle. Certains vont la qualifier comme étant l'ensemble des processus mentaux qui sous-tendent les interactions sociales et qui comprend cinq grands domaines, soit la théorie de l'esprit (TdE), le traitement des émotions, l'interprétation des événements de la vie, les perceptions sociales et les connaissances sociales (Del Goleto & Kostova, 2016). En d'autres mots, ce serait la « capacité à construire des représentations sur les relations entre soi-même et les autres et à [les] utiliser de manière flexible pour ajuster et guider son propre comportement social » (Merceron & Prouteau, 2013, p. 54). La TdE semble être un concept assez important quand il est question de CS puisqu'elle peut se relier aux autres domaines qui définissent

la CS. Il s'agit en fait de « la capacité à inférer des états mentaux à soi-même et à autrui. [Elle] nous permet d'interpréter et de prédire le comportement de nos pairs dans une situation donnée » (Duval et al., 2011, p. 41). Certains tests peuvent être utilisés pour évaluer la TdE. Il existe, par exemple, le test des faux pas qui permet d'évaluer la capacité de l'individu à reconnaître des comportements inappropriés (Stone, Baron-Cohen, & Knight, 1998). À l'aide de ce test, il est donc possible de vérifier si l'individu est capable de détecter un faux pas, c'est-à-dire quelque chose qui a été dit et qui peut sembler étrange. Ensuite, en cherchant la raison pour laquelle la personne aurait dit ce faux pas, le participant montre sa capacité à inférer l'état mental de l'interlocuteur. Puis, l'attribution de l'intention permet d'interpréter le comportement de l'autre (Kobayakawa, Tsuruya, & Kawamura, 2012). La TdE peut se diviser en deux pôles distincts. Le premier est la TdE cognitive. Elle se caractérise par le fait qu'elle ne prend pas en compte l'état émotionnel de l'individu. Cette division fait référence aux pensées, aux croyances et aux intentions et est en lien avec les connaissances qu'a l'individu du monde. Le deuxième est la TdE affective. L'aspect émotionnel est maintenant pris en considération. L'individu se représente les états affectifs de l'autre ce qui l'aidera à comprendre les émotions et les sentiments de son interlocuteur (Duval et al., 2011). La TdE affective pourrait faire partie du domaine du traitement des émotions. La reconnaissance des émotions faciales est un concept important dans celui de la CS. Pour l'évaluer, il existe des batteries de tests dans lesquelles des visages avec différentes expressions faciales sont montrés au participant. Ce dernier doit déterminer de quelle émotion il s'agit après avoir analysé les photographies de visages. Si le participant a de la difficulté à nommer les émotions, il risque de souffrir d'alexithymie (Winblad et al., 2006). Les tests utilisés sont basés sur les six émotions universelles de bases soit : la joie, la surprise, la peur, la colère, le dégoût et la tristesse (Kobayakawa et al., 2010). Le traitement des émotions peut aussi faire partie des perceptions et connaissances sociales. En fait, les expériences vécues par l'individu proviennent de l'environnement et de ses sens. Pour comprendre les informations reçues par ses sens, l'individu doit inférer et interpréter ce qui l'entoure. Au moment de l'interprétation, il doit se servir d'un système introspectif et s'appuyer sur ce qu'il connaît afin de bien interpréter le comportement d'autrui (Bejanin, Laillier, Caillaud, Eustache, & Desgranges, 2016). Lorsqu'un individu a des déficits de CS, il risque de vivre des « situations sociales embarrassantes, des quiproquos ou des difficultés à comprendre l'ironie et le second degré » (Sayah & Morin, 2016, p. 29). En fait, Sayah et Morin (2016) précisent que les individus vont rencontrer des difficultés relationnelles importantes ce qui pourrait causer des comportements inadaptés.

2.2 Structures cérébrales et théorie de l'esprit

Certaines études sur la théorie de l'esprit, un domaine important en CS, impliquent des structures cérébrales qui peuvent aider à comprendre le fonctionnement et les processus mentaux derrière la CS.

2.2.1 Cortex préfrontal médian. Le cortex préfrontal médian (CPFm) jouerait un rôle dans la représentation des informations sociales et émotionnelles provenant d'autrui (Bejanin et al., 2016). Lorsque cette région est activée, il est possible de remarquer que l'individu est en train d'inférer les états mentaux d'une autre personne (Carrington & Bailey, 2009). Bejanin et ses collaborateurs (2016) précisent que la partie ventrale du CPFm serait davantage reliée à la TdE affective alors que la partie dorsale sous-tendrait la TdE cognitive. Le jugement de soi serait relié à la partie ventrale et le jugement des autres à la partie dorsale.

2.2.2 Jonction temporo-pariétale. La jonction temporo-pariétale (JTP) serait impliquée dans les fausses croyances (Saxe & Kanwisher, 2003). La partie droite jouerait un rôle particulier dans la considération des états mentaux d'autrui lors de jugements moraux (Sommer et al., 2007). La JTP jouerait donc un rôle dans la prise en compte des perspectives des différentes personnes (Bejanin et al., 2016).

2.2.3 Pôle temporal. Le pôle temporal est associé la mémoire sémantique et aux connaissances de l'individu. Il s'activerait lors de tâches d'attribution de fausses croyances, d'attribution des intentions et d'états affectifs. Il participerait à divers traitements émotionnels (Olson, Plotzker, & Ezzyat, 2007).

2.2.4 Cortex orbitofrontal. Le cortex orbitofrontal interviendrait dans la TdE affective. Il est impliqué dans les jugements et la compréhension des comportements sociaux. Il aurait un rôle à jouer dans le traitement des signaux sociaux. Ces derniers peuvent se traduire, par exemple, par le regard, le comportement, le ton de voix et les expressions faciales (Bejanin et al., 2016).

2.2.5 Sillon temporal supérieur. Le sillon temporal supérieur servirait à détecter les comportements des autres et à analyser les buts et les conséquences de ces derniers (Frith & Frith, 1999).

2.2.6 Amygdale. L'amygdale serait une structure importante en CS. Elle permet le traitement des informations sociales et émotionnelles (Adolphs, 2010). Une des fonctions de cette

structure serait la régulation des états socioémotionnels, ce qui jouerait un rôle dans la TdE affective (Abu-Akel & Shamay-Tsoory, 2011).

2.2.7 Cortex cingulaire postérieur et précuneus. Ces structures auraient un rôle à jouer dans la mémoire épisodique et permettraient une comparaison entre la situation que vit l'individu et une situation qu'il a déjà vécue (Van Overwalle & Baetens, 2009).

2.3 Manifestation de déficits en cognition sociale et autres maladies

La CS est un domaine large qui peut être déficitaire dans plusieurs maladies. Les maladies neurodégénératives en font souvent partie. Les manifestations des déficits en CS d'autres maladies peuvent être pertinentes pour comprendre celles qui sont aussi vécues en DM1.

2.3.1 La démence de type Alzheimer. Dans la démence de type Alzheimer, les déficits en CS se traduisent principalement par un manque d'empathie, une difficulté à reconnaître différentes émotions (plus particulièrement les émotions négatives comme la peur et la colère) (Maresca et al., 2020). Certains auteurs vont expliquer ces déficits par une relation considérée comme essentielle entre la CS et la cognition globale et par l'influence des fonctions exécutives dans les composantes de la CS. Les tâches de CS plus complexes, qui requièrent un effort cognitif plus important pourraient être plus difficiles pour une personne ayant des déficits de mémoire et des fonctions exécutives (Belfort, Simões, Santos, Lacerda, & Dourado, 2020). Les mêmes auteurs évoquent un lien entre les déficits en CS et la demande cognitive qui serait plus ou moins élevée selon l'âge et le niveau d'éducation de l'individu. D'autres auteurs, en accord avec les précédents, vont faire un lien entre les difficultés sociales et un déclin cognitif, plus particulièrement des fonctions exécutives, de la mémoire et du langage (Kumfor et al., 2014). Ces habiletés, lorsque déficitaires, pourraient réduire les performances en TdE (Maresca et al., 2020).

2.3.2 Sclérose latérale amyotrophique (SLA). Dans la SLA, les déficits en CS peuvent faire référence à un niveau d'empathie faible, une difficulté à reconnaître certaines émotions (particulièrement la peur, la colère et le dégoût) (Zimmerman, Eslinger, Simmons, & Barrett, 2007) ainsi qu'à des problèmes de TdE affective et cognitive (Trojsi et al., 2016). De l'apathie, de la désorganisation et de la désinhibition peuvent aussi être présentes (Girardi, MacPherson, & Abrahams, 2011). Au niveau cognitif, la personne risque de rencontrer des troubles du langage, de mémoire, de comportement et aussi un déclin au niveau des fonctions exécutives (Beeldman et al., 2016). Bien qu'aucune étude n'ait trouvé un lien entre la cognition et la CS, les déficits en CS

pourraient s'expliquer, en partie, par des déficits des fonctions exécutives (Watermeyer et al., 2015).

2.3.3 Sclérose en plaques. Les déficits en CS dans la sclérose en plaques vont principalement se manifester lors de la compréhension des situations et des intentions étant donné qu'il y aurait une difficulté marquée à comprendre et à identifier le sarcasme et les mensonges. La reconnaissance des émotions et des intentions peut aussi être plus difficile (Maresca et al., 2020).

2.3.4 Maladie de Parkinson. Les personnes atteintes de la maladie de Parkinson auraient de plus faibles habiletés à reconnaître les émotions (surtout le dégoût, la peur, la tristesse et la colère) (De Risi et al., 2018). Les performances en TdE pourraient aussi être faibles et seraient expliquées par des fonctions exécutives déficitaires. Par contre, comme dans la démence de type Alzheimer, cette théorie est questionnée dans le milieu scientifique (Yu et al., 2012).

3. DM1 et cognition sociale

La CS pourrait être déficitaire chez certaines personnes atteintes de DM1. En se basant sur des éléments importants de la CS, soit : la TdE et le traitement des émotions, il est possible de vérifier si c'est bel et bien le cas. Les autres domaines de la CS, même s'ils ne sont pas évalués seuls, pourront l'être par l'intermédiaire d'outils qui documentent principalement la TdE et le traitement des émotions. Selon Kobayakawa et ses collaborateurs (2012), la cause principale des déficits en CS chez les DM1 serait la dégénérescence cérébrale.

3.1 Théorie de l'esprit

La théorie de l'esprit peut être évaluée par des tests comme celui des faux pas qui permet de détecter les erreurs sociales dans différentes situations et le *Reading The Mind Eyes Test* (RMET) qui consiste à inférer l'état mental d'une personne en ne voyant que la région des yeux (Kobayakawa et al., 2012). Pour le test des faux pas, il est possible de se rendre compte que les individus atteints du phénotype adulte de DM1 ont plus de difficultés avec la détection et la raison des faux pas comparativement à la population générale. Ils auraient aussi un score sous la moyenne au RMET (Kobayakawa et al., 2012). Bien qu'ils soient sous la moyenne pour ces deux derniers, il semblerait que des difficultés soient plus marquées dans des tests comme celui des faux pas que dans le RMET ce qui serait indicateur de déficits plus sévères en TdE (Serra et al., 2016).

3.2 Reconnaissance des émotions

La reconnaissance des émotions peut être évaluée par la sensibilité à percevoir des expressions et des émotions faciales. Comme mentionné plus tôt, des images de visages exprimant différentes émotions sont montrées aux participants et celui-ci doit identifier l'émotion correctement. Il semblerait que, chez les individus atteints du phénotype adulte de DM1, la peur, la colère et le dégoût seraient plus difficiles à identifier que la joie, la tristesse et la surprise (Takeda, Kobayakawa, Suzuki, Tsuruya, & Kawamura, 2009). L'étude menée par Labayru et ses collaborateurs (2018) donne des résultats semblables. Les difficultés de reconnaissances faciales pourraient s'expliquer par les déficits de saccades des yeux qui sont fréquents chez les personnes DM1 puisque celles-ci sont importantes pour bien analyser les expressions faciales (Winblad et al., 2006). D'autres auteurs pensent que différentes difficultés peuvent s'expliquer par des lésions cérébrales selon les sites corticaux atteints. Par exemple, la diminution de la sensibilité à la colère serait associée à des lésions frontales, temporales et insulaires. Des lésions pourraient expliquer les déficits dans la reconnaissance du dégoût (Kobayakawa et al., 2010). Les individus atteints de DM1 auraient aussi plus de difficultés avec la mémoire des visages (Kleberg, Lindberg, & Winblad, 2014).

4. Objectifs et hypothèses

À la lumière des informations présentées antérieurement, il existerait un nombre important de problématiques des fonctions cognitives et de CS en DM1. Les personnes atteintes du phénotype adulte de la DM1 auraient un QI inférieur à celui de la population générale. Un déclin cognitif a également pu être observé chez certains individus de la population DM1 adulte. Certaines capacités, comme la mémoire verbale, l'attention, la rapidité psychomotrice et diverses tâches verbales et non verbales peuvent être difficiles pour eux. Les enfants atteints du phénotype infantile, quant à eux, auraient certains retards, entre autres, au niveau de la mémoire (épisode, verbale, non verbale), des habiletés spatiales et visuoconstructives, dans le traitement des informations, dans la prise de décision et dans la planification. Leur QI serait généralement sous la moyenne. Il y aurait également présence de troubles du sommeil pouvant influencer les apprentissages et augmenter les difficultés. En connaissant l'existence de troubles cognitifs chez les DM1 adultes et la présence d'un retard de certaines capacités cognitives à l'enfance, il serait juste de croire qu'il y a présence de troubles cognitifs chez les adultes atteints du phénotype infantile. Un QI global inférieur à celui de la population générale permettrait de soutenir partiellement cette hypothèse. En se basant sur les différents déficits cognitifs observés au cours

de l'âge adulte dans la DM1 adulte, une comparaison entre ces derniers et les adultes DM1 infantile confirmerait que ces déficits, apparus plus tôt dans l'histoire de vie des DM1 infantile, sont plus prononcés chez ces derniers.

Les troubles de la CS peuvent s'ajouter aux troubles cognitifs. En effet, les individus atteints de DM1 auraient plus de difficultés à reconnaître certaines expressions faciales et à comprendre certaines situations sociales (p. ex., détecter pourquoi quelque chose ne se fait pas, comprendre les intentions d'autrui). Des auteurs ont remarqué les mêmes difficultés (atteintes de la TdE et difficultés à reconnaître les expressions faciales) dans différentes maladies comme la démence de type Alzheimer, la SLA, la sclérose en plaques et le parkinson. Il a été vu que ces affections seraient aussi caractérisées par des atteintes cognitives, concernant plus particulièrement certaines fonctions exécutives et qu'il y aurait un possible lien avec les difficultés de CS. Il serait donc raisonnable de penser qu'il pourrait exister un lien entre les déficits cognitifs et ceux de CS en DM1. Comme pour les autres troubles, plus les déficits des fonctions exécutives sont élevés, plus ceux en CS le seraient aussi.

Au niveau relationnel, l'individu atteint de DM1 semble être confronté à diverses problématiques à un moment où un autre de sa vie. En effet, comme il a été mentionné, les activités sociales vont parfois être limitées à l'âge adulte. À l'enfance, des comportements sortant de l'ordinaire peuvent créer du rejet. L'hypothèse selon laquelle ces individus auront des difficultés à adapter leur comportement au moment d'entrer en relation avec autrui peut donc être avancée. En combinant la sphère sociale et la CS, il est possible de penser que plus le niveau d'adaptation sociale est bas, plus l'individu aura des déficits en CS, par exemple lorsqu'il est temps de comprendre une situation ou l'intention d'autrui. Un lien peut aussi être fait dans l'autre sens, puisque plus l'individu a de la difficulté à comprendre et interpréter une situation, plus il aura de la difficulté à ajuster son comportement.

La recension des écrits a permis d'énoncer les hypothèses de recherche suivantes :

- 1) Les adultes atteints du phénotype infantile de DM1 ont un QI inférieur au QI moyen de la population générale, tel que déterminé par des tests standardisés.
- 2) Les adultes atteints du phénotype infantile de DM1 ont des déficits cognitifs plus importants que ceux connus chez les adultes atteints du phénotype classique.

- 3) Les adultes atteints du phénotype infantile de DM1 ont des déficits de la CS plus importants que ceux observés dans la population générale.
- 4) Il existe un lien positif entre la présence de troubles cognitifs et de déficits de la CS chez les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1
- 5) Plus les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 ont une compréhension des situations sociales faible, plus leurs difficultés d'adaptation et d'ajustement social sont élevées.

Chapitre 2 : Méthode

1. Participants

Les participants de l'étude sont des personnes atteintes du phénotype infantile de la DM1. Ils devaient répondre aux critères suivants : 1) être âgé de 18 ans ou plus ; 2) avoir un diagnostic de DM1 confirmé par une analyse génétique et être porteur du phénotype infantile tel que confirmé au dossier médical et 3) être en mesure de donner un consentement libre et éclairé. Une analyse de puissance a permis de prévoir un échantillon de 35 personnes afin d'obtenir une puissance minimale de 0,80 et une signification statistique de 0,05. Au Québec, les participants ont été recrutés à partir d'une liste de 65 patients suivis à la Clinique des maladies neuromusculaires (CMNM) du Centre intégré universitaire de santé et services sociaux (CIUSSS) du SLSJ. Parmi eux, 59 répondaient aux critères d'inclusion. Il est possible de compter huit exclusions (en raison de facteurs pouvant influencer l'un ou l'autre des volets de l'étude), 15 refus (similaires à ceux de l'échantillon évalué selon l'âge, le sexe et le nombre de répétitions CTG, n.s.) et un abandon avant le début du projet. Les participants européens ont été recrutés à partir d'une liste de 29 adultes ayant un phénotype infantile. D'entre eux, 26 répondaient aux critères d'inclusion. Il est possible de compter trois refus et six personnes non éligibles pour diverses raisons (non joignable, domicile trop loin...). En fin de compte, 17 personnes avaient accepté de participer et deux ont dû annuler pour des raisons de santé. Conséquemment, l'échantillon était composé de 50 participants (35 Québécois, 15 Français).

2. Matériel et instruments de mesure

Plusieurs instruments de mesure ont été utilisés dans le cadre de l'étude afin de déterminer le profil neuropsychologique (évaluation des fonctions cognitives) et les habiletés de CS des individus

2.1 Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI-II)

Cet outil permet d'estimer les habiletés cognitives et le QI des personnes âgées de 6 à 90 ans et 11 mois. Il est composé de différents sous-tests communs issus du *Wechsler intelligence scale for children* (WISC-IV) et du *Wechsler adult intelligence test* (WAIS-IV). Il est utilisé pour obtenir une estimation du QI rapidement ou encore quand il est impossible d'utiliser une batterie de tests complète. Il permet de dresser un portrait des fonctions cognitives de l'individu dans des domaines tels que la psychologie, la psychiatrie et la psychoéducation. Lors de l'administration,

l'évaluateur donne les marches à suivre au participant qui lui, exécute les tâches demandées. L'outil est composé de quatre sous-tests brièvement décrits ci-dessous (Maccow, 2011).

Le premier est « blocs ». Le participant doit reproduire un maximum de 13 modèles présentés sur des images à l'aide de blocs. Il permet de mesurer les habiletés à analyser et synthétiser les stimuli visuels.

Le deuxième est « vocabulaire » et est composé de 31 items. Les trois premiers items sont des images à partir desquelles le participant doit nommer de quoi il s'agit. L'évaluateur nomme ensuite des mots au participant qui devra donner une définition du mot, dire ce que c'est. Cette partie permet d'évaluer l'étendue et les connaissances du vocabulaire de la personne.

Le troisième est appelé « les matrices ». Il est composé de 30 items et permet, par exemple, de tracer un portrait de l'intelligence fluide, l'intelligence visuelle, les habiletés spatio-temporelles et l'organisation perceptuelle. Le participant doit compléter des séries incomplètes.

Le quatrième est « similitudes ». Il est composé de 24 items. Le participant doit dire en quoi les items se ressemblent. Ce sous-test permet d'évaluer la conceptualisation, la catégorisation et aussi le raisonnement.

Enfin, un score de raisonnement perceptuel est calculé à partir de ceux obtenus aux sous-tests « blocs » et « matrices », un score pour le QI verbal est calculé à partir des sous-tests « vocabulaire » et « similitudes » et un QI global (estimation) est calculé à partir de la somme des quatre sous-tests.

Les propriétés psychométriques de l'outil sont bonnes. La consistance interne s'étend de 0,8 à 0,9. Les coefficients de fidélité de chaque sous-test (chez l'adulte) sont de 0,96 (QI verbal et de raisonnement perceptuel) et de 0,98 pour l'estimation du QI global. La fiabilité test-retest de ce dernier est démontrée par un coefficient de stabilité de 0,92 (Axelrod, 2002).

2.2 TOM-15

Cet outil évalue la capacité de l'individu à attribuer une croyance, une intention, une idée à une autre personne. Pour ce faire, 15 histoires (de premier ordre, ce qui réfère à la pensée d'un personnage et de deuxième ordre, ce qui renvoie à ce qu'un personnage pense qu'un autre personnage croit) font état de situations quotidiennes dans lesquelles il y a une tâche de fausses croyances et une de compréhension (Desgranges et al., 2012). Les deux tâches utilisent les mêmes

histoires, mais vont comporter des questions différentes. Desgranges et ses collègues (2012) expliquent que les histoires sont séparées en trois images sous forme de bandes dessinées colorées. Elles ont également une légende verbale écrite sous chaque image. Dans chaque bande dessinée, la première image présente les informations que le personnage sait, la deuxième présente l'évolution de la situation à l'insu du personnage et la troisième montre la croyance erronée (Desgranges et al., 2012). Le participant doit donc regarder et lire les trois parties de la bande dessinée. Ensuite, il doit répondre à la question présentée sous les images. Cette question comporte deux choix de réponse et il doit y répondre correctement. Cette question est souvent reliée à l'état mental d'un personnage et le participant doit deviner ce qu'il pense. Aucune rétroaction ne sera donnée au participant en ce qui concerne la vérité de sa réponse. Finalement, deux scores seront calculés selon le type de question (premier ou deuxième ordre) afin de calculer un score total sur 15 points (fausse croyance totale) (Desgranges et al., 2012).

2.3 Figure complexe de Rey

Cet outil permettra d'évaluer une variété de processus cognitifs comme la planification, les capacités d'organisation et les stratégies de résolutions de problèmes (Meyers & Meyers, 1995). L'évaluateur demande à la personne évaluée de recopier une figure imprimée sur une feuille standard. Elle doit être copiée le plus fidèlement possible et dans un temps raisonnable (maximum de cinq minutes). Si l'évaluateur voit que l'individu évalué dessine trop lentement, il peut demander à ce dernier d'aller un peu plus rapidement pour s'assurer que la tâche soit terminée dans le temps alloué (NB : considérant les difficultés motrices potentielles chez les personnes atteintes de DM1, la règle de limite de temps n'est pas utilisée. En revanche, considérant la présence possible d'apathie, des relances verbales d'encouragement sont émises par l'évaluateur en cas de besoin). Sur la base des résultats antérieurs de notre équipe de recherche, nous avons considéré n'évaluer que la tâche de la copie. Un score brut est calculé à l'aide d'un guide de cotation. Il s'agit en fait de la figure séparée en 18 segments identifiés. Chacun d'entre eux aura entre 0 et 2 points selon l'exécution (correcte, déformé, reconnaissable, méconnaissable) et la position (bien placé, mal placé, absente) du détail. Le score brut est donc d'un maximum de 36. Ce score est transformé en score T et en score Z selon une distribution normale. Les études montrent que la fiabilité interne de la copie de la Figure complexe de Rey a un coefficient alpha supérieur à 0,60 (Berry, Allen, & Schmitt, 1991; Fastenau, Bennett, & Denburg, 1996).

2.4 Faux pas Recognition test

Le test des faux pas sera utilisé pour voir si l'individu est capable de reconnaître les comportements inappropriés à travers des histoires comportant de faux pas (Stone et al., 1998). La version française est utilisée (Boutantin et al., 2010). Le test compte 20 histoires au total, dont 10 contenant un faux pas. Les histoires sont mises en œuvre par deux ou trois personnages. Le langage est simple. Ces dernières sont construites de manière à ce que le faux pas se produise d'une à deux phrases avant la fin (Baron-Cohen, O'Riordan, Jones, Stone, & Plaisted, 1999). Lors de l'administration du test, l'évaluateur donne une version des histoires seules au participant pour qu'il puisse suivre sans se servir de sa mémoire. Ensuite, l'évaluateur explique au participant qu'il lira les histoires avant de lui poser quelques questions. Entre chaque histoire, l'évaluateur pose six questions au participant. Elles concernent la détection du faux pas, l'identification de celui-ci et les pensées des personnages. La dernière question s'assure de la compréhension qu'a le participant de l'histoire. Si la réponse à la question de détection est incorrecte, la question de l'identification n'est pas posée.

2.5 Social Adjustment Scale-Self-report (SAS-SR)

Le SAS-SR est un questionnaire qui mesure l'adaptation sociale. Les questions posées concernent la vie sociale de la personne. Il est composé de 54 questions divisées en six domaines (part du travail, vie sociale et loisirs, famille à l'extérieur de la maison, relation primaire, parentale et unité familiale). Le facteur « part du travail » regroupe le travail rémunéré, le travail au foyer non rémunéré et la vie étudiante. La personne doit répondre aux questions seulement si le thème la concerne. Chaque question a cinq ou six choix de réponse. Le numéro de la réponse correspond à un nombre de points. Un score brut sera obtenu pour chaque facteur en faisant une moyenne de ces derniers (addition des choix de réponses/nombre de questions répondues). Une moyenne globale sera aussi calculée en incluant tous les facteurs. Les scores bruts seront transformés en score T en fonction du genre à l'aide d'un tableau fourni avec l'outil. Les propriétés psychométriques du SAS-SR montrent une consistance interne qui va de 0,71 à 0,85 et une fidélité tests-retest de 0,72 à 0,82 (Weissman, Olfson, Gameroff, Feder, & Fuentes, 2001).

3. Déroulement

Cette recherche exploratoire transversale est de type descriptif comparatif. Les variables contrôlées sont l'âge des participants et le phénotype de leur maladie puisqu'ils ont été choisis selon celui-ci. Il est important de préciser que cette étude fait partie d'un projet plus vaste

comprenant un volet en ergothérapie et un autre en neuropsychologie. Un total de trois visites a été réalisé (deux en ergothérapie et une en neuropsychologie). Le formulaire d'information et de consentement a été préalablement présenté et expliqué lors de la première visite par une ergothérapeute. Cette dernière a pu obtenir un consentement libre et éclairé du participant au moment de la signature. La deuxième visite concerne l'évaluation neuropsychologique. L'administration des outils a été effectuée à la CMNM du CIUSSS du SLSJ afin que l'environnement d'évaluation soit bien contrôlé. Par contre, si le participant ne pouvait pas se déplacer pour diverses raisons, la rencontre se faisait à son domicile afin de l'accommoder et de pouvoir garantir sa participation et, ainsi, contribuer à assurer la représentativité de l'échantillon. L'évaluation avait une durée d'environ trois heures durant laquelle les outils étaient administrés selon un ordre prédéterminé. Certains outils, qui nécessitent une plus grande concentration, ont été administrés en deux temps afin ne de pas fatiguer le participant. Des questionnaires ont aussi été placés entre ces tests plus exigeants puisqu'ils sont moins fatigants à exécuter. L'attention et la concentration du participant étaient donc plus facilement maintenues jusqu'à la fin. Une pause ou plus, selon le besoin du participant, pouvait aussi être prise durant l'évaluation. Au début de la rencontre, un rappel de l'étude et des éléments qui allaient être vus lors de l'évaluation était fait. Puisque le formulaire d'information et de consentement avait préalablement été rempli lors de la première visite, seulement un consentement oral était demandé, ce qui confirmait que le participant acceptait de continuer de participer. Un montant compensatoire de 25 \$ était remis au participant à la fin de la rencontre pour le remercier de son temps et de son investissement. Le projet a reçu les approbations du comité éthique du CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean (2019-028) et du Comité de Protection des Personnes Sud-Méditerranée I (2019-A02461-56).

Chapitre 3 : Résultats

1. Description de l'échantillon

L'échantillon total est composé de 50 individus adultes (25 hommes et 25 femmes). Ces personnes sont originaires du Québec (35), plus précisément du SLSJ, ainsi que de la région de Nantes (15) en France. Le Tableau 1 montre la répartition des sexes selon le pays d'origine.

Tableau 1
Répartition des sexes selon le pays d'origine
d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

		Homme	Femme	Total
Québec	N	15	20	35
	% selon l'origine	42,9	57,1	100,0
	% selon le sexe	60,0	80,0	70,0
	% du total	30,0	40,0	70,0
France	N	10	5	15
	% selon l'origine	66,7	33,3	100,0
	% selon le sexe	40,0	20,0	30,0
	% du total	20,0	10,0	30,0

Tous sexes confondus, les participants sont âgés de 19 à 57 ans (moyenne = 38,30, écart-type = 10,54). Le Tableau 2 présente l'âge des participants selon leur sexe et leur origine.

Tableau 2
Âge des participants atteints du phénotype infantile de la DM1
selon le sexe et le pays origine

		Âge du participant
Homme	N	25
	Minimum	24
	Maximum	57
	Moyenne	39,16
	Écart-type	10,52
Femme	N	25
	Minimum	19
	Maximum	56
	Moyenne	37,44
	Écart-type	10,72
Québec	N	35
	Minimum	23
	Maximum	57
	Moyenne	38,49
	Écart-type	9,63
France	N	15
	Minimum	19
	Maximum	57
	Moyenne	37,87
	Écart-type	12,79
Tous les participants	N	50
	Minimum	19
	Maximum	57
	Moyenne	38,30
	Écart-type	10,54

Les participants ont de 1 à 16 années de scolarité complétées. En moyenne, les participants ont étudié 8,8 années, ce qui pourrait équivaloir à une première année de secondaire (système scolaire du Québec). Il est important de préciser que certains d'entre eux n'ont pas connu un parcours scolaire classique et ont fait leur éducation dans des classes spécialisées. Le Tableau 3 permet de comparer le nombre d'années d'études complétées des hommes et des femmes ainsi que des Québécois et des Français.

Tableau 2
Scolarité selon le sexe et le pays d'origine
d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

		Nombre d'années d'études complétées
Homme	N	25
	Minimum	1
	Maximum	14
	Moyenne	8,04
	Écart-type	3,23
Femme	N	25
	Minimum	2
	Maximum	16
	Moyenne	9,56
	Écart-type	3,25
Québec	N	35
	Minimum	5
	Maximum	14
	Moyenne	8,63
	Écart-type	2,29
France	N	15
	Minimum	1
	Maximum	16
	Moyenne	9,20
	Écart-type	5,02
Tous les participants	N	50
	Minimum	1
	Maximum	16
	Moyenne	8,80
	Écart-type	3,30

L'échantillon a été comparé en termes de sexe et d'origine. Les résultats obtenus ont permis d'affirmer qu'il n'y a pas de différence significative entre les sexes par rapport à l'âge ($p=0,57$) et le niveau de scolarité ($p=0,68$). Également, les participants du Québec ne sont significativement pas différents de ceux de France en termes de sexe ($p=0,13$), d'âge ($p=0,85$) et de nombre d'années de scolarité ($p=0,68$).

La sévérité de la maladie est observée par rapport au temps écoulé depuis le diagnostic, le nombre de CTG et le score obtenu à la MIRS (Mathieu, Boivin, Meunier, Gaudreault, & Bégin, 2001). Le premier participant de l'échantillon à avoir reçu un diagnostic confirmé l'aurait reçu en 1988. Le dernier à avoir eu un diagnostic confirmé l'a reçu en 2018. Ceci signifie qu'il y a de 1 à 31 années écoulées depuis la réception du diagnostic (Moyenne = 16,23, écart-type-6,03). Il est important de préciser que des symptômes ont pu apparaître avant la confirmation d'un diagnostic

par le médecin. Pour cette raison, la durée de la maladie peut être inexacte. Le nombre de répétitions CTG varie entre 250 et 2000 (moyenne = 945,31 ; écart-type =474,07). La sévérité des atteintes musculaires est évaluée par la *Muscular Impairment Rating Scale* (MIRS) (Mathieu et al., 2001). Le Tableau 4 présente les pourcentages de personnes qui composent l'échantillon dans chaque catégorie (atteintes légères, modérées ou sévères). Le Tableau 15 de l'Annexe A présente la sévérité des atteintes selon une échelle avec des critères plus détaillés.

Tableau 3
Répartition des participants atteints du phénotype infantile de la DM1
selon le degré de sévérité à la MIRS

		Nombre de participants	Pourcentage (%)
Sévérité	Légère (1-2)	6	12,50
	Modéré (3-4)	23	47,90
	Sévère (5-6)	19	39,60

2. Analyses statistiques

Cette section sera séparée en deux parties, soit la vérification des données avant l'analyse statistique et la vérification des hypothèses.

2.1 Vérification des données

La base de données a été préalablement nettoyée avant de commencer les analyses. Un tableau de fréquences et l'observation des diagrammes associés ont permis de repérer plus facilement les incohérences.

2.1.1 Valeurs manquantes. Les valeurs manquantes sont principalement associées à un déficit qui a fait en sorte que le participant n'a pas pu répondre au questionnaire. Il a donc été exclu des analyses pour les tests concernés. Par exemple, si une personne ne sait pas lire, cela pouvait rendre le SCWRT invalide et n'a donc pas été administré. Le principe est le même lorsqu'un participant avait un problème de santé qui rendait la tâche impossible à exécuter. La taille de l'échantillon sera précisée pour chacun des outils.

2.1.2 Valeurs extrêmes. Aucune valeur extrême ou aberrante n'a été retrouvée. Les valeurs plus faibles ou plus élevées ont été vérifiées et conservées afin d'avoir un portrait pouvant représenter la population de manière fidèle.

2.2 Vérification des hypothèses

Dans cette partie, les résultats utiles à chaque hypothèse seront présentés. Les résultats non mentionnés dans les écrits ou les Tableaux se trouvent dans l'Annexe A. Le Tableau 17 fait référence aux statistiques descriptives des scores Z (moyenne, écart-type) et le Tableau 18 réfère aux pourcentages de l'échantillon selon le niveau de déficits. Les scores Z permettent de voir l'existence d'un déficit lorsqu'ils sont inférieurs à -1 ainsi que de déterminer deux sous-catégories (inférieur à -2 écarts-types et de -1 à -2 écarts-types). Plus le score Z est petit, plus le déficit est important. Si aucun score Z n'est possible, les scores T sont utilisés dans les Tableaux 17 et 18 pour faire état de la présence et l'absence de déficits.

2.2.1 Première hypothèse. La première hypothèse stipule que les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 auront un QI inférieur à celui de la population générale déterminé par des tests standardisés. Aucun test statistique n'a été effectué pour cette hypothèse étant donné l'absence de groupe contrôle, seule la valeur des tests standardisés est comparée aux statistiques descriptives obtenues. Ici, la norme sera de 100, ce qui représente le QI global moyen. Le QI global estimé moyen des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 est de 76,04, ce qui situerait ces personnes dans la catégorie de l'intelligence limite. Le Tableau 5 présente les statistiques descriptives des sous-échelles, des scores verbal et perceptuel, ainsi que l'estimation du QI global. Le Tableau 6 présente les scores Z de ces mêmes variables selon le pourcentage de l'échantillon qui se situe au-dessus -1 écart-type (considérer ici comme correspondant à « aucun déficit »), de -1 à -2 écarts-types et au-delà de -2 écarts-types. Plus le score Z est bas, plus les déficits sont marqués. Le score Z est utilisé puisqu'il situe les individus par rapport à la moyenne.

Tableau 4
Score T obtenu par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1
à la WASI-II (n=50)

	Minimum	Maximum	Moyenne	Écart-type
Bloc	21	58	34,72	8,47
Vocabulaire	20	68	39,34	13,96
Matrice	20	59	36,22	10,94
Similitudes	20	54	36,88	8,52
Score verbal	45	118	79,66	18,61
Score de raisonnement perceptuel	46	114	75,54	15,09
QI global	41	107	76,04	15,53

Tableau 5
Pourcentage de l'échantillon atteint du phénotype infantile de la DM1
selon le niveau d'atteintes à la WASI-II (n=50)

	>- 2 écarts-types	-1 à -2 écarts-types	Total <1 écart-type
Bloc	38	36	74
Vocabulaire	34	24	58
Matrices	40	24	64
Similitudes	20	40	60
Score Verbal	28	36	64
Score de raisonnement perceptuel	46	28	74
QI global	40	36	76

Les résultats à la WASI-II permettent de se rendre compte que la majorité de l'échantillon a obtenu des résultats venant confirmer que le QI moyen des DM1 infantiles est inférieur à celui de la population générale.

2.2.2 Deuxième hypothèse. La seconde hypothèse est semblable à la première, mais concerne cette fois la population adulte atteinte de DM1 classique. Elle propose alors que la population adulte DM1 infantile ait de plus grands déficits des fonctions exécutives que la population DM1 adulte du phénotype adulte. Comme pour l'hypothèse précédente, aucun groupe contrôle n'a été évalué en même temps, donc aucun test statistique n'est possible. Une comparaison avec un groupe semblable d'adultes atteints de la DM1 du phénotype classique d'une étude antérieure menée par Gallais et ses collaborateurs (2017) sera faite. Cette étude longitudinale a été choisie puisque l'échantillon était relativement semblable : hommes et femmes adultes, moyenne d'âge d'environ 43,6 ans (écart-type 10,3 ans), vivant en partie au SLSJ et outils semblables utilisés. La présente étude est également menée par le même groupe de recherche, ce qui facilite

l'accès aux données si nécessaire. Dans l'étude de Gallais et ses collègues (2017), deux temps de mesures sont présentés. Ici, le premier temps (T1) sera utilisé comme valeur de comparaison étant donné que les participants n'avaient jamais fait les tests (donc aucun effet d'apprentissage) et que l'âge moyen était plus proche de celui du présent échantillon. Le Tableau 7 compare les pourcentages des échantillons se trouvant à -1 écart-type ou moins (considéré comme ayant un déficit) à chaque test (ou sous-test) de la présente étude et du premier temps de mesure de celle réalisée par Gallais et ses collaborateurs (2017).

Le premier test comparé sera la copie de la Figure complexe de Rey. Cette étape du test procure de l'information sur des fonctions exécutives comme la capacité d'organisation, de planification et sur les habiletés visuospatiales, sans que la mémoire n'entre en jeu. Comme la différence entre les deux groupes est de 30 %, il serait possible de supposer que les capacités cognitives varient selon qu'un patient ait le phénotype infantile ou adulte de la maladie. Il est donc possible de penser que l'hypothèse est vraie. En comparant d'autres tests, l'estimation du QI (WASI-II dans la présente étude et WAIS-R dans l'étude de Gallais et al., 2017) par exemple, les résultats semblent aller dans le même sens. En somme, ces comparaisons portent à croire que les déficits cognitifs des DM1 infantiles sont plus marqués puisque, dans chacun des cas, le pourcentage de l'échantillon sous -1 écart-type est environ 5 à 15 % supérieur à celui des adultes.

Tableau 6
Pourcentage de l'échantillon d'adultes atteints de DM1
se trouvant en deçà d'un écart-type de la moyenne par rapport au QI (n=50)

	DM1 infantiles*	DM1 adultes**	Différence
FCR-Copie	90	60	+30
Bloc	70	74	-4
Similitudes	60	50	+10
QI verbal	64	56	+8
QI global	76	63	+13

Note. Abréviation : FCR-Copie : Figure complexe de Rey. *présente étude. **Gallais et al. (2017).

Les résultats au SCWT auraient également pu être utilisés, mais comme ils sont largement sous la moyenne dès la première planche (mots), cela sous-tend que la lecture n'est pas une capacité qui est correctement acquise et ceci vient biaiser les résultats du test. En effet, il est permis de penser que l'individu a moins besoin d'inhiber une réponse réputée pour être automatique. Les résultats sont tout de même présentés dans le Tableau 17 de l'Annexe A. Bien qu'il ne soit pas possible de quantifier adéquatement le niveau de déficit exécutif par le SCWT, il est néanmoins raisonnable de croire que ce test a également été mieux réussi par des participants ayant le phénotype adulte, comme cela a pu être démontré à T1 dans l'étude de Gallais et ses collaborateurs

(2017) (par exemple, au sous-test Couleurs du SCWT : 42,6 % vs 73,3 % de participants sous la norme, phénotype adulte vs infantile respectivement). L'ensemble de ces résultats vont dans le sens d'une confirmation de l'hypothèse.

2.2.3. Troisième hypothèse. La troisième hypothèse suppose que les adultes atteints du phénotype infantile de DM1 ont des déficits de la CS plus importants que la population générale. Encore une fois, les statistiques descriptives seront priorisées afin de vérifier l'hypothèse. Les tests utilisés ont des normes permettant de situer l'échantillon par rapport à la population générale. Deux tests ont servi à évaluer la CS. D'abord, la TOM-15, qui évalue l'attribution des croyances et des idées à autrui dont les résultats sont présentés dans le Tableau 8. Il est important de préciser que, si le premier ordre n'est pas acquis, l'accessibilité au deuxième ordre risque de ne pas être possible. Malgré tout, près de 60 % des participants ont obtenu un score inférieur à la norme.

Tableau 7
Pourcentage de l'échantillon de DM1 infantile
selon le niveau d'atteintes à la TOM-15 (n=47)

	> -2 écarts-types	-1 à -2 écarts-types	Total <-1 écart-type
Fausse croyance 1 ^{er} ordre	25,00	18,80	43,80
Fausse croyance 2e ordre	25,50	29,80	55,30
Fausse croyance totale	34,04	25,53	59,57

Le test des faux pas vient compléter les mesures de CS. Le Tableau 9 présente les statistiques descriptives de chaque question et le Tableau 10 situe l'échantillon par rapport à la moyenne. Il est possible de constater que les résultats varient d'une question à l'autre. Par exemple, le score global va d'un résultat plutôt bas à presque sans faute (autrement dit, de beaucoup inférieur à la moyenne à supérieur à la moyenne). Il semble aussi plus difficile, pour les participants, d'expliquer pourquoi un faux pas est une maladresse (un peu plus de 50 % de l'échantillon a en effet eu de la difficulté à bien répondre à ces questions), mais plus facile d'identifier le personnage, l'intentionnalité ou le faux pas (qui est bien détecté dans près de 80 % des histoires).

Tableau 8
Scores obtenus par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1
au test des faux pas (n=43)

	Minimum	Maximum	Moyenne	Écart-type
Détection des histoires sans faux pas (/20)	12,00	20,00	18,42	2,29
Détection des histoires avec faux pas (/10)	4,00	10,00	7,95	1,56
Identification du personnage (%)	62,50	100,00	96,26	8,27
Explication 1 (%)	0,00	100,00	67,94	22,56
Explication 2 (%)	0,00	88,89	44,78	25,57
Détection de l'intention (%)	20,00	100,00	85,13	17,79
Détection du sentiment (%)	20,00	100,00	75,76	19,20
Score global (/60)	15,00	57,00	37,91	10,64
Score Z global	-3,78	1,55	-0,79	1,32

Tableau 9
Pourcentage de l'échantillon atteint de DM1 infantile
selon le niveau d'atteintes au test des faux pas (n=43)

	< 2 écarts-types	1 à 2 écarts-types	<1 écart-type
Explication 1	27,90	23,30	51,20
Explication 2	14,00	39,50	53,50
Intentionnalité	4,65	6,98	11,63
Score global	34,04	25,53	59,57

Les résultats obtenus aux tests de CS permettent de croire que l'hypothèse 3 est confirmée.

2.2.4 Quatrième hypothèse. La quatrième hypothèse stipule qu'il existe un lien positif entre la présence de troubles cognitifs et de déficits de la CS chez les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1. Le test de corrélation de Pearson a été utilisé lorsque les deux groupes avaient une distribution normale et le test non paramétrique du rho de Spearman a été priorisé lorsqu'un des deux groupes ne respectait pas le postulat de la normalité. L'estimation du QI global obtenu à la WASI-II a été choisie puisqu'elle regroupe des habiletés cognitives, exécutives, visuospatiales et verbales pour être mise en relation avec les scores totaux à la TOM-15 et aux faux pas. Cela permettra d'établir un lien entre les capacités intellectuelles et celles liées à la CS. D'abord, comme le score total obtenu à la TOM-15 n'est pas issu d'une distribution normale, le test non paramétrique du rho de Spearman sera utilisé. Une forte corrélation positive a été observée entre le score total à la TOM-15 et le score global obtenu à la WASI-II ($p=0,000$). Une corrélation de Pearson a ensuite été effectuée entre l'estimation du QI (score global de la WASI-II) et le score total des histoires avec faux pas du test du même nom. Encore une fois, une forte corrélation positive a été notée ($r=0,596$, $p=0,000$) avec un risque d'erreur inférieur à 0,01. Un test

paramétrique a pu être utilisé cette fois puisque les deux échantillons sont normaux. Le Tableau 11 présente ces résultats plus en détail.

Tableau 10
Corrélation entre le QI global et la cognition sociale (scores totaux)
d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

		QI global
TOM-15 : Fausse croyance totale (n=48)	r_s	0,587**
	p	<0,001
FAUX-PAS : score global (n=43)	r	0,596**
	p	<0,001

Note. r_s :rho de Spearman. r : corrélation de Pearson.

Comme les deux tests ont révélé l'existence de liens positifs forts entre les tests de CS et l'estimation du QI, il est possible de confirmer l'hypothèse selon laquelle de plus grands déficits en termes d'habiletés de CS sont en lien avec des déficits cognitifs plus prononcés.

2.2.5 Cinquième hypothèse. La dernière hypothèse propose que plus les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 ont une faible compréhension des situations sociales, plus leurs difficultés d'adaptation et d'ajustement social sont importantes. Le test paramétrique de corrélation de Pearson et le test non paramétrique du rho de Spearman seront également utilisés pour résoudre cette hypothèse. Comme pour la précédente, le choix du test dépend du respect ou non des postulats.

Pour répondre à cette hypothèse, les résultats obtenus au SAS-SR sont considérés puisqu'ils permettent l'évaluation des capacités d'adaptation et d'ajustement social. Le Tableau 12 décrit les scores T moyens obtenus à chaque section. Plus le score T est élevé, plus grandes sont les difficultés d'adaptation.

Tableau 11
Scores moyens obtenus par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1
au SAS-SR selon les différents domaines évalués (n=50)

	Minimum	Maximum	Moyenne	Écart-Type
Part du travail	0	110	54,38	41,86
Activités sociales et loisirs	30	100	58,94	13,22
Famille étendue	0	104	60,04	18,82
Relations primaires	0	83	23,86	28,49
Parentalité	0	59	2,92	11,84
Unité familiale	0	102	48,04	18,38
Score global	44	104	63,67	13,43

Le Tableau 13 présente les pourcentages de l'échantillon ayant des atteintes pour chaque section. Comme les cotes Z n'étaient pas disponibles, il était plus facile de parler d'absence (≤ 65) et présence du déficit (>65) (Weissman, 1999). Les résultats montrent qu'environ 30 % de l'échantillon aurait des troubles au niveau de l'adaptation sociale. Les patients ayant le phénotype infantile de la DM1 seraient proportionnellement plus nombreux à présenter des difficultés d'adaptation dans leur travail, leurs activités sociales et leurs loisirs ainsi que dans leur famille. Il peut aussi être difficile de s'adapter dans les relations primaires ou de couple. Par contre, il est à noter que très peu d'entre eux ont un partenaire. La parentalité semble normale, toutefois, comme pour les relations amoureuses, très peu ont des enfants sous leur responsabilité.

Tableau 12
Pourcentage de l'échantillon d'adulte DM1 infantile ayant un déficit d'adaptation sociale
selon les domaines évalués du SAS-SR (n=50)

	Présence de déficit (%)
Part du travail	38,00
Activités sociales et loisirs	28,00
Famille étendue	36,00
Relations primaires	10,00
Parentalité	0,00
Unité familiale	12,00
Score global	30,60

La TOM-15 et le test des faux pas ont également été mis en relation avec le SAS-SR afin d'évaluer la relation entre la capacité d'interpréter et de comprendre les intentions d'autrui (de manière verbale et non verbale) et l'adaptation sociale. Comme le score global du SAS-SR n'a pas une distribution normale, le rho de Spearman a été utilisé. En se référant au Tableau 14, il n'est pas possible de conclure qu'il existe une corrélation significative entre l'adaptation sociale et la

CS. Comme le SAS-SR regroupe plusieurs catégories, il est permis de penser que ces résultats s'expliquent par le fait que certaines catégories n'ont pas pu être répondues par les participants puisque, par exemple, ils ont peu de relation intime et ont rarement des enfants. Les sections « famille étendue » et « activités sociales et loisirs » sont les deux catégories du questionnaire pour lesquelles les participants ont affirmé se sentir plus concernés. Il était donc important de vérifier s'il existe un lien entre elles et la CS. Le Tableau 14 présente les résultats des analyses. Une corrélation de Pearson a pu être faite entre les faux pas et les activités sociales et loisirs puisque les deux catégories remplissent les conditions d'application du test paramétrique. Le rho de Spearman a été utilisé pour le reste puisque la normalité n'est pas respectée. Encore une fois, les résultats ne sont pas significatifs, il n'est donc pas possible de parler de l'existence de lien entre l'adaptation et la CS. La dernière hypothèse ne peut donc pas être confirmée.

Tableau 13
Coefficients de corrélation entre la cognition sociale et l'adaptation sociale
d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

SAS-SR	FAUX PAS- score global	TOM-15- fausses croyances totales
Score global	$r_s = 0,04$ $p = 0,79$ $n = 42,00$	$r_s = -0,15$ $p = 0,33$ $n = 47,00$
Activités sociales et loisirs	$r = -0,02$ $p = 0,88$ $n = 43,00$	$r_s = 0,06$ $p = 0,69$ $n = 48,00$
Famille étendue	$r_s = 0,35$ $p = 0,82$ $n = 43,00$	$r_s = -0,05$ $p = 0,76$ $n = 48,00$

Note. r_s :rho de Spearman. r : corrélation de Pearson.

Chapitre 4 : Discussion

Ce chapitre sera composé de trois parties. D'abord, chacune des hypothèses sera discutée en détail. Les apports et limites de l'étude seront ensuite décrits. Enfin, il sera question des retombées et des recommandations. La présente étude visait à décrire un portrait cognitif (cognition et CS) d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1.

1. Discussion des résultats

1.1 Capacités cognitives et intelligence.

Dans cette section, la première et la deuxième hypothèse seront abordées puisqu'elles concernent toutes les deux les habiletés intellectuelles.

1.1.1 Capacités cognitives et estimation du QI d'adultes atteints du phénotype infantile de la DM1. La première hypothèse émettait l'idée que les personnes atteintes du phénotype infantile de la DM1 auraient, à l'âge adulte, des habiletés intellectuelles inférieures à celles de la population générale, telles que mesurées par des tests standardisés. Cette hypothèse s'est avérée plausible. En effet, l'estimation du QI suggère que ces adultes auraient une intelligence sous la moyenne, plus précisément une intelligence limite (QI de 70 à 79). L'idée d'une atteinte cognitive marquée chez ces individus adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 sous-tend qu'elles ont été présentes depuis l'enfance. En effet, des résultats semblables chez les enfants du même phénotype sont obtenus. Le QI serait également sous la moyenne de la population normale (Angeard et al., 2007). Ceci laisse croire que les capacités intellectuelles des personnes atteintes de DM1 infantile seraient stables dans le temps. Lindeblad et ses collaborateurs (2019) ont obtenu des résultats similaires. Dans une étude longitudinale sur des enfants atteints de DM1 infantile, aucun déclin significatif des capacités intellectuelles n'a été relevé. Cependant, des déficits intellectuels sont mentionnés lors des deux temps de leur collecte de données. Il serait donc question d'un niveau intellectuel stable. Pour confirmer ce point, une étude longitudinale serait pertinente afin de voir l'évolution des symptômes dès l'enfance.

À l'observation de tous les sous-tests de la WASI-II, il est possible de s'apercevoir qu'autant le verbal que le raisonnement perceptuel sont touchés. Bien que les sous-tests liés au score de raisonnement perceptuel et au score de QI verbal obtenu à WASI-II ont tous été échoués par une grande partie de l'échantillon, les tâches verbales semblent mieux comprises et réussies que celles qui demandent un raisonnement perceptuel. Cette conclusion vient renforcer le fait que,

chez les enfants DM1, le QI verbal serait mieux préservé que celui de performance, tel que mentionné par Angeard et ses collaborateurs (2007).

Les résultats obtenus dans la présente étude, plus particulièrement à la copie de la Figure complexe de Rey et à l'estimation du QI, pourraient être liés aux habiletés atteintes dès l'enfance. D'après des études neuropsychologiques réalisées auprès d'enfants atteints de DM1, la présence de déficits au niveau des habiletés visuoconstructives, visuospatiales, de planification, d'organisation existe réellement (Angeard et al., 2011). En prenant en compte leur présence à l'enfance et à l'âge adulte, il est possible de croire que les fonctions exécutives ont une certaine stabilité dans le temps, au sens qu'elles sont présente de l'enfance à l'âge adulte. Il est important de mentionner qu'au regard du devis transversal, il n'est pas possible de quantifier l'évolution des symptômes ou de parler d'un déclin temporel des capacités intellectuelles. Cependant, il serait juste de parler d'une stabilité au sens qu'il n'y a pas eu de rattrapage des déficits. Certaines compétences n'étant jamais acquises, il ne peut s'agir de retard intellectuel, mais plutôt de déficit.

1.1.2 Capacités cognitives et estimation du QI par rapport aux adultes atteints du phénotype classique. La deuxième hypothèse concernait les différences entre les phénotypes. Ici, il était question de savoir si le niveau d'atteintes cognitives des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 était bel et bien plus élevé que celui des adultes ayant le phénotype classique de la DM1. Pour ce faire, l'échantillon de la présente étude a été comparé à celui de l'étude de Gallais et ses collaborateurs (2017) qui comportait un échantillon semblable, mais constitué d'adultes ayant le phénotype adulte et qui ont été soumis à des tests similaires ou identiques. Cette deuxième hypothèse s'est aussi révélée vraie. En effet, en observant les différents résultats, il semblait évident que les résultats obtenus par les DM1 infantiles montraient des atteintes plus fortes que ceux des DM1 adultes.

En comparant les données obtenues à la copie de la Figure complexe de Rey, il est possible de remarquer que les deux études semblent appuyer l'hypothèse. Il en est de même de la comparaison entre les sous-tests de la WASI-II et l'estimation du QI. D'autres auteurs ont estimé un QI moyen de 95 (ce qui équivaut à une intelligence moyenne) chez une population DM1 adulte (Cabada et al., 2020). Ceci vient soutenir l'idée que les habiletés intellectuelles des DM1 atteints du phénotype infantile seraient inférieures à celles du phénotype adulte. Il est important de noter que Cabana et ses collaborateurs (2020) ont eu recours à un échantillon aux caractéristiques sociales semblables à la population DM1 infantile de la présente étude (40 participants espagnols divisés à près de 50 % d'hommes et de femmes, environ 40 ans de moyenne d'âge, 9 années

d'études en moyenne). Comme pour l'étude de Gallais et ses collaborateurs (2017), les outils d'estimations du QI ne sont toutefois pas les mêmes que ceux utilisés dans l'étude de Cabana et ses collaborateurs (2020). Malgré tout, il est possible de croire que les personnes atteintes du phénotype infantile auraient un QI inférieur à celui de celles atteintes du phénotype adulte. Pour le premier groupe, il serait question d'intelligence limite, alors que pour le deuxième l'intelligence serait dans la catégorie « moyenne ».

Il semblerait donc que les DM1 atteints du phénotype infantile ont des capacités cognitives et intellectuelles sous la moyenne de la population normale, mais aussi plus basse que la population DM1 atteinte du phénotype adulte. Dans tous les cas, des déficits sont bel et bien présents. Ces résultats confirment la notion de « continuum » d'atteintes de la DM1, d'un phénotype de la maladie à un autre ; comme pour les atteintes physiques, les atteintes intellectuelles et cognitives sont plus marquées dans les phénotypes pédiatriques qu'adultes.

1.2 Cognition sociale chez les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

La troisième hypothèse stipulait que les habiletés de CS seraient plus basses chez les adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 que celles de la population générale, ce qui a été confirmé par les résultats. Pour commencer cette section, il serait pertinent de faire un retour sur les tests utilisés.

En CS, la TOM-15 montre bien l'existence de certaines difficultés. Dès le premier ordre, il est possible de constater des lacunes dans l'interprétation des pensées d'autrui. En effet, le groupe se situe à -1,13 écart-type de la moyenne, ce qui est un signe de déficit. Évidemment, si le premier ordre n'est pas acquis chez la plupart des participants, le deuxième ordre n'est pas censé l'être non plus. Les résultats le démontrent. Enfin, les scores à la TOM-15 montrent que près de 60 % des gens sont sous -1 écart-type de la moyenne (alors que selon la courbe Gaussienne, pas plus que 16 % d'un effectif donné est attendu en dessous d'un écart-type sous la moyenne). Ceci signifie que les adultes atteints de DM1 du phénotype infantile auraient des difficultés à attribuer des croyances et des idées à autrui. Dans la vie quotidienne, les déficits en TdE pourraient se traduire par des malentendus entre interlocuteurs étant donné que la personne DM1 peut avoir de la difficulté à s'imaginer et comprendre ce que l'autre personne pense. Lors des évaluations, beaucoup d'entre eux ont mentionné vivre des situations embarrassantes liées à leur compréhension de l'autre personne.

Le test des faux pas fournit de l'information sur la compréhension des situations sociales. Ici, près de 80 % des participants ont eu de la difficulté à expliquer globalement les situations de maladresse (les faux pas) lorsqu'ils reconnaissaient que la situation était maladroite. Les histoires avec faux pas ont été reconnues dans 80 % des cas, ce qui est relativement bien. Ce pourcentage élevé pourrait être partiellement attribuable à une moins grande sensibilité à l'impact émotionnel d'un faux pas qu'auraient les individus atteints de la DM1 (Kobayakawa, 2016; Kobayakawa et al., 2012; Takeda et al., 2009; Winblad et al., 2006). En ne reconnaissant pas qu'une phrase peut avoir eu un impact sur le ressenti de l'interlocuteur, il est évidemment plus difficile de reconnaître qu'il y a une maladresse. Néanmoins, les résultats obtenus dans l'étude ne permettent pas de généraliser ce propos à toute la population puisque seulement 20 % des situations n'ont pas été reconnues en tant qu'histoire avec faux pas.

En se penchant de plus près sur les différentes questions du test, il est possible de s'apercevoir que, lorsqu'une personne comprend qu'une situation comporte une maladresse, elle est généralement capable de bien identifier la personne qui a dit quelque chose qu'elle ne devrait pas (96,26 %). L'intention du personnage semble elle bien détectée (85,13 %), ainsi que le sentiment de la personne qui subit les paroles (bien trouvé dans 75,75 % des cas). Les études sur la reconnaissance des expressions démontrent que certaines émotions sont plus difficiles à deviner pour les individus atteints de DM1 (Kobayakawa et al., 2010). Il semblerait alors qu'il est plus facile de déterminer une émotion par rapport à un contexte que lorsque la personne est confrontée à une image montrant une expression faciale seule, puisque le pourcentage de « bon sentiment » est assez élevé. Cette proportion pourrait également être en lien avec le fait que les émotions ressenties s'apparentent à la tristesse, qui est généralement bien reconnue en DM1 (Kobayakawa et al., 2010). En effet, d'autres études ont montré que la peur, le dégoût et la colère seraient des émotions plus difficiles à reconnaître pour les personnes atteintes de DM1. La joie, la tristesse et la surprise seraient, quant à elles, plus faciles à déterminer (Takeda et al., 2009). Une deuxième piste d'explication serait que, à la question des sentiments, la personne pouvait se référer à tous les sentiments qu'elle connaît, ce qui permet un nombre plus grand de choix que dans d'autres études où il faut choisir entre les six émotions de bases (Kobayakawa et al., 2010; Takeda et al., 2009). La personne pouvait donc nommer des sentiments plus complexes comme être vexé, être gêné, être contrarié, etc. Le pourcentage élevé de bonne réponse à la question du sentiment est surprenant. En effet, lors de la passation du questionnaire, plusieurs participants faisaient référence à un mal-être, à se sentir mal. Cette réponse n'a pu être acceptée puisqu'elle peut représenter plusieurs émotions et n'est pas assez précise. Ceci suggère que certains adultes atteints de DM1

infantile auraient des lacunes au niveau verbal (confirmé par la première hypothèse) ce qui pourrait avoir un impact sur la totalité des sentiments qu'une personne connaît et qui aurait permis de penser qu'il aurait été plus difficile pour les personnes atteintes de DM1 d'identifier correctement le sentiment d'autrui.

La compréhension des maladroites semble également être un thème problématique. Lorsqu'il est temps de déterminer pourquoi les propos d'autrui ne sont pas adéquats, c'est un peu plus difficile. En effet, lorsque l'évaluateur demande à la personne « pourquoi le personnage n'aurait-il pas du dire ça ? », la bonne réponse est trouvée dans 68 % du temps. Ce pourcentage n'est pas si faible, mais démontre que cette question est un peu plus difficile pour les personnes atteintes de la maladie. Puis, lorsqu'il est demandé « pourquoi pensez-vous que le personnage a dit ces propos », la question est réussie dans 45 % du temps. Ces résultats portent à croire que, lorsque l'individu atteint de DM1 analyse une situation sociale, cette dernière peut lui paraître étrange, mais il ne sait pas nécessairement la provenance ni la raison de ce sentiment d'incompréhension de la situation, ce qui met en évidence les déficits en TdE décrits plus tôt.

En effet, à la première question, les participants avaient tendance à identifier le faux pas plutôt que de mentionner que ça impliquait un autre personnage qui pouvait se sentir blessé. À la deuxième question, la difficulté était de se mettre à la place de l'autre, de s'imaginer ce qu'il pense. Une réponse fréquente était : « parce qu'il le pense ». Cette réponse montre la difficulté de s'imaginer la pensée de l'autre. Kobayakawa et ses collaborateurs (2012) ont d'ailleurs remarqué une certaine difficulté lors de la détection du faux pas ainsi qu'au moment de l'expliquer. Ces résultats viennent appuyer ceux obtenus lors de la présente étude lorsqu'il est question de comprendre le faux pas. En effet, les questions du test qui servent à expliquer le faux pas ont obtenus des scores faibles, ce qui va dans le même sens que les difficultés avancées par ces auteurs. Cependant, les participants de la présente étude ne semblent pas avoir eu de difficultés marquées à reconnaître qu'une situation est un faux pas.

1.3 Capacités cognitives et cognition sociale des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

La quatrième hypothèse proposait l'existence d'un lien positif entre les habiletés intellectuelles et celles de CS. Une corrélation positive a en effet été notée. Plus spécifiquement, les coefficients de corrélations élevés entre les scores aux tests de CS et ceux de QI suggèrent un lien fort entre ces deux domaines. En fait, plus l'estimation du QI est faible, plus les déficits de CS

seront marqués eux aussi. Ceci vient soutenir la théorie de Yu et ses collaborateurs (2012) selon laquelle un individu ayant des déficits concernant la théorie de l'esprit en aurait aussi au niveau exécutif.

Comme il a été vu dans une des sections précédentes, l'existence d'un lien entre la cognition et la CS a été étudiée dans d'autres maladies, mais n'a pu être confirmée. Les résultats de la présente étude indiquent qu'il y a un lien significatif entre la CS et les habiletés cognitives des personnes atteintes du phénotype infantile de DM1. Il serait aussi pertinent de croire que ce lien existe dans ces autres maladies. Belfort et ses collaborateurs (2020) ajoutent que plus l'exercice de CS demande un effort cognitif élevé, plus il sera facile de voir des difficultés en CS. Cette idée montre qu'il pourrait exister un lien direct entre les deux domaines. En d'autres mots, les capacités cognitives auraient une influence sur la CS.

1.4. Cognition sociale et adaptation sociale des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1

La CS a aussi été mise en relation avec l'adaptation sociale afin de répondre à la dernière hypothèse stipulant que plus la CS aurait été déficiente, plus l'individu aurait eu des difficultés à s'adapter dans un contexte social. Les résultats n'ont pas permis de déterminer qu'il existe un lien entre une faible CS et un bas niveau d'adaptation sociale. Il serait donc possible de croire que, malgré les déficits en CS qui rendent la compréhension des situations sociales plus difficile, la personne réussira tout de même à bien s'y adapter. Une autre hypothèse pourrait expliquer les résultats obtenus. Cette dernière serait que l'entourage compenserait pour les problèmes sociaux vécus par la personne atteinte. En d'autres mots, il se pourrait que l'individu atteint de DM1 reste toujours avec les personnes qu'il connaît, avec qui il est à l'aise et ne s'éloigne pas de son cercle primaire, ce qui faciliterait son adaptation sociale. D'ailleurs, il est connu qu'à l'enfance, les comportements sociaux des personnes atteintes de DM1 sont peu développés et que les interactions sociales sont moindres (Ekström et al., 2008). Ceci laisse croire que, dès un jeune âge, il est plus difficile pour l'individu d'avoir des contacts sociaux avec des personnes qu'il connaît moins. Ce phénomène pourrait se poursuivre à l'âge adulte. La diminution des interactions et de l'adaptation sociale, à l'âge adulte, pourrait aussi être liée au faible niveau d'intérêt et de motivation des DM1 (Gallais et al., 2015). En effet, beaucoup de DM1 adultes montrent des signes d'apathie, ce qui diminuerait la motivation à faire les choses et activités du quotidien (Gallais et al., 2015). Considérant le manque d'intérêt à entrer en contact et à entretenir une relation avec autrui démontré chez les DM1 (Ekström et al., 2008; Gagnon et al., 2017), la réduction du nombre d'activités

sociales et de contacts sociaux pourrait également se produire chez les adultes du phénotype infantile et, du même coup, augmenter les risques de difficultés d'adaptation sociale. D'ailleurs, lors des évaluations, plusieurs d'entre eux mentionnaient avoir peu d'amis et ne pas être intéressés à en avoir des nouveaux. Les personnes sur qui ils peuvent compter sont, dans la plupart des cas, davantage des membres de la famille que des personnes extérieures. De plus, ces individus atteints de DM1 mentionnaient ne pas aimer faire des sorties et des activités. En plus du désintérêt à participer à diverses occupations, les symptômes physiques peuvent aussi être la cause de la réduction des activités puisque la personne ne se sent pas capable de faire tout ce qu'elle voudrait. Ces éléments portent à croire que les difficultés d'adaptation sociale auraient pu être encore plus élevées que celles obtenues dans cette étude. Il est important de préciser que les résultats auraient pu être biaisés étant donné que toutes les sphères de l'échelle ne sont pas remplies. Bien que le résultat global prenne cet aspect en considération, cela pourrait avoir une influence sur les résultats. En effet, peu de participants pouvaient répondre aux domaines du travail/scolarité/tâches ménagères, parentalité et relations primaires. L'absence de corrélation entre la CS et l'adaptation sociale observée pourrait donc résulter de l'utilisation du SAS-SR comme instrument d'évaluation de l'adaptation sociale. De plus, de nombreux items évaluent plutôt le niveau de satisfaction des personnes, ce qui ne constitue pas une évaluation objective de l'adaptation sociale. Les réponses données pourraient alors être différentes de la réalité, en raison du manque de conscience des difficultés observé dans la population DM1 (Baldanzi et al., 2016). Si le point de vue des individus vivant avec la maladie est important à considérer, il est réputé en DM1 qu'il faut également examiner un point de vue plus objectif lorsqu'une description scientifique des impacts potentiels de la maladie est recherchée.

2. Apports et limites

Cette étude a permis de mieux comprendre la réalité des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1. Ce phénotype, qui est assez bien compris à l'enfance, est moins bien connu lorsque ces enfants deviennent adultes. L'étude a permis de dresser un premier portrait cognitif de cette population, ce qui n'avait jamais été fait. Une des forces de l'étude était la diversité culturelle de l'échantillon. Au total, 50 personnes ont été évaluées (35 Québécois et 15 Français). Des individus d'âges et de sexe similaires, mais de pays différents ont été évalués. Cela crée un portrait plus global de la maladie et qui se concentre principalement sur les forces et faiblesses neuropsychologiques indépendamment du contexte environnemental et culturel. Évidemment, il serait intéressant de faire une comparaison plus profonde des résultats des deux pays afin de voir si des différences ressortent et s'il existe un biais à prendre en compte pour la compréhension de

la maladie. Dans ce cas, la diversité culturelle de l'échantillon deviendrait un point faible de l'étude puisque le contexte exercerait une influence sur les données. Comme le but de la présente étude n'était pas de faire ressortir les différences interculturelles, aucune analyse n'a été faite à ce sujet. La taille de l'échantillon est aussi un point important puisque peu d'étude a évalué autant de participants étant donné la rareté de la maladie. De plus, deux évaluateurs différents ont administré les tests en France et au Québec, ce qui pourrait représenter une faiblesse de l'étude, car il pourrait y avoir de petites différences dans la manière d'évaluer les participants. Cependant, ce choix a été fait puisque la personne qui a fait l'évaluation en France, qui avait une expertise sur l'administration des tests, a formé celle qui a fait la collecte de données au Québec. La cotation et la saisie des données ont été faites de manière uniforme par une seule personne. Malgré un choix des tâches réalisé en prenant en compte les possibles retards ou déficits intellectuels, les tests choisis peuvent eux aussi représenter une limite de l'étude puisque certains avaient un niveau de complexité trop élevé pour certains participants et donc impossible à réaliser. Certains participants demandaient des explications supplémentaires afin d'être en mesure d'exécuter la tâche, ce qui vient modifier l'uniformité des consignes. Enfin, lorsque les visites se faisaient à domicile, cela pouvait aussi être un enjeu. D'un côté, certains patients étaient plus à l'aise dans leur environnement habituel et les chances de participation au projet étaient augmentées puisqu'il y avait moins d'enjeux de déplacement, de transport, d'horaire, etc. De l'autre côté, la performance aux différents tests a pu être altérée puisque l'environnement n'est pas autant contrôlé que dans un bureau d'évaluation. Certains entendent leurs voisins (lorsqu'ils vivent en appartement), des membres de la famille de la personne peuvent être présents, la radio et la télévision allumées, les animaux de compagnie, etc. Bien qu'il leur était demandé d'être dans un endroit calme, ce n'était pas toujours possible.

3. Retombées et recommandations

Cette étude a permis de mieux comprendre les adultes atteints de DM1 infantile au regard de la sphère cognitive. Dans un contexte clinique, elle pourrait permettre aux médecins et autres intervenants d'adapter et de prioriser leurs interventions ainsi que de mieux outiller les individus et les familles. L'individu atteint pourrait ainsi mieux comprendre et s'expliquer certaines situations vécues ou qui seront vécues. Il pourrait également mieux anticiper ce qui l'attend, notamment en ce qui a trait aux problèmes auxquels il pourrait avoir à faire face. En somme, le patient et ses proches pourraient mieux se préparer aux divers obstacles favorisant donc une meilleure qualité de vie et un plus grand bien-être chez la personne atteinte de DM1. L'étude a permis de démontrer la présence de déficits neuropsychologiques et la nécessité d'augmenter

l'accès à des services de santé comme des rencontres en psychologie ou en neuropsychologie afin d'offrir une aide adéquate et optimale à cette population.

Plusieurs études futures seraient intéressantes à réaliser avec ces données ou de nouvelles. D'abord, il serait intéressant et pertinent d'aller plus loin et d'étudier cette population dès l'enfance, et ce, dans le contexte d'un devis longitudinal. Cela permettrait de mieux comprendre l'évolution des symptômes et de fournir des éléments de réponses pour déterminer s'il y a, dans le phénotype infantile de la DM1, un retard développemental ou des déficits causés par la non-acquisition de certaines capacités (l'individu atteindrait une sorte de plateau, il ne pourrait améliorer ses capacités). Les résultats de la présente étude portent à croire qu'un déficit serait la cause de ces problèmes puisque plusieurs capacités peuvent être qualifiées de faibles à l'âge adulte et que d'autres ne semblent tout simplement pas acquises. D'ailleurs, une autre piste de recherche intéressante serait une comparaison entre deux ou trois groupes d'adultes équivalents, mais un du phénotype adulte, l'autre infantile et le dernier composé d'individus sains qui constituerait le groupe contrôle. Cela permettrait de pouvoir différencier, de manière scientifique, les deux groupes à l'âge adulte et de mieux aider les personnes atteintes dans leur quotidien. Comme cette maladie est génétique, il est fréquent que le parent soit du phénotype adulte alors que l'enfant est du phénotype infantile. Les deux pourraient donc mieux comprendre leurs symptômes respectifs. Il serait également plus facile de préparer l'enfant à ce qui l'attend plus tard, en soulignant que l'évolution des symptômes des personnes atteintes du phénotype infantile n'est pas la même que celle des personnes atteintes du phénotype adulte. Finalement, il serait pertinent de comparer les résultats du Québec et de la France pour vérifier l'effet des différences culturelles au niveau des atteintes neuropsychologiques.

Conclusion

Le phénotype infantile de la DM1 est encore très peu connu lorsqu'il est question de l'individu d'âge adulte. La présente étude est donc pertinente afin d'enrichir les connaissances sur cette population. L'objectif principal était de dresser un portrait représentatif du profil cognitif des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1. Pour ce faire, l'évaluation des habiletés cognitives et intellectuelles ainsi que celle des habiletés de CS a été réalisée. Ces deux composantes permettent d'avoir un portrait cognitif complet, mais aussi des liens entre ces deux dernières qui peuvent avoir un impact important dans la vie de l'individu.

Les différents outils utilisés ont permis de faire plusieurs constats. D'abord, il semble évident que les personnes atteintes de DM1 du phénotype infantile se retrouvent dans la catégorie de l'intelligence limite selon les standards établis par les tests. Ceci vient donc confirmer le fait que les habiletés intellectuelles de ces personnes sont inférieures à celle de la moyenne de la population. Ensuite, en les comparant avec une population plus près d'eux, c'est-à-dire les adultes atteints du phénotype classique de la DM1, il est possible de constater que les déficits sont effectivement plus marqués chez ceux du phénotype infantile que chez ceux du phénotype adulte. Puis, les outils de CS ont permis de voir que les adultes atteints de DM1 infantile ont des habiletés de CS plutôt faibles. En effet, une grande proportion de l'échantillon présente un déficit. De plus, il est possible de constater que certaines habiletés de CS, même élémentaires, ne sont pas acquises à l'âge adulte, comme dans le cas des croyances de premier (fait référence aux pensées d'autrui) et de deuxième ordre (fait référence à la capacité de se représenter les pensées qu'autrui a des pensées d'une autre personne). Il est donc possible d'affirmer que des déficits en CS sont présents. Les comparaisons effectuées entre les normes des tests indiquent que les capacités de CS des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 sont inférieures à celles de la population générale, ce qui peut avoir des conséquences négatives dans la vie quotidienne. Enfin, un lien peut être fait entre les habiletés intellectuelles et celles de CS. En effet, il existe une corrélation positive entre ces deux domaines. Il est donc juste de croire que plus les habiletés intellectuelles sont faibles, plus les habiletés de CS le seront elles aussi. Bien que plusieurs des hypothèses se sont avérées vraies, l'une d'entre elles n'a pu être confirmée. Des liens statistiques entre la CS et l'adaptation sociale n'ont pu être démontrés. Cependant, il se pourrait que l'instrument de mesure utilisé pour évaluer l'adaptation sociale ne soit pas adapté à la population DM1. Il devient donc difficile de conclure que de plus faibles capacités de CS, qui peuvent entraîner des situations sociales délicates, n'ont

pas un réel impact sur la vie sociale des personnes atteintes de DM1 et de leur comportement en société.

Cette étude est innovante puisque c'est la première fois que la population atteinte du phénotype infantile de la DM1 est évaluée en neuropsychologie à l'âge adulte. Les résultats de cette étude pourraient aider à justifier le besoin de services spécifiques et adaptés aux individus atteints et leur entourage.

Références

- Abu-Akel, A., & Shamay-Tsoory, S. (2011). Neuroanatomical and neurochemical bases of theory of mind. *Neuropsychologia*, 49(11), 2971-2984. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2011.07.012
- Adolphs, R. (2010). What does the amygdala contribute to social cognition? *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1191(1), 42-61. doi: 10.1111/j.1749-6632.2010.05445.x
- Angeard, N., Gargiulo, M., Jacquette, A., Radvanyi, H., Eymard, B., & Héron, D. (2007). Cognitive profile in childhood myotonic dystrophy type 1: Is there a global impairment? *Neuromuscular Disorders*, 17(6), 451-458. doi: 10.1016/j.nmd.2007.02.012
- Angeard, N., Jacquette, A., Gargiulo, M., Radvanyi, H., Moutier, S., Eymard, B., & Héron, D. (2011). A new window on neurocognitive dysfunction in the childhood form of myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Neuromuscular Disorders*, 21(7), 468-476. doi: 10.1016/j.nmd.2011.04.009
- Ashizawa, T. (1998). Myotonic dystrophy as a brain disorder. *Archives of neurology*, 55(3), 291-293.
- Astrea, G., Battini, R., Lenzi, S., Frosini, S., Bonetti, S., Moretti, E., ... Pecini, C. (2016). Learning disabilities in neuromuscular disorders: a springboard for adult life. *Acta Myologica*, 35(2), 90-95.
- Axelrod, B. N. (2002). Validity of the Wechsler abbreviated scale of intelligence and other very short forms of estimating intellectual functioning. *Assessment*, 9(1), 17-23.
- Baldanzi, S., Bevilacqua, F., Lorio, R., Volpi, L., Simoncini, C., Petrucci, A., ... Siciliano, G. (2016). Disease awareness in myotonic dystrophy type 1: an observational cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11, 34. doi: 10.1186/s13023-016-0417-z
- Baron-Cohen, S., O'Riordan, M., Jones, R., Stone, V., & Plaisted, K. (1999). A new test of social sensitivity: Detection of faux pas in normal children and children with Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(5), 407-418.

- Beeldman, E., Raaphorst, J., Klein Twennaar, M., de Visser, M., Schmand, B. A., & de Haan, R. J. (2016). The cognitive profile of ALS: a systematic review and meta-analysis update. *Journal of Neurology Neurosurgery Psychiatry*, 87(6), 611-619. doi: 10.1136/jnnp-2015-310734
- Bejanin, A., Laillier, R., Caillaud, M., Eustache, F., & Desgranges, B. (2016). Les substrats cérébraux de la théorie de l'esprit. *Revue de neuropsychologie*, 8(1), 6. doi: 10.1684/nrp.2016.0369
- Belfort, T., Simões, J. P., Santos, R. L., Lacerda, I., & Dourado, M. C. N. (2020). Social Cognition: patterns of impairments in mild and moderate Alzheimer's Disease. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 35(11), 1385-1392. doi: 10.1002/gps.5379
- Berry, D. T., Allen, R. S., & Schmitt, F. A. (1991). Rey-Osterrieth Complex Figure: Psychometric characteristics in a geriatric sample. *The Clinical Neuropsychologist*, 5(2), 143-153.
- Bouhour, F., Bost, M., & Vial, C. (2007). Maladie de Steinert. *La Presse Medicale*, 36(6), 965-971. doi: 10.1016/j.lpm.2007.01.002
- Boutantin, J., Moroni, C., Demeneix, E., Marchand, E., Lys, H., Pasquier, F., & Delbecq, X. (2010). Normalisation du test des faux pas auprès d'une population adulte. *Lille, Réunion de Printemps de la Société Française de Neuropsychologie de Langue Française*.
- Brook, J. D., McCurrach, M. E., Harley, H. G., Buckler, A. J., Church, D., Aburatani, H., ... et al. (1992). Molecular basis of myotonic dystrophy: expansion of a trinucleotide (CTG) repeat at the 3' end of a transcript encoding a protein kinase family member. *Cell*, 68(4), 799-808.
- Cabada, T., Díaz, J., Iridoy, M., López, P., Jericó, I., Lecumberri, P., ... Gomez, M. (2020). Longitudinal study in patients with myotonic dystrophy type 1: correlation of brain MRI abnormalities with cognitive performances. *Neuroradiology*. doi: 10.1007/s00234-020-02611-9
- Carrington, S. J., & Bailey, A. J. (2009). Are there theory of mind regions in the brain? A review of the neuroimaging literature. *Human Brain Mapping*, 30(8), 2313-2335. doi: 10.1002/hbm.20671

- Cohen, D., Plaza, M., Angeard, N., Lanthier-Gazzano, O., Baraud, P., Rivière, J. P., ... Héron, D. (2006). Reading and spelling impairments in children and adolescents with infantile myotonic dystrophy. *Journal of Neurolinguistics*, *19*(6), 455-465. doi: 10.1016/j.jneuroling.2006.03.007
- Cup, E. H. C., Kinébanian, A., Satink, T., Pieterse, A. J., Hendricks, H. T., Oostendorp, R. A. B., ... van Engelen, B. G. M. (2011). Living with myotonic dystrophy what can be learned from couples? a qualitative study. *BMC Neurology*, *11*(1), 86-86. doi: 10.1186/1471-2377-11-86
- De Risi, M., Di Gennaro, G., Picardi, A., Casciato, S., Grammaldo, L. G., D'Aniello, A., ... Modugno, N. (2018). Facial emotion decoding in patients with Parkinson's disease. *International Journal of Neuroscience*, *128*(1), 71-78. doi: 10.1080/00207454.2017.1366475
- Del Goletto, S., & Kostova, M. (2016). Schizotypie et cognition sociale. *Psychiatrie, Sciences humaines, Neurosciences*, *14*(4), 29-44.
- Desgranges, B., Laisney, M., Bon, L., Duval, C., Mondou, A., Bejanin, A., ... Muckle, G. (2012). TOM-15 : Une épreuve de fausses croyances pour évaluer la théorie de l'esprit cognitive. *Revue de neuropsychologie*, *4*(3), 216-220. doi: 10.3917/rne.043.0216
- Douniol, M., Jacquette, A., Cohen, D., Bodeau, N., Rachidi, L., Angeard, N., ... Guile, J.-M. (2012). Psychiatric and Cognitive Phenotype of Childhood Myotonic Dystrophy Type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*, *54*(10), 905-911. doi: 10.1111/j.1469-8749.2012.04379.x
- Duval, C., Piolino, P., Bejanin, A., Laisney, M., Eustache, F., & Desgranges, B. (2011). La théorie de l'esprit : aspects conceptuels, évaluation et effets de l'âge. *Revue de neuropsychologie*, *3*(1), 41. doi: 10.3917/rne.031.0041
- Ekström, Hakenäs-Plate, L., Samuelsson, L., Tulinius, M., & Wentz, E. (2008). Autism spectrum conditions in myotonic dystrophy type 1: a study on 57 individuals with congenital and childhood forms. *American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric genetics : the official publication of the International Society of Psychiatric Genetics*, *147B*(6), 918. doi: 10.1002/ajmg.b.30698

- Ekström, A.-B., Hakenäs - Plate, L., Tulinius, M., & Wentz, E. (2009). Cognition and adaptive skills in myotonic dystrophy type 1: a study of 55 individuals with congenital and childhood forms. *Developmental Medicine & Child Neurology*, *51*(12), 982-990. doi: 10.1111/j.1469-8749.2009.03300.x
- Fastenau, P. S., Bennett, J. M., & Denburg, N. L. (1996). Application of psychometric standards to scoring system evaluation: is “new” necessarily “improved”? *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, *18*(3), 462-472.
- Frith, C. D., & Frith, U. (1999). Interacting minds--a biological basis. *Science*, *286*(5445), 1692-1695. doi: 10.1126/science.286.5445.1692
- Fu, Y. H., Fu, Y. H., Pizzuti, A., Fenwick, R. G., King, J., Rajnarayan, S., ... Caskey, C. (1992). An unstable triplet repeat in a gene related to myotonic muscular dystrophy. *Science (Washington)*, *255*(5049), 1256-1258.
- Gagnon, C., Kierkegaard, M., Blackburn, C., Chrestian, N., Lavoie, M., Bouchard, M. F., & Mathieu, J. (2017). Participation restriction in childhood phenotype of myotonic dystrophy type 1: a systematic retrospective chart review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, *59*(3), 291-296. doi: 10.1111/dmcn.13282
- Gagnon, C., Mathieu, J., Jean, S., Laberge, L., Perron, M., Veillette, S., ... Noreau, L. (2008). Predictors of Disrupted Social Participation in Myotonic Dystrophy Type 1. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, *89*(7), 1246-1255. doi: 10.1016/j.apmr.2007.10.049
- Gallais, B., Gagnon, C., Mathieu, J., & Richer, L. (2017). Cognitive decline over time in adults with myotonic dystrophy type 1: A 9-year longitudinal study. *Neuromuscular Disorders*, *27*(1), 61-72. doi: 10.1016/j.nmd.2016.10.003
- Gallais, B., Gagnon, C., Mathieu, J., Richer, L., Jean, S., & Laberge, L. (2014). Cognitive Deficits Associated with Sleep Apnea in Myotonic Dystrophy Type 1. *Journal Of Neuromuscular Diseases*, *1*(1), 95-98.
- Gallais, B., Montreuil, M., Gargiulo, M., Eymard, B., Gagnon, C., & Laberge, L. (2015). Prevalence and correlates of apathy in myotonic dystrophy type 1. *BMC neurology*, *15*(1), 148. doi: 10.1186/s12883-015-0401-6

- Girardi, A., MacPherson, S. E., & Abrahams, S. (2011). Deficits in emotional and social cognition in amyotrophic lateral sclerosis. *Neuropsychology*, 25(1), 53-65. doi: 10.1037/a0020357
- Harper. (1989). *Myotonic Dystrophy* (2nd edition). London: W.B Saunders Co.
- Harper, P. S., Brook, D. J., & Newman, E. (2001). *Myotonic dystrophy* (3rd ed.). Toronto: W.B. Saunders.
- Ho, G., Cardamone, M., & Farrar, M. (2015). Congenital and childhood myotonic dystrophy: Current aspects of disease and future directions. *World Journal Of Clinical Pediatrics*, 4(4), 66. doi: 10.5409/wjcp.v4.i4.66
- Jacobs, D., Willekens, D., De Die - Smulders, C., Frijns, J. P., & Steyaert, J. (2017). Delusional and psychotic disorders in juvenile myotonic dystrophy type - 1. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 174(4), 359-366. doi: 10.1002/ajmg.b.32524
- Jean, S. p., Richer, L., Laberge, L., & Mathieu, J. (2014). Comparisons of intellectual capacities between mild and classic adult-onset phenotypes of myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1). doi: 10.1186/s13023-014-0186-5
- Johnson, N. E., Ekstrom, A. B., Campbell, C., Hung, M., Adams, H. R., Chen, W., ... Heatwole, C. R. (2016). Parent - reported multi - national study of the impact of congenital and childhood onset myotonic dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 58(7), 698-705. doi: 10.1111/dmcn.12948
- Kierkegaard, M., Harms-Ringdahl, K., Holmqvist, L. W., & Tollback, A. (2011). Functioning and disability in adults with myotonic dystrophy type 1. *Disability Rehabilitation*, 33(19-20), 1826-1836. doi: 10.3109/09638288.2010.549287
- Kleberg, J. L., Lindberg, C., & Winblad, S. (2014). Facial memory deficits in myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurologica Scandinavica*, 130(5), 312-318. doi: 10.1111/ane.12228
- Kobayakawa, M. (2016). [Social Cognitive Impairment in Myotonic Dystrophy Type 1]. *Brain Nerve*, 68(2), 137-144. doi: 10.11477/mf.1416200363

- Kobayakawa, M., Tsuruya, N., & Kawamura, M. (2012). Theory of mind impairment in adult-onset myotonic dystrophy type 1. *Neuroscience Research*, 72(4), 341-346. doi: 10.1016/j.neures.2012.01.005
- Kobayakawa, M., Tsuruya, N., Takeda, A., Suzuki, A., & Kawamura, M. (2010). Facial emotion recognition and cerebral white matter lesions in myotonic dystrophy type 1. *Journal of the Neurological Sciences*, 290(1), 48-51. doi: 10.1016/j.jns.2009.11.011
- Koch, M. C., Grimm, T., Harley, H. G., & Harper, P. S. (1991). Genetic risks for children of women with myotonic dystrophy. *American Journal Of Human Genetics*, 48(6), 1084.
- Kumfor, F., Irish, M., Leyton, C., Miller, L., Lah, S., Devenney, E., ... Piguet, O. (2014). Tracking the progression of social cognition in neurodegenerative disorders. *Journal of Neurology Neurosurgery and Psychiatry*, 85(10), 1076-1083. doi: 10.1136/jnnp-2013-307098
- Laberge, L., Dauvilliers, Y., Begin, P., Richer, L., Jean, S., & Mathieu, J. (2009). Fatigue and daytime sleepiness in patients with myotonic dystrophy type 1: to lump or split? *Neuromuscular Disorders*, 19(6), 397-402. doi: 10.1016/j.nmd.2009.03.007
- Laberge, L., Gagnon, C., & Dauvilliers, Y. (2013). Daytime sleepiness and myotonic dystrophy. *Current Neurology and Neuroscience Reports* 13(4), 340. doi: 10.1007/s11910-013-0340-9
- Laberge, L., Veillette, S., Mathieu, J., Auclair, J., & Perron, M. (2007). The correlation of CTG repeat length with material and social deprivation in myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*, 71(1), 59-66. doi: 10.1111/j.1399-0004.2007.00732.x
- Lindeblad, G., Kroksmark, A. K., & Ekström, A. B. (2019). Cognitive and adaptive functioning in congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1: a longitudinal study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(10), 1214-1220. doi: 10.1111/dmcn.14161
- Maccow, G. (2011). Overview of WASI-II. *Pearson Corporation*.
- Maresca, G., Maggio, M. G., Latella, D., Naro, A., Portaro, S., & Calabrò, R. S. (2020). Understanding the role of social cognition in neurodegenerative Disease: A scoping

review on an overlooked problem. *Journal of clinical neurosciences*, 77, 17-24. doi: 10.1016/j.jocn.2020.05.013

Mathieu, J., Boivin, H., Meunier, D., Gaudreault, M., & Bégin, P. (2001). Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *Neurology*, 56(3), 336-340. doi: 10.1212/wnl.56.3.336

Mathieu, J., & Prévost, C. (2012). Epidemiological surveillance of myotonic dystrophy type 1: A 25-year population-based study. *Neuromuscular Disorders*, 22(11), 974-979. doi: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2012.05.017>

Merceron, K., & Prouteau, A. (2013). Evaluation de la cognition sociale en langue française chez l'adulte : outils disponibles et recommandations de bonne pratique clinique. *L'Evolution psychiatrique*. doi: 10.1016/j.evopsy.2013.01.002

Meyers, J. E., & Meyers, K. R. (1995). Rey Complex Figure Test under four different administration procedures. *Clinical Neuropsychologist*, 9(1), 63-67. doi: 10.1080/13854049508402059

Minier, L., Lignier, B., Bouvet, C., Gallais, B., & Camart, N. (2018). A Review of Psychopathology Features, Personality, and Coping in Myotonic Dystrophy Type 1. *Journal of neuromuscular disorders*, 5(3), 279-294. doi: 10.3233/jnd-180310

Modoni, A., Silvestri, G., Grazia Pomponi, M., Mangiola, F., Tonali, P. A., & Marra, C. (2004). Characterization of the pattern of cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1. *Archives of Neurology*, 61(12), 1943-1947. doi: 10.1001/archneur.61.12.1943

Modoni, A., Silvestri, G., Vita, M., Quaranta, D., Tonali, P., & Marra, C. (2008). Cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Journal of Neurology*, 255(11), 1737-1742. doi: 10.1007/s00415-008-0017-5

Morrison, B. M. (2016). Neuromuscular Diseases. *Seminars in neurology*, 36(5), 409-418. doi: 10.1055/s-0036-1586263

Olson, I. R., Plotzker, A., & Ezzyat, Y. (2007). The Enigmatic temporal pole: a review of findings on social and emotional processing. *Brain*, 130(7), 1718-1731.

- Peric, S., Stojanovic, V. R., Basta, I., Peric, M., Milicev, M., Pavlovic, S., & Lavrnica, D. (2013). Influence of multisystemic affection on health-related quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, *115*(3), 270-275. doi: 10.1016/j.clineuro.2012.05.015
- Quera Salva, M.-A., Blumen, M., Jacquette, A., Durand, M.-C., Andre, S., De Villiers, M., ... Heron, D. (2006). Sleep disorders in childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*, *16*(9), 564-570. doi: 10.1016/j.nmd.2006.06.007
- Saxe, R., & Kanwisher, N. (2003). People thinking about thinking people: The role of the temporo-parietal junction in "theory of mind". *Neuroimage*, *19*(4), 1835-1842. doi: 10.1016/S1053-8119(03)00230-1
- Sayah, S., & Morin, A. (2016). Retentissement des troubles cognitifs sur la vie sociale, professionnelle et émotionnelle des patients dans la forme adulte de la dystrophie myotonique de type I. *Cahiers de myologie*, (13), 28-30.
- Serra, L., Cercignani, M., Bruschini, M., Cipolotti, L., Mancini, M., Silvestri, G., ... Licchelli, L. (2016). "I Know that You Know that I Know": Neural Substrates Associated with Social Cognition Deficits in DM1 Patients. *PLoS ONE*, *11*(6). doi: 10.1371/journal.pone.0156901
- Sistiaga, A., Urreta, I., Jodar, M., Cobo, A. M., Emparanza, J., Otaegui, D., ... López de Munain, A. (2010). Cognitive/personality pattern and triplet expansion size in adult myotonic dystrophy type 1 (DM1): CTG repeats, cognition and personality in DM1. *Psychological Medicine*, *40*(3), 487-495. doi: 10.1017/S0033291709990602
- Sommer, M., Döhnell, K., Sodian, B., Meinhardt, J., Thoermer, C., & Hajak, G. (2007). Neural correlates of true and false belief reasoning. *NeuroImage*, *35*(3), 1378-1384.
- Stone, V. E., Baron-Cohen, S., & Knight, R. T. (1998). Frontal Lobe Contributions to Theory of Mind. *Journal of Cognitive Neuroscience*, *10*(5), 640-656. doi: 10.1162/089892998562942
- Takeda, A., Kobayakawa, M., Suzuki, A., Tsuruya, N., & Kawamura, M. (2009). Lowered sensitivity to facial emotions in myotonic dystrophy type 1. *Journal of the Neurological Sciences*, *280*(1), 35-39. doi: 10.1016/j.jns.2009.01.014

- Trojsi, F., Siciliano, M., Russo, A., Passaniti, C., Femiano, C., Ferrantino, T., ... Santangelo, G. (2016). Theory of Mind and Its Neuropsychological and Quality of Life Correlates in the Early Stages of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Frontiers in Psychology*, 7, 1934. doi: 10.3389/fpsyg.2016.01934
- van der Velden, B. G., Okkersen, K., Kessels, R. P., Groenewoud, J., van Engelen, B., Knoop, H., & Raaphorst, J. (2019). Affective symptoms and apathy in myotonic dystrophy type 1 a systematic review and meta-analysis. *Journal of affective disorders*, 250, 260-269.
- Van Overwalle, F., & Baetens, K. (2009). Understanding others' actions and goals by mirror and mentalizing systems: a meta-analysis. *NeuroImage*, 48(3), 564-584. doi: 10.1016/j.neuroimage.2009.06.009
- Watermeyer, T. J., Brown, R. G., Sidle, K. C., Oliver, D. J., Allen, C., Karlsson, J., ... Goldstein, L. H. (2015). Executive dysfunction predicts social cognition impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of neurology* 262(7), 1681-1690. doi: 10.1007/s00415-015-7761-0
- Weissman, M. M. (1999). *Social adjustment scale-self report (SAS-SR): User's manual*. Multi-Health Systems Incorporated.
- Weissman, M. M., Olfson, M., Gameroff, M. J., Feder, A., & Fuentes, M. (2001). A comparison of three scales for assessing social functioning in primary care. *American Journal of Psychiatry*, 158(3), 460-466. doi: 10.1176/appi.ajp.158.3.460
- Wilkinson, R. G., & Marmot, M. (2003). *Social determinants of health: the solid facts*. World Health Organization.
- Winblad, S., Hellström, P., Lindberg, C., & Hansen, S. (2006). Facial emotion recognition in myotonic dystrophy type 1 correlates with CTG repeat expansion. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 77(2), 219. doi: 10.1136/jnnp.2005.070763
- Winblad, S., Lindberg, C., & Hansen, S. (2005). Temperament and character in patients with classical myotonic dystrophy type 1 (DM-1). *Neuromuscular Disorders*, 15(4), 287-292. doi: 10.1016/j.nmd.2004.12.003
- Wing, L. (1997). The autistic spectrum. *Lancet*, 350(9093).

Yu, R. L., Wu, R. M., Chiu, M. J., Tai, C. H., Lin, C. H., & Hua, M. S. (2012). Advanced Theory of Mind in patients at early stage of Parkinson's disease. *Parkinsonism Related Disorders*, 18(1), 21-24. doi: 10.1016/j.parkreldis.2011.08.003

Zimmerman, E. K., Eslinger, P. J., Simmons, Z., & Barrett, A. M. (2007). Emotional perception deficits in amyotrophic lateral sclerosis. *Cognitive and Behavioral Neurology*, 20(2), 79-82. doi: 10.1097/WNN.0b013e31804c700b

Annexe A : Tableaux supplémentaires

Tableau 15
Pourcentage des participants atteints du phénotype infantile de la DM1
selon les catégories détaillées de la MIRS

Catégorie de sévérité	Nombre de participants	Pourcentage (%)
Légères : Sans atteintes musculaires cliniques + décharges myotoniques à l'EMG seulement	6	12,5
Modéré : Symptômes minimes d'atteintes musculaires	9	18,8
Modéré : Faiblesse distale	14	29,2
Sévère : Faiblesse proximale légère à modérée	16	33,3
Sévère : Faiblesse proximale sévère	3	6,3

Tableau 16
Niveau de sévérité de la MIRS selon les atteintes

Classe	Description	Catégorie de faiblesse musculaire
1	Aucune atteinte musculaire clinique ou électrophysiologique. Diagnostic fait par analyse de l'ADN	Légère
2	Aucune atteinte musculaire clinique. Décharges myotoniques à l'EMG seulement.	
3	Signes minimes d'atteintes musculaires Myotonie, faiblesse faciale, atrophie temporale, faiblesse des sterno-cléido-mastoïdiens, ptose palpébrale, voix nasillarde, aucune faiblesse distale exceptée la faiblesse isolée des fléchisseurs des doigts	Modérée
4	Faiblesse distale Aucune faiblesse proximale exceptée triceps brachial	Sévère
5	Faiblesse proximale légère à modérée	
6	Faiblesse proximale sévère Fauteuil roulant pour courtes ou longues distances	

Tableau 17
Moyenne et écarts-types des scores obtenus
par des adultes atteints du phénotype infantile de la DM1 à tous les outils utilisés

	N	Moyenne	Écart type
Tom-15 : Score Z des fausses croyances de 1er ordre	48	-1,14	1,79
Tom15 : Score Z des fausses croyances de 2e ordre	47	-1,29	1,48
Tom 15 : Score Z total des fausses croyances de premier et deuxième ordre	47	-1,56	1,73
Figure complexe de Rey : Z score	49	-1,86	0,76
Stroop color and word test - Mots- Score Z	45	-1,35	1,03
Stroop color and word test - Couleurs- Score Z	45	-1,34	0,96
Stroop color and word test - mots colorés- Score Z	45	-1,38	1,14
Stroop color and word test - interférence- Score Z	45	-0,28	0,82

Tableau 18
Pourcentage de l'échantillon de DM1 infantile selon l'écart-type
à la copie de la FCR et au SCWT

Tests	< 2 écarts-types (%)	1 à 2 écarts-types (%)	Total des participants <1 écart-type (%)
FCR-Copie	73,50	16,30	89,80
SCWT : MOT	28,90	44,40	73,30
SCWT : COULEUR	31,10	37,80	68,90
SCWT : MOT-COLORÉS	33,33	33,33	66,66
SCWT : INTERFÉRENCE	2,20	15,60	17,80

Note : Abréviations : FCR-Copie : Figure complexe de Rey.