

# Université de Nantes

---

Unité de Formation et de Recherche – « Médecine et Techniques Médicales »  
Année Universitaire 2014/2015

*Mémoire* pour l'obtention du  
*Certificat de Capacité en Orthophonie*

**Spécificités de communication de l'enfant  
trisomique 21 ayant des traits autistiques  
associés**

Etude de cinq cas d'enfants âgés de 5 à 19 ans

*Présenté par*

**Marie PERIN**

Née le 17/01/1992

- Président du Jury* Madame MARTINAGE Valérie, Orthophoniste, Directrice pédagogique de l'école d'orthophonie de Nantes, chargée de cours à l'Université de Nantes
- Directeur du Mémoire* Madame VIGNE-LEBON Claire, Orthophoniste, chargée de cours à l'Ecole d'Orthophonie de Nantes
- Membre du Jury* Madame FRABOULET Cécile, Orthophoniste à l'Institut Jérôme Lejeune

*« Par délibération du Conseil en date du 7 Mars 1962, la Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation. »*

## Remerciements

Mes remerciements vont en premier lieu à Madame MARTINAGE, pour avoir accepté la présidence de ce jury. Votre aide et votre soutien m'ont été particulièrement précieux pendant mes années d'études. A vos côtés, j'ai pu découvrir une approche de l'orthophonie que j'aimerais réussir à mettre en œuvre.

J'adresse également mes remerciements à Madame VIGNE-LEBON, qui a accompagné ma réflexion tout au long de cette année. Votre patience m'a spécialement touchée.

Je tiens aussi à remercier Madame FRABOULET pour avoir accepté de faire partie de mon jury. Merci Cécile pour ton aide au début de ma réflexion, et pour ton écoute.

Je remercie également Madame VERRIER. Merci pour votre disponibilité et vos précieux conseils quand je ne savais plus comment avancer.

Je n'oublie pas pour autant l'accueil reçu dans les IME, par Madame DANIEL et Mademoiselle LE BOURGEOIS, et par les éducateurs ; qui ont été disponibles malgré un emploi du temps bien rempli.

Merci également aux enfants sans lesquels ce mémoire n'aurait pas pu voir le jour.

Mes remerciements vont également :

Au Père, pour Sa présence à mes côtés en chaque instant, dans les Joies comme dans les difficultés

A ma famille, pour son soutien, sa patience et sa participation à ce travail. Merci pour votre intérêt et pour votre disponibilité.

A mes grands-parents. Merci beaucoup Bon-Papa et Bonne-Maman pour vos prières et votre soutien indéfectible.

Un grand Merci aussi à Florence, Claire-Marie, Annaïk, Zabilette, Clémence et Marie-Rose, tout simplement d'être là.

A mes loups et leurs parents. Merci pour votre amitié et votre présence durant mes années d'études.

A mes maîtres de stage, et plus spécifiquement Madame de TROGOFF, Madame Le GAC, Madame MARTINAGE, Madame BOURRON, Madame DENEUVILLE, et Madame FRABOULET qui m'ont accompagnée dans la découverte de ce très beau métier.

A DJ Antoine, et sa chanson «My chérie », qui a accompagné mes pauses.

# Table des matières

<b>Introduction.....</b>	<b>9</b>
<b>Partie théorique.....</b>	<b>12</b>
<b>I. La trisomie 21 .....</b>	<b>13</b>
A. Etiologie de la trisomie 21 .....	13
B. Le développement de l'enfant trisomique .....	17
1. <i>Morphotype de la personne trisomique 21</i> .....	17
2. <i>Développement « physique » de l'enfant trisomique 21</i> .....	18
3. <i>Le développement cognitif de l'enfant trisomique 21</i> .....	25
4. <i>Le développement du langage et de la communication de l'enfant trisomique 21</i> .....	31
<b>II. L'autisme et les traits autistiques.....</b>	<b>43</b>
A. Etiologies de l'autisme .....	44
B. Classification et critères diagnostiques de l'autisme.....	45
1. <i>La Classification Internationale des Maladies (CIM 10)</i> .....	46
2. <i>Le Manuel diagnostique et statistique des Troubles mentaux (DSM.V)</i> .....	50
3. <i>La Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent (CFTMEA R-2012)</i> .....	53
C. Le développement de l'enfant autiste.....	56
1. <i>L'enfant et son corps</i> .....	56
2. <i>Le développement cognitif de l'enfant autiste</i> .....	57
3. <i>Le développement du langage et de la communication de l'enfant autiste</i> .....	59
<b>III. Les troubles associés à la trisomie et à l'autisme .....</b>	<b>72</b>
A. Troubles associés à la trisomie 21 .....	72
B. Troubles associés à l'autisme .....	73
<b>IV. Les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés.....</b>	<b>74</b>
A. La présence de troubles autistiques chez les enfants trisomiques, un diagnostic peu posé .....	74
1. <i>Au niveau des professionnels</i> .....	74
2. <i>Au niveau des familles</i> .....	75
B. Etat des connaissances sur la présence de traits autistiques dans la trisomie.....	75
1. <i>Hypothèses étiologiques</i> .....	76
2. <i>Critères permettant d'identifier la présence de traits autistiques chez les enfants trisomiques</i> .....	76
C. Etat des connaissances sur les outils permettant de poser le diagnostic d'autisme chez les enfants trisomiques .....	78
D. Etat des connaissances sur le langage des enfants trisomiques ayant des traits autistiques.....	81
<b>Partie Pratique .....</b>	<b>83</b>
<b>I. Méthode.....</b>	<b>84</b>

A. Population .....	84
B. Recueil des données .....	85
C. Validité de la recherche .....	86
<b>II. Présentation des sujets de l'étude.....</b>	<b>88</b>
A. Denis .....	88
1. Dossier médical et administratif .....	88
2. Par le pédopsychiatre.....	89
3. Par l'éducatrice.....	89
4. Par l'orthophoniste .....	89
5. Denis, un enfant trisomique ayant des traits autistiques associés .....	90
B. Dominique .....	91
1. Dossier médical et administratif .....	91
2. Par le pédopsychiatre.....	92
3. Par l'enseignante spécialisée.....	93
4. Par l'orthophoniste .....	94
5. Dominique, un jeune trisomique ayant des traits autistiques associés .....	95
C. Thibault .....	96
1. Dossier médical et administratif .....	96
2. Par le pédopsychiatre.....	97
3. Par l'éducatrice.....	97
4. Par l'orthophoniste .....	98
5. Thibault, un jeune trisomique ayant des traits autistiques associés .....	98
D. Michel .....	99
1. Dossier médical et administratif .....	99
2. Par le pédopsychiatre.....	99
3. Par l'éducateur.....	100
4. Par l'orthophoniste .....	100
5. Michel, un jeune trisomique ayant des traits autistiques associés.....	100
E. Alix .....	101
1. Dossier médical et administratif .....	101
2. Par le pédopsychiatre.....	102
3. Par l'éducatrice.....	102
4. Par l'orthophoniste .....	103
5. Alix, une jeune trisomique ayant des traits autistiques associés.....	103
<b>III. Observation et recueil des données.....</b>	<b>104</b>
A. Denis .....	104
1. Dans le domaine du pré-langage .....	104
2. dans le domaine du langage.....	105
3. dans le domaine de la communication non-verbale.....	105

B. Dominique .....	106
1. Dans le domaine du pré-langage .....	106
2. Dans le domaine du langage .....	106
3. Dans le domaine de la communication non-verbale .....	107
C. Thibault .....	108
1. Dans le domaine du pré-langage .....	108
2. Dans le domaine du langage .....	108
3. Dans le domaine de la communication non-verbale .....	109
D. Michel .....	110
1. Dans le domaine du pré-langage .....	110
2. Dans le domaine du langage .....	110
3. Dans le domaine de la communication non-verbale .....	111
E. Alix .....	112
1. Dans le domaine du pré-langage .....	112
2. Dans le domaine du langage .....	112
3. Dans le domaine de la communication non-verbale .....	113
F. Synthèse des observations .....	114
1. Dans le domaine du pré-langage .....	114
2. Dans le domaine du langage .....	115
3. Dans le domaine de la communication non-verbale .....	116
<b>IV. Discussion .....</b>	<b>118</b>
A. Réflexions sur la communication de chaque enfant.....	118
1. Denis.....	118
2. Dominique .....	119
3. Thibault .....	119
4. Michel.....	120
5. Alix.....	121
B. Réflexions plus générales sur la communication des enfants trisomiques ayant des traits autistiques.....	122
<b>Conclusion .....</b>	<b>124</b>
<b>Bibliographie .....</b>	<b>127</b>
<b>Annexes .....</b>	<b>133</b>

## Table des illustrations

Illustration 1 : Formation d'une cellule-œuf ordinaire et d'une cellule-œuf trisomique .....	14
Illustration 2 : Caryotype humain masculin .....	15
Illustration 3 : Caryotype d'une femme trisomique 21 .....	15
Illustration 4 : Degrés d'efficience intellectuelle .....	26
Illustration 5 : Du DSM-IV au DSM-V, ce qui change.....	52
Illustration 6 : Présence des critères diagnostic de l'autisme du DSM-IV dans la trisomie 21 .	80
Illustration 7 : Synthèse des comportements pré-langagiers observés .....	114
Illustration 8 : Synthèse des comportements langagiers observés.....	115
Illustration 9 : Synthèse des comportements de communication non-verbale observés .....	116

# INTRODUCTION

*Le langage est une fonction vitale. Il est utilisé chez l'enfant dès les tout premiers jours de vie (regard, sourire), il nous accompagne jusqu'au dernier moment. Plus ou moins bien maîtrisé, le langage est le bien propre de chaque personne, chacun de nous a son langage qui le caractérise. (Cuilleret, 2007, p. 293)*

Le langage est l'essence même de l'homme. Il lui permet de traduire sa pensée, d'exprimer ses sentiments et ses émotions, de raconter son histoire, mais surtout, il permet à l'homme d'entrer en relation avec autrui. Le handicap cognitif, qu'il soit d'origine génétique ou neuro-développementale, affecte toujours le langage. Les enfants qui en sont atteints présenteront toujours des difficultés pour communiquer et les garderont toute leur vie.

La trisomie 21, ou syndrome de Down dans la littérature anglaise, est la première cause de maladie génétique en France. Elle touche 50 000 personnes environ. Si elle entraîne systématiquement des troubles du langage, généralement, elle affecte peu les capacités relationnelles des enfants qui en sont atteints.

Mais il a été porté à notre attention que certains enfants trisomiques présentaient des spécificités évoquant la présence de traits autistiques par les différents professionnels.

L'autisme est un trouble neuro-développemental, qui touche environ 650 000 personnes en France. Selon le degré d'atteinte, des troubles plus ou moins importants du langage sont présents. Mais plus que les troubles du langage, ce sont les troubles de la relation à l'autre qui sont particulièrement manifestes.

Les conséquences possibles de l'existence du diagnostic associé de trisomie et d'autisme nous ont interrogées. Les enfants trisomiques ont, de par leur maladie, des difficultés langagières, mais si des traits autistiques y sont associés, comment peuvent-ils communiquer ? S'exprimer ? Entrer en relation avec les autres ? Quelle prise en charge pouvons-nous mettre en place, afin de les soutenir dans leurs difficultés ?

Nos lectures ont confirmé l'existence de ce double diagnostic, bien plus connus dans les pays anglo-saxons qu'en France. Mais si des études évoquent sa présence, et la manière de poser son diagnostic, rares sont celles qui parlent des troubles du langage et de la communication qu'il entraîne.

Ainsi, nous nous sommes interrogés sur la manière dont les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés pouvaient entrer en communication avec les autres. Pourront-ils développer un langage ? Ce dernier présentera-t-il des spécificités particulières ?

Les objectifs de cette recherche sont donc de décrire les caractéristiques de la communication verbale et les caractéristiques de la communication non-verbale des enfants trisomiques ayant des traits autistiques. En effet, avant de pouvoir réfléchir aux possibilités qui permettraient d'adapter la prise en charge de ces enfants, il nous semblait important de tenter de décrire le plus précisément possible les spécificités langagières de ces enfants.

Pour atteindre ces objectifs, notre démarche s'est effectuée en deux temps. Dans une première partie, théorique, nous avons présenté la trisomie 21 et ses conséquences, ainsi que l'autisme et ses conséquences. Nous avons aussi évoqué les connaissances actuelles sur le diagnostic associé d'autisme et de trisomie. Dans une deuxième partie, nous avons mis en place un protocole de recherche permettant d'étudier les spécificités de communication des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés. Nous avons décrit les moyens de le mettre en œuvre, présenté les cas rapportés dans l'étude, détaillé les résultats obtenus. Mais, ainsi que le dit Cuilleret : « le langage est le bien propre de chaque personne, chacun de nous a son langage qui le caractérise ». Est-il possible de généraliser les comportements observés dans chaque cas à l'ensemble des personnes trisomiques ayant des traits autistiques ?

La présence de la trisomie associée à l'autisme pourrait donc avoir des répercussions importantes sur les possibilités de ces enfants à entrer en relation avec les autres, afin d'exprimer ce qui est important pour eux.

# PARTIE THEORIQUE

# I. La trisomie 21

La trisomie 21 est une anomalie génétique. Décrite par Seguin en 1846, puis par Down en 1866, il a fallu attendre 1959 pour qu'une équipe de chercheurs français, Lejeune, Turpin et Gauthier, mettent en évidence le chromosome surnuméraire responsable du morphotype des enfants dits « mongoliens ». Cette découverte a permis d'expliquer les caractéristiques physiques des personnes trisomiques, mais a également apporté un éclairage sur les causes neuropsychologiques du handicap cognitif présenté par ces personnes (Rondal, 2010).

Des recherches décrivant les différentes formes de trisomie 21 ont alors vu le jour, suivies par de nombreuses autres abordant des domaines spécifiques touchés par ce handicap (développement *in utero*, développement moteur, développement langagier, aspects neuropsychologiques, prise en charge, vieillissement, etc.).

Cette partie s'attachera donc à présenter les différentes causes de la trisomie 21, les critères permettant de poser le diagnostic de cette maladie, et les caractéristiques du développement des enfants trisomiques. Un dernier point permettra d'évoquer les recherches en cours dans ce domaine.

## A. Etiologie de la trisomie 21

La trisomie 21 est une maladie génétique. Elle est due à la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21<sup>ème</sup> paire, ce qui entraîne un caryotype comprenant 47 chromosomes au lieu de 46.

**Chez une personne « ordinaire »**, les cellules du corps humain sont composées de 46 chromosomes répartis en 23 paires. 22 paires sont composées d'autosomes (chromosomes ordinaires), et une paire contient les chromosomes sexuels, ou gonosomes, codés par XY pour les hommes et XX pour les femmes.

Le caryotype d'une personne représente tous ses chromosomes. Les 22 paires d'autosomes y figurent donc, elles sont rangées par ordre de grandeur décroissante et numérotée de 1 à 22 ; la paire de chromosome 21 est donc la 2<sup>ème</sup> plus petite paire de chromosomes. Puis y est ajoutée la paire de gonosomes (Cf. « figure 2 : caryotype humain masculin ci-dessous »). Lors de sa conception, une personne reçoit 46 chromosomes de ses parents : ces chromosomes proviennent des gamètes, c'est-à-dire des cellules sexuelles des parents. Un chromosome de

chaque paire, soit 23 chromosomes au total, est issu du spermatozoïde paternel, et un chromosome de chaque paire, soit 23 chromosomes au total, est issu de l'ovule maternel. Lors de la fécondation, les 23 chromosomes paternels s'assemblent avec les 23 chromosomes maternels pour former une cellule-œuf composée de 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes au total).

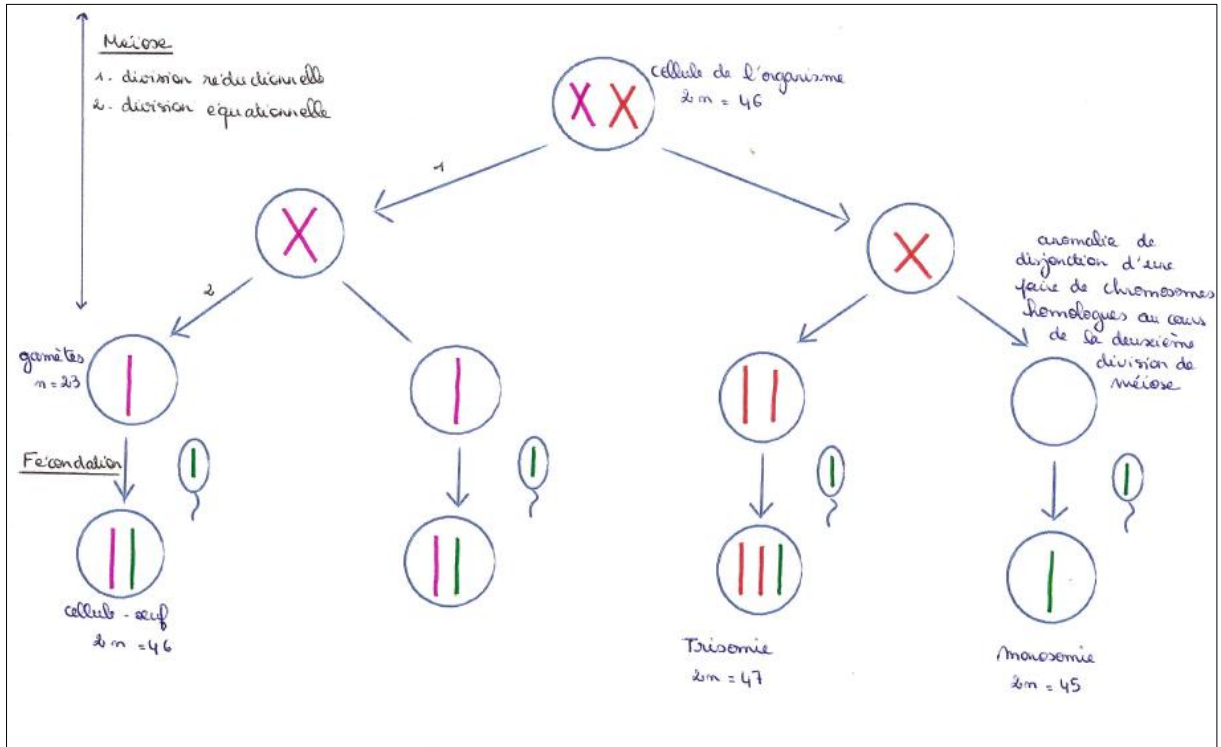


Illustration 1 : Formation d'une cellule-œuf ordinaire et d'une cellule-œuf trisomique

**Chez une personne trisomique**, l'anomalie génétique entraînant la présence du chromosome surnuméraire peut avoir lieu avant, pendant, ou aux tous premiers moments qui suivent la conception, déterminant ainsi trois formes de trisomie.

La trisomie 21 homogène libre est la plus fréquente des formes de trisomie (environ 93 % des trisomies, Céleste & Lauras, 2005). Elle est « homogène » car toutes les cellules de l'organisme sont porteuses des trois chromosomes 21, et « libre » car le chromosome surnuméraire n'est rattaché à aucun autre.

Dans ce cas, l'accident génétique se produit avant la conception, au moment de la deuxième division de méiose (division qui sépare les chromatides<sup>1</sup> des chromosomes). Les deux chromatides du chromosome 21 ne se dissocient pas, la cellule germinale (ovule ou

<sup>1</sup> Une chromatide est une des deux parties homologues d'un chromosome, réunies par le centromère avant de se séparer lors de la division cellulaire (dictionnaire Larousse).

spermatozoïde) se compose donc de 24 chromosomes, au lieu de 23. Lors de la fécondation, la cellule-œuf se retrouve donc avec 47 chromosomes. Des trois chromosomes 21, un est issu de l'un des parents, et deux, de l'autre parent. Mais l'accident génétique peut également se produire lors de la toute première mitose<sup>2</sup> de la cellule-œuf, c'est-à-dire, juste après la fécondation, le résultat est alors génétiquement identique.

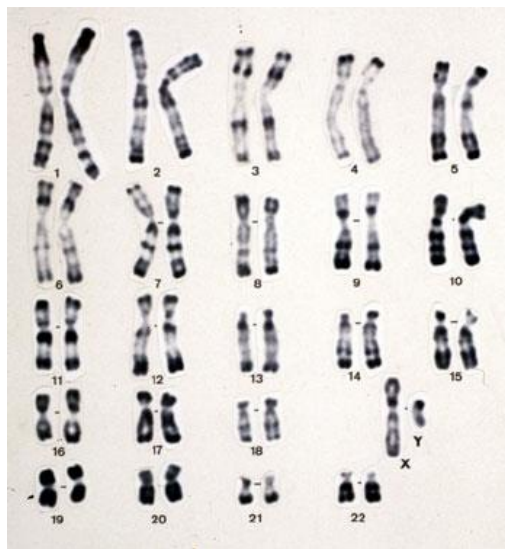


Illustration 2 : Caryotype humain masculin<sup>3</sup>

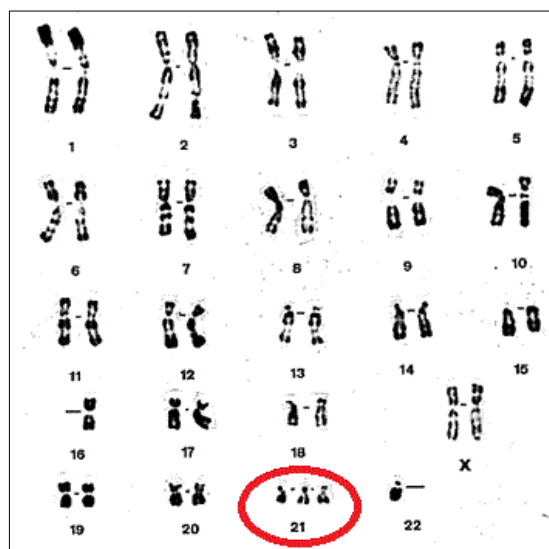


Illustration 3 : Caryotype d'une femme trisomique 21<sup>4</sup>

La trisomie 21 « en mosaïque » est la moins fréquente des formes de trisomie. Elle ne survient que dans environ 2 % des cas (Céleste & Lauras, 2005). Dans ce cas, l'accident génétique survient plus tardivement. Les gamètes des parents sont bien constitués de 23 chromosomes, la cellule-œuf contient 46 chromosomes, sa première division se déroule sans problème. Après quelques divisions cellulaires, une des cellules ne se sépare pas correctement : les chromatides du chromosome 21 ne se divisent pas, donnant une cellule à 47 chromosomes et une cellule à 45 chromosomes (qui ne sera pas viable). La cellule à 47 chromosomes se divise, donnant des cellules de type  $2n = 47$ , qui se divisent également, et ainsi de suite. Mais dans l'organisme, des cellules « normales », de type  $2n = 46$ , sont toujours présentes et continuent, elles aussi, de se diviser. Chez le fœtus, coexisteront donc

<sup>2</sup> La mitose est un processus de division cellulaire, caractérisé par la duplication de tous les éléments de la cellule et par leur répartition égale dans les deux cellules filles (dictionnaire Larousse).

<sup>3</sup> Source : <http://www.cnrs.fr/cnrs-images>

<sup>4</sup> Source : <http://www.cnrs.fr/insb/communication>

des cellules à 46 et des cellules à 47 chromosomes. C'est de ce mélange que provient le nom de trisomie « en mosaïque ».

La trisomie 21 par translocation se retrouve chez environ 5 % des personnes trisomiques (Céleste & Lauras, 2005). Dans ce cas, il s'agit du phénomène de translocation : l'un des bras d'un des chromosomes 21 est transloqué sur un autre chromosome. Le caryotype présente 46 chromosomes. Cet accident génétique survient soit chez l'un des parents avant la fécondation (translocation équilibrée, car il n'y a pas de matériel génétique supplémentaire, il est « seulement » déplacé), soit après, lors d'une division cellulaire. L'enfant sera lui porteur d'une translocation déséquilibrée, il possèdera en effet trois chromosomes 21.

La trisomie 21 est un « accident de la nature » (Ammann, 2012), dont la cause n'est pas connue. Cependant, il existe des facteurs favorisant cet accident notamment l'âge maternel, les antécédents familiaux. D'autres facteurs de risques sont également évoqués (radiation, substances chimiques, virus, consanguinité, pathologies maternelles) qui contribueraient à favoriser un dérèglement génétique, mais aucune recherche n'a encore pu les prouver.

D'autres formes de trisomie peuvent exister, comme la trisomie 18, ou la trisomie 13. Elles sont beaucoup plus rares, car généralement le fœtus porteur de l'anomalie n'est pas viable. La présence du chromosome surnuméraire sur la 21<sup>ème</sup> paire va avoir toutes sortes de conséquences pour l'enfant porteur de l'anomalie. Il pourra être détecté *in utero*, permettant d'évoquer très tôt le diagnostic, ce qui laissera un peu de temps à la famille pour s'y préparer.

D'après Bigot-De Comite (1999) et Marès (2005), le **diagnostic génétique** de la trisomie 21 se fait généralement pendant la grossesse, au moyen de différents examens : la prise de sang (permet le dosage des marqueurs sériques maternels), l'échographie (permet de détecter les particularités morphologiques ou malformations qui peuvent évoquer une trisomie 21), l'amniocentèse (permet de réaliser un caryotype des cellules fœtales). En l'absence d'amniocentèse, le diagnostic de trisomie est confirmé à la naissance par la réalisation du **caryotype des chromosomes** de l'enfant. Une fois le diagnostic établi avec certitude, les parents peuvent commencer à mettre en place une prise en charge adaptée à leur enfant. Leur accompagnement par l'équipe soignante est très important car ce diagnostic est lourd pour eux, et ne sera pas sans conséquence.

L'éducation précoce permettra une prise en charge globale de l'enfant et permettra d'accompagner son développement afin de limiter au mieux les conséquences de la trisomie.

## **B. Le développement de l'enfant trisomique**

La trisomie 21 a des conséquences importantes pour l'enfant atteint par cette anomalie. Sa symptomatologie est probabiliste et non déterministe, c'est-à-dire que chaque symptôme a une certaine probabilité d'être exprimé à un degré variable. Aucune personne trisomique ne présente toutes les caractéristiques physiques, cognitives et langagières, évoquées ci-dessous, au même degré. Et cependant, on ne peut pas parler de « degré d'atteinte » dans la trisomie. Par ailleurs, aucun symptôme n'est purement spécifique du syndrome, c'est la présence de l'ensemble des symptômes qui caractérise la trisomie.

L'anomalie génétique a des répercussions non négligeables sur le développement de la personne trisomique. Cependant, même si elle est la cause des troubles qui vont en découler, elle n'est pas le seul unique facteur de la bonne ou moins bonne évolution d'un enfant. L'importance du milieu dans lequel il grandit, des soins et de l'attention qu'il reçoit, de l'accueil que la société et les personnes qu'il côtoiera lui réserveront, sont autant de facteurs à prendre en compte dans le développement de l'enfant trisomique.

### **1. Morphotype de la personne trisomique 21**

L'ensemble des caractéristiques physiques d'une personne est regroupé sous le nom de morphotype. Dans la trisomie 21, les altérations de ce dernier ne sont pas d'origine orthopédique mais neuromusculaire. Les signes cliniques qui caractérisent l'apparence physique de la personne trisomique touchent différentes parties du corps.

#### La tête.

Une dysmorphie faciale (atteignant le visage, les yeux, le nez, les oreilles, la bouche, la langue, les lèvres et la dentition) et une microcéphalie sont présentes.

#### Le corps

L'enfant trisomique présente une hyperlaxité ligamentaire et une hypotonie axiale et périphérique de certains groupes musculaires. L'abdomen est volumineux. Des hernies (notamment ombilicales) sont fréquentes. Le thorax est déformé.

### La peau

La peau est sèche, marbrée et rugueuse. Les cheveux sont secs et rares. Les ongles sont minces et friables.

### Les mains

Les mains sont larges, trapues, avec un pli palmaire unique, souvent médian. Les doigts sont courts et le pouce est incurvé vers l'intérieur

### Les pieds

Les pieds sont courts et trapus, la voûte plantaire est plate. Les deux premiers orteils sont nettement espacés l'un de l'autre. Parfois, une fusion ou une mauvaise implantation de plusieurs orteils peut être observée.

### Le poids

Le poids du nouveau-né est légèrement inférieur à la moyenne des nourrissons ordinaires.

## **2. Développement « physique » de l'enfant trisomique 21**

La présence du chromosome surnuméraire aura diverses conséquences sur le développement physique de l'enfant trisomique. Différents troubles, plus ou moins invalidants, pourront apparaître au cours de son développement.

### ***a. Troubles neuro-centraux***

Les troubles neuro-centraux sont liés aux déficiences du système nerveux central. Ils regroupent les troubles perceptifs et les troubles neuro-moteurs.

### Les troubles perceptifs

Les perceptions sensorielles accompagnent les premières interactions de l'enfant avec son environnement, et lui sont indispensables pour entrer dans la communication et le langage. Par ailleurs, c'est par nos sens que nous construisons notre propre représentation du monde. Mais, chez l'enfant trisomique, les cinq sens sont touchés : la perception des messages reçus est atteinte au niveau central, compliquant la mise en place de son système cognitif. Ainsi, tout au long de son existence, les informations du monde extérieur lui parviendront

différemment, entravant ses capacités langagières, relationnelles et sociales (Cuilleret, 2007 ; Maisonneuve, 2008 ; Ammann, 2012).

**Les troubles visuels** ont une origine oculomotrice. L'enfant trisomique fixe difficilement un objet, un visage, et perçoit sous forme d'images déformées le monde qui l'entoure. Il présente souvent un nystagmus temporaire. De plus, le balayage visuel est plus lent, du fait de l'hypotonie des muscles oculomoteurs (Cuilleret, 2007 ; Ammann, 2012).

De plus, d'après Vinter (2008, pp. 25-26) :

Les troubles du regard portent également sur l'exploration visuelle, particulièrement déficiente, et sur la poursuite visuelle. Ces enfants procèdent par saccades et ne peuvent explorer l'objet dans sa totalité. Par ailleurs, la vitesse de leur regard s'adapte difficilement à celle de la cible, ce qui entraîne des difficultés à explorer, à comparer, à extraire l'ensemble des informations. Les difficultés s'atténuent lorsque les objets sont présentés lentement.

**Les troubles auditifs** sont extrêmement fréquents chez les enfants trisomiques. Ils sont liés aux particularités anatomiques engendrées par la présence du chromosome surnuméraire. Ces anomalies anatomiques favorisent les pathologies inflammatoires ou infectieuses qui entraînent fréquemment des surdités de transmission. De plus, des surdités de perception peuvent être développées, leur degré variant selon l'individu. Ainsi, le développement du langage pourra être perturbé : ces surdités (notamment de transmission) surviennent alors que l'enfant construit son système phonologique. L'atteinte de la boucle audio-phonatoire entraîne un flou phonémique, qui altère la perception puis la production par l'enfant de son lexique phonologique (Vinter, 2008).

D'un point de vue neuro-central, les enfants trisomiques présentent systématiquement un trouble des écoutes, particulièrement handicapant : les perceptions sonores sont mal décodées au niveau du système neuro-central. Par ailleurs, du fait du rétrécissement de leur champ auditif, tout son aigu au-delà de 4000 dB (bruits stridents, sifflements, bruits d'explosion,...), sera perçu comme douloureux, voire insupportable (Cuilleret, 2007).

Les enfants trisomiques présentent également des troubles auditivo-perceptifs. Un lien étroit entre l'ouïe et la structuration temporelle a toujours existé. Chez les enfants trisomiques, la perception des rythmes (dont celui de la parole) est compliquée (notamment dans la durée), ainsi que le traitement des séquences temporelles rapides. De plus, ces enfants entendant, mais discriminant difficilement les caractéristiques phonétiques de la langue, ont du mal à

intégrer le système phonatoire de cette dernière : ils font des confusions sourdes/sonores, voyelles orales/voyelles nasales, occlusives/constrictives... (Vinter, 2008 ; Forget & Lemée, 2009).

Les **troubles de la sensibilité tactile et kinesthésique** sont eux aussi constants. On retrouve des troubles de la sensibilité superficielle (correspondant au toucher). Les différentes textures et températures sont perçues de manière altérées. Les enfants trisomiques ont des difficultés à reconnaître un objet déjà touché, et coordonnent difficilement leur exploration tactile. Ils ne peuvent donc décoder les informations kinesthésiques et ainsi, n'arrivent pas à accéder à une représentation globale de l'objet. La sensibilité proprioceptive consciente et inconsciente est également atteinte, compliquant la perception et la maîtrise de leur corps. La perception de la douleur est perturbée : elle est ressentie plus tardivement, différemment, et de manière atténuée (Cuilleret, 2007 ; Vinter, 2008).

**Les troubles gustatifs** : la répartition des papilles gustatives de l'enfant trisomique n'est pas habituelle, percevoir les différents goûts lui est donc difficile (Cuilleret, 2007).

**Les troubles olfactifs.** L'odorat des enfants trisomiques est fortement atténué et imprécis. Ils ne reconnaissent pas la différence « bon / mauvais », et ne sont pas sensibles aux odeurs prédictives de danger comme le brûlé.

#### Les troubles neuro-moteurs

**L'hypotonie musculaire** est sélective : elle atteint spécifiquement certains muscles. Ses conséquences dépendent du muscle touché. Elle atteint principalement les muscles de la cage thoracique et de la stature vertébrale.

**Les troubles de la croissance.** A sa naissance, le nourrisson atteint de trisomie a une taille dans la moyenne des enfants de son âge. Mais dès ses premières années de vie, un ralentissement de sa croissance est observé, pour arriver à une taille d'adulte entre 1m55 et 1m60 pour les hommes et 1m45 et 1m50 pour les femmes, ce qui est inférieur à la taille moyenne de la population ordinaire. Cependant, cette moyenne a tendance à augmenter avec la mise en place de traitements endocriniens et métaboliques, ainsi qu'avec une prise en charge nutritionnelle.

**Le retard de myélinisation.** Chez l'enfant trisomique, on observe une myélinisation<sup>5</sup> retardée. Ce qui entraîne une acquisition tardive de la latéralité. Il est donc important de veiller à adopter un comportement approprié afin qu'une fausse latéralité ne s'installe pas chez l'enfant par imitation de l'adulte. De plus, un temps de latence est présent, que ce soit pour la parole, ou pour la motricité, d'où l'importance d'accorder un temps suffisant à l'enfant pour répondre.

**Les troubles cérébelleux et les troubles des rythmes.** Ces troubles, toujours présents mais à divers degrés, ont de nombreux impacts. Les rythmes archaïques sont ceux atteints le plus fréquemment. Par ailleurs, chez les adultes trisomiques, des tremblements apparaissent relativement tôt.

**Les troubles du sommeil** varient d'une personne à l'autre. Toujours présents, ils sont plus ou moins gênants, et existent à tout âge. Ils se caractérisent par de fréquents réveils, plus ou moins longs au cours de la nuit. Généralement dus à des apnées du sommeil, ils peuvent également apparaître en cas de douleurs (dus à un reflux gastro-œsophagien, posturales, osseuses, musculaires, dentaires, céphalées,...), de troubles respiratoires, ou même, en présence de certains facteurs environnementaux. Il est important de les prendre en charge car ils ont un retentissement sur le comportement de la personne (Leersnyder (de), 2011).

**La maturation corticale prolongée.** La maturation corticale de la personne trisomique 21 se fait lentement et se poursuit jusqu'aux environs de 22-24 ans (alors qu'elle se termine vers 16 ans chez l'adolescent ordinaire), permettant le prolongement des apprentissages après 20 ans.

### ***b. Troubles immunologiques***

Tout au long de sa vie (in utero, enfant puis adulte), la personne trisomique sera particulièrement sensible aux infections venant de l'extérieur, son système immunitaire étant déficitaire.

**Chez le fœtus :** de nombreux enfants trisomiques naissent avec de graves malformations, mortelles si elles ne sont pas opérées dans les tous premiers jours de leur vie. Ces

---

<sup>5</sup> La myélinisation est la formation d'une gaine de myéline autour des fibres nerveuses durant le développement du système nerveux. La gaine de myéline sert à accélérer la conduction des messages nerveux (dictionnaire Larousse).

fœtopathies<sup>6</sup> surviennent car le placenta est particulièrement sensible aux agressions extérieures.

**Les pathologies ORL** : les pathologies ORL, rhinopharyngites, otites, laryngites, sont fréquentes et doivent toujours être traitées, car elles ont des conséquences importantes sur le développement langagier de l'enfant.

**Les allergies** : les personnes trisomiques 21 sont particulièrement sensibles aux allergies, et ont un fort risque de développer de l'eczéma.

### ***c. Troubles endocriniens et métaboliques***

Les troubles liés au dysfonctionnement endocriniens et métaboliques sont nombreux chez la personne trisomique. Ils sont généralement connus et nécessitent un suivi médical régulier. Leurs conséquences sont souvent invalidantes mais elles peuvent être largement diminuées avec la mise en place d'une éducation alimentaire précoce.

Ainsi sont essentiellement retrouvés des troubles thyroïdiens (hypothyroïdie le plus souvent) associés à une intolérance au gluten (dite maladie cœliaque), une avitaminose<sup>7</sup> (vitamines du groupe B), un dysfonctionnement de l'absorption des oligo-éléments, une obésité (conséquences des différents troubles évoqués ici), des troubles de la régulation de la glycémie<sup>8</sup> (hypo- ou hyperglycémie), .et des troubles de la fonction rénale

### ***d. Troubles hématologiques***

La personne trisomique possède une formule sanguine différente de celle de la personne « ordinaire » notamment au niveau des plaquettes. Le risque de leucémie est important. Par ailleurs, une attention particulière doit être portée au taux de fer dans le sang car une anémie<sup>9</sup> peut avoir des conséquences importantes chez l'enfant trisomique (Cuilleret 2007).

---

<sup>6</sup> Maladie affectant le fœtus (dictionnaire Larousse).

<sup>7</sup> L'avitaminose correspond à l'ensemble des phénomènes pathologiques (c'est-à-dire des maladies) dus à une carence en une ou plusieurs vitamines (dictionnaire Larousse).

<sup>8</sup> La glycémie est le taux de sucre dans le sang. Ce taux est constant (environ 1g/L de sang), sa régulation est assurée par le foie et le pancréas.

<sup>9</sup> Une anémie est une diminution du taux d'hémoglobine (pigment des globules rouges assurant le transport de l'oxygène des poumons aux tissus) dans le sang (dictionnaire Larousse).

### ***e. Troubles moteurs et psychomoteurs***

Les troubles moteurs et psychomoteurs sont toujours présents chez les enfants trisomiques, mais leur degré varie d'une personne à l'autre. S'ils sont pris en charge précocement, leurs conséquences peuvent être fortement limitées.

#### *Les troubles moteurs*

**Les troubles respiratoires.** L'hypotonie des muscles de la ceinture scapulaire entrave fortement le développement de la cage thoracique, entraînant une diminution de la capacité respiratoire de la personne trisomique apparaissant avec l'âge. Les conséquences de cette mauvaise croissance sont multiples (pulmonaires et ORL) et retentissent sur le fonctionnement cérébral et sur l'appareil phono-articulatoire des personnes trisomiques.

**Les troubles de la préhension.** La main d'un enfant trisomique est la même que celle de n'importe quel nourrisson. Pendant ses premiers mois de vie, les gestes se développent sans problème. La préhension apparaît au même âge que chez tous les bébés. L'enfant balaie l'espace qui se trouve devant lui afin d'attraper l'objet qu'il désire : c'est la préhension « en râteau ». Le développement de la préhension se poursuit normalement jusqu'aux alentours de deux ans et demi – trois ans, âge auquel elle va commencer à se détériorer, spécialement s'il n'y a pas eu d'éducation précoce mise en place.

**Les troubles du membre inférieur.** Les membres inférieurs du bébé porteur de trisomie ne présentent pas d'anomalie particulière jusqu'aux alentours de 6 mois environ. Puis une déstabilisation des prises d'appui et un affaissement de la voûte plantaire vont apparaître, retardant l'acquisition de la marche et de la station debout : la position assise s'acquiert aux alentours de 10 mois, la marche entre deux et trois ans.

**Les troubles de la statique vertébrale** L'hypotonie de la ceinture abdominale entraîne différentes gênes (esthétique, dans ses mouvements, lors de la digestion,...). Par ailleurs, l'enfant trisomique est très gêné par ses problèmes de statique vertébrale (scoliose importante, dos « mou », tenue droite compliquée), qui sont douloureux, en plus d'être peu esthétiques.

#### *Le développement psychomoteur*

L'enfant trisomique peut présenter un **retard psychomoteur**. Ce retard est lié au vécu de l'enfant, à ses problèmes de santé et à son environnement éducatif et psycho-affectif. Toutes les étapes du développement psychomoteur sont respectées mais elles se déroulent plus

tardivement que chez un enfant « ordinaire ». L'acquisition des équilibres (globaux et posturaux) est particulièrement difficile (Cuilleret, 2007).

Par ailleurs, la **coordination motrice et sensori-motrice** se développe tardivement. Ce retard est particulièrement marqué en ce qui concerne la motricité fine, c'est-à-dire quand l'enfant doit enchaîner ou réaliser rapidement et avec précision des mouvements ou des gestes. Ces difficultés seraient dues à un trouble de la rétention des formes motrices (Bigot de Comite, 1999).

**L'acquisition du schéma corporel** : les enfants trisomiques perçoivent tardivement l'espace de manière adaptée, et garderont toujours des difficultés à se repérer dans ce dernier. De plus, la représentation que l'enfant se fait de son corps se construit à partir des expériences sensori-motrices qu'il aura effectuées dans son enfance. Or, la trisomie rend ces dernières compliquées. La construction de son schéma corporel par l'enfant trisomique sera donc difficile, il n'accèdera qu'à une image incomplète et parcellaire de son unité corporelle. Tout ceci concourra à retarder l'acquisition de la latéralité de ces enfants, qui ne sera vraiment stable qu'aux alentours de 9-10 ans. (Bigot de Comite, 1999 ; Ammann, 2012).

### ***f. Troubles oro-praxiques***

Les praxies sont des mouvements volontaires coordonnés, dirigés en fonction d'un but. Les troubles oro-praxiques touchent la face et le cou et entraînent des difficultés articulatoires, phonatoires, de communication, de déglutition, de mastication, et de mobilité de la face. Ces troubles sont dus, chez la personne trisomique 21, à des particularités anatomiques<sup>10</sup>. Ils ont des conséquences importantes sur la communication, la respiration, l'alimentation et les expressions faciales, entraînant des répercussions psychologiques qui ne sont pas à négliger (Cuilleret, 2007). En effet, les tics, le bruxisme<sup>11</sup>, les mouvements de la mâchoire ressemblant à des grimaces ont des conséquences sur l'image sociale renvoyée par l'enfant trisomique. Et pourtant, ces signes ne sont pas dus à la déficience intellectuelle mais bien à l'inconfort provoqué par la dysharmonie des structures de la face et par l'instabilité de la mandibule (Ammann, 2012).

A ce développement atypique, s'associent différents troubles cognitifs.

---

<sup>10</sup> Déséquilibre du niveau moyen de la face et perturbation de la croissance de cette dernière avec hypotonies (notamment des muscles articulatoires), palais voûté, allongement en avant des mâchoires, rétrécissement de la cavité buccale, aplatissement des angles de la mandibule, hypoplasies maxillaires, fosses nasales de petite taille, langue peu fonctionnelle.

<sup>11</sup> Des bruxismes sont des mouvements répétés et inconscients de friction des dents (dictionnaire Larousse).

### **3. Le développement cognitif de l'enfant trisomique 21**

L'anomalie chromosomique entraîne également des conséquences sur le développement cognitif des jeunes enfants. Toutes les facultés permettant le raisonnement sont atteintes. Il semblerait, d'après Blanchard (2004), que les personnes trisomiques passent par tous les stades et sous-stades de développement décrit par Piaget, mais en y restant plus longtemps. Ainsi, l'enfant trisomique présentera des troubles psycho-affectifs et cognitifs, dans la construction de sa pensée.

#### ***a. Le développement psycho-affectif de l'enfant trisomique***

L'enfant trisomique présente des **difficultés d'attachement** liées à l'hypotonie musculaire, à ses difficultés cognitives et aux difficultés de ses parents à savoir comment décoder les comportements de leur enfant.

**Les comportements d'individualisation** apparaissent tardivement : la crise d'opposition, le stade du miroir<sup>12</sup>, et l'emploi du « je » se mettent en place lentement. L'individualisation n'est vraiment accomplie qu'au cours de la sixième année de vie de l'enfant.

Les **interactions précoces mère/enfant** sont difficiles à initier. L'enfant établit difficilement un contact oculaire avec sa mère, et ses manifestations émotionnelles sont rares et brèves. De plus, la mère n'arrive pas à donner un sens aux vocalisations de son enfant. Il ne faut pas oublier non plus le choc qu'a été pour les parents l'annonce du diagnostic de trisomie, et leurs difficultés à savoir comment accueillir leur enfant avec toutes ses différences.

#### ***b. Le handicap cognitif***

L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) définit le « retard mental » ou « déficience intellectuelle » comme :

un arrêt du développement mental ou un développement mental incomplet, caractérisé par une insuffisance des facultés et du niveau global d'intelligence, notamment au niveau des fonctions cognitives, du langage, de la motricité et des

---

<sup>12</sup> Le stade du miroir est un stade de développement psychique de l'enfant. Il correspond à la prise de conscience par l'enfant que de reflet renvoyé par le miroir n'est d'autre que le sien. Quand l'enfant se reconnaît dans le miroir, alors on est assuré qu'il se considère comme une personne.

performances sociales. [...] Il peut être associé à d'autres troubles physiques ou mentaux ou survenir isolément.<sup>13</sup>

Plus généralement, trois critères caractérisent le handicap cognitif : la limitation du fonctionnement intellectuel, la limitation des comportements adaptatifs, et la présence de ces limitations avant l'âge adulte.

La déficience intellectuelle est évaluée grâce à des tests normalisés d'intelligence. Ces épreuves donnent un « niveau » d'intelligence, un degré de déficience.

Quotient intellectuel	Déficience intellectuelle
Supérieur à 130	Supérieure
70-130	Normale
50-69	Légère
35-49	Moyenne
20-34	Sévère
Inférieur à 20	Profonde

Illustration 4 : Degrés d'efficienne intellectuelle

Du fait de son équipement biologique spécifique, l'enfant trisomique présente un handicap cognitif dont le degré varie : moyen, sévère ou profond. Le QI est en moyenne de 60, ce qui s'assimile à la maturité d'un enfant de 6-7 ans. Les enfants les plus efficaces ont un QI de 80, ce qui correspond à la maturité d'un enfant de 10 ans. Il est toutefois important de noter que les capacités intellectuelles et d'adaptation sociale peuvent s'améliorer avec une prise en charge précoce et adaptée. Par ailleurs, grâce à la prolongation de la maturation corticale, le développement cognitif peut se poursuivre jusqu'à 25 ans environ. Enfin, les personnes trisomiques ont généralement un QI hétérogène. En effet, ces dernières présentent de bonnes capacités de cognition non verbale et gestuelle, mais rencontrent en revanche, de grandes difficultés dans les tâches sollicitant le langage ou la mémoire auditive.

---

<sup>13</sup> OMS (2001). Rapport sur la Santé dans le Monde 2001.

### ***c. Les autres troubles cognitifs de l'enfant trisomique***

#### *La mémoire*

La mémoire joue un rôle essentiel dans l'apprentissage des diverses compétences, comme le langage ou le raisonnement.

Dans la trisomie 21, les troubles de la catégorisation conceptuelle et du codage des informations perceptives entraînent un déficit de la **mémoire à court terme**. La **mémoire auditivo-verbale** est altérée rendant difficile la mémorisation de séquences rythmiques. Toutefois, il semblerait que leur mémoire de reconnaissance soit bonne.

Par ailleurs, les personnes trisomiques arrivent difficilement à mettre en place des **stratégies mnésiques** permettant d'améliorer la mémorisation comme : le rappel verbal intérieur des noms à garder en mémoire, l'organisation logique du matériel à mémoriser afin de s'en souvenir plus facilement, l'élimination organisée et l'oubli volontaire.

#### *L'attention*

L'attention est très souvent perturbée dans le cadre de la trisomie 21, elle est particulièrement labile. Face à une situation, l'enfant répond souvent trop rapidement, ne l'ayant pas étudiée dans son ensemble. De plus, lorsqu'il est soumis à un stimulus, il éprouve des difficultés à s'adapter et à s'orienter. Enfin, il peut difficilement soutenir longtemps son attention (Cuilleret, 2007).

### ***d. Les troubles de la construction de la pensée***

La pensée est une activité psychique, qui recouvre les processus par lesquels sont élaborés, en réponse aux perceptions venues des sens, des images, des sensations, et des concepts que l'être humain associe pour apprendre, créer et agir.

La construction du temps permet la mise en place du raisonnement, de l'abstraction, du jugement, et de l'imaginaire, compétences permettant de penser. Ainsi, ce sont les difficultés liées au temps qui entraînent les autres troubles de la construction de la pensée de l'enfant trisomique.

#### *Les difficultés temporelles*

L'hypotonie musculaire, les difficultés perceptives, le temps de latence, le déficit cérébelleux, et les difficultés de représentation mentale, de synthèse, d'attention et de mémorisation, sont à l'origine des troubles temporels présents dans la trisomie 21. Par

ailleurs, l'enfant trisomique éprouve des difficultés à reproduire des structures rythmiques, qu'elles soient auditives, visuelles, ou motrices.

Le temps est nécessaire pour **opérer mentalement**. Il est indissociable de la notion d'espace. En effet, les troubles de l'orientation et de l'organisation spatiale entravent l'orientation temporelle. Ce que l'enfant découvre par ses expérimentations sensori-motrices sera difficilement transposé au niveau de sa pensée, et restera sans signification. (Maistre (de), 1992) Par ailleurs, le temps est impliqué dans la notion de causalité : le lien cause-conséquence ne pourrait exister en dehors du temps. Enfin, le temps est intimement lié à la mémoire : les souvenirs du passé permettent d'agir dans le futur. Les enfants trisomiques ont des difficultés à se situer dans leur histoire personnelle, à intégrer leur passé, et à se projeter dans l'avenir.

L'enfant trisomique vit dans l'immédiat et s'attache à des détails, il appréhende difficilement un résultat dans son ensemble. Pour pouvoir construire la notion de temps, et ainsi accéder au temps opératoire<sup>14</sup>, l'enfant doit avoir une pensée réversible et atteindre le stade des opérations concrètes<sup>15</sup> (neuf ans chez l'enfant « ordinaire », à l'adolescence chez l'enfant trisomique). Chacun de ces enfants présente des difficultés temporelles, mais à des degrés divers. Ils rencontrent des problèmes pour se représenter et percevoir le temps, pour intégrer et utiliser les différents repères et systèmes de mesure existant. Par ailleurs, il est compliqué pour eux de percevoir et de saisir les durées et les relations temporelles entre les événements (successions, enchaînements, simultanésités). L'enfant trisomique organise difficilement sa pensée et son langage selon un axe temporel. Cela retentira sur son informativité : il ne peut donner des renseignements temporels exacts et utiles.

Par ailleurs, les notions de rythme et de temps, atteintes dans la trisomie 21, entravent la maîtrise de la succession des événements dans le temps, alors même que cet outil est indispensable pour pouvoir construire une histoire. Sur le plan du langage, ces difficultés se retrouvent dans le récit, la syntaxe, et l'acquisition de la parole. Par ailleurs, ces troubles affectent aussi la construction de son raisonnement cartésien, le développement de sa pensée logico-mathématique, ainsi que la construction de son identité.

---

<sup>14</sup> Le temps opératoire correspond à la capacité à prédire la successivité des événements (Cuilleret, 2007).

<sup>15</sup> Le stade des opérations concrètes est une étape du développement de la pensée décrite par Piaget. Il correspond à l'acquisition des opérations logico-mathématiques et infra-logiques qui se déroule entre 7-8 et 11-12 ans.

### Le raisonnement

Comme nous venons de le voir, les notions temporelles sont difficiles à acquérir par les enfants trisomiques. Il en est de même pour les notions de logique, spatiales, le schéma corporel, la latéralité. Et pourtant, ces notions sont indispensables à la maîtrise du raisonnement cartésien<sup>16</sup>. Ce dernier se construit grâce à la successivité, à la réversibilité et à l'anticipation. Ces trois processus sont très difficilement acquis dans le cadre de la trisomie 21. La personne trisomique raisonne par analogie et/ou par évocation. Chez eux, l'analyse prend le pas sur la synthèse, ce qui explique certaines de leurs difficultés langagières. En effet, l'apprentissage du lexique et de la syntaxe est compliqué, ainsi que celui de la lecture. Les enfants trisomiques peuvent appréhender certains sons, acquérir la notion de syllabe, mais ils peuvent difficilement lier ces compétences entre elles, afin d'accéder à l'action complexe qu'est la lecture (Amman, 2012).

De plus, leurs perceptions sont différentes de celles des enfants « ordinaires », elles perturbent leur développement : « ces troubles des ressentis et des temps ressentis entraîneraient aussi des dysharmonies de la pensée logique » (Cuilleret, 2007) On peut même retrouver un retard ou un arrêt des capacités de raisonnement par absence de lien logique (Cuilleret, 2007).

### L'abstraction

Abstraire, c'est établir, à partir d'éléments de réalité connus, diverses corrélations qui permettront, une fois recombinaison, d'accéder à un nouveau point de vue. L'abstraction découle de trois opérations mentales. La première est l'analyse : la personne sépare mentalement les différents aspects d'éléments connus. Ensuite, le tri, qui consiste à dégager les traits pertinents et à faire du lien entre ces différents éléments. Enfin, la synthèse de ces derniers permet de les appréhender sous un angle différent.

Chez la personne trisomique, nous avons vu que l'analyse prend le pas sur la synthèse. Ainsi, la première opération mentale nécessaire à l'abstraction ne leur posera pas de problème. Les jeunes porteurs de trisomie peuvent facilement passer en revue les différentes propriétés des éléments qu'ils rencontrent. Les difficultés apparaîtront avec le tri. En effet, avoir une vision d'ensemble de différents éléments afin d'en dégager une propriété commune est compliqué pour eux. Les enfants trisomiques ne parviennent que difficilement à séparer

---

<sup>16</sup> Le raisonnement cartésien comprend les capacités d'abstraction et de raisonnement logico-mathématique.

mentalement les différents aspects d'éléments connus (par exemple, isoler les différentes caractéristiques d'un objet). Ils n'arrivent pas à dégager des traits communs, et à établir des relations entre eux, c'est-à-dire, à comparer des propriétés entre-elles. Ce qui rend l'accès à la synthèse particulièrement difficile.

### Le jugement

L'identité que le jeune trisomique se construit aura une influence importante sur sa vie sociale : sa façon de communiquer, d'exprimer sa pensée, de partager, d'échanger. Avoir un avis, émettre un jugement ou une opinion, nécessite qu'une certaine conscience de soi existe déjà. Construire son identité de personne pensante face à autrui est à travailler dès l'enfance. Ainsi, l'enfant trisomique mettra du temps avant de pouvoir juger une vérité, et de pouvoir différencier le réel du fictif. Ces problèmes proviennent entre autre de ses difficultés de compréhension et de maîtrise du temps, rejaillissant notamment sur son intégration des temps verbaux (comme le conditionnel).

### L'imaginaire et le développement symbolique du langage

L'imaginaire est un monde très personnel, dont la créativité dépend notamment de la confiance en soi de l'enfant (perturbée chez l'enfant trisomique). Il permet à ce dernier de développer sa pensée et d'accéder à l'abstraction.

Le développement du langage dépend de l'ouverture et de l'élaboration du monde symbolique de l'enfant. Pour pouvoir développer ses compétences verbales, l'enfant doit d'abord concevoir et construire des images, puis des scénarii, puis des aventures dans sa tête, et ce grâce à son imaginaire. Le jeu, qui réunit ces expériences et ces relations, lui permet d'accéder à la représentation, au monde symbolique et, par-là, à la pensée.

L'accès à l'univers symbolique est plus long et plus difficile pour les enfants trisomiques que pour les autres enfants. Ils éprouveront toujours des difficultés à raconter quelque chose qu'ils auront vécu.

Le langage trouve son origine dans la relation à l'autre, ce qui permet à l'enfant d'acquérir le dialogue, et dans les capacités de représentation de la personne, ce qui permet à l'enfant d'acquérir le récit. Une personne ne peut raconter que ce qu'elle se représente mentalement. Cette élaboration mentale est lente à se construire, et est généralement incomplète chez l'enfant trisomique.

L'évocation de ces différents troubles cognitifs permet de comprendre pourquoi et comment le langage est atteint dans la trisomie 21.

#### **4. Le développement du langage et de la communication de l'enfant trisomique 21**

Les troubles du langage sont présents chez toutes les personnes trisomiques, et se retrouvent à tous les âges de leur vie. Les déficits moteurs et perceptifs ainsi que les difficultés rencontrées au cours des développements affectif et cognitif de l'enfant, interfèrent dans le développement de son langage et de sa communication. Cependant, chaque jeune n'ayant ni le même handicap cognitif ni la même personnalité, leur généralisation reste difficile. Sans pouvoir combler ces manques, les enfants trisomiques ont mis en place des suradaptations de surface leur permettant d'avoir une vie sociale et de se faire comprendre.

##### ***a. Le développement du pré-langage***

Pendant les premiers mois de vie de l'enfant, celui-ci va explorer le monde qui l'entoure grâce à des découvertes sensorielles et aux échanges qu'il aura avec ses parents. Ces premières interactions sont fondatrices dans la construction de son langage. La trisomie entraînera différents dysfonctionnements dans son développement pré-linguistique. En effet, les troubles visuels -présentés plus haut- auront des répercussions importantes sur la maturation de la pensée de l'enfant et sur la mise en place de ses compétences pré-langagières.

##### **La posture**

Le bébé trisomique est souvent décrit comme très calme : il est peu actif et ses initiatives sont lentes (du fait de l'importance du temps de latence). Il réagit peu aux sollicitations venant de l'extérieur (Cuilleret, 2007). Par ailleurs, la façon dont l'enfant se blottit dans les bras de sa mère est une manière d'interagir avec elle. C'est ce que l'on appelle la « posture d'accordage ». Celle-ci est altérée chez le bébé trisomique du fait de son hypotonie musculaire. Cela explique la mise en place difficile de la communication avec sa mère.

### Le sourire social

Dès les premiers jours, un bébé sourit : sourire réflexe précurseur du sourire social<sup>17</sup>. Les premiers sourire-réflexes apparaissent vers six semaines chez l'enfant trisomique, ils seront peu à peu remplacés par le sourire-social (plus tardif et peu fréquent). Ces sourires participent aux prémices de la communication. Leur retard risque d'affecter la relation affective entre le bébé et ses parents (Cuilleret, 2007).

### Le regard

Par le regard, le bébé peut initier, prolonger, ou stopper l'interaction. Les troubles visuels consécutifs de la trisomie 21 entravent la mise en place du contact œil-œil entre la mère et son nouveau-né. Ce contact, qui correspond au moment où la mère et son bébé se regardent de manière soutenue, est à l'origine du dialogue préverbal et est donc primordial dans la mise en place de la socialisation. Chez l'enfant porteur de trisomie 21, il est lent à apparaître et dure peu de temps. Ainsi durant les tétées, l'enfant porteur de trisomie ne passe en moyenne que 20 % du temps à regarder sa mère, tandis que l'enfant « ordinaire » y consacre environ 80 % du temps.

Plus tard, ce dernier devient moins exclusif dans ses regards à la mère pour s'intéresser à son environnement, d'abord immédiat puis plus large. Chez l'enfant trisomique en revanche, les contacts oculaires vers la mère se poursuivent, leur regard se tournant difficilement vers l'extérieur.

Par ailleurs, l'enfant trisomique ne regarde pas toujours ce qu'il tient, ce qu'il explore, ce qu'on lui donne, et le parent ne fait pas toujours attention à ce que son enfant le regarde quand il joue avec lui, ce qui entraîne une difficulté dans la mise en place de la coordination visuo-motrice. Il en va de même pour la coordination œil-son : l'enfant doit regarder et la personne qui parle et l'objet ou l'image dont il est question, afin de pouvoir associer sons entendus, objet ou image regardé, et interlocuteur. En effet, alors que c'est le point de départ de toute communication, l'enfant trisomique suit difficilement du regard un objet ou une personne, et a donc du mal à entrer dans un échange.

---

<sup>17</sup> Le sourire social est un sourire semi-volontaire du bébé en réponse à une stimulation.

### L'attention conjointe

L'attention conjointe s'établit vers un an chez l'enfant « ordinaire » : la mère regarde ce que son enfant regarde, puis celui-ci devient capable de regarder ce que sa mère regarde. Le bébé et la mère vont « parler » par leur regard au sujet de l'objet extérieur, mettant ainsi en place une relation triangulaire mère-enfant-objet. Cette attention conjointe est indispensable à l'acquisition du langage ; c'est ce qui va permettre à l'enfant de lier le signifié (ce dont on parle, l'objet qu'on regarde dans un premier temps), et le signifiant (la séquence de sons qui forme le mot).

Chez le bébé trisomique, l'attention conjointe se met en place tardivement et difficilement, le nourrisson restant accroché au regard de la mère et ne pouvant s'en détacher pour partager avec elle un objet d'attention. Il aura également des difficultés à s'intéresser à de nouveaux stimuli, préférant ceux qu'il connaît déjà. Ainsi, la triangulation mère-objet-enfant est difficile à établir, et à maintenir alors même qu'elle est fondatrice pour l'émergence des premières demandes de l'enfant. Ceci contribuera par la suite à une moindre connaissance de l'environnement et à un retard de développement lexical.

### Le pointage

Le pointage est un schème sensori-moteur qui suit l'attention conjointe. L'enfant désigne un objet tout en accompagnant son geste de vocalises pour demander cet objet (pointage proto-impératif) puis plus tard, pour partager son expérience perceptive avec l'adulte (pointage proto-déclaratif). Ce schème apparaît vers 10 mois chez l'enfant « ordinaire », qui entre alors dans la communication intentionnelle. Chez l'enfant trisomique, le pointage proto-déclaratif apparaît vers 2 ou 3 ans. Cependant, il n'y a pas ce partage d'expérience perceptive, sensorielle avec son entourage. En effet, l'enfant pointe en vocalisant, mais ne regarde pas la personne à qui il veut faire partager sa découverte, cette dernière ne saisit pas son signal et n'y met pas de sens. Cette carence aura des conséquences dans le développement du stock lexical de l'enfant et dans sa compréhension des consignes, puisque les enfants trisomiques ont besoin d'un contact visuel personnel pour comprendre ces dernières (Vinter, 2008).

### Le babillage

Sur le plan fonctionnel, les caractéristiques et le développement du babillage des bébés trisomiques ne semblent pas différer de ceux des bébés « ordinaires ». Il n'existe pas de différence significative dans les sons produits, cependant, le babillage des enfants trisomiques est moins axé sur la communication (Rondal, 1995).

### L'imitation

L'imitation, d'abord gestuelle, puis vocale, est la base de la construction des connaissances et du langage. Elle permet également la mise en place des tours de rôle et de parole. Or, l'enfant trisomique éprouve une difficulté à imiter autrui (Cuilleret, 2007).

### Le dialogue pré-conversationnel

Le contact œil-œil, l'attention conjointe, et le pointage sont à l'origine du dialogue pré-conversationnel. Ces étapes sont primordiales car elles habituent l'enfant à adresser sa parole à quelqu'un.

Ces mécanismes sont des précurseurs de la communication référentielle. En l'absence de regard, l'enfant ne parvient pas à se connecter pré-verbale à l'autre et l'adulte ne se sentant pas concerné, ne répondra pas à la tentative éventuelle de communication de l'enfant. Des troubles plus ou moins sévères du contact peuvent se développer, ces derniers ont une lourde incidence sur développement langage.

Par ailleurs, le dialogue nécessite un tour de parole : je parle, tu parles, je reparle, ... Cette caractéristique du dialogue se met en place bien avant le langage, la mère plaçant naturellement ses interventions, verbales ou gestuelles, dans les moments de silence. Dans les dyades maman-enfant trisomique, une difficulté à mettre en place le tour de rôle est observée : de nombreux chevauchements sont présents. En effet, l'enfant trisomique a des difficultés à inhiber sa production vocale, et la prolonge donc davantage qu'un enfant « ordinaire », laissant moins de place à l'adulte pour répondre (Rondal, 2009).

### ***b. Le développement du langage***

Le développement du langage des enfants trisomiques suit les mêmes étapes que celui d'un enfant « ordinaire ». Cependant, on observe un décalage dans les acquisitions, un passage par chaque étape plus long, et des vitesses de développement des différentes composantes du langage hétérogènes (Fraisie, 2008).

### Le développement de l'expression

**Le développement articulaire** est lent et difficile pour les enfants trisomiques, même s'il suit la même progression que celui des enfants ordinaires. Les phonèmes et les groupes consonantiques complexes peuvent ne jamais être maîtrisés (Comblain & Thibaut, 2009).

Les troubles d'articulation sont constants chez l'enfant trisomique et sont très souvent associés à une sialorrhée<sup>18</sup>. Le trouble des écoutes rend difficile la perception et l'interprétation des sons aigus et donc des phonèmes constrictifs (f, s, ch, v, z, j), qui pourront ne pas apparaître avant l'âge de six ans. Mais les difficultés articulatoires présentes dans la trisomie s'apparenteront plus à une imprécision motrice (articulation floue et imprécise) qu'à de réels troubles articulatoires isolés. Un sigmatisme bilatéral et/ou interdental peut également être présent (Cuilleret, 2007).

L'enfant trisomique qui met en place son **système phonologique** rencontre différentes difficultés. L'altération de la mémoire auditivo-verbale l'empêche de mémoriser correctement une suite de sons ou de mots pour les reproduire. Le déficit auditif entrave le bon fonctionnement de sa boucle auditivo-phonatoire. Ainsi, l'enfant trisomique discrimine difficilement les caractéristiques phonétiques de la langue (sourdes/sonores, voyelles orales/voyelles nasales,...). De plus, ses difficultés à maîtriser les organes bucco-linguo-faciaux, le gênent dans la reproduction des modèles de mots entendus (Cuilleret, 2007).

Par ailleurs, l'enfant trisomique rencontre des difficultés dans la perception de la successivité des sons, le traitement et l'analyse des séquences temporelles rapides. Ces difficultés entravent sa perception et son intégration de la parole. De plus, pour formuler un mot du début à la fin, il est nécessaire de le programmer dans le temps, il ne suffit pas de connaître et d'être capable d'articuler les sons et les syllabes qui le composent. La trisomie atteint la programmation temporelle, qui est, dès lors, difficile à mettre en place pour l'enfant (Ammann, 2012).

Ces différentes difficultés freinent l'enfant trisomique dans le développement de son langage oral. Il peut répéter de manière incorrecte des syllabes, faisant penser à un bégaiement, ou évoquant une palilalie<sup>19</sup>. Les mots qu'il prononce sont peu intelligibles, ils peuvent être nasalisés. Des omissions, des assimilations, des substitutions, et des confusions de phonèmes ou de syllabes, qui s'ajoutent aux difficultés articulatoires de l'enfant, sont souvent présentes (Ammann, 2012).

**L'apparition des premiers mots** des enfants trisomiques s'échelonne de 9 mois à 7 ans, avec un âge moyen de 21 mois au lieu de 14 chez les enfants « ordinaires ». La production lexicale est retardée, malgré leur maîtrise des structures sémantiques de base (comme la

---

<sup>18</sup> Une sialorrhée est un écoulement de salive hors de la bouche (dictionnaire Larousse).

<sup>19</sup> Dans une palilalie, l'enfant ne peut stopper la répétition d'une syllabe pour passer à la suivante.

catégorisation et la relation entre deux éléments) et leur stock initial de vocabulaire identique à celui des enfants « ordinaires » (Cuilleret, 2007). Toutefois, au stade de l'énoncé à un mot, les enfants trisomiques produisent les mêmes erreurs phonologiques que celles que l'on retrouve dans le « développement normal » (consonnes fricatives et liquides altérées, simplification des groupes consonantiques, omission des consonnes finales).

Au niveau des **premiers énoncés combinatoires**, un décalage entre les premières combinaisons de deux mots et l'explosion lexicale, est observé. Alors que ces combinaisons apparaissent chez l'enfant « ordinaire » dès que son stock lexical atteint les 150 mots, elles ne surviennent chez l'enfant trisomique que lorsque ce dernier possède un stock de 400 à 600 mots. Les premières courtes phrases n'apparaissent généralement pas avant l'âge de quatre ans.

**Le développement du vocabulaire** de l'enfant trisomique est particulièrement retardé, et son stock lexical réduit. L'enrichissement de son vocabulaire se fait lentement et difficilement, et n'est pas constant. Les réels progrès lexicaux ne sont observables que vers trois ou quatre ans, sans que l'explosion lexicale observée chez les enfants « ordinaires » n'ait été apparente. L'enfant trisomique éprouve des difficultés à percevoir et produire les phonèmes et leurs séquences dans la parole, à extraire des mots du discours, à construire des catégories sémantiques, et à articuler les mots. Cependant, même s'il est retardé, le développement lexical de l'enfant trisomique passe par les mêmes étapes que celui de l'enfant « ordinaire » et répond aux mêmes critères (Rondal, 2013).

Les troubles du **développement et du fonctionnement morphosyntaxique** des enfants trisomiques se retrouvent sur la syntaxe et sur la morphologie syntaxique. L'augmentation de la longueur des énoncés est retardée. Vers quatre ans, ils peuvent combiner un à deux mots, vers sept ans, trois à quatre mots. Ce n'est que vers 10-11 ans, qu'ils pourront produire des énoncés de cinq à six mots. Le développement morpho-syntaxique est lui aussi retardé par rapport à celui de l'enfant « ordinaire » mais il se déroule de la même manière, en restant toutefois incomplet (Comblain & Thibaut, 2009).

Du point de vue de la syntaxe, les enfants trisomiques produisent des énoncés courts, dans lequel ils utilisent peu et de manière inconstante les articles, les prépositions, les auxiliaires, les pronoms et les conjonctions. L'ordre des mots dans la phrase est généralement adapté, mais ils peuvent avoir des difficultés à positionner correctement les groupes adverbiaux et prépositionnels. De plus, ils emploient très peu de propositions subordonnées, ne sachant

comment les utiliser. Enfin, la forme passive, et notamment les phrases passives réversibles, est très difficile à utiliser pour ces enfants (Rondal, 2013).

Du point de vue de la morphologie syntaxique, des difficultés sont observées concernant le marquage flexionnel du nombre et du genre des noms, des pronoms, et des adjectifs, et le marquage flexionnel du nombre, de la personne, du temps et de l'aspect des verbes. De plus, le marquage des accords formels entre sujet grammatical et verbe, sujet grammatical et attribut, adjectif et nom, est généralement inadapté voire inexistant. Enfin, les enfants trisomiques éprouvent des difficultés particulières dans l'emploi des pronoms et adjectifs relatifs, ainsi que dans celui des pronoms, adjectifs et adverbes interrogatifs. Dans les cas les plus extrêmes, un agrammatisme peut être retrouvé (Rondal, 2013).

### **Le développement du discours.**

Un enfant qui veut raconter une histoire doit pouvoir rapporter les événements qui la constituent dans un ordre chronologique<sup>20</sup>, et pour cela, il a besoin de se représenter mentalement de manière claire, les informations qu'il a à transmettre. L'enfant organise son discours en fonction de ce qu'il veut dire, replace les différents éléments dans le temps et met en relief les points principaux afin de constituer une trame logique, qu'il pourra ensuite exprimer. De plus, pour que son récit soit vraiment abouti il faut qu'il le teinte d'émotions.

Les conséquences de la trisomie retentissent sur la capacité de l'enfant à accéder au récit. Ses difficultés de synthèse (« l'esprit en kaléidoscope » de Cuilleret, 2007), influent sur la capacité de l'enfant à organiser les informations à transmettre. L'enfant trisomique s'attache souvent aux détails, ne synthétise pas, et fait peu de liens entre ses idées, rendant son récit difficile à suivre pour l'interlocuteur. De plus, son langage est fortement centré sur l'« ici et maintenant » car il n'arrive pas à faire référence à des objets absents ou à des expériences passées.

De plus, les troubles du rythme et du temps ont des répercussions sur la capacité de l'enfant à maîtriser la succession dans le temps. La syntaxe du discours est atteinte, l'enfant n'arrivant pas à maîtriser la successivité des mots<sup>21</sup>. Les enfants trisomiques rencontrent des difficultés dans la maîtrise des verbes et de leur conjugaison, et utilisent le présent pour

---

<sup>20</sup> Le discours se déroule à un moment donné et il contient en lui-même sa propre chronologie : les événements qui le composent se succèdent dans le temps.

<sup>21</sup> La maîtrise de la successivité des mots est pourtant essentielle tant sur le fond pour ordonner les événements dans sa pensée, que sur la forme pour ordonner les mots dans la phrase (Ammann, 2012).

exprimer un futur ou un conditionnel. Cela contribue à la création de quiproquos et peut laisser penser que l'enfant ne différencie pas le réel de l'imaginaire (Ammann, 2012 ; Rondal, 2013).

Enfin, l'enfant trisomique éprouve de réelles difficultés à mettre en ordre ses pensées, afin de pouvoir ensuite les mettre en mots. Il se trouve en difficulté dans l'échange car il est difficile pour lui de rebondir sur les propos de son interlocuteur, et de ce décentrer pour prendre en compte l'ignorance de ce dernier, afin d'ajouter dans son récit les éléments permettant de pallier cette ignorance. De nombreux malentendus peuvent donc apparaître (Ammann, 2012).

### Le développement de la compréhension

Pour Fraisse (2008), les enfants trisomiques possèdent le stock lexical passif attendu pour leur niveau cognitif. Ils ont une bonne compréhension du langage simple, utilisé dans leur quotidien ou dans un contexte donné. Le traitement des structures syntaxiques complexes (comme les tournures négatives, les subordonnées, la voix passive,...) et la narration restent très compliqués pour eux. Des difficultés sont également présentes sur le plan conceptuel (comprendre les idées, le raisonnement d'un autre), l'organisation des informations et le langage utilisé en dehors d'un contexte donné. Leur niveau de compréhension syntaxique serait inférieur au niveau de leurs habiletés non-verbales. Mais pour autant, leur niveau de compréhension n'est pas inférieur à leur niveau d'expression (Rondal, 2009). Par ailleurs, il faut être vigilant à distinguer leur trouble de compréhension de leur trouble des écoutes (difficulté à intégrer et interpréter la parole).

### Le langage écrit

Les compétences méta-phonologiques<sup>22</sup> qui s'acquièrent lors du développement du langage oral, jouent un rôle important dans l'accès à l'écrit. En effet, la traduction graphique d'une entité sonore demande de savoir séparer les différents sons qui la composent. Les enfants trisomiques qui peuvent accéder à la compréhension du code phono-graphique<sup>23</sup>, auront d'autant plus de chance de développer une lecture autonome, et d'apprendre l'écriture. Le développement de la lecture s'effectue généralement entre 11 et 16 ans, et se poursuit jusqu'à

---

<sup>22</sup> La méta-phonologie s'explique parce que le langage est un objet d'étude, de travail sur lequel on peut effectuer des opérations de découpage, d'analyse, de suppression ou d'ajout de partie sonore.

<sup>23</sup> Il s'agit pour les enfants de comprendre que chaque mot prononcé est constitué de sons. En associant à ces sons la graphie qui leur correspond, et en les mettant bout à bout de gauche à droite, alors, ils pourront exprimer par écrit la même chose que ce qu'ils exprimaient à l'oral.

la fin de la période de maturation corticale. Malgré un développement atypique de la conscience phonologique (avec notamment une difficulté à reconnaître les rimes), les enfants trisomiques peuvent accéder à la lecture, et à sa compréhension si les textes restent simples (Ammann, 2012).

### Les troubles associés

L'enfant trisomique peut présenter tous les troubles du langage existant. Cependant, certains sont plus fréquents que d'autres. **Le bégaiement** : est souvent retrouvé chez les personnes trisomiques. Il peut aller du simple bredouillage au bégaiement sévère. De plus, la phase de bégaiement par laquelle passe chaque enfant qui construit son langage, apparaît plus tardivement et dure plus longtemps. Par ailleurs, un bégaiement chez l'adolescent est révélateur d'un mal-être, qui apparaît souvent au moment de la prise de conscience de son handicap. **Une dysarthrie**<sup>24</sup> peut survenir soit dans l'enfance, soit à l'adolescence. **Des troubles de la voix** peuvent aussi être présents. L'hypotonie des muscles respiratoires réduit la puissance et la durée de l'expiration. Et des troubles de la coordination pneumo-phonique sont très souvent observables. La puissance vocale est alors altérée. La voix est rendue rauque, parfois gutturale, avec un timbre monotone et une prosodie pauvre. Par ailleurs, l'hypotonie des cordes vocales rend la voix plus grave et le manque de tonus du voile, associé aux dérèglements hormonaux, entraînent un nasonnement. Enfin, la morphologie des cavités orales et nasales étant particulière, les résonateurs sont différents et, de ce fait, la qualité acoustique également. Une **dyspraxie verbale**<sup>25</sup> peut également être présente, ainsi que des troubles de l'intelligibilité.

Ainsi, L'enfant trisomique présente presque toujours des **troubles de la parole**. Ces derniers s'apparentent au retard de parole classique mais perdurent jusqu'à l'adolescence. Les groupes consonantiques sont déformés, les finales sont supprimées et l'organisation ainsi que le nombre de syllabes du mot ne sont pas respectés. Ces difficultés sont dues au trouble des rythmes, au trouble des écoutes, aux difficultés d'encodage phonologique et sensori-moteur, et aux difficultés de programmation motrice de la parole. Elles altèrent de manière plus ou moins importante l'intelligibilité de l'enfant. Ces erreurs sont plus résistantes et persistent

---

<sup>24</sup> La dysarthrie est un trouble de la réalisation motrice de la parole caractérisé par une altération des capacités de mouvement de la langue et des lèvres pour articuler précisément et rapidement les sons du langage.

<sup>25</sup> La dyspraxie verbale correspond à un déficit de la capacité à sélectionner, planifier, séquencer et programmer les sons du langage et les séquences verbales.

avec l'âge, évoquant un pattern de développement articulatoire très retardé et déviant chez le jeune trisomique.

Par ailleurs, les enfants trisomiques peuvent acquérir un langage combinatoire relativement riche dans les informations qu'il leur permet de transmettre, mais insuffisamment développé dans son organisation grammaticale. La compréhension du langage des enfants trisomiques reste très dépendante de la situation. Ils s'appuient beaucoup sur le contexte extralinguistique, afin de « deviner ce qu'ils ne peuvent saisir par une analyse linguistique des énoncés » (Rondal, 1995, p. 50). Cependant, si ces derniers sont de longueur moyenne et grammaticalement simple, ils sont bien compris par ces enfants.

Les enfants trisomiques vont chercher à pallier leurs difficultés verbales en développant un autre mode de communication.

### ***c. Le développement de la communication non verbale***

Les personnes trisomiques sont souvent décrites comme amicales, affectueuses, extraverties. Elles sont très sociables. En effet, l'enfant trisomique possède une réelle appétence à la communication malgré ses difficultés langagières, n'hésitant pas à utiliser la communication non-verbale<sup>26</sup> pour se faire comprendre.

Les **comportements communicationnels précoces** (attention conjointe, imitation, pointage,...) sont des précurseurs des comportements linguistiques ultérieurs. Ceux de l'enfant trisomique ont été décrits dans la sous-partie sur le développement du pré-langage.

Les **habiletés pragmatiques**<sup>27</sup>. L'enfant trisomique témoigne de la conscience qu'il a de l'autre en ajustant son propos à celui de son interlocuteur. Il manifeste son désir de maintenir l'échange, même lorsque lui-même éprouve des difficultés. Il utilise pour cela des moyens de suppléance (gestes, pantomimes, mimiques faciales,...). Cependant, il exprime plus rarement, plus discrètement et moins intensément ses émotions qu'un enfant « ordinaire ». Un décalage peut alors être observé entre ce que ressent réellement l'enfant et ce qu'il exprime.

La **reconnaissance faciale des émotions** est atteinte chez les enfants trisomiques. Les expressions faciales soutiennent et accompagnent ce qui est dit, que ce soit pour le locuteur ou

---

<sup>26</sup> La communication non-verbale regroupe tous les comportements permettant de communiquer en dehors du langage articulé : regard, gestes, mimiques, expressions faciales ou corporelles, postures, distance interpersonnelle, et les aspects supra-linguistiques (tels la prosodie, le volume, le rythme). Elle est universelle et permet un échange immédiat et spontané ».

<sup>27</sup> La pragmatique est la capacité d'une personne à adapter son discours à une situation.

l'interlocuteur. La trisomie entraîne une inadéquation dans les expressions du visage, qui sont soit absentes soit excessives, et une difficulté à décoder les émotions plus subtiles, alors même que les enfants trisomiques décodent parfaitement les émotions marquées (joie, tristesse,...). Ces difficultés sont liées à leur développement cognitif atypique. En effet, il leur est compliqué de ressentir ce qui se passe. Face à une situation, ils vont difficilement pouvoir l'analyser, gérer et exprimer les émotions qui l'accompagnent. De plus, la présence de tics faciaux et de mouvements impromptus, rendent le visage du jeune trisomique peu « lisible » émotionnellement.

Les **comportements non-verbaux** sont également affectés par l'anomalie génétique. Les enfants trisomiques initient moins fréquemment des comportements de demande d'objet ou d'aide que les enfants « ordinaires ». Ils utilisent davantage de comportements d'interaction sociale que de comportements de demande. Des difficultés dans la gestion des tours de rôles sont aussi présentes. L'enfant trisomique ébauche plus qu'il ne répond lors d'une conversation. De plus, structurer temporellement un échange est compliqué pour lui.

**Les gestes** conventionnels comme pointer, montrer, suivre le regard d'un interlocuteur,... sont utilisés plus tardivement comme comportement de communication par l'enfant trisomique que par l'enfant « ordinaire ». Ils apparaissent en effet entre 9 et 13 mois. Par ailleurs, il semblerait que les enfants trisomiques utilisent davantage les gestes communicatifs et les signes manuels que les vocalisations entre 12 et 19 mois. Cette utilisation se prolonge alors même que l'enfant est capable de verbaliser, témoignant de la mise en place d'un mode de communication compensatoire puisque leurs compétences langagières sont défailtantes ou insuffisantes pour pouvoir transmettre un message complexe.

L'enfant trisomique présente donc des troubles de la communication non-verbale, sans que ces derniers l'empêchent de communiquer avec son entourage. Les conséquences de l'anomalie génétique sont présentes tout au long de sa vie. Mais si le développement de l'enfant trisomique a été longuement étudié, celui de la personne âgée reste encore peu connu, ouvrant des pistes de recherches dans ce domaine.

## **CONCLUSION**

La trisomie 21 est une anomalie génétique due à la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21<sup>ème</sup> paire. L'enfant porteur de cette dernière possède donc un caryotype de 47 chromosomes au lieu de 46.

Cette anomalie génétique a de nombreuses conséquences sur le développement de l'enfant, tant du point de vue physique, qu'au niveau de sa pensée et de son langage. L'enfant trisomique a un morphotype particulier. Il pourra présenter au cours de son développement des troubles neuro-centraux, neuro-moteurs, immunologiques, endocrinologiques, métaboliques, hématologiques, moteurs, psychomoteurs, et oro-praxiques, plus ou moins invalidants dans son quotidien. Par ailleurs, au niveau intellectuel, un handicap cognitif sera présent, ainsi que des troubles des fonctions cognitives et de la construction de la pensée. Ces difficultés physiques et intellectuelles auront des répercussions sur le développement de son langage.

De nombreuses recherches sur la trisomie 21 sont en cours au niveau international. En France, c'est la Fondation Jérôme Lejeune qui fait référence dans le domaine de la recherche fondamentale sur les maladies de l'intelligence d'origine génétique. Certaines études cherchent à mieux comprendre les conséquences de la présence du chromosome surnuméraire, d'autres cherchent à limiter le déficit cognitif, voir à améliorer les capacités intellectuelles de ces personnes. Des chercheurs s'interrogent également sur les liens entre trisomie 21 et maladie d'Alzheimer, alors que d'autres cherchent à mieux comprendre le fonctionnement des processus cognitifs des personnes trisomiques. Pendant que certains scientifiques désirent construire des « normes » de développement des personnes trisomiques. Enfin, des chercheurs continuent d'essayer de trouver des moyens pour atténuer les conséquences de la trisomie 21.

Toutes ces recherches tentent d'apporter un confort dans la vie des personnes trisomiques, aucun moyen de guérir la trisomie n'ayant encore été trouvé.

Toutefois, si le langage est relativement touché, les compétences de communication non-verbale sont toujours présentes chez ces enfants. Qu'en est-il dans l'autisme ?

## II. L'autisme et les traits autistiques

Le terme « d'autisme » est utilisé pour la première fois en 1911, par Bleuler, afin de décrire le retrait social observé chez les patients adultes schizophrènes. Ces derniers avaient une vie intérieure très développée, et une aversion pour le monde extérieur (Malaguarnera, 2006). Il est repris en 1943, par Kanner<sup>28</sup>, afin d'isoler une nouvelle entité clinique qu'il appelle « les troubles autistiques innés du contact affectif ». Il évoque 11 cas d'enfants qui présentaient des caractéristiques communes : un désir très fort de solitude, un besoin d'immuabilité, et un langage sans valeur communicative. Simultanément à la parution de l'article de Kanner, Asperger<sup>29</sup>, publie un article dans lequel il évoque quatre cas d'enfants atteints de ce qu'il appelle « une psychopathie autistique de l'enfance ». Ces enfants présentaient de bonnes capacités intellectuelles dans des domaines spécifiques, mais des troubles des relations sociales, des troubles du langage et de la communication non-verbale, des intérêts restreints, et un désir marqué d'absence de changement. Depuis Kanner et Asperger, de nombreux chercheurs se sont penchés sur cette nouvelle pathologie, essayant de mieux la comprendre, afin de pouvoir optimiser sa prise en charge.

De nos jours, l'autisme est défini comme un trouble neuro-développemental<sup>30</sup>, c'est-à-dire un trouble précoce du développement du système nerveux central, caractérisé par des difficultés dans les interactions sociales et dans la communication, un isolement et un désir d'immuabilité, ainsi que par les activités et des intérêts restreints.

Après s'être intéressée aux causes possibles de ce trouble, cette partie détaillera la place de l'autisme dans les différentes classifications internationales et précisera les critères permettant de poser ce diagnostic. Enfin, nous nous attarderons sur le développement de l'enfant porteur de ce trouble et plus spécifiquement au développement de son langage.

---

<sup>28</sup> Dans son article *Autistic disturbances of affective contact*, publié dans la revue américaine *Nervous Child*

<sup>29</sup> Asperger, H. (1944). Die 'Autistischen Psychopathen' im Kindesalter. *Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 117, 76-136.

<sup>30</sup> HAS

## **A. Etiologies de l'autisme**

A ce jour, les chercheurs n'ont toujours pas isolé une cause unique de l'autisme. Il est même probable que le développement des traits autistiques soit dû à différents facteurs. Le risque d'apparition de l'autisme ne dépend pas du niveau social ou éducatif de la famille, ni de son origine ethnique. Les recherches sur les causes de l'autisme font appel à différentes spécialités scientifiques et à des approches variées et complémentaires. Différents courants de recherche coexistent donc.

Pour Kanner (1943), l'autisme est un trouble inné du contact affectif. Asperger (1944) y voit lui une origine plus organique.

Dans les années 1950, différentes **théories psychanalytiques** voient le jour. Elles développent l'idée d'un dysfonctionnement dans les relations précoces de l'enfant avec son environnement.

**Les hypothèses neurophysiologiques** se basent sur l'association entre la lésion d'une zone spécifique du cerveau et l'atteinte d'une fonction, le dysfonctionnement d'une zone cérébrale expliquerait à lui seul l'ensemble des symptômes autistiques.

**Les hypothèses cognitives** évoquent quant à elles, la présence de déficits spécifiques cognitifs et/ou sociales, au niveau de la symbolisation, de l'imitation, de l'attention conjointe, des neurones-miroir... Les enfants autistes n'utiliseraient pas les informations visuelles portées par le mouvement humain pour comprendre une interaction sociale.

Mais une des hypothèses cognitives majeures reste **la théorie de l'esprit**<sup>31</sup>, de Frith (1991). L'autisme entraînerait un trouble profond du développement cognitif. Ce trouble empêcherait l'enfant de concevoir que ceux qui l'entourent ont des états mentaux. Frith pense que les enfants autistes ignoreraient les intentions des autres ce qui expliquerait pourquoi ils prennent tout au premier degré.

Des hypothèses penchent pour une **cause organique** de l'autisme comme des anomalies du développement du système nerveux central. Sur le plan **génétique**, des anomalies concernant l'activité de neuro- transmetteurs ou des mutations de gènes pourraient expliquer l'autisme. En **biochimie**, l'exposition in utero à certaines substances ou des anomalies du système immunitaire ont été montrées.

---

<sup>31</sup> La théorie de l'esprit est la capacité d'une personne à attribuer des états mentaux à lui-même et aux autres.

Des auteurs comme Tordjman, ou Cohen (2012) penchent en faveur d'une **cause multifactorielle de l'autisme**. Ainsi, les recherches actuelles suggèrent que ce serait des bases neurobiologiques et génétiques qui entraîneraient l'apparition de l'autisme, abandonnant les théories qui considéraient que l'autisme trouverait son origine dans un trouble de la relation mère-enfant.

Différents critères permettent de poser le diagnostic d'autisme. Quels sont-ils ?

## **B. Classification et critères diagnostiques de l'autisme**

L'autisme est un trouble du développement qui retentit sur les capacités de communication et d'interaction sociale de l'enfant, et parfois même sur ces capacités cognitives. Selon les classifications, sa dénomination varie, mais les critères diagnostiques, issus des descriptions de Kanner et Asperger, sont généralement analogues.

## **1. La Classification Internationale des Maladies (CIM 10)<sup>32</sup>**

### ***a. Classification***

Dans la CIM 10, les troubles du développement envahissant du développement sont classés en F.84. On retrouve :

F84 : troubles envahissants du développement

- F84.0 : Autisme infantile
- F84.1 : Autisme atypique
- F84.2 : Syndrome de Rett
- F84.3 : Autre trouble désintégratif de l'enfance
- F84.4 : Hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés
- F84.5 : Syndrome d'Asperger
- F84.8 : Autres troubles envahissants du développement
- F84.9 : Trouble envahissant du développement, sans précision

### ***b. Critères diagnostiques***

#### **L'autisme infantile**

L'autisme infantile est un trouble envahissant du développement caractérisé par :

**A) Présence, avant l'âge de trois ans, d'anomalies ou d'altérations du développement, dans au moins un des domaines suivants :**

- Langage (expressif ou réceptif) utilisé dans la communication sociale
- Développement des attachements sociaux sélectifs ou des interactions sociales réciproques
- Jeu fonctionnel ou symbolique

---

<sup>32</sup> La dixième édition de la CIM est établie par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), en 2000.

**B) Présence d'au moins six des symptômes décrits en 1., 2., 3., avec au moins deux symptômes du critère 1., et au moins un symptôme présent dans chacun des critères 2. et 3. :**

1- Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques, manifestes dans au moins deux des domaines suivants :

- Absence d'utilisation adéquate des interactions du contact oculaire, de l'expression faciale, de l'attitude corporelle et de la gestualité pour réguler les interactions sociales
- Incapacité à développer (de manière correspondant à l'âge mental et bien qu'existent de nombreuses occasions) des relations avec des pairs, impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions.
- Manque de réciprocité socio émotionnelle se traduisant par une réponse altérée ou déviante aux émotions d'autrui ; ou manque de modulation du comportement selon le contexte social ; ou faible intégration des comportements sociaux, émotionnels, et communicatifs
- Ne cherche pas spontanément à partager son plaisir, ses intérêts, ou ses succès avec d'autres personnes (par exemple ne cherche pas à montrer, à apporter ou à pointer à autrui des objets qui l'intéressent)

2- Altérations qualitatives de la communication, manifestes dans au moins un des domaines suivants :

- Retard ou absence totale de développement du langage oral (souvent précédé par une absence de babillage communicatif), sans tentative de communiquer par le geste ou la mimique
- Incapacité relative à engager ou à maintenir une conversation comportant un échange réciproque avec d'autres personnes (quel que soit le niveau de langage atteint)
- Usage stéréotypé et répétitif du langage ou utilisation idiosyncrasique de mots ou de phrases
- Absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou (dans le jeune âge) absence de jeu d'imitation sociale

3- Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, manifeste dans au moins un des domaines suivants :

- Préoccupation marquée pour un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormaux par leur contenu ou leur focalisation ; ou présence d'un ou de plusieurs intérêts qui sont anormaux par leur intensité ou leur caractère limité, mais non par leur contenu ou leur focalisation
- Adhésion apparemment compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques, non fonctionnels
- Maniérisme moteurs stéréotypés et répétitifs, par exemple battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps

- Préoccupation par certaines parties d'un objet ou par des éléments non fonctionnels de matériels de jeux (par exemple leur odeur, la sensation de leur surface, le bruit ou les vibrations qu'ils produisent)

Par ailleurs, l'autisme infantile s'accompagne souvent de nombreuses autres manifestations non spécifiques, comme des phobies, des perturbations du sommeil et de l'alimentation, des crises de colère et des gestes auto-agressifs.

**C) Le tableau clinique n'est pas attribuable à d'autres variétés de trouble envahissant du développement :**

- Trouble spécifique de l'acquisition du langage, versant réceptif (F80.2), avec des problèmes socio-émotionnels secondaires
- Trouble réactionnel de l'attachement de l'enfance (F94.1)
- ou trouble de l'attachement de l'enfance avec désinhibition (F94.2) ;
- retard mental (F70-F72) avec quelques perturbations des émotions ou du comportement
- schizophrénie (F20) de survenue inhabituellement précoce
- syndrome de Rett (F84.2)

L'autisme atypique

L'autisme atypique est un trouble envahissant du développement, qui diffère de l'autisme infantile par l'âge de survenue ou parce qu'il ne répond pas à l'ensemble des trois groupes de critères diagnostiques d'un autisme infantile Il est caractérisé par :

**A- Présence, à partir de l'âge de 3 ans ou plus tard, d'anomalies ou d'altérations du développement (mêmes critères que pour l'autisme sauf en ce qui concerne l'âge d'apparition).**

**B- Altération qualitative des interactions sociales réciproques, altération qualitative de la communication, ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais il n'est pas nécessaire que les manifestations pathologiques répondent aux critères de chacun des domaines touchés).**

**C- Ne répond pas aux critères diagnostiques de l'autisme (F84.0). L'autisme peut être atypique par l'âge de survenue (F84.10), ou par sa symptomatologie (F84.11). Dans le domaine de la recherche, les deux types peuvent être différenciés par le cinquième caractère du code. Les syndromes atypiques par ces deux aspects sont à classer sous F84.12.**

1. Atypicité par l'âge de survenue

- Ne répond pas au critère A de l'autisme : l'anomalie ou l'altération du développement est évidente seulement à partir de l'âge de 3 ans ou plus tard.
- Répond aux critères B et C de l'autisme (F84.0).

2. Atypicité par la symptomatologie

- Répond au critère A de l'autisme : l'anomalie ou l'altération du développement est évidente avant l'âge de 3 ans.
- Altération qualitative des interactions sociales réciproques, altération qualitative de la communication, ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais il n'est pas nécessaire que les manifestations pathologiques répondent aux critères de chacun des domaines touchés).
- Répond au critère C de l'autisme.
- Ne répond pas entièrement au critère B de l'autisme (F84.0).

3. Atypicité par l'âge de début et la symptomatologie

- Ne répond pas au critère A de l'autisme : l'anomalie ou l'altération du développement est évidente seulement à partir de l'âge de 3 ans ou plus tard.
- Altération qualitative des interactions sociales réciproques, altération qualitative de la communication, ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais il n'est pas nécessaire que les manifestations pathologiques répondent aux critères de chacun des domaines touchés).
- Répond au critère C de l'autisme.
- Ne répond pas entièrement au critère B de l'autisme (F84.0).

Cette catégorie doit être utilisée pour classer un développement anormal ou altéré, se manifestant après l'âge de 3 ans et ne présentant pas des manifestations pathologiques suffisantes dans un ou deux des trois domaines psychopathologiques nécessaires pour le diagnostic d'autisme (interactions sociales réciproques, communication, comportement restreint, stéréotypé et répétitif). Il existe toutefois des anomalies caractéristiques dans l'un ou l'autre de ces domaines. L'autisme atypique survient le plus souvent chez les enfants ayant un retard mental profond et un trouble spécifique sévère de l'acquisition du langage, de type réceptif.

## **2. Le Manuel diagnostique et statistique des Troubles mentaux (DSM.V)**<sup>33</sup>

### ***a. Classification***

Dans le DSM-V, les troubles envahissants du développement sont classés dans les troubles neuro-développementaux<sup>34</sup>. On retrouve :

Troubles neuro-développementaux

- Déficience intellectuelle
- Troubles spécifiques des apprentissages
- Troubles moteurs
- Troubles de la communication
- Troubles du spectre autistique (TSA)
- Troubles de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDA-H).

Les troubles du spectre autistiques remplacent la terminologie « troubles envahissants du développement » du DSM-IV. Ils englobent les sous-catégories des TED du DSM-IV : « trouble autistique », « syndrome d'Asperger », et « trouble envahissant du développement non spécifié ». Le syndrome de Rett et les troubles désintégratifs de l'enfance sont écartés de la catégorie TED.

---

<sup>33</sup> Le DSM-V (ou, en anglais, Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) est publié en 2013 par l'Association Américaine de psychiatrie, en remplacement de sa quatrième édition.

<sup>34</sup> Le DSM-V n'ayant pas encore été traduit officiellement en français, la traduction proposée ici est libre.

## ***b. Critères diagnostiques***

### Les troubles du spectre autistique

Les troubles du spectre autistique sont caractérisés par :

1- Persistance des difficultés dans la communication et l'interaction sociales, dans des contextes multiples, se manifestant ou s'étant manifestés par :

- Des déficits dans la réciprocité socio-émotionnelle
- Des déficits dans les comportements de communication non verbale, utilisés pour les interactions sociales
- Des déficits dans le développement, le maintien, et la compréhension des relations

2- Répertoire de comportements, d'intérêts ou d'activités restreint et répétitif, tels qu'ils se sont manifestés ou qu'ils se manifestent via au moins deux de ces critères :

- Mouvements moteurs utilisation d'objets ou vocalisation stéréotypés ou répétitifs
- Insistance sur la similitude, adhérence inflexible à la routine, ou schémas ritualisés de comportements verbaux et non verbaux
- Intérêts très restreints et figés avec un degré anormal d'intensité et de focalisation
- Réaction inhabituelle aux stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement

3- Les symptômes doivent être présents dès la période précoce de développement (mais peuvent ne se manifester pleinement que lorsque les capacités limitées ne permettront plus de répondre aux exigences sociales, ou être masquées, plus tard, par des stratégies apprises)

4- Les symptômes entraînent des déficits importants au point de vue clinique dans le domaine social, professionnel, ou encore, dans d'autres domaines de fonctionnement

5- Le handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) ou un retard général du développement ne justifient pas mieux ces troubles

### ***c. Les changements apportés par le DSM V***

Le DSM-V a apporté des modifications importantes dans la définition et le diagnostic de l'autisme, changeant le regard porté jusqu'alors sur ce trouble dans le DSM-IV.

Domaines des changements	DSM-IV	DSM-V
Définition de l'autisme	Trouble envahissant du développement (TED)	Trouble du spectre autistique (TSA)
Sous-types de l'autisme	Troubles autistiques Syndrome d'Asperger Troubles envahissants du développement non spécifiés Troubles désintégratifs de l'enfance Syndrome de Rett	Troubles du spectre autistique (Le DSM-V spécifie trois degrés de sévérité des symptômes en fonction du niveau de soutien nécessaire : soutien très substantiel, soutien substantiel, soutien)
Symptômes cliniques de l'autisme	Triade autistique : Troubles de la réciprocité sociale Troubles du langage / de la communication Répertoire d'intérêts et d'activités restreint et répétitif	Troubles de la communication sociale Comportements restreints et répétitifs
Apparition de l'autisme	Les symptômes de l'autisme devaient apparaître avant l'âge de 36 mois	« Les symptômes doivent être présents dès la petite enfance mais peuvent ne se manifester pleinement que lorsque la limitation des capacités empêche de répondre aux exigences sociales » <sup>35</sup>

Illustration 5 : Du DSM-IV au DSM-V, ce qui change<sup>36</sup>

Par ailleurs, le DSM-V spécifie différents degrés d'altération de la communication et des interactions sociales, ainsi que des comportements stéréotypés et des intérêts restreints. Et demande que le diagnostic précise si les troubles autistiques sont associés à un syndrome génétique tel le syndrome de Down (ou trisomie 21), à des pathologies médicales telles l'épilepsie, ou à des causes environnementales. Le diagnostic doit par ailleurs décrire le profil cognitif et langagier des enfants.

<sup>35</sup> DSM-V, traduction libre.

<sup>36</sup> Ce tableau reprend les données recueillies dans les articles de Vivanti et Vivanti (2013), et de Forgeot d'Arc (2013).

Ces nouveautés permettent de pouvoir évoquer la **présence d'un double diagnostic trisomie 21 et troubles autistiques**, ce qui permet de reconnaître officiellement la présence possible de traits autistiques chez des enfants trisomiques<sup>37</sup>.

### **3. La Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent (CFTMEA R-2012)** <sup>38</sup>

#### ***a. Classification***

Dans la CFTMEA R-2012, les troubles du développement envahissant du développement sont classés en 1.0. On retrouve :

- 1.0 : Autisme et troubles envahissants du développement (TED)
- 1.00 : Autisme infantile précoce – type Kanner
  - 1.01 : Autres formes de l'autisme
  - 1.02 : Autisme ou TED avec retard mental précoce
  - 1.03 : Syndrome d'Asperger
  - 1.04 : Dysharmonies multiples et complexes du développement – dysharmonies psychotiques
  - 1.05 : Troubles désintégratifs de l'enfance
  - 1.08 : Autres troubles envahissants du développement
  - 1.09 : Troubles envahissants du développement non spécifiés

#### ***b. Critères diagnostiques***

##### **L'autisme infantile précoce – type Kanner**

L'autisme infantile précoce – type Kanner est un trouble envahissant du développement caractérisé par :

- 1- Début généralement au cours de la première année avec présence des manifestations caractéristiques avant l'âge de 3 ans.

---

<sup>37</sup> Ce thème sera développé dans la quatrième partie : « Les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés ».

<sup>38</sup> La CFTMEA révisée en 2012, a été élaborée par la Fédération Française de Psychiatrie, sous la direction du Pr. Roger Misès.

2- Association de :

- Troubles majeurs de l'établissement des relations interpersonnelles et des relations sociales
- Altération qualitative de la communication (absence de langage, troubles spécifiques du langage, déficit et altération de la communication non verbale)
- Comportements répétitifs et stéréotypés avec souvent stéréotypies gestuelles ; intérêts et jeux restreints et stéréotypés
- Recherche de l'immuabilité (constance de l'environnement)
- Troubles cognitifs

Exclure :

- Les autres sous-catégories « Autisme et TED »
- Les déficiences intellectuelles dysharmoniques
- Les démences
- Les troubles complexes du langage oral

### Autres formes de l'autisme

Les autres formes de l'autisme regroupent les syndromes autistiques incomplets ou d'apparition retardée après l'âge de 3 ans.

Exclure :

- Les autres sous-catégories « Autisme et TED »
- Les déficiences intellectuelles dysharmoniques
- Les démences

### Autisme ou TED avec retard mental précoce

L'autisme ou TED avec un retard mental précoce se caractérise par l'intrication d'un retard mental sévère d'emblée présent avec des traits autistiques notamment des accès d'angoisse néantisante associés à des régressions et à des comportements auto-agressifs.

C'est le caractère massif et la survenue d'emblée, qui justifie l'individualisation de ces formes, sachant que par ailleurs, dans la plupart des cas d'autisme ou d'autres TED de l'enfant, coexistent un retard mental ou des troubles cognitifs.

#### Inclure

- Autisme et TED à expression déficitaire précoce
- Débilité évolutive

#### Exclure

- Autisme et TED de l'enfant, autres
- Les déficiences dysharmoniques

Ainsi, quelle que soit la classification, trois critères sont fondamentaux pour poser le diagnostic d'autisme : l'isolement et l'altération des interactions sociales, l'immuabilité et la restriction des intérêts ou des activités, et les troubles de la communication, formant ce qui est communément appelé la « triade autistique ».

Le diagnostic d'autisme est établi après un bilan complet : examen somatique (clinique, neuro-pédiatrique, ORL, ophtalmologiste, génétique, métabolique, EEG et IRM) et évaluation précise et détaillée des troubles (entretien psychiatrique, bilan psychomoteur, bilan orthophonique, bilan psychologique, bilan scolaire, analyse d'enregistrements vidéo de l'enfant en situation de jeu semi-structuré avec ses parents et/ou un éducateur). Le pédo-psychiatre réunit une équipe pluridisciplinaire qui regroupe les informations recueillies lors du bilan, pose le diagnostic et propose des pistes thérapeutiques.

Une prise en charge la plus précoce possible est recommandée afin de limiter les conséquences de ce trouble sur le développement de l'enfant qui en est atteint.

## **C. Le développement de l'enfant autiste**

L'autisme se manifeste différemment chez chaque enfant. Il existe de grandes différences inter- et intra-individuelles dans l'expression des symptômes. En effet, ces derniers diffèrent d'un enfant à l'autre, et évoluent au fil du développement de l'enfant. Les signes précoces apparaissent avant l'âge de 30 mois. Ils peuvent affecter différents domaines du développement de l'enfant. Chaque enfant est unique et présente une combinaison de certains signes décrits et qui vont ainsi affecter sa propre personnalité.

### **1. L'enfant et son corps**

#### ***a. Les troubles perceptifs***

L'enfant autiste présente d'importantes anomalies d'intégration sensorielle (en l'absence d'atteinte organique), qui s'atténueront et se modifieront avec l'âge, mais dont les conséquences seront toujours présentes. Sa représentation du monde ne sera jamais la même que celle d'un enfant « ordinaire ». Ces difficultés d'intégration se traduisent par la présence simultanée d'une **hypo- et d'une hyper-sensibilité sensorielle**. Ces sensibilités particulières se traduisent chez ces enfants par des évitements d'activités ou par la recherche répétitive de stimulations sensorielles. Ces stimuli peuvent être auditifs (taper sur une table), visuels (prédilection pour les cibles lumineuses, tournantes,...), tactiles (préférence nette pour les objets durs, ronds,...). Les cinq sens sont atteints, ainsi, les enfants autistes ont des réactions inhabituelles aux sons et aux stimulations visuelles, un déficit du contact oculaire (ce dernier étant rare, fugitif ou périphérique), et des réactions inhabituelles au toucher par les autres, ainsi que des réactions paradoxales à la douleur (Rapin, 1996 ; Lemay, 2004).

#### ***b. Le développement physique de l'enfant***

En l'absence d'atteinte neurologique ou de maladie génétique, le développement physique des enfants autistes est comparable à celui des enfants « ordinaires ». Leur morphologie, harmonieuse dans la petite enfance, est davantage marquée à l'adolescence. Une fréquence élevée de troubles gastro-intestinaux est retrouvée. Les enfants autistes montrent une grande fragilité quand ils sont malades, qui se traduit par une accentuation de leur isolement. Des troubles de la motricité peuvent également être présents. Ainsi que des troubles de l'équilibre. Les enfants autistes peuvent avoir des difficultés praxiques, et des troubles du sommeil et des conduites alimentaires. Les troubles du comportement sont fréquents, avec des

comportements auto- et hétéro-agressifs. L'intensité des traits autistiques varient dans le temps de manière cyclique (Lemay, 2004).

### ***c. La construction de l'image corporelle et les stéréotypies***

La construction de l'image corporelle des enfants autistes est très altérée. En effet, les enfants autistes ont des difficultés à percevoir leur corps dans sa globalité et ses limites. Ils ont l'impression que ce dernier est fragile, morcelé, en risque d'éclatement. Par ailleurs, les enfants autistes présentent des mouvements répétitifs dont ils n'ont pas vraiment conscience, et dont l'utilité n'est pas apparente. Ce sont des gestes expressifs mais qui n'ont pas valeur de communication. Les stéréotypies sont une manière pour l'enfant autiste de se défendre du monde extérieur perçu comme menaçant (Lemay, 2004).

## **2. Le développement cognitif de l'enfant autiste**

Les enfants autistes sont des enfants hyper angoissés, qui essayent de se protéger d'un monde qui leur paraît menaçant. Ils se construisent un univers à part, différent du nôtre, et dans lequel l'adulte est incapable de le rejoindre. Tant que ce monde reste immuable, l'enfant n'éprouve aucune détresse, mais dès qu'il rencontre le moindre changement, l'enfant devient extrêmement angoissé. Il peut alors utiliser des objets de prédilection. Ces objets, choisis pour leur texture et leur forme, lui procurent une zone de sécurité (Lemay, 2004).

### ***a. Les troubles psycho-affectifs de l'enfant autiste***

L'enfant autiste éprouve des difficultés à établir son espace relationnel. Il est généralement décrit comme étant en retrait, installé dans sa bulle, incapable d'établir une interaction avec autrui.

Le bébé « ordinaire », en présence de sa mère, présente ce qu'on appelle une « jubilation motrice » : il bouge ses bras et ses jambes, témoignant par-là de son envie de communiquer. L'enfant autiste n'initie pas cette jubilation motrice. Le parent doit donc être sans cesse à l'initiative des interactions s'il veut pouvoir échanger avec son bébé, il ne peut pas juste accompagner un acte ébauché ; ce qui rend l'accordage affectif très difficile à instaurer entre l'enfant et son parent.

Par ailleurs, on observe un développement anormal du jeu. Une absence de jeu symbolique est remarquée. En effet, l'enfant autiste développe très peu de jeu de faire-semblant. Il ne les initie pas, et quand il accepte d'y participer, ces derniers doivent faire intervenir des

personnages (et non sa propre personne). Dans les jeux figuratifs, l'enfant autiste transpose des actes routiniers de son existence, qu'il reproduit indéfiniment, sans pouvoir les enrichir. Il aura aussi beaucoup de difficultés à laisser une trace, dessinée ou écrite.

Ainsi, il est difficile pour les enfants autistes d'exprimer leur émotion, et d'entrer en relation avec l'autre. Ils sont souvent impassibles en présence d'autres personnes. Cela entraîne des difficultés pour leur entourage pour les comprendre.

### ***b. Les troubles cognitifs de l'enfant autiste***

Les troubles sensoriels des enfants autistes rendent difficile leur perception et leur construction de l'espace. Celui-ci est intégré de façon instable et parcellaire. Les enfants autistes explorent leur environnement de manière atypique.

Les enfants autistes ont également des difficultés de perception et de construction du temps. Des préoccupations temporelles sont toujours présentes : toute l'attention de l'enfant se concentre sur la recherche de l'immuabilité de ses journées. Mais par ailleurs, le temps est figé pour eux : si l'adulte n'intervient pas, les enfants autistes peuvent poursuivre indéfiniment une même activité sensorielle.

La perception et la construction de la causalité est atteinte chez les enfants autistes, qui les maîtriseront rarement.

Des troubles attentionnels sont également présents, qui concernent l'attention portée aux stimuli provenant de l'environnement, aux activités et aux personnes. Des difficultés pour désengager l'attention sont notées. Par ailleurs, les enfants autistes sont davantage attentifs aux détails qu'à la globalité d'une cible. L'attention sélective est préservée.

### **3. Le développement du langage et de la communication de l'enfant autiste**

L'enfant autiste présente des troubles de la communication verbale et non-verbale. Ces dernières sont absentes ou retardées. Des déviations de langage peuvent être observées, tant en expression qu'en compréhension. Les enfants autistes sont souvent considérés comme des enfants qui ne communiquent pas. Pour Denni-Krichel (2001) ceci n'est pas forcément vrai. Les enfants autistes seraient plutôt des enfants qui perçoivent et comprennent le monde différemment, ce qui entrave leur mode de communication et le rend insolite. Les comportements et le langage de l'enfant autiste correspondent à sa propre logique, cette dernière provenant de sa manière singulière d'appréhender le monde.

Les premières descriptions de l'autisme évoquaient déjà des troubles du langage, qui n'ont jamais été remis en question. Les études ultérieures ont seulement précisé certains aspects du développement du pré-langage, du langage et de la communication non-verbale des enfants autistes.

#### ***a. Le développement du pré-langage***

Les interactions précoces du bébé avec son environnement sont fondamentales pour son développement et la genèse de son langage. C'est dans l'échange avec ses parents, dans une atmosphère de jeu et de plaisir, que l'enfant apprend à communiquer, et développe peu à peu son langage. Le développement du pré-langage de l'enfant autiste est marqué par un retard global dans l'apparition des interactions, de l'attention, et des régulations du comportement.

#### **La posture**

L'enfant autiste ne sait pas adapter sa posture aux situations. Un trouble du tonus peut être observé dans les premiers mois de sa vie. Le bébé est soit très rigide et ne s'abandonne pas dans les bras de l'adulte, soit tout mou, donnant l'impression de « poupée de chiffon » (Lemay, 2004 ; Raimondi, 2009).

#### **Le sourire**

Les sourires qu'ils soient réflexes ou sociaux, se développent très tardivement chez les enfants autistes. Leur absence après 18 mois est évocatrice du diagnostic.

### Le regard

Les premiers regards entre une mère et son bébé sont fondamentaux pour nouer entre eux des liens affectifs. Ils sont de plus, précurseurs des premiers échanges réciproques qui permettront à l'enfant d'entrer dans la communication.

L'enfant autiste ne sait pas se servir de son regard pour communiquer. Il présente des difficultés à établir un contact oculaire. Ce dernier est rare, fugitif ou absorbant. Il ne suit pas du regard un objet ou un visage. Il ne s'intéresse pas au visage de sa mère. De plus, la qualité du contact œil à œil est atteinte. L'enfant autiste regarde plus fréquemment sa mère qu'un enfant « ordinaire », mais cela est dû au fait qu'il décroche régulièrement son regard au cours de l'interaction. L'enfant autiste arrête plus souvent et plus rapidement de regarder sa mère, empêchant la mise en place d'une interaction durable et réciproque. Plus tard, l'enfant autiste ne saura pas réguler son retard, il regardera généralement les personnes de trop près, ou trop longtemps, ce qui pourra provoquer un malaise chez ces dernières.

### L'attention conjointe

L'attention conjointe est l'un des précurseurs de la communication. Elle permet l'apparition du pointage proto-démonstratif et le partage des intérêts thématiques, qui vont développer les capacités de symbolisation nécessaires pour faire émerger le langage. Ainsi, c'est l'attention conjointe, avec l'alternance des tours de rôles et l'imitation, qui conduira à la communication.

L'attention conjointe se développe particulièrement lentement. Elle peut finalement apparaître entre l'enfant autiste et une personne, mais sera très rare entre l'enfant et deux autres personnes. Un défaut spécifique de la mise en œuvre intentionnelle et du maintien de l'attention conjointe est retrouvé. Le déficit porte plus sur l'aptitude à engager ou à maintenir des attentions conjointes qu'à y répondre. La rareté ou même l'absence d'attention conjointe aura des conséquences importantes sur la construction du langage et sur le plaisir d'échanger avec l'autre.

Les enfants autistes ne suivent pas le regard de l'interlocuteur (ni le pointage proto-déclaratif qui l'accompagne). Ils n'initient pas non plus d'attention conjointe, ne cherchant pas à attirer l'attention de l'interlocuteur sur la cible qu'ils ont repérée. Ce déficit entraîne des difficultés dans la transmission et le partage d'informations, ce qui nuit au développement de comportements non-verbaux comme le pointage. Ces difficultés seraient en lien avec celles

retrouvées dans la théorie de l'esprit, le développement des comportements d'attention conjointe témoignant de la naissance de la capacité à partager ses états mentaux.

### Le pointage

Les difficultés à instaurer une attention conjointe ont des conséquences sur la capacité de l'enfant autiste à pointer. Ce dernier présente un déficit du schème de pointage. En effet, pointer demande de prendre en compte l'autre et de reconnaître qu'il soit porteur d'états mentaux et doué de pensée, ce qui fait défaut aux enfants autistes.

Ainsi, lorsqu'il pointe une cible, l'enfant autiste ne s'assure pas que l'adulte regarde bien la même chose que lui. Il ne cherche pas à diriger l'attention de l'interlocuteur sur l'objet désigné, ni à la maintenir par un contact visuel au cours de l'échange. De plus, l'enfant autiste utilise beaucoup moins souvent le geste de pointage que l'enfant « ordinaire ». Il va utiliser davantage le pointage proto-impératif (demander un objet, solliciter l'aide de l'adulte) que le pointage proto-déclaratif (partager ses émotions, expériences, intérêts). Il peut accompagner son pointage proto-impératif de regards orientés vers l'adulte quand l'objet désiré se trouve loin.

### Les vocalises et le babillage

Contrairement à ceux de l'enfant « ordinaire », les pleurs du bébé autiste sont difficilement identifiables. L'intonation des cris ne variant pas en fonction de la faim, la colère, la peur, ... la mère de l'enfant autiste éprouve des difficultés à interpréter les pleurs de son enfant et donc à y répondre (Raimondi, 2009).

Le babillage apparaît tardivement (son absence avant l'âge de 18 mois est un des critères évocateurs du diagnostic d'autisme). Il est souvent inhabituel, peu différencié et monotone. L'enfant autiste produit une sorte de mélodie où les mêmes sons se répètent indéfiniment, avec la même tonalité. L'enfant semble « plus intéressé par l'écoute d'une trame sonore dans laquelle il s'enferme, plutôt que par l'émission de bruits dont les différences l'enchantent avant qu'elle devienne une tentative pour échanger avec autrui » (Lemay, 2004, p. 130). Parfois, le bébé répond aux sollicitations de l'adulte en modifiant le contour mélodique de ses productions, cependant il ne s'agit le plus souvent que d'une imitation écholalique immédiate, n'ayant pas de valeur d'échange. Si l'enfant est moins atteint, son babillage peut avoir une valeur de pré-message, mais il lui est difficile de mettre en place une véritable alternance entre ses vocalisations et les réponses de l'adulte (Lemay, 2004).

### L'imitation

L'imitation est l'un des pré-requis langagiers les plus importants. Elle nécessite une motricité suffisante (il faut bien coordonner les gestes pour pouvoir les réaliser), une vision adaptée (le contact œil-à-œil et la poursuite visuelle permettent de percevoir les gestes de l'autre), et une audition correcte (s'orienter vers le son et le percevoir permet de pouvoir le reproduire). Le retrait qui entraîne une rareté des expérimentations, la captation isolée des stimuli, l'évitement du regard, l'absence d'attention conjointe, les stéréotypies, les intérêts restreints et l'absence d'intérêt pour l'autre, peuvent expliquer le trouble majeur d'imitation présent chez les enfants autistes.

L'enfant autiste éprouve en effet de réelles difficultés d'imitation, particulièrement en ce qui concerne l'aspect symbolique de cette dernière. Il peut difficilement imiter des choses abstraites, et reste dans l'imitation concrète et immédiate, l'imitation différée étant compliquée pour lui. De plus, l'enfant autiste n'arrive pas à enrichir ses imitations. Il reproduit exactement ce qu'il voit ou entend, sans pouvoir s'en détacher pour créer quelque chose d'autre. Ces difficultés sont caractéristiques du développement de l'enfant autiste, elles témoignent de son incapacité à entrer en relation avec son environnement et à initier des échanges. Toutefois, les enfants autistes ont de réelles capacités d'imitation, en ce qui concerne l'imitation spontanée. Ils cherchent en effet à reproduire les stimuli qui les ont marqués.

### Les tours de rôles

L'enfant autiste éprouve des difficultés à mettre en place des tours de rôles. Les vocalisations de l'enfant et les réponses de l'adulte se superposent plus qu'elles n'alternent. Ce défaut d'accordage est présent dès les premiers échanges mère-enfant.

Par ailleurs, l'enfant « ordinaire » participe très tôt (entre 18 mois et deux ans) aux émotions de sa famille, il rit quand ses parents sont heureux, s'inquiète et cherche à reconforter ses parents quand ils ont du chagrin. Ces comportements témoignent de la capacité précoce de l'enfant à « lire » le langage des émotions bien avant qu'il puisse mettre des mots sur ces dernières. La plupart des enfants autistes ne parviendront jamais à ce décodage, leur réaction aux émotions qu'éprouvent leur entourage pourra être inadaptée. De plus, ces difficultés à participer émotivement aux sentiments d'autrui se retrouve dans la capacité de l'enfant autiste à transmettre son propre ressenti, ce qui va entraver la mise en place d'une certaine complicité familiale autour des exploits de l'enfant (Lemay, 2004 ; Leroy & Masson, 2010).

## ***b. Le développement du langage***

Près de la moitié des enfants autistes arrive à développer un langage oral. Cependant, il existe une dissociation entre la phonologie et la syntaxe qui sont relativement épargnées, et la sémantique et la pragmatique qui sont particulièrement affectées. Le développement langagier des enfants autistes est très complexe. On ne peut pas dégager un profil langagier unique, chaque enfant développant son langage différemment. Cependant, certaines particularités, typiques de l'autisme, peuvent être mises en évidence.

### *Le développement de l'expression*

L'accès des enfants autistes au langage oral est soumis à de grandes variables inter-individuelles. Certains enfants autistes resteront mutiques. Ce mutisme s'associe à une rareté des mouvements et à une certaine agitation désorganisée. D'autres ne produiront que des cris, ou des sons. D'autres encore, développeront un babillage qui ne se transformera jamais en langage articulé. Enfin certains enfants accéderont au langage oral (Lemay, 2004).

Denni-Krichel (2001) ne note pas d'altération particulière dans le **développement articulaire** des enfants autistes.

Le **développement phonologique** de l'enfant autiste varie d'un enfant à l'autre. Alors que certains ont des habiletés phonologiques relativement préservées, voire même précoces, d'autres présentent un retard de parole, qui peut aller jusqu'à un trouble sévère de la programmation phonologique de type dysphasique. Une dissociation existe entre la pauvreté phonologique de la parole spontanée et la qualité des propos écholaliques de ces enfants. (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004 ; Lemay, 2004).

**Les premiers mots** apparaissent tardivement, généralement après l'âge de 18 mois. Cette caractéristique fait partie des signes évocateurs du diagnostic d'autisme.

En ce qui concerne **le vocabulaire**. Courtois-du-Passage et Galloux (2004) décrivent un usage idiosyncrasique<sup>39</sup> des mots. Les enfants autistes ont par ailleurs des difficultés à former des concepts et à accéder à la polysémie. Le développement du vocabulaire est similaire à celui de l'enfant « ordinaire ». Certains enfants montrent même un stock lexical nettement supérieur à la moyenne des enfants de leur âge. Les autistes de haut niveau ont généralement

---

<sup>39</sup> Le caractère idiosyncrasique du langage fait référence aux associations singulières que font les enfants autistes. Ces dernières sont liées à leurs propres expériences et ne font pas références au contexte commun que partagent habituellement un locuteur et son auditeur. Par exemple, « perceuse » peut signifier « j'ai peur ».

des champs lexicaux en lien avec leurs domaines de prédilection sur-représentés. Pour Denni-Krichel (2001), des confusions de mots peuvent être présentes, lorsque ces derniers sont apparentés par le son ou la signification. De plus, les enfants autistes peuvent présenter des attraits particuliers pour les mots sophistiqués, conférant par-là un aspect étrange et bizarre à leur langage. Ainsi, le vocabulaire des enfants autistes peut être étendu et élaboré, mais il n'est généralement pas adapté au contexte et présente un aspect impersonnel, solennel, et compliqué.

Pour ce qui est de **la morphosyntaxe**. Il est difficile de généraliser les difficultés morphosyntaxiques des enfants autistes. Un retard dans le développement des constructions syntaxiques peut être retrouvé, tout comme des difficultés spécifiques, mais chez certains enfants aucune atteinte particulière n'est observée. Généralement, les enfants autistes présentent des difficultés discursives et/ou de construction syntaxique. Leur langage est fonctionnel, mais ils n'utilisent pas correctement certaines règles grammaticales et certains morphèmes. Des spécificités sont toutefois systématiquement retrouvées comme l'inversion pronominale (utilisation du « tu » pour le « je »), l'absence du « je » et du « oui », et l'utilisation inappropriée des prépositions, des conjonctions et des pronoms. Il existe une dissociation prononcée entre le langage spontané et le langage écholalique : alors que les structures morpho-syntaxiques de base sont absentes du langage spontané, elles sont présentes en écholalie, mais sont le plus souvent incomplètes (Denni-Krichel, 2001 ; Courtois-du-Passage & Galloux, 2004 ; Lemay, 2004).

Des particularités sont également retrouvés au niveau du **discours**. Les enfants autistes peuvent avoir un niveau de discours assez élaboré, cependant, ils restent généralement centrés sur des thèmes fixes et récurrents, correspondant à leurs domaines de prédilection. Ils ont beaucoup de difficultés à généraliser, et restent généralement accrochés au contenu littéral de leur discours. Pour répondre affirmativement à une question, ils répètent cette dernière de manière écholalique. Ils emploient de nombreuses stéréotypies verbales ou rituels verbaux dans lesquels ils répètent des mots, des parties de phrases, voire même des phrases complètes. Par ailleurs, les enfants autistes ont des difficultés à analyser les marques conversationnelles (prosodie, rythme, volume), à décoder et utiliser les événements supra-linguistiques et à prendre en compte l'aspect temporel d'un message. Ces difficultés entraînent des troubles dans la conduite du dialogue et la réciprocité de l'échange, la prise en compte des propos de l'interlocuteur, le maintien d'un thème conversationnel, l'initiation d'une conversation, l'informativité du discours, la distinction entre information récentes et informations plus

anciennes, et l'accès à l'humour, à l'ironie, aux expressions imagées, et à l'expression des sentiments (Denni-Krichel, 2001 ; Lemay, 2004).

**Le langage écholalique.** L'écholalie immédiate<sup>40</sup> aussi bien que l'écholalie différée<sup>41</sup> est retrouvée dans les productions de l'enfant autiste. Il utilise l'écholalie pour l'aider à maintenir sa place dans l'échange, surtout lorsqu'il ne comprend pas, ou qu'il n'a pas les habiletés pragmatiques nécessaires pour répondre de manière plus adaptée. L'emploi de l'écholalie serait une stratégie pour les enfants autistes pour développer leurs compétences verbales et sociales. Deux types de langage écholalique coexistent. Le premier est un langage écholalique très fidèle, qui reprend le même contour intonatif. Le ton est monotone, l'intérêt et l'intention de communication sont absents. Le deuxième est un langage écholalique enrichi. L'enfant s'est approprié le contenu sémantique et intonatif de ce qu'il a entendu, par ailleurs, il accompagne son écholalie de mimiques faciales, lui donnant une véritable valeur communicative (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004 ; Lemay, 2004).

#### Le développement de la compréhension

L'enfant autiste a de **réelles difficultés de compréhension** qui touchent le discours de l'autre, le sens des mots abstraits et l'humour. Il a par ailleurs une compréhension très littérale des messages (Denni-Krichel, 2001).

Les capacités de **compréhension lexicale** varient d'un enfant à l'autre. Absente chez certains enfants, elles peuvent être retardées ou normales chez d'autres. Généralement la compréhension du vocabulaire est hétérogène : certains champs lexicaux sont sur-développés alors que d'autres sont sous-développés, notamment ceux qui se réfèrent aux états mentaux. Les noms d'objets sont davantage compris que les mots référant à des actions. Certains enfants autistes peuvent présenter un trouble du traitement auditivo-verbal qui se manifeste par de nombreuses confusions phonétiques (par exemple : château/chapeau). Ce trouble est à différencier d'un trouble auditif (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

---

<sup>40</sup> L'écholalie immédiate est la répétition en écho de ce qui vient d'être dit. Elle peut porter sur une partie ou sur l'ensemble du discours entendu, et nécessite un bon niveau de compétences phonétiques et prosodiques, une bonne mémoire verbale immédiate et la capacité d'inhiber les bruits de fond survenus au même moment (Frith, 1996 ; Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

<sup>41</sup> L'écholalie différée est la répétition en écho d'une phrase après un certain délai. Ce sont des routines langagières mémorisées sans comprendre les relations sémantico-syntaxiques des éléments qui les composent. Elle nécessite des compétences cognitives plus développées comme la mémoire à long terme et la reproduction sélective (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

La **compréhension syntaxique** est généralement plus atteinte que la compréhension lexicale chez les enfants autistes. Des difficultés dans le traitement morphosyntaxique du discours sont retrouvées, les enfants autistes accédant difficilement à la représentation des prépositions, des temps grammaticaux, des pronoms personnels, et des autres morphèmes syntaxiques (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

Le déficit en compréhension est habituellement plus sévère que celui observé en production. Il est retrouvé quelque soit l'importance des troubles autistiques : même les autistes de haut niveau témoignent de difficultés de compréhension des phrases longues, complexes, ou inhabituelles (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

### Le langage écrit

Les enfants autistes peuvent avoir accès très précocement à la lecture globale, même en l'absence d'un apprentissage spécifique, déterminant par-là un tableau d'hyperlexie. Les enfants hyperlexiques ont un niveau de lecture nettement supérieur à celui de leur langage oral à visée communicative, mais n'ont généralement qu'une compréhension très parcellaire de ce qu'ils lisent. L'accès à l'écriture est très variable chez ces enfants, les troubles de l'expression écrite sont sensiblement les mêmes que ceux présents dans le discours (difficultés morfo-syntaxiques, difficultés sémantiques, difficultés dans la narration). Les enfants autistes sont généralement peu informatifs, ont des difficultés à exprimer des états mentaux. Leurs récits sont ancrés dans le réel, l'abstraction étant compliquée pour eux (Denni-Krichel, 2010).

### ***c. Le développement de la communication non verbale***

Les enfants autistes présentent un déficit marqué des capacités de réceptions et d'expression de la communication non-verbale. Ils utilisent peu les gestes, les mimiques, et les expressions faciales ou corporelles pour transmettre une information, et comprennent difficilement les informations véhiculées par les gestes, les mimiques, ou expressions faciales et corporelles.

Les **comportements communicationnels précoces** (attention conjointe, imitation, pointage,...) sont des précurseurs des comportements linguistiques ultérieurs. Ceux de l'enfant autiste ont été décrits dans la sous-partie sur le développement du pré-langage.

Le déficit des **habiletés pragmatiques** est vraisemblablement le trait le plus spécifique et le plus constants des troubles autistiques. De manière générale, les enfants autistes utilisent le langage dans un but concret, et non comme outils d'interaction sociale, et accèdent rarement à l'implicite de la conversation. L'expression verbale des enfants autistes n'est généralement pas adaptée au contexte. Les enfants autistes, même de haut niveau, entretiennent difficilement une conversation. La gestion des tours de rôles est compliquée pour eux, ils peuvent monopoliser la conversation en parlant de leurs domaines de prédilection, ou au contraire, ne jamais prendre la parole. Les enfants autistes présentent les mêmes caractéristiques de langage que les enfants « ordinaires » en ce qui concerne les demandes d'objets ou d'actions, les protestations, ou les auto-régulations. Mais ils n'utilisent jamais de commentaires, n'attirent jamais l'attention sur eux, ne cherchent pas la reconnaissance de l'interlocuteur, et ne demandent pas d'informations. Par ailleurs, l'enfant autiste se parle souvent à lui-même. Parmi ces comportements non-interactifs, sont retrouvés les commentaires privés à propos d'un évènement : commentaires pour soi, dénomination ou désignation pour soi, accompagnement vocal d'action. Des comportements expressifs de l'enfant (réaction émotionnelle, réaction vocale au contexte, vocalisation ou verbalisation sans lien apparent avec la situation) sont également présents, mais n'ont pas de fonction communicative réelle) (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004 ; Lemay, 2004).

La **reconnaissance faciale des émotions** est atteinte chez les enfants autistes. Ils n'arrivent pas à analyser les sentiments qu'ils perçoivent sur le visage de l'autre, ce qui les empêche d'adapter leur comportement. Par ailleurs, les expressions faciales de l'enfant autiste sont pauvres et son sourire rare. Il montre peu de mimiques de demande, d'incitation, de rire, de colère,... ou alors de manière trop accentuée (Raimondi, 2009). De plus, l'enfant autiste ne sait pas réguler ses expressions faciales. Elles peuvent être réduites ou exagérées, ne sont

généralement pas dirigées vers l'interlocuteur, et peu adaptées au contexte social et conversationnel de l'échange (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

L'utilisation des **comportements non-verbaux** et **des gestes** est atypique chez les enfants autistes. Bébés, ils peuvent élever les bras, indiquant une amorce de communication. Cependant, la synchronisation de ces gestes est difficile, donnant l'impression que le nourrisson est sensible à la présence de l'adulte, mais ne peut réussir à s'ajuster au dialogue proposé (Lemay, 2004). Plus grand, l'enfant autiste a des difficultés à percevoir les règles sociales de proximité. Ses attitudes corporelles sont peu porteuses de communication. Il ne modifie pas ses postures en fonction de ses intérêts, ou au contraire de façon trop excessive. (Raimondi, 2009). Une absence ou une rareté d'utilisation des gestes exprimant des sentiments ou des états mentaux est par ailleurs observée chez les enfants autistes. Leurs gestes n'indiquent pas d'intention de communiquer. Ces enfants vont davantage utiliser de gestes utiles ou instrumentaux (faire faire à l'adulte quelque chose), afin d'attirer l'attention sur ce qu'il désire, mais non pour partager leur intérêt. De plus, les enfants autistes modifient rarement et de manière inadaptée leur posture ou leurs gestes, en fonction du contexte. Les gestes conventionnels comme pointer, hocher la tête, applaudir, sont délaissés au profit de gestes non –conventionnels (comme repousser avec la main). Ils présentent des comportements émotionnels atypiques (sauter en battant des mains par exemple), qui peut étonner l'entourage. Leur capacité à imiter des gestes sont ou trop faibles ou trop envahissantes (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004). Par ailleurs, les enfants autistes ne semblent pas arriver à interpréter les gestes de communication, n'arrivant pas à les identifier, à se les représenter, ou à comprendre leur valeur. Leurs expressions faciales (Raimondi, 2009).

**La prosodie**<sup>42</sup>. Les enfants autistes ont des difficultés dans le traitement et l'utilisation des caractéristiques prosodiques du langage. Ils n'arrivent pas à capter les changements de ton, d'inflexion ou d'accentuation de la voix de leur interlocuteur. Par ailleurs, ils présentent des spécificités prosodiques, et ont beaucoup de difficultés à réguler les composants de leur voix. La hauteur de leur voix n'est pas stable, pouvant passer subitement d'une voix grave à une voix aiguë. La tonalité de leur voix est atypique : leur fréquence fondamentale est plus élevée que celle des enfants « ordinaires ». Les enfants autistes présentent aussi des troubles de leur intensité vocale. Un chuchotement peut se transformer subitement en cri, de plus, un excès ou

---

<sup>42</sup> Dans une conversation, le ton, le rythme et le volume de la voix se modifient afin de mettre en valeur les mots importants ou de traduire les émotions présentes. Ces indices permettent d'appréhender les différents sens de la phrase.

une insuffisance du volume vocal est fréquemment observé. Le timbre de la voix d'un enfant autiste présente aussi des spécificités, la voix est généralement enrouée, ou nasalisée. Le débit est souvent trop rapide ou trop lent, les enfants autistes peuvent utiliser un ton affecté pour certaines phrases ou certains mots. Enfin, l'intonation est également atteinte. Leur élocution peut être monotone, ou au contraire, très chantante et mélodieuse. Mais elle n'exprime jamais d'émotion. Par ailleurs, il est rare que les enfants autistes parlent avec l'accent de leur région (Courtois-du-Passage & Galloux, 2004).

Les enfants autistes présentent un déficit massif de la **communication intentionnelle**. Ils sont généralement très autonomes dans leur vie quotidienne. Mais cette autonomie accentue leur enfermement dans des activités répétitives. Quand ils ont besoin de l'aide de l'adulte, ils n'appellent pas et ne cherchent pas à faire comprendre ce qu'ils désirent par des vocalises. Au lieu de cela, ils se saisissent du corps de l'adulte et l'entraînent vers l'objet désiré, se servant de la main de l'adulte comme d'un outil destiné à réaliser l'action qu'ils ne peuvent effectuer. Les enfants les plus atteints ne semblent pas différencier le bras ou la main de l'adulte de leur propre corps, donnant l'impression à ce dernier, de n'être qu'un simple prolongement de l'enfant, ne servant juste qu'à effectuer l'action demandée. Si l'enfant est moins atteint, l'adulte n'a pas cette impression d'indifférenciation, cependant, il ressent l'intrusion de l'enfant comme visant à lui faire réaliser le schème moteur à sa place, sans pour autant l'impliquer dans un échange quelconque. L'enfant enveloppe l'adulte dans sa bulle et tout en le percevant comme un objet ayant une utilité, le déplace au sein de son enveloppe afin de la faire agir à sa guise (Lemay, 2004).

Ainsi, les enfants autistes ne développent pas tous un langage oral. Ceux qui y ont accès rencontrent différentes difficultés, variables d'un enfant à l'autre. Cependant, certaines sont systématiquement retrouvées, comme le défaut pour engager ou soutenir une conversation avec autrui et l'usage stéréotypé, répétitif et idiosyncrasique du langage. Ceux qui n'y ont pas accès n'arrivent que difficilement à mettre en place des mécanismes compensatoires en utilisant la communication non-verbale.

## CONCLUSION

L'autisme est une pathologie neuro-développementale complexe. Différentes étiologies ont été évoquées au fil des décennies pour expliquer ce trouble, mais il est maintenant communément admis que des facteurs biologiques et environnementaux sont à l'origine de l'autisme.

Si les grandes classifications internationales des maladies divergent sur les différents sous-types d'autisme, elles s'accordent sur l'évocation des critères permettant de poser ce diagnostic. Ainsi, des caractéristiques comme l'altération significative des interactions sociales, l'altération de la communication verbale et non-verbale, et l'isolement et la restriction des intérêts sont systématiquement retrouvées.

Le développement de l'enfant autiste présente certaines particularités. Si son développement physique est relativement peu atteint, son développement cognitif et son développement langagier le sont bien davantage. Ils présenteront des difficultés plus ou moins importantes de repérage spatio-temporel ainsi qu'une perception atypique des relations de causalité. Leur langage, s'il peut être assez développé, ne sera que rarement adressé à l'autre. Il sera marqué par des spécificités, comme l'écholalie ou l'absence de développement du « je ».

Actuellement, on ne guérit pas l'autisme même si différents traitements existent. De nombreuses recherches sont en cours, cherchant à mieux comprendre ses causes et à améliorer certains de ses symptômes. Ainsi, des recherches s'intéressent aux mécanismes biologiques liés à l'autisme et cherchent à identifier des gènes qui seraient susceptible de favoriser l'apparition de traits autistiques, afin de rechercher de nouvelles stratégies thérapeutiques. D'autres recherches sont en cours afin de réfléchir à l'influence des facteurs environnementaux dans la genèse de l'autisme. Des études cherchent aussi à comprendre l'augmentation de la prévalence des troubles autistiques, observée ces dernières années. Certaines équipes de chercheurs cherchent à déterminer si **l'âge de diagnostic** des troubles autistiques peut être avancé, afin de prendre en charge le plus précocement possible les enfants diagnostiqués. Des études se penchent également la prise en charge de l'autisme : quel type de suivi ? A quelle fréquence ? Avec quels acteurs ?

Enfin, la publication du DSM-V a modifié la définition clinique de l'autisme, ouvrant la voie à l'inclusion d'entités cliniques jusque-là absentes des troubles du spectre autistique. Des équipes de chercheurs s'interrogent donc sur la redéfinition des critères des troubles autistiques. Des chercheurs français s'intéressent ainsi à la notion de **double diagnostic**

**trisomie et autisme**, cherchant à déterminer la validité de critères qui permettraient de diagnostiquer la présence de troubles autistiques chez des enfants trisomiques. Une étude en cours vise à étudier le développement cognitif et socio-émotionnel d'enfants ayant le diagnostic additionnel de trisomie 21 et d'autisme.

Mais pour comprendre la possibilité de ce double diagnostic, il est nécessaire de s'intéresser aux troubles qui peuvent être associés à la trisomie comme à ceux qui peuvent être associés à l'autisme.

### III. Les troubles associés à la trisomie et à l'autisme

Comme dans toute pathologie, des troubles peuvent être associés à la trisomie, ainsi qu'à l'autisme.

#### **A. Troubles associés à la trisomie 21**

D'après Bléhaut & Kermadec (de) (2005), de nombreuses pathologies sont fréquemment associées à la trisomie 21. Elles ne sont pas nécessairement présentes chez toutes les personnes trisomiques, et leur degré est variable d'une personne à l'autre. Au fur et à mesure du développement de la personne, on peut retrouver :

##### Chez le nouveau-né

- Une cardiopathie congénitale.
- Des malformations digestives : atrésie de l'œsophage, du duodénum, maladie de Hirschsprung (se traduisant par une occlusion intestinale), imperforation anale...
- Des troubles de la vision : cataracte, strabisme, nystagmus temporaire,...

##### Chez l'enfant

- Une maladie cardiaque
- Une maladie cœliaque
- Des troubles de la vision : strabisme, astigmatisme, myopie, nystagmus temporaire,...
- Des otites
- Une leucémie aiguë
- Des formes d'épilepsie plus ou moins grave pouvant aller jusqu'au syndrome de West.
- Un reflux gastro-œsophagien, une œsophagite

##### Chez l'adulte

- Une cardiopathie (chez le jeune adulte)
- Une hypotension artérielle
- Des cancers
- Un vieillissement accéléré anormal

- Un risque important de développer une maladie d'Alzheimer

Par ailleurs, des troubles d'origine comportementale et/ou psychiatrique peuvent survenir. Chez l'adulte, il convient d'être très attentif à l'apparition d'un syndrome d'enfermement, dont le pronostic est très défavorable.

De plus, des troubles d'origine éducative peuvent aussi être présents, dus aux angoisses des parents et entraînant de la part de ces derniers des comportements divers tels la surprotection, la surmédicalisation, la sur-éducation, ou au contraire, le rejet, la maltraitance.

## **B. Troubles associés à l'autisme**

Le DSM-V, ainsi que Rapin (1996) rappellent que l'autisme peut être associé à d'autres pathologies :

- Médicales : encéphalopathies, avec risque d'épilepsie élevée
- Génétiques : syndrome de l'X fragile, trisomie 21, syndrome de Rett
- Environnementale : syndrome d'alcoolisme fœtale, poids faible du bébé à sa naissance
- Déficience intellectuelle
- Déficit moteur

Par ailleurs, on peut observer une co-morbidité entre autisme et :

- Troubles de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDA-H)
- Troubles de l'acquisition et de la coordination (TAC)
- Troubles anxio-dépressifs
- Syndrome de Gilles de la Tourette

Ainsi, différents peuvent être associés à ces deux pathologies. Le DSM-V, en demandant de spécifier si les traits autistiques interviennent dans le cadre d'un syndrome génétique tel de le syndrome de Down, ouvre la voie à un diagnostic additionnel trisomie 21 et troubles autistiques, qui était jusqu'alors méconnu.

## **IV. Les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés**

Dans une synthèse de la littérature anglo-saxonne de ces 15 dernières années, Krieger, Lancéart, Nader-Grosbois et Adrien (2014) ont repris tout ce qui touchait au diagnostic de l'autisme dans la trisomie 21. En effet, il existe en France très peu d'études sur ce sujet alors même que des équipes de chercheurs anglais ou américains publient des articles sur ce double diagnostic depuis une vingtaine d'années.

### **A. La présence de troubles autistiques chez les enfants trisomiques, un diagnostic peu posé**

Les cliniciens ont longtemps pensé que la présence de traits autistiques associés à la trisomie était rare. Mais Krieger et al. (2014) expliquent que la prévalence des troubles du spectre autistique est de 5 à 40 % dans la population des personnes trisomiques, ce qui est plus élevé que dans la population générale. D'autant plus que ce double diagnostic étant encore peu posé, sa prévalence est sans doute sous-évaluée (Capone, 2001).

Quelles raisons pourraient expliquer cette difficulté ?

#### **1. Au niveau des professionnels**

Krieger et al. (2014) indiquent que les comportements autistiques des personnes trisomiques sont encore souvent expliqués par leur déficience intellectuelle, alors qu'elles sont susceptibles de présenter des troubles avérés du spectre autistique. En effet, les différents professionnels de santé ne connaîtraient pas assez les profils développementaux de l'autisme et de la trisomie pour pouvoir repérer les personnes présentant cette double pathologie. Les médecins auraient tendance à relier les troubles du comportement et les difficultés de l'enfant trisomique à sa déficience intellectuelle. Capone (2001) pense que les enfants trisomiques qui présentent des traits autistiques pourraient être diagnostiqués grâce aux outils diagnostiques existants.

Pour Krieger et al. (2014), les facteurs freinant la pose du diagnostic conjoint de trisomie et d'autisme sont dû à la personnalité des personnes trisomiques (qui sont généralement

sociables, empathiques,...) et aux critères diagnostiques de l'autisme<sup>43</sup> qui indiquent que les symptômes doivent apparaître avant l'âge de 3 ans.

## **2. Au niveau des familles**

Par ailleurs, Evans (2011) cité par Krieger (2014), pense que le double diagnostic n'est pas toujours évoqué, afin de ne pas accabler les parents qui pourraient être particulièrement affectés par ce diagnostic surajouté et par l'image négative que renvoie l'autisme.

Pourtant, généralement, ce sont les parents d'enfant trisomique qui se questionnent sur les comportements spécifiques de leur enfant, comportements qu'ils ne retrouvent pas dans le développement des autres enfants trisomiques. Ils évoquent des troubles du langage, un désir de solitude, un refus de jouer, un refus de toute nourriture nouvelle, un attrait pour les lumières,... Krieger et al. (2014) évoquent les familles d'enfants trisomiques, qui conscientes des difficultés spécifiques de leur enfant par rapport aux autres enfants trisomiques, cherchent à comprendre pourquoi ce dernier présente des comportements atypiques et n'entre pas dans les interactions sociales.

Pour Howlin, Wing et Gould (1995), le diagnostic d'autisme soulage les parents car leurs inquiétudes sur le développement de leur enfant sont levées. Ce diagnostic leur permet de mieux appréhender les difficultés de leur enfant, de mieux le comprendre, et ainsi, de pouvoir davantage ajuster leur comportement à celui de leur enfant.

Ainsi, malgré qu'il soit avéré que des troubles autistiques puissent être présents chez des personnes trisomiques, le manque d'information des médecins sur ce double diagnostic freine sa pause, alors qu'il soulagerait les familles.

### **B. Etat des connaissances sur la présence de traits autistiques dans la trisomie**

L'autisme est un trouble neuro-développemental complexe, ainsi que nous l'avons vu dans la partie II ci-dessus. Krieger et al. (2014) rappellent qu'un certain nombre de signes autistiques ne sont pas spécifiques à l'autisme et se retrouve dans d'autres troubles. Comme

---

<sup>43</sup> Retrouvés dans les classifications internationales

les troubles obsessionnels compulsifs ou les troubles de l'attention avec ou sans hyperactivité qui peuvent exister également dans la trisomie.

## **1. Hypothèses étiologiques**

Krieger et al. (2014) indiquent que les études montrent de plus en plus que les maladies génétiques tendent à favoriser l'apparition des troubles autistiques, et même qu'elles sont des facteurs de risques du développement de ces troubles.

L'implication du chromosome 21 surnuméraire dans la trisomie et l'autisme évoquerait une étiologie génétique commune à ces deux atteintes (Krieger et al., 2014).

Une autre hypothèse implique la diminution des capacités intellectuelles due au handicap cognitif, qui entraverait les possibilités de compensation cognitive des troubles autistiques indépendamment hérités (Capone, 2001).

Krieger et al. (2014) évoquent aussi l'hypothèse d'un mécanisme neuronal commun à l'autisme et à la trisomie. Hypothèse qui est renforcée par l'observation de différences dans le développement et la physiologie des cerveaux des enfants trisomiques avec autisme et sans autisme (Capone, 2001).

Enfin, Krieger et al. (2014) relèvent que la présence de troubles associés à la trisomie<sup>44</sup> est un facteur de risque pour développer des traits autistiques.

## **2. Critères permettant d'identifier la présence de traits autistiques chez les enfants trisomiques**

Les enfants trisomiques ayant des traits autistiques ont des particularités qui permettent de caractériser ce double diagnostic. Ils présentent un caryotype de trisomie 21, auquel peuvent s'associer des perturbations significatives des interactions sociales, des routines répétitives et un besoin d'immuabilité, des réponses sensorielles inhabituelles ou incohérentes, la présence

---

<sup>44</sup> Se référer à la présentation détaillée de ces troubles en partie III-A.

de capacité spéciale et une excellence dans un des domaines du fonctionnement général malgré la déficience intellectuelle (Krieger et al, 2014, citant Coleman, 1986<sup>45</sup>).

Vatter (1998) présente quatre comportements évoquant des traits autistiques chez les enfants trisomiques : une solitude extrême, un besoin d'immuabilité, une absence de contact oculaire, des mouvements répétitifs et stéréotypés.

Les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés présentent un tableau clinique spécifique. Dans ce tableau, sont retrouvés des réponses sensorielles inadéquates, des troubles alimentaires, des comportements moteurs répétitifs et stéréotypés, des difficultés motrices, une recherche d'immuabilité, des comportements violents, des intérêts restreints, une indifférence sociale (Capone, 2001 ; Buckley, 2005 ; Ji, Capone & Kaufmann, 2011).

De plus, on retrouve chez les enfants trisomiques avec autisme la même régression dans le développement que chez les enfants autistes, cependant cette caractéristique des troubles autistiques apparaît plus tardivement quand elle s'inscrit dans le cadre de la trisomie (Capone, 2001 ; Buckley, 2005 ; Ji, Capone & Kaufmann, 2011).

Capone (2001), distingue deux types d'enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés. Le premier regroupe les enfants trisomiques qui présentent des comportements atypiques précoces (comportements moteurs répétitifs, fascination pour la lumière ou les objets qui tournent,...) auxquels s'ajoutent de nombreux troubles associés (épilepsie, troubles visuels, auditifs,...). Le deuxième regroupe les enfants trisomiques dont le développement précoce était typique de la trisomie, les traits autistiques étant apparus plus tardivement (anxiété, comportements répétitifs,...).

Buckley (2005) évoque une hétérogénéité des niveaux cognitifs des enfants ayant le diagnostic additionnel.

Krieger et al. (2014) précisent que les déficits des enfants trisomiques ayant des traits autistiques dans le domaine des interactions sociales ne peuvent être imputés uniquement à leur handicap cognitif car ces enfants ont un score nettement plus inférieur à celui des enfants trisomiques « ordinaires » à l'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)<sup>46</sup>. Ces résultats

---

<sup>45</sup> Coleman, M. (1986). Down's syndrome children with autistic features, Down's syndrome. *Papers and Abstracts for Professionals*, 9 (3), 1-2.

<sup>46</sup> L'ADI est une grille d'entretien proposée aux parents, qui, associée à l'ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule), permet de diagnostiquer la présence de troubles autistiques chez un enfant.

ne peuvent s'expliquer uniquement par la déficience intellectuelle, et permettent donc de confirmer la présence de traits autistiques chez certains enfants trisomiques.

Ainsi, certains signes spécifiques permettent d'évoquer la présence de troubles autistiques chez les enfants trisomiques. Comment diagnostiquer et prendre en charge ces derniers ?

### **C. Etat des connaissances sur les outils permettant de poser le diagnostic d'autisme chez les enfants trisomiques**

La trisomie 21 est une maladie génétique dans laquelle on retrouve des difficultés sociales, communicatives et comportementales, ce qui rend le double diagnostic difficile à poser : il faut en effet s'assurer que les symptômes observés relèvent vraiment de l'autisme (Buckley, 2005 ; Ji et al., 2011). Ces difficultés sont évoquées par les classifications internationales comme la CIM 10 ou le DSM-V. Les outils diagnostiques de l'autisme (comme l'ADI ou l'ADOS) sont cependant assez sensibles pour faire apparaître des troubles autistiques chez des enfants ayant un faible niveau cognitif (Krieger et al., 2014).

Krieger et al. (2014), notent qu'il peut être difficile de différencier la déficience intellectuelle de l'autisme. Ils évoquent cependant les spécificités de ces deux troubles : alors qu'un enfant ayant un handicap cognitif présente un retard dans la plupart des domaines développementaux corrélé à son âge de développement, un enfant ayant des traits autistiques présente des déficits dans des domaines particuliers de développement. Les enfants ayant un handicap cognitif sévère ont les compétences sociales attendues pour leur niveau de développement. Ainsi, le diagnostic d'autisme peut être posé malgré le handicap cognitif en s'appuyant sur les difficultés sociales et communicatives présentes dans l'autisme (Ghaziuddin et al., 1992). Pour faciliter le diagnostic d'autisme associé à la trisomie, Vatter (1998), a repris les critères diagnostiques de l'autisme énoncés dans le DSM-IV, et a spécifié leur fréquence dans la trisomie (cf. « tableau 4 : Présence des critères diagnostic de l'autisme du DSM-IV dans la trisomie 21 » ci-dessous). La validité du diagnostic d'autisme chez les enfants trisomiques sur la base des critères du DSM-IV a été confirmée par Ji et al. (2011). Cependant, Krieger et al. (2014), insistent sur l'importance du diagnostic différentiel avec les autres TED. Par ailleurs, Buckley (2005) rappelle la nécessité que le diagnostic soit posé par un médecin ayant une bonne connaissance de la trisomie, au risque de surestimer le nombre de personnes ayant des traits autistiques dans la population des personnes trisomiques.

Pour Krieger et al. (2014), la prise en charge des enfants trisomiques n'est pas adaptée aux difficultés entraînées par les traits autistiques. Les enfants présentant les deux troubles bénéficieraient davantage de l'intervention spécifique liée à l'autisme que de celle liée à la trisomie. Selon eux, diagnostiquer l'autisme est essentiel afin d'accompagner les familles dans la compréhension des comportements de leur enfant. Krieger et al. (2014) présentent même l'autisme comme un trouble primaire chez les enfants présentant le diagnostic additionnel. La prise en charge éducative doit être adaptée à la singularité de l'enfant, et un traitement médical doit être mis en route si besoin.

Ainsi, le diagnostic d'autisme chez un enfant trisomique doit être mené par un professionnel ayant une bonne connaissance des deux pathologies et de leurs spécificités de développement et de fonctionnement. La prise en charge de ces enfants doit s'appuyer principalement sur les recommandations de prise en charge préconisées pour l'autisme ; la trisomie s'effaçant au profit des traits autistiques dans ce cadre précis de double diagnostic.

Critères diagnostiques du DSM-IV	Présence dans la trisomie	Présence dans l'autisme
Altération qualitative des interactions sociales	Pas habituelle	Spécifique
Difficultés à utiliser des comportements non-verbaux variés	Pas habituelle	Spécifique
Incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions correspondant au niveau de développement	Pas habituelle	Spécifique
Absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes	Parfois	Plus prononcée
Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle	Parfois	Plus prononcée
Altération qualitative de la communication	Peu habituelle	Habituelle
Absence totale de développement du langage parlé	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu d'imitation sociale	Peu habituelle	Habituelle
Difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Usage stéréotypé et répétitif du langage	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités	Pas habituelle	Habituelle
Retard ou caractère anormal de développement avant l'âge de 3 ans	Habituelle (fonction de la déficience intellectuelle)	Habituelle

Illustration 6 : Présence des critères diagnostic de l'autisme du DSM-IV dans la trisomie 21<sup>47</sup>

<sup>47</sup> Ce tableau reprend la description de Vatter (1998).

## **D. Etat des connaissances sur le langage des enfants trisomiques ayant des traits autistiques**

Il existe très peu de littérature sur le langage des enfants trisomiques ayant des traits autistiques sur-ajoutés.

Krieger et al. (2014) rapportent que les parents d'enfant trisomique se questionnent sur le développement spécifique de la communication de leur enfant, et la présence de comportements qu'ils ne retrouvent pas dans le développement des autres enfants trisomiques. Ils évoquent principalement un arrêt ou une absence de développement du langage, qu'il soit oral ou gestuel, un désir marqué de solitude, une absence d'appétence à être avec les autres, et à entrer en relation avec eux, une absence de réponse quand on appelle l'enfant.

Capone (2001), décrit que les enfants trisomiques ayant des traits autistiques ont peu ou pas de communication fonctionnelle, des vocalisations inadaptées, et une réciprocité sociale moindre. Il note également une pauvreté dans l'utilisation du regard, et une régression dans le développement langagier et social. Des difficultés de compréhension sont aussi présentes. De plus, le langage oral est répétitif ou absent.

Hepburn et Fidler (2013) décrivent des difficultés dans le domaine des relations sociales et de la communication non-verbale des enfants trisomiques avec troubles autistiques. Ils reprennent différents comportements qu'ils classent comme apparaissant rarement, occasionnellement, ou fréquemment.

Zwobada-Rosel (2008) évoque le cas clinique d'un enfant trisomique de neuf ans ayant des traits autistiques : « il est présenté à moi comme psychotique, hyperactif avec déficit attentionnel, et en dehors d'un bonjour de politesse où il se laisse embrasser, il est incapable d'entrer en relation avec l'autre, encore moins au niveau du regard ». Dans son article, elle décrit le travail effectué avec cet enfant. Mais auparavant, elle évoque ses troubles de la communication et du comportement. Quand elle le voit pour la première fois, c'est un enfant quasiment sans langage. Il présente des stéréotypies de bascule de son corps. Il est dans la toute-puissance, et ne laisse pas l'adulte lui imposer des règles. Le seul moment où il est centré sur quelque chose est celui de la réalisation d'un puzzle.

Lors des premières séances, l'enfant fuit, et se cache dans des endroits où il ne peut être vu. Il reste dans ses jeux et son monde, sans chercher à communiquer avec l'autre. Au fur et à mesure de la rééducation, des progrès vont pouvoir être observés au niveau du langage, de la

communication et de son comportement. Il va pouvoir nommer quelques objets. Ses capacités attentionnelles vont s'améliorer. Il va commencer à dessiner, et ses dessins vont devenir figuratifs. Il va peu à peu admettre l'existence de règles et accepter l'aide de l'autre. Enfin, il va réellement entrer dans le langage. Mais ce dernier se développera particulièrement lentement. Il va se mettre à adresser son langage à quelqu'un. Son monde symbolique va peu à peu se développer. Et il va apprendre à exprimer verbalement ses émotions. Le cas présenté ici montre qu'un enfant trisomique autiste peut, avec le soutien d'une rééducation adaptée, développer un langage oral adressé à l'autre.

Mais en dehors de ces quelques études, qui présentent le ressenti des parents et les observations de professionnels, il n'existe pas d'information sur les capacités de communication des enfants ayant le diagnostic additionnel.

Ainsi, les enfants trisomiques peuvent, indépendamment de leur handicap cognitif, présenter des traits autistiques qui entravent leur capacité de communication verbale et non-verbale. Alors que la trisomie atteint le langage dans son versant expressif et réceptif tout en maintenant des compétences dans les interactions sociales, la présence des traits autistiques influe fortement sur les possibilités de ces enfants d'entrer en contact avec les autres (adultes, comme enfants). Ce qui était préservé dans la trisomie, est fortement touché par l'autisme.

On peut dès lors se demander comment les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés peuvent entrer en communication avec les autres ? Pourront-ils développer un langage ? Ce dernier présentera-t-il des spécificités particulières ?

Cette recherche, à travers l'étude de cinq cas d'enfant présentant une trisomie associée à des traits autistiques s'interrogera sur les possibilités de ces enfants de développer un langage oral, et s'attachera à décrire les caractéristiques de leur communication verbale et les caractéristiques de leur communication non-verbale.

# PARTIE PRATIQUE

# I. Méthode

Les objectifs de cette recherche sont de réfléchir sur le développement du langage oral des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés, de décrire les caractéristiques de leur communication verbale et les caractéristiques de leur communication non-verbale. Pour cela, nous avons étudié cinq cas d'enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés.

## A. Population

La population de l'étude se compose de cinq jeunes trisomiques âgés de 5 ans 6 mois à 19 ans 3 mois<sup>48</sup>. Trois de ces jeunes, Thibault, Michel et Alix, sont accueillis dans un IME<sup>49</sup> de la région rennaise. Les deux autres, Denis et Dominique, sont accueillis dans un IME de la région parisienne. Quatre sont des garçons, Alix étant la seule fille.

Alix est la seule pour qui un diagnostic d'autisme a été posé. Mais pour chacun des garçons l'équipe médicale et paramédicale remarque la présence de traits autistiques. Diverses raisons sont évoquées pour expliquer l'absence de double diagnostic.

Pour justifier leur inclusion dans l'étude, nous avons demandé l'avis du pédopsychiatre. Par ailleurs, Vatter (1998) a repris les critères diagnostiques de l'autisme énoncés dans le DSM-IV et a spécifié leur fréquence dans la trisomie 21 (cf. « tableau 4 : Présence des critères diagnostic de l'autisme du DSM-IV dans la trisomie 21 » ci-dessus). Il a également proposé quatre critères indicateurs de troubles autistiques chez des enfants trisomiques : solitude extrême, besoin d'immuabilité, manque de contact oculaire et mouvements répétitifs et stéréotypés. Ainsi, dans la partie présentant chacun des cas, la présence de ces critères est évoquée à partir des données recueillies lors des observations et en fonction des dires des professionnels. De plus, le tableau reprenant les indications de Vatter (1998) a été appliqué à chaque enfant (ils pourront être retrouvés en annexe), il a également été rempli en fonction des observations effectuées et des échanges avec les professionnels.

Le seul critère d'inclusion dans l'étude était la présence de traits autistiques évoqués. Nous n'avons pas posé de critères d'exclusion. Ainsi la plupart de ces jeunes présentent des

---

<sup>48</sup> Les âges sont donnés au moment de l'observation. Les noms ont bien sûr été changés.

<sup>49</sup> IME : Institut Médico-Educatif.

antécédents médicaux et des déficits sensoriels (essentiellement visuels et/ou auditifs) surajoutés.

## **B. Recueil des données**

Afin de mieux connaître les jeunes, une anamnèse a été rédigée après consultation de leur dossier médical. Par ailleurs, il nous a semblé important de recueillir l'avis de différents professionnels les entourant quant à leur capacité de communication. Pour cela, nous avons rencontré l'éducatrice ou l'enseignante spécialisée de chacun et lui avons demandé, de manière ouverte, ce qu'elle pensait de la communication verbale et non-verbale du jeune ainsi que son niveau de compréhension. Les mêmes questions ont été posées à leur orthophoniste. Nous avons également rencontré leur pédopsychiatre et lui avons demandé en quoi l'équipe médicale évoquait des traits autistiques pour ces jeunes. Toutes ces informations ont été retranscrites dans la partie II : « présentation des sujets de l'étude ». Elles ont contribué à l'inclusion des enfants dans la présente recherche mais n'ont pas été prises en compte dans le recueil des données de l'observation.

Afin de répondre aux objectifs fixés pour cette étude, nous avons choisi d'observer les enfants à différents moments de leur journée à l'IME, sans sélectionner un moment particulier. Nous les avons rencontrés plusieurs fois, dans différents contextes. La durée d'observation par enfant était d'au-moins cinq heures.

Denis a été observé pendant cinq heures environ, sur un temps en classe, deux temps ludiques en groupe, un temps de récréation et un temps de départ.

Pour Dominique l'observation a duré cinq heures environ, sur un temps d'accueil, un temps de travail de l'autonomie autour du petit-déjeuner, deux temps en classe, un temps d'orthophonie, un temps en groupe psychomotricité axé sur le travail de la motricité fine et un temps de récréation.

Avec Thibault, nous sommes restés environ huit heures et nous avons pu le voir pendant un temps d'accueil, un temps calme en groupe, un temps ludique en groupe, plusieurs temps de groupe « Makaton<sup>50</sup> » animés par l'éducatrice et l'orthophoniste et un temps de départ.

---

<sup>50</sup> Le programme Makaton est un programme d'aide à la communication et au langage, constitué d'un vocabulaire fonctionnel utilisé conjointement avec la parole, les signes et/ou les pictogrammes.

Pour Michel, cela a duré huit heures environ et nous l'avons vu sur un temps de travail sur fiche en groupe, plusieurs temps de récréation et plusieurs temps d'orthophonie en séance individuelle.

Enfin, Alix a été observée pendant huit heures environ, au cours d'un temps d'accueil, d'un temps calme en groupe, d'un temps de groupe de psychomotricité autour de la matière, d'un temps ludique en groupe et de plusieurs temps de groupe Makaton animés par l'éducatrice et l'orthophoniste.

Tous les comportements adoptés par les jeunes ont été relevés. Ils ont été ensuite ordonnés en lien avec nos objectifs de recherche : les comportements liés au langage et à la communication et les autres comportements. Ces derniers n'ont pas été gardés pour notre étude. Ces comportements ont ensuite été regroupés par thèmes : sourire, regard, attention conjointe, pointage, babillage, imitation, tours de rôle, expression, compréhension, pragmatique, expression faciale des émotions, reconnaissance faciale des émotions, gestes, relation à l'adulte, relation aux autres enfants. Ils constituent les données de la présente recherche.

### **C. Validité de la recherche**

Cette recherche s'inscrit dans un cadre plus général de recherche qualitative qui vise à décrire de nouveaux comportements. Il est donc possible qu'elle soit soumise à différents biais.

En premier lieu, **le biais des participants**. Aucun critères d'exclusion n'ayant été retenu, il se peut que les comportements observés soit liés aux antécédents médicaux ou aux troubles sensoriels des participants et non à leurs traits autistiques.

En second lieu, **le biais du chercheur**. Les observations recueillies sont soumises à la subjectivité du chercheur, qui ne sélectionne que ce qui lui semble pertinent, et peut donc omettre des informations.

Enfin, les résultats de cette recherche ne pourront être généralisés à l'ensemble de la population des personnes ayant une trisomie 21 et des traits autistiques. Leur interprétation ne pourra être qu'hypothétique.

Après avoir décrit la méthode employée pour rendre compte des spécificités de langage des enfants trisomiques ayant des traits autistiques, nous chercherons à détailler chaque cas afin de mieux comprendre ses particularités.

## **II. Présentation des sujets de l'étude**

La recherche rapportée dans ce mémoire utilise comme méthode l'étude de cas. Il a semblé important de présenter en détail chaque enfant, à travers une anamnèse recueillant les données du dossier médical, ainsi qu'au travers du regard des équipes éducative, médicale et paramédicale qui le suivent.

### **A. Denis**

Denis est un jeune enfant de 5 ans 6 mois qui n'a pas développé de langage oral.

Il est arrivé à l'IME début avril, le dossier médical n'est donc pas très fourni, et les différents professionnels ne le connaissent pas encore suffisamment pour pouvoir parler de lui.

#### **1. Dossier médical et administratif**

Denis est né le 18 novembre 2009. La naissance s'effectue au terme, par césarienne. Denis présente alors un morphotype particulier évoquant une trisomie. Le diagnostic de trisomie 21 libre est finalement confirmé par un caryotype. Un retard global de développement et des difficultés dans l'interaction, associés à la trisomie, sont présents.

Il n'y a pas de problèmes ORL ou ophtalmologiques rapportés à ce jour. Aucune malformation cardiaque n'est observée. Une hypothyroïdie est présente.

Avant d'entrer à l'IME, Denis était dans une crèche adaptée pour enfants en difficultés, et suivi en parallèle au CAMSP<sup>51</sup>, où il était pris en charge en orthophonie et en psychomotricité.

Depuis le 7 avril 2015, Denis est accueilli dans un IME, où il est suivi en psychomotricité.

---

<sup>51</sup> CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

## **2. Par le pédopsychiatre**

Le pédopsychiatre évoque la présence de traits autistiques car Denis s'isole volontiers. Il présente par ailleurs des troubles du comportement et réagit de manière inadaptée à certaines stimulations sensorielles, notamment en manifestant des mouvements de retrait. Denis a beaucoup de difficultés à entrer en relation avec les autres (adultes comme enfants). Il a des intérêts spécifiques et restreints.

## **3. Par l'éducatrice**

Pour son éducatrice spécialisée, Denis communique peu, essentiellement de manière non-verbale. Il ne parle pas et reste surtout dans le sensoriel. L'éducatrice a des difficultés pour cerner les centres d'intérêts de Denis. Quand il est intéressé par quelque chose, il reste concentré dessus, mais quand il n'est pas intéressé, il le manifeste par des cris ou des bruits qu'il fait avec sa bouche. Il peut interpeller non-verbalelement l'adulte en lui prenant la main.

Denis est un enfant qui s'occupe tout seul. Il interagit peu avec les enfants du groupe. Ce sont les enfants qui interagissent avec lui : ils viennent vers lui, le sollicitent... Mais lui ne va pas spontanément vers eux. Cependant, quand les autres enfants viennent vers lui, il répond en les suivant.

La compréhension qu'a Denis du langage est plutôt bonne si ce qui est énoncé est en lien avec son vécu ou présente une dimension affective (le moment du repas, l'heure des parents).

L'éducatrice conclut l'entretien en indiquant qu'il est difficile de parler de Denis, puisqu'il n'est présent que depuis deux semaines à l'IME, mais que des progrès sont déjà observables. Quand il est arrivé, Denis n'interpellait pas l'adulte, ce qu'il fait davantage maintenant. Par ailleurs, il commence à s'investir dans les différentes activités proposées.

## **4. Par l'orthophoniste**

L'orthophoniste évoque les difficultés importantes de communication de Denis. L'attention conjointe est difficile à obtenir, et ne dure pas très longtemps. Il peut jouer avec des objets, mais n'inclut pas l'adulte dans son jeu. La compréhension de consignes simples est très

limitée. Denis est un petit garçon très agité, mais qui est sensible aux comptines : quand on chantonne, il peut se poser, regarder l'adulte et lui sourire.

### **5. Denis, un enfant trisomique ayant des traits autistiques associés**

Si on reprend les comportements indicateurs de la présence de troubles autistiques chez un enfant trisomique décrit par Vatter (1998), dont on retrouvera le détail en Annexe n°1, Denis a tendance à jouer seul et ne recherche pas la présence des autres, il regarde rarement ceux qui l'entourent et il présente des mouvements répétitifs et stéréotypés. Seul le besoin d'immuabilité n'est pas très marqué.

## **B. Dominique**

Dominique est un jeune garçon de 13 ans 6 mois dont le langage oral est très peu développé.

Quand nous rencontrons Dominique, il vient juste de revenir à l'IME. En effet, ayant presque 14 ans, âge limite d'agrément de son actuel établissement d'accueil, il était question qu'il parte dans un autre centre. Il y a donc passé une journée, mais l'endroit ne convenant pas aux parents, ils ont demandé à ce que Dominique réintègre l'IME en attendant de trouver une structure plus adaptée à leur enfant et répondant mieux à leurs attentes.

### **1. Dossier médical et administratif**

Dominique est né le 19 novembre 2001. La naissance s'effectue prématurément, par césarienne. Le diagnostic de trisomie 21 libre est confirmé, associé à un retard global de développement et à un trouble de la relation à l'autre.

A la naissance, une malformation cardiaque<sup>52</sup> est découverte. Elle est opérée un mois plus tard et suivie de complications postopératoires<sup>53</sup>. Au niveau ORL, on observe une surdité bilatérale légère, nécessitant un appareillage. Dominique a également des troubles endocrinologiques (hypothyroïdie).

Dominique est hypermétrope et astigmate, il porte donc des lunettes. Il n'a pas de troubles neurologiques particuliers, seulement une hypotonie globale et un temps de latence. Il porte un corset diurne à cause de sa scoliose. Au niveau dentaire, un prognathisme<sup>54</sup> mandibulaire nécessitant le port d'une gouttière nocturne existe, un bruxisme est également à noter. Dominique est gêné par un reflux gastro-œsophagien. Lorsque je le rencontre, il présente une alopécie<sup>55</sup>.

---

<sup>52</sup> Canal artio-ventriculaire (CAV).

<sup>53</sup> Tachycardie atriale traité jusqu'en 2003.

<sup>54</sup> Un prognathisme est une saillie en avant de la mâchoire inférieure ou supérieure (dictionnaire Larousse).

<sup>55</sup> Une alopécie est une chute totale ou partielle des cheveux ou des poils due à l'âge, à des facteurs génétiques ou faisant suite à une affection locale ou générale (dictionnaire Larousse). C'est le troisième épisode de Dominique.

Avant d'entrer à l'IME, Dominique a été suivi en CAMSP (jusqu'en août 2006), où il était pris en charge en psychomotricité, en éducation spécialisée et en orthophonie. Puis il a été scolarisé en CLIS<sup>56</sup> tout en bénéficiant en parallèle d'un suivi par un SESSAD<sup>57</sup>, où il était pris en charge en psychomotricité et en orthophonie, ce suivi s'est arrêté en septembre 2009, date à laquelle il est entré à l'IME.

Cette année, Dominique est pris en charge en psychomotricité en individuel et dans un groupe travaillant la motricité fine, ainsi qu'en orthophonie dans un groupe Makaton, dans un groupe autour de l'oralisation et des praxies, et dans un groupe travaillant avec des pictogrammes.

Dominique a prononcé ses premiers mots à l'âge de 3 ans 9 mois, et après un début de développement de son langage une régression a été observée, Dominique ne parlant presque plus maintenant. Il mange de bon appétit, mais ne mastique pas les morceaux, ses repas sont donc préparés en texture « haché-menu ». Il ne fait pas de fausse-route.

En 2014, la mère de Dominique a été hospitalisée pour une dépression sévère pendant plusieurs semaines.

## **2. Par le pédopsychiatre**

Le pédopsychiatre évoque l'existence de traits autistiques car Dominique présente les trois piliers de la triade autistique : troubles du langage (Dominique ne parle pas), troubles de la communication et troubles de la relation, très marqués chez lui. Dominique a de nombreuses stéréotypies. Il a par ailleurs d'importants troubles du tonus, c'est un enfant en « poupée de chiffon ».

Selon le médecin, une amélioration est observée dans les troubles de la relation entre le moment où Dominique est arrivé à l'IME (à cinq-six ans) et maintenant. Il ne pouvait croiser un regard, ni être dans l'échange, ce qu'il fait davantage. Ses mimiques restent pauvres, mais il peut sourire de manière adaptée. Il ne s'isole plus, et peut accepter le contact. Cependant, Dominique n'établit toujours pas de relations avec les autres enfants.

---

<sup>56</sup> CLIS : Classe pour L'Inclusion Scolaire

<sup>57</sup> SESSAD : Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile

Dominique est un jeune au passé médical lourd. La question de l'hospitalisme se posait pour expliquer ses difficultés majeures d'interaction. Mais pour le pédopsychiatre, les traits autistiques sont véritablement présents et pas uniquement imputables à son passé médical et à sa déficience intellectuelle, n'étant en effet apparus que plus tard dans son développement.

### **3. Par l'enseignante spécialisée**

Pour son enseignante spécialisée, Dominique communique peu.

Depuis cinq ans, l'utilisation des pictogrammes comme support de communication est mise en place dans l'établissement. Dominique n'a pas de problème pour comprendre les symboles représentés par les pictogrammes, il passe aisément d'une image ou d'un objet au pictogramme qui lui correspond, et il n'a pas de difficultés à acquérir de nouveaux symboles. Cependant, Dominique ne se saisit pas de ce code pour communiquer avec les autres.

L'enseignante évoque une régression dans les capacités de communication de Dominique. Selon elle, il communique de moins en moins. Avant, si on lui demandait où se trouvait tel enfant qui n'était pas présent à l'IME, Dominique faisait le signe « maison » sous la table (le geste n'était pas adressé mais il était présent), maintenant, il ne le fait plus du tout. Dominique n'a presque plus de communication. Sauf pendant les repas, où à côté de son assiette, il y a des pictogrammes représentant les aliments au menu, il peut alors les montrer, faisant ainsi des petites demandes. Mais cette situation est extrêmement ritualisée, c'est le seul moment où l'on peut observer des demandes.

Cependant, l'enseignante note que Dominique recherche de plus en plus les autres, essentiellement les adultes. Il peut par exemple jouer à « être l'ombre » d'un éducateur, le suivant partout, se mettant derrière lui. Pour son enseignante, Dominique recherche le contact physique. Elle interprète cela comme « on est ensemble, et c'est bien, je n'ai pas besoin de plus » (sous-entendu de parler).

Mais Dominique a de réelles difficultés à entrer en relation avec les autres enfants, il est difficile pour lui de réguler son comportement et peut donc leur faire mal.

La compréhension de Dominique est limitée à des consignes très simples. L'enseignante note que la régression évoquée plus haut au niveau du langage orale, est également observable en compréhension. D'après elle, elle ne touche pas uniquement le langage et la communication, elle est plus générale. Il s'agirait d'une régression cognitive, dont les causes

ne sont pas certaines, l'enseignante évoquant un contexte familial compliqué depuis deux ans, ou l'entrée dans l'adolescence.

Cette question est soumise au pédopsychiatre. Selon lui, elle n'est pas massive, et n'est sans doute pas fixée définitivement : elle serait transitoire. En ce moment, Dominique vit une période de changements importants. Son devenir est incertain et ses parents s'inquiètent beaucoup pour lui. Il manifeste son angoisse en se repliant sur lui-même. Mais pour le pédopsychiatre, ce repli n'est que temporaire, quand Dominique aura retrouvé des repères stables, il pourra de nouveau être disponible pour les apprentissages. Cette régression témoignerait du désintérêt de Dominique pour le monde extérieur qui devient de plus en plus incompréhensible pour lui.

#### **4. Par l'orthophoniste**

Pour son orthophoniste, Dominique communique très peu de manière spontanée, il ne manifeste aucune demande de manière volontaire. Avec l'adulte, il est soit dans l'ignorance, soit dans la séduction. Il n'a aucune relation avec les autres enfants, exceptée avec une jeune fille à qui il sourit, et dont il recherche le contact physique (câlins, mains dans les cheveux), sans cependant que cela soit adapté (Dominique pouvant aller jusqu'à lui faire mal). Ces débuts de relations témoignent d'une amélioration des capacités relationnelles de Dominique, il n'agissait pas ainsi il y a deux ans.

L'orthophoniste explique que quand il est seul face à l'adulte, Dominique se replie sur lui-même et il est très compliqué d'obtenir quelque chose de lui, mais au sein du groupe, il peut exécuter certaines consignes.

Dominique comprend relativement bien le vocabulaire et les consignes très simples. Cependant, il semblerait que chez lui, il ne soit pas mis en situation de comprendre ni de faire des demandes car tous ses désirs seraient anticipés.

Dominique ne joue pas, il ne manipule pas. Par contre, il peut imiter et reproduire ce qu'il voit. Dominique est assez performant dans la manipulation de pictogrammes, et dans l'appariement d'images/objets/pictogrammes.

Quand on demande à Dominique de faire quelque chose dont il n'a pas envie, il manifeste des comportements d'opposition passive. Il peut utiliser un geste spécifique pour signifier quand il en a assez de quelque chose.

## **5. Dominique, un jeune trisomique ayant des traits autistiques associés**

Dominique présente les comportements indicateurs de troubles autistiques chez un jeune trisomique décrit par Vatter (1998). Ils sont détaillés en annexe n°2, toutefois, de manière synthétique, on observe que Dominique reste très seul et ne recherche que rarement la présence de l'autre. Le changement entraîne des angoisses chez lui. Il regarde rarement les personnes et les objets et présente des mouvements répétitifs et stéréotypés.

## **C. Thibault**

Thibault est un jeune garçon de 15 ans qui a développé un langage oral.

### **1. Dossier médical et administratif**

Thibault est né le 31 mai 2000. Un diagnostic de trisomie 21 libre est posé, associé à une déficience intellectuelle moyenne, des troubles du langage et des troubles relationnels et/ou de la personnalité.

Thibault présente un déficit visuel important. Il a une forte myopie bilatérale avec astigmatisme, qui nécessite le port de lunettes et des aménagements spécifiques en classe. Mais malgré la correction, Thibault voit très mal. Cette mauvaise vision est accentuée par la présence d'un nystagmus. Thibault n'a pas de problèmes ORL particuliers, ni de troubles neurologiques si ce n'est un temps de latence très important et une hypotonie globale. D'un point de vue stomatologique, Thibault présente une dysocclusion de l'articulé dentaire qui nécessite le port d'un appareillage nocturne. Il n'a pas de problèmes orthopédiques graves, seulement un affaissement de la voûte plantaire.

Thibault est pris en charge en orthophonie depuis ses 6 mois. Il a d'abord été scolarisé en maternelle (petite, moyenne et grande section) puis en école Montessori pendant un an (jusqu'en septembre 2008). Il est ensuite entré en CLIS, tout en bénéficiant en parallèle d'un suivi au SESSAD (jusqu'en janvier 2012) où il était pris en charge par une psychologue. Depuis tout petit, il est également suivi par un centre pour déficients visuels où il est pris en charge en orthophonie. Thibault est entré à l'IME en janvier 2012. Tout d'abord, à la SEES<sup>58</sup>, puis, à partir de septembre 2014, à la SIPFP<sup>59</sup>.

Cette année, Thibault est pris en charge en orthophonie, à la fois en séance individuelle (une fois par semaine), et en groupe Makaton (deux fois par semaine). Il bénéficie également d'une prise en charge en psychomotricité au sein d'un atelier graphique, et de séances de kinésithérapie. Il est également suivi par une psychologue.

---

<sup>58</sup> SEES : Section d'Education et d'Enseignement Spécialisé

<sup>59</sup> SIPFP : Section d'Initiation et de Première Formation Professionnelle

Thibault est relativement autonome dans la vie quotidienne. Il peut partir faire du vélo tout seul et sait s'habiller et se déshabiller sans l'aide de l'adulte. Cependant, la présence de son temps de latence rend chacun de ses mouvements très lents.

## **2. Par le pédopsychiatre**

Le pédopsychiatre évoque l'existence de traits autistiques car Thibault présente les trois piliers de la triade autistique. Thibault a des troubles du langage et de la communication, ainsi que des troubles de la relation. Enfin, Thibault ne diversifie pas spécialement ses activités. Cependant, pour le pédopsychiatre, il ne s'agit que de traits autistiques et pas d'autisme véritable car les difficultés de Thibault ne sont pas massives.

## **3. Par l'éducatrice**

Pour son éducatrice spécialisée, Thibault communique peu de manière spontanée. Il est beaucoup dans la répétition. Quand on lui pose une question, il peut soit la répéter à l'identique, soit y répondre de manière plus ou moins adaptée. A certains moments, il peut communiquer, à d'autres, non. Quand on ne le stimule pas, il ne communique pas spontanément avec les autres enfants du groupe.

Le « je » n'est pas acquis. Parfois Thibault l'emploie, mais la plupart du temps, Thibault parle de lui à la troisième personne. Quand Thibault parle de lui à la première personne, c'est généralement dans des phrases plaquées, automatisées, qui ne semblent pas avoir de sens pour lui

Thibault n'a pas de liens construits avec les autres. Il peut répondre à leurs questions, mais de manière écholalique le plus souvent. Il lui arrive de taquiner l'adulte et de « faire le pitre », les mots sont plus pour lui un jeu qu'un moyen de communiquer.

Thibault utilise les signes Makaton qui l'aident particulièrement à construire ses phrases. Il a un assez bon niveau de vocabulaire en ce qui concerne la vie quotidienne, mais ne s'en sert pas de manière spontanée pour communiquer.

Thibault a tendance à subir les événements. Il a du mal à demander à un enfant d'arrêter de l'embêter. Thibault est très ritualisé, ce qui ne l'incite pas à parler. Son niveau de

compréhension dépend du moment et de sa disponibilité, il est très fatigable, et peut être « éteint ».

Thibault retient très bien les paroles de chansons. Il a beaucoup de plaisir à chanter, et quand il chante, des petits moments de vraie interaction peuvent se créer.

#### **4. Par l'orthophoniste**

D'après l'orthophoniste, Thibault est un enfant qui communique, mais ses structures langagières sont particulières. Thibault est beaucoup dans l'écholalie, même si, depuis quelques temps, il peut s'en détacher. En effet, maintenant, il peut dire « bonjour untel » quand on lui dit « bonjour Thibault », alors qu'avant il répondait invariablement « bonjour Thibault ». Ainsi, son bonjour prend peu à peu sens de communication même si ce n'est que dans le domaine des conventions sociales. A certains moments, il peut répondre réellement aux questions, alors qu'à d'autres, il ne peut sortir de son écholalie.

Thibault communique très peu spontanément avec les autres. Les relations qu'il entretient avec eux sont subies. Il n'est pas acteur d'un échange, mais y répond quand on vient vers lui.

Thibault a un petit niveau de compréhension : il comprend ce qui est en lien avec son vécu, ou une situation concrète.

#### **5. Thibault, un jeune trisomique ayant des traits autistiques associés**

Les critères évoquant des traits autistiques chez un jeune trisomique (Vatter, 1998) sont retrouvés chez Thibault. Leur détail est retrouvé en annexe n°3, mais on peut déjà noter le désir marqué de solitude et d'absence de changement, la rareté des contacts oculaires (qui pourraient cependant être également mis en lien avec son déficit visuel). Par contre, peu de mouvements répétitifs et stéréotypés sont observés chez Thibault.

## **D. Michel**

Michel est un garçon de 17 ans 10 mois qui a un langage oral très peu développé.

### **1. Dossier médical et administratif**

Michel est né le 6 juillet 1997. Un diagnostic de trisomie 21 libre, associé à une déficience intellectuelle profonde et des traits autistiques présents dans cadre de la déficience intellectuelle, est évoqué.

Michel présente un syndrome de West qui s'est manifesté quand il avait huit mois. Malgré un traitement anti-épileptique, il a fait une nouvelle crise en 2000, en 2004, le traitement a été arrêté. Michel a fait des otites à répétition durant son enfance qui ont nécessité la pose d'aérateurs transtympaniques. Il présente une hypothyroïdie et des troubles digestifs. Au niveau orthopédique, Michel a une hyperlaxité ligamentaire, il porte des semelles et des chaussures orthopédiques en réponse à ses pieds plats. Sa démarche est « dandinante ». Du point de vue dentaire, Michel présente un bruxisme qui use ses dents mais on n'observe pas de malformation de l'articulé dentaire.

Michel a été d'abord suivi au CAMSP, de 1997 à 2004, date à laquelle il est entré dans un IME de la région parisienne. En 2008, ses parents déménagent, et Michel arrive à l'IME dans lequel il est maintenant. Tout d'abord accueilli à la SEES, il intègre la SIFPF en septembre 2011. Cette année, Michel est pris en charge en orthophonie, en séance individuelle et en groupe Makaton. Il bénéficie également d'une prise en charge individuelle en psychomotricité. Michel a d'importants troubles du comportement, ainsi qu'une hyperactivité et une instabilité psychomotrice. Il est autonome pour s'alimenter : il mange et boit seul, en mastiquant et sans faire de fausse-route.

### **2. Par le pédopsychiatre**

Pour le pédopsychiatre, Michel est un jeune qui présente des traits autistiques. Il a des difficultés majeures de relation aux autres, ainsi que des troubles du comportement, un répertoire d'activités restreint et stéréotypé, ainsi que des troubles du langage et de la communication.

### **3. Par l'éducateur**

L'éducateur spécialisé indique que Michel communique très peu avec les autres. Cependant, il note des améliorations dans ses comportements d'interaction. Avant Michel ne tolérait pas la présence des autres jeunes, maintenant, il peut s'asseoir autour d'une table avec ses pairs. Toutefois, il n'initie pas d'échanges avec eux.

Michel est dans la toute-puissance et ne supporte pas la frustration, notamment quand il doit arrêter une activité qu'il apprécie.

### **4. Par l'orthophoniste**

Pour son orthophoniste, Michel communique un peu. Il respecte les conventions sociales, peut dire bonjour et sourire de manière adaptée. Il peut interpeller l'adulte et faire des demandes (quand il a soif ou qu'il désire quelque chose). Sa communication est toutefois essentiellement non-verbale. L'utilisation de pictogrammes pourrait avoir un intérêt s'il avait des centres d'intérêts. Mais ceux-ci sont très restreints chez Michel. Il n'a pas envie de faire grand-chose.

Sa compréhension des situations concrètes est plutôt bonne. Ainsi que ces connaissances lexicales.

Cependant, Michel n'entre pas en relation avec les autres jeunes. On observe uniquement une recherche de contact physique ou des comportements agressifs.

### **5. Michel, un jeune trisomique ayant des traits autistiques associés**

Si on reprend les critères de Vatter (1998), détaillés en annexe n°4, révélant la présence de traits autistiques chez des jeunes trisomiques, on peut observer chez Michel un désir marqué de solitude, une rareté du contact oculaire et la présence de nombreux mouvements répétitifs et stéréotypés. Par ailleurs, Michel est extrêmement ritualisé, le moindre changement déclenchant de grandes colères chez-lui.

## **E. Alix**

Alix est une jeune fille de 19 ans 3 mois qui n'a pas développé de langage oral.

### **1. Dossier médical et administratif**

Alix est née le 15 février 1996. Un diagnostic de trisomie 21 libre est évoqué lors d'une amniocentèse. Une déficience intellectuelle sévère est par la suite déterminée. Des troubles de la relation et de la communication avec absence de langage, une tendance à la passivité et à l'isolement, des recherches auto-sensorielles, évoquant un syndrome autistique, sont associés au diagnostic de trisomie.

Alix présente un déficit visuel important, stable mais non améliorable. Elle a une aphaquie<sup>60</sup> bilatérale et une hypermétropie importante. Sa mauvaise vision est aggravée par un strabisme convergent et d'un nystagmus. Alix a par ailleurs des troubles auditifs.

Elle est née avec une communication inter-auriculaire qui s'est fermée naturellement mais qui nécessite un suivi cardiologique régulier. En 1999, elle a subi une amygdalectomie ainsi qu'une adénoïdectomie. En 2002, Alix a eu une leucémie aiguë lymphoplastique traitée jusqu'en 2004. Suite à cela, son entourage constate une régression de son langage, alors qu'elle disait quelques mots.

Alix fait des apnées du sommeil et a un reflux gastro-œsophagien. Au niveau orthopédique, Alix a une scoliose lombaire qui nécessite le port d'un corset nocturne. L'affaissement de la voûte plantaire est traité par des semelles orthopédiques, le valgus par des chaussures orthopédiques.

Alix a été scolarisée à l'école maternelle (petite, moyenne et grande section). Puis elle a été suivie au CMPP<sup>61</sup> ainsi que dans un centre pour déficients visuels. Elle y a bénéficié de prises en charge psychologique, orthophonique, orthoptique, kinésithérapique et en psychomotricité. Elle entre à l'IME en septembre 2002.

---

<sup>60</sup> L'aphaquie caractérise l'absence de cristallin (dictionnaire Larousse). Elle est due de l'opération à l'âge de quatre mois de sa cataracte congénitale.

<sup>61</sup> CMPP : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

Cette année, Alix est prise en charge en psychomotricité en séance individuelle. Elle participe aussi à un groupe d'éveil sensori-moteur. Elle est également suivie par une orthoptiste.

L'autonomie d'Alix est restreinte. La propreté n'est pas acquise. Alix ne sait pas faire sa toilette ni s'habiller seule. Elle ne mastique pas les morceaux, et mange donc « haché-menu ». Un risque de fausse-route est réel. Alix ne se repère pas dans le temps ni l'espace, ses comportements sont rarement adaptés à la situation.

## **2. Par le pédopsychiatre**

Le pédopsychiatre confirme le diagnostic d'autisme posé pour Alix car elle présente un trouble majeur de la relation à l'autre, d'importants troubles du langage et de la communication (elle ne parle pas). Par ailleurs, Alix est complètement envahie et enfermée dans un petit nombre d'activités qu'elle peut reproduire indéfiniment si l'adulte ne l'en sort pas.

## **3. Par l'éducatrice**

Pour son éducatrice spécialisée, Alix communique très peu. Elle note un début de communication gestuelle, avec des comportements de type donner-recevoir, et un début d'attention conjointe. Alix peut rire quand on la chatouille ou quand elle entend rire les autres autour d'elle. Elle est très sensible aux modulations de la voix, notamment aux modulations joyeuses qui l'amuse beaucoup.

Alix ne manifeste pas de demande à l'adulte, excepté au moment des repas où elle peut demander des aliments qu'elle aime. Cependant, Alix peut manifester clairement quand elle ne veut pas quelque chose. Dans ce cas, elle gémit, râle ou tourne le dos.

Alix n'entre pas d'elle-même en relation avec ses pairs. Toutefois, il peut arriver qu'une jeune vienne la solliciter, et dans ce cas, elle accepte la relation. Mais cela ne s'observe qu'avec cette jeune en particulier

Des prémices d'interaction, par le biais du canal sensori-moteur, sont existantes. Et Alix commence à adresser quelques sourires.

Alix a très peur de l'inconnu. Il est important de réitérer une stimulation ou une proposition plusieurs fois, si on veut qu'elle soit partie prenante.

L'éducatrice conclut l'entretien en me parlant d'un mot des parents laissé dans le cahier de liaison. Ils évoquaient le fait qu'Alix commençait à être affectueuse avec eux.

#### **4. Par l'orthophoniste**

Pour l'orthophoniste, Alix est une jeune fille qui communique très peu, et essentiellement par le regard. Elle peut sourire, grogner quand elle est contrariée ou qu'elle ne veut pas faire quelque chose qui lui est demandé. Elle babille peu.

La communication avec elle est limitée à de l'échange d'objet : Alix prend les objets qu'on lui tend.

Alix comprend quelques mots isolés, ayant un lien affectif. Par exemple, le mot « chocolat ».

#### **5. Alix, une jeune trisomique ayant des traits autistiques associés**

En reprenant les critères qui permettent d'évoquer le diagnostic d'autisme chez des jeunes trisomiques décrit par Vatter (en 1998), et retrouvés de manière détaillée en annexe n°5, on peut noter qu'Alix regarde très rarement les personnes où les objets en dehors de ses objets de prédilection. Ses mouvements sont répétitifs et stéréotypés. Alix est une jeune très déficitaire, on ne peut donc évaluer son besoin d'immuabilité. Mais sa solitude est extrême.

Les informations données par l'équipe éducative, médicale et paramédicale qui entoure chaque jeune ont permis de justifier l'inclusion de chacun dans l'étude. Elles ont également servies à mieux comprendre les particularités de chacun. Les histoires de Denis, de Dominique, de Thibault, de Michel, d'Alix, sont toutes différentes. Les observations rapportées par la suite confirmeront cette différence, chacun présentant un tableau langagier unique.

### III. Observation et recueil des données

Cette partie rapporte les données recueillies lors de l'observation de chaque cas. Les comportements observés ont été regroupés par thématique, leur détail ne sera donc pas retrouvé ici. Nous avons choisi de présenter les comportements présentés par chaque enfant, et de finir par une synthèse de tous les thèmes rapportés.

#### A. Denis

##### 1. Dans le domaine du pré-langage

Denis a des difficultés pour ajuster sa **posture** à une situation. Il se jette dans les bras de l'adulte, tout en devenant hypotonique : mou comme une « poupée de chiffon ». Quand l'adulte est trop proche de lui physiquement, on peut observer des comportements de fuite/d'évitement : soit il se laisse choir et devient tout mou, soit il se détourne. Une excitation psychomotrice peut être très présente à certains moments.

Au niveau du **sourire (réflexe, social)**. Denis est un petit garçon très souriant, mais ses sourires sont rarement adaptés à la situation : il peut sourire quand on le gronde. Des sourires réflexes sont présents lorsqu'il se sent bien, que l'activité lui plaît. Très peu de sourires adressés ont été observés.

Une atteinte du **regard** est observée. Denis regarde particulièrement les objets qui l'intéressent. Il peut également regarder autour de lui et regarder les autres enfants qui s'agitent dans la pièce. Par contre, il ne regarde que très peu les personnes dans les yeux.

**L'attention conjointe** est très difficile à obtenir, sa durée est très courte.

Aucun geste de **pointage** n'a été observé.

Au niveau du **babillage**. Denis vocalise beaucoup mais pour lui, ses vocalises ne sont pas adressées. Son babillage présente des variations prosodiques. Il ne contient que des voyelles (surtout a/e/u/i/ou), aucune consonne n'a été entendue.

Du point de vue de **l'imitation**, Denis peut imiter des sons et une prosodie. Il peut reproduire un rythme.

Enfin, en ce qui concerne **les tours de rôle**, Denis ne laisse pas l'adulte s'insérer dans ses vocalises.

## **2. dans le domaine du langage**

Au niveau de **l'expression**, Denis n'a pas développé de langage articulé.

En compréhension, on peut noter que Denis comprend des consignes très simples. Il ne se retourne pas à l'appel de son prénom. Il ne manifeste rien quand on le félicite.

## **3. dans le domaine de la communication non-verbale**

Au niveau du **graphisme**, Denis dessine uniquement des traits, de manière anarchique.

Dans le domaine de la **pragmatique**, Denis peut effectuer des demandes. Pour cela, il prend la main de l'adulte afin de lui faire faire ce qu'il désire. Il utilise les membres de l'adulte pour répondre à ses besoins, mais n'entre pas en interaction avec ce lui. Quand on lui demande de faire un choix, Denis ne fait rien ou prend tout ce qu'on lui propose.

On observe une atteinte de **l'expression des émotions**. Denis sourit tout le temps, mais pas toujours de manière adaptée à la situation.

Au niveau des **gestes**, Denis ne pointe pas, ne montre pas et ne désigne pas.

On remarque une altération de sa **relation à l'adulte** : Denis utilise l'adulte pour obtenir ce qu'il souhaite. Il peut « donner » un objet spontanément. Et, si l'adulte le sollicite, entrer dans un jeu très restreint avec lui. Mais si l'adulte devient trop proche de lui, Denis montre des comportements de fuite/d'évitement.

Quant à ses **relations avec les autres enfants**, elles sont très rares. Denis n'initie pas d'interaction avec ses pairs. Quand ces derniers viennent le solliciter, il peut commencer par leur répondre, mais très rapidement des comportements de fuite sont observés.

## **B. Dominique**

### **1. Dans le domaine du pré-langage**

Dominique a une **posture** très figée qu'il n'adapte pas du tout à la situation.

Ses **sourires** sont rares. Il sourit pour lui-même quand il entend du bruit autour de lui. Il peut sourire de manière adressée quand on le félicite.

En ce qui concerne le **regard**, on remarque que, quand on lui parle, Dominique peut regarder la personne qui s'adresse à lui, mais il le fait rarement. Il regarde peu autour de lui, si ce n'est les objets ou les personnes proches. Il n'oriente pas systématiquement son regard quand il entend un bruit, alors même que cela le fait sourire. Le plus souvent, son regard est « dans le vide » : il regarde une cible mais ne donne pas l'impression de la voir réellement.

Dominique peut partager un objet d'attention avec un adulte : **l'attention conjointe** est donc possible. Il associe très bien des images/pictogrammes/objets de la vie quotidienne entre eux.

Au niveau du **pointage**, Dominique peut montrer du doigt une cible, mais l'interlocuteur ne détermine que difficilement à quoi elle correspond, le pointage étant malhabile.

Dominique peut **imiter** des gestes. On n'observe pas de **tours de rôles**.

### **2. Dans le domaine du langage**

Sur le versant **expressif**, Dominique peut dire quelques mots comme « oui », « non », de manière adaptée. Il accompagne ces mots de signes de tête.

Un bruxisme est présent, que Dominique semble prendre plaisir à entretenir.

Au niveau de la **compréhension**, Dominique comprend des consignes simples comme « débarrasser la table », « mettre à la poubelle », « ranger », « donner ». Il peut s'arrêter quand on lui dit « stop ».

Dominique peut sourire quand on le félicite, mais il ne le fait pas systématiquement. De plus, il peut ne rien manifester quand on lui demande quelque chose. Sans doute plus par désintérêt ou à cause de ses difficultés relationnelles que par ses difficultés de compréhension.

En langage écrit, Dominique reconnaît de manière globale un jour de la semaine parmi deux.

### **3. Dans le domaine de la communication non-verbale**

Du point de vue de la **pragmatique**, Dominique n'effectue pas de demande. Il peut toutefois choisir une activité parmi trois.

Dominique a des réactions inappropriées quand on le gronde (il rit, sourit). Est-ce parce qu'il ne **reconnait pas les expressions sur le visage de l'autre** ?

Dominique peut **exprimer ses émotions sur son visage**. Il sourit ou rit quand une activité lui plaît, à l'inverse, il fait des grimaces quand il a mal ou quand il ne veut pas faire quelque chose. Cependant, ses expressions faciales ne sont pas toujours adaptées.

Dominique peut accompagner ses mots (« oui », « non ») de **gestes** de la tête. Il comprend les signes Makaton fréquemment utilisés.

Au niveau des **pictogrammes**, il reconnaît un jour de la semaine, parmi deux images représentant le geste « lundi » en Makaton. Il peut choisir le pictogramme représentant la météo du jour.

Dans sa **relation à l'adulte**, Dominique est soit dans un comportement d'évitement, de fuite (il se fige, ne manifeste rien, ne regarde pas son interlocuteur), soit dans un comportement fusionnel (il peut alors passer son bras autour des épaules de l'adulte, ou le suivre partout dans la pièce). Il ne cherche pas à inclure l'adulte dans ses jeux (qui sont rares). Il ne cherche pas le contact de l'adulte, mais peut répondre si ce dernier le sollicite.

Les **relations** de Dominique **avec les autres enfants** sont très rares. La plupart du temps, il ne manifeste rien quand un enfant entre en contact avec lui, même si cet enfant le tape. Il lui arrive toutefois de répondre à certaines sollicitations. Dominique n'initie jamais une interaction avec les autres enfants, si ce n'est avec une petite fille qu'il apprécie. Il peut alors échanger un regard ou avoir un contact physique avec elle (il pose sa main sur ses cheveux).

## **C. Thibault**

### **1. Dans le domaine du pré-langage**

Thibault présente toutes les caractéristiques nécessaires à l'émergence du langage. Ses sourires sont adressés et peuvent être en réponse à une personne lui souriant. Il regarde une personne qui lui parle. Il peut partager un objet d'attention avec un adulte et désigner un objet ou une personne. Par ailleurs, Thibault imite et reproduit des gestes, des bruits d'animaux, des mélodies,... Il peut introduire l'adulte dans un **dialogue**.

### **2. Dans le domaine du langage**

Sur le versant **expressif**, Thibault a développé un langage oral assez riche. Il a un bon stock de vocabulaire et peut construire des phrases simples. Un agrammatisme est toutefois présent.

Cependant, Thibault n'utilise pas son langage pour communiquer. Quand il parle de manière spontanée, c'est pour s'encourager ou commenter ses actions, se parlant ainsi à lui-même. Quand on le sollicite, il est en mesure de répondre à la personne. Toutefois, ses réponses sont marquées par une écholalie immédiate d'où il lui est difficile de sortir. Il peut tout de même « enrichir » son écholalie afin de répondre à la question.

Quand il est sollicité, Thibault peut énoncer des phrases stéréotypées (écholalie différée), plus ou moins adaptées à la situation, comme s'il savait qu'il fallait dire cela à ce moment, mais sans y mettre réellement de sens.

Thibault présente par ailleurs un bégaiement clonique qui le freine dans son expression.

Thibault s'insère fréquemment dans un échange entre deux personnes parlant à côté de lui, de manière inadaptée. Il entend que des personnes parlent et donc répond, décrit ou commente, alors qu'elles ne s'adressent pas à lui.

Thibault n'utilise pas le « je », il parle de lui à la troisième personne.

Thibault a un relativement bon niveau de **compréhension** lexicale. Sa compréhension syntaxique est plus faible. Il comprend des phrases simples.

### **3. Dans le domaine de la communication non-verbale**

En **graphisme** : Thibault trace des lignes, de manière structurée et rigide. Il dessine des bonhommes et reproduit le contour de sa main.

D'un point de vue **pragmatique**, Thibault peut faire des demandes, mais rarement de manière spontanée. Il répond aux sollicitations et peut faire des choix.

Thibault **exprime** rarement **ses émotions sur son visage**. Il est très souriant, même quand un enfant le dérange.

En situation d'exercice et en réponse aux sollicitations de l'adulte, Thibault utilise le Makaton, **gestes et pictogrammes**. Il connaît beaucoup de signes (qu'il comprend et associe à sa parole) et de pictogrammes, mais il ne s'en saisit pas pour communiquer spontanément.

Thibault peut entrer en **relation avec l'adulte**, le plus souvent quand l'adulte le sollicite. Mais parfois, il peut initier un échange. Dans ce cas, il s'agit rarement d'un échange verbale, mais plutôt d'un échange par le regard, le sourire et par des mimiques faciales, Thibault créant alors une sorte de complicité avec l'adulte.

Les **relations avec les autres jeunes** sont très rares. Il n'initie pas d'échange, mais il peut répondre aux sollicitations des autres. Thibault utilise peu sa parole et interagit davantage par le regard. Il ne manifeste rien quand un enfant le dérange. Thibault peut regarder le travail des autres et le commenter mais il s'agit davantage de commentaires pour lui-même que des commentaires adressés à autrui.

Thibault perçoit difficilement une situation amusante. Il ne manifeste rien, alors que les autres jeunes du groupe rient.

## **D. Michel**

### **1. Dans le domaine du pré-langage**

Michel adresse peu son **sourire** à quelqu'un. Il peut sourire en réponse à une personne qui lui sourit, mais pas systématiquement. Il sourit quand il est content, qu'une activité lui plaît, qu'il a réussi un travail...

Michel **regarde** rarement une personne dans les yeux.

L'**attention conjointe** est possible, mais généralement de courte durée. Michel peut **pointer** du doigt une cible mais il le fait rarement.

Du point de vue de l'**imitation**, Michel imite fréquemment les comportements d'un adulte ou d'un personnage de dessin animé. Il reproduit un rythme, fredonne quand il entend une musique (il s'agit alors d'un babillage plus ou moins différencié).

Michel peut entrer dans un **dialogue** initié par l'adulte.

### **2. Dans le domaine du langage**

Au niveau de l'**expression** : Michel parle très peu. Il lui arrive de le faire, mais dans ce cas, il n'utilise que des mots isolés. Il semblerait qu'il pourrait parler davantage s'il le souhaitait. Il emploie quelques mots stéréotypés (écholalie différée) comme « voilà », qu'il utilise de manière plus ou moins adaptée à la situation. Il peut dire « oui » et « non » de manière adaptée, ainsi que « au-revoir », « bonjour », « merci »... Il accompagne généralement ses mots de gestes de la main, explicites et différenciés. Il lui arrive de répondre par « oui » ou « non » à des questions fermées, permettant ainsi la mise en place d'un petit dialogue. Toutefois, c'est assez rare.

Pour exprimer une demande sur un de ses sujets de prédilection, il peut utiliser un « mot » spécifique au sujet. Par exemple, il distingue « pop » pour parler de *Mary Poppins*, de « po » ou « popoha » pour parler de *Pocahontas*.

Michel peut parler de lui en utilisant son prénom, quand il se voit en photo ou dans la glace, il peut dire « moi ». Un bégaiement est observable quand il dit « Michel ».

Quand il est content, il peut chercher à dire quelque chose, mais il s'agit d'une sorte de babillage, plus ou moins indifférencié, et plus ou moins intelligible, qui ne semble pas vraiment adressé à l'autre.

Michel a un assez bon niveau de **compréhension** lexicale, pour ce qui concerne les mots de la vie quotidienne mais également pour ce qui concerne les mots appartenant à des catégories, comme les animaux, les transports, les aliments, les couleurs... Michel comprend également des phrases et des consignes simples.

### **3. Dans le domaine de la communication non-verbale**

Du point de vue de la **pragmatique**, Michel peut faire des demandes, le plus souvent de manière non-verbale. Il utilise alors des gestes différenciés, ou des pictogrammes (s'il s'agit de ses sujets favoris).

Au niveau de la **reconnaissance faciale des émotions**, il distingue la colère et la joie sur un visage. Il peut adapter son comportement à la situation, mais pas systématiquement.

Michel exprime ses émotions à travers des mimiques faciales. Il peut exprimer son contentement, mais également quand il est agacé ou qu'il ne veut pas faire quelque chose.

Pour communiquer, Michel utilise quelques **gestes**. Ce ne sont pas des signes Makaton, mais ils sont clairement identifiables et différenciables en fonction de ce qu'il exprime. Toutefois, ils sont restreints et liés à son quotidien : « au-revoir », « non », « oui », « part ». Sur demande, il peut signer quelques mots en Makaton, mais c'est très rare. Les **pictogrammes** lui servent à exprimer des demandes. Il ne les utilise que pour demander un de ses objets préférés.

Du point de vue de sa **relation à l'adulte**, Michel peut initier un échange mais c'est assez rare. Dans une relation duelle, il manifeste qu'il perçoit la présence de l'adulte et si ce dernier détourne son attention, Michel se rappelle à lui plus ou moins violemment, afin d'obtenir toute son attention. Il ne cherche pas à inclure l'adulte dans ses jeux. Si on le sollicite, il répond aux demandes mais pas systématiquement. Michel semble être dans une sorte de toute-puissance avec l'adulte. Avec **les autres jeunes**, il n'entretient que très peu de **relation**. Il n'initie pas d'échange avec eux. Il peut les regarder mais se met en colère quand ils viennent le solliciter. Michel préfère rester seul dans un coin de la pièce. Il peut toutefois, assez rarement, chercher un contact physique avec un jeune qui est proche de lui.

## **E. Alix**

### **1. Dans le domaine du pré-langage**

Alix peut **sourire** quand elle est contente. Il lui arrive de sourire en réponse à une personne qui lui sourit. Mais elle ne sourit pas spontanément à quelqu'un.

Alix **regarde** les objets en utilisant sa vision périphérique. Elle ne regarde pas l'adulte qui lui parle, et d'une manière générale, peu et très brièvement, une personne dans les yeux.

L'**attention conjointe** est rare et ne dure qu'un instant, Alix reportant rapidement son attention sur les objets qu'elle affectionne plus particulièrement.

Alix ne **pointe** pas, elle ne désigne pas une cible avec son doigt. Par ailleurs, aucun comportement d'**imitation** n'a été observé.

Alix est **sensible aux chansons**. Les berceuses la calment, elle sourit en les écoutant.

Alix n'a pas de **langage oral articulé**. Elle ne dit aucun mot. Cependant, elle vocalise beaucoup. Son babillage a les contours d'une vraie conversation : quand elle se sent bien, elle vocalise en utilisant des suites de sons plus ou moins différenciés, vocaliques essentiellement, mais des consonnes sont perceptibles. Ces vocalises sont accompagnées de modulations prosodiques, qui évoquent un dialogue (intonation interrogative, déclarative, exclamative). Mais ce babillage n'est pas adressé à l'autre. Elle ne laisse pas l'adulte s'y introduire, ne le prenant pas en compte et ne cherchant pas à construire un dialogue avec lui. Le babillage d'Alix est continu, elle ne fait pas de pause, l'adulte ne peut donc créer une conversation avec elle et les tours de rôle ne sont pas possibles.

### **2. Dans le domaine du langage**

Comme évoqué ci-dessus, Alix ne prononce pas de mots.

Sa **compréhension** est très limitée. Elle comprend quelques mots, en lien avec son quotidien ou ayant une connotation affective. Elle peut exécuter des consignes très simples accompagnée de l'adulte.

### **3. Dans le domaine de la communication non-verbale**

Du point de vue **pragmatique**, Alix ne fait pas de demande. Elle cherche elle-même ses objets qu'elle affectionne particulièrement à l'endroit où elle a l'habitude de les trouver. Le seul comportement qui pourrait s'apparenter à une demande que l'on a pu observer est qu'elle s'avance vers la nourriture.

Alix ne semble pas **reconnaître les expressions faciales** ni les **produire** : son visage paraît impassible. Mais nous observons que quand elle est heureuse, elle sourit.

Alix commence à développer des **relations avec l'adulte**. Dans certaines activités, elle cherche un contact physique avec ce lui. Elle ne répond pas vraiment à ses sollicitations : elle a besoin d'une guidance physique pour effectuer n'importe quelle action demandée.

Alix n'a aucune **relation avec les autres jeunes**. Elle ne recherche pas leur contact et ne répond pas à leur sollicitation. Alix est le plus souvent seule dans un coin de la pièce, jouant avec son bâton de pluie (un de ses objets favoris). Elle peut toutefois rester assise avec les autres pendant toute la durée d'une activité.

## F. Synthèse des observations

Parmi les comportements observés sont retrouvés essentiellement des comportements de communication non-verbale de l'ordre du pré-langage, comme les sourires, les regards, l'attention conjointe, le pointage, les capacités d'imitation, et des comportements de communication non-verbale autour des demandes, de la reconnaissance et de l'expression des émotions, de l'utilisation des gestes ou des pictogrammes. Des observations ont également pu être effectuées sur le langage oral des enfants sur son versant expressif (babillage ou langage articulé) et réceptif. Par ailleurs, des notes ont été prises sur les relations des jeunes trisomiques ayant des traits autistes avec les adultes et avec leurs pairs.

Ces différentes observations sont réunies dans les tableaux ci-dessous.

### 1. Dans le domaine du pré-langage

Comportements	Denis	Dominique	Thibault	Michel	Alix
PRE-LANGAGE					
Sourire	Réflexe : oui Réponse : peu	Réflexe : oui Réponse : peu	Réflexe : oui Réponse : oui	Réflexe : oui Réponse : peu	Réflexe : oui, Réponse : peu
Regard	Une personne : rarement Quand on lui parle : non	Une personne : rarement Quand on lui parle : non	Une personne : Oui Quand on lui parle : oui	Une personne : rarement Quand on lui parle : rarement	Une personne : rarement Quand on lui parle : non
Attention conjointe	Rare et brève	Présente	Présente	Possible mais brève	Rare et brève
Pointage	Absent	Présent mais pas identifiable	Présent	Présent mais rare	Absent
Babillage	Présent mais pas adressé	-	-	-	Présent mais pas adressé
Imitation	Présente	Peu présente	Présente	Très présente	Absente
Tour de rôle	Absent	Absent	Présent	Présent	Absent

Illustration 7 : Synthèse des comportements pré-langagiers observés

## 2. Dans le domaine du langage

Comportements	Denis	Dominique	Thibault	Michel	Alix
LANGAGE					
Expression	Pas de langage oral	« oui », « non »	Quelques mots spontanés Des expressions en écholalie immédiate ou différée	Langage oral développé mais écholalique en réponse à une sollicitation	Pas de langage oral
Compréhension	Lexicale : vocabulaire quotidien Syntaxique : limitée	Lexicale : vocabulaire quotidien Syntaxique : limitée	Lexicale : plutôt bonne Syntaxique : consignes simples	Lexicale : vocabulaire quotidien Syntaxique : consignes simples	Lexicale : limitée Syntaxique : -

Illustration 8 : Synthèse des comportements langagiers observés

### 3. Dans le domaine de la communication non-verbale

Comportements	Denis	Dominique	Thibault	Michel	Alix
COMMUNICATION NON-VERBALE					
Pragmatique	Demande : limitée Choix : non	Demande : non Choix : possible	Demande : possible Choix : possible	Demande : possible mais sur solicitation Choix : possible	Demande : - Choix : non
Reconnaissance des émotions	Non certaine	Non certaine	Limitée	Oui	-
Expressions des émotions	Inadaptée	Oui	Rare	Oui	-
Gestes	Absents	« oui », « non »	Makaton. Sur solicitation, accompagnent le langage oral	Pour quelques mots	Absents
Relation à l'adulte	Initie : rarement Réponse : possible	Initie : non Réponse : possible	Initie : quelque fois Réponse : possible	Initie : rarement Réponse : possible	Initie : très rarement Réponse : rarement
Relation à ses pairs	Initie : non Réponse : rarement	Initie : non Réponse : possible	Initie : non Réponse : possible	Initie : non Réponse : rarement	Initie : non Réponse : non

Illustration 9 : Synthèse des comportements de communication non-verbale observés

Ainsi, les observations regroupées nous permettent de relever différentes spécificités de communication. les cinq cas présentés, seul Thibault utilise un **langage oral** développé. Michel emploie quelques mots, Dominique dit « oui » et « non », Denis et Alix vocalisent. Dans tous les cas, ce langage est rarement voire pas du tout adressé à l'autre de manière spontanée.

A part Alix, les jeunes ont tous une bonne **compréhension** lexicale quand il s'agit du vocabulaire quotidien. Thibault et Michel ont même accès à la compréhension de mots plus abstraits ou plus éloignés des situations concrètes. Si l'on prend la compréhension syntaxique, elle est assez limitée pour chacun. Ceux qui ont un meilleur niveau comprennent des phrases simples.

Ces jeunes semblent tous avoir un langage réceptif plus développé que leur langage expressif.

A l'exception de Thibault, ils communiquent donc essentiellement de manière non-verbale.

Leurs compétences de communication pré-langagière sont relativement altérées. Au niveau de leur **sourire**, on observe peu de sourire-réponse. Ils ne **regardent** que peu l'adulte dans les yeux et ne réagissent pas toujours quand on leur parle. Des comportements d'**attention conjointe** sont observés, mais celle-ci est généralement de courte durée. Ce sont par ailleurs des jeunes qui **pointent** rarement. Mis à part Alix, tous peuvent **imiter**, mais de manière plus ou moins riche et développée, les comportements, sons, gestes qu'ils voient autour d'eux. Enfin, seuls Thibault et Michel peuvent s'inscrire dans un **échange** initié par l'adulte.

Les autres compétences de communication non-verbale sont aussi altérées. Ils ont tous des difficultés à effectuer des **demandes** et ne peuvent pas toujours effectuer des **choix**. Ils **n'identifient pas bien les émotions du visage** de leur interlocuteur et ont généralement des difficultés à adapter leur comportement aux émotions perçues. Ils ne savent pas toujours **exprimer leurs propres émotions**. Si tous comprennent les **gestes Makaton** se rapportant à la vie quotidienne, seul Thibault s'en saisit pour communiquer, et uniquement après avoir été sollicité. Michel et Dominique utilisent leurs propres gestes pour accompagner les quelques mots qu'ils prononcent ou pour exprimer quelque chose.

Enfin, dans leur relation aux autres, ils peuvent tous répondre aux sollicitations. Mais si certains peuvent par moment initier un échange avec l'adulte, aucun ne peut initier une relation avec un de leurs pairs.

Ainsi, quel que soit le niveau de développement de leur langage oral, les cinq jeunes présentés dans cette étude ne l'utilisent pas pour communiquer de manière spontanée. En revanche, ils peuvent généralement répondre aux sollicitations. Le langage oral ou les vocalises semblent être un jeu pour eux ; quand ils utilisent le langage spontanément, c'est pour se parler à eux-mêmes.

Après avoir décrit le langage et la communication non-verbale de Denis, Dominique, Thibault, Michel et Alix, il semble intéressant de s'interroger sur la portée de ces observations. Quelles conclusions, interrogations, remarques pourrait-on retenir de cette recherche ?

## **IV. Discussion**

Cette recherche avait pour objectif de s'interroger sur les possibilités des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés, de développer un langage oral, et de décrire les caractéristiques de leur communication verbale et les caractéristiques de leur communication non-verbale.

Dans cette partie, nous essayerons de répondre à ces questions pour chaque enfant, et nous tenterons de généraliser ces résultats aux cinq cas présentés. Nous essayerons aussi de réfléchir à l'influence de l'autisme et de la trisomie sur les troubles décrits, ainsi qu'aux possibilités de prise en charge de ces enfants.

### **A. Réflexions sur la communication de chaque enfant**

#### **1. Denis**

Denis n'a pas développé de langage oral. Il comprend le vocabulaire en rapport avec son quotidien et les consignes très simples. Il vocalise souvent mais pour lui-même, sans laisser la possibilité à l'adulte de s'insérer entre ses vocalisations afin de créer des tours de parole. Il communique peu non-verbale. Et il prend difficilement en compte la présence d'autrui, enfant ou adulte.

Pour Denis, il semblerait que les traits autistiques prennent le pas sur les difficultés qui pourraient être liées à la trisomie. Il s'isole facilement et n'initie pas de relation avec l'autre. Ses regards, ses sourires, ses vocalises sont rarement adressés à une personne, préférant s'en servir pour s'auto-stimuler. Cependant, il peut entrer dans un jeu avec l'adulte, permettant ainsi la mise en place d'un mini-échange. Par ailleurs, il peut répondre aux sollicitations des autres. Ces caractéristiques sont davantage marquées dans l'autisme. On peut alors se demander si la trisomie ne permettrait pas d'atténuer certaines difficultés liées à l'autisme.

Lors de nos observations, il nous a été donné de nous occuper plus individuellement de Denis : alors que nous chantions, il a tenté de nous imiter, ébauchant par là une relation. Plus tard, à l'occasion d'un lancer de ballon, il nous a semblé qu'il dépassait la recherche d'autostimulations sensorielles, pour nous inclure dans ce qui est devenu un petit « jeu » à deux, qui semblait évoquer les prémices d'un échange. Ces moments de complicité nous ont

interrogés sur ce qui pourrait être proposé dans la prise en charge de Denis. Il semblerait possible de l'aider à entrer davantage en relation avec les autres, par le biais de l'imitation et de jeux d'échange, permettant ainsi la mise en place de tour de rôle.

## **2. Dominique**

Dominique ne parle quasiment pas. Il peut dire uniquement « oui » et « non ». Il comprend le vocabulaire de son quotidien et les consignes très simples.

Les traits autistiques de Dominique paraissent plus marqués que ceux liés à sa trisomie. Il communique peu de manière non-verbale. Il utilise quelques gestes. Mais ne cherche pas à entrer en relation avec les autres. Toutefois il peut répondre aux sollicitations venues de l'extérieur. Par ailleurs, il peut porter son attention sur une cible que lui montre l'adulte. Il peut également pointer, même si ce qu'il pointe n'est pas toujours identifiable. Ces petites possibilités nous interrogent sur la répercussion de la trisomie sur les traits autistiques de Dominique : les atténuerait-elle ?

Nous avons pu observer que Dominique avait de réelles compétences dans l'appariement d'images avec des pictogrammes ou des objets. Il peut également désigner des images représentant un mot donné à l'oral. Même si cela ne touche que le vocabulaire concret (nourriture, vêtement, ...), c'est un point fort qui pourrait permettre de l'aider à faire émerger des demandes. La prise en charge pourrait ainsi l'amener à exprimer des souhaits concernant sa vie quotidienne, afin de le pousser à sortir de sa solitude et à entrer en contact avec les autres.

## **3. Thibault**

Thibault a développé un langage oral relativement structuré. Sa compréhension lexicale est plutôt bonne, sa compréhension syntaxique reste toutefois limitée à des phrases simples. Thibault se parle beaucoup à lui-même. Il n'adresse pas la parole à l'autre spontanément. Quand on le sollicite, son langage est très écholalique.

Thibault ne se sert pas vraiment de la communication non-verbale pour communiquer avec les autres.

Pour Thibault aussi, les difficultés liées à l'autisme semblent plus marquées que celles liées à la trisomie. Il a en effet beaucoup de difficultés à s'adresser aux autres. Toutefois, il lui arrive de chercher à faire rire l'adulte. Par ailleurs, il regarde intensément les personnes, notamment les enfants qui le côtoient, semblant permettre un échange par le regard. La trisomie permettrait-elle d'atténuer les conséquences de certaines caractéristiques de l'autisme, permettant ainsi un début de relation ?

Lors de nos observations nous avons remarqué que le temps de latence freinait particulièrement Thibault dans sa relation aux autres. Il pouvait par exemple répondre très tardivement à une question posée par un adulte ou un enfant, ce dernier étant alors passé à autre chose. Cependant, même si la réponse tardait à venir, il pouvait regarder intensément son interlocuteur, créant ainsi une relation. Thibault semblait chercher à créer une complicité avec autrui par son regard et son sourire, alors même qu'il n'arrivait pas entrer dans un échange verbal. La prise en charge ne pourrait-elle pas continuer à développer son envie d'entrer en relation avec les autres, et chercher à lui donner les moyens verbaux de le faire ?

#### **4. Michel**

Michel parle peu. Il ne prononce que des mots, mais ces derniers sont toujours adressés à l'adulte. Sa compréhension lexicale est plutôt bonne, sa compréhension syntaxique limitée à des phrases simples.

Il peut utiliser quelques gestes significatifs pour s'exprimer. Il est assez sensible aux expressions faciales.

Ainsi, même si ces capacités de communication verbale et non-verbale sont peu développées, il s'en sert cependant pour communiquer avec quelqu'un.

Les traits autistiques semblent être très prégnant chez Michel, qui n'entre que très peu en relation avec les autres. Mais il lui arrive de répondre aux sollicitations. La trisomie atténuerait-elle les traits autistiques, lui donnant la possibilité d'échanger avec autrui ?

La prise en charge de Michel utilise essentiellement le dessin animé. Lors de nos observations, Michel a pu adapter son comportement en fonction des stimuli : il imitait les actions des personnages en reproduisant l'intensité de leur voix, leur mouvement corporel,... De plus, il pouvait anticiper la suite de ce qu'il voyait (connaissant par cœur le dessin animé), et associer à l'image un geste adapté. Par exemple, à la fin de Mary Poppins, il lui dit « au-

revoir » alors qu'elle s'envole. Michel présente de vraies compétences d'imitation, qu'il nous semble dommage de réserver au domaine du dessin animé. Il semblerait intéressant que la prise en charge cherche à transposer ces compétences dans la vie quotidienne, afin qu'il développe ses relations aux autres.

## **5. Alix**

Alix n'a pas développé de langage oral. Elle ne comprend que peu de mots, et les consignes très simples. Elle vocalise beaucoup, créant une sorte de dialogue. Mais ce dernier n'est pas adressé à l'autre, elle ne lui laisse pas de place pour s'insérer dans sa conversation.

Sa communication non-verbale est très limitée. Elle ne regarde que rarement les personnes qui l'entourent.

Ainsi, il semblerait que chez Alix, les traits autistiques entravent fortement ses capacités de communication. Toutefois elle commence à rechercher un contact physique avec l'adulte. Est-ce un début de communication ?

Plus jeune, Alix a bénéficié d'une prise en charge orthophonique. Nous pouvons regretter que cette dernière n'ait pas été poursuivie pour accompagner ces prémices de communication.

## **B. Réflexions plus générales sur la communication des enfants trisomiques ayant des traits autistiques**

Il semblerait que dans les cinq cas rapportés dans cette étude, on retrouve quelques points communs. Tous les enfants ont un langage réceptif meilleur que leur langage expressif. Chacun d'eux utilise une communication orale (vocalise ou langage). Quand elle est spontanée, elle n'est pas adressée à quelqu'un. Leur communication non-verbale est peu développée : ils ne s'en servent qu'en réponse à une sollicitation. Chez ces enfants, il semblerait que les troubles autistiques prennent le pas sur les difficultés liées à la trisomie.

Ces enfants n'initient pas d'échange avec l'autre, ils ne cherchent pas à entrer en relation avec lui. Cependant, s'ils sont sollicités, ils répondent et entrent dans l'échange (à l'exception d'Alix). A l'opposé de l'enfant « purement » trisomique, Denis, Dominique, Thibault, Michel et Alix n'utilisent pas les moyens de communication non-verbale pour pallier leurs difficultés de langage. Ils donnent ainsi l'impression de ne pas vouloir communiquer avec les autres et de présenter une certaine indifférence à leur entourage, ce qui est caractéristique de l'autisme. Les enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés sembleraient avoir un véritable trouble de la relation à l'autre, qui prendrait le pas sur leurs difficultés langagières. Ces réflexions se basent sur l'observation de Thibault et Michel, qui ont un assez bon niveau de langage : compréhension correcte, stock lexical assez riche,... mais qui ne s'en servent pas pour communiquer spontanément.

Cependant, lorsqu'on initie un échange avec eux, s'ils sont sollicités, tous répondent. Que la sollicitation vienne d'un enfant ou d'un adulte. Il nous semble ainsi que la trisomie viendrait atténuer certaines difficultés liées à l'autisme.

Cette impression a été renforcée lors de notre rencontre avec une neuropsychologue<sup>62</sup>, travaillant sur le développement cognitif et socio-émotionnel des enfants présentant le double diagnostic. Cette dernière évoque, au-travers des premiers résultats de sa recherche, que la trisomie permettrait certaines compétences, normalement absentes chez les enfants « purement » autistes.

---

<sup>62</sup> Etude du développement cognitif et socio-émotionnel et de la régulation d'activité d'enfants ayant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme. Anne-Emmanuelle Krieger, thèse en préparation à l'Université de Paris-Descartes.

La manière dont ces cinq enfants étaient pris en charge nous a interpellés. Deux d'entre-eux n'avaient pas de suivis orthophonique. Pour un autre, le suivi s'effectuait par le biais de vidéos établissant un écran entre lui et l'orthophoniste. Quant aux deux derniers, si la prise en charge orthophonique existait, elle n'était pas spécifique. Ces observations nous ont questionnés. Nous avons l'impression que les enfants ayant cette double pathologie auraient besoin d'un suivi particulier. En effet, le schéma de prise en charge proposé pour les enfants trisomiques, de même que celui des enfants autistes, ne semble pas totalement ajusté aux difficultés des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés. Il semblerait intéressant de mettre en place un suivi adapté à leurs spécificités de langage et de communication.

# CONCLUSION

Ce mémoire avait pour objectif de décrire les spécificités de langage et de communication des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés.

Dans une première partie théorique, nous avons décrit la trisomie 21. La présence du chromosome surnuméraire a de nombreuses conséquences dans le développement physique de l'enfant trisomique. Mais ces derniers ont aussi un handicap cognitif et des troubles langagiers, qui touchent à la fois leurs capacités d'expression (articulation, lexicale, syntaxe) et de compréhension. Cependant, malgré des difficultés à s'exprimer qui peuvent être importantes, les enfants trisomiques ont une réelle envie de communiquer avec leur entourage. Nous avons également présenté l'autisme et les critères permettant de le diagnostiquer à travers les trois principales classifications existantes : CIM 10, DSM-V, CFTMEA-R. Cette pathologie a diverses conséquences sur le développement de l'enfant. Les troubles de la relation, très marqués, vont avoir un retentissement important sur la genèse de son langage. Puis, nous avons vu que le DSM-V demande de spécifier si les troubles autistiques interviennent dans le cadre d'un syndrome génétique, rendant ainsi possible le diagnostic conjoint de trisomie et d'autisme. Enfin, nous nous sommes attardés sur les caractéristiques de ce double diagnostic et les moyens existants permettant d'évoquer la présence de traits autistiques chez des enfants trisomiques.

Nous nous sommes alors rendu compte que très peu de recherches décrivaient les difficultés langagières de ces enfants. Nous nous sommes donc attachés à décrire les spécificités de leur langage à travers l'étude de cinq cas d'enfant ayant une trisomie associée à des traits autistiques, tentant de dégager des caractéristiques dans leur communication verbale et non-verbale.

Chacun de ces enfants a un langage qui lui est propre. Toutefois, certains comportements ont été retrouvés chez tous, comme le fait qu'ils n'initient pas d'échange avec leur pair.

Cependant, ces caractéristiques communes sont-elles vraiment présentes dans la population des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés ? Par ailleurs, chaque enfant a développé son langage de manière unique, ne nous permettant ni de prédire l'émergence du langage chez ces enfants, ni de donner des repères dans son développement. Ainsi, il semblerait intéressant de chercher à mettre en évidence l'existence d'un profil développemental spécifique aux enfants trisomiques ayant des traits autistiques.

Les spécificités de langage et de communication engendrées par la présence du double diagnostic de trisomie et d'autisme amènent à penser qu'il serait intéressant d'adapter la prise en charge de ces enfants. Créer un protocole de rééducation en prenant en compte à la fois les

difficultés liées à la trisomie 21 et les caractéristiques de l'autisme pourrait être un futur projet à envisager.

Au départ, nous avions le souci d'élaborer une recherche basée sur des observations neutres et sur des critères scientifiques. Mais nous avons rapidement été rattrapés par l'impossibilité à adopter ce type de posture face à ces enfants. Il nous était très difficile de n'être qu'un observateur neutre et extérieur, d'être fermé à tout échange. Nous avons pleinement senti que la place de l'orthophoniste était dans l'interaction, que cette place était nécessaire du fait du type de handicap de ces enfants. Nous avons alors choisi d'adopter une double posture, à la fois d'observateur, et de partenaire pour l'enfant afin d'être dans l'interaction et dans la communication avec lui. Les moments d'observation décrits dans ce mémoire sont donc teintés de cette volonté de considérer ces enfants comme de véritables personnes, et non simplement comme des objets d'analyse. Cela nous a ainsi permis de prendre davantage conscience de la place et du rôle de l'orthophoniste dans la prise en charge des enfants présentant une déficience intellectuelle.

Nous avons particulièrement appréciés les rencontres provoquées par cette recherche. Cela nous a confortés dans l'impression que ces enfants avaient beaucoup à nous apporter.

« Ma petite sœur, elle est *très unique* »

Paul

« Mon petit frère est trop fort, il a un chromosome en plus »

Guillaume

# BIBLIOGRAPHIE

Ammann, I. (2012). Trisomie 21 : approche orthophonique, repères théoriques et conseils aux aidants. Bruxelles, Belgique : de Boeck-Solal.

Asperger, H. (1944). Die 'Autistischen Psychopathen' im Kindesalter. *Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 117, 76-136.

Bigot-De Comite, A. M. (1999). Trisomie 21 : du dépistage à l'élaboration de stratégies d'accompagnement. *Glossa*, 65, 4-11.

Blanchard, S. (2004). Observation et analyse d'une intervention orthophonique centrée sur des conduites sensori-motrices sollicitées chez quatre enfants porteurs de trisomie 21. Mémoire pour l'obtention du certificat de capacité en orthophonie. Université de Nancy, Nancy, France.

Bléhaut, H. & Kermadec (de), S. (2005). *Trisomie 21 : guide à l'usage des familles et de leur entourage*. Montreuil, France : Bash.

Bowlby, J. (1978). *Attachement et perte*. Paris, France : PUF.

Buckley, S. (2005). Autism and Down's syndrome. *Down Syndrome News and Update*, 4(4), 114-120.

Capone, G. T. (2001). Down syndrome and autistic spectrum disorder : a look what week-end know. *Disability Solution*, 3(5-6), 8-15.

Céleste, B. & Lauras, B. (2000). *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Paris, France : Nathan Université.

Cohen, D. (2012). Controverses actuelles dans le champ de l'autisme. *Annales médico-psychologiques*, 170, 517-525.

Comblain, A. & Thibaut, J. P. (2009). Approche neuropsychologique du syndrome de Down. In M. Poncelet, S. Majerus & M. Van der Linden (Eds), *Traité de neuropsychologie de l'enfant* (pp. 491-524). Bruxelles, Belgique : de Boeck.

Courtois-du-Passage, N. & Galloux, A. S. (2004). Bilan orthophonique chez l'enfant atteint d'autisme : aspects formels et pragmatiques du langage. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 52, 478-489.

Cuilleret, M. (2007). Trisomie et handicaps génétiques associés : potentialités, compétences, devenir. Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson.

Denni-Krichel, N. (2001). *Prise en charge orthophonique et autisme*. Isbergues, France : Ortho-Edition.

Denni-Krichel, N. (2010). *Accompagnement orthophonique des personnes présentant un trouble envahissant du développement, dont l'autisme. Dépistage et évaluation*. Isbergues, France : Ortho-Edition.

Dictionnaire : Larousse, 2009.

Duriez, F. (2008). Les troubles auditifs de l'enfant trisomique 21. In D. Lacombe & V. Brun (Eds.), *Trisomie 21, communication et insertion* (pp. 39-54). Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson.

Forgeot d'Arc, B. (2013). L'autisme d'un DSM à l'autre. *Science et pseudo-sciences*, 303, 39-44.

Forget, M. R. & Lemée, M. (2010). *La trisomie 21 et les notions temporelles : quelles activités mettre en place dans le travail orthophonique ?* Mémoire pour l'obtention du certificat de capacité en orthophonie. Université de Nantes, Nantes, France.

Fraisse, S. (2008). La communication chez l'enfant porteur de trisomie 21. In D. Lacombe & V. Brun (Eds.), *Trisomie 21, communication et insertion* (pp. 1-12). Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson.

Frith, U. (1991). *La théorie de l'esprit*. Paris, France : Odile Jacob.

Frith, U. (1996). *L'énigme de l'autisme*. Paris, France : Odile Jacob.

Ghaziuddin, M., Tsai, L. Y. & Ghaziuddin, N. (1992). Autism in Down's syndrome : presentation and diagnosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 36, 449-456.

Hepburn, S. & Fidler, D. J. (2013). What autism looks like in a child with down syndrome : the behavioral phenotype. In M. Froehle & R. Zaborek (eds), *When Down syndrome and autism intersect, a guide to DS-ASD for parents and professionals* (pp. 71-96). Bethesda, USA : Woodbine House.

Howlin, P., Wing, L. & Gould, J. (1995). The recognition of autism in children with Down syndrome : implications for intervention and some speculations about pathology. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 37, 406-414.

- Ji, N. Y., Capone, G. T. & Kaufmann, W. E. (2011). Autism spectrum disorder in Down syndrome : cluster analysis of Aberrant Behaviour Checklist date supports diagnosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(2), 1064-1077.
- Kanner, L. (1943). Les troubles autistiques du contact affectif. *Neuropsychiatrie de l'Enfance*, 38(1-2), 65-84.
- Krieger, A. E., Lancéart, E., Nader-Grosbois, N. & Adrien, J. L. (2014). Trisomie 21 et autisme : double diagnostic, évaluation et intervention. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 62, 235-243.
- Leersnyder (de), H. (2011, mars). *Troubles du sommeil chez l'enfant présentant une anomalie de développement*. Intervention lors des Journées Internationales Jérôme Lejeune (JIJL). Paris, France.
- Lemay, M. (2004). *L'autisme aujourd'hui*. Paris, France : Odile Jacob.
- Lenoir, P., Malvy, J. & Bodier-Rethore, C. (2007). Des hypothèses psychogénétiques aux facteurs biologiques. In P. Lenoir, J. Malvy & C. Bodier-Rethore (Eds.), *L'autisme et les troubles du développement psychologique* (pp. 107-170). Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier-Masson.
- Leroy, M. & Masson, C. (2010). Les dysfonctionnements du langage chez l'enfant autiste : une étude de cas entre un et trois ans. In T. Rousseau & F. Valette-Fruhinsolz (Eds.), *Le langage oral : données actuelles et perspectives en orthophonie* (pp. 89-110). Isbergues, France : Ortho-Edition.
- Le Voyer, L. & Tournier, C. (2014). *Evaluation de la dyspraxie verbale chez les enfants porteurs de trisomie 21*. Mémoire pour l'obtention du certificat de capacité en orthophonie. Université de Paris, Paris, France.
- Maisonneuve, C. (2008). Trisomie : le bébé est une personne. *Ortho magazine*, 76, 15.
- Maistre (de), M. (1992). *Déficiência mentale et langage : approche psychologique et pédagogique*. Paris, France : Editions Universitaires.
- Malaguarnera, S. (2006). *Théorisations psychanalytiques sur l'autisme et psychose infantile*. Paris, France : Publibook.
- Marès, A. (2005). *Prise en charge bucco-dentaire de l'enfant trisomique 21*. Thèse pour le diplôme d'état de docteur en chirurgie dentaire. Université de Nantes, Nantes, France.

Misès, R. (2012). Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent R-2012, 5<sup>ème</sup> édition. Rennes, France : Presse de l'EHESP.

Organisation Mondiale de la Santé (1994). CIM10/ICD 10 Classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement : critères diagnostiques pour la recherche. Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson.

Organisation Mondiale de la Santé (2001). Impact des troubles mentaux et du comportement. In OMS (ed), *Rapport sur la santé dans le monde 2001, La santé mentale : nouvelle conception, nouveaux espoirs* (pp. 19-45). Genève, Suisse : OMS

Raimondi, M. (2009). Prise en charge orthophonique des enfants porteurs d'autisme non-verbaux : enquête de terrain et réalisation d'un site internet. Mémoire pour l'obtention du certificat de capacité en orthophonie. Université de Lille, Lille, France.

Rapin, I. (1996). Troubles de la communication dans l'autisme infantile. In C. Chevrie-Muller & J. Narbona (Eds.), *Le langage de l'enfant : aspects normaux et pathologiques* (pp. 358-372). Paris, France : Masson.

Rondal, J. A. (1995). Le développement du langage chez l'enfant trisomique 21 : manuel pratique d'aide et d'intervention. Bruxelles, Belgique : Mardaga.

Rondal, J. A. (2009). Prélangage et intervention langagière précoce dans la trisomie 21. *Glossa*, 107, 68-78.

Rondal, J. A. (2010). La trisomie 21 : perspective historique sur son diagnostic et sa compréhension. Wavre, Belgique : Mardaga.

Rondal, J. A. (2013). La réhabilitation du langage dans la trisomie 21 : théorie et praxis. Isbergues, France : Ortho-Edition.

Vatter, G. (1998). Diagnosis of autism in children with Down syndrome. *Riverbend Down Syndrome Parent Support Group J*, 26, 7-16.

Vinter, S. (2008). Perceptions sensorielles, premières interactions : cadre pour une éducation précoce. In D. Lacombe & V. Brun (Eds.), *Trisomie 21, communication et insertion* (pp.21-34). Issy-les-Moulineaux, France : Elsevier Masson.

Vivanti, G. & Pagetti Vivanti, D. (2013). Les nouveaux critères diagnostiques du DSM-V. *Link Autisme-Europe*, 60, 8-10.

Zwobada-Rosel, J. (2008). Communication, langage et jeu symbolique. *Ortho magazine*, 77, 22-27.

# ANNEXES

## **TABLES DES ANNEXES**

Annexe n°1 : La présence de traits autistiques chez Denis

Annexe n°2 : La présence de traits autistiques chez Dominique

Annexe n°3 : La présence de traits autistiques chez Thibault

Annexe n°4 : La présence de traits autistiques chez Michel

Annexe n°5 : La présence de traits autistiques chez Alix

## **Annexe n°1 : La présence de traits autistiques chez Denis**

Critères diagnostiques du DSM-IV	Denis	Présence des comportements décrits par Vatter (1998)	
		Dans la trisomie	Dans l'autisme
Altération qualitative des interactions sociales	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Difficultés à utiliser des comportements non-verbaux variés	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions correspondant au niveau de développement	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes	<b>Rare</b>	Parfois	Plus prononcée
Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Altération qualitative de la communication	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence totale de développement du langage parlé	<b>Vocalise uniquement</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané	<b>Rare</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu d'imitation sociale	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui	<b>OUI</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Usage stéréotypé et répétitif du langage	<b>Absence de langage oral</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Habituelle
Retard ou caractère anormal de développement avant l'âge de 3 ans	<b>OUI</b>	Habituelle (fonction de la déficience intellectuelle)	Habituelle

## **Annexe n°2 : La présence de traits autistiques chez Dominique**

Critères diagnostiques du DSM-IV	Dominique	Présence des comportements décrits par Vatter (1998)	
		Dans la trisomie	Dans l'autisme
Altération qualitative des interactions sociales	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Difficultés à utiliser des comportements non-verbaux variés	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions correspondant au niveau de développement	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Altération qualitative de la communication	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence totale de développement du langage parlé	<b>Développement puis régression</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu d'imitation sociale	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui	<b>Pas d'échange réciproque possible</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Usage stéréotypé et répétitif du langage	<b>Absence de langage oral</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Habituelle
Retard ou caractère anormal de développement avant l'âge de 3 ans	<b>OUI</b>	Habituelle (fonction de la déficience intellectuelle)	Habituelle

### **Annexe n°3 : La présence de traits autistiques chez Thibault**

Critères diagnostiques du DSM-IV	Thibault	Présence des comportements décrits par Vatter (1998)	
		dans la trisomie	dans l'autisme
Altération qualitative des interactions sociales	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Difficultés à utiliser des comportements non-verbaux variés	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions correspondant au niveau de développement	<b>Très difficile</b>	Pas habituelle	Spécifique
Absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Altération qualitative de la communication	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence totale de développement du langage parlé	<b>NON</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané	<b>Difficile</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu d'imitation sociale	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui	<b>OUI</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Usage stéréotypé et répétitif du langage	<b>Langage écholalique</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Habituelle
Retard ou caractère anormal de développement avant l'âge de 3 ans	<b>OUI</b>	Habituelle (fonction de la déficience intellectuelle)	Habituelle

#### **Annexe n°4 : La présence de traits autistiques chez Michel**

Critères diagnostiques du DSM-IV	Michel	Présence des comportements décrits par Vatter (1998)	
		Dans la trisomie	Dans l'autisme
Altération qualitative des interactions sociales	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Difficultés à utiliser des comportements non-verbaux variés	<b>Présent mais limité</b>	Pas habituelle	Spécifique
Incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions correspondant au niveau de développement	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle	<b>Difficile</b>	Parfois	Plus prononcée
Altération qualitative de la communication	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence totale de développement du langage parlé	<b>Quelques mots, très rare</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu d'imitation sociale	<b>Limité</b>	Peu habituelle	Habituelle
Difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui	<b>OUI</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Usage stéréotypé et répétitif du langage	<b>OUI</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Habituelle
Retard ou caractère anormal de développement avant l'âge de 3 ans	<b>OUI</b>	Habituelle (fonction de la déficience intellectuelle)	Habituelle

## **Annexe n°5 : La présence de traits autistiques chez Alix**

Critères diagnostiques du DSM-IV	Alix	Présence des comportements décrits par Vatter (1998)	
		Dans la trisomie	Dans l'autisme
Altération qualitative des interactions sociales	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Difficultés à utiliser des comportements non-verbaux variés	<b>Absence</b>	Pas habituelle	Spécifique
Incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions correspondant au niveau de développement	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Spécifique
Absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes	<b>OUI</b>	Parfois	Plus prononcée
Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle	<b>Absence</b>	Parfois	Plus prononcée
Altération qualitative de la communication	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence totale de développement du langage parlé	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu de faire-semblant varié et spontané	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Absence d'un jeu d'imitation sociale	<b>OUI</b>	Peu habituelle	Habituelle
Difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui	<b>Absence</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Usage stéréotypé et répétitif du langage	<b>Pas de langage oral</b>	Habituelle (mais avec intensité moindre que dans autisme)	Habituelle
Répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités	<b>OUI</b>	Pas habituelle	Habituelle
Retard ou caractère anormal de développement avant l'âge de 3 ans	<b>OUI</b>	Habituelle (fonction de la déficience intellectuelle)	Habituelle

## **RESUME**

La trisomie a des conséquences sur le développement du langage et de la communication des enfants affectés par ce trouble. Elle atteint généralement leur développement articulatoire, lexical et syntaxique, mais ne touche pas leurs capacités d'interaction. L'autisme a, lui aussi, des conséquences sur le développement du langage et de la communication des enfants, entravant fortement leurs capacités à entrer en relation avec les autres. Or des études ont montré que des enfants trisomiques pouvaient présenter des traits autistiques. L'association de ces deux troubles devrait donc avoir des répercussions importantes sur le développement du langage et de la communication de ces enfants.

L'objectif de cette recherche est de décrire les spécificités du langage et de la communication des enfants trisomiques ayant des traits autistiques associés, à travers l'étude de cinq cas d'enfants présentant ce double diagnostic.

Mots-clefs : Trisomie 21, Autisme, Pré-langage, Langage, Communication non-verbale, Relation à l'autre

## **ABSTRACT**

Down's syndrome has implications on the children's language and communication development. Articulatory lexical and syntactic development are generally reached contrary to interaction capabilities. Children's language and communication development is impacted by autism. This syndrome seriously hampers their ability to interact with others. Researches show that a child may suffer from both syndromes. By combining this two diseases, there are important implications on the child's language and communication development.

This research aims to be a description of the specific Down's syndrome child's language and communication methods when he also has autism. Five affected children examples are considered.

Key words : Down's syndrome, Autism, Prelanguage, Language, Non-verbal communication, Relationship with others