



HAL
open science

Profil neuropsychologique des enfants porteurs du syndrome des mouvements miroirs congénitaux PROJET MOMICOG

Maïté Richard

► **To cite this version:**

Maïté Richard. Profil neuropsychologique des enfants porteurs du syndrome des mouvements miroirs congénitaux PROJET MOMICOG. Médecine humaine et pathologie. 2021. dumas-04242258

HAL Id: dumas-04242258

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04242258v1>

Submitted on 26 Jan 2024

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

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



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0
International License

AVERTISSEMENT

Cette thèse d'exercice est le fruit d'un travail approuvé par le jury de soutenance et réalisé dans le but d'obtenir le diplôme d'Etat de docteur en médecine. Ce document est mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt toute poursuite pénale.

Code de la Propriété Intellectuelle. Articles L 122.4

Code de la Propriété Intellectuelle. Articles L 335.2 - L 335.10

UNIVERSITÉ PARIS CITÉ

Faculté de Santé

UFR de Médecine

Année 2021

N°

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement le : 20/10/2021

Par

Maïté RICHARD

**Profil neuropsychologique des enfants porteurs du syndrome des
mouvements miroirs congénitaux
PROJET MOMICOG**

Dirigée par Mme la Docteure Domitille Gras

JURY

M. le Professeur Emmanuel Flamand-Roze, PU-PH

Président

Mme la Docteure Domitille Gras

Directrice

Mme la Professeure Isabelle Desguerres, PU-PH

Membre du jury

M. le Docteur David Germanaud, MCU-PH

Membre du jury

Mme la Docteure Marie Hully

Membre du jury

Remerciements

A ma directrice de thèse, Madame Le Docteur Gras Domitille :

Merci de m'avoir encadrée pour ce travail, merci pour ton extrême disponibilité et tes nombreux conseils avisés à chaque étape de la rédaction. Merci pour ta bienveillance, et ta pédagogie.

Merci de m'avoir proposé ce sujet et de m'avoir fait l'honneur d'être ma directrice de thèse.

A mon président de jury de thèse, Monsieur Le Professeur FLAMAND-ROZE Emmanuel :

Merci de m'avoir fait honneur de présider le jury de cette thèse. Merci de votre aide dans la réalisation de ce travail et de votre disponibilité. Soyez assuré de mon profond respect.

Aux membres de mon jury :

Madame La Professeure DESGUERRE Isabelle, merci d'avoir accepté de juger ce travail.

Merci pour votre enseignement de qualité, et votre confiance.

Madame Le Docteur HULLY Marie, merci d'avoir accepté de juger ce travail. Merci pour ton enseignement passé et à venir.

Monsieur le Docteur GERMANAUD David, merci d'avoir accepté de juger ce travail.

Un immense merci à Mme Emmanuelle Maes, neuropsychologue à l'hôpital Robert Debré, pour avoir fait passer tous les bilans neuropsychologiques de nos patients. Merci de ton travail si précieux et de ton aide. Merci de t'être tant investie, professionnellement et personnellement.

Aux médecins et Professeurs qui m'ont tant appris tout au long de mon internat :

Merci à toute l'équipe du service de Neurologie pédiatrique de l'hôpital Robert Debré, qui m'a permis de confirmer mon attrait pour la neuropédiatrie et m'a encadrée pendant 7 longs mois.

Merci à toute l'équipe du service de Neurologie pédiatrique de l'hôpital Necker – Enfants Malades, qui a toujours été pédagogue et stimulante, et nous a procuré un enseignement de haute qualité. Je me réjouis de pouvoir continuer à collaborer avec votre équipe à la fin de mon internat.

Merci à toute l'équipe du service de Médecine physique et réadaptation pédiatrique de l'hôpital Armand Trousseau, merci de m'avoir fait découvrir et formée à cette merveilleuse spécialité.

Merci à toute l'équipe du service de Médecine physique et réadaptation pédiatrique, des pathologies neurocongénitales des hôpitaux de Saint-Maurice, pour votre approche humaine et bienveillante, pour votre équipe hors paire. Merci au Dr Francisca Meurin, et au Dr Marie-Odile Sérinet qui ont été de formidables rencontres. Enfin merci au Dr Clément Le Fur, pour tes immenses qualités humaines et pour la transmission de ton savoir, en tant que co-interne d'abord puis en tant qu'assistant spécialiste.

Merci à toute l'équipe du service d'accueil des urgences Pédiatriques de l'hôpital Robert Debré, pour votre encadrement, votre pédagogie, et votre bonne humeur exceptionnelle.

A tous mes co-internes en particulier certains, qui ont chargé de rires, et d'amitiés ces 4 années d'internat. Un grand merci à toute la team de Gonesse pour votre amitié et nos moments de rire infinis. A mes compagnons en gastropédiatrie et surtout à mes amies Charlotte, et Kenza toujours si présentes. A Florie et Cyrielle avec moi en neuropédiatrie et toujours là. Et merci à la fine équipe des urgences de Debré.

A mes amis, rencontrés sur la longue route des études de médecine,

A Eloïse d'abord, pour ton amitié depuis le début, et pour ton soutien et tes conseils toujours éclairés, merci d'être là pour moi autant que tu l'es. A Clémence et Maxime présents aussi depuis le début et sur qui je peux compter en toutes circonstances et sans limite. A Clément, pour ton amitié sans faille. A Laura, qui me fera toujours autant rire, à Marianne, et Camille. A Lucie, pour ton soutien et ta compréhension dans les moments difficiles.

A toute l'équipe, Clémentine, Léo, Mathilde, Charles, David, Elisa, Maco, Juliette, Axel, Célio, ravie d'avoir profité de si beaux moments, fêtes et voyages avec vous dix.

A la team du TVKB avec qui se partagent toujours les bons moments.

A Antoine, avec qui viennent de s'écouler 6 merveilleuses années. Merci d'avoir été là pendant mon externat puis mon internat. Tu as traversé avec moi tout ce long chemin des études médicales. Merci pour tous les bons moments, les voyages, les découvertes, les jeux, le quotidien. Merci de ton soutien, de ta présence et de ton aide lors de la rédaction de cette thèse et lors de tous mes examens et autres périodes difficiles.

A ma famille, mes oncles et tantes, mes cousins, merci de former une grande famille soudée.

A mes quatre grands-parents, merci de votre présence à mes côtés depuis le début, merci de votre soutien et votre fierté.

A mes frères, ces trois garçons si attachants et si forts. Je suis si fière de vous et de vos parcours respectifs. A Lilian, pour ta droiture, tes principes si forts, ta force de caractère et ton amour. A Joris, pour ton humour, ton intelligence, la façon dont tout semble simple et accessible lorsque tu l'entreprends, et pour ta présence, particulièrement ces derniers mois. A Arnaud, pour ta joie de vivre, ta gentillesse sans faille et ta détermination. Merci d'être si présents dans ma vie, je vous aime.

Enfin, à mes parents, sans qui toutes ces années n'auraient jamais été possibles. Merci pour votre amour inconditionnel et pour votre présence dans chaque étape de ma vie. Votre force de caractère, vos projets sportifs, nos voyages familiaux, ... Vous êtes un modèle pour moi et pour beaucoup, je suis si fière de vous et vous aime tant.

Table des matières

Remerciements	3
I. Introduction – Etat actuel de la science	8
A. Le syndrome des mouvements miroirs congénitaux	8
1. Définition	8
2. Evaluation des mouvements miroirs	8
B. Développement du système nerveux et physiopathologie de la fonction motrice	9
1. Le développement du système nerveux central et périphérique	9
2. Le tractus corticospinal et la latéralisation motrice	11
3. Mouvements miroirs	12
C. Génétique	12
1. Le gène DCC	13
2. Le gène RAD51	14
3. Le gène Nétrine-1 (NTN1)	15
4. Le gène DNLA4	17
D. L'évaluation du neurodéveloppement clinique et neuropsychologique	17
1. Le neurodéveloppement	17
2. Les troubles du neurodéveloppement	19
A) Le trouble du développement de la coordination	20
b) Le TDA/H	21
3. La neuropsychologie et le bilan psychométrique	23
II. Objectif de l'étude	25
A. Objectif principal	25
B. Objectifs secondaires	25
C. Intérêt de l'étude du profil neuropsychologique des enfants CMM	25
III. Méthode et population	27
A. Population étudiée	27
1. Recrutement	27
2. Critères d'inclusion	27
3. Critères d'exclusion	27
4. Population étudiée	27
B. Critères d'évaluation	28
C. Déroulement de la recherche	28
1. La consultation de neuropédiatrie dédiée au neurodéveloppement	28
2. L'évaluation neuropsychologique telle que proposée dans notre étude	28
a) Le questionnaire d'identification du trouble développemental de la coordination DCDQ-FE	29
b) Le questionnaire MABC-2	30
c) Fiche reprenant les critères du DSM-V portant sur les critères des Troubles Déficitaires de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH)	30
d) Le WISC-V	30

(1) Les cinq indices du WISC-V	32
(2) Interpréter les résultats du WISC-V	33
e) La NEPSY II	35
f) Le test MABC-2	35
g) La figure de Rey A	36
h) Le BHK enfant et adolescent.....	36
i) Le TEA-Ch.....	37
IV. Résultats	38
A. Description des patients.....	38
B. Résultats des bilans neuropsychologiques.....	46
1. Synthèse de l'analyse neuropsychologique de chaque patient	46
a) Profil psychométrique du patient n°1	46
b) Profil psychométrique du patient n°2.....	47
c) Profil neuropsychologique du Patient n°3.....	48
d) Profil neuropsychologique du patient n°4	50
e) Profil neuropsychologique du patient n°5	51
f) Profil neuropsychologique du Patient n°6.....	52
g) Profil neuropsychologique du Patient n°7.....	53
2. Résumés des diagnostics fonctionnels des 7 patients.....	55
3. Analyse et mise en commun des résultats	55
a) Profil des forces des patients CMM et présentation des résultats du WISC-V	55
b) Analyse des bilans praxiques.....	58
(1) Résultats praxiques du Groupe TDC.....	59
(2) Résultats Praxiques du Groupe sans TDC.....	62
c) Fonctions exécutives et attentionnelles	64
(1) Concernant le résultat des épreuves attentionnelles	65
(2) Concernant le résultat des fonctions exécutives	65
d) Fonctionnement psychoaffectif, habiletés sociales	66
V. Discussion	68
A. Résultats principaux	68
1. CMM et trouble du développement de la coordination.....	68
2. CMM et lenteur	68
3. CMM et TDA.....	69
4. Comparaison de nos résultats avec les données de la littérature	70
B. Limites de l'études et perspectives.....	71
1. Forces et faiblesses de notre étude	71
2. Perspectives.....	71
VI. Conclusion.....	74
VII. Bibliographie.....	76
VIII. Annexes.....	81
Annexe 1 : Questionnaire d'identification du trouble développemental de la coordination DCDQ-FC81	

Annexe 2 : Fiche reprenant les critères du DSM-V portant sur les critères des Troubles Déficitaires de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH).....	84
Annexe 3 : échelle de Wechsler du WISC-V	85
Annexe 4 : Epreuve du test MABC-2.....	86
Annexe 5 : MABC-2 épreuves dextérités manuelle, <i>exemple : Placer les chevilles</i>	86
Annexe 6 : MABC-2 épreuves dextérités cordination manuelle, <i>exemple Enfilet le lacet</i>	86
Annexe 7 : Epreuves suivre le trajets du MABC-2 par le Patient n°2 (qualité du geste préservée en coordination oculomanuelle).....	87
Annexe 8 : Epreuves suivre le trajets du MABC-2 par le Patient n°7 (qualité du geste altérée)	87
Annexe 10 : BHK feuille de correction.....	88
Annexe 11 : Exemple rédaction BHK Ado par le Patient n°2 (vitesse très abaissée mais qualité graphique correcte).....	89
Annexe 12 : Exemple rédaction BHK Ado par le Patient n°7 (dysgraphie qualitative)	89

I. Introduction – Etat actuel de la science

A. Le syndrome des mouvements miroirs congénitaux

1. Définition

Les mouvements miroirs sont des mouvements involontaires d'un côté du corps, qui accompagnent et miment les mouvements volontaires du côté opposé.

Les mouvements miroirs congénitaux (CMM) correspondent à une pathologie génétique rare, dans laquelle les individus présentent des mouvements miroirs qui persistent après l'âge de 10 ans, et à l'âge adulte. Ces individus ne présentent par ailleurs aucune autre atteinte.

C'est une maladie à transmission majoritairement autosomique dominante, mais quelques formes de novo, pouvant aussi se présenter par des cas sporadiques, ou des formes à transmissions récessives ont également été découvertes.

Les mouvements miroirs touchent principalement les parties distales du corps et en particulier les membres supérieurs (mains, doigts, ...). Cela empêche donc les mouvements purement unimanuels. Leur intensité est d'autant plus importante que l'activité volontaire est complexe et précise.

Les patients CMM rencontrent ainsi des difficultés dans les tâches de la vie quotidiennes, qui demandent un contrôle indépendant des deux mains, comme faire ses lacets, couper des aliments, ou encore ouvrir un pot de confiture.

Des mouvements miroirs physiologiques, ou syncinésies d'imitation, sont communes chez le jeune enfant (1). Ils sont dus à l'immaturité du système nerveux, notamment du corps calleux et de la connexion interhémisphérique (2). Ils réduisent nettement en fréquence au-delà de l'âge de 7 ans, et leur persistance ou leur apparition après l'âge de 10 ans sont considérées comme pathologiques.

De la même façon ils peuvent aussi être retrouvés chez les personnes âgées, en effet le vieillissement donne parfois lieu à un recrutement moins précis, au niveau du cortex cérébral controlatéral.

Les mouvements miroirs peuvent être d'origine génétique (CMM), ou acquis, par exemple chez certains enfants souffrant de paralysie cérébrale (hémiparésie cérébrale)(3), ou encore dans certaines pathologies neurologiques dégénérative ou inflammatoire, touchant le circuit moteur (par exemple la maladie de Parkinson, la sclérose latérale amyotrophique,...).

Des mouvements miroirs sont aussi retrouvés dans certaines pathologies syndromiques, telles que le syndrome de Dandy Walker, le syndrome de Joubert, le syndrome de Kallmann lié à l'X, et le syndrome de Klippel Feil.

2. Evaluation des mouvements miroirs

Différents examens permettent d'évaluer la sévérité des mouvements miroirs.

Tout d'abord l'examen clinique et l'échelle de Woods & Teuber (4) permet de décrire leur intensité et de les classer de telle façon : 0: absence de mouvement miroir (MM), 1: MM à

peine discernables mais répétés, 2: MM discrets mais soutenus, 3: MM importants, soutenus et répétés, 4: MM d'amplitude égale ou supérieure à celle des mouvements volontaires réalisés par l'autre main.

Cette échelle donne une mesure peu précise et observateur-dépendante, mais a l'avantage d'être facile à réaliser à chaque examen clinique.

Un score vidéo de mouvements miroirs peut être utilisé, ou encore un score électromyographique des mouvements miroirs (5) permettant une mesure plus précise et plus objective de l'intensité du mouvement en miroir. Enfin une équipe a développé des gants avec des accéléromètres intégrés, permettant de mesurer l'amplitude d'accélération des doigts (6,7). Il n'est pas certain que cette méthode soit aussi robuste et précise que l'électromyogramme pour évaluer la sévérité, c'est à dire l'intensité relative des contractions musculaire en miroir.

B. Développement du système nerveux et physiopathologie de la fonction motrice

1. Le développement du système nerveux central et périphérique

Le système nerveux central est composé du cerveau, du cervelet, du tronc cérébral et de la moelle épinière. Dans l'encéphale les deux hémisphères cérébraux sont reliés entre eux par le corps calleux.

Le développement du système nerveux commence très tôt durant l'embryogénèse. En effet la neurulation démarre au 19ème jour in utero, est correspond à la formation de la plaque neurale (8).

Sa partie supérieure formera l'encéphale, et le reste la moelle épinière. Au cours de la 3ème semaine de gestation les bords de la plaque neurale se soulèvent formant la gouttière neurale, puis se rapprochent formant alors le tube neural.

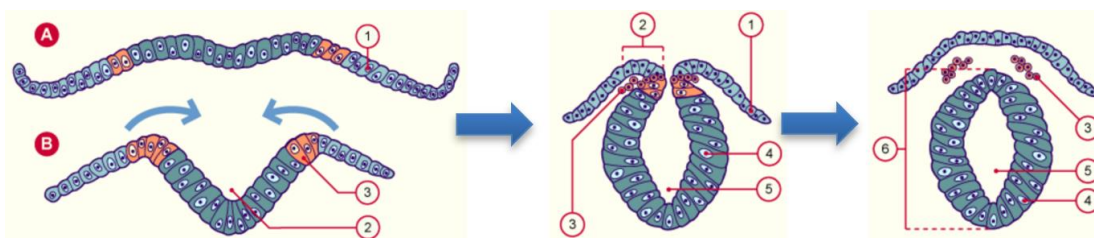


Figure : *A. Plaque neurale - B. Gouttière neurale - 1. Epiblaste - 2. Gouttière neurale - 3. Cellules des crêtes neurales - 4. Canal épendymaire - 5. Tube neural*

Les cellules de la crête neurale vont migrer pour donner naissance au système nerveux périphérique (nerfs périphériques et ganglions spinaux) (9).

Les cellules du tube neurales vont se différencier et migrer elles aussi vers leurs positions définitives. Elles vont constituer les neurones et les cellules gliales de l'encéphale et de la moelle épinière.

A la fin de la quatrième semaine, l'extrémité encéphalique du tube neural présente trois zones dilatées : le prosencéphale, le mésencéphale et le rhombencéphale (10) qui formeront les futures hémisphères cérébraux, les ventricules, le cervelet et le tronc cérébral.

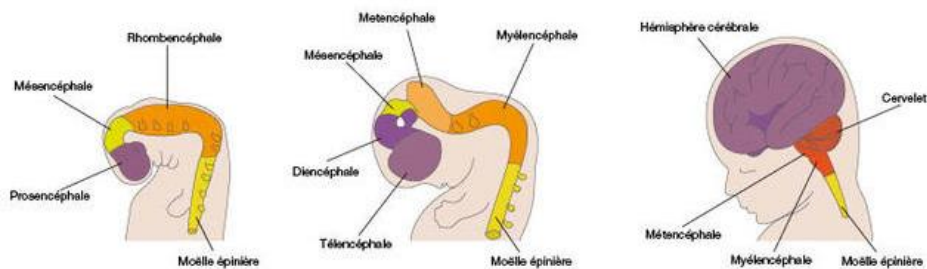


Figure : développement du cerveau et de la moelle épinière au cours de la vie fœtale

Au niveau de la moelle épinière, le tube neural se compose d'une section ventrale, (appelé le plancher) dont les neurones vont se transformer en motoneurones, et d'une section dorsale (appelée le toit) dont les neurones évoluent en neurones sensoriels

Cette subdivision se fait grâce à des facteurs de différenciation : les BMPs (Bone Morphogenetic Protein) et la protéine SHH (Sonic Hedgehog). Les BMPs sont produites au sommet du tube neural et induisent la formation de neurones sensoriels, alors que la molécule SHH est impliquée dans la différenciation de la portion ventrale donc pour les neurones moteurs.

Après l'étape de migration, les neurones sont à leur position définitive et vont alors former des synapses entre eux. La synaptogénèse commence à la 19^{ème} semaine de gestation.

Chaque neurone va former un ou plusieurs axones et chaque axone est guidé vers sa cible finale grâce à différents gradients chimiques.

La reconnaissance entre deux cellules se fait grâce aux molécules d'adhésion cellulaire ou CAM (Cell Adhesion Molecules) : intégrines, cadhérines, sélectines, super famille des immunoglobulines.

Au niveau encéphalique, la surface des hémisphères est initialement lisse, mais dès la 18^{ème} semaine, parallèlement à la migration la gyration commence : l'accroissement de surface et de volume s'accompagne d'un plissement donnant au cerveau son aspect caractéristique composé de sillons et de circonvolutions.

Cette organisation permet notamment de rapprocher les neurones et de créer des interconnexions fonctionnelles.(11) Les neurones se regroupent alors selon leur spécialisation pour former les futures aires fonctionnelles.

La formation de toutes les synapses et la myélinisation permettront l'activation de ces aires corticales, étapes clés pour le développement de l'enfant.

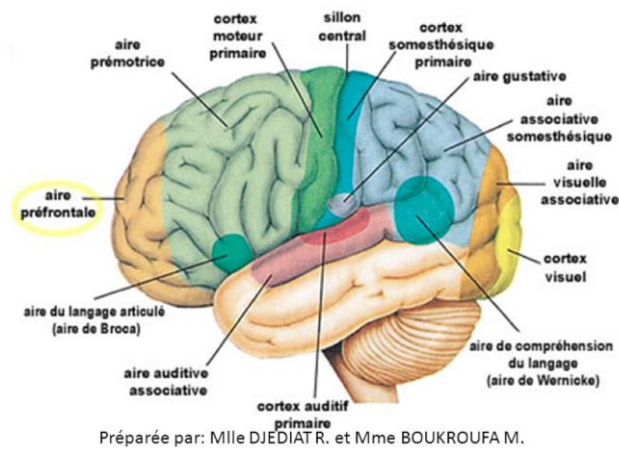


Figure : Les aires fonctionnelles cérébrales (12)

2. Le tractus corticospinal et la latéralisation motrice

Le faisceau pyramidal correspond aux axones moteurs cortico-spinaux qui transmettent la commande motrice du cortex cérébral jusqu'aux motoneurons et interneurons de la corne antérieure de la moelle épinière.

Il est constitué d'axones issus du cortex moteur (aire 4), du cortex prémoteur (aires 6 dorsolatérale et ventrolatérale), de l'aire motrice supplémentaire (aire 6 dorso-médiale), du cortex cingulaire moteur et pariétal (fibres non-motrices).

Le faisceau pyramidal est constitué de deux faisceaux : le faisceau cortico-spinal, et le faisceau cortico-nucléaire (qui relie les noyaux des nerfs crâniens). (13)

Au sein du tractus corticospinal (CST), 70-90% des axones croisent la ligne médiane, à la jonction entre le bulbe et la moelle épinière, formant le faisceau corticospinal latéral. C'est ce qu'on appelle la décussation du faisceau pyramidal.

10-25% des axones ne décussent pas, et sont localisés au niveau ventral de la moelle épinière (faisceau corticospinal antérieur). Ces neurones innervent normalement les muscles proximaux ou axiaux.

Par ailleurs, au niveau cérébral, lors d'un mouvement volontaire, le cortex moteur primaire actif, inhibe le cortex moteur primaire controlatéral via des fibres passant par le corps calleux (voie transcalleuse). Cette inhibition d'un cortex moteur par l'autre est appelée « inhibition interhémisphérique » (IHI).

Les mouvements volontaires asymétriques sont ainsi obtenus grâce à deux mécanismes :

- l'activation cérébrale unilatérale, avec inhibition active du cortex controlatéral par inhibition interhémisphérique,
- et la transmission unilatérale de la commande motrice au faisceau médullaire controlatéral via le faisceau cortico-spinal.

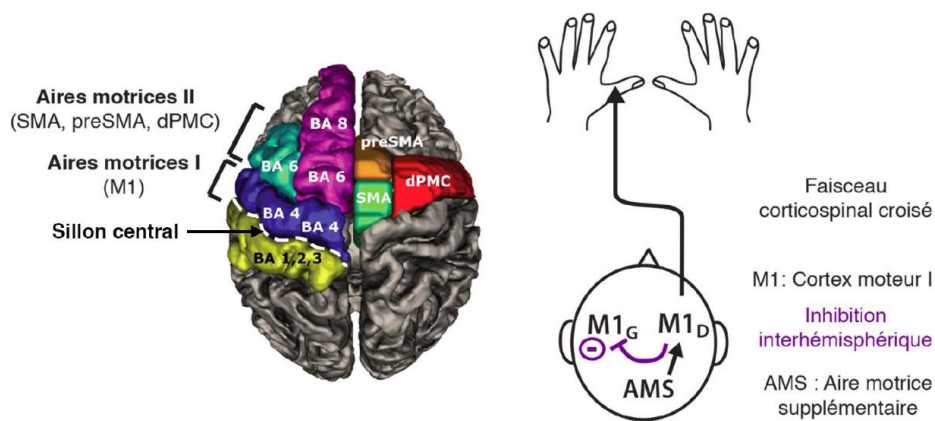


Figure : Aires corticales et mécanismes impliqués dans le contrôle moteur (O. Pourchet, thèse de doctorat neuroscience)

3. Mouvements miroirs

Les mouvements en miroirs correspondent donc à une atteinte de la latéralisation du mouvement.

Deux mécanismes expliqueraient alors les mouvements miroirs congénitaux : une communication interhémisphérique anormale, résultant en une activation bilatérale de l'aire motrice primaire, ou une anomalie du tractus corticospinal conduisant à une transmission bilatérale de la commande motrice (14).

Il a en effet été mis en évidence en imagerie par tractographie (via une IRM en tenseur de diffusion (DTI)) une altération partielle de la décussation pyramidale, à l'origine de projections corticospinales bilatérales dans la moelle épinière dans le syndrome des mouvements miroirs congénitaux (15).

Une hypothèse plus récente suggère que les mouvements miroirs seraient le résultat d'une adaptation suite à une décussation anormale du tractus corticospinal (16). Nous en reparlerons plus bas dans le chapitre sur la protéine Netrin-1.

C. Génétique

Les mouvements miroirs congénitaux correspondent à une maladie génétique rare, dont la prévalence difficile à évaluer est estimée inférieure à 1/1 000 000 (17).

Sa transmission est majoritairement autosomique dominante, mais à pénétrance incomplète avec une expressivité variable. Quelques formes de novo, et d'autres autosomiques récessives existent aussi.

Trois gènes ont maintenant été découverts avec une responsabilité certaine dans les CMM, mais il en reste probablement d'autres encore inconnus.

Les gènes qui ont été associés à cette maladie sont le gène *Deleted in Colorectal Carcinoma (DCC)*, le gène *RAD51*, le gène *Netrine-1 (NTN1)*.

Un autre gène, *DNLA4*, a été retrouvé muté chez une seule famille pakistanaise porteuse de mouvements miroirs congénitaux. Mais ces résultats sont encore controversés (18).

1. Le gène *DCC*

Le gène *DCC* est un gène protecteur contre le cancer colorectal.

Il joue aussi un rôle dans le croisement du faisceau cortico-spinal et dans le développement du tractus commissural dont le corps calleux. Il est donc logiquement impliqué dans le transfert des informations entre l'hémisphère droit et l'hémisphère gauche (7,19).

Le gène *DCC* code pour un récepteur transmembranaire. Il a pour ligand Nétrine-1, protéine sécrétée et impliquée dans le contrôle du guidage axonal et de la migration neuronale. (20)

La protéine Nétrine-1 se lie à plusieurs récepteurs transmembranaires, le récepteur *DCC*, qui va attirer l'axone, et le récepteur *UNC5s*, qui induit une réponse « répulsive » sur l'axone.

Il a été montré que des variants pathogènes monoalléliques de délétion dans le gène *DCC* provoquent une agénésie isolée du corps calleux avec ou sans mouvement miroir (21).

Cependant, la plupart des patients avec agénésie du corps calleux ne présentent pas de mouvements miroirs ; cela suggère alors que l'absence de corps calleux et donc l'absence de connexions interhémisphériques ne suffisent pas pour créer des mouvements miroirs.

Dans le système nerveux des bilatériens, dont l'homme fait partie, certains neurones, appelés commissuraux, étendent leurs axones au-delà de la ligne médiane pour se connecter à des neurones controlatéraux.

La protéine Nétrine-1 a un effet attractif sur les cônes de croissance lorsqu'elle interagit avec le récepteur *DCC* (22). Cette attraction permet aux axones commissuraux en développement de s'approcher et de traverser la ligne médiane (23,24).

Lors du développement du système nerveux, le gène *DCC* est exprimé dans les principales voies descendantes du cerveau antérieur (ou porencéphale, futur télencéphale et diencéphale), et est exprimé sur le tractus corticospinal durant l'extension du faisceau (25).

Une délétion dans *DCC* provoque alors un faible croisement du faisceau corticospinal au niveau de la décussation pyramidale.

Cela pourrait expliquer son implication dans les mouvements miroirs : si le tractus corticospinal croise peu, les hémisphères cérébraux vont projeter sur les deux hémicorps, et les mouvements volontaires seront exécutés symétriquement par les deux bras/mains en même temps.

Des souris homozygotes pour une mutation sur *DCC* ont été développées en laboratoire. Ces souris sont appelées « kanga-mice » car elles présentent une démarche similaire à celle du kangourou (14,26), c'est-à-dire avec les deux pattes avant symétriques.

Ces souris ont permis d'analyser le rôle de *Dcc* dans le développement du tractus corticospinal.

Chez celles-ci, le faisceau corticospinal est normal jusqu'au rhombencéphale, puis il se sépare en deux faisceaux, juste avant la décussation pyramidale. Ces deux faisceaux ne croisent pas la ligne médiane au niveau de la décussation et projettent uniquement sur le côté ipsilatéral de la moelle épinière (26).

Il existe ensuite une dysfonction des interneurons de la moelle épinière, conduisant à des mouvements symétriques.

Pour conclure, lorsque le guidage des axones commissuraux est compromis au cours du développement, la formation de projections vers les deux côtés de la moelle épinière entraîne une motricité bilatérale. Chez la souris, la formation de connexions excitatrices croisées aberrantes dans la moelle épinière induit une démarche sautillante, tandis qu'un guidage anormal du CST chez l'homme entraîne des mouvements en miroir.

2. Le gène *RAD51*

Le gène *RAD51* code pour la protéine *RAD51* qui joue un rôle dans la réparation de l'ADN. Cette protéine est par ailleurs fortement exprimée dans le système moteur lors du neurodéveloppement précoce (5,27).

Depuis 2012, plusieurs mutations ont été identifiées dans le gène *RAD51* chez des patients atteints de mouvements miroirs congénitaux (CMM) (7,27,28). Chez ces patients il a été retrouvé un tractus corticospinal de morphologie anormale, avec notamment une décussation pathologique. Une réduction du contingent de fibres croisées et une augmentation du contingent de fibres non croisées ont été observées chez des patients CMM avec mutation sur *RAD51* (5).

La protéine *RAD51* influence donc probablement le développement des axones corticospinaux au niveau de la décussation pyramidale.

Une des hypothèses, est qu'un déficit nucléaire en *RAD51* va induire des réparations insuffisantes au niveau de l'ADN au moment de la corticogénèse. Cela conduirait à une apoptose excessive et pourrait donc altérer le développement du système nerveux central.

Une autre hypothèse est que *RAD51* jouerait un rôle cytoplasmique jusque-là méconnu dans le développement du système nerveux central.

Par ailleurs, le schéma d'activation de l'aire motrice supplémentaire (AMS) et la connectivité interhémisphérique sont également anormales chez les patients avec une mutation sur *RAD51*, que ce soit pour les mouvements uni-manuels ou bimanuels. Ceci a pu être prouvé en utilisant la stimulation magnétique transcrânienne et l'imagerie fonctionnelle par IRM (5,29).

Il semble donc que les patients avec mutation sur *RAD51* présentent également une pathologie de la préparation du mouvement :

- La planification motrice de l'aire motrice supplémentaire est délivrée de façon aberrante vers les cortex moteurs primaires bilatéraux.
- L'inhibition interhémisphérique est pathologique et les deux aires motrices primaires restent actives lors d'un mouvement volontaire.

En revanche, chez ces patients avec mutation sur *RAD51*, l'imagerie en tenseur de diffusion (DTI) n'a pas mis en évidence d'anomalie morphologique majeure au niveau du corps calleux, bien qu'il y ait des anomalies quantitatives des fibres transcalleuses reliant spécifiquement les aires de la main, (non retrouvées, par exemple, pour les fibres reliant l'aire motrice du visage) (5).

3. Le gène Nétrine-1 (NTN1)

L'implication du gène *NTN1* dans le syndrome des mouvements miroirs congénitaux (CMM) a été démontré en réalisant une analyse par séquençage de l'exome chez des patients CMM, non porteurs de mutations dans les gènes *DCC*, *RAD51* ou *DNAL4* (15).

Le gène *NTN1* code pour la protéine sécrétée Nétrine-1 jouant un rôle dans la guidance axonale. Elle agit en attirant ou en repoussant les différentes populations d'axones au niveau des « commissures », c'est-à-dire au niveau des zones de croisement dans la moelle, le corps calleux etc.

La protéine Nétrine-1 est exprimée au moment du développement dans les voies descendantes du cerveau antérieur (= prosencéphale, futur diencéphale et télencéphale).

Elle se lie à plusieurs récepteurs transmembranaires, notamment au récepteur DCC, qui va attirer l'axone ; mais aussi avec le récepteur UNC5s, qui lui, induit une réponse « répulsive » sur l'axone.

En dehors de la guidance axonale, Nétrine-1 a d'autres fonctions : synaptogénèse, apoptose, migration cellulaire, angiogénèse, remyélinisation, tumorigénèse, ...

Trois mutations ont été identifiées, sur l'exon 7 du gène *NTN1*, responsables de mouvements miroirs congénitaux et d'une anatomie anormale du faisceau cortico-spinal (15).

La protéine Nétrine-1 sauvage existe dans le milieu intra- et extracellulaire alors que la protéine Nétrin-1 mutée n'a été trouvée que dans le milieu cytoplasmique. Les auteurs évoquent un défaut de sécrétion des protéines mutées ou un défaut de stabilité dans le milieu extracellulaire. Ce défaut pourrait bien expliquer la perturbation dans la guidance axonale.

Chez les patients CMM avec mutation sur *NTN1*, l'examen neurologique est par ailleurs normal en dehors des mouvements miroirs. De même l'IRM cérébrale est normale, et il n'a notamment pas été noté d'anomalie du corps calleux.

Un dernier article publié en 2020 a étudié des souris avec délétion dans *netrin-1* (*Ntn1*) limitée à la plaque du plancher neural dans les régions caudales du système nerveux central (16). L'anatomie du faisceau corticospinal a été étudié chez ces souris appelées *Shh::cre;Ntn1lox/lox*.

La plaque du plancher désigne un groupe de cellules neuro-épithéliales situées au niveau de la partie ventrale de la ligne médiane du tube neural chez les vertébrés.

Au cours du développement embryonnaire, ces cellules se caractérisent par leur expression de FoxA2, Sonic 29 Hedgehog (Shh) et *Ntn1* (30). Elles jouent un rôle essentiel dans la différenciation des cellules du système nerveux central via la sécrétion du facteur SHH (31) et dans le guidage axonal via la sécrétion de SHH et Nétrine-1 (32). La plaque du plancher constitue ainsi un véritable centre organisateur du système nerveux central caudal.

La déplétion de *Ntn1* semble également altérer la décussation pyramidale, mais l'interprétation des résultats anatomiques est délicate car les mutants *Ntn1* meurent à la naissance, au moment où les premiers axones corticospinaux atteignent la décussation pyramidale.

Les souris *Shh::cre;Ntn1lox/lox*, mutées sur *NTN1* uniquement au niveau de la plaque du plancher sont quant à elles viables.

Chez ces souris, il a été prouvé que seule une partie des axones corticospinaux croise la ligne médiane pour projeter dans la moelle épinière controlatérale. Le reste des axones projette dans la moelle épinière ipsilatérale, en suivant des trajectoires ectopiques. Ce défaut de guidage est associé à une altération majeure de la latéralisation des terminaisons corticospinales dans la substance grise de la moelle épinière.

Chez ces souris mutantes il n'a pas été retrouvé d'autre anomalie anatomique du système moteur que celle du faisceau cortico-spinal. Le croisement de la ligne médiane des axones corticospinaux seulement est perturbé en l'absence de « Floor-Plate-(FP) Netrin-1 ».

Ceci révèle un mécanisme de guidage distinct et unique pour les axones corticospinaux, car la « FP-Netrin-1 » n'est donc pas indispensable pour le croisement de la ligne médiane des axones commissuraux du cerveau postérieur (rhombencéphale) et des axones commissuraux spinaux (33,34).

Le guidage de ces axones, qui se produit au cours des premiers stades embryonnaires, repose principalement sur une autre source de Nétrine-1, produite par les cellules progénitrices de la zone ventriculaire.

En outre, les auteurs ont montré que chez les souris *Shh::cre;Ntn1lox/lox*, les synapses corticospinales ont été détectées des deux côtés de la substance grise de la moelle, avec une proportion de synapses du côté ipsilatéral allant de 24 à 70%, alors qu'elles étaient exclusivement controlatérales chez les souris contrôles.

La fonctionnalité des projections ectopiques a été étudiée par enregistrement électromyogramme (EMG) après stimulations électriques unilatérales du cortex moteur primaire. Des contractions anormales, bilatérales ou ipsilatérales, non détectées chez les contrôles, ont été enregistrées chez les souris *Shh::cre;Ntn1lox/lox*, indiquant que les projections ectopiques sont fonctionnelles.

La caractérisation anatomique et fonctionnelle des projections corticospinales de ce modèle indique que le cortex moteur projette son faisceau corticospinal soit vers le côté controlatéral, soit vers le côté ipsilatéral de la moelle épinière et non pas de manière bilatérale. On pourrait alors supposer que le cortex moteur ne puisse pas transmettre la commande motrice d'une manière strictement symétrique.

Cependant les souris *Shh::cre;Ntn1lox/lox* produisent des mouvements symétriques anormaux lors de tâches volontaires. Et il a été montré que les patients CMM présentent un schéma anormal d'activation bilatérale des zones motrices corticales pendant l'exécution et la préparation d'un mouvement unilatéral (5). Les auteurs de cette étude supposent donc que c'est ce schéma anormal d'activation des aires motrices qui pourrait être une stratégie d'adaptation aux projections aberrantes du faisceau cortico-spinal, aboutissant finalement à la génération de mouvements en miroir.

Par ailleurs, les souris *Shh::cre;Ntn1lox/lox* produisent des mouvements symétriques anormaux spécifiquement lors de tâches volontaires, et non lors de tâches automatiques telle que la locomotion.

Cela semble cohérent avec l'hypothèse principale. Il a en effet été montré que le tractus corticospinal est surtout impliqué dans les mouvements volontaires asymétriques, et non dans l'alternance des membres droit et gauche dans la locomotion (35).

En effet des expériences de décortication chez le chat ont montré que les lésions du système pyramidal au niveau du cortex moteur préservent les capacités de locomotion de l'animal, montrant ainsi que les voies pyramidales jouent un rôle mineur dans les programmes moteurs automatiques comme la locomotion (36). Il existe en effet pour la marche des centres locomoteurs au sein du tronc cérébral et de la moelle épinière (central pattern generator) organisant l'activité rythmique de groupes musculaires (37).

4. Le gène DNLA4

Le gène *DNLA4* (Dynein axonemal light chain 4) code pour la protéine DNLA4, appartenant à la chaîne légère de dynéines axonémales. Cette protéine joue un rôle de maintenance des complexes dynéiques, qui participent au transport rétrograde dirigé par la netrine-1, pour les neurones commissuraux du corps calleux en particulier. (38)

En 2014, une mutation sur le gène *DNLA4* a été retrouvée chez une grande famille pakistanaise, consanguine, atteinte de CMM (39). Il s'agit d'une mutation homozygote, et donc d'une transmission autosomique récessive dans cette famille.

La mutation de *DNLA4* perturbe le transport rétrograde requis pour la croissance des axones et perturbe l'orientation du développement axonal, qui expliquerait les CMM.

Cependant ces résultats sont controversés car aucune autre mutation de ce gène n'a été identifiée dans d'autres familles ou cas sporadique de patients CMM (18).

D. L'évaluation du neurodéveloppement clinique et neuropsychologique

1. Le neurodéveloppement

Le neurodéveloppement correspond à l'ensemble des processus qui interviennent dans la manière dont le cerveau se développe. C'est cela qui va organiser et développer les grandes fonctions cérébrales.

Le neurodéveloppement débute très précocement, dès la période anténatale comme nous l'avons évoqué précédemment, et va se poursuivre pratiquement jusqu'à l'âge adulte ; De nombreux facteurs l'influencent : la génétique, l'environnement, les expériences... Ces multiples facteurs clés pour le neurodéveloppement interagissent entre eux et contribuent à la complexité du développement cérébral.

Les fonctions cérébrales impliquent de nombreuses structures cérébrales et mûrissent selon une chronologie précise. Cela repose sur la bonne mise en place de ces structures lors du développement cérébral. Le flux de maturation modifie chaque jour les capacités de l'enfant. Il est plus ou moins rapide selon les individus, avec une grande variabilité interindividuelle :

plus la fonction est élaborée, plus cette variabilité est grande. Le neurodéveloppement n'est pas linéaire, s'alternent des phases d'acquisition intense avec des périodes plus stables, mais il suit des étapes incontournables qui dans le cadre d'un développement normal vont se succéder de façon fluide.

La cognition correspond aux processus qui permettent le traitement de l'information et la constitution des connaissances. Ces processus sont les « fonctions cognitives ».

Les fonctions cognitives supérieures correspondent aux processus les plus élaborés, édifiées via le cortex cérébral. Parmi ces fonctions, on trouve le langage, la mémoire, l'abstraction, le raisonnement, la planification...(40).

Chez le jeune enfant jusqu'à l'âge de 6 ans, on parle surtout de « développement psychomoteur » plutôt que d'intelligence. En effet c'est durant cette période que les systèmes sensoriels et moteurs mûrissent et que les outils de communication se mettent en place.

De 6 ans à 10 ans, les praxies mûrissent, le langage s'enrichit, les fonctions plus complexes telles que l'abstraction se développent. Puis de 10 ans à 20 ans, les fonctions plus intégratives poursuivent leur maturation. (11)

Les aptitudes cognitives, les processus de mémorisation et d'apprentissage, dépendent de la mise en place de réseaux de neurones interconnectés. Des processus de sélection débutent dès la vie fœtale, où seuls les neurones viables et suffisamment nourris survivent, s'accompagnant de processus de synaptogénèse pour interconnecter des neurones. Ainsi le cerveau se réorganise en permanence, au gré de l'influence des gènes, de l'environnement, de la compétition pour les facteurs de croissance. Certaines fonctions existent déjà dès la naissance et d'autres nécessitent la création de nouveaux réseaux neuronaux. Cela se fait via les apprentissages et les expériences personnelles.

Les acquisitions motrices, cognitives, de communication et de sociabilisation sont donc le reflet de la maturation cérébrale, mais aussi de l'environnement de l'enfant et de ses propres capacités cognitives.

Après la naissance, la maturation du bébé va dépendre fortement de ses expériences sensorielles : une sélection synaptique va se produire en fonction de ses expériences avec l'environnement. Les interactions sociales sont indispensables au développement de l'enfant, agissant comme catalyseur. Sans elles l'enfant ne peut pas apprendre ni se développer normalement. Les émotions sont elles aussi très impliquées dans le neurodéveloppement et dans la construction des réseaux neuronaux. Cela implique le système limbique au centre du cerveau et le cortex orbitofrontal qui gère la régulation des émotions. Les émotions interviennent positivement ou négativement sur les fonctions cognitives, influencent les relations humaines, les facultés adaptatives et le comportement (40,41).

En ce qui concerne la motricité, cette fonction implique des circuits cérébraux très complexes. La motricité fait donc partie intégrante de la cognition. Elle permet à l'enfant de multiplier ses possibilités d'exploration, d'apprendre, d'agir.

En effet, la fonction motrice se compose aussi d'une fonction de représentation du geste. Ce sont les mêmes populations neuronales qui réalisent l'action et qui l'imaginent en amont.

Les praxies sont donc un processus cognitif qui se déroule grâce à la planification du geste, puis à sa réalisation de façon harmonieuse et précise par une séquence de mouvements prédéfinis. Les praxies font intervenir l'ensemble du cerveau, des aires préfrontales pour planifier le geste jusqu'à nos aires neurovisuelles. Au moment de la planification, le cerveau envoie une copie du signal pour prédire l'état moteur qui va suivre. Le cortex pariétal compare le mouvement prédit au mouvement en cours et au retour d'informations qu'il reçoit : en cas d'inadéquation des signaux, il envoie un message d'erreur pour tenter de corriger le mouvement. Le geste est anticipé (motivation en fonction du but, élaboration d'un programme moteur), déclenché, et ajusté en direct en fonction de nos perceptions internes et environnementales. Cela met plusieurs années à devenir précis et les praxies sont efficaces vers l'âge de 7 ans.

Lorsque le geste est maîtrisé il devient automatique, et cela libère alors des espaces cognitifs qui pourront servir à d'autres tâches cognitives.

Ceci est extrêmement intéressant dans le cas de la pathologie des mouvements miroirs congénitaux car la maîtrise du geste reste difficile et requiert de l'énergie supplémentaire.

2. Les troubles du neurodéveloppement

Les troubles du neurodéveloppement (TND) correspondent à un défaut de développement d'une ou plusieurs compétences cognitives attendues lors du développement psychomoteur et affectif de l'enfant, et qui entraîne un retentissement important sur le fonctionnement social, familial et des apprentissages scolaires. (42)

Il existe de fortes associations entre ces troubles, un trouble neurodéveloppemental isolé étant l'exception plutôt que la règle. C'est pourquoi ces enfants doivent bénéficier d'évaluations de leur neurodéveloppement les plus exhaustives possibles, de leur motricité à leur niveau langagier, de leurs habiletés sociales à leur régulation émotionnelle, de façon à affiner le plus possible leur fonctionnement et préciser leurs diagnostics de fonctionnement. Il ne s'agit pas en effet de « maladies », mais de « dysfonctionnements », qui vont entraver le sujet dans certaines de ses capacités et facultés adaptatives. Ils peuvent en revanche être secondaires à des pathologies particulières (par exemple : un trouble du spectre autistique en contexte de syndrome XFRA, ou encore un trouble du développement intellectuel en contexte de trisomie 21...). Dans de nombreux cas les troubles ne sont pas liés à une cause unique et spécifique, mais plutôt à un ou plusieurs facteurs de risque neurodéveloppementaux (génétique, prématurité...).

Un trouble neurodéveloppemental s'inscrit dans la dynamique développementale de l'enfant, va évoluer au fil de la maturation cérébrale, de l'influence de l'environnement, de la sévérité du trouble, du nombre de troubles qui lui sont associés...Le trouble peut s'atténuer au fil du temps, par exemple du fait de bonnes ressources cognitives et environnementales, ou perdurer tout au long de la vie du sujet : le fonctionnement atypique se poursuit toute la vie, mais c'est l'impact dans toutes les sphères de la vie de la personne qui fera qu'on continuera de parler de trouble ou non.

Le DSM-V classe ainsi les différents TND :

- Trouble du développement intellectuel, déficience /handicap intellectuel, (DI)
- Trouble spécifique du langage oral (TSLO)
- Trouble spécifique des apprentissages : dyslexie, dysorthographe, dyscalculie
- Troubles du spectre de l'autisme (TSA)
- Trouble du développement de la coordination (TDC)
- Trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDA/H)

a) *Le trouble du développement de la coordination*

Le trouble du développement de la coordination (TDC) (diagnostic issu du *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* version 5 - DSM-V) concerne environ de 5 à 6% des enfants d'âge scolaire (42,43), avec une légère prédominance de garçons. On considère que ce terme est synonyme de dyspraxie, et il est recommandé de privilégier le terme trouble du développement de la coordination. (11) On peut définir ce trouble comme une difficulté à acquérir de nouvelles compétences motrices pour les actions complexes, ce qui impacte les activités de la vie quotidienne et la réussite scolaire des enfants.

Dans la classification du DSM-V, le TDC est classé parmi les troubles moteurs, avec les tics et les stéréotypies.

Le diagnostic repose sur quatre critères (DSM-V) :

- Les habiletés de coordination motrice de l'enfant sont nettement en dessous du niveau attendu pour l'âge chronologique et ses opportunités d'apprentissage (critère diagnostique A) cette condition perdure à l'adolescence et l'âge adulte, il ne s'agit pas d'un trouble transitoire.
- La perturbation motrice entraîne des répercussions sur les performances dans les activités quotidiennes ou scolaire (critère diagnostique B)
- Les symptômes apparaissent tôt dans le développement (critère diagnostique C)
- Le diagnostic de TDC exclut une atteinte neurologique comme une paralysie cérébrale, une dystrophie musculaire, un trouble dégénératif, et ne peut pas mieux s'expliquer par une déficience intellectuelle ou visuelle (critère diagnostique D).

Chez l'enfant porteur d'un trouble du développement intellectuel, on évoque un TDC associé si les troubles praxiques sont nettement plus sévères qu'attendus compte tenu du niveau de fonctionnement cognitif de l'enfant.

Il s'agit d'un trouble de la planification et de l'automatisation des gestes volontaires. Les gestes sont alors disharmonieux et coûteux sur le plan cognitif. Les enfants sont souvent maladroits, très souvent qualifiés de lents. Ils ne peuvent allier précision et rapidité du geste : soit leur geste est un peu plus précis mais au prix d'une grande lenteur, soit il est rapide mais imprécis. Le trouble est très hétérogène, certains enfants étant surtout impactés dans leur motricité fine (lacer, couper...), d'autres dans leur coordination globale (course malhabile...) et leur équilibre (saut unipodal instable...). Certains enfants dyspraxiques présentent des troubles visuospatiaux : difficultés à traiter le sens de l'orientation, les figures géométriques, à voir en trois dimensions...Les difficultés à percevoir l'espace, à se représenter les quantités,

peuvent engendrer des troubles d'apprentissage en mathématique, en géométrie, mais aussi en calcul (dyscalculie spatiale), et également des troubles de la lecture (difficultés à découper les syllabes, saut de lignes ou de ponctuations...).

Chez la grande majorité des enfants dyspraxiques, l'écriture est très impactée, car elle demande un contrôle très fin des gestes. Souvent l'écriture s'automatise à partir de l'âge de 8 ans, mais chez les enfants dyspraxiques c'est rarement le cas. C'est-à-dire qu'ils doivent réfléchir à la formation de chaque lettre lors du geste d'écriture, ce qui entraîne un coût cognitif et attentionnel élevé les empêchant de traiter des tâches cognitives plus complexes : ce défaut d'automatisation les maintient en double tâche. Ainsi ces enfants présentent souvent une dysorthographe d'usage, car l'apprentissage de l'écriture leur demande un effort très important et le geste d'écrire requiert trop de coût attentionnel pour porter simultanément attention au geste et à l'orthographe. On s'aperçoit alors qu'en revanche à l'oral ils sont capables d'orthographier correctement les mots. La manipulation des outils scolaires est bien souvent fastidieuse (ouverture de la trousse, manipulation de l'équerre, du compas...).

Ces enfants ont souvent une estime de soi faible. Leurs difficultés dans certains sports (vélo, danse, natation, jeux de ballon...), leur lenteur et leur maladresse, peuvent les exposer à des moqueries et les amener à restreindre certains loisirs.

Les enfants avec TDC ont souvent d'autres troubles du neurodéveloppement associés. Le trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDA/H) concerne ainsi la moitié des enfants dyspraxiques (44). Le trouble du spectre de l'autisme (TSA) est dans une moindre mesure également fréquemment associé au TDC.

Les hypothèses actuelles de l'origine de ce trouble, sont une atteinte des boucles corticocérébelleuses associant cervelet et réseau fronto-pariétal, qui jouent un rôle à la fois dans l'automatisation des gestes et dans la modélisation interne et la correction de la commande du geste (43)

On peut facilement comparer les difficultés des enfants dyspraxiques avec celles des enfants porteurs du syndrome des mouvements miroirs congénitaux. Une comparaison de leur profil clinique, psychométrique, et de l'impact de leurs troubles moteurs sur leur quotidien et leur scolarité paraît particulièrement pertinent.

b) Le TDA/H

Le trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDA/H), est un trouble du neurodéveloppement qui apparaît pendant l'enfance, caractérisé par une inattention, une hyperactivité motrice et une impulsivité, inappropriées et préjudiciable au développement de l'enfant (45). Le TDA/H touche entre 3 et 7% des enfants (46,47).

Pour évoquer ce trouble il faut bien sûr avoir éliminé tous les diagnostics différentiels (surdit ,  pilepsie, trouble du spectre autistique, ...), tout en gardant en t te que ces diff rents diagnostics peuvent  tre associ s (exemple : TDA/H et  pilepsie, TDA/H et TSA...).

Le TDA/H a un caract re permanent dans la vie de l'enfant, (le cycle de vigilance et veille/sommeil  tant perturb , la qualit  des nuits aussi est impact e avec fr quents troubles

du sommeil), et engendre des conséquences durables sur la vie familiale, les relations interpersonnelles, la vie sociale, l'insertion scolaire et les apprentissages.

Il existe plusieurs présentations possibles du TDA/H :

- Une forme à prédominance d'inattention (souvent décrite comme prédominante chez les filles, mais ce concept vient d'être remis en cause et serait un biais lié aux stéréotypes de genre, (48)), avec des troubles de l'attention, des enfants « rêveurs », des oublis répétés, et une distractibilité importante.
- Une forme à prédominance hyperactive ou impulsive, avec des symptômes moteurs, hyperkinétiques, une instabilité psychomotrice, une intolérance à la frustration et des difficultés pour respecter les consignes
- Et une présentation mixte (dite combinée).

Le diagnostic via le DSM-V repose sur les critères suivants (49,50) :

- A. Un mode persistant d'inattention et/ou d'hyperactivité-impulsivité qui interfère avec le fonctionnement ou le développement (6 ou plus symptômes de l'une et/ou l'autre composante)
- B. Certains des symptômes d'hyperactivité/impulsivité ou d'inattention étaient présents avant l'âge de 12 ans ;
- C. Certains des symptômes d'inattention ou d'hyperactivité/impulsivité sont présents dans deux ou plus de deux types d'environnement différents (ex : à la maison, l'école, ou le travail ; avec des amis ou des relations ; dans d'autres activités) ;
- D. On doit clairement mettre en évidence une altération cliniquement significative du fonctionnement social, scolaire ou professionnel et de la qualité de vie ;
- E. Les symptômes ne surviennent pas exclusivement au cours d'une schizophrénie ou d'un autre trouble psychotique et ils ne sont pas mieux expliqués par un autre trouble mental (trouble thymique, trouble anxieux, trouble dissociatif, trouble de la personnalité, intoxication par une prise de substance ou son arrêt).

Il s'agit surtout d'un diagnostic clinique, qui doit être posé par un médecin ayant une bonne connaissance du trouble, après longue anamnèse et examen clinique minutieux.

Les enfants souffrant de TDA/H ne parviennent pas à filtrer les informations, et présentent des troubles des fonctions exécutives (liées au lobe frontal) tel que les fonctions de planification, la pensée abstraite etc. Ils rencontrent par ailleurs des difficultés à inhiber leurs réponses (impulsivité) et ont un besoin de récompense immédiate. (11)

A l'adolescence, ce trouble persiste dans plus de 70% cas, et est alors associé à des conduites à risque, un risque accru d'addictions, etc. Cependant le lobe frontal continue de mûrir jusqu'à 25 ans, et à l'âge adulte seulement 30% des patients présentent toujours des symptômes impactant significativement leur quotidien.

De nombreuses comorbidités sont également associées au TDA/H comme pour tous les TND. Il peut s'y associer d'autres troubles du comportement tel que le trouble oppositionnel avec provocation, un trouble anxieux, un trouble des conduites, des tics etc.

Le TDA/H est aussi particulièrement associé aux troubles spécifiques des apprentissages, tels que le trouble spécifique du langage écrit (dyslexie, dysorthographe). Plus de 50% des enfants ayant un TDA/H rencontrent des difficultés d'apprentissage de la lecture et de l'écriture, dont un quart ont une véritable dyslexie associée. Le TDC, le TSA, sont des TND fréquemment associés au TDA/H.

L'origine du trouble est mal connue mais multifactorielle. Son héritabilité est estimée à 70%. La cause évoquée serait un dysfonctionnement des voies dopaminergiques, du système de récompense, et du système noradrénergique régulant la vigilance et l'attention.

Un des mécanismes particulièrement étudiés est l'atteinte du réseau striato-préfrontal.

Le traitement médicamenteux actuel de référence du TDA/H est le méthylphénidate, qui doit s'insérer dans une prise en charge multimodale initiée au préalable (mesures orthopédagogiques, guidance parentale, remédiation cognitive...). Il a été montré que le méthylphénidate restaurait l'activation déficitaire des régions préfrontales des patients TDA/H, ainsi que l'activation du réseau attentionnel dorsal (51). Cela est bien corrélé à l'amélioration des symptômes cliniques.

3. La neuropsychologie et le bilan psychométrique

La neuropsychologie est la discipline qui étudie les liens entre le fonctionnement du cerveau et le comportement d'un individu. Chez l'enfant, elle s'intéresse notamment aux capacités d'apprentissages (52,53). Elle s'intéresse aux altérations des fonctions cognitives (langage, mémoire, attention, fonctions exécutives, praxies...), et aux troubles comportementaux, après une lésion cérébrale, dans le cadre d'une maladie ou encore dans le cadre de troubles neurodéveloppementaux.

L'objectif est double : poser un diagnostic sur le fonctionnement cognitif de la personne (identification du ou des dysfonctionnement(s), analyse et retentissement au quotidien) et proposer une prise en charge adaptée (rééducations, développement de compensations, réinsertion sociale, scolaire ou professionnelle).

Ceci est particulièrement précieux pour mieux cibler les points forts et les points faibles d'un enfant, et guider au mieux ses prises en charge pour optimiser son devenir et son autonomie. La synthèse médicale, intégrant les diagnostics fonctionnels précis de l'enfant dans son histoire médicale, permet de faire les liens entre facteurs étiologiques et de vulnérabilité d'une part, diagnostics fonctionnels d'autre part (par exemple : des troubles mnésiques s'intégrant chez un enfant porteur d'une épilepsie temporale). En neuropédiatrie, en dehors du très large champ des troubles neurodéveloppementaux, les évaluations neuropsychologiques apportent une contribution précieuse pour préciser les troubles cognitifs que peuvent présenter les enfants ayant présenté des pathologies neurologiques acquises et des lésions cérébrales : les indications peuvent alors concerner les enfants ayant présenté des lésions ischémiques, traumatiques, inflammatoires ou infectieuses, les enfants ayant présenté des complications neurologiques durant le traitement de leur hémopathie maligne, etc... Pour tous ces enfants l'enjeu de reprendre des apprentissages de qualité en dépit de leurs séquelles cognitives et de leurs nouvelles plaintes scolaires (lenteur, fatigabilité, concentration labile...) est majeur.

On peut aussi avoir recours aux bilans neuropsychologiques pour estimer l'effet thérapeutique délétère de certains traitements, ou encore pour évaluer l'impact de certaines pathologies neurologiques acquises, telles que les pathologies neuro-inflammatoires, les séquelles de traumatisme crânien, etc. La neuropsychologie permet encore aujourd'hui d'enrichir nos connaissances sur la cognition et les comportements, et est souvent utilisée en recherche clinique.

Le bilan neuropsychologique en pédiatrie est réalisé en trois parties :

- L'entretien initial avec les parents en présence de l'enfant
- L'entretien avec l'enfant seul et la passation des tests et différentes échelles, choisis selon la question clinique posée et le contexte médical
- La restitution et la communication des résultats à la famille

Le bilan est composé de tests, échelles, et questionnaires, normalisés selon l'âge des enfants. Le test est une situation expérimentale qui permet de mesurer un comportement ou une faculté. Les tests sont longs car chaque fonction doit être évaluée avec plusieurs outils différents.

Chaque test et échelle est choisi spécifiquement par la psychologue faisant passer le bilan pour rechercher une compétence ou un(des) déficit(s) en particulier. Les résultats des tests se répartissent selon une courbe de Gauss (loi Normale) en population générale et chaque note est exprimée en écart-type selon la moyenne de la population du même âge, en rangs percentiles ou en note standard (figure ci-dessous).

Par exemple pour le quotient intellectuel total (QIT), 50% des sujets ont un score compris entre 90 et 110, et 95% de la population a un score compris entre 70 et 130.

En deçà d'un indice à 70, d'un écart-type à -2, ou d'une note standard à 4, on parle de trouble.

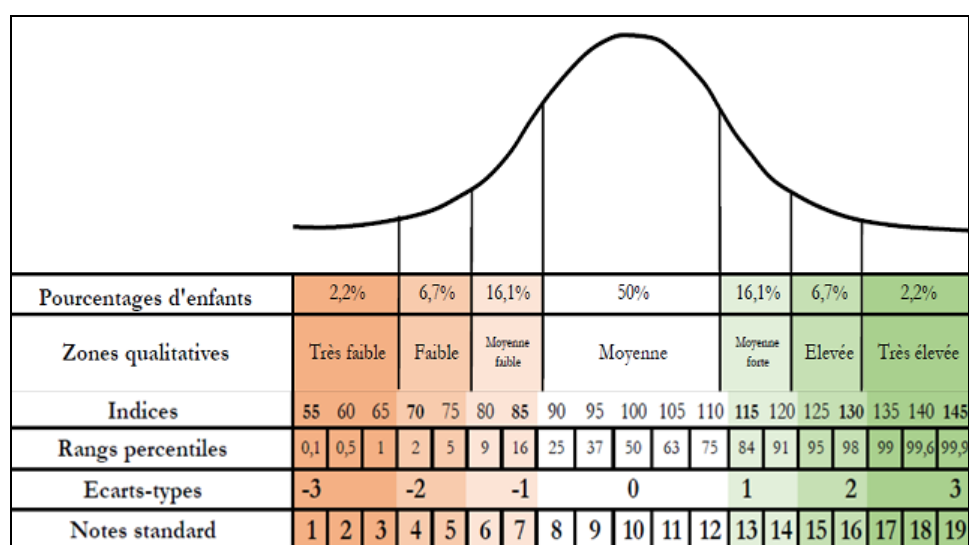


Figure : Répartition des résultats selon les profils cognitifs (E. MAES)

II. Objectif de l'étude

A. Objectif principal

Identifier les différents profils neuropsychologiques des enfants porteurs de syndrome des mouvements miroirs congénitaux, les troubles neurodéveloppementaux éventuels associés à ce syndrome, préciser l'impact sur les fonctions praxiques et attentionnelles.

B. Objectifs secondaires

Améliorer l'autonomie, le fonctionnement adaptatif et la qualité des apprentissages des enfants porteurs de CMM.

C. Intérêt de l'étude du profil neuropsychologique des enfants CMM

Comme nous l'avons étudié, les CMM présentent une physiopathologie complexe. Plusieurs faisceaux neuronaux, plusieurs structures cérébrales, et aires cérébrales sont impliquées dans cette maladie. Ainsi la motricité volontaire est perturbée et les symptômes sont évidents dès le premier examen clinique, cependant il est tout à fait possible que d'autres fonctions cognitives soient touchées. C'est pourquoi nous allons nous intéresser au profil neuropsychologique de ces patients, notamment à la recherche de troubles cognitifs (trouble du développement intellectuel, trouble du langage, trouble déficit de l'attention, syndrome dysexécutif, trouble du développement de la coordination), et/ou de troubles spécifiques des apprentissages, ou enfin de troubles du spectre autistique.

En vie réelle, ces enfants sont mis en difficulté dans des tâches également difficiles pour les enfants atteints d'un trouble du développement de la coordination. Cependant, on ignore quelles sont exactement les similitudes et différences cliniques et neuropsychologiques entre ces deux troubles du développement moteur. La caractérisation précise des difficultés motrices, cliniques et neuropsychologiques, sur le modèle de ce qui est fait pour les enfants dyspraxiques semble importante pour mieux comprendre ce syndrome, caractériser finement le type d'atteinte gestuelle, et pouvoir proposer une prise en charge et un accompagnement scolaire optimisés.

Une étude en décembre 2019 s'est intéressée au profil neuropsychologique des individus de trois familles avec délétion DCC (54). Les sujets présentaient soit une agénésie du corps calleux isolée, soit associée à des mouvements miroirs, soit des mouvements miroirs isolées, ou encore, pour deux, d'entre eux étaient sains. Ils étaient âgés de 8 à 50 ans.

Les résultats de cette étude montrent des profils cognitifs hétérogènes (de troubles cognitifs importants à des profils normatifs), avec notamment des dysfonctions plus sévères lorsque les patients présentaient une agénésie du corps calleux associée à des mouvements miroirs.

Il a été noté, en particulier des difficultés dans le fonctionnement exécutif, des troubles du comportement, et des troubles anxieux. Les auteurs ont par ailleurs remarqué que cette population avait un risque d'invalidité plus élevé que si l'on considérait uniquement leur score de QI : d'où l'importance de l'évaluation neuropsychologique pour déterminer pleinement un phénotype neurodéveloppemental.

Cette étude met donc en évidence certaines atteintes cognitives chez les patients CMM avec délétion DCC, cependant cela reste à approfondir avec une population plus homogène, composée uniquement d'enfants, porteur de CMM, et sans agénésie du corps calleux.

Un autre article vient appuyer notre recherche. Des auteurs ont rapporté un cas de trouble déficit de l'attention hyperactivité chez un enfant avec CMM et colpocephalie (55), qui a bénéficié d'un traitement par méthylphénidate. Bien que le TDA+/H soit un trouble relativement fréquent en population générale, la présence de ce trouble neurodéveloppemental chez un enfant avec CMM incite à investiguer attentivement tous les aspects neurodéveloppementaux et en particulier cognitifs chez ces enfants.

Ainsi notre étude permettra d'apprécier de façon plus approfondie et systématisée les aptitudes et les difficultés cognitives des enfants porteurs de CMM, quelque en soit leurs diagnostics génétiques, et de mieux saisir les points communs et éventuelles différences avec le profil des enfants dyspraxiques. Ces nouvelles connaissances permettront d'améliorer la prise en charge de ces enfants, et ainsi leur permettre des apprentissages de qualité, un fonctionnement adaptatif optimisé, gages d'autonomie et de qualité de vie.

III. Méthode et population

A. Population étudiée

1. Recrutement

Les patients sont recrutés via une cohorte de patient CMM suivie à la Pitié-Salpêtrière par le Pr Roze, et les bilans neuropsychologiques entrent dans le cadre de leur prise en charge de soins habituelle. En effet selon les recommandations en bonne pratique clinique actuelles, les enfants porteurs de troubles de coordination sévères (c'est-à-dire avec impact dans les gestes de la vie quotidienne, les loisirs, l'école) doivent pouvoir bénéficier de tests neuropsychologiques.

2. Critères d'inclusion

Enfants :

- porteurs d'un syndrome des mouvements miroirs congénitaux,
- diagnostic confirmé cliniquement par un expert en mouvement anormaux avec un score de Woods et Teuber > 1
- ayant réalisé un bilan neuropsychologique
- âgés de 6 ans à 16 ans 11 mois à la passation du bilan neuropsychologique.

3. Critères d'exclusion

- Pathologie syndromique ou génétique autre, associée
- Agénésie du corps calleux

4. Population étudiée

À la suite de notre inclusion, nous avons étudié une population de 7 enfants, âgés de 6 ans à 16 ans et 11 mois présentant un syndrome des mouvements miroirs congénitaux.

L'âge de 6 ans à 16 ans 11 mois permet de réaliser les mêmes tests neuropsychologiques à tous les patients, tels que le WISC-V (6-16 ans 11 mois), et la NEPSY-II qui est une batterie d'évaluation neuropsychologique (pour les enfants de 5 à 16 ans 11 mois).

Tous les enfants ont été examinés par un neuropédiatre (D. Gras) et un neurologue (Pr Flamand-Roze), assistés de l'interne de neuropédiatrie (Maïté RICHARD), puis évalués sur le plan neuropsychologique par la même neuropsychologue ayant une expertise particulière des troubles moteurs et notamment praxiques (Mme E. Maes).

L'examen clinique a notamment comporté l'échelle de Woods & Teuber, permettant l'inclusion dans l'étude et la cotation du score d'intensité des mouvements miroirs.

B. Critères d'évaluation

Le critère d'évaluation de notre étude est la synthèse clinique et neuropsychologique des patients, permettant de préciser leur fonctionnement cognitif et moteur. Les résultats des patients sont comparés entre eux et avec les profils connus des enfants TDC.

C. Déroulement de la recherche

1. La consultation de neuropédiatrie dédiée au neurodéveloppement

Chaque enfant a d'abord été reçu en consultation par un neurologue et un neurologue pédiatre, avec ses parents. Cette consultation permet de reprendre l'anamnèse détaillée de l'enfant, de sa naissance, et de son développement psychomoteur.

Elle est particulièrement tournée vers le développement des praxies notamment. On s'intéresse à la qualité de la dextérité manuelle, à la réalisation des tâches de la vie quotidienne, leurs difficultés et les ressources utilisées pour compenser leurs difficultés.

Lors de la consultation on s'intéresse de près aux capacités d'attention et de concentration de l'enfant, à son comportement, son sommeil, la qualité de ses interactions sociales, sa vie familiale, ses résultats scolaires etc. La consultation doit être longue et dans des conditions optimales, avec des temps de jeux et d'échanges, de façon à pouvoir observer l'enfant au mieux. On propose également à l'enfant de dessiner, d'écrire. Le vécu des parents, de la fratrie, les observations des enseignants, des thérapeutes, sont des apports précieux. Il est très utile de pouvoir consulter les cahiers d'école.

Il est important de noter la prise de médicaments et les effets rapportés par les parents de ces traitements médicamenteux. La prise en charge rééducative est relevée et appréciée, avec lecture des comptes rendus de bilans des thérapeutes. Il est donc particulièrement important en amont d'une telle consultation que la famille soit informée de l'importance de venir muni d'un maximum de documents utiles (cartable, bilans, bulletins scolaires, etc...)

L'examen clinique doit être exhaustif, notamment sur le plan neurologique, et également cutané, recherche d'hépatomégalie, auscultation. On s'intéresse aux caractéristiques morphologiques de l'enfants, à sa courbe de croissance et celle de son périmètre crânien, à l'examen de son tonus, de ses compétences motrices, son équilibre. Il est important d'avoir un lieu de consultation suffisamment spacieux pour pouvoir apprécier la course, la marche, les sauts de l'enfant. Préciser à celui-ci que la consultation sera avant tout ludique et « dynamique », sans aucun aspect stressant ou invasif mais avec beaucoup de proposition de sauter ou courir, permet de mettre l'enfant à l'aise et en confiance, et ainsi d'apprécier au mieux ses aptitudes et compétences.

2. L'évaluation neuropsychologique telle que proposée dans notre étude

L'évaluation neuropsychologique proposée à tous les patients porteurs de CMM est celle que nous proposons à l'hôpital Robert Debré aux enfants dyspraxiques. Elle est réalisée pour tous

ces enfants par une unique neuropsychologue, ayant une grande expertise des troubles de motricité fine et de coordination.

Elle comporte :

- Trois questionnaires :
 - Questionnaire d'identification du trouble développemental de la coordination DCDQ-FE
 - Questionnaire du MABC-2
 - Questionnaire du DSM-V :
 - Questionnaire du DSM-V portant sur les critères du trouble développemental de la coordination (TDC)
 - Questionnaire du DSM-V portant sur les critères des Troubles Déficitaires de l'Attention avec ou sans Hyperactivité
 - Questionnaire du DSM-V portant sur les troubles anxieux
- Une évaluation psychométrique, par échelle de Wechsler WISC V
- Une évaluation des praxies gestuelles et visuo-constructives, utilisant des tests sensori-moteurs et visuospatiaux de la NEPSY-II et du MABC-2, la Figure de Rey-A ou les Relations spatiales du DTVP-2, et enfin un test étalonné d'écriture, le BHK enfant ou adolescent.
- Une évaluation des fonctions attentionnelles et exécutives, par des tests de la TEA-Ch et de la NEPSY-II.

a) Le questionnaire d'identification du trouble développemental de la coordination DCDQ-FE

Le test DCDQ'07 (developmental coordination disorder questionnaire '07) est la 7^{ème} version du test initial DCDQ, version anglaise canadienne (56). Il s'agit d'un test de dépistage des troubles de la coordination, destiné aux parents, pour les enfants de 5 à 15 ans 11 mois (57). Il se compose de 15 items, et son résultat total va de 15 à 75 points.

Le questionnaire demande aux parents de comparer les capacités de l'enfant avec celle des autres enfants du même âge, pour 3 domaines d'activité motrices difficiles : activité avec contrôle du mouvement tel que jeux de balles, activité de motricité fine et écriture, et activité de coordination globale avec endurance physique telle que la natation...

Il a une sensibilité de 85% et une spécificité de 71% pour le dépistage du TDC et lorsque le résultat évoque un TDC il est conseillé de réaliser un test moteur standardisé tel que le MABC-2 pour confirmer cela.

Une adaptation transculturelle en français européen du DCDQ'07, la version DCDQ-FE (developmental coordination disorder questionnaire french european version) a été réalisée par Ray-Kaeser en 2015, ainsi qu'une évaluation de sa fiabilité et de sa cohérence interne, qui sont très bonnes.

C'est ce questionnaire DCDQ-FE que nous avons fait remplir aux parents de nos patients (*cf. Annexe*).

b) *Le questionnaire MABC-2*

MABC-2 signifie « batterie d'évaluation du mouvement chez l'enfant », seconde édition (58), sortie en 2007 en version anglaise, puis en 2016 pour la version française (59).

Il se compose d'un test et d'un questionnaire, et est utilisable chez les enfants de 3 ans à 16 ans 11 mois.

Le questionnaire du MABC-2, est à remplir par un parent ou l'entourage de l'enfant. Il se compose de 43 items et permet de déterminer une « note totale de motricité », qui détermine trois catégories possibles : zone rouge « troubles moteurs manifestes », zone orange « à risque de troubles moteurs » et zone verte « performance dans la norme ».

c) *Fiche reprenant les critères du DSM-V portant sur les critères des Troubles Déficitaires de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH)*

Dans la classification DSM-V, on parle de TDA+/-H : trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité. En complément de l'évaluation clinique neuropédiatrique et en amont de l'évaluation neuropsychologique, les critères diagnostics du DSM-V sont montrés aux parents, qui se voient proposer de cocher les items correspondant au comportement de leur enfant. (*cf. annexe*)

d) *Le WISC-V*

Le WISC-V ou l'Echelle d'Intelligence de Wechsler pour Enfants - Cinquième Edition, est un instrument clinique pour l'évaluation de l'intelligence des enfants de 6 ans à 16 ans 11 mois.

Il permet d'apprécier le fonctionnement intellectuel dans des domaines cognitifs spécifiques par des notes composites et il fournit également une évaluation de l'aptitude intellectuelle générale de l'enfant grâce à une note composite d'Echelle Totale, le quotient intellectuel total (QIT). Les résultats sont obtenus en Note Standard (Cf. annexe)

Historiquement, c'est le psychologue français Alfred Binet qui est à l'origine de la première échelle d'intelligence en 1905 (60). Il proposait de mesurer l'intelligence en termes d'âge mental (âge de développement) avec des mesures typiques d'un âge donné.

La mesure de l'âge mental, par comparaisons à l'âge réel, était ainsi un indicateur d'avance ou de retard de développement.

Puis, en 1912, William Stern introduit la notion de quotient intellectuel (QI). Sa proposition était que le QI serait le rapport de l'âge mental (AM) sur l'âge réel (AR) multiplié par 100. Il s'agirait donc d'un pourcentage d'acquisition, par rapport au développement attendu pour l'âge.

Finalement, l'américain David Wechsler va proposer d'abandonner ce QI de ratio, ainsi que la notion d'âge mental pour construire un nouveau test d'efficacité intellectuelle. Ce test, sera appelé le nouveau « QI standard », dont le score sera obtenu à partir de différentes épreuves verbales et non verbales.

Dans la première version de la batterie de test en 1939, pour étalonner le test, 200 enfants (100 garçons et 100 filles) sont testés dans chaque groupe d'âge. Les âges vont de 5 à 15 ans.

Les enfants sont recrutés dans quatre régions des États-Unis et leurs parents représentent un échantillon représentatif sur le plan socio-professionnel (61).

Le test a donné lieu à de très nombreuses traductions et adaptations dans de nombreuses langues et il fait l'objet de mises à jour régulières permettant d'affiner sa validité.

En français, le test conserve le nom original anglais et est suivi du numéro de la version, actuellement il s'agit du WISC-V, publié en 2016.

Selon Wechsler, « ce que nous espérons que les tests d'intelligence mesurent est la capacité d'un individu à comprendre le monde qui l'entoure et ses ressources pour faire face aux défis qu'il lui présente ».

La première version du test en 1939, était composé de 11 épreuves. 8 épreuves font encore parties de l'épreuve actuelle. Ces épreuves permettent de calculer un QI, dont une preuve de validité est son pouvoir de prédiction des performances scolaires et professionnelles (62).

Lors du développement du WISC-IV, les indices (mesure de scores composites) ont été mis en relation avec le modèle cattell-horn-cattell. A la base de ce modèle se trouvent des aptitudes élémentaires, qui couvre chacune un domaine étroit de l'activité intellectuelle. Le second niveau comprend huit aptitudes générales qui couvrent des domaines étendus de l'activité intellectuelle.

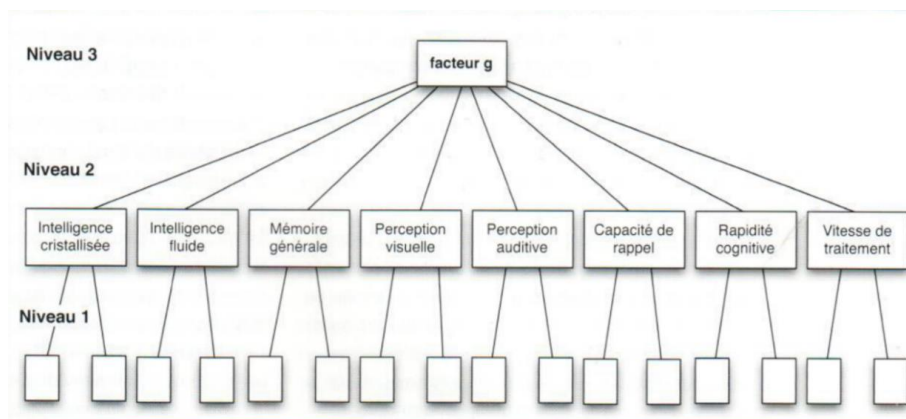


Figure : Modèle hiérarchique de l'intelligence selon John B. Carroll (Grégoire 2017)

Lors de la création du WISC-V l'objectif a été de trouver une correspondance entre chaque indice et une aptitude de niveau 2. Seulement cinq aptitudes de ce modèle ont été gardées pour le WISC-V : l'intelligence cristallisée, l'intelligence fluide, la mémoire générale, la rapidité cognitive et la perception visuelle. Pour être mesurée de manière fiable, une aptitude doit être testée par plusieurs épreuves. Pour le WISC-V : 2 épreuves pour chaque aptitude.

Indices du Wisc-v	Épreuves	Modèle CHC	Sigle
Compréhension verbale	Similitudes	Intelligence cristallisée	Gc
	Vocabulaire		
Visuo-spatial	Cubes	Perception visuelle	Gv
	Puzzles visuels		
Raisonnement fluide	Matrices	Intelligence fluide	Gf
	Balances		
Mémoire de travail	Mémoire de chiffres	Mémoire générale	Gsm
	Mémoire d'images		
Vitesse de traitement	Code	Rapidité cognitive	Gs
	Symboles		

Figure : Correspondance entre les indices du WISC-V et le modèle CHC (Grégoire 2017)

Les épreuves choisies ne permettent qu'une estimation des aptitudes analysées. On mesure des performances à des tâches utilisées comme « révélateurs ». Toutes ces tâches (test) font appel à des processus mentaux complexes. Un même score peut donc être le résultat de processus ou de dysfonctionnements variés.

L'interprétation des résultats obtenus à ces tests est donc complexe, et la qualité du neuropsychologue est essentielle pour une évaluation reflétant au plus près les compétences d'un sujet. Le neuropsychologue doit ainsi tenir compte de nombreux paramètres pour interpréter les résultats obtenus (par exemple : une grande labilité attentionnelle faisant échouer à un test...)

(1) Les cinq indices du WISC-V

L'indice de compréhension verbal (ICV)

Il mesure des connaissances et des compétences acquises, permettant de résoudre des problèmes posés lors de situations du quotidien. Il sert à mesurer surtout les aptitudes verbales qui permettent de penser et de communiquer. Les deux épreuves choisies pour mesurer cet indice – épreuve des Similitudes et épreuve de Vocabulaire, font appel à l'élaboration de concepts verbaux. Il s'agit d'un des indices les mieux corrélés aux performances scolaires, et il est aussi celui le plus lié au niveau éducatif des parents.

L'indice visuo-spatial (IVS)

Il mesure la capacité d'analyser, d'encoder et de manipuler mentalement les formes spatiales. Il se compose de l'épreuve des Cubes et l'épreuve des Puzzles visuels. L'épreuve des cubes est la seule épreuve du WISC qui demande de manipuler les objets.

L'indice de raisonnement fluide (IRF)

Il mesure la capacité de résolution de problème. Il se compose de l'épreuve des Matrices, qui correspondent à des suites à compléter, et de l'épreuve Balances.

La résolution de ces épreuves nécessite d'utiliser des raisonnements inductifs et déductifs, qui sont habituellement mis en œuvre lors de situations inconnues, pour lesquelles l'individu n'a pas d'expérience ou d'éducation.

L'indice de mémoire de travail (IMT)

Cet indice évalue la mémoire générale. Il se compose de l'épreuve de Mémoire des images qui mesure la mémoire de travail visuelle, et de l'épreuve de Mémoire des chiffres, qui mesure la mémoire à court terme et la mémoire de travail auditive.

La mémoire de travail correspond au traitement de l'information de manière consciente. Elle a une capacité limitée pour chacun, et plus elle est performante, plus il est possible de résoudre des problèmes complexes.

Mais cet indice ne traite pas toute la mémoire de travail, et lorsqu'on obtient un score faible il faut compléter la mesure par des tests qui évaluent d'autres facettes.

L'indice de mémoire de travail est très lié aux compétences attentionnelles et langagières.

L'indice de vitesse de traitement (IVT)

Cet indice se compose de l'épreuves des Codes et l'épreuve des Symboles.

L'indice de vitesse de traitement permet une estimation de la rapidité du fonctionnement cognitif.

Cependant il permet seulement une mesure étroite, car les épreuves ne peuvent évaluer uniquement la rapidité de la réponse de traitement à un stimulus visuel et la rapidité de la réponse motrice manuelle.

Les réponses aux tests impliquent d'écrire, donc l'indice est sensible aux compétences graphomotrices, et ne reflète donc pas le niveau de rapidité de la pensée : on peut prendre l'exemple des enfants à haut potentiel intellectuel, qui ont des scores très élevés aux indices de raisonnement, mais peuvent avoir un IVT « juste » normatif, du fait du contraste entre niveau moteur moyen et grande rapidité de pensée. L'indice de vitesse de traitement est aussi très sensible au niveau d'attention, l'épreuve de Code notamment requérant une stratégie exploratoire efficace et une attention élevée.

(2) Interpréter les résultats du WISC-V

Le résultat obtenu à chaque épreuve est transformé en score standard (sur une échelle normalisée, en 19 classes) et les deux notes standard de chaque domaine sont additionnées et converties en Indice en fonction de l'âge de l'enfant. Sept note standard contribue au calcul du QIT. La distribution des résultats du QIT et des cinq indices est normale, avec une moyenne à 100 et des écart-types de 15. (*cf. annexe*)

La distribution des résultats du QIT est identique dans toutes les tranches d'âge.

Pour interpréter les résultats des indices du WISC-V, il faut évaluer leurs hétérogénéités et leur dispersion. Pour mesurer la dispersion des indices, il faut calculer la moyenne des scores des 5 indices du WISC, puis pour chaque score calculer sa différence avec la moyenne.

Il existe une probabilité élevée que les petites différences soient des erreurs de mesure aléatoires, alors que des grandes différences traduisent réellement des différences significatives entre certaines aptitudes.

Les différences réelles ne sont cependant pas forcément un trouble. En effet, une dispersion des compétences est fréquente chez tous les sujets. Elle est le fruit de différences d'opportunité et d'intérêt au cours du développement intellectuel.

Cependant, pour l'interprétation du QIT, plus la dispersion des indices est importante et moins il est un indicateur pertinent du fonctionnement intellectuel global. Cela vaut de même pour l'interprétation au sein des indices : si les deux épreuves du même indice ont un score très différent cela remet en question la validité de cet indice pour mesurer une aptitude.

Ainsi, si les indices sont très hétérogènes, le QIT ne peut être calculé, et l'on peut parler de « forces » et de « faiblesses ». Mais pour parler de « troubles », il faut que soit le score du patient soit inférieur à -1,5 ou -2 écart-type de la moyenne des sujets, soit que cette grande hétérogénéité inter indices, soit associée à des difficultés d'adaptation au quotidien et/ou des difficultés d'apprentissage.

Pour calculer une force ou une faiblesse chez un patient, il faut d'abord calculer la *Note de comparaison*, qui est la moyenne des 5 indices du WISC. Ensuite, on calcul la *différence* entre la note obtenue à chaque indice avec cette note de comparaison. Pour chaque indice du WISC et pour chaque tranche d'âge en population générale, il a été calculé une *valeur critique* pour cette différence. Le logiciel du WISC calcule donc ensuite selon un seuil de significativité (0.10%) si la différence obtenue par le patient est significativement différente de la valeur critique de différence de référence. Si oui, alors cela correspond soit à une force, soit à une faiblesse, selon le sens de la différence.

Il est aussi très important de s'intéresser aux **différences significatives entre les résultats obtenus aux différents indices chez un même patient**. De même que pour les forces et les faiblesses il existe une valeur critique de différence entre deux indices particuliers, selon la tranche d'âge. Nous calculons donc si la différence entre deux indices du patient est significativement différente de la valeur critique de référence. Si cela est le cas, notre patient présente un profil cognitif particulier. Par exemple chez les enfants dyspraxiques on retrouve généralement une différence significative entre l'ICV et IVT.

Par ailleurs, lorsque le QIT est hétérogène, il est aussi possible de choisir d'analyser d'autres scores globaux selon le patient (63). Il existe l'indice d'aptitude générale (IAG), qui est calculé à partir des épreuves de l'ICV, de l'IRF et de l'épreuve des Cubes ; l'indice de compétence cognitive (ICC) composé des épreuves d'IMT et d'IVT ; et enfin l'indice non verbal (INV) qui se calcule à partir de toutes les épreuves ne nécessitant pas de réponse verbale de la part du patient (intéressant pour les enfants avec trouble spécifique du langage oral).

e) *La NEPSY II*

La NEPSY-II est la deuxième version (2007) de la batterie NEPSY (A developmental neuropsychological assessment) créée par Korkman, Kirk & Kemp en 1998 (64).

La NEPSY-II est une échelle neuropsychologique globale, composée d'épreuves permettant de tester le langage, l'attention et les fonctions exécutives, les fonctions sensori-motrices, les compétences visuospatiales, la mémoire et les fonctions d'apprentissage, et perception sociale. Elle est réalisable chez les enfants de 5 à 16 ans et 11 mois.(65)

La batterie NEPSY est particulièrement adaptée au bilan d'enfants rencontrant des difficultés d'apprentissage, des troubles moteurs ou sensoriels, des déficits attentionnels, que ce soit dans le cadre de troubles cérébraux congénitaux (syndromes génétiques...), ou acquis (traumatismes crâniens, lésions cérébrales ou maladies cérébrales...).

La batterie d'évaluation se compose de 32 subtests pour une bonne couverture de chaque domaine.

Les résultats des subtests sont obtenus en Note Standard.

Certains tests sont appliqués pour tous les enfants, de 5 à 16 ans, et d'autres (tels que Précision visuomotrice, Imitation de positions de mains et Orientation) sont réalisés uniquement pour la tranche d'âge de 6 à 12 ans 11 mois (âge limite de l'étalonnage).

Concernant l'évaluation des praxies gestuelles, la batterie NEPSY-II utilise le test moteur du Tapping, Imitation de positions de mains ou Précision visuomotrice et pour l'étude des compétences visuo-constructives elle utilise l'épreuve des Flèches et l'épreuves des Cubes-NEPSY II, qui sont des cubes monochromes en 3 Dimensions avec lesquels il faut reconstruire un modèle dessiné en 2 Dimensions, ainsi que l'épreuve de Copie de figure par exemple.

Dans le cadre de l'évaluation des fonctions attentionnelles et exécutives, la batterie NEPSY-II utilise les épreuves telles que « Attention auditive NEPSY-II » où l'enfant doit par exemple toucher un rond rouge en réponse au stimulus auditif ROUGE, et l'épreuve « Réponses associées NEPSY-II ».

f) *Le test MABC-2*

Le test MABC-2 propose des épreuves spécifiques selon trois groupes d'âge : de 3 à 6 ans, de 7 à 10 ans, et de 11 à 16 ans 11 mois. Trois grands domaines sont explorés : la dextérité manuelle, les compétences viser et attraper puis l'équilibre statique et dynamique. La notation se fait en note standard, de 1 à 19 avec une moyenne à 10 et un écart-type de 3. Elle peut aussi être exprimée selon les mêmes catégories que le questionnaire (zone rouge, orange ou verte).

Il s'agit du test actuellement le plus utilisé en pratique clinique et en recherche (66).

Le MABC-2 peut donc permettre d'identifier des difficultés motrices mais également de suivre l'évolution des difficultés des patients (*cf. annexes Epreuves du MABC-2*).

g) La figure de Rey A

Le test de la Figure complexe de Rey-Osterrieth a été inventé en 1941 par le psychologue André Rey et standardisé par Osterrieth en 1944 (67,68) .

La Figure de Rey A est un ensemble de formes géométriques construit autour d'un rectangle, sans signification évidente. L'objectif du test est de reproduire la figure avec le modèle puis de mémoire.

Ce test mesure les habiletés visuo-spatiales et visuo-constructives, mais aussi des fonctions exécutives comme la planification. L'épreuve peut être utilisée à partir de 6 ans, et chez l'adulte et la personne âgée.

Il est possible de proposer une troisième épreuve, et de présenter la figure en pièces détachées que le sujet doit copier au fur et à mesure. Chez les patients qui ne parviennent pas à copier la figure, mais qui en sont capables lorsqu'elle leur est présentée progressivement, un déficit de planification plutôt qu'un déficit d'ordre visuo-constructif peut être évoqué.

Les résultats sont obtenus en écart-types.

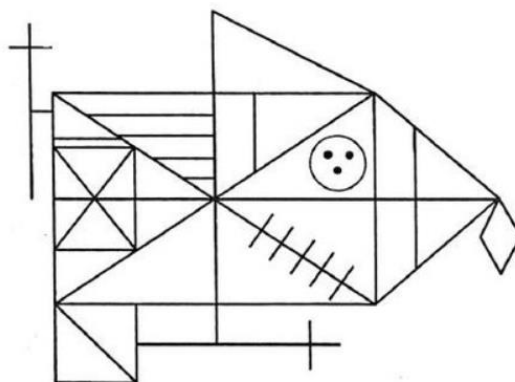


Figure : Figure de Rey A

h) Le BHK enfant et adolescent

Le BHK ou échelle d'évaluation rapide de l'écriture chez l'enfant ou l'adolescent a été créée pour déceler précocement les dysgraphies (69).

Il a été élaboré par R. Soppelsa et JM. Albaret en 2003 pour la version consacrée à l'enfant, et adapté en 2013 pour l'adolescent, permettant de détecter la dysgraphie au niveau collège (70). Le test consiste à faire recopier pendant cinq minutes, un texte identique, présenté devant l'enfant. Il doit écrire au même rythme qu'en classe, en respectant les retours à la ligne et sans s'arrêter jusqu'à ce que l'examineur dise « stop ».

Le texte à copier est le même pour le BHK Enfant et pour le BHK adolescent mais les critères de notation sont différents : les cinq premières phrases sont composées de mots monosyllabiques, de niveau début primaire, puis le texte se complexifie. La correction porte alors sur les cinq premières lignes pour l'enfant, mais sur les 5 suivantes pour l'adolescent.

L'analyse porte sur la qualité de l'écriture (formation des lettres, régularité de l'écriture,...) ainsi que la vitesse d'écriture (nombre de caractères écrits en 5 minutes). Le BHK ADO (adolescent) est utilisé pour permettre de repérer une dysgraphie, en analysant la lisibilité et la

stabilité des graphies lors de l'écriture. La cotation donne une note de 0 à 45, qui est secondairement convertie en DS (dérivation standard). (cf. *annexe*)

i) *Le TEA-Ch*

Le TEA-Ch (*Test of Everyday Attention for Children* ou *Test d'Evaluation de l'Attention Chez l'Enfant*) fait partie du bilan attentionnel, avec la partie « attention et fonctions exécutives » de la NEPSY-II.

Il s'agit d'une batterie clinique standardisée et normalisée permettant l'évaluation de différentes capacités attentionnelles chez l'enfant de 6 à 13 ans. Le test est préconisé chez les enfants qui semble présenter des difficultés attentionnelles (71).

Les trois modalités principales de l'attention sont évaluées (72): l'attention soutenue qui est la capacité à se concentrer sur une activité, l'attention focalisée ou sélective qui est la capacité à résister à la distraction, et le contrôle attentionnel qui est la capacité de partager son attention entre plusieurs sources distinctes de stimuli .

Les résultats des tests permettent d'obtenir un profil attentionnel de l'enfant et ainsi de proposer un traitement médicamenteux ou rééducatif si besoin.

Concernant les fonctions exécutives, elles sont évaluées par la Tea-Ch grâce aux épreuves comme « Les petits hommes verts », et les épreuves « Mondes à l'endroit » et Mondes à l'envers ». Il s'agit d'épreuves où il faut alterner un comptage à l'endroit et à l'envers et mettre en jeu des capacités d'inhibition verbale ainsi que de flexibilité.

IV. Résultats

A. Description des patients

Nous avons inclus 7 patients porteurs de CMM, âgés de 8 ans et 2 mois, à 16 ans et 7 mois au moment des passations de leur bilan psychométrique.

Le *patient n°1*, est une fille âgée de 13 ans et 2 mois. Le diagnostic de CMM a été posé dès la petite enfance car son père, son oncle et son grand-père paternel sont porteurs de CMM. Comme eux, elle présente une mutation sur le gène DCC. Il s'agit de la cousine germaine du *patient n°2*.

Elle est née à terme, avec biométries de naissance normale. Elle présente comme principal antécédent une maculopathie non sévère, le reste du bilan ophtalmologique normal par ailleurs. Elle ne porte pas de verres correcteurs et son acuité visuelle est satisfaisante.

Sur le plan du développement moteur, elle a marché à l'âge de 13 mois sans difficulté et a acquis le langage de façon normale. Les gestes fins sont difficiles, notamment lors du repas, lorsqu'il faut couper sa viande en utilisant des couverts différents dans chaque main.

Sur le plan de la scolarité, les instituteurs ont rapporté une maladresse dès la maternelle, des activités manuelles difficiles comme le découpage, le coloriage etc. Elle a toujours bien travaillé à l'école, l'entrée en maternelle s'est faite sans difficulté, et en CP elle a appris à lire et à écrire sans difficulté. Son écriture est restée perturbée au fil des années, avec des lettres de très petite taille. Ses résultats en primaire étaient satisfaisants et elle était aidée par une AVS jusqu'en CE2. Elle est maintenant collégienne.

Son examen neurologique est normal en dehors des mouvements en miroir.

Son IRM cérébrale est normale et ne retrouve pas d'agénésie du corps calleux.

Actuellement aucune activité n'est impossible à réaliser, et elle écrit de façon appliquée mais elle rapporte beaucoup de douleur dans les mains et donc une grande gêne à l'école. Elle ne pratique aucun sport de façon régulière mais sait nager, courir, sans trouble de la coordination.

Elle a aussi toujours beaucoup de mal à différencier la droite et la gauche.

Lors de l'examen clinique le score de Woods & Teuber était à 2 (MM discrets mais soutenus).

Elle suit actuellement une scolarité classique et est en classe de 5ème générale. Ses résultats scolaires sont moyens, voire dans la moyenne basse en mathématique et en français.

Elle a été suivie en ergothérapie pour l'apprentissage du clavier et en orthoptie jusqu'en CE2, mais n'a jamais utilisé l'ordinateur en classe.

Le *patient n°2*, est un garçon âgé de 16 ans et 7 mois. Il est le cousin germain du *patient n°1*.

Le diagnostic de CMM a été posé dès la naissance du fait des antécédents familiaux directs (côté paternel). Il est porteur d'une mutation sur le gène DCC.

Il est né à terme avec des biométries normales, et sans antécédent anténataux particuliers.

Sur le plan du développement moteur, il a acquis la marche à l'âge de 12 mois, et le langage de façon normale. Ses parents ne rapportent pas de trouble de la coordination, il marche normalement, et sait nager. Mais concernant la motricité fine il présente depuis toujours des difficultés pour dessiner, et à pour tracer avec précision, ce qui l'a beaucoup dérangé dès le début de sa scolarité. Sur ce plan, les trois années de maternelle se sont bien passées. En CP, il a rapidement appris à lire et à écrire et il était bon élève jusqu'en CM2. Il a commencé à rencontrer des difficultés à l'entrée au collège et a redoublé son année de 6ème, puis les difficultés scolaires se sont majorées au fil du collège.

L'examen neurologique clinique est strictement normal en dehors des mouvements miroirs.

Lors de l'examen, le score de Woods & Teuber est à 3 (MM importants, soutenus et répétés).

Son IRM cérébrale est normale, et l'on note uniquement un corps calleux avec un diamètre antéro-postérieur légèrement diminué sans autre anomalie.

Actuellement, après avoir peu travaillé entre la 5ème et la 3ème avec des résultats très moyens et fluctuants qui traduisaient son manque d'investissement, en dépit d'un bon niveau à l'oral quand il s'intéressait et d'une forte appétence pour la matière Histoire, il a été orienté en 2nde Pro MEI (Maintenance d'Equipements Industriels), et cela se passe bien. Il n'a jamais été aidé par une AVS durant sa scolarité.

Le patient n°3, est un garçon, âgé de 12 ans et 11 mois lors de la première partie du bilan, puis âgé de 14 ans et 1 mois lors du bilan complémentaire ;

Le diagnostic de syndrome des mouvements en miroir congénitaux en rapport avec une mutation du gène DCC, sans anomalie du corps calleux à l'IRM, a été posé à l'âge de 7 ans.

Il n'y a aucun antécédent de CMM dans sa famille.

Il s'agit d'un enfant né à terme avec biométries normales et sans histoire néonatale particulière.

Sur le plan du développement il a acquis la marche à l'âge de 18 mois. On relève dans le carnet de santé la notion d'une légère hypotonie globale dans la petite enfance. Il a présenté un retard de parole et de langage jusqu'à 3 ans, avec phrases complètes au-delà de trois ans, et audiogramme normal. Le langage oral est maintenant correct.

Il présente comme autres antécédents médicaux un syndrome d'apnée obstructif du sommeil, appareillé avec ventilation non invasive (VNI) nocturne, lié à un surpoids. Il présente aussi une hypermétropie et porte des lunettes de correction.

Ses symptômes ont été remarqués par les parents, avec des mouvements des mains en miroirs, dès la petite enfance. Plusieurs tâches de la vie quotidienne lui sont complexes à réaliser, comme porter des objets différents dans les deux mains, couper sa viande, ouvrir des pots de yaourt (lorsqu'une main se contracte pour détacher l'opercule du pot, l'autre broie le pot et en fait sortir tout le contenu). Faire deux actions en même temps avec les deux mains est impossible, par exemple tenir une assiette en ouvrant une porte de placard, ...

A l'examen clinique neurologique, il ne présente pas de déficit moteur, la marche est normale, il n'a pas de rétraction articulaire. ***Le score de Woods & Teuber est à 2.***

Il est maladroit, ce qui est majoré par une inattention et une fatigabilité. Il a développé des stratégies pour limiter ses mouvements en miroir (par exemple, tenir le lavabo lors du brossage des dents). Dessiner et tracer avec précision est presque impossible, utiliser les outils

scolaires, écrire en copie ou en dictée, sauter, courir ou grimper, sont des tâches très difficiles pour lui aussi. A 14 ans, il vient d'apprendre à faire ses lacets, et a toujours du mal à boutonner et déboutonner rapidement.

Sur le plan de la scolarité, en maternelle, il était présenté comme très pataud, il lui arrivait de trébucher ou de tomber fréquemment dans les parcours de motricité, et il présentait des mouvements parasites de la main opposée. Il se fatiguait vite et il était lent dans sa gestuelle. A l'arrivée en CP, il a présenté des difficultés d'apprentissage de la lecture et de l'écriture. Ceci a débouché sur un diagnostic de dyslexie-dysorthographe. Il a été suivi en orthophonie depuis l'âge de ses 6 ans pour le trouble spécifique du langage écrit. Le bilan orthophonique initial (en 2013, soit à l'âge de 6 ans) retrouvait des inversions et des confusions visuelles de lettres, un retard dans l'acquisition des graphies complexes, un déficit de la voie d'adressage (stock orthographique d'entrée) en lecture, une compréhension de lecture déficitaire, une lenteur dans les activités liées à l'écrit, et des difficultés en transcription sur la voie d'adressage (stock orthographique de sortie déficitaire).

Il a eu une AVS à partir du CM1. Puis il a intégré une classe spécialisée pour les enfants avec « DYS » en 6ème. Il lit couramment depuis le collège mais manquait beaucoup d'autonomie du fait de sa lenteur, sa mère tapait ses devoirs chaque soir. Il a bénéficié de l'aide d'une AESH en 5ème, 12h par semaine, et a intégré une classe spécialisée en 4ème adaptée avec une 2ème AESH. Il bénéficie d'un ordinateur en classe depuis deux ans. Il a pris l'habitude de ne taper au clavier qu'à une main, et cela est assez efficace.

Il bénéficie d'une prise en charge en ergothérapie, orthophonie, kinésithérapie, avec une psychologue et par une éducatrice spécialisée.

Par ailleurs, il pratique le cross fit de façon régulière, activité qu'il apprécie beaucoup, qu'il fait dans le cadre d'un SESSAD.

A l'anamnèse, on relève une plainte attentionnelle marquée et récurrente, impactant toutes les sphères de la vie de l'enfant et présente depuis toujours : doit être refocalisé sur la tâche en cours par sa maman chaque matin au départ pour l'école, remplit son sac de tous ses livres et cahiers pour tenter de pallier à ses oublis récurrents, perd son manteau plusieurs fois dans l'année, a des bavardages intempestifs, « décroche » complètement pendant certains cours, est taxé de rêveur par son entraîneur de cross, ne peut initier seul ses devoirs sans une forte impulsion donnée par sa mère puis supervision...

Ceci nous incite à mettre en place des mesures psychoéducatives (time timer, check list du matin, système de récompense pour les devoirs...) et orthopédagogiques à visée spécifique du TDA, ainsi qu'à introduire un traitement par méthylphénidate fin 2020, qui apportera immédiatement un grand bénéfice.

Le patient n°4 est une fille, âgée de 10 ans et 7 mois lors de la première partie du bilan, puis âgée de 11 ans et 10 mois lors du bilan complémentaire.

Le diagnostic de syndrome des mouvements miroirs a été évoqué dès l'acquisition de la préhension, sa mère étant aussi porteuse de CMM. Elle est porteuse d'une mutation sur le gène DCC.

Il s'agit d'une enfant née à terme, issue d'une grossesse obtenue par fécondation in vitro, sans antécédents néonataux et avec biométries de naissance normales.

Elle présente comme autres antécédents médicaux une maladie d'Osgood-Schlatter.

Son bilan ophtalmologique est normal, les potentiels évoqués visuels sont normaux.

Sur le plan du développement moteur, elle a acquis la marche vers 11 mois et a acquis le langage de façon satisfaisante. Dès lors de l'acquisition de la préhension les parents ont remarqué des mouvements miroirs des mains. Elle rencontrait des difficultés pour la toilette, l'habillage, et le repas lors de la petite enfance.

Son examen clinique neurologique est normal en dehors de mouvements miroirs des mains.

Le score de Woods & Teuber est coté à 2.

Son IRM cérébrale est normale.

Sur le plan de la scolarité, elle s'est facilement adaptée en maternelle et les trois années se sont bien passées avec des enseignantes sensibilisées à ses particularités en motricité et tolérantes.

En CP, elle a appris à lire au cours de l'année mais les difficultés en écriture étaient patentes, aggravés par des problèmes chroniquement rapportés par l'école et la famille sur le plan de la concentration. En CM1, elle a commencé à utiliser l'ordinateur pour toutes les matières sauf les Mathématiques

Elle est actuellement au collège, en 5ème et bénéficie d'un ordinateur en classe qu'elle utilise dans plusieurs matières.

Actuellement aucune tâche n'est impossible à réaliser mais plusieurs restent difficiles (boutonner, manger proprement, couper sa viande, écrire en copie ou en dictée).

Elle bénéficie d'une prise en charge en ergothérapie, orthophonie, et par une psychologue.

Concernant son mode de vie et ses loisirs, elle a arrêté le basketball, car avait des difficultés, et dribblait notamment toujours à deux mains, et pratique maintenant l'équitation et du football avec plaisir, ce d'autant qu'elle a un grand besoin de bouger et adore les activités sportives.

Notre évaluation clinique nous a permis de diagnostiquer un déficit de l'attention sans hyperactivité, avec une bonne réponse au traitement par Medikinet® 25 mg introduit en décembre 2019, qui a nettement amélioré ses performances scolaires et réduit son anxiété de performance.

Le patient n°5 est une fille, âgée de 13 ans. Le diagnostic de CMM a été posé dans l'enfance car sa mère est aussi porteuse de CMM. Elle présente la mutation sur le gène RAD51.

C'est une enfant née à terme, sans antécédents néonataux particuliers, et dont les paramètres biométriques étaient dans la norme.

Dans ses antécédents médicaux on relève une hyperlaxité distale (ayant causé notamment des entorses à répétition), une surcharge pondérale, et des troubles vésico-sphinctériens avec une hyperactivité vésicale. Son examen ophtalmologique est normal en dehors des troubles d'une hypermétropie et d'une myopie importante pour lesquelles elle porte des lunettes de correction.

Sur le plan du développement psychomoteur, elle a acquis la marche à l'âge de 12 mois et a acquis le langage sans difficulté. Dès la petite enfance les parents ont rapporté des difficultés au niveau de la préhension fine, une maladresse, puis une fatigue à l'écriture ainsi que des douleurs aux mains lors de l'écriture. Elle a eu beaucoup de mal à apprendre à faire ses lacets seule.

Actuellement, sur le plan moteur, aucune activité n'est impossible à réaliser mais plusieurs tâches sont effectuées difficilement (utiliser les outils scolaires, différencier la droite et la gauche, sauter, courir ou grimper, jouer au ballon avec le pied ou les mains). Ses troubles de coordination et son équilibre instable étaient si prégnants qu'ils ont fait évoquer un syndrome cérébelleux, ce qui a conduit sur des examens d'investigations notamment une recherche d'ataxie de Friedrich qui s'est avérée négative.

Lors de l'examen clinique, le score de Woods & Teuber est coté à 3.

Sur le plan clinique, en dehors des mouvements miroirs des mains, on retrouve une légère hypotonie des membres inférieurs, des réflexes ostéotendineux normaux, pas de déficit sensitif, un trouble d'équilibre lors de l'appui monopodal ; avec un signe de Romberg positif ; La marche est normale, sans ataxie, et il n'y a pas de limitation du périmètre de marche. Son poids se situe sur + 3 DS pour l'âge.

Son IRM cérébrale est normale, et son IRM médullaire aussi.

Sur le plan de la scolarité, la maternelle s'est très bien passée, puis en CP, elle a appris facilement à lire et à écrire. Pendant l'école primaire elle rencontrait surtout des difficultés en mathématiques. Depuis le CE2, elle est aidée par une AVS notamment pour l'écriture et l'utilisation des outils en géométrie. Elle est actuellement en classe de 4ème et présente des difficultés scolaires à l'écrit du fait de sa prise de notes très fastidieuse, et perdurent les difficultés en mathématiques, du fait notamment d'importantes difficultés de concentration. Elle bénéficie d'un ordinateur (qu'elle n'utilise pas en classe pour le moment), d'une AESH qui aide à la prise de note, et d'aménagements pédagogiques adaptés (polycopiés des cours, textes à trous...). Concernant l'apprentissage de l'outil informatique avec la frappe à 10 doigts, cela est très compliqué du fait des mouvements miroirs des mains, en effet, lorsqu'elle veut utiliser l'un des doigts de la main droite, le même doigt de la main gauche s'actionne ce qui la fait appuyer sur des touches non désirées.

Elle bénéficie d'une prise en charge en orthophonie, en ergothérapie, et en kinésithérapie. Elle a eu plus jeune plusieurs années de psychomotricité.

Comme loisir, elle aime la lecture, la musique, mais ne pratique pas de sport, du fait de ses difficultés motrices qui l'ont amené à restreindre ce type d'activité dévalorisante pour elle : cela a contribué à majorer sa surcharge pondérale.

Le patient n°6 est un garçon, âgé de 11 ans.

Il présente des mouvements miroirs congénitaux, qui ont été remarqué tôt par les parents et les médecins, pour lesquels une recherche génétique est encore en cours. Il n'y a pas d'antécédents familiaux connus de CMM dans la famille.

Il s'agit d'un enfant né à terme, avec des biométries normales, et sans histoire néonatale particulière.

Il présente comme autres antécédents médicaux de l'asthme.

Sur le plan du développement psychomoteur, il a acquis la marche à l'âge de 12 mois. Il a présenté un léger retard de langage oral, avec une association de mots un peu après 2 ans, l'atteinte langagière prédominant sur le versant expressif avec une élocution peu intelligible jusqu'à l'entrée en maternelle à 3 ans.

Dès la petite enfance les parents ont remarqué des mouvements miroirs des mains lors de la préhension, et des difficultés de la coordination, par exemple pour faire de la trottinette.

Sur le plan moteur, actuellement aucune tâche n'est impossible à effectuer mais de nombreuses autres activités sont difficiles à réaliser : mettre et enlever ses vêtements sans aide ou sans confondre l'endroit et l'envers, faire ses lacets, fermer une fermeture éclair de manteau, boutonner, écrire en copie ou en dictée, différencier la droite et la gauche, jouer au lego, puzzles ou kaplas, sauter, courir, grimper avec facilité, nager avec une bonne coordination des mouvements, jouer au ballon avec le pied ou les mains.

Lors de l'examen clinique, pour les mouvements miroirs des mains le score de Woods & Teuber est à 3.

La consultation montre un petit garçon d'excellent contact, décrivant bien ses difficultés, sociable, se tortillant sur sa chaise et se levant de façon inopinée. A l'examen clinique il n'y a pas de dyskinésie, ni de syndrome cérébelleux, pas d'anomalie des paires crâniennes. Pas de déficit sensitivo-moteur. Pas de syndrome pyramidal, les réflexes ostéotendineux sont normaux. Le poids, taille et périmètre crânien sont à 0 DS pour l'âge. Les manœuvres d'opposition doigt pouce déclenchent outre les mouvements en miroir des syncinésies buccofaciales et une instabilité psychomotrice.

L'IRM cérébrale a montré, sur l'analyse de la tractographie une absence de décussation, partielle, des fibres du faisceau corticospinal du tronc cérébral. Il n'y a par ailleurs, pas d'anomalie morphologique ou d'anomalie de signal parenchymateux décelé, ni d'anomalie du corps calleux. Une IRM médullaire a été réalisée retrouvant une moelle normale, en dehors d'une cavité de syringomyélie au niveau T7-T9, sans aucun retentissement clinique ni indication neurochirurgicale.

Dans le reste du bilan étiologique, une échographie vésicale et rénale a été faite, est normale, une échographie cardiaque est normale aussi.

Sur le plan du langage, un bilan orthophonique réalisé en 2018 (8.5 ans) évoquait le retard de parole et de langage jusqu'à l'âge de trois ans, puis une bonne évolution du langage oral mais une compréhension altérée en lecture avec une fatigabilité et une vitesse de lecture réduite, une transcription non fonctionnelle lors de la lecture, un faible lexique orthographique, avec des erreurs de segmentation, des erreurs phonologiques, et des erreurs sur les graphies complexes. L'orthophoniste évoquait que ce trouble spécifique du langage écrit semblait majoré par de nets troubles de l'attention.

Sur le plan de la scolarité, il s'est facilement adapté en maternelle. En CP, il a rencontré des difficultés d'accès au langage écrit, et avait des troubles du comportement jusqu'en CM1 principalement, avec une grande agitation qui lui valait des punitions récurrentes. En raison de ses difficultés d'apprentissage du langage écrit en lecture et en écriture, il a bénéficié d'un PPS (plan personnalisé de scolarisation) qui a permis de mettre en place des aménagements pédagogiques adaptés.

A la maison il est décrit comme un garçon gentil mais manquant d'autonomie, et « usant » du fait de sa constante agitation et ses prises de parole intempestives. Il est souvent en conflit avec sa fratrie.

Actuellement il est actuellement en classe de 6ème, et ses difficultés prédominent en mathématiques. Le PPS n'est pas encore appliqué au collège.

Il bénéficie d'une rééducation en ergothérapie. L'orthophonie et la psychomotricité ont été arrêtées au moment de l'entrée au collège.

La consultation neuropédiatrique a permis de porter le diagnostic, outre celui des mouvements en miroir et des troubles praxiques, de TDAH, et un traitement par méthylphénidate a alors été introduit avec grand bénéfice immédiat tant sur le comportement que la relation aux autres et les apprentissages.

Le patient n°7 est une fille, âgée de 9 ans et 6 mois.

Le syndrome des mouvements miroirs congénitaux a été évoqué en 2015, et elle est porteuse d'une mutation sur le gène RAD51, comme sa mère.

Il s'agit d'une enfant née à terme, sans antécédents néonataux particuliers, les biométries de naissance étaient toutes normales. Elle présente comme autres antécédents médicaux une hypermétropie de l'œil gauche avec amblyopie secondaire.

Sur le plan du développement psychomoteur, elle a marché à l'âge de 18 mois, et a acquis le langage normalement. Elle a été gênée dès la petite enfance pour la préhension notamment, en effet il lui était impossible d'attraper un objet différent avec chaque main chacun, elle lâchait toujours les objets. Elle a aussi présenté des difficultés pour le coloriage et le découpage en maternelle.

Actuellement, sur le plan moteur, aucune activité n'est impossible à réaliser mais certaines tâches sont effectuées difficilement : utiliser les outils scolaires, dessiner et tracer avec précision.

Lors de l'examen clinique son score de Woods & Teuber est coté à 4 (MM d'amplitude égale ou supérieure à celle des mouvements volontaires réalisés par l'autre main).

C'est une petite fille calme, de bon contact. Parfois un peu inhibée à la première rencontre, elle est cependant toujours très volontaire et persévérante. L'examen neurologique est normal en dehors des mouvements miroirs des membres supérieurs. Il n'existe pas d'anomalie de la marche ni de trouble de l'équilibre.

Sur le plan de la scolarité, elle s'est bien adaptée en maternelle en dépit de ses difficultés dans les activités manuelles et graphomotrices, puis elle s'est rapidement intégrée en CP et elle savait lire en janvier. En revanche l'apprentissage de la cursive a posé de gros problèmes puis est restée laborieuse. En CE2 perduraient quelques confusions entre *c/g, f/v et ch/ge*.

Elle est actuellement en classe de CM1, sans aide humaine. Elle présente des difficultés en français (dysgraphisme et lecture couteuse) et en mathématiques où elle rencontre surtout des difficultés pour la pose et la compréhension des opérations et en géométrie pour la manipulation du compas, règle et équerre. Concernant son écriture, on peut noter qu'elle a mal au poignet droit lorsqu'elle écrit, alors qu'elle écrit de la main gauche étant gauchère.

L'IRM cérébrale n'a pas encore été faite, cependant la mutation du gène RAD51 n'est pas associée à une atteinte du corps calleux.

Elle bénéficie d'une prise en charge rééducative en psychomotricité et en orthophonie (arrêté depuis le CM1).

N° Patients	A	M	SEXE	DOM MAIN	W PERE code INSEE	W MERE code INSEE	Naissance à terme	IRM cérébrale	Age marche	Langage	Siège MM	Scolarité	Gène muté	Autres. Antécédents médicaux	DYS associé
1	13	2	2	D	4	5	Oui	N, diamètre antéro-postérieur du CCx diminué	13 mois	N	Membres sup	N	DCC	- Maculopathie	Non
2	16	7	1	D	6	6	Oui		12 mois	N	Membres sup	Redoublement 6ème	DCC		Non
3	12	11	1	D	6	5	Oui	N	18 mois	Retard : mots isolés à 3 ans	Membres sup	6 ^{ème} classe pour enfant DYS 4 ^{ème} adaptée DYS : tiers temps – AVS - Ordinateur	DCC	- SAOS , avec VNI - Surpoids - Infections ORL à répétition - hypermétropie	TDC Dyslexie dysorthographe TLE TDAH sous Medikinet
4	10	7	2	G	6	8	Oui (FIV)	N	11 mois	N	Membres sup	Ordinateur en classe	DCC		TDAH
5	13	0	2	D	5	8	Oui	N	12 mois	N	Membres sup : et trouble de la coordination des membres inf.	AVS	RAD51	- Hyperlaxité - Asthme - HAV - Nystagmus, syndrome cérébelleux à minima - Surpoids - Hypermétropie ;	Non diagnostiqué
6	11	0	1	D	6	8	Oui	Absence partielle de déconnexion des fibres du faisceau corticospinal	12 mois	Trouble prononciation à 3 ans	Membres sup	N	Donnée manquante	- Asthme	Trouble spécifique des apprentissages, TLE TDA sous Medikinet
7	9	6	2	G	2	2	Oui	Donnée manquante	18 mois	N	Membres sup	N	RAD51	- Hypermétropie - Amblyopie gauche	Non

Tableau des caractéristiques des patients

Abréviations : A : âge en année, M : mois, DOM : dominante, W : travail, N : normale, sup : supérieurs, inf : inférieurs, MM : mouvements miroirs, VNI : ventilation non invasive, HAV : hyperactivité vésicale, TLE : trouble du langage écrit, TDC : trouble de la coordination, TDAH : trouble déficit de l'attention avec hyperactivité.

B. Résultats des bilans neuropsychologiques

1. Synthèse de l'analyse neuropsychologique de chaque patient

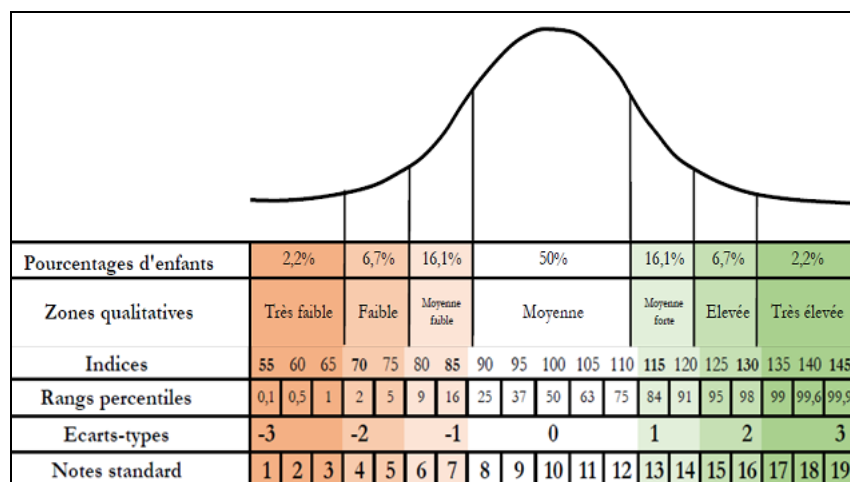


Figure : échelle normée des résultats des épreuves du bilan psychométriques (E. Maes)

a) Profil psychométrique du patient n°1

Durant la passation du bilan neuropsychologique la patiente n°1 s'est montrée coopérante et persévérante, avec un bon contact et une bonne relation à l'adulte. Son comportement était relativement stable durant la passation mais avec une fatigabilité croissante en fin de journée et des signes de distractibilité au cours des différentes tâches.

Les compétences cognitives de cette patiente sont de bonnes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale, avec notamment les épreuves du WISC-V *Similitudes* du WISC-V à 8 [M], et *Vocabulaire* du WISC-V à 10 [M]. Cependant quelques manques du mot sont rapportés, évoquant des difficultés exécutives, hypothèse corroborée par le bilan attentionnel et exécutif.

Les autres points forts du patient n°1 sont une bonne mémoire à court terme et une bonne mémoire de travail auditivo-verbale et visuelle (avec notamment les épreuves de *Mémoire des chiffres en ordre inverse* du WISC-V à 12 [M], ou encore l'épreuve de *Mémoire des images* du WISC-V à 11 [M]).

On note cependant une certaine fluctuation de ses performances liée à sa labilité attentionnelle.

La patiente a de bonnes compétences en raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels. Par exemple elle réussit bien l'épreuve *Matrices* du WISC-V avec une note à 8 (M). Avec la réussite de l'épreuve des *Similitudes*, et de l'épreuve *Balances* du WISC-V à 11 [M] cela révèle un bon « facteur g » c'est-à-dire un bon niveau d'intelligence générale et de raisonnement fluide.

Par ailleurs elle est également performante sur le plan des aptitudes visuo-spatiales (par exemple épreuves des *Flèches* du NEPSY-II à 11 (M)).

Néanmoins les résultats du bilan psychométrique de cette adolescente mettent en évidence des difficultés spécifiques dans certains domaines :

- Sur le plan des réalisations gestuelles, on note des performances en vitesse et en précision uni manuelle très en-deçà des normes tant avec la main droite dominante (*DMI Main préférée MABC-2 : 1 [M - 3 ET]*) qu'avec la main gauche (*DMI Main non préférée MABC-2 : 1 [M - 3 ET]*). La coordination bimanuelle pose également problème (*DM2 Faire un triangle avec des écrous et des boulons MABC-2 : 3 [M - 2 ET]*) en rapport avec les mouvements miroirs. On remarque donc que les troubles praxiques ne touchent pas uniquement les activités bimanuelles chez cette adolescente, et que non seulement la coordination unimanuelle aussi pose problème, mais qu'outre la rapidité du geste, la précision aussi est de mauvaise qualité. La lenteur est aggravée par les tentatives de contrôle des mouvements en miroir, où elle met beaucoup d'énergie. La coordination oculomanuelle pose également problème (*MABC-2 suivre le chemin 5*). Elle présente donc un profil clinique et neuropsychologique répondant à la définition d'un **trouble du développement de la coordination (TDC), avec un geste à la fois lent et imprécis et impacté dans toutes les épreuves praxiques, que ce soit coordination unimanuelle coordination bimanuelle, précision visuomotrice. Seules les praxies gestuelles sont impactées**, les praxies visuospatiales sont préservées.
- On note aussi des troubles de l'attention auditive soutenue et des fonctions exécutives peu opérantes (par exemple épreuves de la NEPSY-II *réponses associées* à 5 [M - 1,5 ET]) permettant de conforter le diagnostic clinique de **trouble déficit de l'attention (TDA) associé à un syndrome dysexécutif**.
- Les troubles moteurs entraînent une **dysgraphie** quantitative et qualitative. En effet les épreuves du BHK *ado* chez cette patiente montre des performances insuffisantes tant quantitativement que qualitativement (*Vitesse de copie* : 202 caractères [M - 2,5 ET] - *Qualité de l'écriture* [M - 1 ET]).

Pour conclure la patiente n°1 présente de bonnes aptitudes de raisonnement, avec des troubles praxiques sévères, tant en coordination bimanuelle qu'en unimanuelle et en coordination oculomanuelle. Ce TDC est associé à un TDA et à un syndrome dysexécutif. La patiente présente une lenteur importante, qui est aggravée par ses tentatives de contrôle de ses mouvements en miroir.

b) Profil psychométrique du patient n°2

Durant la passation du bilan neuropsychologique, le patient n°2, instaure une relation de qualité avec l'adulte. Il est coopératif, appliqué et persévérant durant toute la durée du bilan.

Son comportement est stable et ses capacités attentionnelles lui permettent de se concentrer sur chaque tâche pendant le temps nécessaire.

L'ensemble du bilan neuropsychologique souligne les compétences cognitives du Patient n°2 parmi lesquelles :

- de très bonnes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale, avec notamment les épreuves *Similitudes* du WISC-V à 13 [M + 1 ET], et *Vocabulaire* du WISC-V à 16 [M + 2 ET]).

- Une bonne mémoire à court terme et mémoire de travail auditivo-verbale et visuo-spatiale avec par exemple les épreuves *Mémoire des chiffres en ordre direct* du WISC-V à 13 [M + 1 ET]) et *Mémoire des chiffres en ordre inverse* du WISC-V à 13 [M + 1 ET]
- Des capacités fortes en raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels. Par exemple, l'épreuve *Matrices* WISC-V est à 9 [M], soulignant un raisonnement inductif efficace. On note dans ce cas un bon facteur « g ».
- les traitements visuo-spatiaux dont la rotation mentale et les praxies constructives
- Et une bonne attention visuelle sélective mais au détriment de la vitesse d'exploration, une bonne attention auditive soutenue et divisée et des fonctions exécutives évaluées correctes (par exemple l'épreuve *Les petits hommes verts - Nombre de bonnes réponses* du TEA-Ch donne une note à 14 [M + 1 ET]).

Néanmoins, nous avons mis en avant plusieurs faiblesses et difficultés chez le patient n°2.

- Concernant la dextérité unimanuelle, lors des épreuves MABC-2 le geste fin montrait une qualité satisfaisante, cependant la vitesse était très en deçà de ce qui était attendu pour l'âge: Epreuve *Retourner les chevilles* MABC-2 très en-deçà des normes tant avec la main droite dominante (*DMI Main préférée* MABC-2 : 1 [M - 3 ET]) qu'avec la main gauche (*DMI Main non préférée* MABC-2 : 5 [M - 1,5 ET]).
- La coordination bi manuelle est elle aussi impactée par une faible vitesse, par exemple objectivée lors de l'épreuve du MABC-2, *DM2 Faire un triangle avec des écrous et des boulons* MABC-2 : 1 [M - 3 ET].
- La coordination oculomanuelle est préservée.
- Les mouvements en miroir sont intenses durant les épreuves de coordination bimanuelle. Il parvient à faire des gestes différents lorsqu'il utilise ses 2 mains. Il est très lent, et on remarque que s'il cesse sur demande de contrôler sa main controlatérale (par exemple cesse de la bloquer sous la table), il gagne en vitesse. Lorsqu'il écrit il appuie fort sa main controlatérale pour tenter de la maintenir immobile.
- Ce patient présente principalement une **grande lenteur gestuelle**, tout en conservant un geste précis et de qualité. La lenteur est probablement liée à une dépense énergétique de contrôle du geste de la main opposée, et sans TND associé. Elle entraîne un **dysgraphisme** quantitatif (BHK : *Vitesse de copie* : - 1 ET - *Qualité de l'écriture* [M]). Cette lenteur impacte d'autres domaines de la cognition et constitue un réel handicap.

Pour conclure le patient n°2 présente une intelligence normale, avec une **lenteur** importante, aggravée par ses tentatives de contrôle de ses mouvements miroir, mais sans TDC associé.

c) *Profil neuropsychologique du Patient n°3*

L'évaluation du Patient n°3 a eu lieu en deux fois. A chaque fois le contact s'est établi facilement et il s'est montré coopérant et appliqué. Lors de la première partie du bilan en 2019 le Patient n°3 présentait une attention labile, une grande fatigabilité entraînant lassitude et un manque de persévérance. On notait aussi une tendance à l'impulsivité. Un TDA a été diagnostiqué à l'issue de cette première évaluation neuropédiatrique et neuropsychologique, et un traitement par méthylphénidate a été introduit en 2020. Lors de la deuxième partie du bilan

en 2021, sous traitement donc, son comportement a été plus posé mais perdure une grande fatigabilité.

L'ensemble du bilan neuropsychologique confirme les compétences cognitives suivantes:

- De bonnes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale avec notamment les épreuves *Similitudes* du WISC-V à 13 [M + 1 ET], et *Vocabulaire* du WISC-V à 13 [M + 1 ET].
- Une bonne mémoire à court terme et de travail auditivo-verbale et visuelle malgré une certaine fluctuation de ses performances liée à sa labilité attentionnelle avec par exemple les épreuves *Mémoire des chiffres en ordre direct* du WISC-V à 9 [M]) et *Mémoire des chiffres en ordre croissant* du WISC-V à 12 [M]
- Le raisonnement quantitatif à partir de stimuli visuels, par l'épreuve des *Matrices* du WISC-V est 7 [M - 1 ET], mais il semble avoir été plus distractible sur ce test, l'épreuve des *Balances* du WISC-V est à 12 [M], suggérant un meilleur raisonnement quantitatif.
- Les traitements visuo-spatiaux dont la rotation mentale et les praxies constructives, avec notamment l'épreuves des *Flèches* de la NEPSY-II à 8 (M).
- et une bonne attention visuelle sélective (*Recherche dans le ciel - Nombre de cibles correctement encerclées* du TEA-Ch : 10 [M]) mais au détriment de la vitesse d'exploration (*Recherche dans le ciel - Temps par cible* du TEA-Ch : 5 [M - 1,5 ET]).

Néanmoins, il présente des troubles spécifiques dans différents domaines :

- Sur le plan des réalisations gestuelles, on note des performances en vitesse et en précision uni manuelle insuffisantes tant avec la main droite dominante (*DM1 Main préférée MABC-2 : 2 [M - 2.5 ET]*) qu'avec la main gauche (*DM1 Main non préférée MABC-2 : 5 [M - 1.5 ET]*). La coordination bi manuelle est très en-deçà des normes (*DM2 Faire un triangle avec des écrous et des boulons* du MABC-2 : 1 [M - 3 ET]). On remarque donc que les troubles praxiques ne touchent pas uniquement les activités bimanuelles chez le patient n°3. La coordination oculomanuelle est également très atteinte (*MABC-2 suivre le chemin 1, NPESY-II précision visuomotrice erreur 2°-5° ce*). On remarque que les tentatives de contrôle des MM ralentissent encore le geste de la main sollicitée.
- Ce patient présente un profil clinique et neuropsychologique définissant un **trouble du développement de la coordination**, type dyspraxie gestuelle (praxies visuospatiales préservées), dans un contexte de syndrome des mouvements en miroir.
- **Un TDA** est associé (troubles de l'attention auditive soutenue et divisée, et des **fonctions exécutives peu opérantes** (remarqué par exemple sur l'épreuve *Les petits hommes verts - Nombre de bonnes réponses* du TEA-Ch, avec un résultat à 5 [M - 1,5 ET]).
- Ces troubles moteurs entraînent une **dysgraphie** quantitative et qualitative (*BHK ado* vitesse de copie [M - 2.5 ET]- Qualité de l'écriture [M - 3 ET]). Ce patient présente en outre une **dyslexie**.
- Il présente une **grande lenteur d'exécution**, aggravé par ses tentatives de contrôle de ses MM.

Pour conclure le patient n°3 présente un raisonnement normal, avec des troubles praxiques sévères, tant en vitesse et précision, impactant sa coordination bimanuelle, unimanuelle et sa

coordination oculomanuelle. Ce TDC est associé à un TDA. Ce patient présente une lenteur importante, qui est aggravée par ses tentatives de contrôle de ses mouvements en miroir.

d) *Profil neuropsychologique du patient n°4*

L'évaluation de la Patiente n°4 a eu lieu en deux fois. A chaque fois le contact s'est établi facilement et elle s'est montrée coopérante, appliquée, et a fait preuve de persévérance. Lors de la première partie du bilan en 2019 elle présentait des signes de distractibilité, et une grande lenteur d'exécution et d'expression. Un diagnostic de TDA ayant alors été posé, elle a ensuite passé son bilan attentionnel complémentaire en 2020 sous Medikinet ® 25mg, faisant preuve d'une concentration bien meilleure.

L'ensemble du bilan neuropsychologique souligne certaines compétences cognitives parmi lesquelles :

- De bonnes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale, avec notamment les épreuves *Similitudes* du WISC-V à 9 [M], et *Vocabulaire* du WISC-V à 10 [M].
- Une bonne mémoire à court terme et mémoire de travail auditivo-verbale et visuo-spatiale malgré une certaine fluctuation de ses performances liée à sa labilité attentionnelle avec par exemple les épreuves *Mémoire des chiffres en ordre direct* du WISC-V à 10 [M] et *Mémoire des chiffres en ordre croissant* du WISC-V à 12 [M]
- Le raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels, illustré par exemple par l'épreuve des *Matrices* du WISC-V est 12 [M], témoignant d'un raisonnement inductif efficace malgré une grande lenteur d'exécution.
- Des traitements visuo-spatiaux efficaces, dont la rotation mentale et les praxies constructives , illustrés par des résultats à l'épreuves des *Flèches* de la NEPSY-II à 8 [M], et l'épreuve d'*Orientation* de la NEPSY-II réussit parfaitement (10 items sur 10) [M + 1 ET].
- Ainsi que, sous traitement du trouble de l'attention, une nette amélioration très visible sur le plan clinique, une bonne attention visuelle sélective (*Recherche dans le ciel - Nombre de cibles correctement encerclées* du TEA-Ch : 9 [M]) mais parfois au détriment de la vitesse d'exploration (*Recherche dans le ciel - Temps par cible* du TEA-Ch : 6 [M – 1 ET]), une attention auditive sélective, soutenue et divisée correcte
- des fonctions exécutives évaluées satisfaisantes, par exemple pour les épreuves *Les petits hommes verts - Nombre de bonnes réponses* du TEA-Ch la note est de 13 [M + 1 ET], et elle a réussi les sept parties avec une vitesse d'exécution dans les normes pour cette épreuve (*Les petits hommes verts - Note de temps* du TEA-Ch : 8 [M]).

Cependant, la Patiente n°4 présente des troubles spécifiques dans différents domaines :

- Sur le plan des réalisations gestuelles, on note des performances en vitesse et en précision uni manuelle insuffisantes, en vitesse et précision, tant avec la main droite dominante (*DM1 Main préférée* du MABC-2 : 5 [M – 1.5 ET]) qu'avec la main gauche (*DM1 Main non préférée* MABC-2 : 7 [M – 1 ET]).
- La coordination bi manuelle est également en-deçà des normes (*DM2 Faire un triangle avec des écrous et des boulons* du MABC-2 : 5 [M – 1.5 ET]). La coordination oculomanuelle

est atteinte également (MABC-2 *suivre le chemin 6*), même si de façon intéressante on note lorsque l'épreuve est refaite sous traitement une amélioration de cette précision visuomotrice, ce qu'on peut expliquer par une moindre impulsivité et une stratégie exploratoire plus efficace sous traitement. On remarque donc que les troubles praxiques ne touchent pas uniquement les activités bimanuelles chez le patient n°4.

Elle présente un profil clinique et neuropsychologique définissant un **Trouble du Développement de la Coordination (TDC)** de type dyspraxie gestuelle (praxies visuospatiales préservées), en contexte de mouvements en miroir.

Un TDA sans hyperactivité impulsivité est associé, bien amélioré par le traitement médicamenteux.

L'épreuve du BHK constate des performances satisfaisantes tant quantitativement que qualitativement (Vitesse de copie : 221 caractères [M] - Qualité de l'écriture [M]), mais **l'écriture est coûteuse car non automatisée.**

Elle présente une **grande lenteur d'exécution**. Si on lui demande de lever la main qu'elle tente de bloquer en situation de geste unimanuel, elle gagne en rapidité.

Pour conclure la patiente n°4 présente de bonnes capacités de raisonnement, avec des troubles praxiques importants, tant en coordination bimanuelle qu'en unimanuelle et en coordination oculomanuelle. Ce TDC est associé à un TDA. Cette patiente présente une lenteur importante, qui est aggravée par ses tentatives de contrôle de ses mouvements en miroir.

e) Profil neuropsychologique du patient n°5

Durant la passation du bilan neuropsychologique la patiente n°5 s'est montrée coopérante et persévérante, avec un bon contact. Elle a montré des signes de distractibilité et une lenteur d'exécution associée à une fatigabilité.

L'ensemble du bilan neuropsychologique souligne les compétences cognitives du Patient n°5 parmi lesquelles :

- de bonnes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale avec notamment les épreuves *Similitudes* du WISC-V à 16 [M+2ET], et *Vocabulaire* du WISC-V à 12 [M].
- Les empan en mémoire à court terme et de travail auditivo-verbale et visuelle malgré une certaine fluctuation de ses performances liée à sa labilité attentionnelle, avec par exemple les épreuves *Mémoire des chiffres en ordre inverse* du WISC-V à 9 [M] et *Mémoire des chiffres en ordre croissant* du WISC-V à 9 [M].
- le raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels, illustré par exemple par l'épreuve des *Matrices* du WISC-V est 10 [M], témoignant d'un raisonnement inductif efficace.
- les traitements visuo-spatiaux notamment la rotation mentale et les praxies constructives illustrés par des résultats à l'épreuve des *Flèches* de la NEPSY-II à 11 [M].
- l'attention auditive soutenue (illustrée par l'épreuve *Transmission de codes* du TEA-Ch à 10 [M]) et l'attention auditive divisée
- et les fonctions exécutives évaluées, par exemple pour les épreuves *Les petits hommes verts - Nombre de bonnes réponses* du TEA-Ch la note est de 14 [M + 1 ET] mais au

détriment de la vitesse d'exécution (*Les petits hommes verts - Note de temps* du TEA-Ch est à 5 [M - 1,5 ET]).

Cependant, la Patiente n°5 présente des troubles spécifiques dans différents domaines :

- elle présente, en contexte d'un syndrome des MM, un profil clinique et neuropsychologique répondant à la définition d'un **Trouble Développementale de la Coordination (TDC)** de type dyspraxie gestuelle (praxies visuospatiales préservées), avec un manque de dextérité digitale, une atteinte de la coordination bimanuelle et de la coordination unimanuelle, aussi bien en vitesse qu'en précision, pour la main dominante et la main non dominante (par exemple, *les résultats de l'épreuve DM2 Faire un triangle avec des écrous et des boulons* du MABC-2 est à 1 [M - 3 ET]. La coordination oculomanuelle est préservée (MABC-2 *suivre le chemin 9*).
- Il existe des **troubles de l'attention** sélective visuelle et auditive sans doute **secondaires** à la fatigabilité engendrée par certaines tâches (par exemple, l'épreuve *Coups de fusil* du TEA-Ch montre un résultat à 7 [M - 1 ET]).
- Ces troubles moteurs entraînent un **dysgraphisme** quantitatif (*BHK Ado, Vitesse de copie* : - 1,5 ET] - *Qualité d'écriture [M]*).
- Cette patiente présente une **lenteur d'exécution**, sachant que ses mouvements en miroir sont marqués et qu'elle ne cherche pas à les contrôler durant les épreuves praxiques passées.

Pour conclure la patiente n°5 présente une intelligence normale, avec des troubles praxiques sévères, tant en coordination bimanuelle qu'en unimanuelle, posant le diagnostic de TDC. Cette patiente présente une lenteur importante.

f) *Profil neuropsychologique du Patient n°6*

Le contact s'est établi facilement avec le Patient n°6. Il s'est montré coopérant, appliqué et il a fait preuve de persévérance pendant le bilan neuropsychologique.

Dans une relation duelle et sous Medikinet30mg®, son comportement a été stable jusqu'à 16h environ puis est apparu une discrète instabilité psychomotrice et des signes de distractibilité.

L'ensemble du bilan neuropsychologique, passé sous Méthylphénidate, confirme les compétences cognitives de Patient n°6 parmi lesquelles :

- Les capacités de langage oral et de conceptualisation verbale avec notamment les épreuves *Similitudes* du WISC-V à 9 [M], et *Vocabulaire* du WISC-V à 9 [M].
- La mémoire à court terme et de travail auditivo-verbale et visuo-spatiale malgré une fluctuation de ses performances liée à sa labilité attentionnelle, avec par exemple les épreuves *Mémoire des chiffres en ordre direct* du WISC-V à 9 [M] et *Mémoire des chiffres en ordre croissant* du WISC-V à 10 [M]
- Le raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels illustré par exemple par l'épreuve des *Matrices* du WISC-V à 13 [M + 1ET].
- Les traitements visuo-spatiaux dont la rotation mentale et les praxies constructives, illustrés par des résultats à l'épreuve des *Flèches* de la NEPSY-II à 14 [M + 1 ET].

- l'attention visuelle sélective, l'attention auditive sélective, soutenue et divisée et les fonctions exécutives évaluées sous Medikinet 30mg®, par exemple pour l'épreuve *Recherche dans le ciel - Nombre de cibles correctement encerclées* du TEA-Ch, le score est à 14 [M + 1 ET].

Cependant, le Patient n°6 présente aussi des troubles spécifiques dans différents domaines :

- Un manque de dextérité digitale et de coordination bi manuelle essentiellement dû à une lenteur d'exécution dans un contexte de syndrome des mouvements en miroir congénitaux ; par exemple, *les résultats de l'épreuve DM2 Faire un triangle avec des écrous et des boulons* du MABC-2 est à 1 [M – 3 ET], avec une lenteur d'exécution. La coordination oculomanuelle est satisfaisante.
- Globalement dans les épreuves étudiant les praxies gestuelles, plus de la moitié des épreuves ont été réussies de façon satisfaisante, notamment les épreuves non chronométrées évaluant la précision (épreuve du tracé du MABC-2 *DM3 Suivre le trajet* 2 MABC-2 : 13 [M + 1 ET]). Il a un geste précis, de qualité normale, mais une **grande lenteur**.
- Un **déficit de l'attention sans hyperactivité-impulsivité (TDA)** bien contrôlé par son traitement médicamenteux actuel.
- **Des troubles spécifiques du langage écrit** sont présents, principalement secondaires au TDA (erreurs de lecture de type visuo-attentionnelles), ainsi qu'une écriture manuelle coûteuse car non automatisée, liée au syndrome des MM et au TDA (maintien en double tâche), avec des résultats au BHK impactés en vitesse et qualité (*Vitesse de copie : -1.2 DS [M – 1 ET] - Qualité d'écriture -1.9 DS [M – 2 ET]*)).

Pour conclure le patient n°6 présente une intelligence normale, avec une lenteur importante, aggravée par ses tentatives de contrôle de ses mouvements miroir, et un TDA.

g) Profil neuropsychologique du Patient n°7

Durant la passation du bilan neuropsychologique la patiente n°7 a été coopérante, appliquée et elle a fait preuve de persévérance pendant le bilan neuropsychologique.

Son comportement a été stable. Ses capacités attentionnelles lui ont permis de se concentrer sur chaque tâche mais des signes de distractibilité ont été perceptibles. Une fatigabilité et une lenteur d'exécution ont été rapportées.

L'ensemble du bilan neuropsychologique confirme les compétences cognitives de la Patiente n°7 parmi lesquelles :

- Les capacités de langage oral et de conceptualisation verbale avec notamment les épreuves *Similitudes* du WISC-V à 13 [M + 1ET], et *Vocabulaire* du WISC-V à 13 [M + 1 ET].
- La mémoire à court terme et de travail auditivo-verbale et visuo-spatiale avec par exemple les épreuves *Mémoire des chiffres en ordre direct* du WISC-V à 10 [M] et *Mémoire des chiffres en ordre croissant* du WISC-V à 14 [M +1 ET]

- Le raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels, illustré par exemple par l'épreuve des *Matrices* du WISC-V qui donne un score à 13 [M+ 1 ET].
- Les traitements visuo-spatiaux dont la rotation mentale et les praxies constructives illustrées par des résultats à l'épreuve des *Flèches* de la NEPSY-II à 9 [M] et (l'épreuve des cubes est réussie en termes d'aptitude à traiter les informations visuoconstructives, si on tient compte de la lenteur).
- l'attention visuelle sélective (*Recherche dans le ciel - Nombre de cibles correctement encerclées* TEA-Ch : 13 [M + 1 ET]) mais au détriment de la vitesse d'exploration (*Recherche dans le ciel - Temps par cible* TEA-Ch : 5 [M - 1,5 ET]), et l'attention auditive sélective
- et les fonctions exécutives selon l'épreuve, par exemple pour le test *Les petits hommes verts - Nombre de bonnes réponses* du TEA-Ch, la Patient n°7 obtient une note de 14 [M + 1 ET]).

Néanmoins, la Patiente n°7 présente des troubles spécifiques dans différents domaines :

- Dans le contexte d'un syndrome des MM, **un trouble du développement de la coordination (TDC)**, de type dyspraxie gestuelle (praxies visuospatiales préservées), avec impact de la dextérité digitale, de la coordination bimanuelle (*DM2 Enfiler le lacet MABC-2* : 7 [M - 1 ET]), ainsi que des performances en vitesse et en précision uni manuelle insuffisantes tant avec la main gauche dominante (*DM1 Main préférée MABC-2* : 6 [M - 1 ET]) qu'avec la main droite (*DM1 Main non préférée MABC-2* : 7 [M - 1 ET]). On remarque donc que les troubles praxiques ne touchent pas uniquement les activités bimanuelles chez le patient n°7, et que le geste est de piètre qualité. La coordination oculomanuelle est atteinte également (*MABC-2 suivre le chemin 3*).
- S' y associe **un TDA** sans hyperactivité impulsivité avec des troubles de l'attention auditive divisée et soutenue et des fonctions exécutives dont la mobilisation est fluctuante (illustré par exemple par les résultats des épreuves *Mondes à l'endroit* du TEA-Ch, qui montre une note à 6 [M - 1 ET] et *Monde à l'envers* du Tea-Ch à 7 [M - 1 ET]).
La patiente présente un **trouble spécifique du langage écrit** principalement secondaire à son TDA (erreurs de lecture de type visuoattentionnelles), ainsi qu'un **dysgraphisme** qualitatif (BHK Vitesse de copie [M] - Qualité de l'écriture [M - 2 ET])
- Cette patiente présente une **lenteur d'exécution** motrice.

Pour conclure la patiente n°7 présente de bonnes capacités de raisonnement, avec des troubles praxiques importants, tant en coordination bimanuelle qu'en unimanuelle et en coordination oculomanuelle. Ce TDC est associé à un TDA. Cette patiente présente une lenteur importante, qui est aggravée par ses tentatives de contrôle de ses mouvements en miroir.

2. Résumés des diagnostics fonctionnels des 7 patients

Patient	DIAGNOSTICS	Méthylphénidate	Réponse au DCDQ-FE
1	<ul style="list-style-type: none"> - TDC - TDA - Syndrome dysexécutif - <i>Lenteur d'exécution</i> - Dysgraphie quantitative et qualitative 	Non	Suspicion de TDC
2	<ul style="list-style-type: none"> - <i>Lenteur d'exécution</i> - Dysgraphie quantitative 	Non	Pas en faveur d'un TDC
3	<ul style="list-style-type: none"> - TDC - TDA - Syndrome dysexécutif - <i>Lenteur d'exécution</i> - Trouble spécifique langage écrit visuoattentionnel - Dysgraphie quantitative et qualitative 	<ul style="list-style-type: none"> - Oui pour évaluation praxies - Non pour évaluation attentionnelle 	Suspicion de TDC
4	<ul style="list-style-type: none"> - TDC - TDA - <i>Lenteur d'exécution</i> - Dysgraphie (écriture non automatisée) 	<ul style="list-style-type: none"> - Non pour évaluation praxies - Oui pour évaluation attentionnelle 	Suspicion de TDC
5	<ul style="list-style-type: none"> - TDC - <i>Lenteur d'exécution</i> - Troubles attentionnels secondaire à la fatigabilité - Dysgraphie quantitative 	Non	Suspicion de TDC
6	<ul style="list-style-type: none"> - TDA - <i>Lenteur d'exécution</i> - Trouble spécifique du langage écrit visuoattentionnel - Dysgraphie quantitative et qualitative 	Oui (toute l'évaluation)	Suspicion de TDC
7	<ul style="list-style-type: none"> - TDC - TDA - <i>Lenteur d'exécution</i> - Trouble spécifique du langage écrit visuoattentionnel - Dysgraphie qualitative 	Non	Pas en faveur d'un TDC

Tableau : Résumé des diagnostics et résultats des réponses des parents au questionnaire DCDO-FE
Légende : TDC : Trouble du développement de la coordination – TDA : Trouble déficit de l'attention

3. Analyse et mise en commun des résultats

a) Profil des forces des patients CMM et présentation des résultats du WISC-V

L'analyse détaillée des résultats de nos 7 patients CMM nous a permis de mettre en évidence certains points communs. Pour commencer, tous de nos patients présentent de bonnes aptitudes de raisonnement/facteur g.

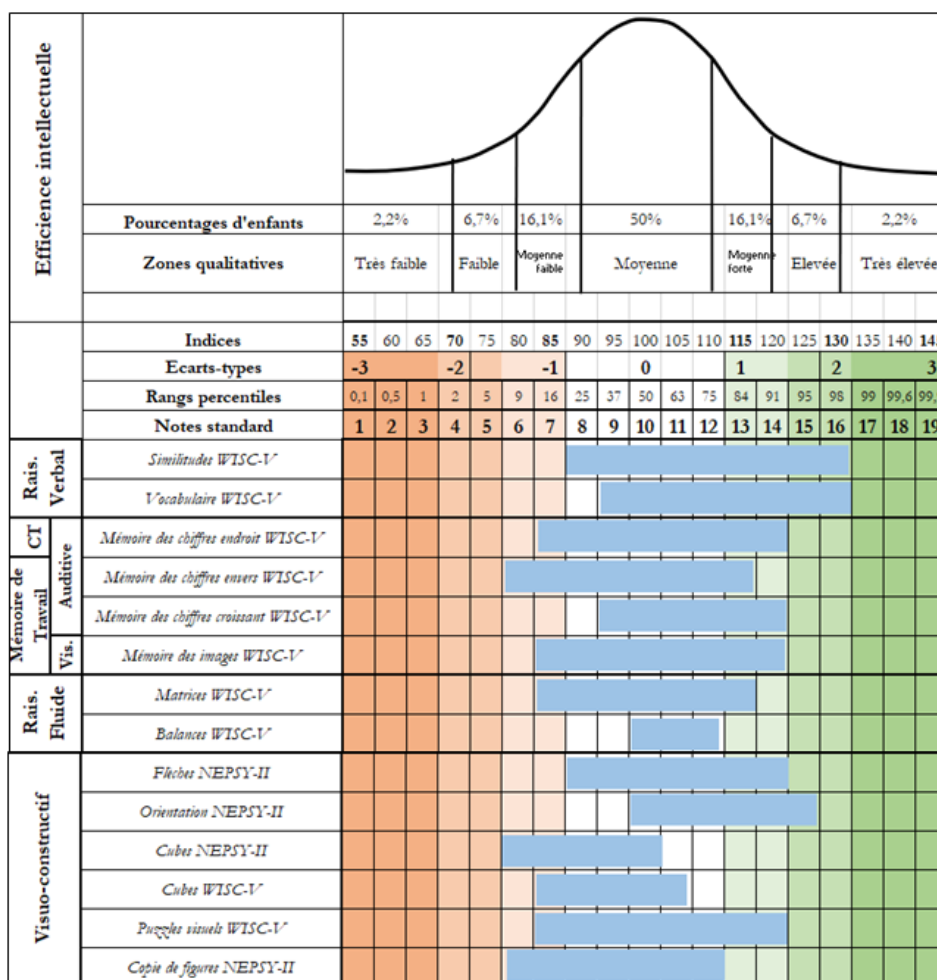


Figure : répartition des résultats des épreuves de raisonnement verbal, mémoire, raisonnement fluide et visuo-constructif

Patient N°	WISC ICV	WISC IVS	WISC IRF	WISC IMT	WISC IVT	WISC QIT
1	95	84	97	103	77	87
2	124	94	100	117	80	106
3	116	97	97	103	80	101
4	98	94	109	110	89	101
5	121	108	103	97	80	105
6	95	111	109	91	108	101
7	116	89	112	110	72	104

Tableau : résultats des indices du WISC-V

Légende : Vert : force de l'enfant, Rouge : faiblesse de l'enfant

Le quotient intellectuel total (QIT) correspond au fonctionnement global du sujet. Or comme nous l'avons vu précédemment pour interpréter les résultats des indices du WISC-V, il faut évaluer leur hétérogénéité et leur dispersion. Ainsi, si les indices sont très hétérogènes, le QIT n'est pas valide pour refléter le fonctionnement cognitif du sujet, et dans ce cas il est plus pertinent de préciser les « forces » et les « faiblesses ».

Chez nos patients, leurs profils sont tous très hétérogènes et donc leur QIT n'est pas valide et ne reflète par leur fonctionnement. Nous nous intéressons donc au résultat de chaque indice.

Les épreuves analysant la production orale, et le vocabulaire sont toutes réussies chez nos patients.

L'indice de compréhension verbale (ICV), montre que 3 patients sur 7 présentent des résultats se trouvant dans la moyenne, et 4 patients sur 7 se trouvent dans la moyenne forte, et présentent même une aptitude particulière dans ce domaine (Force) en comparaison avec le reste de leur profil.

On voit donc que nos patients CMM ne présentent pas de difficulté concernant la production orale, disposent d'un vocabulaire satisfaisant pour l'âge et d'un raisonnement verbal de qualité. Ils semblent avoir développé des compétences particulières dans ce domaine.

Nos patients CMM présentent aussi des bonnes capacités visuo-spatiales.

L'indice visuo-spatial du WISC-V retrouvent 6 patients sur 7 avec des capacités dans la moyenne pour l'âge et 1 patient présente des compétences dans la moyenne faible. Cependant les épreuves chutées sont les épreuves nécessitant la manipulation des objets (*Cubes WISC-V*) ce qui explique chez cette patiente son résultat dans la norme basse, non lié à un mauvais traitement visuoconstructif mais lié à ses mouvements miroirs ayant fait tomber des cubes.

En regardant sur le profil de nos patients les résultats des épreuves de la NEPSY-II, *Flèches* et *Oriente* sont particulièrement bien réussis ; De même les épreuves chutées sont celles nécessitant la manipulation de matériel et l'écriture telle que *Copie de figures*.

Nos patients CMM ne présentent donc pas de trouble visuo-spatial ni visuoconstructif.

Nos patients présentent de bons résultats concernant le raisonnement fluide.

Selon les résultats de l'indice de raisonnement fluide (IRT) du WISC-V, 6 patients sur 7 présentent des résultats dans la moyenne et pour 1 patient il s'agit du point fort dans son profil. L'épreuve *Balances* testant le raisonnement quantitatif est particulièrement réussie. 1 patient obtient un résultat à [M - 1ET] à l'épreuve *Matrices* du WISC-V (Patient n°3) mais il semble avoir été plus distractible lors de ce test.

Les 7 patients CMM ne présentent pas de difficultés particulières en résolution de problème.

L'analyse des compétences en mémoire à court terme et mémoire de travail montre que les patients ont des aptitudes satisfaisantes dans ce domaine. Les 7 patients présentent des indices IMT dans la norme, pour un patient (Patient n°2, n'ayant pas de TDA) il s'agit d'un point fort. Pour un autre patient (Patient n°6), le résultat, normal, est calculé comme une faiblesse de son profil, sachant qu'il s'agit d'un patient présentant un TDA, ce qui peut impacter la mémoire de travail.

Concernant l'indice de vitesse de traitement (IVT), nous allons détailler les résultats plus bas. Mais en analysant le tableau des résultats des indices du WISC-V nous voyons que cela est une faiblesse pour 6 patients sur 7, et pour aucun un point fort.

Il est important de regarder les corrélations entre les différents résultats des indices et leurs dispersions.

Nous avons noté que l'expression et la compréhension orale est une faculté importante chez nos patients et que la vitesse de traitement plutôt une difficulté. Le calcul de l'écart entre l'ICV et IVT (cf. méthodologie) est effectivement significatif chez 5 patients sur 7, en faveur de l'ICV.

Pour les patients n°4 et n°6 l'écart n'est pas significatif.

Cette différence significative entre ICV / IVT est retrouvée fréquemment dans le profil des enfants dyspraxiques (73).

Patient N°	ICV	IVT	Note de comparaison	Différence significative ICV / IVT
1	95	77	91	1
2	124	80	103	1
3	116	80	99	1
4	98	89	100	0
5	121	80	102	1
6	95	108	103	0
7	116	72	100	1

Tableau : Comparaison des résultats de ICV et IVT.

1 : différence significative, 0 : différence non significative

b) Analyse des bilans pratiques

En analysant les profils psychométriques de nos 7 patients CMM nous avons remarqué que 5 patients sur 7 présentent un profil de TDC, et 2 patients sur 7 ne présentent pas de TDC.

Nous allons donc analyser leurs résultats concernant leurs bilans pratiques en deux groupes distincts.

Le premier groupe « Groupe TDC » comporte la Patiente n°1, le Patient n°3, la Patiente n°4, la Patiente n°5, et la Patiente n°7.

Le deuxième groupe « Groupe sans TDC » comporte le Patient n°2 et le Patient n°6.

(1) Résultats pratiques du Groupe TDC

(a) Analyse des compétences gestuelles

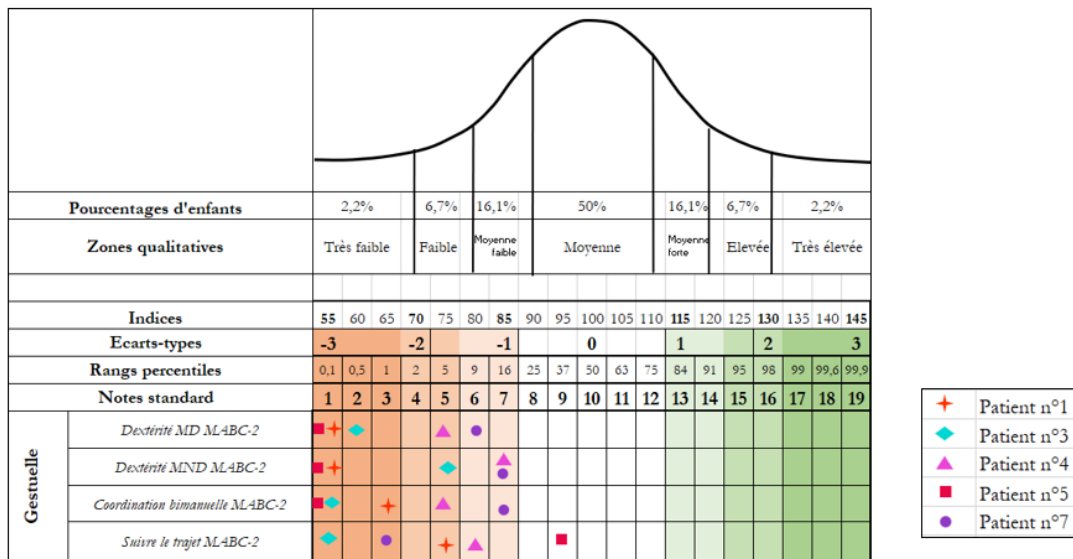


Figure : Résultats des épreuves MABC-2 pour les patients atteints de TDC

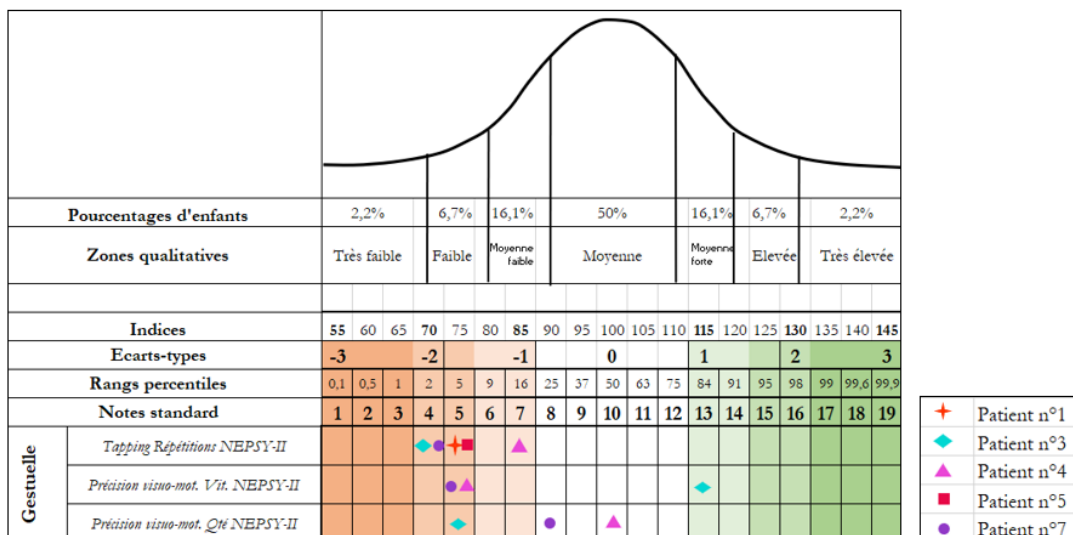


Figure : Résultats des épreuves gestuelle du NEPSY-II pour les patients atteints de TDC

Les résultats du bilan pratique confortent le diagnostic de trouble du développement de la coordination chez 5 de nos patients.

Concernant la dextérité manuelle, les résultats sont très en deçà de la moyenne attendue pour l'âge. Les capacités uni-manuelles, en main dominante ainsi qu'en main non dominante sont très atteintes.

3 patients présentent des résultats à [M – 3 ET] en main dominante, et 2 patients se situent à [M – 1 ET]. Le score du MABC-2 prend surtout en compte la vitesse d'exécution du mouvement mais la qualité du mouvement est aussi analysée par la neuropsychologue et s'avère altérée chez ces 5 patients.

Après le traitement par Méthylphénidate, le Patient n°4 présente un résultat dans la moyenne pour la main non dominante (9 [M]), alors que lors du premier bilan sans traitement, son résultat est de 7 [M – 1 ET] (cf. figure ci-dessus). Le traitement médicamenteux de son TDA

lui procure un comportement plus stable et une attention portée sur son geste de meilleure qualité, même si celui-ci reste perturbé.

L'atteinte étendue de la coordination unimanuelle chez ces 5 patients, tant en vitesse qu'en précision, évoque une atteinte de la planification et de la programmation du mouvement impactant globalement la réalisation du geste, au-delà de la coordination bimanuelle perturbée par les MM.

Concernant la coordination bimanuelle en effet, les résultats du MABC-2 sont tous pathologiques. 3 patients présentent des résultats [M-3ET], 1 patient présente un résultat à [M-2 ET] et 1 patient présente un résultat à [M-1ET]. Cela confirme la difficulté de coordination motrice, connue pour les patients CMM.

Lorsqu'on analyse plus attentivement les épreuves pratiques purement qualitatives, non chronométrées on observe que 4 patients de ce groupe de 5 patients TDC ont une épreuve de coordination visuomotrice MABC-2 suivre le trajet échouée.

Les 3 patients âgés de 12 ans ou moins ayant passé l'épreuve de coordination visuomotrice NEPSY-II précision visuomotrice erreurs, score ne prenant en compte que les sorties de piste et non le temps mis pour la réaliser, ont des résultats soit juste dans la moyenne soit échoués.

Ces résultats sont classiques de ce qu'on observe dans le trouble du développement de la coordination, où la coordination oculomanuelle est très souvent touchée, le regard étant aussi un geste.

Concernant le résultat du Patient n°3 en précision visuo-motrice vitesse, de la NEPSY-II à 13 [M + 1 ET] il est expliqué avant tout par de la précipitation, donc au détriment de la qualité et un grand nombre de sortie de piste.

(b) Analyse des compétences graphiques

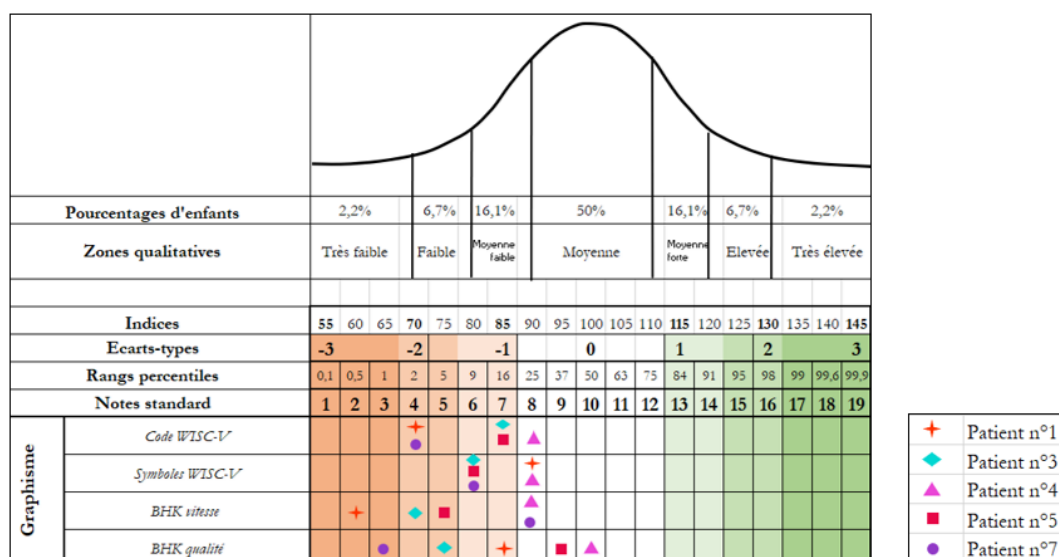


Figure : Résultat des épreuves de Graphisme des enfants atteints de TDC

Concernant les épreuves du WISC :

L'épreuve Code, sollicitant les capacités graphomotrices, la coordination oculo-manuelle et évaluant la vitesse d'exécution, est échouée pour 4 patients sur 5 du groupe TDC, dont 2

présentent des résultats à $[M - 2ET]$. L'épreuve *Symboles* qui évalue aussi la discrimination visuelle, est mieux réussie, 3 patients ont des résultats $[M - 1 ET]$ et 2 patients ont des résultats dans la moyenne, probablement car elle ne demande pas de compétence graphique, elle sollicite plutôt l'attention et la discrimination visuelle.

L'analyse des compétences graphiques des patients atteints de TDC retrouve un dysgraphisme chez tous nos patients. L'écriture est coûteuse sur le plan cognitif, tous les patients écrivent en fermant le poing de la main non dominante contre la table, et des mouvements miroirs sont aperçus. Plusieurs patients (Patient n°4 et Patiente n°7) se plaignent de douleur à la main dominante et à la main non dominante lors de l'écriture, expliquée par l'effort réalisée pour contrôler leur MM.

Le Patient n°3 et la Patiente n°7 présentent en outre un trouble spécifique du langage écrit perturbant leur lecture et pouvant aussi influencer leur écriture.

Encore une fois, c'est surtout la vitesse d'écriture qui est touchée chez nos patients CMM. 1 patient a des résultats à $[M - 3 ET]$, et 2 patients à $[M - 2 ET]$ pour la cotation *BHK vitesse*.

Pour conclure les 5 patients sont lents ou très lents dans la tâche d'écriture, et pour 3 sur 5 d'entre eux l'écriture est en outre de mauvaise qualité. L'écriture est donc très coûteuse pour nos patients TDC et cela les rend inefficaces lors de la prise de note à l'école.

L'épreuve a été faite passée avec l'écriture au clavier sur ordinateur pour trois patients :

Pour le Patient n°3, au clavier, ses performances sont meilleures que son écriture manuelle mais restent en-deçà des normes par rapport à sa classe (*Vitesse de frappe : 300 caractères $[M - 1 ET]$*). Il tape au clavier en n'utilisant que sa main droite (dominante).

Pour la Patiente n°5 ses performances au clavier sont en-deçà de son écriture manuelle et donc des normes par rapport à sa classe (*Vitesse de frappe : 210 caractères $[M - 2 ET]$*). Elle utilise surtout l'index de chaque main et recherche les lettres sur le clavier tout en lisant le texte, ce qui la maintient en double tâche.

Cependant pour la Patiente n°4, lors du premier bilan ses performances au clavier étaient supérieures à son écriture manuelle (*Vitesse de frappe : 252 caractères $[M]$*) mais elle n'utilisait que deux doigts de chaque main en dissociant les mouvements de chacune.

Lors du deuxième bilan, ses performances au clavier sont toujours supérieures à son écriture manuelle et dans les normes par rapport à sa classe (*Vitesse de frappe : 362 caractères $[M]$*). Elle utilise désormais le pouce, l'index et l'auriculaire de chaque main et un certain nombre de lettres semble automatisé même si elle continue à en chercher d'autres sur le clavier, ce qui la maintient partiellement en double tâche.

Globalement les résultats d'écriture au clavier chez nos patients ne sont donc pas satisfaisants. Leur frappe est parasitée par les mouvements miroirs et la difficulté de réaliser deux mouvements différents avec chacune des mains. Cependant avec de l'entraînement les performances peuvent s'améliorer. Avec l'aide d'ergothérapeutes sensibilisés aux mouvements miroirs il est possible de travailler des techniques adaptées de frappe, ce qui facilitera l'utilisation du clavier et de la prise de note en classe. Plus largement l'outil informatique offre d'autres aides précieuses pour réduire la fatigabilité et améliorer les conditions d'apprentissage : usage de logiciels limitant la

manipulation d'outils scolaires (exemple logiciel Geogebra), ou encore logiciels correcteurs d'orthographe, logiciels de dictée vocale pour pallier la problématique de la prise de notes écrite.

(2) Résultats Praxiques du Groupe sans TDC

(a) Analyse des compétences gestuelles

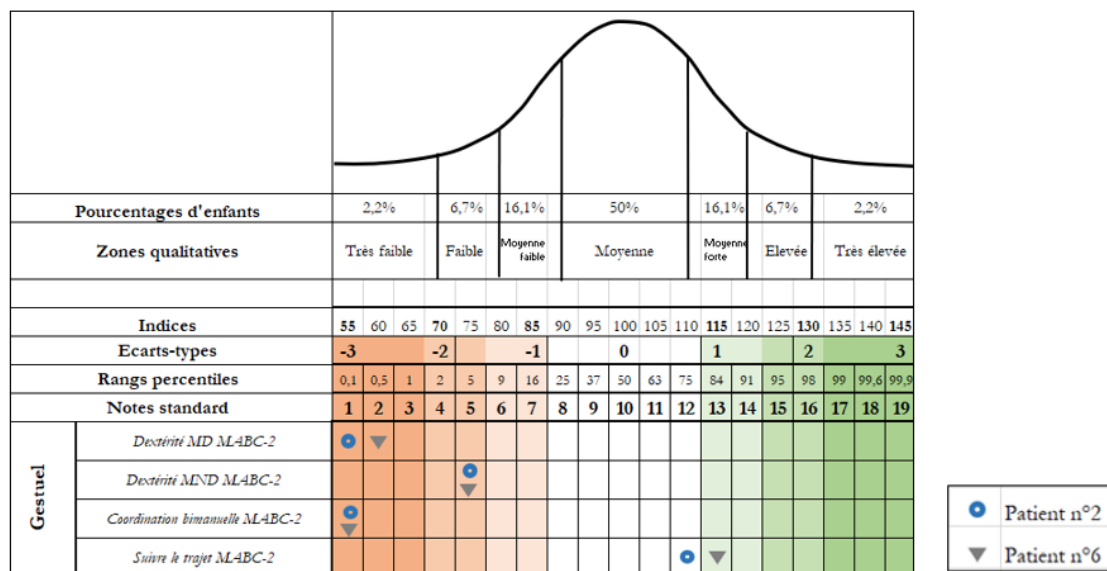


Figure : Résultats des épreuves MABC-2 pour les patients non atteints de TDC

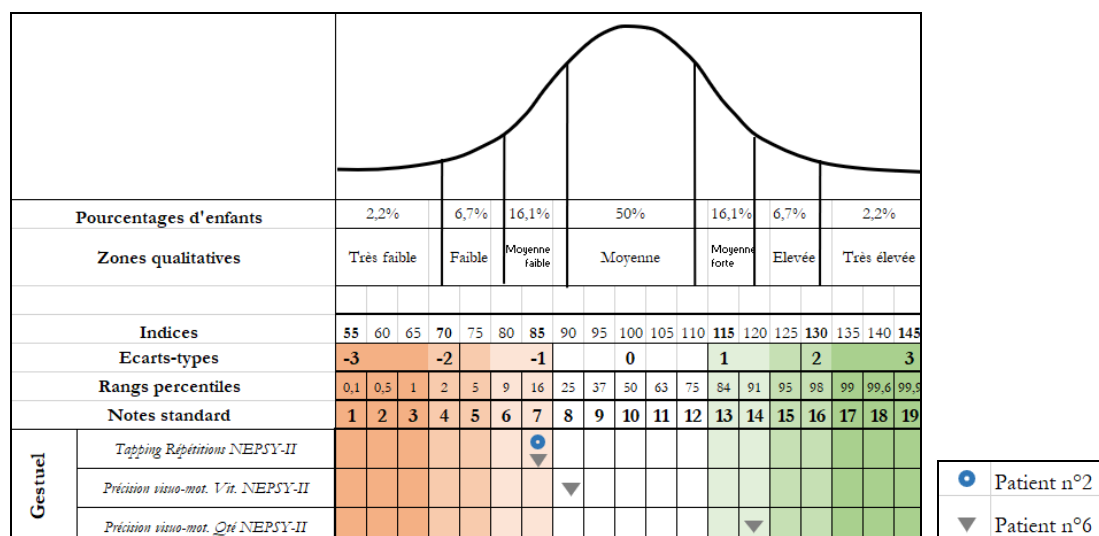


Figure : Résultats des épreuves gestuelle de la NEPSY-II pour les patients non atteints de TDC

Concernant le groupe sans TDC, qui comporte le Patient n°2 et le Patient n°6, nous remarquons que les résultats rendus pour la dextérité unimanuelle, sont très en deçà de la moyenne attendue pour l'âge, pour la main dominante ainsi que la main non dominante. Cela est expliqué par la vitesse d'exécution du mouvement qui est le facteur prédominant de la notation. En effet ces deux patients ont des **gestes précis, mais essayent de contrôler** les mouvements miroirs de leur deuxième main de façon intense ce qui est très coûteux sur le plan cognitif. Nous avons noté que lorsque qu'on leur demande explicitement de relâcher leur contrôle sur leurs mouvements miroirs, ils gagnaient de façon significative en vitesse. La lenteur est donc principalement liée au contrôle du mouvement miroir.

Concernant la coordination bimanuelle, les résultats du MABC-2 sont très pathologiques. Les 2 patients présentent un résultat à [M -3 ET] ce qui confirme la difficulté de coordination bimanuelle connue pour les CMM, pour qui il est très difficile d'avoir des gestes indépendants des deux mains.

Chez ces deux patients, les **épreuves pratiques purement qualitatives**, ne prenant pas en compte la vitesse d'exécution, sont **bien réussies**. Ainsi la **coordination oculomanuelle est très satisfaisante** chez ces deux patients, avec des tracés précis (test du MABC-2 *suivre le trajet* respectivement 12 et 13, NEPSY précision visuomotrice erreur > 75^e percentile pour le Patient n°6 (Epreuve réalisée uniquement chez les enfants de 12 ans et moins).

(b) Analyse des compétences graphiques

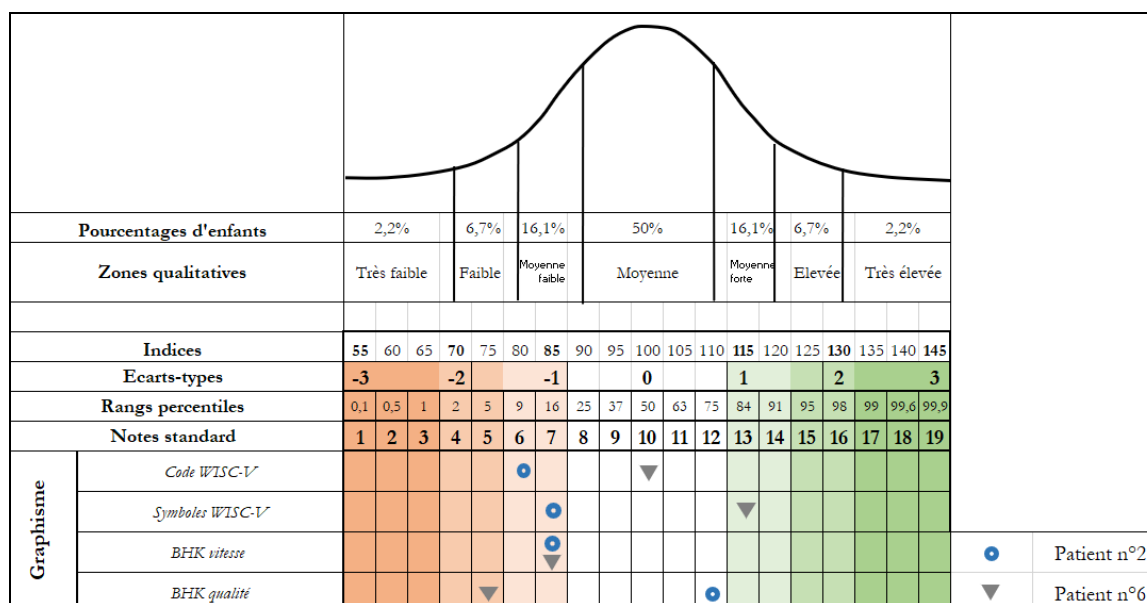


Figure : Résultat des épreuves de Graphisme des enfants non atteints de TDC

Concernant les épreuves du WISC : L'épreuve *Code* est échouée pour le Patient n°2 (6 [M - 1 ET]), surtout car la vitesse entre en jeu dans cette épreuve et le Patient n°2 présente une lenteur graphomotrice. Le résultat obtenu pour le Patient n°6 est juste dans la moyenne, bien que ce patient aussi soit très lent dans son geste. L'épreuve *Symboles* est à 7 [M - 1 ET] pour le Patient n°2 pour qui la discrimination visuelle est donc légèrement en-dessous des normes, et bien réussi (13 [M + 1 ET]) par le Patient n°6 qui passe son évaluation sous traitement par méthylphénidate.

Concernant l'écriture, la qualité d'écriture est préservée chez le patient n°2 (BHK qualité 0.9 DS), elle est impactée chez le patient n°6 (BHK qualité -1.9 DS). La vitesse d'écriture est inférieure à celle attendu pour l'âge pour les deux patients.

Chez ces deux patients, on observe que l'écriture n'est pas automatisée, ce qui est anormal à leur âge : les deux patients doivent fournir d'importants efforts d'attention sur la tâche d'écriture, ce qui les maintient en double tâche et ne leur permet pas de traiter des tâches de niveau supérieur. Ils font beaucoup d'effort pour limiter les mouvements en miroir et contractent la main qui n'écrit pas. Leur écriture manuelle ne leur permet donc pas d'exprimer leur potentiel intellectuel, sollicite beaucoup trop l'attention, et aggrave leur fatigabilité.

c) Fonctions exécutives et attentionnelles

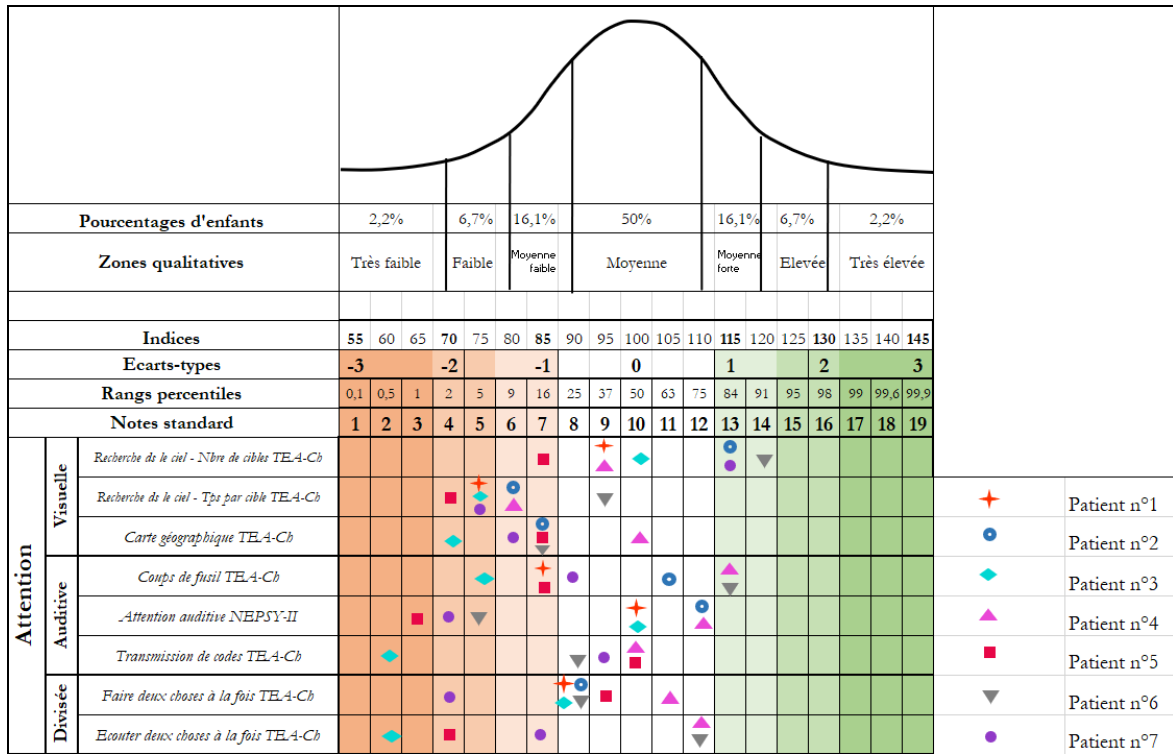


Figure : Résultats des bilans attentionnels des 7 patients

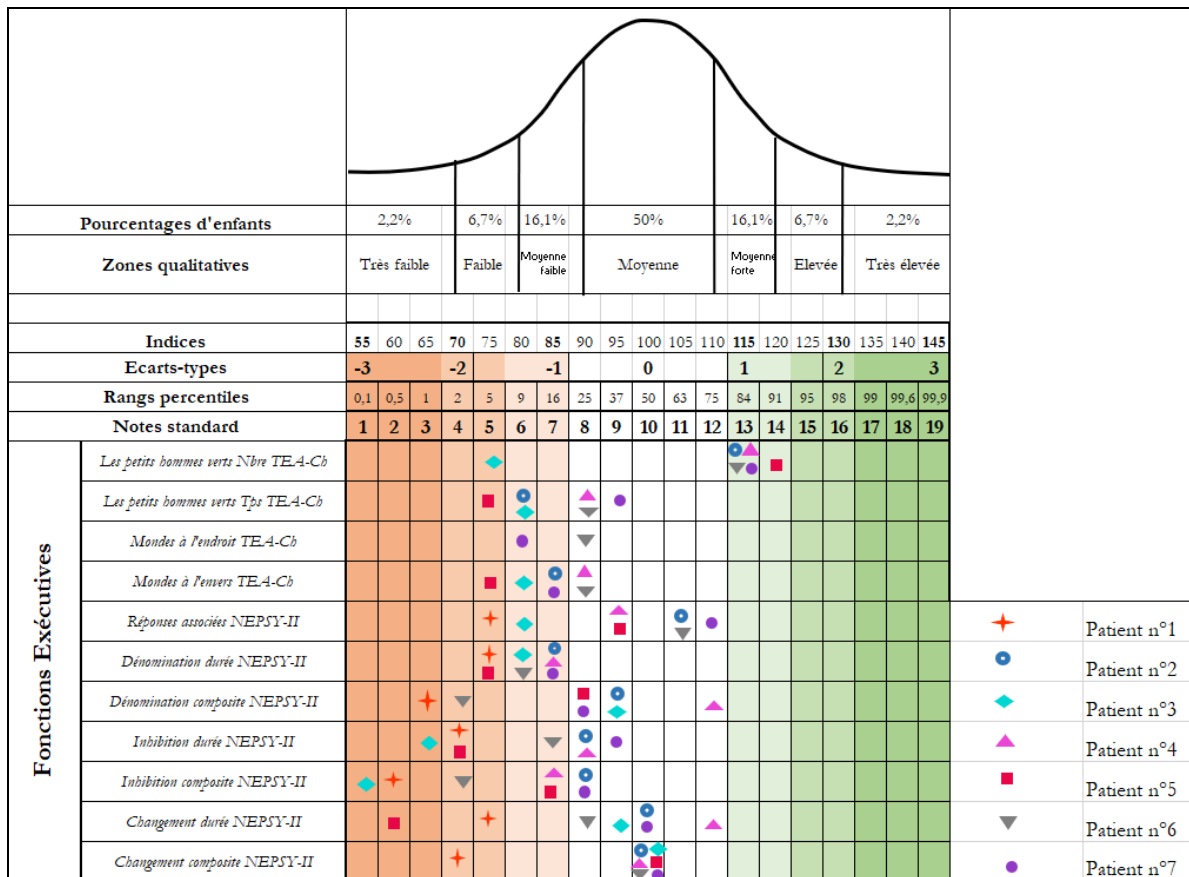


Figure : Résultats des épreuves analysant les fonctions exécutives des 7 patients

(1) Concernant le résultat des épreuves attentionnelles

5 sur 7 patients présentent un TDA (Patients n°1, 3, 4, 6 et 7). Parmi eux, 3 sont traités par méthylphénidate (patients no 3, 4 et 6), avec une efficacité qui leur permet de meilleures performances au bilan attentionnel, comme illustrés sur la figure (patients no 4 et 6). 1 patient présente une fatigabilité importante et un coût cognitif inhérent à ses troubles moteurs entraînant des troubles de l'attention secondaires (patient no 5).

Concernant l'attention visuelle, évaluée notamment par l'Epreuve *Recherche dans le ciel* de la Tea-Ch, on remarque surtout qu'elle est satisfaisante chez 6 patients sur 7, mais **toujours au détriment de la vitesse d'exploration** : l'épreuve *Recherche dans le ciel - Temps par cible* de la TEA-Ch est chutée chez 6 patients sur 7. Seul le Patient n°6 a un résultat dans la moyenne (9 [M]) sous traitement par Méthylphénidate.

L'épreuve *Carte géographique* de la Tea-Ch qui demande d'analyser une quantité de stimuli importante en un temps réduit est chutée chez 6 patients sur 7.

Les épreuves d'attention auditives et d'attention divisée retrouvent des résultats hétérogènes. Le patient n°4 sous traitement Méthylphénidate, et le Patient n°2 sans TDA réussissent toutes les épreuves. Les autres patients ont des résultats inhomogènes (cf. figure) témoignant d'une labilité attentionnelle.

Le Patient n°3 présente même deux résultats à [M – 3 ET] dans les épreuves nécessitant une attention auditive soutenue ou prolongée (*Transmission de Code* de la Tea-Ch à 2, et *Ecouter deux choses à la fois* de la Tea-Ch à 2)

(2) Concernant le résultat des fonctions exécutives

Deux patients présentent un syndrome dysexécutif, la patiente n°1 et le patient n°3. Ainsi la patiente n°1 a échoué à toutes les épreuves exécutives de la NEPSY-II, avec des résultats se situant entre [M – 2 ET] et [M – 3 ET]. L'épreuve *Réponses associées* de la NEPSY-II, qui met en jeu l'inhibition de réponses préalablement apprises et la production de réponses correctes à des stimuli contrastes ou similaires, est échouée chez ces deux patients.

Les autres patients présentent des fonctions exécutives globalement satisfaisantes mais **au détriment de leur vitesse** de traitement.

L'épreuve d'inhibition de la Tea-Ch *Les petits hommes verts - Nombre de bonnes* réponses est réussie chez 5 patients (résultats [M + 1 ET]) mais à nouveau au détriment de la vitesse d'exécution : *Les petits hommes verts - Note de temps* de la TEA-Ch est échouée chez 3 patients sur 6.

L'autre épreuve d'inhibition, *Mondes à l'envers* de la TEA-Ch est échouée aussi chez 4 patients sur 6.

L'épreuve d'inhibition de la NEPSY-II est difficile pour nos patients, quantitativement *Inhibition composite* (échouée chez 5 patients sur 7), et lorsque la vitesse entre en compte *Inhibition durée* (échouée chez 4 patients sur 7).

L'épreuve *Réponses associées* de la NEPSY-II est réussie chez les 5 patients ne présentant pas de syndrome dysexécutif.

Les parents, à travers leurs réponses apportées à l'inventaire de la BRIEF, évoquent des difficultés exécutives tant comportementales que sur le plan métacognition dans la large majorité des cas.

Patient	Régulation du comportement	Métacognition
1	Difficultés d'inhibition et de flexibilité	Défaut d'initiation, de mémoire de travail, de planification organisation, d'organisation du matériel et d'autocontrôle
2	Sans difficulté	Défaut de mémoire de travail et de planification organisation
3	Difficultés d'inhibition, de flexibilité et de contrôle émotionnel	Manque de mémoire de travail, de planification/organisation et d'autocontrôle
4	Défaut d'inhibition, de flexibilité et de contrôle émotionnel	Manque d'initiation, de mémoire de travail, de planification/organisation, d'organisation du matériel et d'autocontrôle
5	Défaut de flexibilité et de contrôle émotionnel	Sans difficulté
6	Défaut d'inhibition, de flexibilité et de contrôle émotionnel	Manque d'initiation, de mémoire de travail, de planification-organisation, d'organisation du matériel et d'autocontrôle
7	Défaut d'inhibition, de flexibilité et de contrôle émotionnel	Manque de mémoire de travail, de planification-organisation, d'organisation du matériel et d'autocontrôle

Tableau : résultats de la BRIEF. Inventaire pour l'évaluation du comportement de la fonction exécutive, répondu par les parents

d) Fonctionnement psychoaffectif, habiletés sociales

Concernant les habiletés sociales, nos patients ont tous de bonnes aptitudes sociales avec des interactions et une communication sociale de qualité. Aucun de nos patients n'a de signes pouvant entrer dans le registre de la sphère autistique (intérêts restreints, conduites stéréotypées, troubles de la communication sociale etc.). Tous ont des relations amicales de qualité et ont une intégration sociale satisfaisante.

Cependant on dénote un certain manque de confiance en soi et une anxiété chez certains de nos patients. La Patiente n°1 a présenté un manque de confiance en elle lors de plusieurs épreuves de la passation, elle répétait à plusieurs reprises « *Je ne vais pas y arriver* ».

Le Patient n°2, et le Patient n°6 ne présentaient pas d'anxiété particulière. Le Patient n°6 a présenté des troubles du comportement importants en classe avant la mise sous Méthylphénidate, vraisemblablement liés à son TDA et ce d'autant que ses relations aux pairs se sont améliorées sous traitement.

La Patiente n°5 est aussi rapportée comme très sociable et s'est fait de bons amis à l'école mais semble susceptible et très sensible aux remarques d'après son entourage.

La Patiente n°7 a aussi une bonne insertion sociale avec ses amis, mais avait un comportement plus inhibé.

Le Patient n°3 et la Patiente n°4 bénéficient tous les deux d'un suivi psychologique encore actuellement. En effet, le Patient n°3 est rapporté comme sensible au regard des autres, avec une hypersensibilité et une anxiété. Il est de plus, préoccupé par son surpoids, et a de ce fait, renoncé à pratiquer des loisirs en milieu ordinaire, et se sent plus à l'aise de pratiquer du sport au sein d'une structure de soins (en l'occurrence dans le cadre d'un SESSAD), avec une équipe bienveillante sensibilisée au handicap. La Patiente n°4 quant à elle a changé fréquemment d'activité sportive, par crainte du regard des autres aussi, et présente à l'école une vive anxiété de performance.

V. Discussion

A. Résultats principaux

L'analyse des résultats des bilans psychométriques de nos patients a permis de mettre en avant plusieurs éléments intéressants.

1. CMM et trouble du développement de la coordination

En population générale le TDC touche environ 5% des enfants (43). Dans notre cohorte, 5 patients sur 7 présentent un profil clinique et neuropsychologique de TDC. Le syndrome des mouvements miroirs congénitaux, trouble impactant très précocement la mise en place des voies et des aires de la commande motrice dans le neurodéveloppement, entraîne donc dans certains cas, au-delà des mouvements en miroir, un trouble du développement de la coordination. Il est intéressant de relever qu'alors que les praxies visuospatiales sont impactées dans environ la moitié des cas de TDC (74), dans notre cohorte aucun patient ne présente de troubles visuospatiaux. On peut donc penser que nos patients CMM présentent un profil de TDC particulier avec une atteinte purement gestuelle, qui serait secondaire à leur trouble du neurodéveloppement très précoce impactant les réseaux neuronaux du geste.

2. CMM et lenteur

Le point commun mis en évidence chez tous nos patients est une lenteur importante et impliquant plusieurs domaines de fonctionnement.

La lenteur est un concept délicat à étudier car de nombreux facteurs cognitifs entrent en compte. En effet un enfant peut être lent pour plusieurs raisons. Il peut y avoir une vitesse de raisonnement déficitaire par exemple chez les enfants avec déficience intellectuelle chez qui le processus de cognition est plus lent.

En revanche, chez les enfants avec dyspraxie c'est la vitesse du geste qui est lente, alors que leur vitesse de réflexion est satisfaisante. Dans ce cas la lenteur ne reflète pas la vitesse de la pensée mais le niveau de rapidité de la main. Chez les enfants dyspraxiques l'épreuve du *Code* du WISC-V est le plus souvent faible en raison de la lenteur du geste (75,76). C'est le cas chez pour la plupart de nos patients CMM.

Les fonctions attentionnelles sont aussi impliquées dans la vitesse de traitement. En effet à contrario un enfant avec TDAH très impulsif qui se précipite sur la tâche à effectuer ou la réponse à donner peut présenter une vitesse de traitement élevée mais qui à nouveau ne lui permet pas d'exprimer son niveau cognitif réel. Dans ce cas, l'épreuve *Code* du WISC-V sera plus élevée.

Enfin, les fonctions exécutives sont un autre élément influençant la vitesse d'exécution. Un manque d'initiation ou d'inhibition, ou encore un manque de flexibilité cognitive sont des facteurs de lenteur.

Ainsi on comprend bien que plusieurs aires cérébrales sont impliquées dans la planification et la réalisation du geste et que chaque trouble du neurodéveloppement cité précédemment interagit avec la gestuelle et avec la vitesse d'exécution.

Nos patients CMM peuvent donc avoir plusieurs causes pour expliquer leur lenteur.

Tout d'abord la principale explication, résultant de nos observations et analyses cliniques et neuropsychologiques, est liée à leurs MM. En effet les tentatives de contrôle de leurs MM leur demande un effort cognitif constant qui les ralentit. Il est frappant de constater que plus ils tentent de limiter leurs MM, plus ils sont lents, tandis que lorsqu'on leur demande de lever la main qu'ils bloquent sous la table par exemple, ils regagnent immédiatement en vitesse. Leurs gestes sont donc très lents et très coûteux. Pour certains, en plus, leur trouble plus large, de type TDC, impacte doublement la vitesse de leur geste, qui est au-delà des MM de piètre qualité. Enfin, les fréquentes difficultés exécutives rencontrées chez ces patients (manque d'initiation, défaut de flexibilité, difficultés de planification) aggravent encore la lenteur. La fréquence de ces troubles exécutifs est intéressante, et rejoint les connaissances concernant le trouble du développement de la coordination, dans lequel les fonctions exécutives sont souvent impactées (77). Les fonctions exécutives sont impliquées dans les compétences motrices (initiation, planification...), et ce d'autant plus que les conditions d'élaboration du geste sont changeantes, complexes, ou contraintes dans le temps. Ces liens étroits entre motricité et fonctions exécutives incitent à toujours bien évaluer les fonctions exécutives et attentionnelles chez les enfants présentant un trouble du geste. Les fonctions exécutives des enfants dyspraxiques sont encore plus fréquemment impactées en cas de TDAH associé (73), les fonctions attentionnelles et exécutives étant étroitement liées, ce qui nous amène à la discussion des résultats de nos patients sur le plan des fonctions attentionnelles.

3. CMM et TDA

Le trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité touchant environ 5% des enfants en population générale. Il impacte une majorité de nos patients, 4 enfants sur 7 présentant un TDA. Comme abordé pour les fonctions exécutives, il faut noter de même que le TDC est associé à un TDA dans plus de la moitié des cas (71). La physiopathologie des troubles impactant le geste d'une part et l'attention de l'autre ont des bases communes, on peut penser que de même les patients MM sont plus à risque de développer un TDA. Un des deux patients qui présente une lenteur gestuelle sans trouble du développement de la coordination, présente un TDA.

En analysant les bilans de nos patients réalisés avant et après traitement par Méthylphénidate nous remarquons que le geste sous traitement est de meilleure qualité lors des bilans praxiques, car l'attention est importante dans la programmation et la réalisation du geste. Un enfant avec TDA a tendance à se précipiter et manquer d'attention sur son environnement, ce qui occasionne souvent de la maladresse : mais à la différence d'un enfant dyspraxique, la gestion de son impulsivité (« Stop, and go), la focalisation de son attention sur les obstacles aux alentours, lui permettent d'accomplir son geste sans encombre, là où l'enfant dyspraxique est impacté en permanence dans la réalisation de tous les gestes un peu complexes du quotidien, bien qu'il y porte une attention particulière et coûteuse.

Le traitement médicamenteux améliore donc certains aspects de la fonction motrice, avec un impact positif immédiat sur la coordination bien prouvée dans la littérature (78,79).

4. Comparaison de nos résultats avec les données de la littérature

Une étude, réalisée chez 12 patients âgés de 8 à 50 ans tous atteints d'une délétion sur DCC, avec ou sans Mouvements miroirs, et avec ou sans agénésie du corps calleux, a apporté des résultats comparables aux nôtres (Spencer-Smith, 2019 (54)). Chez les patients avec MM avec ou sans agénésie du corps calleux (soit 7 patients de leur étude), les auteurs ont rapporté de bonnes performances sur le plan de la sémantique verbale et de la compréhension orale pour la majorité des patients. Cependant leur cohorte inhomogène, regroupant des patients avec et sans corps calleux, a noté des cas de trouble du développement intellectuel chez certains patients avec agénésie du corps calleux.

Dans la cohorte de Spencer-Smith & al. l'enfant sans agénésie du corps calleux présentait un syndrome dysexécutif comme 2 de nos patients. Les patients CMM sans agénésie du corps calleux avaient tous un QI_r dans la moyenne, comme nos patients.

Un TDA est rapporté dans la littérature chez un patient présentant des MM (55). Ce patient a été traité par Méthylphénidate avec efficacité. Ce patient présentait en outre une dysgénésie du corps calleux ainsi qu'une colpocéphalie. Les mouvements miroirs ont diminué en amplitude avec les années, et n'ont pas affecté ses activités de la vie quotidienne.

Les patients CMM semblent présenter un niveau d'anxiété importante (54), ce qui rejoint les données de la littérature à ce sujet des enfants dyspraxiques (44). Un enfant avec TDC sur 2 aurait une tendance à l'isolement, l'introversion, leurs parents constatant globalement un « défaut de socialisation », un quart présente des troubles anxieux. Les enfants dyspraxiques ont tendance à restreindre leurs activités de loisirs, du fait de leur maladresse et de leurs troubles de coordination. Leurs mauvaises performances dans les jeux sportifs les amènent à des conduites d'évitement qui elles-mêmes aggravent leur estime de soi déjà fragile et les isole socialement (Draghi, 2020). Parmi nos patients, comme décrit plus haut, plusieurs montraient aussi un manque de confiance en soi et 2 présentent de l'anxiété. Ils ont en revanche de bonnes habiletés sociales, et aucun symptôme de la sphère autistique.

Chez les patients TDC, l'impact des troubles moteurs sur le devenir socio-professionnel est également sévère. Ces patients ont notamment des parcours scolaires plus difficiles, plus rapidement interrompus, et au final un niveau éducationnel plus faible, et ceci même après ajustement sur le genre, le statut socio-économique et le QI (80). Si les compétences motrices s'améliorent globalement avec l'âge, l'impact sur la sphère psychoaffective et la qualité de l'insertion socioprofessionnelle des adultes dyspraxiques reste sévère. On peut penser que le risque est bien présent aussi pour les patients porteurs de MM : ainsi le Patient n°2 de notre cohorte, notre patient le plus âgé, qui ne présente pas de TDC mais des MM marqués, a été orienté dès la seconde en seconde professionnalisante (2nde Pro MEI (Maintenance d'Equipements Industriels)), en dépit de troubles moteurs risquant de compliquer sa formation et d'un bon profil de fonctionnement global avec de fortes compétence de raisonnement qui lui auraient permis de poursuivre plus avant ses études.

Il semble difficile de pouvoir établir des corrélations entre sévérité des MM et impact sur le geste. L'amplitude des mouvements miroirs ne semble pas non plus corrélée avec l'âge des enfants. Cependant la plus jeune enfant (Patient n°7, 9 ans) a le score de Woods & Teuber le plus élevé, à 4.

B. Limites de l'études et perspectives

1. Forces et faiblesses de notre étude

Notre étude présente plusieurs forces. Les patients sont tous venus passer les mêmes épreuves psychométriques, dans le même centre de référence afin d'être évalués par une unique neuropsychologue, ayant une expertise particulière de la dyspraxie.

Cela permet d'uniformiser les cotations et d'avoir une expertise majeure dans l'analyse des bilans.

Par ailleurs, nous avons une cohorte homogène d'enfants avec mouvements miroirs et sans anomalie du corps calleux, ce qui n'a encore pas été présenté dans la littérature.

Le même protocole strict a été appliqué à tous les patients, qui ont été inclus consécutivement. Cela permet une analyse fine sur le plan clinique et neuropsychologique, rigoureuse et la plus complète possible, et offre une occasion rare de pouvoir mieux détailler le profil neuropsychologique des enfants porteurs de MM, et d'apporter un regard synthétique depuis leur gêne au quotidien en passant par leurs aptitudes cognitives et jusqu'à leurs stratégies adaptatives.

La passation du bilan a été réalisée sur 1 ou 2 jours selon l'âge de l'enfant. Il s'agit donc d'un aperçu à un moment donné du fonctionnement de l'enfant, tout à fait hors de son contexte de vie habituelle. C'est pourquoi les données des bilans neuropsychologiques sont toujours intégrées aux données cliniques et aux observations de l'entourage au quotidien, de façon à cerner au plus près le fonctionnement cognitif et adaptatif de chaque enfant : la qualité développementale d'un patient ne se résume jamais à un profil psychométrique à un temps t, et n'offre pas en lui-même un diagnostic fonctionnel complet, que seule permet une synthèse exhaustive clinique et neuropsychologique.

La limite principale de notre étude est l'effectif de notre cohorte, qui bien qu'homogène reste très faible en raison de la rareté du syndrome des mouvements miroirs.

2. Perspectives

Une étude à plus grande échelle, multicentrique, avec une cohorte de taille plus importante semble nécessaire pour confirmer nos résultats et conforter cette problématique de lenteur, semblant récurrente chez les enfants CMM, en analysant finement les facteurs de causalité. Il serait en outre intéressant de pouvoir approfondir les liens entre CMM et profil TDC, pour mieux comprendre sur le plan physiopathologique ce qui entraîne chez certains un trouble de coordination et chez d'autres un geste précis mais lent.

Par ailleurs, ces résultats sensibilisent sur le risque élevé des enfants porteurs de MM de présenter des troubles neurodéveloppementaux associés, notamment TDC, TDA, syndrome dysexécutif, et de présenter un impact négatif de leurs troubles sur le plan socio-affectif et

devenir professionnel. Cela incite à un repérage précoce de ces enfants, à leur proposer systématiquement une consultation neuropédiatrique et une évaluation neuropsychologique. Faciliter la vie de ces enfants, prendre conscience de leur fatigabilité et du coût élevé de tous leurs gestes au quotidien, les valoriser en leur expliquant leurs ressources, sont des éléments majeurs pour renforcer leur estime de soi et leur permettre une trajectoire de vie la meilleure possible. Les résultats mis en lumière par notre étude devraient être utilisés pour aider à la rééducation des enfants CMM. Les aménagements pédagogiques sont essentiels, en tenant bien compte du dysgraphisme invalidant tous ces enfants. A l'issue de cette étude, nous préconisons un contact entre neuropédiatre et/ou neuropsychologue avec l'ergothérapeute de l'enfant, de façon à expliquer à la thérapeute la problématique des MM nécessitant une technique d'apprentissage de frappe particulière, pour que celle-ci devienne efficace. Une implication de la famille, pour motiver l'enfant dans cet apprentissage est essentielle, l'entraînement par courtes séances répétées au domicile renforçant le succès d'apprentissage (logiciel TapTouch etc.). Nous préconisons en outre de favoriser au maximum les logiciels d'aide à la prise de note (correcteurs d'orthographe, dictée vocale), d'outils informatiques très utiles comme le scanner à main, et de logiciels limitant la manipulation trop fastidieuse chez ces enfants des outils scolaires (tel que GéoGebra pour la géométrie).

Dans ce cadre, il est important que les enfants porteurs de MM puissent bénéficier d'une reconnaissance de handicap auprès de la MDPH, tant pour la mise en place du PPS à l'école que pour les possibilités d'attribution d'allocation permettant de compenser les frais de rééducation.

Pour finir, 2 patients ont été exclus de notre étude en raison d'anomalie morphologique. Nous avons pu analyser leurs bilans psychométriques.

Le premier patient, est un garçon de 8 ans et 8 mois avec mouvements miroirs mais associé à un syndrome polymalformatif (CIV, hypospade, et retard staturo-pondéral prédominant sur la taille sans déficit en GH). La recherche génétique est en cours.

L'analyse des résultats de son bilan psychométrique retrouve des bonnes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale, une mémoire à court terme et de travail auditivo-verbale et visuo-spatiale efficaces, un bon raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels, des traitements visuo-spatiaux correctes, et une bonne attention visuelle sélective mais au détriment de la vitesse d'exploration, l'attention auditive sélective, divisée et soutenue et les fonctions exécutives évaluées.

Le bilan retrouve un profil de trouble développemental de la coordination (TDC) de type dyspraxie gestuelle dans ce contexte de syndrome des mouvements en miroir entraînant lenteur d'exécution, fatigabilité et troubles de l'attention secondaires.

Le second patient exclu de notre étude est un garçon de 8 ans et 2 mois, présentant des mouvements miroirs, avec agénésie partielle de la partie antérieure du corps calleux. La recherche génétique est en cours. L'ensemble du bilan neuropsychologique confirme les compétences cognitives du patient parmi lesquelles d'excellentes capacités de langage oral et de conceptualisation verbale, une bonne mémoire à court terme et mémoire de travail auditivo-verbale et visuo-spatiale malgré la fluctuation de ses performances liée à sa labilité

attentionnelle, un raisonnement inductif et quantitatif à partir de stimuli visuels correct, des traitements visuo-spatiaux dont la rotation mentale et les praxies constructives dans la norme. Il a aussi une bonne attention visuelle sélective mais parfois au détriment de la vitesse d'exploration.

Néanmoins, il présente des troubles spécifiques dans différents domaines, comme nos patients CMM :

- un manque de dextérité digitale et de coordination bi manuelle qui s'apparente strictement à un trouble développemental de la coordination (TDC) de type dyspraxie gestuelle entraînant une dysgraphie qualitative.
- des troubles de l'attention auditive sélective, soutenue et divisée et des fonctions exécutives peu opérantes qui permettent d'évoquer un déficit de l'attention avec hyperactivité impulsivité (TDA/H) associé à un syndrome dysexécutif par défaut d'inhibition.

Ces deux patients bien qu'ayant une atteinte particulière de mouvement miroir ont donc des résultats qui confortent ceux de notre cohorte. Un bon raisonnement verbal, un TDC chez les deux patients et un TDA chez l'un des deux et une lenteur notable.

VI. Conclusion

Cette étude des profils psychométriques de patients porteurs du syndrome des mouvements miroirs congénitaux a permis de mettre en évidence une grande lenteur chez ces patients, qui ont un geste lent et coûteux sur le plan cognitif, principalement du fait de leurs efforts pour contrôler leurs mouvements en miroir. Ce syndrome, qui impacte très précocement dans le développement cérébral les aires et voies de la motricité, entraîne des difficultés de coordination bimanuelle liées aux mouvements en miroir.

La plupart des patients de cette étude ont une atteinte du geste plus étendue, avec une atteinte de la coordination unimanuelle, tant en vitesse qu'en précision du geste, et une atteinte de la coordination oculomanuelle, conduisant, assorties aux critères cliniques, au diagnostic de trouble du développement de la coordination. Ces troubles de coordination sont fréquemment associés à d'autres troubles du neurodéveloppement, notamment TDA/H, syndrome dysexécutif. L'intrication de ces troubles cognitifs contribue à aggraver la lenteur de ces patients.

Cette étude nous a ainsi permis d'observer que le défaut d'orientation neuronale précoce lors du développement cérébral fœtal semble toucher principalement les fonctions cognitives du geste (praxies, fonctions exécutives, attention), entravant le geste dans sa réalisation et sa programmation, mais préserve les voies du regard, les compétences visuo-spatiales, et les aptitudes verbales et de raisonnement du patient.

Le syndrome des mouvements miroirs impacte les patients dans nombre d'activités de la vie quotidienne mais aussi dans leur sphère psychoaffective, et leur devenir scolaire et professionnel : apprentissages à l'écrit précocement entravés par le dysgraphisme, orientation en voie professionnelle pas toujours adaptée à leur trouble moteur.

Ce syndrome est donc une pathologie complexe à appréhender sur le plan physiopathologique et cognitif, avec en outre de forts enjeux de prise en charge pour améliorer le pronostic de ces enfants en termes d'autonomie et de bien-être.

En ce sens le bilan neuropsychologique est fortement recommandé chez ces patients afin d'étudier leurs profils de compétences et difficultés le plus finement possible, et pouvoir ainsi leur proposer des aménagements propres à chacun d'entre eux, tant au domicile que dans leurs loisirs et à l'école. Un des objectifs majeurs est de restaurer l'estime de soi fragilisée de ces enfants, en leur expliquant leur fonctionnement et en valorisant leurs nombreuses ressources.

Le travail avec un professionnel de la psychomotricité ou d'ergothérapie selon l'âge et les besoins est précieux pour ces patients, afin de développer leur conscience corporelle et leurs habiletés manuelles, mais aussi leur permettre de trouver des astuces pour compenser leur handicap et limiter celui-ci au mieux : en ce sens il est essentiel de sensibiliser le thérapeute sur le fonctionnement particulier de ces enfants et les conséquences au quotidien qu'entraînent les mouvements en miroir.

Sur le plan scolaire la mise en place d'un projet personnalisé de scolarité tenant compte de tous les troubles de l'enfant et l'optimisation de l'outil informatique sont des recommandations qui nous paraissent essentielles pour tous ces enfants.

De futures études à plus grande échelle nous semblent utiles pour conforter ces premiers résultats.

VII. Bibliographie

1. Mayston MJ, Harrison LM, Stephens JA. A neurophysiological study of mirror movements in adults and children. *Ann Neurol.* mai 1999;45(5):583-94.
2. Bonnet C, Roubertie A, Doummar D, Bahi-Buisson N, Cochen de Cock V, Roze E. Developmental and benign movement disorders in childhood. *Mov Disord Off J Mov Disord Soc.* 30 juill 2010;25(10):1317-34.
3. Adler C, Berweck S, Lidzba K, Becher T, Staudt M. Mirror movements in unilateral spastic cerebral palsy: Specific negative impact on bimanual activities of daily living. *Eur J Paediatr Neurol.* sept 2015;19(5):504-9.
4. Woods BT, Teuber HL. Mirror movements after childhood hemiparesis. *Neurology.* nov 1978;28(11):1152-7.
5. Gallea C, Popa T, Hubsch C, Valabregue R, Brochard V, Kundu P, et al. RAD51 deficiency disrupts the corticospinal lateralization of motor control. *Brain.* nov 2013;136(11):3333-46.
6. Franz EA, Fu Y. Pre-movement planning processes in people with congenital mirror movements. *Clin Neurophysiol.* oct 2017;128(10):1985-93.
7. Franz EA, Chiaroni-Clarke R, Woodrow S, Glendining KA, Jasoni CL, Robertson SP, et al. Congenital mirror movements: phenotypes associated with DCC and RAD51 mutations. *J Neurol Sci.* 15 avr 2015;351(1-2):140-5.
8. Le disque embryonnaire tridermique (3ème semaine) [Internet]. [cité 7 juill 2021]. Disponible sur: <http://www.embryology.ch/francais/hdisqueembry/triderm10.html>
9. Neurosciences/Le développement du système nerveux — Wikilivres [Internet]. [cité 7 juill 2021]. Disponible sur: https://fr.wikibooks.org/wiki/Neurosciences/Le_d%C3%A9veloppement_du_syst%C3%A8me_nerveux
10. Cours [Internet]. [cité 5 juill 2021]. Disponible sur: http://campus.cerimes.fr/histologie-et-embryologie-medicales/enseignement/embryo_15/site/html/1.html
11. gras, Ploix-Maes. 100 idées pour mieux comprendre ce qu'est l'intelligence [Internet]. Tom Pousse. [cité 7 juill 2021]. Disponible sur: <https://tompousse.fr/livre/100-idees-pour-mieux-comprendre-ce-quest-lintelligence/>
12. Djediat ; Boukroufa. Système Nerveux | Cervelet | Substance grise [Internet]. Scribd. [cité 9 juill 2021]. Disponible sur: <https://fr.scribd.com/presentation/292541684/Systeme-nerveux-pptx>
13. KUBIS N, CATALA M. DÉVELOPPEMENT ET MATURATION DU FAISCEAU PYRAMIDAL. *Datarevues00283770004902-3145* [Internet]. 10 mars 2008 [cité 29 mars 2020]; Disponible sur: <https://www.em-consulte.com/en/article/118640>
14. Welniarz Q, Dusart I, Gallea C, Roze E. One hand clapping: lateralization of motor control. *Front Neuroanat* [Internet]. 2 juin 2015 [cité 26 mars 2020];9. Disponible sur: <http://journal.frontiersin.org/Article/10.3389/fnana.2015.00075/abstract>
15. Méneret A, Franz EA, Trouillard O, Oliver TC, Zagar Y, Robertson SP, et al. Mutations in the netrin-1 gene cause congenital mirror movements. *J Clin Invest.* 25 sept 2017;127(11):3923-36.
16. Pourchet O, Morel M-P, Welniarz Q, Sarrazin N, Marti F, Heck N, et al. Loss of floor plate Netrin-1 impairs midline crossing of corticospinal axons and leads to mirror movements. *bioRxiv.* 24 févr 2020;2020.02.20.958595.

17. Orphanet: Mouvements en miroir congénitaux familiaux [Internet]. [cité 29 mars 2020]. Disponible sur: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=238722
18. Méneret A, Trouillard O, Vidailhet M, Depienne C, Roze E. Congenital mirror movements: no mutation in DNAL4 in 17 index cases. *J Neurol.* oct 2014;261(10):2030-1.
19. Depienne C, Cincotta M, Billot S, Bouteiller D, Groppa S, Brochard V, et al. A novel DCC mutation and genetic heterogeneity in congenital mirror movements. *Neurology.* 18 janv 2011;76(3):260-4.
20. Broutier L, Castets M. DCC : come back d'un gène suppresseur de tumeur controversé. *médecine/sciences.* 1 mai 2012;28(5):465-8.
21. Marsh APL, Heron D, Edwards TJ, Quartier A, Galea C, Nava C, et al. Mutations in DCC cause isolated agenesis of the corpus callosum with incomplete penetrance. *Nat Genet.* avr 2017;49(4):511-4.
22. Keino-Masu K, Masu M, Hinck L, Leonardo ED, Chan SS, Culotti JG, et al. Deleted in Colorectal Cancer (DCC) encodes a netrin receptor. *Cell.* 18 oct 1996;87(2):175-85.
23. Kennedy TE, Serafini T, de la Torre JR, Tessier-Lavigne M. Netrins are diffusible chemotropic factors for commissural axons in the embryonic spinal cord. *Cell.* 12 août 1994;78(3):425-35.
24. Serafini T, Kennedy TE, Galko MJ, Mirzayan C, Jessell TM, Tessier-Lavigne M. The netrins define a family of axon outgrowth-promoting proteins homologous to *C. elegans* UNC-6. *Cell.* 12 août 1994;78(3):409-24.
25. Shu T, Valentino K, Seaman C, Cooper H, Richards L. Expression of the Netrin-1 receptor, deleted in colorectal cancer (DCC), is largely confined to projecting neurons in the developing forebrain. *J Comp Neurol.* 10 janv 2000;416:201-12.
26. Finger JH, Bronson RT, Harris B, Johnson K, Przyborski SA, Ackerman SL. The Netrin 1 Receptors *Unc5h3* and *Dcc* Are Necessary at Multiple Choice Points for the Guidance of Corticospinal Tract Axons. *J Neurosci.* 1 déc 2002;22(23):10346-56.
27. Depienne C, Bouteiller D, Méneret A, Billot S, Groppa S, Klebe S, et al. RAD51 haploinsufficiency causes congenital mirror movements in humans. *Am J Hum Genet.* 10 févr 2012;90(2):301-7.
28. Méneret A, Depienne C, Riant F, Trouillard O, Bouteiller D, Cincotta M, et al. Congenital mirror movements: mutational analysis of RAD51 and DCC in 26 cases. *Neurology.* 3 juin 2014;82(22):1999-2002.
29. Cincotta M, Borgheresi A, Balestrieri F, Giovannelli F, Rossi S, Ragazzoni A, et al. Involvement of the human dorsal premotor cortex in unimanual motor control: an interference approach using transcranial magnetic stimulation. *Neurosci Lett.* 2 sept 2004;367(2):189-93.
30. Placzek M, Briscoe J. The floor plate: multiple cells, multiple signals. *Nat Rev Neurosci.* mars 2005;6(3):230-40.
31. Kessar N, Pringle N, Richardson WD. Ventral Neurogenesis and the Neuron-Glial Switch. *Neuron.* 13 sept 2001;31(5):677-80.
32. Colamarino SA, Tessier-Lavigne M. The role of the floor plate in axon guidance. *Annu Rev Neurosci.* 1995;18:497-529.
33. Wu Z, Makiyama S, Yam PT, Teo S, Renier N, Balekoglu N, et al. Long-Range Guidance of Spinal Commissural Axons by Netrin1 and Sonic Hedgehog from Midline Floor Plate Cells. *Neuron.* 20 févr 2019;101(4):635-647.e4.

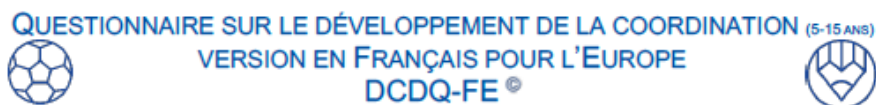
34. Varadarajan SG, Kong JH, Phan KD, Kao T-J, Panaitof SC, Cardin J, et al. Netrin1 Produced by Neural Progenitors, Not Floor Plate Cells, Is Required for Axon Guidance in the Spinal Cord. *Neuron*. 17 mai 2017;94(4):790-799.e3.
35. Shik ML, Severin FV, Orlovskii GN. [Control of walking and running by means of electric stimulation of the midbrain]. *Biofizika*. 1966;11(4):659-66.
36. Miller S, Van Der Burg J, Van Der Meché FGA. Locomotion in the cat: Basic programmes of movement. *Brain Res*. 27 juin 1975;91(2):239-53.
37. Hadders-Algra M. Early human motor development: From variation to the ability to vary and adapt. *Neurosci Biobehav Rev*. 2018;90:411-27.
38. Saillour Y. Physiopathologie des malformations du développement cortical associées à des mutations du gène tubuline 3. :136.
39. Ahmed I, Mittal K, Sheikh TI, Vasli N, Rafiq MA, Mikhailov A, et al. Identification of a homozygous splice site mutation in the dynein axonemal light chain 4 gene on 22q13.1 in a large consanguineous family from Pakistan with congenital mirror movement disorder. *Hum Genet*. nov 2014;133(11):1419-29.
40. Centre pour la recherche et l'innovation dans l'enseignement. Comprendre le cerveau: naissance d'une science de l'apprentissage [Internet]. Paris]; Bagnex: Organisation de coopération et de développement économiques ; Numilog; 2007 [cité 9 juill 2021]. Disponible sur: <https://doi.org/10.1787/9789264029156-fr>
41. A. Cartron et F. Winnykamen, Les Relations sociales chez l'enfant; genèse, développement, fonctions, Armand Colin, 1995. - Recherche Google [Internet]. [cité 9 juill 2021]. Disponible sur: https://www.google.com/search?q=A.+Cartron+et+F.+Winnykamen%2C+Les+Relations+sociales+chez+1%27enfant%3B+gen%C3%A8se%2C+d%C3%A9veloppement%2C+fonctions%2C+Armand+Colin%2C+1995.&rlz=1C1GCEA_enFR954FR954&oq=A.+Cartron+et+F.+Winnykamen%2C+Les+Relations+sociales+chez+1%27enfant%3B+gen%C3%A8se%2C+d%C3%A9veloppement%2C+fonctions%2C+Armand+Colin%2C+1995.&aqs=chrome..69i57.645j0j4&sourceid=chrome&ie=UTF-8
42. American psychiatric association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5™, 5th ed. Arlington, VA, US: American Psychiatric Publishing, Inc.; 2013. xlv, 947 p. (Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5™, 5th ed).
43. Zwicker JG, Missiuna C, Harris SR, Boyd LA. Developmental coordination disorder: a review and update. *Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc*. nov 2012;16(6):573-81.
44. Magnat J, Xavier J, Zammouri I, Cohen D. Troubles développementaux de la coordination (TDC) : perspective clinique et synthèse de l'état des connaissances. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc*. nov 2015;63(7):446-56.
45. Thapar A, Cooper M. Attention deficit hyperactivity disorder. *Lancet Lond Engl*. 19 mars 2016;387(10024):1240-50.
46. Lecendreux M, Silverstein M, Konofal E, Cortese S, Faraone SV. A 9-Year Follow-Up of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder in a Population Sample. *J Clin Psychiatry*. 7 mai 2019;80(3):18m12642.
47. Magnin E, Maurs C. Attention-deficit/hyperactivity disorder during adulthood. *Rev Neurol (Paris)*. août 2017;173(7-8):506-15.
48. Ayano G, Yohannes K, Abraha M. Epidemiology of attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) in children and adolescents in Africa: a systematic review and meta-analysis. *Ann Gen Psychiatry*. 2020;19:21.
49. Laëtitia C. Haute Autorité de santé. :199.

50. TDAH Ressources - Diagnostic [Internet]. [cité 24 mars 2021]. Disponible sur: http://www.tdah-ressources.org/-/Qu_est-ce_que_le_TDA/Depistage
51. Querne L, Fall S, Le Moing A-G, Bourel-Ponchel E, Delignières A, Simonnot A, et al. Effects of Methylphenidate on Default-Mode Network/Task-Positive Network Synchronization in Children With ADHD. *J Atten Disord*. 13 janv 2014;17.
52. Le bilan neuropsychologique | Fédération Française de Neurologie [Internet]. [cité 19 déc 2020]. Disponible sur: <https://www.ffn-neurologie.fr/grand-public/explorations-neurologiques/le-bilan-neuropsychologique>
53. Le bilan neuropsychologique chez l'enfant [Internet]. DYS-POSITIF. 2016 [cité 26 mars 2021]. Disponible sur: <https://www.dys-positif.fr/le-bilan-neuropsychologique-chez-lenfant/>
54. Spencer-Smith M, Knight JL, Lacaze E, Irc5 Consortium, Depienne C, Lockhart PJ, et al. Callosal agenesis and congenital mirror movements: outcomes associated with *DCC* mutations. *Dev Med Child Neurol*. 14 févr 2020;dmcn.14486.
55. Yaroglu Kazanci S. Attention Deficit Hyperactivity Disorder in a Patient With Congenital Mirror Movement Disorder and Colpocephaly. *Iran J Pediatr* [Internet]. 6 oct 2015 [cité 26 mars 2020];25(5). Disponible sur: <http://ijp.tums.pub/en/articles/1787.html>
56. Ray-Kaesler S, Thommen E, Martini R, Jover M, Gurtner B, Bertrand AM. Psychometric assessment of the French European Developmental Coordination Disorder Questionnaire (DCDQ-FE). *PLoS One*. 2019;14(5):e0217280.
57. Bertrand AM, Thommen E, Martini R, Ray-Kaesler S. Validation transculturelle du « Developmental Coordination Disorder Questionnaire'07 » à la population francophone d'Europe: le QTAC-FE. 2016 [cité 10 avr 2021]; Disponible sur: <http://www.rfre.org/index.php/RFRE/article/view/36>
58. MABC-2 - Batterie d'évaluation du mouvement chez l'enfant - 2nde édition [Internet]. Pearson Clinical & Talent Assessment. [cité 11 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.pearsonclinical.fr/mabc-2-batterie-d-evaluation-du-mouvement-chez-l-enfant-seconde-edition>
59. Lewandowski C. Le M-ABC 2 : intérêt de cet outil « révisé » pour l'évaluation des coordinations motrices. In 2016.
60. Roulin J-L. Site web du QUIZZ : www.psychometrie.jlroulin.fr :196.
61. David Wechsler. In: Wikipédia [Internet]. 2020 [cité 27 mars 2021]. Disponible sur: https://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=David_Wechsler&oldid=178072628
62. Grégoire J. Comment interpréter les indices du Wisc-v ? *J Psychol*. 1 janv 2017;343:24.
63. Laporte E, Terriot K. WISC-V : une évolution attendue et nécessaire. *Orientat Sc Prof* [Internet]. 15 mars 2018 [cité 19 déc 2020];(47/1). Disponible sur: <http://journals.openedition.org/osp/5658>
64. Korkman M, Kirk U, Kemp S. NEPSY : Bilan neuropsychologique de l'enfant. :1.
65. Kemp SL, Korkman M. *Essentials of NEPSY-II Assessment*. John Wiley & Sons; 2010.
66. Barnett AL. Motor Assessment in Developmental Coordination Disorder: From Identification to Intervention. *Int J Disabil Dev Educ*. 1 juin 2008;55(2):113-29.
67. Marcellin C. Dès que la tâche est complexe... La figure complexe de Rey. :16.

68. Bilan psychologique, la Figure de Rey [Internet]. Psychologue à Vendargues. 2017 [cité 17 avr 2021]. Disponible sur: <http://www.psychologue-montpellier34.fr/2017/10/18/bilan-psychologique-la-figure-de-rey/>
69. BHK - Échelle d'évaluation rapide de l'écriture chez l'enfant [Internet]. Pearson Clinical & Talent Assessment. [cité 18 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.pearsonclinical.fr/bhk-echelle-devaluation-rapide-de-lecriture-chez-lenfant>
70. Beaussart, Mayer. De la difficulté graphique à la dysgraphie chez l'adolescent : profils, parcours thérapeutiques, pistes pour la remédiation et la guidance. 2015.
71. Evaluation diagnostique - L'évaluation psychologique - Le TDAH et l'école [Internet]. Le TDAH et l'école - Trouble Déficit de l'Attention / Hyperactivité. [cité 18 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.tdahecole.fr/l-evaluation-psychologique>
72. TEA-CH - Test d'Évaluation de l'Attention chez l'enfant [Internet]. Pearson Clinical & Talent Assessment. [cité 18 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.pearsonclinical.fr/tea-ch-test-devaluation-de-lattention-chez-lenfant>
73. Piek JP, Dyck MJ, Francis M, Conwell A. Working memory, processing speed, and set-shifting in children with developmental coordination disorder and attention-deficit-hyperactivity disorder. *Dev Med Child Neurol*. 2007;49(9):678-83.
74. Pisella L, Vialatte A, Martel M, Prost-Lefebvre M, Caton M-C, Stalder M, et al. Elementary visuospatial perception deficit in children with neurodevelopmental disorders. *Dev Med Child Neurol*. 2021;63(4):457-64.
75. Kastner J, Petermann F. [Developmental coordination disorder: relations between deficits in movement and cognition]. *Klin Padiatr*. 1 janv 2010;222(1):26-34.
76. Jascenoka J, Petermann F. Developmental coordination disorders and learning behavior: Do children with developmental coordination disorders show different learning behaviors? *Monatsschrift Kinderheilkd - MONATSSCHR KINDERHEILK*. 1 janv 2010;158:455-62.
77. Bernardi M, Leonard HC, Hill EL, Botting N, Henry LA. Executive functions in children with developmental coordination disorder: a 2-year follow-up study. *Dev Med Child Neurol*. 2018;60(3):306-13.
78. Flapper BC, Schoemaker MM. Effects of methylphenidate on quality of life in children with both developmental coordination disorder and ADHD. *Dev Med Child Neurol*. 2008;50(4):294-9.
79. Bart O, Daniel L, Dan O, Bar-Haim Y. Influence of methylphenidate on motor performance and attention in children with developmental coordination disorder and attention deficit hyperactive disorder. *Res Dev Disabil*. 1 juin 2013;34(6):1922-7.
80. Harrowell I, Hollén L, Lingam R, Emond A. The impact of developmental coordination disorder on educational achievement in secondary school. *Res Dev Disabil*. 1 janv 2018;72:13-22.

VIII. Annexes

Annexe 1 : Questionnaire d'identification du trouble développemental de la coordination DCDQ-FC



Nom, prénom de l'enfant : _____ Date du jour : _____
 Nom, prénom du répondant : _____ Date de naissance de l'enfant : _____
 Lien avec l'enfant (père, mère) : _____ Âge de l'enfant : _____

Année	Mois	Jour

Ce questionnaire aborde des habiletés motrices dont votre enfant se sert pour faire des activités avec ses mains ou lorsqu'il bouge.

Pour chaque description, cochez la case qui représente le mieux le fonctionnement de votre enfant.

Les coordinations d'un enfant s'améliorent chaque année à mesure qu'il grandit. Pour cette raison, il sera plus facile pour vous de choisir une réponse si vous comparez le niveau de coordination de votre enfant avec celui d'autres enfants du même âge. Si votre enfant fonctionne de manière comparable aux enfants du même âge, ou mieux que les autres, cochez la réponse 5.

	La description correspond :				
	pas du tout à mon enfant	un peu à mon enfant	modérément à mon enfant	assez à mon enfant	tout à fait à mon enfant
	1	2	3	4	5
1. Votre enfant lance un ballon de manière contrôlée et précise.					
2. Votre enfant attrape une petite balle (par exemple de la taille d'une balle de tennis) lancée sur lui d'une distance d'environ 2 à 2,5 mètres.					
3. Votre enfant frappe avec précision une balle ou un volant lancé sur lui avec une raquette.					
4. Votre enfant saute facilement par-dessus des obstacles que l'on trouve dans les jardins et les aires de jeu.					
5. Votre enfant court vite et de façon comparable à celle des enfants du même âge et du même sexe.					
6. Lorsque votre enfant a le projet de faire une activité motrice, il/elle peut effectivement la réaliser (par ex. construire une cabane, utiliser des installations d'aires de jeu, faire un jeu de construction, un bricolage).					

QUESTIONNAIRE SUR LE DÉVELOPPEMENT DE LA COORDINATION (5-15 ANS)
VERSION EN FRANÇAIS POUR L'EUROPE - DCDQ-FE[®]

	La description correspond :				
	pas du tout à mon enfant	un peu à mon enfant	modérément à mon enfant	assez à mon enfant	tout à fait à mon enfant
	1	2	3	4	5
7. Votre enfant écrit, ou s'il/elle n'écrit pas encore, dessine suffisamment rapidement pour suivre le rythme des enfants de sa classe.					
8. Votre enfant écrit des lettres, des chiffres et des mots de manière lisible et précise, ou s'il/elle n'écrit pas encore, colorie sans dépasser et fait des dessins que vous pouvez reconnaître.					
9. Votre enfant fournit une pression adaptée pour écrire ou dessiner (il/elle ne tient pas son crayon de manière crispée, son écriture n'est pas appuyée ou trop foncée, ni trop claire).					
10. Votre enfant découpe des images et des formes avec précision et facilité.					
11. Votre enfant s'intéresse et aime participer aux activités sportives ou jeux dynamiques qui nécessitent de bonnes capacités motrices.					
12. Votre enfant apprend facilement de nouvelles activités motrices (par exemple nager, faire du patin à roulettes) et n'a pas besoin de plus de pratique ou de temps que les enfants de son âge pour atteindre le même niveau de réalisation.					
13. Votre enfant effectue avec rapidité et facilité les activités ordinaires de la vie quotidienne (par exemple ranger ses affaires, enfiler et lacer ses chaussures, s'habiller, etc.)					
14. Votre enfant vous semble adroit (n'a pas tendance à renverser ou casser les objets).					
15. Votre enfant peut rester assis en se tenant droit un certain temps (ne se fatigue pas facilement ou ne s'avachit pas comme s'il tombait de sa chaise).					

QUESTIONNAIRE SUR LE DÉVELOPPEMENT DE LA COORDINATION (5-15 ANS)
VERSION EN FRANÇAIS POUR L'EUROPE DCDQ-FE® : FEUILLE DE SCORES

Nom, prénom de l'enfant : _____ Date du jour : _____

Date de naissance : _____ Âge de l'enfant : _____

	Contrôle durant le mouvement	Motricité fine/Écriture	Coordination globale
1. Lance un ballon			
2. Attrape une balle			
3. Frappe une balle, un volant			
4. Saute par-dessus			
5. Court vite			
6. Planifie une activité motrice			
7. Écrit rapidement			
8. Écrit lisiblement			
9. Fournit une pression adaptée			
10. Découpe			
11. Aime les activités sportives			
12. Apprend de nouvelles habiletés			
13. Rapide et efficace			
14. Semble adroit			
15. Reste assis en se tenant droit			

TOTAL $\frac{\quad}{/ 30}$ + $\frac{\quad}{/ 20}$ + $\frac{\quad}{/ 25}$ = $\frac{\quad}{/ 75}$
 Contrôle durant Motricité fine/ Coordination TOTAL
 le mouvement Écriture globale

Pour les enfants âgés entre 5 ans 0 mois et 14 ans 11 mois

- 15-56 à risque de TDC
- 57-75 probablement pas de TDC

Annexe 2 : Fiche reprenant les critères du DSM-V portant sur les critères des Troubles Déficitaires de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH)

Critères DSM-V du Trouble déficitaire de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDA/H)

Vous êtes : le père la mère

NOM de l'enfant :

Prénom de l'enfant :

Date de naissance : __ / __ / __

Date du bilan : __ / __ / __

1. Inattention*		Oui/Non
a. Souvent, ne parvient pas à prêter attention aux détails ou fait des fautes d'inattention dans les devoirs scolaires ou d'autres activités (<i>ex : néglige ou ne remarque pas des détails, le travail est imprécis</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b. A souvent du mal à soutenir son attention au travail ou dans les jeux (<i>ex : a du mal à rester concentré pendant les cours, les conversations ou la lecture de longs textes</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c. Semble souvent ne pas écouter quand on lui parle personnellement (<i>ex : a l'esprit ailleurs, même en l'absence d'une source de distraction évidente</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d. Souvent, ne se conforme pas aux consignes et ne parvient pas à mener à terme ses devoirs scolaires ou ses tâches domestiques (<i>ex : commence des tâches mais se déconcentre vite et se laisse facilement distraire</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e. A souvent du mal à organiser ses travaux ou ses activités (<i>ex : difficulté à gérer des tâches comportant plusieurs étapes ; difficulté à garder ses affaires et ses documents en ordre; travail brouillon ou désordonné; mauvaise gestion du temps; écboue à respecter les délais</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f. Souvent évite, a en aversion ou fait à contrecœur les tâches qui nécessitent un effort mental soutenu (<i>ex : le travail scolaire ou les devoirs à la maison...</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g. Perd souvent les objets nécessaires à son travail ou ses activités (<i>matériel scolaire, crayons, livres, outils, portefeuille, clés, documents, lunettes, téléphone mobile</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h. Se laisse souvent facilement distraire par des stimuli externes ou passe du "coq à l'âne"	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i. A des oublis fréquents dans la vie quotidienne (<i>ex : faire les tâches ménagères, respecter les rendez-vous...</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Total Inattention	/9	

2. Hyperactivité et impulsivité*		Oui/Non
a. Remue souvent les mains ou les pieds ou se tortille sur son siège	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b. Se lève souvent en classe ou dans d'autres situations où il est supposé rester assis (<i>ex : quitte sa place en classe, durant un repas...</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c. Souvent, court ou grimpe partout, dans des situations où cela est inapproprié ou chez les adolescents, cela peut se limiter à un sentiment d'impatience motrice	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d. Est souvent incapable de se tenir tranquille dans les jeux ou les activités de loisirs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
e. Est souvent "sur la brèche" ou agit comme s'il était "monté sur ressorts" (<i>ex : n'aime pas rester tranquille pendant un temps prolongé ou est alors mal à l'aise, comme au restaurant ou dans une réunion ; peut-être perçu par les autres comme impatient ou comme difficile à suivre</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
f. Parle souvent trop	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
g. Laisse souvent échapper la réponse à une question qui n'est pas encore entièrement posée (<i>ex : termine les phrases des autres ; ne peut pas attendre son tour dans une conversation</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
h. A souvent du mal à attendre son tour (<i>ex : dans une file d'attente</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
i. Interrompt souvent les autres ou impose sa présence (<i>ex : fait irruption dans les conversations, les jeux ou les activités; peut se mettre à utiliser les affaires des autres sans le demander ou en recevoir la permission</i>)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Total Hyperactivité / Impulsivité	/9	

Annexe 3 : échelle de Wechsler du WISC-V



Nom de l'enfant : _____

Nom du psychologue : _____

Conversion des notes brutes en notes standard

Subtest	Note brute	Note standard				
Cubes	<input type="text"/>					
Similitudes	<input type="text"/>					
Matrices	<input type="text"/>					
Mémoire des chiffres	<input type="text"/>					
Code	<input type="text"/>					
Vocabulaire	<input type="text"/>					
Balances	<input type="text"/>					
Puzzles visuels	<input type="text"/>					()
Mémoire des images	<input type="text"/>					()
Symboles	<input type="text"/>					()
Information	<input type="text"/>					()
Séquence Lettres-Chiffres	<input type="text"/>					()
Barrage	<input type="text"/>					()
Compréhension	<input type="text"/>					()
Arithmétique	<input type="text"/>					()
Somme des notes standard		<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Comp. Verb. Visuo spat. Rais. Flu. Mem. Trav. Vit. Trait. Échelle Totale

Conversion des sommes des notes standard en notes composites

Échelle	Somme des notes standard	Note composite	Rang percentile	Intervalle de confiance 90% ou 95%
Compréhension Verbale	<input type="text"/>	ICV <input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Visuospatial	<input type="text"/>	IVS <input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Raisonnement Fluide	<input type="text"/>	IRF <input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Mémoire de Travail	<input type="text"/>	IMT <input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Vitesse de Traitement	<input type="text"/>	IVT <input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Échelle Totale	<input type="text"/>	QIT <input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Calcul de l'âge de l'enfant

	Année	Mois	Jour
Date d'administration	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Date de naissance	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Âge	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Profil des notes standard

	Compréhension Verbale			Visuo spatial		Rais. Fluide			Mém. de Travail			Vitesse de Traitement		
	SIM	VOC	INF COM	CUB	PUZ	MAT	BAL	ARI	MCH	MIM	SLC	COD	SYM	BAR
19	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
18	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
17	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
16	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
15	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
14	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
13	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
12	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
11	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
10	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
9	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
8	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
7	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
6	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
5	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
4	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
3	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
2	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•
1	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•

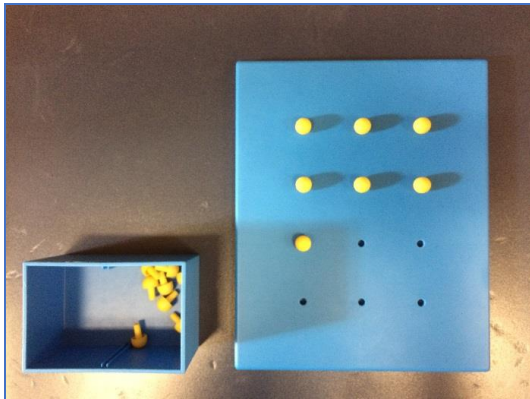
Profil des notes composites

	ICV	IVS	IRF	IMT	IVT	QIT
160						
155						
150						
145						
140						
135						
130						
125						
120						
115						
110						
105						
100						
95						
90						
85						
80						
75						
70						
65						
60						
55						
50						
45						
40						

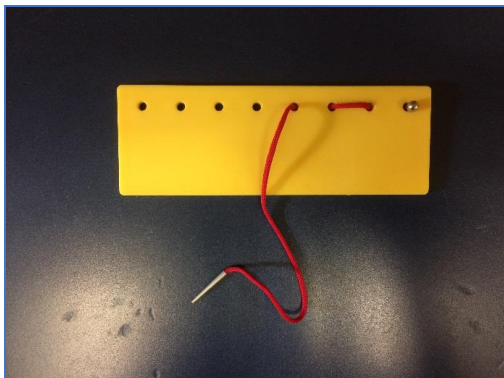
Annexe 4 : Epreuve du test MABC-2

DEXTÉRITÉ MANUELLE	VISER ET ATTRAPER	ÉQUILIBRE STATIQUE ET DYNAMIQUE
3 À 6 ANS		
<ul style="list-style-type: none"> • Mettre des jetons dans une tirelire • Enfiler des cubes • Suivre le trajet 1 (forme du trajet modifiée) 	<ul style="list-style-type: none"> • Attraper le sac lesté • Lancer le sac lesté sur le tapis 	<ul style="list-style-type: none"> • Se tenir en équilibre sur une jambe • Marcher sur la pointe des pieds • Sauter sur les tapis
7 À 10 ANS		
<ul style="list-style-type: none"> • Placer les chevilles (Nouvelle position de départ/disposition) • Enfiler le lacet (planchette plus longue) • Suivre le trajet 2 (forme du trajet modifiée) 	<ul style="list-style-type: none"> • Attraper à deux mains (avec rebond pour 7-8 ans ; sans pour 9-10 ans) • Lancer le sac lesté sur le tapis (tapis cible au lieu de la boîte + tapis) 	<ul style="list-style-type: none"> • Se tenir en équilibre sur une planche • Marcher talon-pointe en avant • Sauter à cloche pied sur les tapis
11 À 16 ANS		
<ul style="list-style-type: none"> • Retourner les chevilles • Faire un triangle avec des écrous et des boulons • Suivre le trajet 3 (forme du trajet modifiée) 	<ul style="list-style-type: none"> • Attraper avec une main • Lancer la balle sur la cible 	<ul style="list-style-type: none"> • Se tenir en équilibre sur deux planches • Marcher talon-pointe à reculons • Sauter en zig-zag
■ Épreuve modifiée		■ Nouvelle épreuve

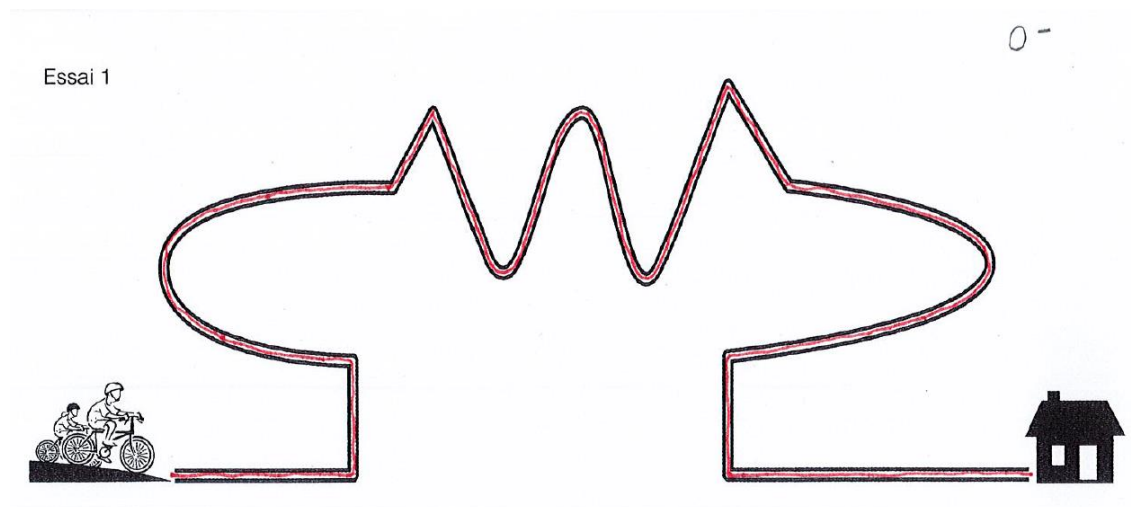
Annexe 5 : MABC-2 épreuves dextérités manuelle, *exemple : Placer les chevilles*



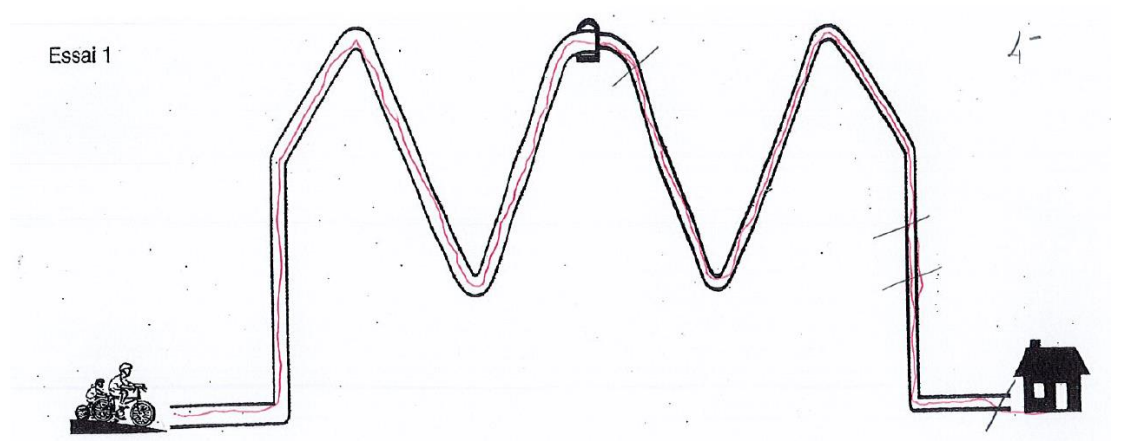
Annexe 6 : MABC-2 épreuves dextérités coordination manuelle, *exemple Enfilet le lacet*



Annexe 7 : Epreuves suivre le trajets du MABC-2 par le Patient n°2 (qualité du geste préservée en coordination oculomanuelle)



Annexe 8 : Epreuves suivre le trajets du MABC-2 par le Patient n°7 (qualité du geste altérée)



Annexe 9 : Texte à recopier BHK enfant

Texte à recopier

Il fait très beau
Je suis bien
Je vois de l'eau
mais je ne sais pas
où elle va

L'eau venait sur les côtés, avec une grande
force. Des enfants étaient près de moi. Le plus petit,

Annexe 11 : Exemple rédaction BHK Ado par le Patient n°2 (vitesse très abaissée mais qualité graphique correcte)

Il fait très beau

Je suis bien

Je vois de l'eau

mais je ne sais pas
où elle va

L'eau venait sur les côtés, avec une grande
force. Des enfants étaient près de moi. Le plus petit,
donnait ses affaires à une femme,

cette femme, qui était grande et belle, devait être une amie. Elle
lui avait pris la main, et je les voyais aller vers une place :
la plus belle de notre ville ! Un des enfants, donnait des choses à
un autre ; mais, je ne

Annexe 12 : Exemple rédaction BHK Ado par le Patient n°7 (dysgraphie qualitative)

Il fait très beau

je suis bien

je vois l'eau de

mais je ne sais pas

où elle va.

L'eau venait sur les côtés, avec une grande
force.

Des enfants ~~se~~ étaient près de moi. Le plus petit,
donnait ses affaires à une femme,

Cette femme, qui était

Abstract

Neuropsychological profile of children with congenital mirror movement syndrome

Background: Congenital mirror movement syndrome (CMM) is a rare disorder in which involuntary movements on one side of the body accompany and mirror voluntary movements on the opposite side. Affected patients have difficulties in unimanual movements. CMM is an early neurodevelopmental disorder.

Objective: To identify neuropsychological profile of children with CMM, possible neurodevelopmental disorders associated, and to specify the impact on praxis and attentional functions.

Method: A cohort of 7 children with isolated CMM, without corpus callosum anomaly, underwent neuropaediatric exam then neuropsychological assessment by a single neuropsychologist expert in coordination disorder.

Results: All the children showed a significant slowness of gesture execution, mainly related to their cognitive effort to control the MM. Five children had a developmental coordination disorder (DCD) profile, and 5 children had an attention deficit disorder with or without hyperactivity (ADHD). 2 patients showed dysexecutive syndrome. None had intellectual disabilities.

Conclusion: Congenital mirror syndrome is an early neurodevelopmental disorder impacted gesture: all patients have execution speed slowed down by the cognitive cost of trying to control the MM; in many cases the most severe and extended gesture impairment is strictly similar to a DCD (imprecise gesture, impact of all type of coordination...). ADHD is frequently associated. So various related cognitive factors such as severe praxis impairment and executive disorders can contribute to worsening slowness. It is therefore a syndrome whose impact in all spheres of life should not be minimized, encouraging early identification and a diagnostic and management approach similar to that recommended for any child with neurodevelopmental disorders.

*Keywords (english) : Congenital mirror movements, Neuropsychological assessment
Neurodevelopmental disorder, Developmental coordination disorder, paediatric population.*

Profil neuropsychologique des enfants porteurs du syndrome des mouvements miroirs congénitaux

Contexte : Le syndrome des mouvements miroirs congénitaux (CMM) est une pathologie rare dans laquelle des mouvements involontaires d'un côté du corps accompagnent en miroir les mouvements volontaires du côté opposé. Les patients atteints ont donc des difficultés dans les mouvements unimanuels. Le CMM est un trouble du neurodéveloppement précoce.

Objectif : Identifier le profil neuropsychologique des enfants atteints de CMM, les troubles neurodéveloppementaux éventuels associés à ce syndrome, et préciser l'impact sur les fonctions praxiques et attentionnelles.

Méthode : Une cohorte de 7 enfants porteurs de CMM isolés, sans anomalie du corps calleux, a été évaluée sur le plan clinique neuropédiatrique puis sur le plan neuropsychologique par une unique neuropsychologue experte des troubles praxiques.

Résultats : Les 7 enfants CMM présentent tous une importante lenteur d'exécution, principalement liée à leurs efforts cognitifs de tentatives de contrôle des MM. 5 enfants présentent un profil de trouble du développement de la coordination (TDC), et 5 enfants présentent un trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH). 2 patients ont un syndrome dysexécutif. Aucun enfant ne présente de trouble du développement intellectuel.

Conclusion : Le syndrome des mouvements miroirs congénitaux est un trouble du neurodéveloppement précoce impactant le geste : tous les patients ont une vitesse d'exécution ralentie par leurs efforts cognitifs pour tenter de contrôler leurs MM ; dans de nombreux cas l'atteinte plus sévère et étendue du geste s'apparente strictement à un TDC (geste imprécis, atteinte de tous les types de coordination...). Un TDAH est fréquemment associé. Selon les patients, divers facteurs cognitifs intriqués peuvent donc aggraver cette lenteur : troubles praxiques sévères, troubles exécutifs. Il s'agit donc d'un syndrome dont il ne faut pas minimiser l'impact dans toutes les sphères de la vie, incitant à un repérage précoce, et à une conduite diagnostique et de prise en charge similaire à celle recommandée pour tout enfant porteur de troubles du neurodéveloppement.

Mots clés (français) : Mouvements miroirs congénitaux, Bilan neuropsychologique, Trouble du neurodéveloppement, Trouble du développement de la coordination, population pédiatrique.

Université de Paris
UFR de Médecine de Paris Centre
15, rue de l'Ecole de Médecine
75270 Paris cedex 06