

Université de Montréal

**Évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux pour le dépistage des troubles neurocognitifs chez les personnes avec un syndrome de Down : Une revue systématique.**

*Par*

**Christian Esselakoy Asseke**

Département de psychologie, Faculté des Arts et des Sciences

Mémoire présenté en vue de l'obtention du grade de la maîtrise (M. Sc) en psychologie, option neurosciences cognitives et neuropsychologie

Octobre 2023

© Esselakoy Asseke Christian, 2023

*Ce mémoire intitulé*

**Évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux pour le dépistage des troubles neurocognitifs chez les personnes avec un syndrome de Down : Une revue systématique.**

*Présenté par*

**Christian Esselakoy Asseke**

*A été évalué par un jury composé des personnes suivantes :*

**Isabelle Peretz**

Présidente-rapporteuse

**Benjamin Boller**

Directeur de recherche

**Carol Hudon (Université Laval)**

Examineur externe



## Résumé et mots-clés

La maladie d'Alzheimer (MA) est fréquente chez les personnes avec un syndrome de Down (SD). Cependant, détecter les premiers signes de la maladie est difficile en raison de la déficience intellectuelle (DI), du vieillissement cognitif précoce et de la prévalence élevée de problèmes de santé pouvant affecter la cognition. La MA est souvent diagnostiquée seulement au stade de la démence. L'un des défis est de déterminer si les troubles cognitifs sont liés à la DI ou à un déclin par rapport à un état antérieur. Pour surmonter ce problème, différents instruments d'évaluation sont utilisés, mais ils manquent de sensibilité et de spécificité et les premiers stades de cette maladie posent un défi. L'objectif de cette étude était de passer en revue de manière systématique les instruments permettant de détecter les premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un SD. Nous avons utilisé la méthodologie PRISMA pour identifier les articles publiés en anglais avant décembre 2022 dans quatre bases des données: PsycInfo, MEDLINE, Health and Psychosocial Instruments et Embase. Au total, 1 325 articles ont été identifiés, dont 75 pertinents après une sélection minutieuse. Ils portaient sur 40 instruments d'évaluation, tels que des questionnaires, des tests cognitifs et des batteries. Les données provenaient de 17 pays, principalement d'Europe et d'Amérique du Nord, avec 10 021 participants avec une déficience intellectuelle. Parmi eux, 6 708 avaient un syndrome de Down, et les études étaient principalement en anglais. Certains questionnaires/échelles, comme le Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities, l'Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly et le Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities, des tests cognitifs tels que le Cued Recall Test, Picture Memory Impairment Screen for People with Intellectual Disability et le Down Syndrome Mental Status Examination, et la batterie National Task Group-Early Detection Screen for Dementia , sont

recommandés pour la détection des premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Pour une évaluation plus complète, le Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities est recommandé.

**Mots-clés** : Syndrome de Down, maladie d'Alzheimer, évaluation cognitive, évaluation comportementale, sensibilité, spécificité, Revue systématique.

## **Abstract and keywords**

Alzheimer's Disease (AD) is prevalent in individuals with Down Syndrome (DS). However, detecting early signs of the disease is challenging due to intellectual disability (ID), early cognitive aging, and a high prevalence of health issues that can impact cognition. AD is often diagnosed only at the dementia stage. One challenge is determining whether cognitive impairments are linked to ID or a decline from a previous state. To address this issue, various assessment tools are utilized, but their lack of sensitivity and specificity for early stages of AD presents a challenge. The objective of this study was to systematically review instruments for detecting early symptoms of AD in individuals with DS. We employed the PRISMA methodology to identify articles published in English before December 2022 in four databases: PsycInfo, MEDLINE, Health and Psychosocial Instruments, and Embase. A total of 1,325 articles were identified, with 75 deemed relevant after careful selection. They covered 40 assessment instruments, including questionnaires, cognitive tests, and test batteries. Data were sourced from 17 countries, primarily in Europe and North America, involving 10,021 participants with intellectual disabilities. Among them, 6,708 had DS, and the studies were predominantly in English. Some questionnaires/scales such as Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities, Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly, and Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities, cognitive tests like Cued Recall Test, Picture Memory Impairment Screen for People with Intellectual Disability, and Down Syndrome Mental Status Examination, as well as the National Task Group-Early Detection Screen for Dementia battery, are recommended for detecting early symptoms of AD in individuals with DS. For a more comprehensive assessment, Cambridge Examination for

Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities are recommended.

**Keywords:** Down Syndrome, Alzheimer's Disease, cognitive assessment, behavioral assessment, sensitivity, specificity, Systematic Review.

## Tables des matières

<i>Résumé et mots-clés</i> .....	<i>i</i>
<i>Abstract and keywords</i> .....	<i>iii</i>
<i>Tables des matières</i> .....	<i>v</i>
<i>Liste des tableaux</i> .....	<i>viii</i>
<i>Liste des figures</i> .....	<i>ix</i>
<i>Liste des sigles et abréviations</i> .....	<i>x</i>
<i>Remerciements</i> .....	<i>1</i>
<b>Chapitre 1 .Introduction</b> .....	<b>2</b>
1.1. Contexte .....	2
1.2. Objectifs de la recherche .....	7
<b>Chapitre 2. Recension des écrits</b> .....	<b>8</b>
2.1. Le Syndrome de Down .....	8
2.2. La déficience intellectuelle .....	10
2.3. Le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer .....	12
2.4. Évolution clinique de la MA chez les adultes avec un SD .....	14
2.5. Profil neurocognitif .....	16
<b>Chapitre 3. Article scientifique</b> .....	<b>18</b>
3.1. Introduction .....	20
3.2. Méthodologie .....	22
3.2.1. Protocole et préenregistrement .....	22
3.2.2. Critères d'admissibilité .....	22
3.2.2.1. <i>Population</i> .....	22
3.2.2.2. <i>Intervention ou exposition</i> .....	23
3.2.2.3. <i>Comparaison</i> .....	23
3.2.2.4. <i>Résultats</i> .....	24
3.2.2.5. <i>Plan d'études</i> .....	24
3.2.3. Sources d'information et stratégie de recherche .....	24
3.2.4. Critères d'éligibilité .....	25
3.2.4.1. <i>Critères d'éligibilité des études</i> .....	25



3.2.4.2. Critère de non-éligibilité des études .....	26
3.2.5. Processus de sélection.....	26
3.3. Évaluation du risque de biais et de la qualité des études .....	27
<i>Figure 1. Diagramme de flux PRISMA.....</i>	<i>29</i>
3.4. Résultats.....	30
<i>Figure 2. Répartition des instruments par pays.....</i>	<i>30</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses .....</i>	<i>31</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>32</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>33</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>34</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>35</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>36</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>37</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite) .....</i>	<i>38</i>
<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (fin) .....</i>	<i>39</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude.....</i>	<i>40</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>41</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>42</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>43</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>44</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>45</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>46</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>47</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>48</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite).....</i>	<i>49</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (fin) .....</i>	<i>50</i>
3.5. Discussion .....	51
3.5.1. Questionnaires/échelles.....	51
3.5.2. Tests cognitifs .....	53
3.5.3. Batteries .....	54
3.5.4. Conclusion .....	55

<b>Chapitre 4. Discussion générale</b> .....	57
4.1. Résumé de l’objectif et des résultats de l’étude.....	57
4.2. Niveau de la DI chez les personnes avec un SD.....	57
4.3. Instruments d'évaluation.....	59
4.3.1. Questionnaires/échelles.....	59
4.3.2. Tests cognitifs.....	59
4.3.3. Batteries.....	60
4.4. Limites.....	61
4.5. Risque des biais des articles évalués avec NOS.....	62
4.6. Perspectives cliniques.....	62
4.7. Pistes de recherches futures.....	63
4.8. Conclusion générale.....	64
<b>Références bibliographiques</b> .....	66
<i>Annexes 1. Liste d'instruments d'évaluation</i> .....	93
<i>Annexe 2. Langue de passation de test</i> .....	109
<i>Annexe 3. Instruments et niveau de DI</i> .....	110
<i>Annexe 4. Liste de contrôle PRISMA-P 2015</i> .....	111
<i>Annexe 5. Équation de recherche</i> .....	116
<i>Annexe 6. Tableaux d'analyses de risques des biais des études avec le Newcastle Ottawa Scale (NOS)</i> .....	117

## Liste des tableaux

<i>Tableau 1. Caractéristiques des études incluses .....</i>	<i>31</i>
<i>Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude .....</i>	<i>40</i>

## Liste des figures

<i>Figure 1. Diagramme de flux PRISMA.....</i>	<i>29</i>
<i>Figure 2. Répartition des études selon les pays.....</i>	<i>30</i>

## Liste des sigles et abréviations

**AADS:** Assessment for Adults with Developmental Disabilities

**ABDQ:** Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire

**ABS-2:** Adaptive Behavior Scale

**ABS-RC-2:** Adaptive Behavior Scale - Residential and Community: Second Edition

**ACTB:** Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome

**AFAST-I:** Alzheimer's Functional Assessment Tool for Italian

**AVQ:** Activités de la vie quotidienne

**A $\beta$ :** Amyloïde bêta

**BADS-ID:** Behavioural assessment of dysexecutive functioning-intellectual disabilities  
adaptation

**BFT:** Brief Praxis Test

**BPSD-DS:** Behavioral and Psychological Symptoms of Dementia in Down Syndrome

**CAMCOG-DS:** Cambridge Cognitive Examination for Older Adults with Down's Syndrome

**CAMDEX-DS:** Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's  
Syndrome and Others with Intellectual Disabilities

**CDR-DS:** Clinical Dementia Rating Scale

**CMI-10:** Classification internationale des maladies, 10e révision

**CRT:** Cued Recall Test

**CS-DS:** Cognitive Scale for Down Syndrome

**DI:** Déficience intellectuelle

**DLQ/DMR:** Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities

**DLSQ:** Daily Living Skills Questionnaire

**DSDS:** Dementia Scale for Down Syndrome

**DSM-III, IV ou V:** Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, 3<sup>e</sup>, 4<sup>e</sup> ou 5<sup>e</sup> édition

**DSMSE:** Down Syndrome Mental Status Examination

**DSQIID:** Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities

**Dyspraxia-DS:** Dyspraxia Scale for adults with Down syndrome

**Friedman Interview:** Friedman Assessment Protocol for Dementia in Down Syndrome

**GDSDS:** Global Deterioration Scale for Down Syndrome

**HUI-Ch:** Health utilities index in Chinese subjects with down syndrome

**IQCODE:** Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly

**Johansson Interview:** Johansson interview for Early Detection of Dementia in Down Syndrome

**KBIT-2:** Kauffman Brief Intelligence Test

**Leiter-3:** Leiter International Performance Scale

**MA:** Maladie d'Alzheimer

**mCRT:** Modifie Cued Recall Test

**MOSES-DS:** Multi-Dimensional Observation Scale for Elderly Subjects

**MPC:** Memory problems Checklist

**NINCDS/ADRDA:** National Institute of Neurological and Communicative Disorders and

Stroke/Alzheimer's Disease and Related Disorders Association

**NOS:** Newcastle-Ottawa Scale

**NTG-EDSD:** National Task Group-Early Detection Screen for Dementia

**OMQ-PF:** Observer Memory Questionnaire – Parent Form

**P-AID:** Psychopathology checklists for Adults with Intellectual Disability

**PCFT-I:** Prudhoe Cognitive Function Test–Short

**Plymouth DSC:** Plymouth Dementia Screening Checklist

**PMIS-ID:** Picture Memory Impairment Screen for People with Intellectual Disability Pictorial

Screening Memory Test

**QI:** Quotient intellectuel

**RADD:** Rapid Assessment for Developmental Disabilities

**RBMT:** Rivermead Behavioural Memory Test

**RPM:** Raven Progressive Matrices

**S-B:** Stanford-Binet

**SD:** Syndrome de Down

**SIB:** Severe Impairment Battery

**TOLDX<sup>tm</sup>-2:** Tower of London-Drexel University Test 2nd edition

**TSI:** Test for Severe Impairment

**Vineland-II:** Vineland Adaptive Behavior Scales-II

**WAIS:** Wechsler Adult Intelligence Scale

**WAIS-R:** Wechsler Adult Intelligence Scale - Revised

**WDTIM:** Wolfenbütteler Dementia Test for Individuals with Intellectual Disabilities

**WISC:** Wechsler Intelligence Scale for Children.

*Au Créateur de toute chose, Maître du temps et des circonstances.*



## **Remerciements**

Je souhaite tout d'abord exprimer ma profonde gratitude envers les personnes sans lesquelles cette étude n'aurait pu aboutir, en commençant par mon Directeur de recherche, le Dr. Benjamin Boller, Ph.D., dont la précieuse guidance a été un élément essentiel tout au long de la réalisation de mon mémoire. Son expertise, ses conseils éclairés et son soutien inébranlable ont joué un rôle déterminant dans la réussite de ce projet. Je suis reconnaissant d'avoir eu l'opportunité de travailler sous sa direction.

Je tiens également à exprimer ma reconnaissance envers le Dr. Jean Ikanga, Ph.D., qui a été mon guide initial dans le domaine de la recherche en neuropsychologie. Sa passion pour la recherche et son engagement envers l'éducation ont été une source d'inspiration pour moi.

Je ne saurais oublier de mentionner l'apport inestimable de l'ensemble du corps professoral, scientifique et administratif du prestigieux département de Psychologie qui a contribué à ma formation. Mes formateurs, je vous adresse ici l'expression de ma profonde reconnaissance pour les connaissances que vous m'avez transmises.

Je tiens également à remercier chaleureusement ma femme, Huguette Bolumbu, pour son amour et son soutien indéfectible, qui ont grandement contribué à la réalisation de ce travail.

Enfin, je ne peux omettre de remercier mon fils, Dinec Esselakoy, pour chaque moment que nous partageons ensemble, pour nos rires, nos conversations, et même pour les défis que nous surmontons ensemble. Ta présence dans ma vie est un cadeau inestimable.

## **Chapitre 1. Introduction**

### **1.1 Contexte**

Dans les pays développés, les avancées scientifiques ont contribué à l'augmentation de l'espérance de vie, entraînant ainsi une hausse du nombre de personnes atteignant l'âge de 60 ans et plus tout en vivant avec une déficience intellectuelle (DI). Cette tendance devrait persister à l'avenir (OMS, 2001). De plus, l'introduction de services de santé et sociaux universellement accessibles a grandement contribué à prolonger l'espérance de vie des personnes avec un syndrome de Down. Souvent, ces personnes connaissent des problèmes liés à la maladie d'Alzheimer (MA) avant d'atteindre 40 ans (Lott et Head, 2019).

Entre 1930 et 2000, l'espérance de vie des personnes présentant une déficience intellectuelle au Québec a connu une augmentation notable, passant de seulement 20 ans à 70 ans (Roditsa, 2020). Simultanément, les personnes avec un syndrome de Down ont également connu des améliorations considérables, leur espérance de vie s'étendant de 9 ans à 62 ans en l'an 2000 et ce chiffre continue d'augmenter aujourd'hui (Richard et Maltais, 2007). De nombreux facteurs ont contribué à l'allongement de la durée de vie des résidents du Québec, tels que l'amélioration de l'accessibilité aux soins de santé, l'amélioration des conditions de logement, le contrôle des maladies et les procédures médicales progressives (Richard et Maltais en 2007). Il a été projeté que d'ici 2030, le nombre de personnes âgées de 60 ans et plus présentant une déficience intellectuelle va doubler (Asselin, 2005). Richard et Maltais (2007) confirment cette prédiction en se référant aux statistiques de la Société canadienne d'hypothèques et de logement de 2006, qui indiquaient que le nombre de personnes âgées avec une déficience intellectuelle de 55 ans et plus doublera au cours des 25 prochaines années.

Les personnes avec un syndrome de Down présentent un processus de vieillissement précoce. Ce processus peut provenir de deux événements distincts: un vieillissement qui survient plus tôt que la normale, et un vieillissement qui se produit de manière accélérée par rapport à la population générale et aux adultes avec une déficience intellectuelle due à une autre cause (Gensous et al., 2020). Il est également essentiel de souligner que les niveaux de DI peuvent varier considérablement d'un individu à l'autre. Ces niveaux vont de la forme légère, avec un quotient intellectuel (QI) compris entre 55 et 69, à la forme sévère, avec un QI inférieur à 35 (Laajili, 2021). La majorité de ces personnes présentent une déficience intellectuelle modérée, avec un quotient intellectuel moyen de 45-50, qui a tendance à diminuer à l'âge adulte en raison du déclin cognitif associé au développement de la maladie d'Alzheimer (Thibaut et Comblain, 2006).

Avec un vieillissement prématuré, il est devenu plus fréquent de rencontrer des comorbidités liées à l'âge chez les adultes avec un syndrome de Down, notamment le développement des troubles neurocognitifs (TNC) associés à la maladie d'Alzheimer. Le dépistage des premiers signes de la maladie repose en grande partie sur la présence de TNC qui apparaissent avec un déclin progressif des fonctions cognitives et comportementales. Cependant, dans le cas de personnes avec un syndrome de Down, la présence d'une déficience intellectuelle peut compliquer l'évaluation et la caractérisation des troubles cognitifs associés au développement de la maladie d'Alzheimer. Il est donc important de surveiller attentivement les symptômes cognitifs et les changements de comportement chez ces individus. Cela permet de détecter rapidement les premiers signes potentiels de la maladie et de prendre les mesures nécessaires pour assurer le meilleur suivi et la meilleure prise en charge possible.

Au fil du temps, de nombreux instruments ont été créés pour évaluer les symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec une déficience intellectuelle, qu'ils soient ou non avec un syndrome de Down. Ces instruments se déclinent en questionnaires et échelles, tests cognitifs et batteries, qui couvrent différents domaines cognitifs tels que: la mémoire, le langage, les fonctions exécutives, l'orientation, l'intelligence, le niveau de conscience, les capacités visuospatiales et la vitesse de traitement de l'information (Loirdighi, 2015). Ces instruments permettent d'objectiver les symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down, mais chacun de ces instruments est peu spécifique de la maladie et de ses différentes phases.

En effet, certains questionnaires ou échelles, complétées par un soignant ou un proche aidant, sont utilisés pour évaluer les symptômes cognitifs et comportementaux chez les personnes avec un syndrome de Down. Les échelles qui reposent sur les observations des soignants sont les plus couramment employées pour repérer d'éventuels signes de la maladie d'Alzheimer chez ces individus (Zeilinger, 2022). En revanche, les tests cognitifs sont conçus pour évaluer diverses fonctions neurocognitives. Ils jouent un rôle essentiel dans l'établissement du diagnostic en permettant de dresser un profil neurocognitif de l'individu (Kennepohl, 2018). Enfin, les batteries d'évaluation englobent généralement divers domaines cognitifs susceptibles d'être influencés par le vieillissement. Elles incluent également des hétéro-questionnaires remplis par l'entourage, qui recueillent des informations anamnestiques, médicales, psychologiques, comportementales et adaptatives, en mettant l'accent sur les changements observés chez la personne (Beciani, 2011).

Ces instruments d'évaluation reposent sur les critères définis par la Classification internationale des maladies, dixième édition (CIM-10; OMS, 1992) et le Manuel diagnostique et

statistique des troubles mentaux, cinquième édition (DSM-V; APA, 2013) pour diagnostiquer les troubles neurocognitifs liés à la maladie d'Alzheimer. Cependant, il est crucial de noter que bien que les critères du DSM-5 soient considérés comme des normes valides pour les troubles neurocognitifs dans le syndrome de Down (Sheehan et al., 2015), ils peuvent ne pas s'appliquer de manière optimale à cette population. En effet, le développement de la maladie d'Alzheimer chez ces individus peut différer du schéma mnésique classique. Par conséquent, il arrive parfois que les premiers signes de la maladie se manifestent par des changements de comportement et de personnalité (Ball et al., 2006). De même, l'apparition de crises épileptiques chez une personne qui n'en avait jamais connu auparavant doit être prise en considération. Car après l'âge de 30 ans, près de la moitié des personnes avec un syndrome de Down sont touchées par l'épilepsie (Loirdighi, 2015). De plus, il est essentiel de tenir compte des pertes sensorielles (Bittles et Glasson, 2004).

Le dépistage de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down se révèle être une démarche complexe (O'Caomh et al., 2013). Le diagnostic est entravé par des présentations inhabituelles, un déclin cognitif associé au vieillissement considéré comme normal, ainsi que la présence préalable d'une déficience intellectuelle. De surcroît, le manque de critères diagnostiques standards, d'instruments et de programmes de dépistage cognitif entrave davantage le processus de détection des premiers signes de la maladie d'Alzheimer dans le syndrome de Down.

Les instruments actuellement disponibles pour le dépistage de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down ne sont pas définitifs et les méthodes standardisées ne sont pas applicables en raison de leur incapacité à tenir compte des capacités cognitives et communicatives de l'individu avant l'apparition des symptômes (Société canadienne

du syndrome de Down, 2019). De plus, la prévalence courante de la déficience intellectuelle dans cette population rend difficile l'utilisation de la plupart des instruments disponibles, ce qui complique encore le diagnostic.

En ce qui concerne les personnes avec un syndrome de Down, il est crucial de trouver des moyens de détecter les premiers signes de la maladie d'Alzheimer le plus tôt possible. En agissant ainsi, nous pouvons les aider à obtenir le soutien dont ils ont besoin avant que leurs symptômes ne progressent. Lott et Dierssen (2010) ont souligné l'importance de détecter ces symptômes dès le début. Pour y parvenir, il est nécessaire de développer des méthodes de dépistage spécifiques à cette communauté pour différencier les symptômes de la maladie d'Alzheimer de ceux inhérents au syndrome de Down (Zigman et al., 2013). Avec les bonnes approches en place, il serait possible de ralentir la progression de la maladie et d'améliorer la qualité de vie de ces personnes (McCarron et al., 2014). L'intervention, l'adaptation des soins et l'amélioration de la recherche sont tous des éléments cruciaux qui mettent en évidence l'importance de détecter les premiers signes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down.

Finalement, cette introduction soulève des questions importantes concernant la détection des premiers signes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down, les spécificités de cette population, les instruments de dépistage disponibles, et les implications de la détection des premiers signes pour l'intervention et la qualité de vie des patients. Elle offre un point de départ pour une recherche plus approfondie sur ce sujet complexe.

## **1.2 Objectifs de la recherche**

Cette présente étude avait pour objectif de mener une revue systématique des instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux permettant la détection des premiers signes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Plus particulièrement, cette revue visait à rassembler et décrire les données de sensibilité et de spécificité de chacun de ces instruments. Ainsi, deux questions de recherche ont été formulées en rapport avec cet objectif :

Quels sont les principaux instruments d'évaluation qui existent dans la littérature scientifique pour repérer les premiers symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les individus avec un syndrome de Down?

Quelles sont les caractéristiques psychométriques de ces instruments, notamment leur sensibilité et leur spécificité?

## **Chapitre 2. Recension des écrits**

Le problème de santé cognitive qui découle de la fusion du syndrome de Down et de maladie d'Alzheimer est une préoccupation majeure. Contrairement à la population en général, les personnes avec un SD courent un risque accru de développer la MA. Cela soulève des questions sur la reconnaissance et la compréhension des premiers symptômes cognitifs et comportementaux associés. Notre recherche s'efforce d'identifier les instruments d'évaluation appropriés dans la littérature scientifique pour relever ces défis particuliers dans cette population hautement à risque de développer la maladie d'Alzheimer.

Dans ce chapitre, nous explorerons les définitions conceptuelles, les liens entre la maladie d'Alzheimer et le syndrome de Down, ainsi que l'évolution clinique et le profil neurocognitif de la maladie d'Alzheimer chez les individus avec un syndrome de Down.

### **2.1 Le Syndrome de Down**

Le syndrome de Down se caractérise par une anomalie chromosomique où une troisième copie du chromosome 21 est présente, entraînant une déficience intellectuelle (DI) permanente et des particularités physiques spécifiques (Bull, 2020). En conséquence, une personne avec un SD a 47 chromosomes dans ses cellules au lieu des 46 habituels (Bull, 2020). Cette présence supplémentaire du chromosome 21 se traduit par un ensemble de manifestations cliniques communément regroupées sous le terme de "syndrome de Down" (Antonarakis et al., 2020). Les individus avec un syndrome de Down présentent des signes cliniques distinctifs, des retards cognitifs, ainsi que des caractéristiques morphologiques et physiologiques propres. Toutefois, il existe une grande variabilité dans les répercussions du syndrome de Down sur les personnes.



Certaines sont fortement affectées, tandis que d'autres rencontrent des difficultés légères et sont capables de mener une vie relativement ordinaire (Alldred et al., 2015).

Selon l'Organisation mondiale de la santé (2022), la prévalence du syndrome de Down est actuellement estimée à 1 sur 1 000 naissances vivantes dans le monde. Environ 3 000 à 5 000 enfants naissent avec cette anomalie chromosomique chaque année. La probabilité de présenter un syndrome de Down est la même dans tous les pays du monde. Cependant, l'âge moyen des femmes fertiles et les politiques de santé telles que le dépistage prénatal pour la détection de la trisomie 21, l'interruption de grossesse et le soutien aux personnes en situation du handicap varient selon les pays.

Au Canada la prévalence augmente avec l'âge de la mère. À 20 ans, une femme a 1 risque sur 1528 d'avoir un enfant atteint du syndrome de Down. À partir de 30 ans, le risque est de 1 sur 909. À 40 ans, il passe à 1 sur 112 et à 45 ans, le risque atteint à 1 sur 28. Environ 1 bébé sur 781 au Canada naît avec la trisomie 21 (T21) (Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, 2021).

Il existe trois formes de trisomie 21 selon Zigman et al. (2008). La T21 libre touche environ 95 % des personnes. Ceci est le résultat d'une erreur dans la distribution des chromosomes, qui se produit lors de la première division cellulaire. Elle affecte toutes les cellules du corps humain.

La trisomie 21 mosaïque, apparaît au cours de la deuxième division cellulaire et touche environ 2 % des personnes. Dans ce cas, il y a une combinaison de cellules à 46 et 47 chromosomes. Il existe des différences entre les personnes avec la T21 mosaïque par rapport aux autres personnes avec la T21 libre qui se caractérise par de traits physiques moins apparents, et

un potentiel cognitif potentiellement supérieur. Cependant, il faut éviter de conclure que ces personnes sont moins touchées par la trisomie 21, car nous n'avons aucun moyen de savoir quelles cellules possèdent le troisième chromosome 21.

La trisomie 21 de translocation représente environ 3% des personnes avec un syndrome de Down. Une T21 de translocation signifie qu'une partie du chromosome 21 est brisée ou détruit. Dans ce cas, l'individu a reçu ce chromosome transloqué dans son bagage génétique de l'un des parents, qui est lui-même porteur, bien qu'il ne soit pas affecté par le syndrome de Down.

## **2.2 La déficience intellectuelle**

La déficience intellectuelle est largement reconnue comme l'une des caractéristiques les plus significatives du syndrome de Down (Constestabile et al., 2010). Elle se définit comme une altération des performances cognitives, engendrant des difficultés dans l'acquisition des fonctions intellectuelles, en particulier dans la compréhension et la réponse aux diverses situations de la vie quotidienne. Cette déficience prend son origine avant l'âge adulte et persiste tout au long du développement, souvent accompagnée de limitations continues dans le domaine intellectuel (Ke et al., 2015). L'adoption du terme "déficience intellectuelle" vise à promouvoir un plus grand respect envers les individus concernés par cette condition et à réduire la stigmatisation qui pourrait leur être associée (Loirdighi, 2015).

La déficience intellectuelle se manifeste principalement par un retard dans le développement intellectuel et des difficultés d'adaptation sociale (Ke et al., 2015). Selon la sévérité du retard intellectuel, les troubles d'adaptation sociale et le Quotient Intellectuel (QI), les classifications psychiatriques décrivent quatre niveaux de gravité (Keren, 2013) :

Léger : Le QI se situe entre 50 et 69, représentant environ 80 % des cas. Cela entraîne des difficultés dans l'apprentissage scolaire. Les adultes peuvent travailler, entretenir des relations sociales satisfaisantes, accomplir des tâches ménagères, prendre soin d'eux-mêmes et occuper des emplois non ou partiellement qualifiés, bien qu'ils puissent nécessiter un peu d'assistance.

Modéré : Le QI est compris entre 35 et 49, touchant environ 12 % des cas. Les individus progressent plus lentement sur les plans intellectuel et développemental. Leur aptitude à apprendre et à raisonner de manière logique est réduite, mais ils sont capables de communiquer et de prendre soin d'eux-mêmes avec un certain soutien. Sous supervision, ils peuvent accomplir partiellement un travail.

Sévère : Le QI se situe entre 20 et 34, concernant 3 à 4 % des cas. Chaque aspect de leur développement précoce est nettement ralenti. Ils peuvent rencontrer des difficultés de prononciation et avoir un vocabulaire très limité. Avec de la formation et du temps, ils peuvent acquérir une certaine autonomie de base, mais auront besoin de soutien à l'école, à la maison et dans la communauté.

Profond : Le QI est inférieur à 20, touchant 1 à 2 % des cas. Ces individus ne sont pas en mesure de prendre soin d'eux-mêmes. Leur capacité à exprimer leurs émotions est limitée, et leur niveau de compréhension est très bas. On observe fréquemment des troubles épileptiques, des handicaps physiques et une espérance de vie réduite.

Le syndrome de Down constitue la cause génétique la plus courante de la déficience intellectuelle. Il se traduit généralement par une présentation d'une forme légère à modérée, avec un QI compris entre 30 et 70, et une moyenne de 50. De plus, il constitue un facteur de risque lié au développement la maladie d'Alzheimer chez ces individus (Coquelet et al., 2022).

### 2.3 Le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer

La maladie d'Alzheimer est une pathologie caractérisée par des lésions cérébrales progressives et irréversibles. Elle se manifeste principalement par des troubles de la mémoire à court terme, une dégradation graduelle des fonctions cognitives et une perte d'autonomie (Association québécoise des neuropsychologues, 2023). Sur le plan neuropathologique, la maladie d'Alzheimer se caractérise par la présence de plaques amyloïdes extracellulaires composées de peptides  $\beta$ -amyloïdes ( $A\beta$ ) et de dégénérescences neurofibrillaires intracellulaires constituées de protéines hyperphosphorylées associées aux microtubules (tau). Ces altérations sont corrélées aux symptômes cliniques de la maladie d'Alzheimer, qui débutent par des problèmes de mémoire dans les stades légers de l'atteinte, puis s'étendent à des difficultés de langage, de reconnaissance et à une incapacité à effectuer des gestes dans les stades modérés à sévères (Zhang et al., 2021).

Les adultes avec un syndrome de Down présentent un risque particulièrement élevé de développer une maladie d'Alzheimer à un âge précoce, en raison de la trisomie du chromosome 21 (Lautarescu et al., 2017). Au niveau neuropathologique, on a observé des altérations de type Alzheimer chez les individus avec un syndrome de Down, qu'ils soient touchés par la maladie d'Alzheimer ou non. De plus, il est signalé que plus de la moitié des personnes de plus de 50 ans avec un syndrome de Down développeront la maladie d'Alzheimer (Lott et Head, 2019).

Lott et Head (2019) ont avancé l'argument selon lequel pratiquement tous les adultes avec un syndrome de Down présenteraient des changements neuropathologiques liés à la maladie d'Alzheimer dès l'âge de 40 ans. Cette corrélation découlerait en partie de la surexpression de la protéine précurseur amyloïde (APP), dont le gène est situé sur le chromosome 21. En conséquence, la  $\beta$ -amyloïde s'accumulerait dans le cerveau tout au long de la vie de ces

individus, conduisant la plupart d'entre eux à développer la maladie avant l'âge de 60 ans (Lott et Head, 2019).

La Société Alzheimer du Canada (2016) a découvert dans ses données qu'une personne sur quatre âgée de plus de 35 ans avec un syndrome de Down présente des symptômes de la maladie d'Alzheimer. Cette fréquence est cinq fois supérieure au taux de maladie d'Alzheimer de la population générale. Pour garantir une meilleure qualité de vie, une surveillance régulière et une intervention précoce avec des traitements sont essentielles.

En effet, le vieillissement des personnes avec un syndrome de Down est aujourd'hui une réalité, apportant des défis supplémentaires en plus de la déficience intellectuelle préexistante. Plusieurs études ont également cherché à élucider les caractéristiques particulières de ce processus, notamment l'apparition précoce de signes liés à l'âge chez les adultes avec un syndrome de Down (Comblain & Thibaut, 2009).

Ballard et ses collaborateurs (2016) ont avancé une hypothèse neuropathologique concernant la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down, de la naissance jusqu'à l'âge de 60 ans et plus. Ils ont observé un dysfonctionnement mitochondrial ainsi qu'une production accrue de radicaux libres d'oxygène (ROS) dans le cerveau fœtal. Selon ces auteurs, l'inflammation cérébrale débute immédiatement après la fin de l'adolescence, et la présence de microglie associée à la plaque d'A $\beta$  se manifeste plus tardivement au cours de la maladie d'Alzheimer. Le diagnostic neuropathologique de la maladie deviendrait envisageable après l'âge de 40 ans, lorsque les taux d'A $\beta$  et de tau deviendraient suffisamment élevés. À partir de l'âge de 50 ans, la neuropathologie de la maladie d'Alzheimer s'aggraverait chez ces personnes, entraînant une augmentation de la fréquence des manifestations cliniques (Ballard et al., 2016).

Fortea et al. (2021) ont présenté la progression clinique de la maladie d'Alzheimer dans le syndrome de Down à travers diverses observations. Ils ont noté qu'à partir de 35 ans, de légers déficits de mémoire/exécutifs peuvent survenir. La maladie d'Alzheimer prodromique se manifeste à un âge moyen de 50,8 ans, tandis que la démence débute vers 53,8 ans.

Il est important pour nous de souligner que la progression de la MA dans la population avec un syndrome de Down peut varier selon les individus. Certains évolueront plus vite et d'autres plus lentement. Cependant, toutes les personnes avec un syndrome de Down peuvent passer par différentes étapes du continuum de la maladie d'Alzheimer.

En ce qui concerne la maladie d'Alzheimer et le syndrome de Down, il est à noter qu'avant l'apparition de symptômes cliniques, la maladie peut passer par une phase préclinique au cours de laquelle des changements pathologiques se produisent déjà dans le cerveau, mais ne peuvent pas être détectés par une évaluation clinique standard. Cette phase fait référence à la période précédant l'émergence des symptômes cognitifs et comportementaux, pendant laquelle le cerveau subit progressivement des altérations biologiques spécifiquement liées à la maladie d'Alzheimer. Le stade prodromique de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down serait probablement très similaire à la maladie d'Alzheimer sporadique, bien qu'il puisse présenter certains aspects uniques attribuables au syndrome de Down.

#### **2.4 Évolution clinique de la maladie d'Alzheimer chez les adultes avec un syndrome de Down**

La maladie d'Alzheimer chez les adultes avec un syndrome de Down présente une évolution clinique distincte par rapport à celle observée chez les adultes de la population générale en fonction de l'âge d'apparition de la maladie. En effet, les adultes avec un syndrome

de Down développent des troubles cognitifs dès l'âge adulte, et leur déclin cognitif s'accélère à partir de l'âge de 50 ans (Ballard et al., 2016). Il a été constaté que les adultes avec un syndrome de Down et maladie d'Alzheimer connaissent une détérioration cognitive plus rapide que les adultes Alzheimer de la population générale.

L'étude de Ballard et al. (2016) a également révélé que les adultes avec un syndrome de Down et maladie d'Alzheimer manifestent précocement des altérations de la mémoire épisodique, qui concerne la capacité à se souvenir d'événements personnels. Ces adultes présentent une altération précoce de la mémoire sémantique, qui concerne la capacité à se souvenir des connaissances générales. D'autre part, selon Fortea et al. (2021), le modèle hypothétique incluant les divers résultats cliniques reflétant la progression de la maladie d'Alzheimer dans le syndrome de Down indique que des déficits de mémoires et fonctions exécutives subtils peuvent émerger dès l'âge de 35 ans. La phase prodromique de la maladie d'Alzheimer apparaît en moyenne à l'âge de 50,8 ans, tandis que la démence se manifeste en moyenne à l'âge de 53,8 ans.

Dekker et al. (2021) ont mis en évidence que les adultes avec un syndrome de Down développant la maladie d'Alzheimer présentaient des symptômes comportementaux et psychologiques plus prononcés que les adultes de la population générale. Leur étude a révélé que les adultes avec un syndrome de Down avaient des taux plus élevés d'agitation, d'apathie et de troubles du sommeil que leurs homologues de la population générale. McCarron et al. (2017) montraient également que les adultes avec un syndrome de Down et une maladie d'Alzheimer présentaient une plus grande fréquence de comportements agressifs et perturbateurs que les adultes avec la maladie d'Alzheimer sans le syndrome de Down. En plus, il existe une corrélation significative entre les crises d'épilepsie et la détérioration des fonctions cognitives

chez les individus avec un syndrome de Down et présentant des symptômes de démentiels (Lott et al. ,2012).

Les adultes avec un syndrome de Down sont confrontés à une évolution clinique de la maladie d'Alzheimer plus rapide que les autres. Le premier signe avant-coureur de la maladie d'Alzheimer est le déclin de la mémoire et des fonctions exécutives, suivi de problèmes comportementaux ou psychologiques et des crises d'épilepsie occasionnelles. Par conséquent, la surveillance et l'identification de ces signes en premiers, y compris les troubles de la mémoire, sont essentielles pour trier les personnes qui nécessitent des soins adéquats.

## **2.5 Profil neurocognitif**

Les personnes avec un syndrome de Down sont caractérisées par un profil cognitif et comportemental unique qui apparaît à des stades spécifiques du continuum de développement. Selon l'étude menée par Kaoua et al. (2019), les personnes avec un syndrome de Down montrent des performances déficientes dans les domaines du fonctionnement intellectuel, du langage, de la mémoire et des fonctions exécutives. Lorsqu'ils développent des symptômes démentiels, ceux-ci sont accompagnés d'une altération cognitive globale, avec une prédominance de l'atteinte au niveau frontal et des fonctions exécutives.

L'étude menée par Beciani et al. (2011) partageait l'opinion selon laquelle les premiers indicateurs de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down ne se manifestaient pas par des déficits de mémoire épisodique, tels qu'on les observe dans la population générale, mais plutôt par un déclin des fonctions exécutives. Les auteurs ont également souligné que les caractéristiques cognitives de ces individus se manifestaient dès les premiers stades de la maladie sous forme de dysfonctionnements au niveau des fonctions



exécutives. Parallèlement, leur profil comportemental présentait des difficultés liées au sommeil, à la compréhension, à la communication, à la marche autonome, ainsi que des problèmes d'incontinence urinaire et des difficultés dans les activités de la vie quotidienne. Cependant, il n'existe pas de consensus concernant les signes comportementaux spécifiques qui peuvent évoquer la présence de la maladie d'Alzheimer dans ce contexte.

Une autre étude menée par Deb et al. (2008) a également exploré le profil comportemental des adultes avec un syndrome de Down en lien avec la maladie d'Alzheimer. Les conclusions ont mis en lumière que ces adultes présentaient des comportements répétitifs, des perturbations de l'humeur et des comportements perturbateurs. De plus, ils éprouvaient des difficultés à s'ajuster aux changements dans leur environnement et à interagir avec autrui.

D'une manière générale, on observe chez les individus avec un syndrome de Down des altérations du profil neurocognitif, incluant des perturbations de la mémoire, de l'attention et des fonctions exécutives (Kaoua et al., 2019). Parallèlement, on constate des changements comportementaux marqués tels que des comportements répétitifs, des variations de l'humeur et des comportements perturbateurs (Deb et al., 2008). Ces transformations ont un impact substantiel sur les activités quotidiennes et la qualité de vie de ces adultes. Il est important de surveiller de près ces changements spécifiques en ajustant les stratégies de prise en charge en fonction du dépistage de ces symptômes annonciateurs de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down.

### **Chapitre 3. Article scientifique**

#### **Une revue systématique des instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux permettant la détection des premiers signes de trouble neurocognitif léger et de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down.**

##### **Auteurs:**

Christian Esselakoy <sup>1,2</sup> & Benjamin Boller <sup>1,2,3</sup>

<sup>1</sup> Département de psychologie, Université de Montréal

<sup>2</sup> Centre de recherche, Institut universitaire en gériatrie de Montréal,

<sup>3</sup> Département de psychologie, Université du Québec à Trois-Rivières

##### **Résumé**

Le syndrome de Down (SD) est l'une des principales causes de la déficience intellectuelle (DI). Les comorbidités associées au vieillissement accéléré dû à la trisomie 21 peuvent compliquer la détection des premiers signes de la maladie d'Alzheimer (MA), entraînant parfois un dépistage tardif et des résultats moins bons. Une variété d'instruments tels que des questionnaires et échelles, tests cognitifs et batteries sont disponibles pour évaluer les symptômes de la MA. Cependant, cette diversité d'instruments présente une complexité, car chacun n'est pas spécifique aux premiers stades de la maladie. Donner la priorité au dépistage précoce est un aspect fondamental de l'amélioration des soins et du pronostic pour les personnes touchées.

Notre objectif est de mener une revue systématique des instruments permettant d'évaluer les premiers signes de déclin cognitif et comportemental liés à la maladie d'Alzheimer dans le

syndrome de Down. Plus précisément, cette revue visait à rassembler et à décrire des données de sensibilité et de spécificité pour ces instruments.

Nous avons suivi les lignes directrices du modèle PRISMA et utilisé l'approche PICOS pour développer nos questions de recherche. Nous avons ensuite à l'aide de la plateforme Ovid effectué des recherches dans quatre bases de données en août 2022 : PsycInfo, MEDLINE, Health and Psychosocial Instruments et Embase, mise à jour en décembre 2022.

Nos résultats de recherche ont identifié 1 325 articles utilisant des mots-clés spécifiques. Après une sélection minutieuse, 75 articles pertinents ont été retenus. Ils couvraient 40 instruments d'évaluation, notamment des questionnaires, des tests cognitifs et des batteries de tests. Les articles ont regroupé des données provenant de 17 pays, principalement d'Europe et d'Amérique du Nord, portant 10 021 participants présentant divers degrés de déficience intellectuelle. Parmi eux, 6 708 avaient un syndrome de Down et les études ont été menées principalement en anglais.

Notre revue systématique recommande notamment des questionnaires/échelles DSQIID, IQCODE et DLD/DMR, ainsi que des tests cognitifs, tels que CRT/mCRT, PMIS-ID et DSMSE et la batterie NTG-EDSD pour pouvoir détecter les premiers symptômes de la MA au sein de la population avec un SD. Pour une évaluation plus complète, CAMDEX-DS est recommandé. Cependant, combiner à la fois des questionnaires et des tests cognitifs est essentiel pour une évaluation complète de l'état du sujet. Les professionnels de santé doivent tenir compte de cette liste d'instruments proposés pour des décisions cliniques éclairées et pertinentes.

### 3.1 Introduction

Le syndrome de Down (SD) est la cause la plus fréquente de déficience intellectuelle (DI) d'origine génétique, touchant environ 5,8 millions de personnes dans le monde (Fortea et al., 2018). L'augmentation de l'espérance de vie des personnes avec un SD s'est accompagnée de comorbidités liées à l'âge, notamment le développement de la maladie d'Alzheimer (MA) avant l'âge de 40 ans (Lott et Head, 2019). Selon Fortea et al. (2020), près de 90 % de ces personnes développeront cette maladie.

La maladie d'Alzheimer progresse selon un continuum avant que les symptômes ne s'aggravent. La première phase consiste en une phase préclinique plus longue sans indications cliniques, suivie d'une phase clinique initiale caractérisée par la présence d'un trouble neurocognitif léger (TNCL) ou phase prodromique, suivie de la phase de démence de la maladie d'Alzheimer (De Roeck et al., 2019). Les adultes avec un syndrome de Down courent un risque très élevé de développer une MA symptomatique associée à un déclin cognitif progressif (Videla et al., 2022). Il est nécessaire de dépister le déclin cognitif lié à la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down, parce qu'une détection des premiers signes de la maladie permet d'intervenir efficacement.

Le diagnostic de maladie d'Alzheimer est généralement posé lorsque, chez les personnes avec un syndrome de Down, les symptômes ont atteint un stade avancé. Cependant, il existe plusieurs instruments disponibles pour détecter les symptômes cognitifs et comportementaux potentiels de la maladie d'Alzheimer chez ces personnes, tels que des grilles d'observation, des tests cognitifs, des questionnaires/échelles et des batteries. Bien que ces instruments soient utiles pour documenter de manière exhaustive les symptômes de la maladie, ils posent un défi puisque

chacun de ces instruments est peu spécifique à la maladie d'Alzheimer ou à ses stades prodromiques.

Le diagnostic de la maladie d'Alzheimer peut être compliqué par une déficience intellectuelle pré-morbide ; ces personnes présentent déjà des déficits cognitifs dus au syndrome de Down, qui peuvent masquer ou être confondus avec les premiers symptômes de la MA (Startin et al., 2019). Les manifestations cliniques de la maladie d'Alzheimer peuvent varier considérablement d'un individu à l'autre, ce qui rend difficile un diagnostic précis en raison des différences individuelles dans les performances de base dans les domaines cognitifs, car certains aspects de la cognition sont plus affectés que d'autres (Hartley et al., 2015). Certains comportements, comme l'agitation ou l'agressivité, peuvent être causés par la maladie d'Alzheimer, mais peuvent également être causés par d'autres facteurs spécifiques au syndrome de Down, ce qui complique l'interprétation des symptômes (Ball et al., 2004).

Les instruments d'évaluation standards généralement développés pour la population générale peuvent ne pas convenir à la détection des premiers changements cognitifs ou comportementaux associés à la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down (McCarron et al., 2014), ce qui peut conduire à une sous-estimation des capacités cognitives ou à une mauvaise évaluation de ces individus par les praticiens.

Un dépistage correct des premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down, nécessite l'utilisation des techniques ajustées aux caractéristiques cognitives et comportementales uniques de cette population. Notre objectif était de mener une revue systématique des instruments utilisés pour évaluer les symptômes cognitifs et comportementaux afin de détecter les premiers signes de maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Plus précisément, cette revue visait à rassembler et

décrire les données de sensibilité et de spécificité pour chaque instrument. Une évaluation approfondie de tous les instruments de dépistage actuels pour détecter les symptômes de la maladie d'Alzheimer chez ces personnes est une nécessité.

## **3.2 Méthodologie**

### ***3.2.1 Protocole et préenregistrement***

Nous avons appliqué dans cette revue systématique les règles conformément au modèle PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses, (Eftekhar & al., 2005; Shamseer et al., 2015) afin de réduire le risque de biais, d'améliorer la transparence et d'assurer une communication plus complète des résultats. Cette revue a été également inscrite au registre prospectif international de revues systématiques PROSPERO (n° d'enregistrement CRD42022374938).

### ***3.2.2 Critères d'admissibilité***

Pour répondre aux questions de recherche et guider la stratégie de recherche, nous avons utilisé l'approche PICOS (Participants, Intervention, Comparison, Outcome and Study design, soit Population, Intervention, Comparaisons, Résultats et Plan d'études) (Schardt et al., 2007).

#### ***3.2.2.1 Population***

L'étude a inclus des adultes présumés en bonne santé, âgés de 18 ans et plus diagnostiqués avec une déficience intellectuelle et/ou un syndrome de Down, y compris ceux souffrant de troubles cognitifs et/ou comportementaux avec un risque de développer la maladie d'Alzheimer et d'autres conditions médicales ou problèmes médicaux diagnostiqués. Les

études incluant des personnes de moins de 18 ans ont été prises en compte tant que l'âge moyen de l'échantillon était compris entre 16 ans et 18 ans.

#### *3.2.2.2 Intervention ou exposition*

L'intervention renvoie pour cette étude aux instruments évaluant les symptômes cognitifs et comportementaux associés au développement d'une maladie d'Alzheimer chez les adultes avec un syndrome de Down. Tous les types d'instruments d'évaluation du dépistage ou du diagnostic de la MA chez les personnes avec un syndrome de Down ont été inclus. Des instruments tels que des hétéros ou des auto-questionnaires, des grilles d'observation, des tests cognitifs et des batteries étaient éligibles. Les études utilisant des mesures de l'intelligence étaient également éligibles si elles évaluaient certaines fonctions cognitives. Les études liées à l'imagerie cérébrale, à l'électroencéphalographie, aux biomarqueurs et celles présentant des informations psychométriques insuffisantes ont été exclues. Les études portant sur des caractéristiques autres que la symptomatologie cognitive et comportementale associée au syndrome de Down n'ont pas été incluses dans cette revue systématique.

#### *3.2.2.3 Comparaison*

Les études avec des groupes de comparaison ont été incluses si les échantillons provenaient de différentes populations avec une déficience intellectuelle. Les études ont également été incluses si le groupe de comparaison provenait d'une population avec un syndrome Down ne présentant pas de maladie d'Alzheimer.

#### *3.2.2.4 Résultats*

Les résultats d'études portant sur la validation ou l'adaptation d'instruments permettant de diagnostiquer les symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer ont été recueillis.

#### *3.2.2.5 Plan d'études*

Les études à devis transversal ou longitudinal ont été incluses.

### ***3.2.3 Sources d'information et stratégie de recherche***

Les recherches des articles ont été menées à l'aide de la plateforme Ovid dans quatre bases de données bibliographiques : PsycInfo, MEDLINE, Health and Psychosocial Instruments. Deux stratégies ont été utilisées pour extraire les articles : la première est la méthode de recherche par mots-clés dans les bases de données rassemblant les articles de revues scientifiques. Pour cela, l'aide des services de la bibliothèque du Département de Psychologie de l'Université de Montréal a permis d'ajuster la syntaxe des mots-clés. La seconde est la méthode appelée boule de neige qui consiste à consulter les références bibliographiques des articles récents portant sur les instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down.

Les mots-clés ont été déterminés a priori et l'approche PICO (Luijendijk, 2021) a été appliquée pour formuler la question de recherche en utilisant des mots-clés et les termes MeSH suivants : (("down\* syndrome" or trisom\*) and (alzheimer\* or dement\*) and (memory or "executive function\*" or language or cognitive or neurocognitive or cognition\* or behavio\* or prax\* orgnos\*) and (impair\* or declin\* or complain\* or loss or dysfunction\* or deficit\* or disorder\* or disabilit\* or symptom\*) and (instrument\* or measurement\* or assessment or test\*



or battery or evaluation or questionnaire\* or scale\* or screening or psychometric\* or inventor\* or validation)) (voir annexe 5). Ces mots-clés étaient classés en termes/synonymes spécifiques liés à l'opérateur booléen "OR " en tant que groupe thématique pour élargir l'inclusivité des résultats potentiels, tandis que les groupes thématiques étaient ensuite connectés à l'opérateur booléen "AND" saisi dans la fonction de recherche avancée pour améliorer la précision des résultats potentiels. La consultation des bases de données a été réalisée d'août à décembre 2022.

### ***3.2.4 Critères d'éligibilité***

Les critères d'éligibilité et de non-éligibilité ont été débattus a priori par les chercheurs et ont donné lieu aux critères suivants.

#### ***3.2.4.1 Critères d'éligibilité des études***

Les études étaient incluses si elles étaient conçues pour évaluer la sensibilité et la spécificité des instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Les critères d'inclusion opérationnels étaient les suivants : adultes avec un syndrome de Down, y compris ceux avec une déficience intellectuelle sans que ne soit précisée la présence d'un syndrome de Down, articles portant sur le développement, la validation ou l'adaptation d'instruments pour l'évaluation des symptômes cognitifs ou comportementaux chez les personnes avec un syndrome de Down, et résumés publiés en anglais avant le 31 décembre 2022. Pour chaque étude, les données relatives à la sensibilité et à la spécificité seront collectées dès que possible et figureraient dans le tableau récapitulatif des instruments inclus dans l'étude, situé dans la section des résultats.

#### *3.2.4.2 Critère de non-éligibilité des études*

Les études en population générale, celles portant sur l'expérimentation animale, celles dont l'objectif principal ne portait pas sur les instruments d'évaluation des symptômes cognitifs ou comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down ou une déficience intellectuelle et celles rapportant des synthèses, revues ou méta-analyses ont été exclus dans cette étude.

#### *3.2.5 Processus de sélection*

À l'aide de la plateforme Ovid, quatre bases de données scientifiques ont été consultées pour réaliser la revue de la littérature des instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec syndrome de Down (PsycInfo, MEDLINE, Health and Psychosocial Instruments et Embase). Les notices bibliographiques ont été importées dans le logiciel de gestion des références *EndNote 20*, Canada pour présélectionner les études et éliminer les doublons. Au cours de la présélection, nous avons vérifié les titres et les résumés de tous les articles potentiellement pertinents. Ensuite, nous avons analysé le texte intégral de tous les articles retenus lors de la sélection des études incluses. Les divergences (quand il y en a eu) ont été résolues par la discussion entre les chercheurs, jusqu'à l'obtention d'un consensus. L'entente entre les chercheurs lors du processus de sélection a été évaluée à l'aide de la méthode du  $\kappa$  de Cohen.

Ensuite, nous avons utilisé Microsoft Excel (Office 365, Canada) pour l'extraction des données. Les caractéristiques importantes extraites pour chaque article incluaient le nom des auteurs, l'année de publication, la langue de publication, le nom de l'outil, l'acronyme, le pays d'étude, la langue de passation de test, la population cible, la taille de l'échantillon, la moyenne

et l'écart-type, la tranche d'âge, le niveau de déficience intellectuelle, le contenu des items, le nombre d'items, la durée de passation, les répondants au test, les scores de sensibilité et de spécificité dès que c'est disponible et le résumé. La figure 1 présente le diagramme de flux PRISMA (Matthew et al., 2021) pour la recension et la sélection des études.

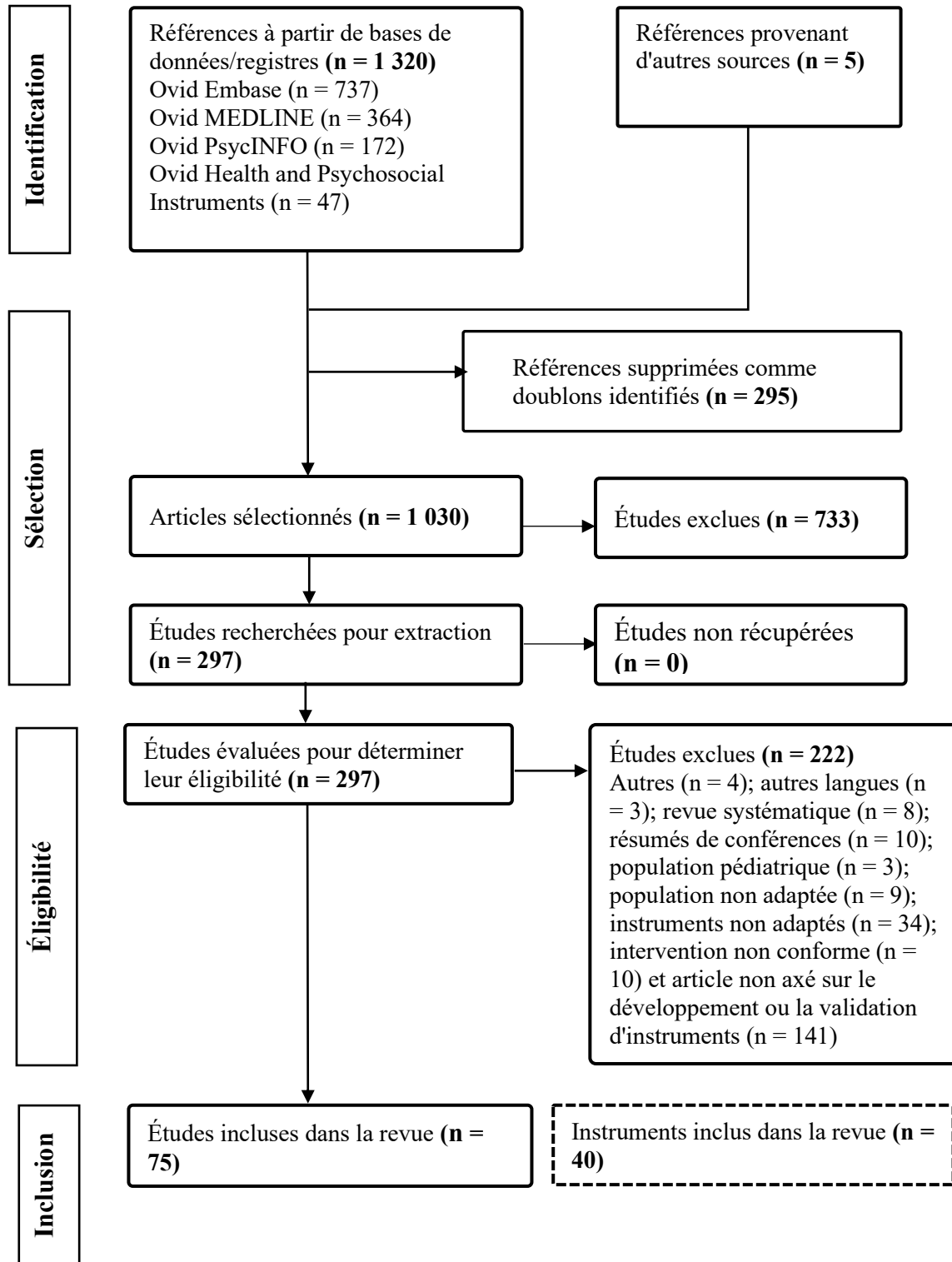
### **3.3 Évaluation du risque de biais et de la qualité des études**

L'échelle *Newcastle-Ottawa Scale (NOS)* (Wells, G.A. et al., 2019) a été utilisée pour évaluer la qualité des études incluses dans cette revue systématique. Cette échelle a été choisie pour la pertinence de son contenu, sa facilité d'utilisation et sa capacité à intégrer l'évaluation de la qualité dans l'interprétation des résultats. Un « système d'étoiles » a été développé dans lequel les études sont jugées selon trois perspectives principales : la sélection des groupes d'étude, la comparabilité des groupes et l'identification des expositions ou des résultats d'intérêt pour les études cas-témoins ou de cohorte, respectivement.

En examinant le tableau en annexe 6, il est évident que la colonne "Comparabilité" est celle où la plupart des études perdent des points, mais il est également pertinent de noter que la "Sélection" et "Identification de l'exposition varient aussi en termes de scores attribués. Toutefois, la comparabilité reste un défi majeur, reflétant les difficultés inhérentes à l'alignement des caractéristiques des groupes étudiés pour assurer que les résultats soient directement comparables. Ce défi est capital dans la recherche sur les symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down, où les variations individuelles et les spécificités de la population peuvent significativement influencer les résultats. Améliorer la comparabilité pourrait donc accroître la pertinence et l'applicabilité du dépistage des premiers symptômes, et contribuer à une meilleure compréhension et gestion de ces conditions.

L'échelle NOS classe la qualité des preuves en trois catégories : faible (1 à 3 points), modérée (4 à 6 points) et élevée (7 à 9 points). L'évaluation de la qualité des preuves a été réalisée par deux chercheurs et vérifiée par un troisième chercheur. Les désaccords étaient résolus par la discussion entre les membres de l'équipe. Toutes les études étaient de qualité élevée ou modérée et une seule étude présentait une faible qualité. L'entente entre les chercheurs lors du processus de l'évaluation de la qualité des études a été évaluée à l'aide de la méthode du  $\kappa$  de Cohen.

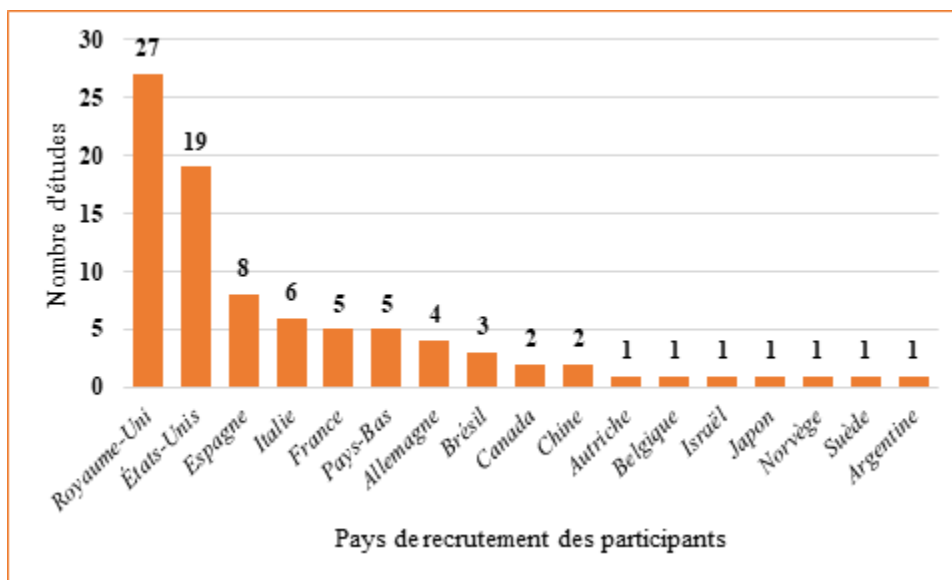
Figure 1. Diagramme de flux PRISMA.



### 3.4 Résultats

Au total, 1 325 articles ont été recensés dans les bases de données bibliographiques (voir Figure 1). Parmi eux, 75 articles ont été sélectionnés pour examen, couvrant un total de 40 instruments d'évaluation, comprenant 21 échelles ou questionnaires, 13 tests cognitifs et 6 batteries de tests (voir Tableaux 1 & 2). Les données de cette étude provenaient de 17 pays différents, principalement d'Europe et d'Amérique du Nord (voir Figure 2). Au total, 10 021 participants présentant une déficience intellectuelle des différents niveaux ont été évalués, dont 6 708 étaient avec un syndrome de Down, dans diverses langues et majoritairement l'anglais. Toutes les études incluses ont été évaluées comme étant de qualité élevée ou modérée, à l'exception d'une seule étude qui présentait une qualité faible.

Figure 2. Répartition des études selon les pays



**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
AADS	Oliver et al.,2011	Anglais	Anglais	DSM-IV	-	1,2,3	36(17/19)	45,17(9,36) [30-64]	36	Royaume-Uni
AADS-I	De Vreese et al.,2011	Anglais	Italien	DSM-IV-TR	Dossier médical	1,2,3,4	63(28/35)	48,86(9,28) [21-64]	25	Italie
ABDQ	Prasher et al.,2004	Anglais	Anglais	CIM-10	CIM-10	1,2,3	150(83/67)	44,0(11,46) [16-76]	150	Royaume-Uni
ACTB	Sinai et al., 2016	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	Dossier médical	1,2,3	49 (23/26)	52,7(6,06) [45-65]	49	Royaume-Uni
ACTB	Carvalho et al., 2018	Anglais	Espagnol	CIM-10	-	-	30(18/12)	47,8(6,7) [ $\geq 35$ ]	30	Brésil
AFAST-I	De Vreese et al.,2015	Anglais	Italien	DSM-IV-TR	Dossier médical	1,2,3,4	61(14/47)	53,4(7,71) [39-64]	22	Italie
BADS-ID	Webb et al., 2020	Anglais	Anglais	CIM-10	Dossier médical	1	102 (-)	42,05(12,76) [20-67]	0	Royaume-Uni
BFT	Sano et al., 2005	Anglais	Anglais	DSM-IV	Dossier médical	1,2,3,4	316(154/162)	48,7 (6,2) [33-77]	316	États-Unis

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
BPSD-DS	Dekker et al., 2018	Anglais	Néerlandais, français et anglais	CIM-10	Dossier médical	1,2,3	281(140/141)	51,54(-) [31-74]	281	Pays-Bas, France et Royaume-Uni
BPSD-DS-II	Dekker et al., 2021	Anglais	Néerlandais, anglais, français, italien et espagnol	CIM-10	Dossier médical	1,2,3	524(279/246)	50,99(-) [30-74]	524	Pays-Bas, Belgique, France, Italie et Espagne
CAMCOG	Hon et al., 1999	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	-	1,2,3,4	74(43/31)	42,6 (8,2) [30-65]	74	Royaume-Uni
CAMCOG-DS/mCRT	Benejam et al., 2020	Anglais	Espagnol	DSM-IV	Dossier médical et K-BIT	1,2,3,4	343(169/174)	41,0(-) [≥18]	343	Espagne
CAMDEX	Ball et al., 2004	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	Dossier médical	1,2,3,4	74(43/31)	42,6 (8,2) [30-65]	74	Royaume-Uni
CAMDEX-DS	Beresford-Webb et al., 2021	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	85(43/42)	40,04(-) [19-65]	85	Royaume-Uni
CAMDEX-DS	Esteba-Castillo et al., 2013	Anglais	Espagnol	CIM-10 et DSM-IV	K-BIT	1,2	146 (95/51)	-(-) [30 -75]	103	Espagne
CAMDEX-DS	Fonseca et al., 2019	Anglais	Espagnol	CIM-10 et DSM-IV	Dossier médical	1,2,3	92(59/33)	42,45(8,51) [39 -60]	92	Brésil
CAMDEX-DS	Nübling et al., 2020	Anglais	Allemand	CIM-10 et DSM-IV	-	-	28(15/13)	36,0(-) [19-58]	28	Allemagne



**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
CDR	Lessov-Schlaggar et al.,2019	Anglais	Anglais	-	RPM	-	33(18/15)	33,2(9,7) [18-55]	33	États-Unis
CRT	Devenny et al., 2002	Anglais	Anglais	CIM-10	-	1,2	160 (-)	52,10 (-) [-]	94	États-Unis
CS-DS	Startin et al., 2019	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-V	K-BIT-2,	1,2,3	297(149/148)	38,78(-) [16-64]	297	Royaume-Uni
CS-DS	Startin et al., 2016	Anglais	Anglais	DSM-IV	K-BIT-2	1,2,3	128(68/60)	36,7(12,8) [16-66]	128	Royaume-Uni
DLD/DMR	Evenhuis et al., 1996	Anglais	Néerlandais	CIM-10 et DSM-III-R	-	1,2,3,4	45(-)	45,1 (-) [35-62]	45	Pays-Bas
DLD/DMR	Burt & al., 1999	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	Leiter-3	1,2,3,4	138(64/74)	46,0 (-) [29-82]	63	États-Unis
DLD/DMR	Hoekman et al.,2002	Anglais	Néerlandais	CIM-10	CMI-10	1,2,3,4	329(-)	58,6 (-) [40-91]	152	Pays-Bas
DLD/DMR	Kirk et al., 2006	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	-	-	88 (55/33)	- (-) [41-86]	12	Royaume-Uni
DLD/DMR	Prasher et al.,1997	Anglais	Anglais	CIM-10	CMI-10	1,2,3	100 (56/44)	46,7(11,64) [19-78]	100	Royaume-Uni
DLD/DMR	Rösner et al., 2021	Anglais	Allemand	CIM-10 et DSM-IV	-	1,2,3,4	74 (36/38)	54,83 (9,24) [-]	32	Allemagne
DLD/DMR	Silverman et al., 2004	Anglais	Anglais	CIM-10	S-B et WAIS	1,2,3	273(-)	- (-) [45-70]	186	États-Unis

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
DLD/DMR	Walker et al., 2015	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	ABAS-II	1,2,3	26(15/11)	50,5 (-) [40-69]	26	États-Unis
DLD/DMR	Evenhuis H. M., 1992	Anglais	Néerlandais	NINCDS et DSM-III-R	-	1,2,3,4	139 (66 /73)	64,5(-) [43-93]	0	Pays-Bas
DLSQ	Tyrrell et al., 2001	Anglais	Anglais	DSM-IV	Dossier médical	1,2,3	285(-)	46,5(8,2) [35-74]	285	Royaume-Uni
DSDS	Huxley et al., 2000	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	40 (29/11)	45,7 (8,7) [26-66]	40	Royaume-Uni
DSMSE	Haxby et al., 989	Anglais	Anglais	-	S-B	-	28(18/10)	34,36(4,93) [19-64]	19	États-Unis
DSQIID	Deb et al., 2007	Anglais	Anglais	CMI-10	CMI-10	1,2,3,4	193(98/95)	55 (7,6) [23-77]	193	Royaume-Uni
DSQIID-CV	Li et al., 2015	Anglais	Mandarin	CIM-10 et DSM-IV	-	1,2,3	200 (114/86)	50(7,34) [40-73]	36	Chine
DSQIID-F	Rebillat et al., 2021	Anglais	Français	CIM-10 et DSM-V	Dossier médical	1,2,3,4	151 (77 /74)	51,89(6,82) [40-74]	151	France
DSQIID-I	Gomiero et al., 2017	Anglais	Italien	CIM-10 et DSM-IV TR	DSM-IV TR	1,2,3,4	200 (118/82)	55,2(7,51) [40-80]	58	Italie

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
DSQIID-J	Takenoshita et al., 2020	Anglais	Japanais	CIM-10 et DSM-V	CMI-10	1,2,3,4	493(311/182)	46, 57(11,43) [20-83]	34	Japon
Dyspraxia Scale DS	Dalton et al., 1998	Anglais	Anglais	CIM-10	Dossier médical	1,2,3,4	111(70 /41)	41,01(1,78) [17-57]	111	États-Unis
Fried. Interview	Friedman et Brown, 2001	Anglais	Anglais	DSM-IV	-	-	50(35/15)	40,6(7,95) [20-56]	50	Canada
GDSDS	Rodríguez-Hidalgo et al., 2023	Anglais	Espagnol	CIM-10 et DSM-V	K-BIT-2	1,2,	83(46/37)	46,65(5,08) [39-63]	83	Espagne
HUI-Ch	Mok et al., 2014	Anglais	Mandarin	CIM-10	-	-	79(-)	-(-) [18-53]	79	Chine
IQCODE	PradoMattar & al., 2022	Anglais	Espagnol	CIM-10 et CAMDEX-DS	CAMDEX-DS et WIS	1,2,3	92 (58/34)	42,43(8,48) [30-60]	92	Brésil
Johansson interview	Johansson al., 2002	Anglais	Suédois	CIM-10 et DSM-IV	-	1,2,3	9 (6/3)	- (-) [26-56]	9	Suède
mCRT	Benejam et al., 2015	Anglais	Espagnol	CIM-10 et DSM-V	K-BIT-2	1,2	90(18/ 49)	43,06(7,45) [18-≥49]	90	États-Unis

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
mCRT	Krinsky-McHale et al., 2022	Anglais	Anglais	CIM-10	-	1,2,3	332(178/154)	(-) [25-81]	332	États-Unis
mCRT	Sacco et al., 2022	Anglais	Français	CIM-10	Dossier médical	1,2,3	194(98/96)	46,9(6,8) [30-55]	194	France
MOSES	Sturmey et al., 2003	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	-	1,2,3,4	163(93/70)	54,0(10,7) [30-84]	-	États-Unis
MOSES-DS	Dalton et al., 2002	Anglais	Anglais	NINCD/AD RDA et DSM-IV	Dossier médical	-	336(185/151)	49,8(17,94) [17-88]	220	États-Unis
MPC	Burt et al., 2005	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	Dossier médical	1,2,3,4	168(-)	- (-) [30-69]	78	États-Unis
NTG-EDSD	Zeilinger et al., 2016	Anglais	Allemand	CIM-10	Dossier médical	-	221(-)	- (-) [19-65]	-	Autriche et Allemagne
NTG-EDSD	Silverman et al., 2021	Anglais	Anglais	CIM-10	Dossier médical	1,2,3	185 (105/80)	49,28(6,38) [40-82]	185	États-Unis
OMQ-PF	Spanò et al., 2017	Anglais	Anglais	CIM-10	K-BIT-2	1	26 (-)	- (-) [19-35]	26	États-Unis
P-AID	Hove et al., 2008	Anglais	Norvégien	CIM-10	Dossier médical	1,2,3,4	593(314/279)	42,0(14,5) [18-97]	-	Norvège

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
PCFT	Margallo-Lana et al., 2003	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	Dossier médical	1,2,3,4	14(11/3)	43,43 (-) [33–55]	14	Royaume-Uni
PCFT	Tyrer et al., 2010	Anglais	Anglais	DSM-IV	K-BIT	1,2,3	167 (90/77)	46,4(12,7) [19–90]	-	Royaume-Uni
Plymouth DSC	Whitwham et al., 2011	Anglaise	Anglais	CIM-10	-	-	159 (90/69)	47,0 (-) [18-89]	146	Royaume-Uni
PMIS-ID	Rodríguez-Hidalgo et al., 2022	Anglais	Espagnol	DSM-V	K-BIT-2 et ABS-II	1,2	94(54/40)	47,33(5,18) [40-60]	54	Espagne
RADD	Walsh et al., 2015	Anglais	Anglais	CIM-10 et DSM-IV	Dossier médical	1,2,3,4	114(63/51)	(-) [40-61]	114	États-Unis
RBMT	Martin et al., 2000	Anglais	Anglais	CIM-10	WAIS-R	1	20(7 /13)	31,75(11,82) [19–58]	-	Royaume-Uni
RBMT-C	Hon et al., 1998	Anglais	Anglais	CIM-10, DSM-IV	ABS-II	1,2,3,4	74(43/31)	42,6(8,2) [30-65]	74	Royaume-Uni
RBMT-C	Wilson et al., 1995	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	37(16/21)	29,0(6,0) [19-44]	37	Royaume-Uni
RPM	Vakil et al., 2012	Anglais	Hébreu	CIM-10	Dossier médical	1,2	48(-)	32,19(8,84) [18-50]	16	Israël
SIB	Hutchinson et al., 2011	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	37(21/16)	38,97(9,18) [20-58]	37	Royaume-Uni
SIB	Witts et al., 1998	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	33(18/15)	36,0(8,9) [22-53]	33	Royaume-Uni
SIB	McKenzie et al., 2002	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	24(14/10)	51,9(6,4) [-]	24	Royaume-Uni

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (suite)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
SIB, BPT et DLD	Wallace et al., 2021	Anglais	Anglais		Dossier médical	1,2,3	100(42/48)	45,93(6,95) [25-64]	100	États-Unis
s-PCFT-I	De Vreese et al., 2021	Anglais	Italien	DSM-IV-TR	-	1,2,3	211 (125/86)	(-) [40-84]	46	Italie
TESDAD Battery	de Sola et al., 2015	Anglais	Espagnol	CIM-10	K-BIT-2	1,2,3	86(44/42)	23,3(4,3) [16-34]	86	Espagne
TOLDXtm-2	Garcia-Alba et al., 2017	Anglais	Espagnol	CIM-10 & DSM-V	KBIT-2 & ABS-RC	1,2	63(33/30)	- (-) [ $\geq 39$ ]	63	Espagne
TOLDXtm-2	Masson et al., 2010	Anglais	Anglais	CIM-10	WAIS	1	43(30/13)	40,58(11,34) [19-61]	-	Royaume-Uni
TSI	Cosgrave et al., 1998	Anglais	Anglais	CIM-10	-	-	60 (10/50)	51,9(8,7) [35-75]	60	Royaume-Uni
VABS-II	Spiridigliozzi et al., 2019	Anglais	Anglais, espagnol et français	CIM-10	Leiter-R	1,2	41 (20/21)	22,7(3,4) [18-30]	41	États-Unis, Royaume-Uni, Espagne, France, Italie, Canada et Argentine

**Tableau 1. Caractéristiques des études incluses (fin)**

<i>Instruments</i>	<i>Auteurs</i>	<i>Langue de l'article</i>	<i>Langue de passation de l'instrument</i>	<i>Diagnostic de MA</i>	<i>Diagnostic de DI</i>	<i>Niveau de DI</i>	<i>Nombre de participants avec DI (H/F)</i>	<i>Âge des participants : M (É-T) [étendue]</i>	<i>Participants avec SD</i>	<i>Pays de recrutement des participants</i>
WDTIM	Kuske & al., 2017	Anglais	Allemand	CIM-10 et DSM-V	Dossier médical	1,2,3,4	102 (56/46)	63,5(9,0) [41-96]	22	Allemagne
VABS-II	Harp et al., 2021	Anglais	Anglais	DSM-IV	Dossier médical	1,2,3,4	141(64/77)	45,66(-) [-]	-	États-Unis

**Notes:** AADS: Assessment for Adults with Developmental Disabilities; ABDQ: Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire; ACTB: Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome; AFAST-I: Alzheimer's Functional Assessment Tool for Italian; BADS-ID: Behavioural assessment of dysexecutive functioning-intellectual disabilities adaptation; BFT: Behavior and Function Test; BPSD-DS: Behavioral and Psychological Symptoms of Dementia in Down Syndrome; CAMCOG: Cambridge Cognitive Examination CAMDEX-DS: Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities; CDR-DS: Clinical Dementia Rating (CDR) Scale; CRT/ mCRT: Cued Recall Test (Modifie Cued Recall Test); CS-DS: Cognitive Scale for Down Syndrome; DLD/DMR: Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities; DLSQ: Daily Living Skills Questionnaire; DSDS: Dementia Scale for Down Syndrome; DSMSE : Down's Syndrome Mental Status Examination Mental Status Examination; DSQIID: Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities; Dyspraxia Scale for adults with Down syndrome; Friedman interview: Friedman Assessment Protocol for Dementia in Down Syndrome; GDSDS: Global Deterioration Scale for Down Syndrome; HUI-Ch: Health utilities index in Chinese subjects with down syndrome; IQCODE: Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly; Johansson interview: Johansson interview for Early Detection of Dementia in Down Syndrome; MOSES-DS: Multi-Dimensional Observation Scale for Elderly Subjects; MPC: Memory problems Checklist; NTG-EDSD: National Task Group-Early Detection Screen for Dementia; OMQ-PF: Observer Memory Questionnaire – Parent Form; P-AID: Psychopathology checklists for Adults with Intellectual Disability; PCFT: Prudhoe Cognitive Function Test; Plymouth DSC: Plymouth Dementia Screening Checklist; PMIS-ID: Pictorial Screening Memory Test; RADD: Rapid Assessment for Developmental Disabilities; RBMT: Rivermead Behavioural Memory Test; RPM: Raven Progressive Matrices; SIB: Severe Impairment Battery; TESAD Battery; CAMCOG: Cambridge Cognitive Examination (CAMCOG); TOLDXtm-2: Tower of London-Drexel University Test 2nd edition; TSI: Test for Severe Impairment; VABS-II: Vineland Adaptive Behavior Scales-II; WDTIM: Wolfenbütteler Dementia Test for Individuals with Intellectual Disability; MA: maladie D'Alzheimer; DI : déficience intellectuelle; H : homme; F : femme; M : moyenne; E-T : écart-type; SD : syndrome de Down; DSM-III : Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders 3<sup>ème</sup> édition DSM-IV : Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders 4<sup>ème</sup> édition; DSM-V : Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders 5<sup>ème</sup> édition; CIM-10 : Classification Internationale des Maladies, 10<sup>e</sup> révision; K-BIT-2 : Kaufman Brief Intelligence Test 2<sup>ème</sup> édition; RPM : Matrice progressive de Raven; S-B : Stanford binet test; WAIS : Weschler Adult Intelligence Scale; ABAS-II : Vineland Adaptive Behavior Scales, second edition; NINCDS : National Institute of Neurological Disorders and Stroke; WIS : Wechsler Intelligence Scale; NINCD/ADRDA : National Institute of Neurological Disorders and Stroke and the Alzheimer's Disease and Related Disorders Association; ABS-RC : Adaptive Behavior Scale residential and community; Leiter-R: Leiter International Performance Scale-revised., 1: Léger; 2: Modéré; 3: Sévère; 4: Profonde et absence information: -.

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Questionnaires/ Échelles	AADS	Assessment for Adults with Developmental Disabilities	Capacités cognitives, compétences adaptatives, communication, interaction sociale et bien-être émotionnel	28	20	Informateur	NR	NR	+	-	Oliver et al., 2011; De Vreese et al., 2011
	ABDQ	Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire	Comportement adaptatif, AVQ, mémoire, orientation, fonctions exécutives et mobilités	15	10	Patient, informateur ou proche aidant	89%	94%	+	-	Prasher & al., 2004
	AFAST-I	Alzheimer's Functional Assessment Tool for Italian	Capacités cognitives, comportement adaptatif, AVQ, autonomie fonctionnelle	46	20	Informateur	NR	NR	+	-	De Vreese & al., 2015
	BPSD-DS	Behavioral and Psychological Symptoms of Dementia in Down Syndrome	Symptômes comportementaux et psychologiques	52	45-60	Informateur	69,8 % à 76,7 % (Dekker et al., 2021)	72,6 % à 83,2 % (Dekker et al., 2021)	-	+	Dekker & al., 2018; Dekker & al., 2021



**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Questionnaires/ Échelles	CDR	Clinical Dementia Rating (CDR) Scale	Comportement adaptatif, AVQ, mémoire, orientation et jugement	41	30-60	Informateur	NR	NR	+	-	Lessov-Schlaggar et al., 2019
	CS-DS	Cognitive Scale for Down Syndrome	Mémoire, langage et fonctions exécutives	61	NR	Informateur	NR	NR	-	+	Startin et al., 2016; Startin et al., 2019
	DLD/DMR	Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities	Mémoire, attention, langage, compétences quotidiennes, perception spatiale, fonctions exécutives, etc.	50	20-30	Informateur	92% (Evenhuis, 1992); 100% (Evenhuis, 2018); 61% (Rösner et al., 2021); 57% (Wallace et al., 2021)	92% (Evenhuis, 1992); 75% (Evenhuis, 2018); 63% (Rösner et al., 2021); 94% (Wallace et al., 2021)	+	-	Evenhuis H. M. (1992); Evenhuis et al., 1996; Prasher et al., 1997; Burt et al., 1999; Hoekman et al., 2002; Silverman et al., 2004; Kirk et al., 2006; Walker et al., 2015; Rösner et al., 2021
	DLSQ	Daily Living Skills Questionnaire	Compétences de la vie quotidienne	20	15	Informateur	NR	NR	+	-	Tyrrell et al., 2001

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Questionnaires/ Échelles	DSDS	Dementia Scale for Down Syndrome	Comportement, AVQ, capacités cognitives	60	30-60	Patient	85% (Margallo-Lana et al., 2018)	89% (Margallo-Lana et al., 2018)	–	+	Huxley et al., 2000;(Margallo-Lana et al., 2018)
	DSQIID	Dementia Screening Questionnaire for Individuals with intellectual Disabilities	Comportement adaptatif, problématique, AVQ, capacités cognitives et symptômes psychologiques	53	15-30	Informateur	92 % (Deb et al., 2007); 100% (Takenoshita et al., 2020); 94% (Rebillat et al., 2021); 92% (Li et al., 2015)	97% (Deb et al., 2007); 96,8 (Takenoshita et al., 2020); 94% (Rebillat et al., 2021); 99% (Li et al., 2015)	+	–	Deb et al., 2007; Li et al., 2015; Gomiero et al., 2017; Takenoshita et al., 2020; Rebillat et al., 2021; Li et al., 2015
	Dyspraxia Scale for adults with Down syndrome.	Dyspraxia Scale for adults with Down syndrome.	Motricité fine et globale, planification motrice, équilibre et coordination, coordination œil-main, AVQ, adaptation et gestion	62	NR	Patient	NR	NR	–	+	Dalton et al., 1998

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Questionnaires/ Échelles	Friedman interview	Friedman Assessment Protocol for Dementia in Down Syndrome	Langage, mémoire, attention, perception visuelle et spatiale, fonctions exécutives, activités de la vie quotidienne, communication et socialisation	30	15-30	Informateur	NR	NR	–	+	Friedman & Brown, 2001
	GDSDS	Global Deterioration Scale for Down Syndrome	Cognition, fonctionnement quotidien, comportement, humeur, autonomie et santé physique	NR	45	Patient	NR	NR	–	+	Rodríguez-Hidalgo et al., 2023
	HUI-Ch	health utilities index in Chinese subjects with down syndrome	Problèmes de santé	NR	NR	Informateur	NR	NR	+	–	Mok et al., 2014
	IQCODE	Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly	Mémoire, l'attention, le langage et les capacités fonctionnelles	16 et 26	15	Proche aidant	93,3% et 100%	91,9% et 96,8%	+	–	PradoMattar et al., 2022

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Questionnaires/ Échelles	Johansson interview	Johansson interview for Early Detection of Dementia in Down Syndrome	Comportement adaptatif problématique, capacités cognitives, émotions	91	40-60	Informateur	NR	NR	–	+	Johansson al., 2002
	MPC	Memory problems Checklist	Mémoire	10	10	Informateur	NR	NR	+	–	Burt et al., 2005
	MOSES-DS	Multi-Dimensional Observation Scale for Elderly Subjects	Compétences d'auto-assistance, désorientation, dépression, irritabilité et retrait social.	40	20	Informateur	NR	NR	+	–	Dalton et al., 2002; Sturmey et al., 2003
	OMQ-PF	Observer Memory Questionnaire – Parent Form	Mémoire	27	NR	Parents	NR	NR	+	–	Spanò et al., 2017
	P-AID	Psychopathology checklists for Adults with Intellectual Disability	Troubles mentaux et comportements anormaux	NR	NR	Patient	30%	89%	+	–	Hove et al., 2008
	VABS-II	Vineland Adaptive Behavior Scales-II	Communication, AVQ, socialisation et autonomie	NR	30-60	Patient	80 % et 100 % (Harp et al., 2021)	70 % et 81 % (Harp et al., 2021)	+	–	Spiridigliozzi et al., 2019; Harp et al., 2021

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Tests cognitifs	BFT	Behavior and Function Test	Comportement social et émotionnel, fonctionnement cognitif, compétences d'autosoins, communication	58	30	Informateur	66% (Wallace et al., 2021)	66% (Wallace et al., 2021)	+	-	Sano & al., 2005; Wallace et al., 2021
	CAMCOG-DS	Cambridge Cognitive Examination for Older Adults with Down's Syndrome	Orientation, langage, mémoire, praxis, pensée abstraite et perception.	67	20-30	Patient	88 % (Fonseca et al., 2018)	94 % (Fonseca et al., 2018)	+	-	Hon & al., 1999; Fonseca et al., 2018; Benejam et al., 2020
	CRT/mCRT	Cued Recall Test	Mémoire	12	NR	Patient	94,7 % (Devenny et al., 2002); 84 % (Krinsky-McHale et al., 2022)	93,9 % (Devenny et al., 2002); 81% (Krinsky-McHale et al., 2022)	+	-	Devenny et al., 2002; Benejam et al., 2015; Sacco et al., 2022; Krinsky-McHale et al., 2022
	DSMSE	Down's Syndrome Mental Status Examination	Capacités cognitives	NR	NR	Patient	NR	NR	-	+	Haxby et al., 1989

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Tests cognitifs	PCFT	Prudhoe Cognitive Function Test–Short	Orientation, Rappel, Langage, Praxis, Calcul	NR	NR	Patient	NR	NR	+	–	De Vreese et al., 2021; Margallo-Lana et al., 2003; Tyrer et al., 2010
	PMIS-ID	Pictorial Screening Memory Test	Mémoire	NR	NR	Patient	69 %	80 %	+	–	Rodríguez-Hidalgo et al., 2022
	RADD	Rapid Assessment for Developmental Disabilities	Autonomie et AVQ, communication, compétences sociales, fonctionnement cognitif	10 et 30	15-20	Patient	87%	81%	+	–	Walsh et al., 2015
	RBMT	Rivermead Behavioural Memory Test	Mémoire	12	30-60	Patient	NR	NR	+	–	Wilson et al., 1995; Hon et al., 1998; Martin et al., 2002
	RPM	Raven Progressive Matrices	Intelligence fluide	NR	NR	Patient	NR	NR	+	–	Vakil et al., 2012

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Tests cognitifs	TOLDXtm-2	Tower of London-Drexel University Test 2nd edition	Fonctions exécutives	NR	15-30	Patient	NR	NR	+	-	Masson et al., 2010; Garcia-Alba et al., 2017
	TSI	Test for Severe Impairment	Attention et concentration, mémoire, orientation, compréhension et expression verbale, motricité, AVQ, jugement et prise de décision	NR	NR	Patient	NR	NR	+	-	Cosgrave et al., 1998
	WDTIM	Wolfenbütteler Dementia Test for Individuals with Intellectual Disabilities	Mémoire, attention, fonctions exécutives, langage, perception visuelle, compétences sociales et comportements problématiques	40	15-30	Informateur	NR	NR	+	-	Kuske et al., 2017

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Batteries	ACTB	Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome	Intelligence générale (QI), langage et communication, mémoire, attention et concentration, raisonnement et résolution de problèmes, motricité fine et globale, habiletés sociales et adaptatives	NR	NR	Patient	NR	NR	–	+	Sinai & al., 2016
	BADS-ID	Behavioural assessment of dysexecutive functioning-intellectual disabilities adaptation	Fonctions exécutives	NR	NR	Patient	NR	NR	+	–	Webb & al., 2020



**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (suite)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Batteries	CAMDEX-DS	Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities	Comportement adaptatif et capacités cognitives, fonctionnement mental et intellectuel général, mémoire, antécédents médicaux et familiaux pertinents	157	50-60	Informateur et patient	88%-100% (Fonseca et al., 2018; Ball et al., 2004; Beresford-Webb et al., 2021)	94% (Fonseca et al., 2018; Ball et al., 2004; Beresford-Webb et al., 2021)	–	+	Ball et al., 2004; Esteba-Castillo et al., 2013; Fonseca et al., 2019; Nübling et al., 2020; Beresford-Webb et al., 2021
	NTG-EDSD	National Task Group-Early Detection Screen for Dementia	Comportement adaptatif et problématique, AVQ, capacités cognitives, symptômes psychologiques et physiques	103	NR	Patient	83% et 89% (2016; Silverman et al., 2021)	52% et 64% (2016; Silverman et al., 2021)	+	–	Zeilinger et al., 2016; Silverman et al., 2021

**Tableau 2. Les instruments inclus dans l'étude (fin)**

<i>Types d'instruments</i>	<i>Acronymes</i>	<i>Instruments</i>	<i>Domaines évalués</i>	<i>Nombre d'items</i>	<i>Durée de passation en minutes</i>	<i>Répondant</i>	<i>Sensibilité</i>	<i>Spécificité</i>	<i>Spécifique à la DI</i>	<i>Spécifique au SD</i>	<i>Articles</i>
Batteries	TESDAD Battery	TESDAD Battery	QI, langage et communication, mémoire, motricité fine et globale, habiletés sociales et comportement adaptatif, raisonnement et résolution de problèmes, attention et concentration	NR	NR	Patient	NR	NR	-	+	de Sola et al., 2015
	SIB	Severe Impairment Battery	Mémoire, orientation, langage, attention, praxis, visuo-spatial	39	20-30	Patient	63 % (Wallace et al., 2021)	59% (Wallace et al., 2021)	+	-	Witts et al., 1998; Hutchinson et al., 2011; McKenzie et al., 2002

Notes : AVQ : activité de la vie quotidienne; DI : déficience intellectuelle; QI : Quotient intellectuel; SD : syndrome de Down; NR : non rapporté ; présence : + et absence : -

### **3.5 Discussion**

Cette revue systématique a pour objectif de rassembler et de décrire les données relatives à la sensibilité et à la spécificité des instruments d'évaluation utilisés pour détecter les premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Elle se distingue en tant que l'une des rares études à fournir une liste exhaustive des instruments existants pour évaluer les symptômes de la MA au sein de cette population spécifique dans le but d'objectiver les symptômes cognitifs ou comportementaux associés à la maladie d'Alzheimer. Ces instruments comprenaient des questionnaires ou des échelles, des tests cognitifs et des batteries, dont la plupart ont été développés en anglais et dans le monde occidental. En fait, ils couvraient différents domaines explorés dans l'évaluation neuropsychologique, dont leurs symptômes correspondent aux critères de diagnostic de la CIM-10 et du DSM-V. Les temps d'administration variaient considérablement allant de sessions aussi courtes de cinq minutes à des évaluations plus approfondies s'étendant jusqu'à une heure, Cette variabilité temporelle revêt une importance particulière lorsqu'un dépistage rapide d'un déclin cognitif suspecté est requis. La reconnaissance de la diversité des instruments souligne la nécessité de faire des choix judicieux en fonction des exigences spécifiques de chaque contexte d'évaluation.

#### ***3.5.1 Questionnaires/échelles***

La détection des premiers signes d'éventuels cas de maladie d'Alzheimer est une qualité clé du DLD/DMR (Evenhuis, 2018). Son efficacité est amplifiée par sa sensibilité, bien que sa spécificité soit limitée. Par conséquent, le diagnostic de maladie d'Alzheimer sur la base de cet instrument n'est pas suffisant et nécessiterait l'utilisation d'instrument complémentaire. En revanche, le IQCODE (Harp et al., 2021) est une alternative intéressante adaptée au TNC chez

les personnes avec une déficience intellectuelle, montrant de solides performances dans l'identification des symptômes de la maladie d'Alzheimer, offrant de meilleurs niveaux de sensibilité et de spécificité. Le IQCODE s'est avéré très précis pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer et de sa phase prodromique. Il convient de mentionner que les personnes avec un syndrome de Down et une maladie d'Alzheimer pourraient nécessiter des ajustements individualisés lors de l'utilisation de cette échelle puisque cet instrument n'a pas été spécifiquement développé pour les personnes présentant ce syndrome. Un autre instrument présentant de bonnes qualités psychométriques est le DSQIID (Deb et al., 2007). Il permettrait le dépistage des premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer avec un risque minimal d'identification erronée. De plus, le fait qu'il a été validé en plusieurs langues lui permet d'être utilisé dans plusieurs pays.

L'ABDQ (Prasher et al., 2004) se démarque par une très bonne spécificité, ce qui indique qu'il est relativement précis pour identifier les premiers signes comportementaux liés à la maladie d'Alzheimer. Cependant, sa moins bonne sensibilité implique qu'il pourrait manquer de détecter certains cas présentant des signes associés à la MA. En revanche, le Vineland-II (Harp et al., 2021) est peu pertinent pour l'évaluation des symptômes associés à la maladie d'Alzheimer. Il est utilisé pour évaluer la capacité globale d'adaptation d'un individu et dépend du point de vue de l'aidant. Dans ce contexte, l'utilisation de l'ABDQ est préférable au Vineland-II pour l'évaluation des symptômes comportementaux associés à la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down.

En résumé, pour évaluer les premiers signes cognitifs ou comportementaux de la maladie d'Alzheimer, il est recommandé d'utiliser des questionnaires et des échelles spécifiquement validés pour cette combinaison de conditions, c'est-à-dire une déficience intellectuelle, un

syndrome de Down et une maladie d'Alzheimer. Le DSQIID est spécifique à la déficience intellectuelle, et peut être utilisé régulièrement dans le cadre d'un suivi pour détecter des changements cognitifs. Le DMR/DLD est spécialisé pour les symptômes psychologiques et comportementaux de la démence chez les individus avec une déficience intellectuelle.

L'IQCODE a été conçu pour les personnes âgées en population générale. Cependant, il peut être utilisé chez les individus avec un syndrome de Down, particulièrement s'ils sont âgés, pour évaluer tout signe de changement cognitif.

### ***3.5.2 Tests cognitifs***

Les tests cognitifs présentés dans cette revue offrent des options variées pour cibler différents aspects de la cognition chez les personnes avec un syndrome de Down. Ces tests permettent notamment d'évaluer les capacités cognitives dans des modalités verbale et non verbale. Le CAMCOG-DS permet l'évaluation des capacités cognitives en modalités verbale dans des domaines tels que la mémoire, la compréhension, l'expression et d'autres aspects liés à la communication, ainsi que les modalités non verbales, notamment celles liées à la perception visuelle et à l'organisation spatiale. Néanmoins, sa longue durée d'administration peut être une contrainte dans des situations où une évaluation rapide est nécessaire. De plus, bien que sa sensibilité et sa spécificité soient respectables, elles ne sont pas les plus élevées parmi les instruments examinés. D'autres tests évaluant la mémoire montrent des niveaux de sensibilité et de spécificité élevés. Notamment, le mCRT est un instrument avec des caractéristiques psychométriques élevées qui évalue les capacités mnésiques en modalité verbale et qui est simple et rapide à administrer. Le PMIS-ID présente également des qualités psychométriques élevées et permet d'évaluer les capacités mnésiques en modalité non verbale à l'aide d'images. Il représente un instrument particulièrement intéressant pour évaluer les personnes rencontrant des

difficultés avec le matériel verbal, notamment chez des personnes avec des niveaux de déficience sévère à profond.

D'autres tests permettent d'évaluer d'autres capacités cognitives qui sont particulièrement affectées dans la maladie d'Alzheimer, telles que les capacités exécutives. Plusieurs de ces tests ont été développés dans le contexte de la déficience intellectuelle. Notamment, le BPT et le TOLDX<sup>tm</sup>-2 sont des instruments pertinents d'évaluation des capacités exécutives (planification, exécution et résolution de problèmes) chez les individus avec une déficience intellectuelle.

Enfin, d'autres tests cognitifs permettent d'évaluer de façon brève le fonctionnement cognitif chez les personnes avec une déficience intellectuelle (PCFT et DSMSE). Le DSMSE présente des qualités psychométriques élevées et a été spécifiquement développé pour évaluer les symptômes cognitifs de la maladie d'Alzheimer chez les individus avec un syndrome de Down. Il est cependant non adapté dans les cas de déficience intellectuelle sévère à profonde.

### **3.5.3 Batteries**

Le CAMDEX-DS offre une sensibilité et une spécificité élevées pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer. Cependant, sa durée d'administration étant considérablement longue, il est difficilement utilisable en contexte clinique. Son utilité réside dans le diagnostic différentiel de la maladie d'Alzheimer par rapport à d'autres formes de maladies neurodégénératives. Il est particulièrement pertinent dans le cadre de la recherche clinique visant à évaluer l'efficacité des traitements ou à suivre l'évolution de la maladie sur une période prolongée chez les individus avec un syndrome de Down. Le NTG-EDSD pourrait être une alternative au CAMDEX-DS pertinente pour un dépistage initial des troubles cognitifs et comportementaux de la maladie

d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Sa durée d'administration est brève et cette batterie peut être utilisée pour suivre l'évolution des symptômes.

Dans les cas de la déficience intellectuelle sévère à profonde, la batterie TESDAD est particulièrement recommandée pour évaluer les symptômes de la maladie d'Alzheimer et leur évolution chez les personnes avec un syndrome de Down. La SIB, un instrument développé en population générale pour le suivi des stades avancés de démence, pourrait être un instrument pertinent pour le suivi des stades avancés de maladie d'Alzheimer chez les individus avec un syndrome de Down.

Enfin, pour évaluer les fonctions exécutives chez les personnes avec une déficience intellectuelle, la BADS-ID représente un instrument particulièrement intéressant. Elle est particulièrement utile lorsqu'il est nécessaire de différencier les symptômes exécutifs associés à la maladie d'Alzheimer de ceux associés à la déficience intellectuelle. Il faut toutefois garder à l'esprit que cet instrument a été développé pour les personnes avec une déficience intellectuelle légère et qu'il ne peut être utilisé chez des personnes avec des déficiences intellectuelles plus importantes.

#### **3.5.4 Conclusion**

Cette revue systématique rassemble les différents instruments utilisés pour évaluer les premiers symptômes psychologiques et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Il convient toutefois de noter que ces instruments présentent de nombreuses limites, telles que leur non-adaptation aux personnes avec une déficience intellectuelle sévère ou profonde et le manque d'études de validation. Ceci souligne la nécessité de développer davantage d'instruments et de les valider afin de détecter de façon

précoce les symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer dans cette population. Des questionnaires/échelles, notamment le DSQIID, le IQCODE et le DLD/DMR, ainsi que des tests cognitifs, tels que le CRT/mCRT, le PMIS-ID, le DSMSE et la batterie NTG-EDSD sont recommandés pour la détection des premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer au sein de la population avec un syndrome de Down. Pour une évaluation plus complète, le CAMDEX-DS est recommandé. Il est essentiel d'adopter une approche combinée à la fois des questionnaires et des tests cognitifs pour améliorer la sensibilité et la spécificité du dépistage des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer dans cette population.



## **Chapitre 4. Discussion générale**

### **4.1 Résumé de l'objectif et des résultats de l'étude**

L'objectif de cette étude était de réaliser une revue systématique des instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux permettant la détection des premiers signes psychologiques et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Plus particulièrement, cette revue visait à recueillir et à décrire les données de sensibilité et de spécificité de chacun de ces instruments.

Les résultats nous ont permis d'identifier 1325 articles à partir des mots-clés élaborés et la sélection finale des études répondant aux critères d'inclusion regroupait un total de 75 articles et portait sur 40 instruments d'évaluation, dont 21 questionnaires/échelles, 13 tests cognitifs et 6 batteries de tests. Les données de cette revue systématique ont été collectées dans 17 pays différents, en majorité en Europe et en Amérique du Nord, impliquant un total de 10 021 participants présentant différents niveaux de déficience intellectuelle. Parmi eux, 6 708 participants avaient un syndrome de Down et les études ont été menées principalement en anglais.

### **4.2 Niveau de la déficience intellectuelle chez les personnes avec un syndrome de Down**

Les niveaux de déficience intellectuelle chez les personnes avec un syndrome de Down peuvent varier, certains ayant une déficience intellectuelle légère à modérée et d'autres sévère à profonde. Cependant, il est important de noter que l'intelligence peut également être influencée par des facteurs tels que le développement du langage, les problèmes sensoriels et le développement social et émotionnel. Par conséquent, les tests de QI ne reflètent pas toujours avec précision les capacités et le potentiel réels d'un individu. Il est également essentiel de

reconnaître que chaque individu, quel que soit son niveau de déficience intellectuelle, possède des forces et des capacités uniques. Il est donc important de se concentrer sur un bilan individualisé plutôt que de se fier uniquement aux scores de quotient intellectuel.

Il est à noter que dans les études rapportées, les niveaux de déficience intellectuelle chez les participants présentaient une étendue considérable. En adaptant les instruments d'évaluation pour tenir compte des différents niveaux de DI, le pouvoir discriminant de ces instruments s'est considérablement amélioré.

Notre revue systématique a révélé que la plupart des instruments étaient adaptés aux niveaux de DI de léger à modéré. Peu d'instruments sont adaptés à l'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux des personnes avec un syndrome de Down qui ont des niveaux de sévère à ou profonde. Les tests qui évaluent ces symptômes en utilisant la modalité verbale peuvent s'ajouter à ce défi. Par conséquent, des résultats défavorables à ces tests pourraient conduire à des erreurs d'interprétation, confondant ainsi les symptômes de la maladie d'Alzheimer avec ceux de la déficience intellectuelle (voir annexe 1 pour plus d'informations sur les instruments d'évaluation recommandés pour les différents niveaux de DI).

Un autre point important à considérer lors de l'évaluation de la déficience intellectuelle est l'instrument et la classification qui ont été utilisés pour caractériser cette condition. Les nombreuses échelles (échelle de Stanford-Binet, WISC, échelle de Leiter) pour évaluer la DI et la diversité des classifications peuvent représenter un défi pour sélectionner l'instrument adapté au niveau de la déficience intellectuelle, notamment entre le niveau modéré où une pluralité d'instruments existe et celui de sévère où le choix des instruments est plus limité.

### **4.3 Instruments d'évaluation**

#### **4.3.1 Questionnaires/échelles**

Plusieurs questionnaires et échelles ont été validés pour l'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down ou une déficience intellectuelle. L'échelle DSQIID a été spécifiquement développée pour les individus avec une déficience intellectuelle, y compris ceux avec un syndrome de Down, elle est particulièrement efficace pour détecter les premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer. Ceci est dû à ses niveaux très élevés de sensibilité et de spécificité en rapport avec les déficits caractéristiques de la phase précoce de cette maladie. Le DMR/DLD, bien que non spécifique aux individus avec un syndrome de Down représente un instrument intéressant pour évaluer les symptômes psychologiques et comportementaux de la démence chez les individus avec une déficience intellectuelle. Le IQCODE, enfin, bien que non spécifique aux individus avec une déficience intellectuelle peut être utilisé pour évaluer les changements cognitifs dans cette population.

#### **4.3.2 Tests cognitifs**

Le CAMCOG-DS se distingue par sa large portée cognitive et sa validité dans la détection des troubles cognitifs liés à la démence chez les personnes avec un syndrome de Down. Cependant, sa longue durée d'administration représente une limite importante à son utilisation clinique. Le DSMSE, spécifiquement conçu pour les individus avec un syndrome de Down, offre une évaluation brève du fonctionnement cognitif général. La mémoire et le fonctionnement exécutif étant parmi les premières fonctions cognitives à présenter des altérations dans le développement de la maladie d'Alzheimer, il pourrait être particulièrement pertinent d'utiliser

des tests évaluant spécifiquement les capacités de mémoire telles que le mCRT ou le PMIS-ID et les capacités exécutives telles que le BPT et le TOLDXtm-2. Le CRT/mCRT est particulièrement performant dans l'identification des premiers symptômes mnésiques de la maladie d'Alzheimer, grâce à sa sensibilité et sa spécificité élevées, surtout lorsqu'il est comparé à d'autres tests cognitifs face aux déficits mnésiques caractéristiques du stade initial de cette pathologie.

### **4.3.3 Batteries**

Le CAMDEX-DS est une batterie qui offre une sensibilité et une spécificité élevées pour le diagnostic de la maladie d'Alzheimer. Son utilité réside dans le diagnostic différentiel de la maladie d'Alzheimer par rapport à d'autres formes de maladies neurodégénératives. Le NTG-EDSD est une alternative pertinente et brève pour un dépistage initial des troubles cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Dans les cas de déficience intellectuelle sévère à profonde, la batterie TESDAD est particulièrement recommandée pour évaluer et suivre les symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. La SIB pourrait être un instrument pertinent pour le suivi des stades avancés de maladie d'Alzheimer chez les individus avec un syndrome de Down. Enfin, pour évaluer les fonctions exécutives chez les personnes avec une déficience intellectuelle, la BADS-ID par son exhaustivité représente un instrument particulièrement intéressant. La spécificité et la sensibilité élevées du CAMDEX-DS dans le dépistage précoce de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec le syndrome de Down le distinguent des autres batteries cognitives. Ses caractéristiques sont associées à une conception adaptée aux particularités du syndrome de Down, le rendant un instrument précieux pour la détection précoce et précise de la maladie d'Alzheimer dans cette population.

En conclusion, plusieurs instruments d'évaluation permettent la détection des symptômes cognitifs ou comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les adultes avec un syndrome de Down. Les résultats de notre revue suggèrent d'utiliser des instruments développés spécifiquement minimalement à une population avec une déficience intellectuelle. Des questionnaires/échelles, notamment le DSQIID, le IQCODE et le DLD/DMR, ainsi que des tests cognitifs, tels que le CRT/mCRT, le PMIS-ID, le DSMSE et la batterie NTG-EDSD sont recommandés pour la détection des premiers symptômes de la maladie d'Alzheimer au sein de la population avec un syndrome de Down. Pour une évaluation plus complète, le CAMDEX-DS est recommandé. Il est crucial de combiner à la fois des questionnaires et des tests cognitifs pour améliorer la sensibilité et la spécificité du dépistage des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer dans cette population.

#### **4.4 Limites**

Notre revue systématique présente plusieurs limites. L'une de ces limites réside dans le fait que nous avons analysé uniquement les recherches publiées en anglais. L'exclusion des études publiées dans d'autres langues a peut-être laissé de côté des recherches importantes et pertinentes qui auraient pu avoir un impact sur nos résultats. De plus, notre examen n'est peut-être pas suffisamment exhaustif en raison de biais potentiels dans les bases de données que nous avons examinées. Il est possible que certaines études, notamment celles publiées dans des revues moins accessibles ou non indexées, aient été négligées.

En raison de la diversité des instruments d'évaluation, nous avons dû abandonner notre projet initial de réaliser une méta-analyse en plus d'une revue systématique. Les instruments disponibles n'étaient pas suffisamment comparables pour qu'une méta-analyse puisse être menée, notamment en ce qui concerne les questionnaires et les échelles.

De plus, pour plusieurs instruments, les études de validation sont absentes. Cette observation a pour conséquence de possibles difficultés dans l'utilisation de ces instruments et de l'interprétation des résultats à ces instruments.

#### **4.5 Risque des biais des articles évalués avec Newcastle Ottawa Scale**

Néanmoins, bien que la majorité des études présentent une qualité élevée, certaines affichent des limites notables, particulièrement concernant la taille et la représentativité de l'échantillon, l'évaluation précise de l'exposition, ainsi que la comparabilité des groupes exposés et non exposés. Ces éléments méritent une attention particulière, car ils peuvent introduire un biais dans les conclusions scientifiques présentées dans cette revue systématique.

#### **4.6 Perspectives cliniques**

Dans ce contexte, il serait particulièrement pertinent d'intégrer dans les protocoles d'évaluation standard des questionnaires et tests cognitifs recommandés, qui permettent de tenir compte de la déficience intellectuelle à travers une approche personnalisée. Cette démarche vise à réduire les biais potentiels liés à l'emploi d'instruments génériques, en assurant une évaluation précise et adaptée aux besoins spécifiques de chaque individu.

Il est important d'initier et de proposer des programmes de sensibilisation et de formation continue destinés aux professionnels de santé, centrés sur les particularités cliniques des personnes âgées avec un syndrome de Down, qui présentent un risque accru de développer la maladie d'Alzheimer. Avec comme objectif d'approfondir leur compréhension et leurs compétences, garantissant ainsi un dépistage répondant aux enjeux de santé uniques de cette population vulnérable.

#### 4.7 Pistes de recherches futures

Notre revue systématique pose les bases pour des avancées dans le domaine, mettant en avant l'importance d'approches personnalisées qui prennent en compte les déficits globaux des individus. Nous avons identifié les instruments d'évaluation les plus efficaces pour repérer les premiers signes de déficits cognitifs chez les personnes avec un syndrome de Down et de la maladie d'Alzheimer, dès leur phase initiale. Ces instruments ciblent principalement les troubles de mémoire et les dysfonctionnements exécutifs. En parallèle, l'importance d'instruments d'évaluation subjective est soulignée, ceux-ci étant nécessaires pour permettre aux cliniciens et aux proches aidants de mesurer les changements comportementaux précoces observés chez les personnes avec un syndrome de Down et Alzheimer, facilitant ainsi un dépistage adapté et personnalisé.

Il est recommandé de valider les instruments d'évaluation dans différentes langues et différents contextes culturels pour obtenir une perspective plus globale. Cette démarche transculturelle facilite une compréhension approfondie des variations interculturelles dans l'apparition des symptômes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down. Un effort considérable doit être entrepris par les cliniciens du monde entier pour développer des instruments adaptés aux spécificités culturelles et linguistiques des populations concernées.

Enfin, adapter les instruments d'évaluation aux différents niveaux de déficience intellectuelle sévère et les valider spécifiquement pour ces degrés représentent des axes de développement essentiels. Cela permettrait d'assurer une évaluation précise et de pallier le manque d'instruments adaptés pour les cas sévères de déficience intellectuelle. Le développement d'instruments dédiés aux personnes avec une déficience intellectuelle sévère est

essentiel, car les cliniciens ne disposent pas actuellement de moyens fiables pour détecter les premiers signes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down ayant une déficience intellectuelle sévère.

Ces pistes permettent d'abord d'accéder aux instruments essentiels pour détecter la maladie d'Alzheimer dès ses premiers stades. Elles facilitent ensuite la mise en place rapide d'interventions au début de l'évolution de la maladie, ce qui est déterminant pour prolonger l'autonomie des patients. Ainsi, un diagnostic précoce suivi d'actions immédiates améliore considérablement la qualité de vie des individus touchés, tout en préservant leur indépendance aussi longtemps que possible.

#### **4.8 Conclusion générale**

Considérant que les adultes avec un syndrome de Down courent un risque très élevé de développer une maladie d'Alzheimer symptomatique associée à un déclin cognitif progressif (Videla et al., 2022) avant l'âge de 40 ans (Lott et Head, 2019), cette revue systématique avait pour objectif de rassembler et de décrire les données de sensibilité et de spécificité des instruments utilisés pour l'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux permettant la détection des premiers signes cognitifs et comportementaux de maladie d'Alzheimer dans le syndrome de Down.

L'analyse globale des résultats nous a permis d'identifier 1325 articles à partir des mots-clés formulés et in fine de sélectionner les études répondant effectivement à nos critères d'inclusion, soit un total de 75 articles incluant 40 instruments d'évaluation, dont 21 questionnaires/échelles, 13 tests cognitifs et 6 batteries de tests. Les données de cette revue systématique ont été collectées dans 17 pays différents, principalement en Europe et en



Amérique du Nord, et ont inclus 10 021 participants présentant des niveaux de déficience intellectuelle variés dont 6 708 participants avaient un syndrome de Down.

Notre revue systématique a révélé que la plupart des instruments n'étaient adaptés qu'aux niveaux de déficience intellectuelle légère à modérée. Parmi ces instruments, les résultats de notre revue systématique suggèrent les questionnaires/échelles tels que le DSQIID, le IQCODE et le DLD/DMR, ainsi que des tests cognitifs, tels que le CRT/mCRT, le PMIS-ID, le DSMSE et la batterie NTG-EDSD sont les plus pertinents pour l'évaluation. Pour une évaluation exhaustive, bien que nécessitant une durée de passation importante, le CAMDEX-DS est recommandé. La combinaison de questionnaires et de tests cognitifs est fondamentale pour une évaluation plus sensible et plus spécifique des symptômes cognitifs et comportementaux de la MA chez les individus avec un syndrome de Down.

## Références bibliographiques

*Les articles inclus dans la revue systématique sont précédés d'un astérisque (\*)*

Allred, S. K., Takwoingi, Y., Guo, B., Pennant, M., Deeks, J. J., Neilson, J. P., & Alfirevic, Z. (2015). First trimester serum tests for Down's syndrome screening. *The Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2015(11), CD011975.

<https://doi.org/10.1002/14651858.CD011975>

American Psychiatric Association, D. S. M. T. F., & American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: DSM-5* (Vol. 5, No. 5). Washington, DC: American Psychiatric Association.

Antonarakis, S. E., Skotko, B. G., Rafii, M. S., Strydom, A., Pape, S. E., Bianchi, D. W., Sherman, S. L., & Reeves, R. H. (2020). Down syndrome. *Nature Reviews. Disease Primers*, 6(1), 9. <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0143-7>

Asim, A., Kumar, A., Muthuswamy, S., Jain, S., & Agarwal, S. (2015). "Down syndrome: an insight of the disease». *Journal of Biomedical Science*, 22(1), 41.

<https://doi.org/10.1186/s12929-015-0138-y>

Asselin, D. (2005). Vieillesse et déficience intellectuelle. *Option Intégration*, 9(2), 2-6.

\*Ball, S. L., Holland, A. J., Huppert, F. A., Treppner, P., Watson, P., & Hon, J. (2004). The modified CAMDEX informant interview is a valid and reliable tool for use in the diagnosis of dementia in adults with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48(Pt 6), 611–620. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2004.00630.x>

Ball, S. L., Holland, A. J., Treppner, P., Watson, P. C., & Huppert, F. A. (2008). Executive dysfunction and its association with personality and behaviour changes in the development of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome and mild to moderate

- learning disabilities. *The British Journal of Clinical Psychology*, 47(Pt 1), 1–29.  
<https://doi.org/10.1348/014466507X230967>
- Ballard, C., Mobley, W., Hardy, J., Williams, G., & Corbett, A. (2016). Dementia in Down's syndrome. *The Lancet. Neurology*, 15(6), 622–636. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(16\)00063-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(16)00063-6)
- Beciani, S., Vetro, É., Barisnikov, K., Detraux, J. J., & Van der Linden, M. (2011). Élaboration d'une batterie d'évaluation des signes du vieillissement dans la trisomie 21. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 22, 129-140.
- \*Benejam, B., Videla, L., Vilaplana, E., Barroeta, I., Carmona-Iragui, M., Altuna, M., Valldeneu, S., Fernandez, S., Giménez, S., Iulita, F., Garzón, D., Bejanin, A., Bartrés-Faz, D., Videla, S., Alcolea, D., Blesa, R., Lleó, A., & Fortea, J. (2020). Diagnosis of prodromal and Alzheimer's disease dementia in adults with Down syndrome using neuropsychological tests. *Alzheimer's and Dementia (Amsterdam, Netherlands)*, 12(1), e12047. <https://doi.org/10.1002/dad2.12047>
- \*Benejam, B., Fortea, J., Molina-López, R., & Videla, S. (2015). Patterns of Performance on the Modified Cued Recall Test in Spanish Adults With Down Syndrome With and Without Dementia. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 120(6), 481–489. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-120.6.481>
- \*Beresford-Webb, J. A., Mak, E., Grigorova, M., Daffern, S. J., Holland, A. J., & Zaman, S. H. (2021). Establishing diagnostic thresholds for Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: the Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities (CAMDEX-DS). *The British Journal of Psychiatry Open*, 7(3), e79. <https://doi.org/10.1192/bjo.2021.36>

- Bull M. J. (2020). Down Syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 382(24), 2344–2352. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1706537>
- Burt, D. B., Primeaux-Hart, S., Loveland, K. A., Cleveland, L. A., Lewis, K. R., Lesser, J., & Pearson, P. L. (2005). Aging in adults with intellectual disabilities. *American Journal of Mental Retardation*, 110(4), 268–284. [https://doi.org/10.1352/08958017\(2005\)110\[268:AIAWID\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/08958017(2005)110[268:AIAWID]2.0.CO;2)
- \*Burt, D. B., Primeaux-Hart, S., Loveland, K. A., Cleveland, L. A., Lewis, K. R., Lesser, J., & Pearson, P. L. (2005). Comparing dementia diagnostic methods used with people with intellectual disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 2(2), 94-115. <https://doi.org/10.1111/j.1741-1130.2005.00022.x>
- \*Burt, D. B., Primeaux-Hart, S., Phillips, N. B., Greene, T., Loveland, K. A., Cummings, E., Lewis, K. R., Lesser, J., Cleveland, L., & Chen, Y. R. (1999). Assessment of orientation: relationship between informant report and direct measures. *Mental Retardation*, 37(5), 364–370. [https://doi.org/10.1352/0047-6765\(1999\)037<0364:AORBI>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0047-6765(1999)037<0364:AORBI>2.0.CO;2)
- \*Carvalho, C. L., Belan, A. F. R., Castro, L. R., & Radanovic, M. (2018). Analysis of the linguistic profile in down syndrome using the Arizona battery for communication disorders of dementia - a pilot study. *CoDAS*, 30(2), e20170164. <https://doi.org/10.1590/2317-1782/20182017164>
- Chaves, M. L., Camozzato, A. L., Godinho, C., Kochhann, R., Schuh, A., de Almeida, V. L., & Kaye, J. (2007). Validity of the clinical dementia rating scale for the detection and staging of dementia in Brazilian patients. *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, 21(3), 210–217. <https://doi.org/10.1097/WAD.0b013e31811ff2b4>

- Comblain, A., & Thibaut, J.-P. (2009). Approche neuropsychologique du syndrome de Down. In M. Van der Linden, M. Poncelet, ... S. Majerus, *Manuel de Neuropsychologie du Développement* (pp. 491-522). Marseille, France: Solal.  
<https://hdl.handle.net/2268/13312>
- Contestabile, A., Benfenati, F., & Gasparini, L. (2010). Communication breaks-Down: from neurodevelopment defects to cognitive disabilities in Down syndrome. *Progress in Neurobiology*, *91*(1), 1–22. <https://doi.org/10.1016/j.pneurobio.2010.01.003>
- Coquelet, A., Besozzi, A., Roussel, M., & Lemetayer, F. (2022). Évaluation neuropsychologique des adultes porteurs d'une trisomie 21 en Consultation mémoire: quels outils? Une revue de la littérature. *Gériatrie et Psychologie Neuropsychiatrie du Vieillessement*, *20*(1), 79–95. <https://doi.org/10.1684/pnv.2022.1025>
- \*Cosgrave, M. P., McCarron, M., Anderson, M., Tyrrell, J., Gill, M., & Lawlor, B. A. (1998). Cognitive decline in Down syndrome: a validity/reliability study of the test for severe impairment. *American Journal of Mental Retardation*, *103*(2), 193–197.  
[https://doi.org/10.1352/0895-8017\(1998\)103<0193:CDIDSA>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1998)103<0193:CDIDSA>2.0.CO;2)
- Costet, N., Le Galès, C., Buron, C., Kinkor, F., Mesbah, M., Chwalow, J., & Slama, G. (1998). French cross-cultural adaptation of the Health Utilities Index Mark 2 (HUI2) and 3 (HUI3) classification systems. Clinical and Economic Working Groups. *Quality of life research: an International Journal of Quality-of-Life Aspects of Treatment, Care and Rehabilitation*, *7*(3), 245–256. <https://doi.org/10.1023/a:1024998300494>
- Dalton, A. (2009). The Dyspraxia Scale for adults with Down syndrome. In: Prasher, V. (eds) *Neuropsychological Assessments of Dementia in Down Syndrome and Intellectual Disabilities*. Springer, London. [https://doi.org/10.1007/978-1-84800-249-4\\_5](https://doi.org/10.1007/978-1-84800-249-4_5)

- \*Dalton, A. J., & Fedor, B. L. (1998). Onset of dyspraxia in aging persons with Down syndrome: Longitudinal studies. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 23(1), 13-24. <https://doi.org/10.1080/13668259800033551>
- \*Dalton, A. J., Fedor, B. L., Patti, P. J., Tsiouris, J. A., & Mehta, P. D. (2002). The Multidimensional Observation Scale for Elderly Subjects (MOSES): studies in adults with intellectual disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27(4), 310-324. <https://doi.org/10.1080/1366825021000029348>
- De Roeck, E. E., De Deyn, P. P., Dierckx, E., & Engelborghs, S. (2019). Brief cognitive screening instruments for early detection of Alzheimer's disease: a systematic review. *Alzheimer's Research and Therapy*, 11(1), 21. <https://doi.org/10.1186/s13195-019-0474-3>
- \*de Sola, S., de la Torre, R., Sánchez-Benavides, G., Benejam, B., Cuenca-Royo, A., Del Hoyo, L., Rodríguez, J., Catuara-Solarz, S., Sanchez-Gutierrez, J., Dueñas-Espin, I., Hernandez, G., Peña-Casanova, J., Langohr, K., Videla, S., 7, H., Farre, M., Dierssen, M., & TESDAD Study Group (2015). A new cognitive evaluation battery for Down syndrome and its relevance for clinical trials. *Frontiers in Psychology*, 6, 708. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2015.00708>
- \*De Vreese, L. P., Gomiero, T., De Bastiani, E., Marangoni, A., Weger, E., & Mantesso, U. (2021). Short forms of Prudhoe Cognitive Function Test in adults and aging people with intellectual disabilities: Italian validation study. *Journal of Intellectual Disability Research*, 65(2), 162–172. <https://doi.org/10.1111/jir.12799>
- \*De Vreese, L. P., Gomiero, T., Uberti, M., De Bastiani, E., Weger, E., Mantesso, U., & Marangoni, A. (2015). Functional abilities and cognitive decline in adult and aging intellectual disabilities. Psychometric validation of an Italian version of the Alzheimer's

- Functional Assessment Tool (AFAST): analysis of its clinical significance with linear statistics and artificial neural networks. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(4), 370–384. <https://doi.org/10.1111/jir.12113>
- \*De Vreese, L. P., Mantesso, U., De Bastiani, E., Marangoni, A., & Gomiero, T. (2011). Psychometric evaluation of the Italian version of the AADS questionnaire: a caregiver-rated tool for the assessment of behavioral deficits and excesses in persons with intellectual disabilities and dementia. *International Psychogeriatrics*, 23(7), 1124–1132. <https://doi.org/10.1017/S1041610211000342>
- \*Deb, S., Hare, M., Prior, L., & Bhaumik, S. (2007). Dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities. *The British journal of Psychiatry: The Journal of Mental Science*, 190, 440–444. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.106.024984>
- \*Dekker, A. D., Sacco, S., Carfi, A., Benejam, B., Vermeiren, Y., Beugelsdijk, G., Schippers, M., Hassefras, L., Eleveld, J., Grefelman, S., Fopma, R., Bommer-Veenboer, M., Boti, M., Oosterling, G. D. E., Scholten, E., Tollenaere, M., Checkley, L., Strydom, A., Van Goethem, G., Onder, G., ... De Deyn, P. P. (2018). The Behavioral and Psychological Symptoms of Dementia in Down Syndrome (BPSD-DS) Scale: Comprehensive Assessment of Psychopathology in Down Syndrome. *Journal of Alzheimer's Disease*, 63(2), 797–819. <https://doi.org/10.3233/JAD-170920>
- \*Dekker, A. D., Ulgiati, A. M., Groen, H., Boxelaar, V. A., Sacco, S., Falquero, S., Carfi, A., di Paola, A., Benejam, B., Valldeneu, S., Fopma, R., Oosterik, M., Hermelink, M., Beugelsdijk, G., Schippers, M., Henstra, H., Scholten-Kuiper, M., Willink-Vos, J., de Ruiter, L., Willems, L., ... De Deyn, P. P. (2021). The Behavioral and Psychological Symptoms of Dementia in Down Syndrome Scale (BPSD-DS II): Optimization and

- Further Validation. *Journal of Alzheimer's Disease*, 81(4), 1505–1527.  
<https://doi.org/10.3233/JAD-201427>
- \*Devenny, D. A., Zimmerli, E. J., Kittler, P., & Krinsky-McHale, S. J. (2002). Cued recall in early-stage dementia in adults with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46(Pt 6), 472–483. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2002.00417.x>
- Edgin, J. O., Mason, G. M., Allman, M. J., Capone, G. T., Deleon, I., Maslen, C., Reeves, R. H., Sherman, S. L., & Nadel, L. (2010). Development and validation of the Arizona Cognitive Test Battery for Down syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 2(3), 149–164. <https://doi.org/10.1007/s11689-010-9054-3>
- Eftekhar, B., Mohammad, K., Ardebili, H. E., Ghodsi, M., & Ketabchi, E. (2005). Comparison of artificial neural network and logistic regression models for prediction of mortality in head trauma based on initial clinical data. *BioMed Central Medical Informatics and Decision Making*, 5, 3. <https://doi.org/10.1186/1472-6947-5-3>
- Elliott-King, J., Shaw, S., Bandelow, S., Devshi, R., Kassam, S., & Hogervorst, E. (2016). A critical literature review of the effectiveness of various instruments in the diagnosis of dementia in adults with intellectual disabilities. *Alzheimer's and Dementia (Amsterdam, Netherlands)*, 4, 126–148. <https://doi.org/10.1016/j.dadm.2016.06.002>
- \*Erik Johansson, P., & Terenius, O. (2002). Development of an instrument for early detection of dementia in people with Down syndrome. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27(4), 325-345. <https://doi.org/10.1080/1366825021000029357>
- \*Esteba-Castillo, S., Dalmau-Bueno, A., Ribas-Vidal, N., Vilà-Alsina, M., Novell-Alsina, R., & García-Alba, J. (2013). Adaptacion y validacion del Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual



- Disabilities (CAMDEX-DS) en poblacion española con discapacidad intelectual [Adaptation and validation of CAMDEX-DS (Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and others with intellectual disabilities) in Spanish population with intellectual disabilities]. *Revista de Neurologia*, 57(8), 337–346.
- \*Evenhuis H. M. (1992). Evaluation of a screening instrument for dementia in ageing mentally retarded persons. *Journal of Intellectual Disability Research*, 36 (Pt 4), 337–347.  
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1992.tb00532.x>
- \*Evenhuis H. M. (1996). Further evaluation of the Dementia Questionnaire for Persons with Mental Retardation (DMR). *Journal of Intellectual Disability Research*, 40 (4), 369–373.  
<https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.1996.786786.x>
- Evenhuis H. M. (1997). The natural history of dementia in ageing people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41 (Pt 1), 92–96.  
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1997.tb00682.x>
- Evenhuis, H.M. (2018). The Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities. In: Prasher, V. (eds) *Neuropsychological Assessments of Dementia in Down Syndrome and Intellectual Disabilities*. Springer, Cham. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-61720-6\\_3](https://doi.org/10.1007/978-3-319-61720-6_3)
- Facon, B., & Nuchadee, M. L. (2010). An item analysis of Raven's Colored Progressive Matrices among participants with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 31(1), 243–249. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2009.09.011>
- \*Fonseca, L. M., Haddad, G. G., Mattar, G. P., Oliveira, M. C., Simon, S. S., Guilhoto, L. M., Busatto, G. F., Zaman, S., Holland, A. J., Hoexter, M. Q., & Bottino, C. M. (2019). The validity and reliability of the CAMDEX-DS for assessing dementia in adults with Down

- syndrome in Brazil. *Revista Brasileira de Psiquiatria (Sao Paulo, Brazil: 1999)*, 41(3), 225–233. <https://doi.org/10.1590/1516-4446-2018-0033>
- Fonseca, L. M., Mattar, G. P., Haddad, G. G., Burduli, E., McPherson, S. M., Guilhoto, L. M. F. F., Yassuda, M. S., Busatto, G. F., Bottino, C. M. C., Hoexter, M. Q., & Chaytor, N. S. (2021). Neuropsychiatric Symptoms of Alzheimer's Disease in Down Syndrome and Its Impact on Caregiver Distress. *Journal of Alzheimer's Disease*, 81(1), 137–154. <https://doi.org/10.3233/JAD-201009>
- Fortea, J., Carmona-Iragui, M., Benejam, B., Fernández, S., Videla, L., Barroeta, I., Alcolea, D., Pegueroles, J., Muñoz, L., Belbin, O., de Leon, M. J., Maceski, A. M., Hirtz, C., Clarimón, J., Videla, S., Delaby, C., Lehmann, S., Blesa, R., & Lleó, A. (2018). Plasma and CSF biomarkers for the diagnosis of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study. *The Lancet. Neurology*, 17(10), 860–869. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30285-0](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30285-0)
- Fortea, J., Vilaplana, E., Carmona-Iragui, M., Benejam, B., Videla, L., Barroeta, I., Fernández, S., Altuna, M., Pegueroles, J., Montal, V., Valldeu, S., Giménez, S., González-Ortiz, S., Muñoz, L., Estellés, T., Illán-Gala, I., Belbin, O., Camacho, V., Wilson, L. R., Annus, T., ... Lleó, A. (2020). Clinical and biomarker changes of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: a cross-sectional study. *Lancet (London, England)*, 395(10242), 1988–1997. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)30689-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)30689-9)
- \*Friedman, O., & Brown, I. (2001). Assessing dementia of the Alzheimer type in people with Down syndrome. *Journal on Developmental Disabilities*, 8(1), 75-92.
- \*García-Alba, J., Esteba-Castillo, S., Castellanos López, M. Á., Rodríguez Hidalgo, E., Ribas Vidal, N., Moldenhauer Díaz, F., & Novell-Alsina, R. (2017). Validation and

- Normalization of the Tower of London-Drexel University Test 2nd Edition in an Adult Population with Intellectual Disability. *The Spanish Journal of Psychology*, 20, E32.  
<https://doi.org/10.1017/sjp.2017.30>
- García-Alba, J., Ramírez-Toraño, F., Esteba-Castillo, S., Bruña, R., Moldenhauer, F., Novell, R., Romero-Medina, V., Maestú, F., & Fernández, A. (2019). Neuropsychological and neurophysiological characterization of mild cognitive impairment and Alzheimer's disease in Down syndrome. *Neurobiology of Aging*, 84, 70–79.  
<https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2019.07.017>
- Gedye A. (1995) *Dementia Scale for Down Syndrome Manual*. Gedye Research and Consulting, Vancouver.
- Gensous, N., Bacalini, M. G., Franceschi, C., & Garagnani, P. (2020). Down syndrome accelerated aging and immunosenescence. *Seminars in Immunopathology*, 42(5), 635–645. <https://doi.org/10.1007/s00281-020-00804-1>
- \*Gomiero, T., Bertelli, M., Deb, S., Weger, E., Marangoni, A., De Bastiani, E., Mantesso, U., & De Vreese, L. P. (2017). A Multicentre Italian Validation Study in Aging Adults with Down Syndrome and Other Forms of Intellectual Disabilities: Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities. *Current Alzheimer Research*, 14(7), 709–721. <https://doi.org/10.2174/1567205014666170117094757>
- \*Harp, J. P., Koehl, L. M., Pelt, K. L. V., Hom, C. L., Doran, E., Head, E., Lott, I. T., & Schmitt, F. A. (2021). Cognitive and Behavioral Domains That Reliably Differentiate Normal Aging and Dementia in Down Syndrome. *Brain Sciences*, 11(9), 1128.  
<https://doi.org/10.3390/brainsci11091128>

Hartley, D., Blumenthal, T., Carrillo, M., DiPaolo, G., Esralew, L., Gardiner, K., Granholm, A. C., Iqbal, K., Krams, M., Lemere, C., Lott, I., Mobley, W., Ness, S., Nixon, R., Potter, H., Reeves, R., Sabbagh, M., Silverman, W., Tycko, B., Whitten, M., ... Wisniewski, T. (2015). Down syndrome and Alzheimer's disease: Common pathways, common goals. *Alzheimer's & Dementia: The Journal of the Alzheimer's Association*, 11(6), 700–709. <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2014.10.007>

\*Haxby J. V. (1989). Neuropsychological evaluation of adults with Down's syndrome: patterns of selective impairment in non-demented old adults. *Journal of Mental Deficiency Research*, 33 (3), 193–210. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1989.tb01467.x>

\*Hoekman, J., & Maaskant, M. A. (2002). Comparison of instruments for the diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27(4), 296-309. <https://doi.org/10.1080/1366825021000029339>

\*Hon, J., Huppert, F. A., Holland, A. J., & Watson, P. (1998). The value of the Rivermead Behavioural Memory Test (Children's Version) in an epidemiological study of older adults with Down syndrome. *The British journal of Clinical Psychology*, 37(1), 15–29. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8260.1998.tb01276.x>

\*Hon, J., Huppert, F. A., Holland, A. J., & Watson, P. (1999). Neuropsychological assessment of older adults with Down's syndrome: an epidemiological study using the Cambridge Cognitive Examination (CAMCOG). *The British journal of Clinical Psychology*, 38(2), 155–165. <https://doi.org/10.1348/014466599162719>

\*Hove, O., & Havik, O. E. (2008). Psychometric properties of Psychopathology checklists for Adults with Intellectual Disability (P-AID) on a community sample of adults with

- intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 29(5), 467–482.  
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2007.09.002>
- \*Hutchinson, Nick & Oakes, Peter. (2011). Further evaluation of the criterion validity of the Severe Impairment Battery for the assessment of cognitive functioning in adults with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 24, 172-180.  
<https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2010.00600.x>
- \*Huxley, A., Prasher, V. P., & Haque, M. S. (2000). The dementia scale for Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44 (Pt 6), 697–698.  
<https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2000.00295.x>
- Jorm A. F. (1994). A short form of the Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly (IQCODE): Development and cross-validation. *Psychological Medicine*, 24(1), 145–153. <https://doi.org/10.1017/s003329170002691x>
- Ke, X., & Liu, J. (2015). Deficiência intelectual. *IACAPAP e-Textbook of Child and adolescent mental health. (Edição em Português)*.
- Kennepohl, S. (2018). Validité et crédibilité dans le contexte de l'expertise en neuropsychologie clinique. *Revue Québécoise de Psychologie*, 39(3), 51–74.  
<https://doi.org/10.7202/1058184ar>
- Keren, B. (2013). *La déficience intellectuelle: Du diagnostic en puces ADN à l'identification de gènes candidats* (Doctoral dissertation, Université René Descartes-Paris V).
- Key, A. P., & Dykens, E. M. (2014). Event-related potential index of age-related differences in memory processes in adults with Down syndrome. *Neurobiology of Aging*, 35(1), 247–253. <https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2013.07.024>

- \*Kirk, L. J., Hick, R., & Laraway, A. (2006). Assessing dementia in people with learning disabilities: the relationship between two screening measures. *Journal of Intellectual Disabilities, 10*(4), 357–364. <https://doi.org/10.1177/1744629506070053>
- Koehl, L., Harp, J., Van Pelt, K. L., Head, E., & Schmitt, F. A. (2020). Longitudinal assessment of dementia measures in Down syndrome. *Alzheimer's and Dementia (Amsterdam, Netherlands), 12*(1), e12075. <https://doi.org/10.1002/dad2.12075>
- Krinsky-McHale, S. J., & Silverman, W. (2013). Dementia and mild cognitive impairment in adults with intellectual disability: issues of diagnosis. *Developmental Disabilities Research Reviews, 18*(1), 31–42. <https://doi.org/10.1002/ddrr.1126>
- \*Krinsky-McHale, S. J., Hartley, S., Hom, C., Pulsifer, M., Clare, I. C. H., Handen, B. L., Lott, I. T., Schupf, N., Silverman, W., & Alzheimer's Biomarker Consortium—Down Syndrome (ABC-DS) Investigators (2022). A modified Cued Recall Test for detecting prodromal AD in adults with Down syndrome. *Alzheimer's and Dementia (Amsterdam, Netherlands), 14*(1), e12361. <https://doi.org/10.1002/dad2.12361>
- \*Kuske, B., Wolff, C., Gövert, U., & Müller, S. V. (2017). Early detection of dementia in people with an intellectual disability - A German pilot study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 30 Suppl 1*, 49–57. <https://doi.org/10.1111/jar.12347>
- Laajili, f. (2021). Association trisomie 21 et dysthyroïdie.
- Lai, F., & Williams, R. S. (1989). A prospective study of Alzheimer disease in Down syndrome. *Archives of Neurology, 46*(8), 849–853. <https://doi.org/10.1001/archneur.1989.00520440031017>

- Lautarescu, B. A., Holland, A. J., & Zaman, S. H. (2017). The Early Presentation of Dementia in People with Down Syndrome: a Systematic Review of Longitudinal Studies. *Neuropsychology Review*, 27(1), 31–45. <https://doi.org/10.1007/s11065-017-9341-9>
- Lavoie, A., Bourgeois, G., & Lapointe, J. (2013). Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). *Avis sur les critères de triage préhospitalier en traumatologie. ETMIS*, 9(8), 1-58.
- Les causes de la maladie d'Alzheimer | Vaincre Alzheimer. (2021, July 21). Fondation Vaincre Alzheimer. <https://www.vaincrealzheimer.org/la-maladie/causes/>
- \*Lesso-Schlaggar, C. N., Del Rosario, O. L., Morris, J. C., Ances, B. M., Schlaggar, B. L., & Constantino, J. N. (2019). Adaptation of the Clinical Dementia Rating Scale for adults with Down syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 11(1), 39. <https://doi.org/10.1186/s11689-019-9300-2>
- \*Li, R. S., Kwok, H. W., Deb, S., Chui, E. M., Chan, L. K., & Leung, D. P. (2015). Validation of the Chinese version of the dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities (DSQIID-CV). *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(4), 385–395. <https://doi.org/10.1111/jir.12173>
- Loirdighi, N., Nolin, P., Leblond, M., Guilbault-Pinel, M. H., & Girard, K. (2015). *Cognition et démence chez les personnes âgées ayant une déficience intellectuelle*. Centre de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement de la Mauricie et du Centre-du-Québec.
- Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet. Neurology*, 9(6), 623–633. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(10\)70112-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(10)70112-5)

- Lott, I. T., & Head, E. (2019). Dementia in Down syndrome: unique insights for Alzheimer disease research. *Nature Reviews. Neurology*, 15(3), 135–147.  
<https://doi.org/10.1038/s41582-018-0132-6>
- Lu, P. H., & Lee, G. J. (2017). The Role of Neuropsychology in the Assessment of the Cognitively Impaired Elderly. *Neurologic Clinics*, 35(2), 191–206.  
<https://doi.org/10.1016/j.ncl.2017.01.002>
- Luijendijk, H. J. (2021). How to create PICO questions about diagnostic tests. *The British Medical Journal Evidence-Based Medicine*, 26(4), 155-157. <http://dx.doi.org/10.1136/bmjebm-2021-111676>
- Maladie d'Alzheimer - Association québécoise des neuropsychologues. (2023, Janvier 26).  
Association Québécoise Des Neuropsychologues.  
<https://aqnp.ca/documentation/degeneratif/maladie-d-alzheimer/>
- \*Margallo-Lana, M. L., Moore, P. B., Tyrer, S. P., Dawson, H., Jenkins, K., & Kay, D. W. (2003). The Prudhoe Cognitive Function Test, a scale to assess cognitive function in adults with Down's syndrome: inter-rater and test-retest reliability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47(Pt 6), 488–492. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2003.00450.x>
- Margallo-Lana, M.L., Tyrer, S.P., Moore, P.B. (2018). Overview of the Diagnostic Instruments for Dementia in People with Intellectual Disability. In: Prasher, V. (eds) *Neuropsychological Assessments of Dementia in Down Syndrome and Intellectual Disabilities*. Springer, Cham. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-61720-6\\_1](https://doi.org/10.1007/978-3-319-61720-6_1)
- \*Martin, C., West, J., Cull, C., & Adams, M. (2000). A preliminary study investigating how people with mild intellectual disabilities perform on the Rivermead Behavioural Memory



Test. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 13(3), 186-193.

<https://doi.org/10.1046/j.1468-3148.2000.00018.x>

\*Masson, J. D., Dagnan, D., & Evans, J. (2010). Adaptation and validation of the Tower of London test of planning and problem solving in people with intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(5), 457–467.

<https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01280.x>

McCarron, M., McCallion, P., Reilly, E., & Mulryan, N. (2014). A prospective 14-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 58(1), 61–70. <https://doi.org/10.1111/jir.12074>

McCarron, M., McCallion, P., Reilly, E., Dunne, P., Carroll, R., & Mulryan, N. (2017). A prospective 20-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 61(9), 843–852.

<https://doi.org/10.1111/jir.12390>

\*McKenzie, K., Harte, C., Sinclair, E., Matheson, E., Patrick, S., & Murray, G. C. (2002). An Examination of the Severe Impairment Battery as a Measure of Cognitive Decline in Clients with Down's Syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 6(1), 89-96.

<https://doi.org/10.1177/146900470200600107>

\*Mok, W. K., Wong, W. H., Mok, G. T., Chu, Y. W., Ho, F. K., Chow, C. B., Ip, P., & Chung, B. H. (2014). Validation and application of health utilities index in Chinese subjects with down syndrome. *Health and Quality of Life Outcomes*, 12, 144.

<https://doi.org/10.1186/s12955-014-0144-x>

- N Kaoua, B., Landuran, A., & Sauzéon, H. (2019). Wayfinding in a virtual environment and Down syndrome: The impact of navigational aids. *Neuropsychology*, 33(8), 1045–1056. <https://doi.org/10.1037/neu0000578>
- Nihira, K., Leland, H., & Lambert, N. (1969). *Adaptive Behavior Scale-Residential and Community (ABS-RC: 2): Examiner's Manual*. Pro-ed.
- \*Nübling, G., Loosli, S. V., Wlasich, E., Prix, C., Schönecker, S., Freudelsperger, L., Smrzka, N., Strydom, A. M., Zaman, S. H., Benejam, B., Missios, J., Meister, R., Danek, A., & Levin, J. (2020). Eine deutsche Fassung der Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities: Ein Diagnoseverfahren zur Erfassung von Demenz bei Menschen mit einem Down-Syndrom [A German version of the Cambridge examination for mental disorders of older people with Down's syndrome and others with intellectual disabilities: A diagnostic procedure for detecting dementia in people with Down's syndrome]. *Zeitschrift für Gerontologie und Geriatrie*, 53(6), 546–551. <https://doi.org/10.1007/s00391-019-01591-7>
- O’Caoimh, R., Y. Clune, and D. Molloy. "Screening for Alzheimer’s disease in Downs syndrome." *Journal of Alzheimer’s Disease & Parkinsonism Park* 7.001 (2013): 2161-0460. <https://doi.org/10.4172/2161-0460.S7-001>
- \*Oliver, C., Kalsy, S., McQuillan, S., & Hall, S. (2011). Behavioural excesses and deficits associated with dementia in adults who have Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 24(3), 208-216. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2010.00604.x>

Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., ... &

Moher, D. (2021). The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *International Journal of Surgery*, 88, 105906.

<https://doi.org/10.1016/j.ijsu.2021.105906>

Petersen, R. C., Doody, R., Kurz, A., Mohs, R. C., Morris, J. C., Rabins, P. V., Ritchie, K.,

Rossor, M., Thal, L., & Winblad, B. (2001). Current concepts in mild cognitive impairment. *Archives of Neurology*, 58(12), 1985–1992.

<https://doi.org/10.1001/archneur.58.12.1985>

\*Prado Mattar, G., Uchida, R. R., Haddad, G. G., Shiozawa, P., Rebouças da Silva, M. F.,

Hoexter, M. Q., Busatto, G. F., de Campos Bottino, C. M., Fonseca, L. M., & Forlenza,

O. V. (2022). Screening for Dementia and Cognitive Decline in Adults with Down

Syndrome: A Novel Approach Using the Informant Questionnaire on Cognitive Decline in the Elderly. *Alzheimer Disease and Associated Disorders*, 36(2), 162–167.

<https://doi.org/10.1097/WAD.0000000000000495>

Prasher, V. (1995). End-stage dementia in adults with down syndrome. *International Journal of*

*Geriatric Psychiatry*, 10(12), 1067-1069. <https://doi.org/10.1002/gps.930101213>

\*Prasher, V. P. (1997). Dementia questionnaire for persons with mental retardation (DMR):

modified criteria for adults with Down's syndrome. *Journal of Applied Research in*

*Intellectual Disabilities*, 10(1), 54-60. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.1997.tb00006.x>

Prasher, V. P., Chowdhury, T. A., Rowe, B. R., & Bain, S. C. (1997). ApoE genotype and

Alzheimer's disease in adults with Down syndrome: meta-analysis. *American Journal of*

*Mental Retardation*, 102(2), 103–110. [https://doi.org/10.1352/0895-](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1997)102<0103:AGAADI>2.0.CO;2)

[8017\(1997\)102<0103:AGAADI>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1997)102<0103:AGAADI>2.0.CO;2)

Prasher, V. P., Huxley, A., Haque, M. S., & Down syndrome Ageing Study Group (2002). A 24-week, double-blind, placebo-controlled trial of donepezil in patients with Down syndrome and Alzheimer's disease--pilot study. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 17(3), 270–278. <https://doi.org/10.1002/gps.587>

\*Prasher, V., Farooq, A., & Holder, R. (2004). The Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire (ABDQ): screening questionnaire for dementia in Alzheimer's disease in adults with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 25(4), 385–397. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2003.12.002>

Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. (3 avril 2023).

[<https://www.quebec.ca/sante/conseils-et-prevention/depistage-et-offre-de-tests-de-porteur/programme-quebecois-de-depistage-prenatal>].

Raven, J. C. (1996). Manual for Raven's Standard Progressive Matrices and Vocabulary Scales. Court JH, Raven J

\*Rebillat, A. S., Hiance-Delahaye, A., Falquero, S., Radice, G., & Sacco, S. (2021). The French translation of the dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities is a sensitive tool for screening for dementia in people with Down Syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 118, 104068.

<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2021.104068>

Reisberg, B., Ferris, S. H., de Leon, M. J., & Crook, T. (1982). The Global Deterioration Scale for assessment of primary degenerative dementia. *The American Journal of Psychiatry*, 139(9), 1136–1139. <https://doi.org/10.1176/ajp.139.9.1136>

Richard, M.-C., et Maltais, D. (2007). *Le vieillissement des personnes présentant une déficience intellectuelle : bref rapport*. Co-publication: Laboratoire de recherche sur les pratiques et

les politiques sociales (LAREPPS) - École de travail social - Université du Québec à Montréal et Groupe de recherche et d'interventions régionales (GRIR) - Université du Québec à Chicoutimi (UQAC).

Richard, M.-C., et Maltais, D. (2007). *Le vieillissement des personnes présentant une déficience intellectuelle : bref rapport*. Co-publication: Laboratoire de recherche sur les pratiques et les politiques sociales (LAREPPS) - École de travail social - Université du Québec à Montréal et Groupe de recherche et d'interventions régionales (GRIR) - Université du Québec à Chicoutimi (UQAC).

Roditsa Mauricie. (2020, 30 octobre). Le vieillissement des personnes handicapées au Québec. <https://roditsamauricie.org/billets-informations/le-vieillissement-des-personnes-handicapees-au-quebec/>

\*Rodríguez-Hidalgo, E., García-Alba, J., Buxó, M., Novell, R., & Esteba-Castillo, S. (2022). The Pictorial Screening Memory Test (P-MIS) for Adults with Moderate Intellectual Disability and Alzheimer's Disease. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(17), 10780. <https://doi.org/10.3390/ijerph191710780>

\*Rodríguez-Hidalgo, E., García-Alba, J., Novell, R., & Esteba-Castillo, S. (2023). The Global Deterioration Scale for Down Syndrome Population (GDS-DS): A Rating Scale to Assess the Progression of Alzheimer's Disease. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20(6), 5096. <https://doi.org/10.3390/ijerph20065096>

\*Rösner, P., Berger, J., Tarasova, D., Birkner, J., Kaiser, H., Diefenbacher, A., & Sappok, T. (2021). Assessment of dementia in a clinical sample of persons with intellectual disability. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 34(6), 1618–1629. <https://doi.org/10.1111/jar.12913>

- \*Sacco, S., Falquero, S., Bouis, C., Akkaya, M., Gallard, J., Pichot, A., Radice, G., Bazin, F., Montestruc, F., Hiance-Delahaye, A., & Rebillat, A. S. (2022). Modified cued recall test in the French population with Down syndrome: A retrospective medical records analysis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 66(8-9), 690–703.  
<https://doi.org/10.1111/jir.12957>
- \*Sano, M., Aisen, P. S., Dalton, A. J., Andrews, H. F., Tsai, W. Y., & International Down Syndrome and Alzheimer's Disease Consortium. (2005). Assessment of aging individuals with Down syndrome in clinical trials: results of baseline measures. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 2(2), 126-138. <https://doi.org/10.1111/j.1741-1130.2005.00021.x>
- Sano, M., Dalton, A.J. (2018). The Dyspraxia Scale for Adults with Down Syndrome. In: Prasher, V. (eds) *Neuropsychological Assessments of Dementia in Down Syndrome and Intellectual Disabilities*. Springer, Cham. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-61720-6\\_5](https://doi.org/10.1007/978-3-319-61720-6_5)
- Saxton, J., McGonigle-Gibson, K. L., Swihart, A. A., Miller, V. J., & Boller, F. (1990). Assessment of the severely impaired patient: Description and validation of a new neuropsychological test battery. *Psychological Assessment: A Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 2(3), 298–303. <https://doi.org/10.1037/1040-3590.2.3.298>
- Schardt, C., Adams, M. B., Owens, T., Keitz, S., & Fontelo, P. (2007). Utilization of the PICO framework to improve searching PubMed for clinical questions. *The Biomed Central Medical Informatics and Decision Making*, 7, 16. <https://doi.org/10.1186/1472-6947-7-16>
- Shamseer, L., Moher, D., Clarke, M., Ghersi, D., Liberati, A., Petticrew, M., Shekelle, P., Stewart, L. A., & PRISMA-P Group (2015). Preferred reporting items for systematic review and meta-analysis protocols (PRISMA-P) 2015: elaboration and explanation. *The*

*British Mental Journal (Clinical Research ed.)*, 350, g7647.

<https://doi.org/10.1136/bmj.g7647>

Shultz, J. M., Aman, M. G., & Rojahn, J. (1998). Psychometric evaluation of a measure of cognitive decline in elderly people with mental retardation. *Research in Developmental Disabilities*, 19(1), 63–71. [https://doi.org/10.1016/s0891-4222\(97\)00029-2](https://doi.org/10.1016/s0891-4222(97)00029-2)

\*Silverman, W., Krinsky-McHale, S. J., Lai, F., Diana Rosas, H., Hom, C., Doran, E., Pulsifer, M., Lott, I., Schupf, N., & Alzheimer's Disease in Down Syndrome (ADDS) Consortium (2021). Evaluation of the National Task Group-Early Detection Screen for Dementia: Sensitivity to 'mild cognitive impairment' in adults with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 34(3), 905–915.

<https://doi.org/10.1111/jar.12849>

\*Silverman, W., Schupf, N., Zigman, W., Devenny, D., Mizejeski, C., Schubert, R., & Ryan, R. (2004). Dementia in adults with mental retardation: assessment at a single point in time. *American Journal of Mental Retardation*, 109(2), 111–125. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2004\)109<111:DIAWMR>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2004)109<111:DIAWMR>2.0.CO;2)

\*Sinai, A., Hassiotis, A., Rantell, K., & Strydom, A. (2016). Assessing Specific Cognitive Deficits Associated with Dementia in Older Adults with Down Syndrome: Use and Validity of the Arizona Cognitive Test Battery (ACTB). *The Public Library of Science One*, 11(5), e0153917. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0153917>

Snow, R. E., Kyllonen, P. C., & Marshalek, B. (1984). The topography of learning and ability correlations. *Advances in the Psychology of Human Intelligence*, 2, 47-103.

Société Alzheimer de Canada. (2016). [<https://alzheimer-ca.webpkgcache.com/doc/-/s/alzheimer.ca/fr/document/818>].

- Société canadienne de la trisomie 21. (2019). Aujourd'hui et demain, un guide sur le vieillissement avec la trisomie 21. [[https://cdss.ca/wp-content/uploads/2019/09/AgingPackage-2019\\_FRENCH\\_WEB.pdf](https://cdss.ca/wp-content/uploads/2019/09/AgingPackage-2019_FRENCH_WEB.pdf)].
- \*Spanò, G., & Edgin, J. O. (2017). Everyday memory in individuals with Down syndrome: Validation of the Observer Memory Questionnaire - Parent Form. *Child Neuropsychology: A Journal on Normal and Abnormal Development in Childhood and Adolescence*, 23(5), 523–535. <https://doi.org/10.1080/09297049.2016.1150446>
- \*Spiridigliozzi, G. A., Goeldner, C., Edgin, J., Hart, S. J., Noeldeke, J., Squassante, L., ... & Liogier d'Ardhuy, X. (2019). Adaptive behavior in adolescents and adults with Down syndrome: Results from a 6-month longitudinal study. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(1), 85-93. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.60685>
- \*Startin, C. M., Hamburg, S., Hithersay, R., Al-Janabi, T., Mok, K. Y., Hardy, J., LonDownS Consortium, & Strydom, A. (2019). Cognitive markers of preclinical and prodromal Alzheimer's disease in Down syndrome. *Alzheimer's and Dementia: The Journal of the Alzheimer's Association*, 15(2), 245–257. <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2018.08.009>
- \*Startin, C. M., Rodger, E., Fodor-Wynne, L., Hamburg, S., & Strydom, A. (2016). Developing an Informant Questionnaire for Cognitive Abilities in Down Syndrome: The Cognitive Scale for Down Syndrome (CS-DS). *The Public Library of Science One*, 11(5), e0154596. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0154596>
- \*Sturme, P., Tsiouris, J. A., & Patti, P. (2003). The psychometric properties of the Multi-Dimensional Observation Scale for Elderly Subjects (MOSES) in middle aged and older populations of people with mental retardation. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 18(2), 131–134. <https://doi.org/10.1002/gps.730>



- Szymanski, L. S. (2002). DC-LD (Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation) *Royal College of Psychiatrists Occasional Paper 48*, Gaskell, London. 2001. 128 pp.
- \*Takenoshita, S., Terada, S., Kuwano, R., Inoue, T., Kurozumi, T., Choju, A., Suemitsu, S., & Yamada, N. (2020). Validation of the Japanese version of the Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 64(12), 970–979. <https://doi.org/10.1111/jir.12788>
- Thibaut, J. P., Elbouz, M., & Comblain, A. (2006). Apprentissage, mémorisation, et généralisation de nouveaux noms chez l'enfant trisomique 21. Une comparaison avec l'enfant en développement normal. *Psychologie française*, 51(4), 413-426. <https://doi.org/10.1016/j.psfr.2006.05.005>
- Thompson, S. B. (1999). Examining Dementia in Down's Syndrome (DS) Decline in Social Abilities in DS Compared with Other Learning Disabilities. *Clinical Gerontologist*, 20(3), 23-44.
- \*Tyrer, S. P., Wigham, A., Cicchetti, D., Margallo-Lana, M., Moore, P. B., & Reid, B. E. (2010). Comparison of short and long versions of the Prudhoe Cognitive Function Test and the K-BIT in participants with intellectual impairment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40(8), 1000–1005. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-0949-3>
- \*Tyrrell, J., Cosgrave, M., McCarron, M., McPherson, J., Calvert, J., Kelly, A., ... & Lawlor, B. A. (2001). Dementia in people with Down's syndrome. *International Journal of Geriatric Psychiatry*, 16(12), 1168-1174. <https://doi.org/10.1002/gps.502>

Tyrrell, J., Cosgrave, M., McLaughlin, M., & Lawlor, B. (1996). Dementia in an Irish population of Down's syndrome people. *Irish Journal of Psychological Medicine*, 13(2), 51-54.

<https://doi.org/10.1017/S0790966700002408>

United Nations. (21 mars 2022). Journée mondiale de la trisomie 21 Nations Unies.

[\[https://www.un.org/fr/observances/down-syndrome-day\]](https://www.un.org/fr/observances/down-syndrome-day).

\*Vakil, E., & Lifshitz-Zehavi, H. (2012). Solving the Raven Progressive Matrices by adults with intellectual disability with/without Down syndrome: different cognitive patterns as indicated by eye-movements. *Research in Developmental Disabilities*, 33(2), 645–654.

<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.11.009>

Videla, L., Benejam, B., Pegueroles, J., Carmona-Iragui, M., Padilla, C., Fernández, S., Barroeta, I., Altuna, M., Valldeneu, S., Garzón, D., Ribas, L., Montal, V., Arranz Martínez, J., Rozalem Aranha, M., Alcolea, D., Bejanin, A., Iulita, M. F., Videla Cés, S., Blesa, R., Lleó, A., ... Fortea, J. (2022). Longitudinal Clinical and Cognitive Changes Along the Alzheimer Disease Continuum in Down Syndrome. *The Journal of the American Medical Association Network Open*, 5(8), e2225573.

<https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2022.25573>

\*Walker, B., MacBryer, S., Jones, A., & Law, J. (2015). Interinformant agreement of the dementia questionnaire for people with learning disabilities. *British Journal of Learning Disabilities*, 43(3), 227-233. <https://doi.org/10.1111/bld.12102>

\*Wallace, E. R., Harp, J. P., Van Pelt, K. L., Koehl, L. M., Caban-Holt, A. M., Anderson-Mooney, A. J., ... & Schmitt, F. A. (2021). Identifying dementia in Down syndrome with the severe impairment battery, brief praxis test and Dementia scale for people with

- learning disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 65(12), 1085-1096.  
<https://doi.org/10.1111/jir.12901>
- \*Walsh, D. M., Doran, E., Silverman, W., Tournay, A., Movsesyan, N., & Lott, I. T. (2015). Rapid assessment of cognitive function in down syndrome across intellectual level and dementia status. *Journal of Intellectual Disability Research*, 59(11), 1071–1079.  
<https://doi.org/10.1111/jir.12200>
- \*Webb, Z., Dodd, K., Livesey, A., Sunak, S., Marshall, C., Harrison, L., & Liddiard, H. (2020). Developing and evaluating the validity of the behavioural assessment of dysexecutive functioning–intellectual disabilities adaptation (BADs-ID). *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*, 14(6), 229-245. <https://doi.org/10.1108/AMHID-12-2019-0043>
- Wells, G.A. *et al.* The Newcastle-Ottawa Scale (NOS) for assessing the quality of non-randomised studies in meta-analyses. Ottawa, Ontario, Canada: Ottawa Hospital Research Institute. (accessed June 2019).  
<https://www.ohri.ca/programs/clinicalepidemiology/oxford.asp>
- \*Whitwham, S., McBrien, J., & Broom, W. (2011). Should we refer for a dementia assessment? A checklist to help know when to be concerned about dementia in adults with Down syndrome and other intellectual disabilities. *British Journal of Learning Disabilities*, 39(1), 17-21. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3156.2009.00606.x>
- \*Wilson, B. A., & Ivani-Chalian, R. (1995). Performance of adults with Down's syndrome on the children's version of the Rivermead Behavioural Memory Test: a brief report. *The British Journal of Clinical Psychology*, 34(1), 85–88. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8260.1995.tb01440.x>

- \*Witts, P., & Elders, S. (1998). The 'Severe Impairment Battery': assessing cognitive ability in adults with Down syndrome. *The British Journal of Clinical Psychology*, 37(2), 213–216. <https://doi.org/10.1111/j.2044-8260.1998.tb01295.x>
- World Health Organization. (1992). *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: Clinical descriptions and diagnostic guidelines*. Geneva: World Health Organization.
- World Health Organization. (2001). Healthy Aging-Adults with intellectual disabilities: Summative report. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 14(3), 256-275.
- \*Zeilinger, E. L., Gärtner, C., Janicki, M. P., Esralew, L., & Weber, G. (2016). Practical applications of the NTG-EDSD for screening adults with intellectual disability for dementia: A German-language version feasibility study. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 41(1), 42-49. <https://doi.org/10.3109/13668250.2015.1113238>
- Zigman, W. B., Devenny, D. A., Krinsky-McHale, S. J., Jenkins, E. C., Urv, T. K., Wegiel, J., Schupf, N., & Silverman, W. (2008). Alzheimer's Disease in Adults with Down Syndrome. *International Review of Research in Mental Retardation*, 36, 103–145. [https://doi.org/10.1016/S0074-7750\(08\)00004-9](https://doi.org/10.1016/S0074-7750(08)00004-9)
- Zhang, H., Wei, W., Zhao, M., Ma, L., Jiang, X., Pei, H., Cao, Y., & Li, H. (2021). Interaction between A $\beta$  and Tau in the Pathogenesis of Alzheimer's Disease. *International Journal of Biological Sciences*, 17(9), 2181–2192. <https://doi.org/10.7150/ijbs.57078>

## **Annexes 1. Liste d'instruments d'évaluation**

### **Questionnaires/échelles**

#### **Assessment for Adults with Developmental Disabilities**

Le AADS (Olivier et al., 2011) est un questionnaire spécialement conçu pour évaluer les symptômes non cognitifs chez les personnes avec une DI et un trouble neurocognitif (TNC). Il vise à comprendre les défis qu'elles rencontrent au quotidien. Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour mieux comprendre l'impact négatif de la progression du TNC et les défis liés à sa gestion chez ces personnes. Dans une population spécifique avec DI, De Vreese et al. (2011) ont trouvé la version italienne de l'AADS valide et fiable.

#### **Adaptive Behaviour Dementia Questionnaire**

Le ABDQ (Prasher et al., 2004) est un instrument développé pour évaluer les changements comportementaux adaptatifs chez les adultes avec un SD et d'autres formes de DI, quelle que soit la gravité ou la présence de la MA. Il utilise des échelles de questionnaire dérivées de l'AAMD Adaptive Behaviour (Nihira et al., 1975) pour détecter ces changements. L'ABDQ a été spécifiquement conçu pour cibler les TNC liés à la MA chez les personnes avec un SD. Il semble être un outil polyvalent pour détecter les changements comportementaux adaptatifs, en particulier ceux associés à la MA, avec un taux de précision de 89 % de sensibilité et de 94 % de spécificité (Prasher et al., 2004), ce qui en fait un outil efficace pour ce groupe spécifique.

#### **Alzheimer's Disease Functional Assessment Tool version italienne**

Le AFAST-I (De Vreese et al., 2015) est une échelle valide pour évaluer avec précision le stade de TNC et le niveau d'assistance requis dans sept activités quotidiennes de base chez les adultes et les personnes âgées suspectées de DI et de TNC. Par conséquent, il peut évaluer la qualité de vie des personnes touchées par le TNC. De plus, il peut décrire les effets du TNC et la progression de la MA, en identifiant les causes possibles dans la population générale ainsi que chez les personnes avec une DI (Burt

et al., 2005). L'AFAS-I (De Vreese et al., 2015) est considéré comme un instrument fiable et valide pour mesurer le niveau de fonctionnement quotidien des personnes suspectées de DI et de TNC et fournit des informations importantes pour la planification des soins et la surveillance de la santé.

### **Behavioral and psychological symptoms of dementia**

Le BPSD-DS (Dekker et al., 2018) est une échelle adaptée pour l'évaluation des symptômes psychologiques liés au TNC chez les personnes avec un SD. Cette échelle se concentre uniquement sur les évaluations comportementales, sans considérer le déclin cognitif et fonctionnel, et évalue la gravité et la fréquence de divers comportements tels que l'anxiété, l'apathie, la dépression, l'alimentation, l'irritabilité, l'agitation/stéréotypie et le sommeil, avec une sensibilité allant de 69,8 % à 76,7 % et une spécificité de 72,6 % à 83,2 % (Dekker et al., 2021). Cela en fait un instrument efficace pour caractériser les symptômes psychologiques associés au TNC chez les personnes avec un SD. Il est recommandé aux soignants pour mieux comprendre les changements psychologiques, réagir rapidement aux améliorations et adapter les soins et traitements de manière appropriée et favorable.

### **Clinical Dementia Rating**

Le CDR (Chaves et al., 2007) est une échelle qui facilite le diagnostic clinique de la MA. Elle évalue sa gravité et différencie les TNC chroniques des symptômes neuropsychiatriques aigus et la MA en population générale. Cet instrument fournit des informations supplémentaires pertinentes pour le diagnostic de la MA chez les personnes avec un SD (Lessov-Schlaggar et al. (2019). Cependant, aucune donnée spécifique de sensibilité et de spécificité dans cette population spécifique n'a été rapportée. Notamment, les personnes avec un SD peuvent également bénéficier du CDR, qui peut donner un aperçu de diverses déficiences cognitives, même celles situées en dessous du seuil de la MA. De plus, le CDR peut être utile pour diagnostiquer la MA chez les personnes avec un SD. Cependant, il n'y a aucune mention de son efficacité dans cette population (Lessov-Schlaggar et al. (2019).

### **Cognitive Scale for Down Syndrome**

Le CS-DS (Startin et al., 2016) est un questionnaire basé sur des informateurs qui se concentre sur les capacités quotidiennes liées au fonctionnement exécutif, à la mémoire et au langage et convient pour évaluer ces capacités chez tous les adultes avec un SD, indépendamment des TNC (Startin et al., 2016). Chez ces individus, les changements dans les mesures de la mémoire et de l'attention sont plus sensibles au déclin précoce de la progression des stades précliniques aux stades prodromiques et à la MA clinique (Startin et al., 2019). En plus de détecter le déclin cognitif, le CS-DS peut également être un instrument utile dans d'autres populations avec une DI (Startin et al., 2016).

### **Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities**

Le DMR/DLD (Evenhuis, 1996) est un questionnaire d'évaluation des changements cognitifs et comportementaux. Les résultats des études standardisées utilisant cet instrument ont démontré une fiabilité impressionnante dans la classification de la MA chez les personnes avec une DI, en tenant un score de sensibilité de 100% et une spécificité de 75% (Evenhuis, 2018). De plus, les conclusions de McCarron et al. (2014) ont montré que cet instrument est fiable pour suivre les changements à long terme. Il a été démontré que les changements longitudinaux des scores sont plus efficaces que les scores seuils d'évaluation uniques pour détecter la MA, quel que soit le niveau de DI (Evenhuis, 2018). Il est important d'utiliser le DMR/DLD comme outil de dépistage initial pour une évaluation diagnostique plus approfondie par des spécialistes. Cependant, sa sensibilité ne s'applique pas aux personnes avec une DI profonde en raison des « effets plafonds » (Evenhuis, 2018).

### **Daily Living Skill Questionnaire**

Le DLSQ est un questionnaire conçu pour évaluer la capacité d'un individu à effectuer des activités spécifiques de la vie quotidienne (ADL). Selon des chercheurs comme Tyrell et al. (1996), l'utilisation de ces évaluations dans la pratique quotidienne peut être utile pour détecter la MA chez les

personnes avec un SD. De plus, selon TyrRell et al. (2001), la présence de la MA peut être prédite en prenant en compte le score DLSQ, l'âge et la présence d'épilepsie dans une population avec un SD.

### **Dementia Scale for Down Syndrome**

Le DSDS (Gedye (1995) est une échelle conçue pour quantifier la détérioration cognitive chez les personnes avec un SD. Il est particulièrement utile aux personnes avec une DI sévère à profonde. Elle identifie la MA avec une spécificité de 89 % et une sensibilité de 85 % (Margallo-Lana et al., 2018). Lorsqu'une personne présente des symptômes précoces de MA, le diagnostic clinique et le diagnostic de DSDS peuvent varier, en particulier pour les personnes présentant une DI légère à modérée (Margallo-Lana et al., 2018). Cette échelle étant moins sensible aux DI légères et modérées, elle ne peut être administrée que par un psychologue ou un psychométricien. Il est nécessaire d'avoir deux informateurs fiables, même si cela n'est pas toujours possible. Le système de notation nécessite des données rétrospectives, car les niveaux fonctionnels actuels doivent être comparés aux niveaux passés avec l'aide des informateurs (Margallo-Lana et al., (2018).

### **Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities**

DSQIID) est un questionnaire basé sur les rapports des informateurs qui a démontré sa validité pour différencier la MA du SD, avec une spécificité de 97% et une sensibilité de 92 % (Deb et al.,2007). Les personnes avec une DI préexistante ou une MA avancée pourraient ne pas bénéficier de son utilisation lorsqu'un seuil de score fixe de 20 points est appliqué (O'Caoimh et al., 2013). Cet instrument est plus facile à utiliser en pratique clinique. De plus, il a une valeur culturelle qui s'est révélée efficace dans le dépistage de la MA chez les personnes avec une DI, qu'elles soient ou non touchées du SD (Gomiero et al.,2017). C'est un instrument utile pour le dépistage de la MA, en particulier chez les personnes avec une DI (Takenoshita & al.,2020), notamment celles touchées du SD (Rebillat et al., 2021). Une évaluation clinique approfondie par un professionnel de santé qualifié est essentielle à son utilisation.



### **Dyspraxia Scale for adults with Down syndrome**

Dyspraxia Scale-DS (Dalton et al., 2008) est une échelle d'évaluation permettant d'évaluer les mouvements volontaires simples chez les adultes avec un SD. L'échelle cible les mouvements qui peuvent diminuer à mesure que la MA progressive. Il est essentiel de reconnaître que l'échelle n'évalue pas spécifiquement les fonctionnalités cognitives, telles que la compréhension ou les capacités linguistiques. L'hypothèse est plutôt que la détérioration de la pratique pourrait se manifester dès les premiers stades de la MA (Sano et Dalton, 2018). Mais, Il faudrait être prudence lors de l'interprétation des résultats, car les informations sur la sensibilité et la spécificité ne sont pas encore disponibles. De plus, l'absence d'élément de temps signifie qu'il n'y a aucune sanction en cas d'achèvement rapide.

### **Friedman Interview**

Friedman Interview (Friedman et Brown,2001) est un questionnaire recueillant des informations auprès d'informateurs sur la mémoire, la cognition, les comportements sociaux et émotionnels des personnes avec un SD. Il vise à évaluer les éventuelles améliorations ou déclin d'un individu dans ces domaines. Cet instrument peut servir de point de départ pratique pour les adultes avec SD suspectés de souffrir de la MA. Il permet d'obtenir des détails spécifiques sur l'évolution des personnes avec un SD, qu'elles soient touchées par la MA ou non, ce qui en fait un instrument précieux. En raison de sa mise en œuvre rapide et simple, ce questionnaire est intéressant pour détecter des déclin spécifiques. Il faut cependant se méfier de l'authenticité du processus puisque les données statistiques disponibles sont insuffisantes. L'utilisation de l'interview de Friedman pour détecter la MA chez les adultes avec un SD n'a pas été largement documentée. Il est donc recommandé de l'associer à d'autres évaluations pour parvenir à un diagnostic précis de la MA dans cette population avec un SD (Friedman et Brown,2001).

### **Global Deterioration Scale for Down Syndrome**

GDS-DS (Reisberg, 1982; Rodríguez-Hidalgo et al.,2023) est une échelle de mesure couramment utilisée pour évaluer la gravité du déclin cognitif chez les personnes touchées par la MA et d'autres types

de TNC. Lorsqu'elle est utilisée spécifiquement pour évaluer les personnes avec un SD, l'échelle (Rodríguez-Hidalgo et al.,2023) comporte six étapes, allant de la stabilité cognitive initiale à la MA avancée. Dans la pratique clinique quotidienne, l'échelle GDS-DS est un instrument sensible pour évaluer la progression de la MA chez les adultes avec un SD. Malgré qu'il soit capable de surveiller le déclin cognitif, il ne constitue pas un indicateur précis des changements dans la MA (Rodríguez-Hidalgo et al.,2023).

### **Health Utilities Index in Chinese subjects with Down Syndrome**

(HUI-Ch (Mok et al., 2014), est un questionnaire à choix multiples fiable pour évaluer la qualité de vie liée à la santé (HRQOL) et a été validé pour les personnes avec un SD. Il permet d'évaluer l'impact de divers types de maladies persistantes sur leur vie. Sa nature quantitative facilite le suivi du bien-être au fil du temps et l'évaluation de l'efficacité des futurs programmes d'aide. La HRQoL est mesurée par un système multi-attributs basé sur les préférences, le Health Utilities Index 3 (HUI3), qui est universel (Costet et al.,1998). Afin d'évaluer la HRQoL des personnes avec un SD et de comprendre l'impact de leur santé sur leur bien-être, les questionnaires HUI-Ch, HUI2 et HUI3 sont des ressources très utiles et importantes pour évaluer la qualité de vie liée à la santé des personnes avec un SD.

### **Questionnaire for Cognitive Decline in Older Adults**

IQCODE (Jorm,1994) est un questionnaire conçu par pour évaluer le déclin cognitif chez les personnes âgées de la population générale. Il a été adapté pour être utilisé chez les personnes avec une DI (Schultz et al. ,1998). Cependant, il a été observé que le Short IQCODE ne présente qu'une faible corrélation avec les caractéristiques démographiques et les évaluations comportementales, suggérant qu'il mesure quelque chose de différent. De plus, les caractéristiques psychométriques du Short IQCODE ont été mal estimées, ce qui a conduit à des résultats moins fiables (Schultz et al. ,1998). Prado Mattar et al. (2022) ont analysé les propriétés psychométriques de l'IQCODE et s'est révélé être un instrument très performant pour le dépistage de la MA liée au vieillissement chez les personnes avec un SD. Ils ont démontré une sensibilité de 100 %, une spécificité de 96,8 % et une précision de 97,3 % pour le diagnostic

de TNC à différents stades (prodromiques et confirmés) par rapport à une cognition stable. Dans un contexte similaire, l'IQCODE a également montré une sensibilité de 93,3 %, une spécificité de 91,9 % et une précision de 92,4 %. Ces résultats suggèrent que l'IQCODE peut être un outil efficace pour dépister la démence chez les personnes avec un SD.

### **Johansson Interview**

Johansson Interview (Johansson et al., 2002) est un instrument d'évaluation prometteur pour le TNC chez les personnes avec une DI. Il combine des éléments d'entretien et de test, offrant la possibilité de détecter les premiers signes de TNC dans ce groupe. Cependant, les données actuelles sur la sensibilité et la spécificité sont insuffisantes pour une identification précise de la MA dans cette population avec une DI.

### **Memory problems Checklist**

MPC (Burt et al., 2005) est une liste de contrôle qui indique la fréquence à laquelle les adultes avec une DI éprouvent des problèmes de mémoire dans leur vie quotidienne. Son objectif principal est de détecter les difficultés quotidiennes pouvant résulter des troubles cognitifs. Il n'y a pas d'informations sur son efficacité chez les personnes avec un SD.

### **Multi-Dimensional Observation Scale for Elderly Subjects Down Syndrome**

MOSES (Dalton et al., 2002) est une échelle développée pour fournir une évaluation holistique complète du bien-être des personnes âgées avec une DI et est adaptée pour répondre aux besoins spécifiques de cette population. Elle couvre divers éléments liés à la santé physique et mentale, au comportement social et aux activités quotidiennes, et s'est avéré être un instrument fiable et indispensable pour maintenir et améliorer la santé et le bien-être général des personnes âgées avec une DI. Dalton et al., 1997 ont démontré son utilité dans l'évaluation de la DI chez l'adulte. Le MOSES semble également adéquat pour le dépistage des troubles psychiatriques chez les personnes âgées (Sturmey et al., 2003). Son approche globale est particulièrement adaptée à cette population et fournit aux cliniciens et aux chercheurs

des informations précieuses sur la santé et le bien-être ces personnes âgées qui nécessitent des soins et une attention particulière, et souligne son utilité clinique et de recherche dans ce domaine.

### **Observer Memory Questionnaire-Parent Form**

OMQ-PF (Spanò et al., 2017) est un questionnaire utilisé pour mesurer la mémoire quotidienne déclarée par les parents. Les travaux de Spano et al. (2017) ont démontré une corrélation entre les difficultés de mémoire quotidiennes signalées par les parents des personnes avec un SD et les déficits observés lors des tâches de mémoire en laboratoire. Ils supposaient que l'OMQ-PF a le potentiel d'être utilisé comme instrument pour aider à évaluer l'état de la fonction de mémoire dans ce groupe, à la fois dans les études descriptives et dans les études portant sur les interventions comportementales et pharmacologiques.

### **Psychopathology checklists for Adults with Intellectual Disability**

P-AID (Hove et al., 2008) est une adaptation du Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities Mental Retardation (DC-LD; Szymanski, 2002) spécifiquement conçue pour les adultes avec une DI. L'analyse des antécédents psychopathologiques a révélé que le P-AID affichait une sensibilité de 30 %, une spécificité de 89 % et une précision de 64 % selon les critères standard (Hove et al., 2008). Le P-AID peut cibler les besoins en santé mentale et les identifier avec succès à un niveau plus précis en accord avec la recherche sur le DC-LD.

### **Plymouth Dementia Screening Checklist**

Plymouth DSC (Witham et al., 2011) est une liste de contrôle de dépistage simple conçu pour aider les soignants et les professionnels à déterminer quand orienter les patients vers une évaluation de TNC. Bien que cette liste de contrôle semble être un instrument utile de référence rapide utile pour une évaluation complète de la MA, il convient de noter que les données sur sa sensibilité et sa spécificité font défaut (Whitwham et al., 2011). Sur ce, en informant les professionnels lorsque le déclin cognitif

nécessite une attention particulière, l'instrument pourrait contribuer à réduire le nombre de personnes référées trop tard ou pas du tout.

### **Vineland Adaptive Behavior Scale II**

Vineland-II (Harp et al., 2021) est une échelle complète qui évalue des domaines clés tels que la communication, l'interaction sociale, la motricité et les activités quotidiennes pour fournir un aperçu de l'adaptabilité d'une personne. Cependant, son évaluation dépend des commentaires de chaque soignant et peut parfois être influencée par des opinions et des préjugés personnels. Contrairement à d'autres échelles, Vineland-II ne mesure pas directement les capacités d'adaptation en observant les gens, mais s'appuie plutôt sur le jugement des soignants. Il peut être moins fiable pour détecter des changements transitoires et est souvent utilisé pour évaluer l'adaptation sur de longues périodes. La sensibilité était de 80 % et 100 % et la spécificité de 70 % et 81 %. Le Vineland-II peut également être utilisé comme échelle brève pour dépister le TNC chez les personnes avec un SD dans les établissements de soins primaires afin de guider l'orientation vers un diagnostic spécialisé (Harp et al., 2021).

### **Tests cognitifs**

#### **Brief Praxis Test**

BPT (Sanio et al., 2005) est un test cognitif non verbal qui constitue une version abrégée de l'échelle de dyspraxie. Il a été développé spécifiquement pour évaluer les capacités comportementales et fonctionnelles ainsi que les bénéfices pharmacologiques chez les adultes avec un SD. Sanio et al. (2005) ont montré que cet instrument est efficace pour capturer les corrélats cliniques et biologiques du SD dans différents niveaux de DI. La sensibilité était de 66 % et la spécificité de 66 % pour le diagnostic de la MA dans cette population spécifique (Wallace et al., 2021).

#### **Cambridge Cognitive Examination for Older Adults with Down's Syndrome**

CAMCOG-DS (Hon et al., 1999; Esteba-Castillo et al., 2013) fait partie de la batterie neuropsychologique hautement sensible CAMDEX-DS et est utilisé pour évaluer le déclin cognitif chez

les personnes avec un SD à risque de MA. Cet instrument s'est avéré fiable et particulièrement utile pour évaluer les adultes avec un SD présentant des niveaux de DI légers ou modérés (Benejam et al., 2020), et il peut différencier efficacement les individus cognitivement stables de ceux affectés par la MA. Selon une étude de Fonseca et al. (2018), CAMCOG-DS avait une sensibilité de 88 % et une spécificité de 94 %. Il s'agit d'un meilleur instrument pour détecter les premiers symptômes de la MA, en particulier chez les personnes avec une DI légère à modérée (Esteba-Castillo et al., 2013). Sa fiabilité, sa sensibilité et sa spécificité en font un instrument efficace pour la détection rapide du déclin cognitif associé à la MA dans cette population.

### **Cued Recall Test ou modified Cued Recall Test**

CRT ou mCRT (Sacco et al., 2022) est un instrument de dépistage des déficits de mémoire chez les personnes avec un SD. Des recherches récentes menées par Krinsky-McHale et al. (2022) ont montré une sensibilité de 84 % et une spécificité de 81 %, permettant de différencier les adultes avec un SD cognitivement stables de ceux touchés de MA (Sacco et al., 2022). Il est important de noter que les performances de ce test peuvent varier en fonction de nombreux facteurs et que ces résultats doivent être interprétés dans le contexte d'une évaluation clinique globale.

### **Down's Syndrome Mental Status Examination**

DSMSE (Haxby et al., 1989) est un bref test de dépistage conçu pour quantifier la gravité des troubles cognitifs chez les adultes avec un SD et documenter leurs changements cognitifs au fil du temps. Cependant, il ne doit pas être utilisé en isolation pour diagnostiquer la MA. Car la MA entraîne chez ces adultes une détérioration mentale comparable à celle observée chez les personnes sans TNC ni MA. Bien que ce test puisse aider à évaluer les troubles cognitifs, d'autres instruments doivent être utilisés pour un diagnostic complet de la MA. Malgré cela, le DSMSE offre des informations utiles sur l'évolution des capacités cognitives au fil du temps (Haxby & al., 1989).

### **Prudhoe Cognitive Function Test–Short**

PCFT (Margallo-Lana et al., 2003) est un test conçu pour mesurer la fonction cognitive chez des sujets présentant divers degrés de DI, mais il existe un effet plancher parmi les personnes présentant les DI les plus sévères. Il est recommandé d'utiliser une évaluation comportementale (à l'aide de l'Adaptive Behaviour Scale ou d'outils similaires) en conjonction avec ce test, en particulier pour les sujets présentant des déficiences sévères et profondes (Elliott-King et al., 2016). Le PCFT est une procédure d'évaluation fiable permettant d'évaluer la fonction cognitive chez les personnes présentant une DI légère à sévère. Les évaluateurs formés ou non peuvent administrer le test et obtenir des résultats satisfaisants (Tyrer et al., 2010).

### **Pictorial Screening Memory Test**

P-MIS-ID (Rodríguez-Hidalgo et al., 2022) est un test d'évaluation de la mémoire visuelle conçu pour les personnes avec une DI. Il est conçu pour évaluer leur capacité à identifier les images appropriées. Le test s'est avéré efficace pour détecter les troubles de la mémoire, avec une sensibilité de 69 % et une spécificité de 80 % chez ces individus. Son utilisation est recommandée dans les centres de soins de santé primaires et cliniques spécialisées, bien qu'il ne fournisse pas une évaluation complète de la mémoire, il peut néanmoins servir de première étape dans le processus de diagnostic, en aidant les cliniciens à déterminer si une évaluation diagnostique plus approfondie est nécessaire (Rodríguez-Hidalgo et al., 2022).

### **Rapid Assessment for Developmental Disabilities**

RADD (Walsh et al., 2015) est un test valide, direct et concis pour évaluer les capacités cognitives des personnes avec un SD. Sa précision dans l'identification de la DI légère à sévère chez les adultes avec un DS est très appréciée, avec un taux de sensibilité de 87 % et une spécificité de 81 % pour différencier la MA (Walsh et al., 2015). Dans l'ensemble, sa facilité d'administration en fait un instrument idéal des fonctions cognitives pour les évaluations des adultes avec un SD, en particulier

lorsqu'ils sont axés sur la MA. Néanmoins, il doit être utilisé en complément d'une évaluation clinique complète, administrée par des professionnels de santé qualifiés.

### **Rivermead Behavioural Memory Test**

RBMT (Martin et al., 2000) est un test conçu pour évaluer la mémoire dans une population spécifique. Il offre des informations cliniques précieuses pour les personnes avec une DI et le format actuel peut ne pas permettre une détection précise de problèmes de mémoire particuliers. De tous les défis présentés lors de l'examen, ceux qui semblent nécessiter des capacités de mémorisation visuelle exceptionnelles, comme l'identification d'images, s'avèrent les plus difficiles (Martin et al., 2000). Cette évaluation s'est révélée adaptée pour évaluer la fonction mnésique chez les personnes âgées avec un SD, qui se trouvent dans une tranche d'âge à risque de développer la MA (Hon et al., 1998).

### **Matrices Progressives de Raven**

RPM (Raven et al., 1996) sont considérées comme une évaluation de l'intelligence analytique, mettant l'accent sur la capacité de raisonner et de s'adapter à de nouvelles situations sans recourir à des connaissances explicites (Snow et al., 1984). Ce test est utilisé pour évaluer l'intelligence fluide et les niveaux d'intelligence, en particulier dans les groupes aux capacités intellectuelles limitées. L'analyse des mouvements oculaires est particulièrement importante pour les populations participant aux études décrites ci-dessus, où les individus peuvent rencontrer des difficultés à articuler les stratégies qu'ils utilisent pour résoudre des tâches. Vakil et al., (2012) ont montré que leurs résultats pourraient aider les cliniciens à développer des stratégies correctives visant à améliorer les performances.

### **Tower of London-Drexel Test 2nd edition**

TOLDX<sup>tm</sup>-2 est un outil d'évaluation cognitive qui se concentre sur les fonctions exécutives telles que la planification et la résolution de problèmes. Cet instrument a été adapté et validé spécifiquement pour les personnes avec une DI légère à modérée (Masson et al., 2010; Grace-Alba et al., 2017). Il représente donc un instrument soutenu par de solides preuves de validité pour évaluer les capacités de



résolution de problèmes et de planification des personnes avec une DI. De plus, il permet de différencier avec précision les personnes avec une DI légère et modérée et présente de fortes corrélations avec d'autres mesures de la fonction exécutive (Grace-Alba et al., 2017).

### **Test for Severe Impairment**

TSI (Cosgrave et al., 1998), est un test qui couvre une variété de fonctions cognitives et a un impact minimal sur le SD chez les adultes avec une DI prémorbide modérée à sévère. Bien qu'il n'existe aucune donnée sur les indices de sensibilité et de spécificité dans la population avec un SD, le TSI a été utilisé pour différencier les personnes avec un SD avec et sans MA (Tyrrell et al., 2001). Face à la perspective de développer la MA, le TSI est essentiel pour évaluer les capacités cognitives des adultes avec un SD. Ils fournissent des informations importantes pour le diagnostic et la prise en charge de la MA dans ce groupe de population spécifique. Encore faut-il les inclure dans un examen clinique approfondi et demander l'avis d'un professionnel de santé qualifié pour interpréter correctement les résultats.

### **Wolfenbütteler Dementia Test for Individuals with Intellectual Disabilities**

WDTIM (Kuske et al., 2017) est une évaluation neuropsychologique spécifiquement conçue pour les personnes avec une DI. L'utilisation de cet instrument conjointement avec d'autres instruments s'est révélée plus précise pour augmenter la suspicion de TNC que l'utilisation du DSQIID seul (Kuske et al., 2017). Les auteurs recommandent des études conjointes avec des échantillons plus larges et des périodes plus longues pour mieux définir les propriétés psychométriques de cet instrument.

### **Batteries de tests**

#### **Arizona Cognitive Test Battery**

ACTB (Sinai et al., 2016) est une batterie d'évaluation cognitive conçue pour évaluer les capacités cognitives des personnes avec un SD. L'ACTB est couramment utilisé pour mesurer les résultats cognitifs dans les essais cliniques chez les personnes avec un SD. Selon Carvalho et al. (2018), cette batterie s'est avérée être un instrument précieux pour évaluer les capacités cognitives des adultes et des

personnes âgées avec un SD. Les tests cognitifs sont étroitement liés aux performances individuelles des personnes avec un SD et, même s'ils restent essentiels à l'élaboration de plans d'action et au suivi des améliorations, les soignants et les chercheurs peuvent utiliser leurs tests pour évaluer la mémoire, l'attention et les compétences en résolution de problèmes. De plus, les examens cognitifs peuvent donner un aperçu des capacités cognitives de chaque individu avec un SD.

### **Behavioral Assessment of Dysexecutive Syndrome**

BADS est une batterie de tests neuropsychologiques (Wilson et al., 2004) utilisés pour évaluer le fonctionnement exécutif dans la population générale. Le BADS-ID est une adaptation en deux parties spécifiquement destinées aux personnes avec une DI et un QI compris entre 50 et 70 (Webb et al., 2020). Sa validité concurrente et discriminante s'est avérée faible, ce qui suggère que des tests supplémentaires pourraient devoir être ajoutés pour une évaluation plus complète. Néanmoins, l'adaptation BADS-ID présente des avantages en termes de fiabilité inter-évaluateurs, de validité apparente et de contenu. La validité concurrente et discriminante des fonctions exécutives chez les personnes avec une DI souligne l'importance d'une évaluation individualisée et complète (Webb et al., 2020). Mais il convient de noter que le manque de cohérence interne crée des défis qui mettent en évidence l'importance de l'évaluation contextualisée.

### **Cambridge Examination for Mental Disorders of Older People with Down's Syndrome and Others with Intellectual Disabilities**

CAMDEX-DS est un instrument spécialement adapté pour évaluer le TNC chez les adultes avec un SD et d'autres troubles du développement intellectuel. Il affiche une sensibilité élevée, allant de 88% à 100%, et une spécificité de 94% pour le diagnostic de la MA (Fonseca et al., 2018 ; Ball et al., 2004 ; Beresford-Webb et al., 2021). L'utilisation d'entretiens avec les informateurs dans le cadre du CAMDEX-DS permet de recueillir des informations conformes aux critères diagnostiques standards de TNC. Cela fournit un cadre pour évaluer d'autres conditions potentiellement réversibles telles que la dépression, facilitant ainsi le diagnostic différentiel. Grâce à un processus de diagnostic clinique formel,

il peut également aider à identifier les personnes susceptibles d'être aux stades précoces ou précliniques de TNC et nécessitant une surveillance attentive pour détecter d'autres changements. De plus, CAMDEX-DS va au-delà du diagnostic pour fournir des conseils sur les stratégies d'intervention et de soutien pour les personnes avec un SD diagnostiquées avec un TNC (Fonseca et al., 2018).

### **National Task Group-Early Detection of Dementia Screening**

NTG-EDSD (Zeilinger et al., 2016) est une mesure facile à utiliser conçue pour évaluer les TNC chez les adultes présentant divers degrés de DI. Cependant, une étude récente de Silverman et ses collègues (2021) a révélé des limites de son efficacité dans le dépistage de TNCL. En utilisant certains critères, la batterie a montré une sensibilité de 89 % et une spécificité de 52 %. Lorsque des critères plus stricts étaient appliqués, la sensibilité tombait à 83 % et la spécificité augmentait à 64 %. Le NTG-EDSD a obtenu les meilleurs résultats dans l'évaluation de la mémoire et du langage, avec une spécificité plus élevée dans le langage et la communication. Ces résultats mettent en évidence l'efficacité du NTG-EDSD dans le dépistage de la MA chez les adultes avec une DI, en particulier ceux présentant de TNCL. Il convient toutefois de noter que cette approche présente des limites, notamment en termes de spécificité, qui peuvent conduire à des résultats de faux positifs. Par conséquent, il est crucial de prendre en compte ses résultats lors de l'utilisation du test comme instrument de dépistage (Silverman et al., 2021).

### **TESDAD Battery**

TESDAD Battery (Sola et al. 2015) représente une approche prometteuse pour évaluer l'efficacité des thérapies chez les personnes avec un SD. Il aide à expliquer et à prédire les résultats fonctionnels des essais cliniques visant à améliorer les capacités fonctionnelles des personnes avec une DI. Plus précisément, cette batterie permet une évaluation quantitative des déficits cognitifs, tels que les difficultés de langage et les déficits des fonctions exécutives. Ces facteurs spécifiques doivent être pris en compte dans les mesures du comportement adaptatif et la cognition. Analyser le comportement des personnes avec une DI dans cette perspective peut permettre de mieux comprendre les déficiences fonctionnelles sous-

jaçentes. La mise en œuvre de la batterie TESDAD fait partie intégrante de la recherche de moyens d'améliorer la qualité de vie et les capacités fonctionnelles de ces personnes (Sola et al. 2015).

### **Severe Impairment Battery**

SIB (Saxton et al., 1990) a été conçue pour évaluer une gamme de fonctions cognitives dans la population générale avec des TNCM et incapables de passer les tests neuropsychologiques standard. Cette combinaison s'est avérée efficace pour différencier la MA à un stade précoce de la MA à un stade avancé chez les adultes avec un SD (Koehl et al., 2020), avec une spécificité de 59 % et une sensibilité de 63 % (Wallace et al., 2021). Le SIB est essentiel pour évaluer les capacités cognitives de ces adultes spécifiques. Ils donnent des éléments essentiels pour le diagnostic et le traitement de la MA dans cette population spécifique. Ils doivent encore se soumettre à un examen clinique approfondi et demander conseil à un professionnel de santé qualifié pour interpréter correctement les résultats.

## Annexe 2. Langue de passation de test

<i>Instruments</i>	<i>Anglais</i>	<i>Espagnol</i>	<i>Italien</i>	<i>Français</i>	<i>Allemand</i>	<i>Néerlandais</i>	<i>Mandarin</i>	<i>Japonais</i>	<i>Norvégien</i>	<i>Hébreu</i>
AADS	*		*							
ABDQ	*									
ACTB	*	*								
AFAST-I			*							
BADS-ID	*									
BFT	*									
BPSD-DS	*	*	*	*		*				
CAMCOG	*	*								
CAMDEX-DS	*	*			*					
CDR	*									
CRT	*	*		*						
CS-DS	*	*								
DLD/DMR	*				*	*				
DLSQ	*									
DSDS	*									
DSMSE	*									
DSQIID	*		*	*			*	*		
Dyspraxia Scale	*									
Friedman interview	*									
GDS-DS		*								
HUI-CH							*			
IQCODE		*					*			
Johansson interview						*				
MOSES-DS	*									
MPC	*									
NTG-EDSD	*				*					
OMQ-PF	*									
P-AID									*	
PCFT	*		*							
Plymouth DSC	*									
PMIS-ID		*								
RADD	*									
RBMT-C	*									
RPM										*
SIB	*									
TESDAD Battery		*								
TOLDXtm-2	*	*								
TSI	*									
VABS-II	*	*		*						
WDTIM					*					

### Annexe 3. Instruments et niveau de DI

<i>Instruments</i>	<i>Niveau de DI</i>			
	<i>Légère</i>	<i>Modéré</i>	<i>Sévère</i>	<i>Profonde</i>
AADS, AFAST-I, BFT, CAMCOG, CAMDEX-DS, DLD/DMR, DSQIID, Dyspraxia Scale DS, MOSES, MPC, PCFT, P-AID, RADD, RBMT, VABS-II, WDTIM	*	*	*	*
ABDQ, ACTB, BPSD-DS, CRT/mCRT, CS-DS, DLSQ, ICODE, Johansson interview, NTG-EDSD, TESAD Battery, SIB	*	*	*	
GDS-DS, PMIS-ID, RPM, TOLDXtm-2,	*	*		
BADS-ID, OMQ-PF	*			
CDR, DSDS, DSMSE, Friedman Interview, HUI-Ch, Plymouth DSC, TSI	NR	NR	NR	NR

Notes : DI : déficience intellectuelle, \* : spécifique au niveau de la DI, NR : non rapporté.

#### Annexe 4. Liste de contrôle PRISMA-P 2015

Cette liste de contrôle a été adaptée pour être utilisée avec les soumissions de protocoles aux *revues systématiques* du tableau 3 de Moher D et al : éléments de rapport préférés pour les protocoles de revue systématique et de méta-analyse (PRISMA-P) 2015. *Examens systématiques* 2015 4 : 1

Rubrique/Sujet	#	Élément de la liste de contrôle	Informations rapportées		Numéro(s) de ligne
			Oui	Non	
<b>INFORMATION ADMINISTRATIVE</b>					
Une revue systématique des instruments d'évaluations des symptômes cognitifs et comportementaux permettant la détection des premiers signes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un syndrome de Down					
Identification	1a	Revue systématique	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mise à jour	1b	Non, le protocole ne concerne pas une mise à jour d'une revue systématique précédente	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>Inscription</b>	2		<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	
<b>Auteurs</b>					
Contact	3a	Christian Esselakoy. Université de Montréal et Centre de recherche de l'Institut Universitaire de Gériatrie de Montréal, <a href="mailto:christian.esselakoy@umontreal.ca">christian.esselakoy@umontreal.ca</a> . Benjamin Boller, Université de Montréal, Centre de recherche de l'Institut Universitaire de Gériatrie de Montréal et Université du Québec à Trois-Rivières, <a href="mailto:Benjamin.Boller@uqtr.ca">Benjamin.Boller@uqtr.ca</a>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Contributions	3b	Christian Esselakoy et Benjamin Boller ont contribué à la conception et à la mise en œuvre de la recherche, à l'analyse des résultats et à la rédaction du manuscrit. Benjamin Boller est le responsable de la revue.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>Modifications</b>	4	Ce protocole ne représente pas une modification d'un protocole précédemment complété ou publié	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>Soutien</b>					
Sources	5a	Cette recherche est prise en charge par Benjamin Boller sur le financement propre de Centre de recherche de l'Institut Universitaire de Gériatrie de Montréal	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Parrainer	5b	Centre de recherche de l'institut Universitaire de Gériatrie de Montréal	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Rôle du sponsor/bailleurs de fonds	5c	Benjamin Boller est le responsable de la revue, il verse un montant pour le financement du projet et propose un soutien organisationnel (formation, consultation, etc.)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Rubrique/Sujet	#	Élément de la liste de contrôle	Informations rapportées		Numéro(s) de ligne
			Oui	Non	
<b>INTRODUCTION</b>					
<b>Raisonnement</b>	6	La maladie d'Alzheimer est très fréquente chez les personnes avec un syndrome de Down (SD), mais la présence de troubles cognitifs dans sa phase prodromique est difficile à évaluer du fait de la déficience intellectuelle, d'un vieillissement cognitif précoce et d'une plus forte prévalence de comorbidités susceptibles d'affecter la cognition dans cette population. Les personnes atteintes du SD possèdent un chromosome 21 de plus, elles sont plus sujettes à une surproduction de protéine précurseur de l'amyloïde. Néanmoins, la MA reste diagnostiquée qu'au stade de démence chez ces personnes alors que des troubles cognitifs, caractéristiques de cette maladie apparaissent plusieurs années avant ce stade. L'un des enjeux à ce retard diagnostique est la difficulté à évaluer si les troubles cognitifs observés sont le résultat de la déficience intellectuelle ou d'un déclin par rapport à un état antérieur. Il existe une diversité d'outils d'évaluation de la MA chez les personnes avec un SD tels que des questionnaires, des grilles d'observation, des tests cognitifs et des batteries. Cette diversité des outils est une richesse pour documenter les symptômes de façon exhaustive, mais elle est également un enjeu, car chacun de ces outils est assez peu spécifique de la MA ou de ses stades prodromiques. Cette étude permettra d'apporter aux cliniciens des informations pertinentes pour choisir les outils d'évaluation les plus sensibles et les plus spécifiques pour évaluer les symptômes cognitifs et comportementaux de la MA chez les personnes avec un SD.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>Objectifs</b>	7	L'objectif de cette étude est de réaliser une revue systématique des outils d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux de la MA chez les personnes avec un SD. Plus particulièrement, cette revue vise à rapporter les données de sensibilité et de spécificité de chacun de ces outils.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>MÉTHODES</b>					
<b>Critère d'éligibilité</b>	8	Les études ont été incluses si elles étaient conçues pour évaluer la sensibilité et la spécificité des instruments d'évaluation de symptômes cognitifs et comportementaux de la MA chez les personnes avec un SD. Les critères d'inclusion opérationnels sont les suivants (1), articles qui se focalisent sur le développement, la validation ou l'adaptation d'un instrument d'évaluation des troubles cognitifs et comportementaux chez les personnes avec un SD, (2) publiés en langue anglaise avant le 30 juin 2022.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	



Rubrique/Sujet	#	Élément de la liste de contrôle	Informations rapportées		Numéro(s) de ligne
			Oui	Non	
Sources d'informations	9	Tous les articles publiés jusqu'au 30 juin 2022 en anglais dans les bases des données PsycINFO, PubMed/Medline, Health and psychosocial instruments, Web of Science et CINAHL seront collectés.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Stratégie de recherche	10	<p>Deux stratégies seront utilisées pour mener cette revue systématique : la première est la méthode de recherche par mots-clés dans les bases de données rassemblant les articles de revues scientifiques. Pour cela, nous avons développé des stratégies de recherche documentaire en utilisant des mots de texte et les termes MeSH liés aux thèmes suivants :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. "down* syndrome" OR "trisomy 21" OR trisomic</li> <li>2. alzheimer*</li> <li>3. memory OR "executive function*" OR language OR cognitive OR neurocognitive OR cognition* OR behavio* OR prax* OR gnos*</li> <li>4. impair* OR declin* OR complain* OR loss OR dysfunction* OR deficit* OR disorder* OR disabilit* OR symptom*</li> <li>5. instrument* OR measurement* OR assessment OR test* OR battery OR evaluation OR questionnaire* OR scale* OR screening OR psychometric* OR inventor* OR validation</li> </ol> <p>Ces thèmes sont classés en termes/synonymes spécifiques liés à l'opérateur booléen "OR" en tant que groupe thématique pour élargir l'inclusivité des résultats potentiels, tandis que les groupes thématiques seront ensuite connectés avec l'opérateur booléen "AND" saisi dans la fonction de recherche avancée pour améliorer la précision des résultats potentiels.</p> <p>La seconde est la méthode appelée boule de neige qui consiste à consulter les références bibliographiques des articles récents portant sur les instruments d'évaluation des symptômes cognitifs et comportementaux de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec un SD.</p>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>DOSSIERS D'ÉTUDE</b>					
Gestion de données	11a	Un formulaire électronique d'extraction des données en fichier MS Excel est conçu pour systématiser l'information collectée. Il inclut : numéro, titre, références bibliographiques, année de publication, langue du papier, instruments utilisés, acronymes, échantillon, population cible, répondant, résumé, avantages et limites.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Rubrique/Sujet	#	Élément de la liste de contrôle	Informations rapportées		Numéro(s) de ligne
			Oui	Non	
		Les références bibliographiques sont gérées à l'aide d'un logiciel de gestion bibliographique EndNote.			
Processus de sélection	11b	<p>La sélection des études et l'évaluation de la qualité seront réalisées de manière indépendante par deux observateurs et l'exactitude et le caractère complet des données extraites seront validés par le chercheur principal (Benjamin Boller). Toute divergence initiale fera l'objet de discussions entre les évaluateurs et un consensus sera recherché. En l'absence d'un consensus, le chercheur principal arbitrera les différends et les tranchera.</p> <p>Un diagramme de flux et liste des études exclues sera rapporté dans l'étude incluant : le nombre d'études recensées dans les bases de données consultées; le nombre de publications repérées selon d'autres sources; le nombre de publications retenues après une première lecture des titres et des résumés des articles; le nombre de publications exclues après une première lecture des titres et des résumés des articles (y compris le nombre de doublons) ainsi que les raisons de leur exclusion; le nombre de publications retenues après une lecture complète des articles; le nombre de publications exclues après une lecture complète des articles ainsi que les raisons de leur exclusion; le nombre d'études et le nombre de publications incluses dans la revue systématique.</p>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Processus de collecte de données	11c	Le formulaire électronique d'extraction des données en fichier MS Excel décrira pour chaque article sélectionné : numéro, titre, références bibliographiques, année de publication, langue du papier, instruments utilisés, acronymes, échantillon, population cible, répondant, résumé, avantages et limites.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Éléments de données	12	Les éléments des données : numéro, titre, références bibliographiques, année de publication, langue du papier, instruments utilisés, acronymes, échantillon, population cible, répondant, résumé, les qualités psychométriques (validité, fidélité, sensibilité et spécificité) avantages et limites.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Résultats et priorisation	13	Les instruments qui évaluent les déficits cognitifs ou comportementaux de la maladie d'Alzheimer dans le syndrome de Down.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Risque de biais dans les études individuelles	14	La qualité pour chaque instrument sera évaluée par l'approche GRADE. Chaque évaluateur donnera une note à l'outil d'évaluation et nous apprécierons la fidélité inter-	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Rubrique/Sujet	#	Élément de la liste de contrôle	Informations rapportées		Numéro(s) de ligne
			Oui	Non	
		Le juge. La note de chercheur principal tranchera entre les deux évaluateurs pour réduire le biais dans les études individuelles.			
<b>LES DONNÉES</b>					
<b>La synthèse</b>	15a		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	15b		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	15c		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
	15j	Nous rapporterons les caractéristiques psychométriques distinctives (sensibilité et spécificité) des instruments d'évaluation qui vont apporter aux cliniciens des informations pertinentes pour choisir les instruments les plus sensibles et les plus spécifiques pour évaluer la phase prodromique de la MA chez les personnes avec un SD.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>Méta-biais(s)</b>	16	Une liste de contrôle du risque de biais (validité de contenu, validité structurelle, cohérence interne, validité interculturelle, fiabilité, erreur de mesure, validité de critère, validité de construction et réactivité) telles que définies dans les directives COSMIN sera appliquée	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
<b>Confiance dans les preuves cumulatives</b>	17	Nous utiliserons l'approche GRADE, comme le suggèrent les directives COSMIN pour évaluer la qualité des preuves.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

## Annexe 5. Équation de recherche

**Ovid Technologies, Inc.**

-----

**Search for:** (("down\* syndrome" or trisom\*) and (alzheimer\* or dement\*) and (memory or "executive function\*" or language or cognitive or neurocognitive or cognition\* or behavio\* or prax\* or gnos\*) and (impair\* or declin\* or complain\* or loss or dysfunction\* or deficit\* or disorder\* or disabilit\* or symptom\*) and (instrument\* or measurement\* or assessment or test\* or battery or evaluation or questionnaire\* or scale\* or screening or psychometric\* or inventor\* or validation))

## Annexe 6 : Tableaux d'analyses de risques des biais des études avec le Newcastle Ottawa Scale (NOS)

Étude	Sélection (max 4 ★)	Comparabilité (max 2 ★)	Exposition (max 3 ★)	Score Total (max 9 ★)	Notes
Ball et al. (2004)	★★★	★★	★★	7 ★	Inclut SD et ajuste pour DI, diagnostic bien documenté. Instrument valide et fiable, bonne comparabilité.
Benejam et al. (2015)	★★★	★★	★★	7 ★	SD utilisé comme base. Offre un aperçu des schémas de tests de mémoire chez les adultes espagnols atteints du syndrome de Down. Bonne comparabilité
Benejam et al. (2020)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Excellente étude et bonne comparabilité.
Beresford-Webb et al. (2021)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Excellente étude sur l'établissement de seuils diagnostiques. Bonne représentativité; diagnostic basé sur critères indépendants, mais comparabilité limitée.
Burt et al. (1999)	★★★	★★	★★	7 ★	Focus sur SD, mais peu d'informations sur le diagnostic de MA. Relation entre rapport informateur et mesures directes.
Burt et al. (2005)	★★★	★★	★★	7 ★	Une étude de validité/fiabilité du test pour déficience sévère. Compare les méthodes de diagnostic de la démence dans les déficiences intellectuelles avec une forte comparabilité
Carvalho et al. (2018)	★★	★	★	4 ★	Limites méthodologiques claires, diagnostic peu clair.
Cosgrave et al. (1998)	★★	★	★★	5 ★	Étude valide sur le déclin cognitif dans le SD; méthodes fiables.
Dalton & Fedor (1998)	★	★★	★	5 ★	Longitudinale; se concentre sur la dyspraxie dans le vieillissement du SD. Manque de sélection.
Dalton et al. (2002)	★	★	★★★	5 ★	Évalue bien les sujets adultes; manque de comparabilité.
de Sola et al. (2015)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Excellente couverture de la batterie cognitive pour SD. Nouvelle batterie d'évaluation cognitive pour le syndrome de Down et son importance pour les essais cliniques.
De Vreese et al. (2011)	★★	★	★★	5 ★	Questionnaire AADS; importance sur le comportement dans le SD. Comparabilité limitée.
De Vreese et al. (2015)	★	★	★★★	5 ★	AFAST utilisé; approche innovante mais comparabilité limitée.
De Vreese et al. (2021)	★★	★	★★	5 ★	Prudhoe Cognitive Function Test; valide mais petit échantillon. Formes courtes du Prudhoe Cognitive Function Test chez adultes et personnes âgées avec déficiences intellectuelles : étude de validation italienne.
Deb et al. (2007)	★★★	★★	★★★	8 ★	Questionnaire de dépistage démence; très informatif pour SD. Concentré sur le dépistage mais avec certaines lacunes en termes de comparabilité.
Dekker et al. (2018)	★★★	★	★★★	7 ★	BPSD-DS Scale; détaillé pour les symptômes psychologiques dans le SD. Étude complète, bien documentée avec une méthodologie solide.

Annexe 6 : Tableaux d'analyses de risques des biais des études avec le NOS (suite)

Étude	Sélection (max 4 ★)	Comparabilité (max 2 ★)	Exposition (max 3 ★)	Score Total (max 9 ★)	Notes
Dekker et al. (2021)	★★★★	★★	★★★	9 ★	BPSD-DS II; excellente validation et information sur le comportement. Amélioration et validation approfondie de l'échelle BPSD-DS, méthode rigoureuse.
Devenny et al. (2002)	★★	★	★★	5 ★	Focus sur le rappel indicé, méthode intéressante.
Esteba-Castillo et al. (2013)	★★★	★	★★	6 ★	Adaptation et validation utile, mais limitée par sa portée géographique. CAMDEX-DS adapté; bonne validation en population espagnole.
Evenhuis (1992)	★★	★	★★	5 ★	Instrument de dépistage, mais besoin de validations supplémentaires.
Evenhuis (1996)	★★	★	★★	5 ★	Évaluation plus approfondie de DMR, utile mais limité. DMR questionnaire; suivi solide et évaluation complémentaire.
Fonseca et al. (2019)	★★★	★★	★★	7 ★	Validité et fiabilité démontrées dans un contexte brésilien.
Friedman, O., & Brown, I. (2001)	★★	★	★★	5 ★	Focus sur la démence de type Alzheimer; méthodes adaptées au SD.
García-Alba, J., et al. (2017)	★★	★★	★★	6 ★	Validation et normalisation de la Tour de Londres - Drexel University Test, 2ème édition, dans une population adulte avec déficience intellectuelle.
Gómez, L. E., et al. (2015)	★★★	★★	★★	7 ★	Adaptation ESPA29; évaluation précise du déclin cognitif dans le SD.
Gomiero, T., et al. (2017)	★★★	★★	★★	7 ★	Excellente étude multicentrique offrant des résultats et une méthodologie robuste.
Harp, J. P., et al. (2021)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Différenciation claire entre vieillissement normal et démence dans le SD. Une étude robuste
Haxby et al., 1989	★★	★★	★★	6 ★	Faible sélection et une comparabilité limitée
Hoekman et Maaskant (2002)	★★★	★★	★★	7 ★	Comparaison utile d'instruments de diagnostic.
Hon et al. (1999)	★★★	★	★★	6 ★	Bonne étude épidémiologique mais manque de comparabilité.
Hon, J., et al. (1998)	★★	★★	★★	6 ★	Valeur du Rivermead Behavioural Memory Test (Version Enfants) dans une étude épidémiologique sur des adultes âgés avec syndrome de Down.

**Annexe 6 : Tableaux d'analyses de risques des biais des études avec le NOS (suite)**

Étude	Sélection (max 4 ★)	Comparabilité (max 2 ★)	Exposition (max 3 ★)	Score Total (max 9 ★)	Notes
Hove, Oddbjorn & Havik, Odd E. (2008)	★★★	★★	★★★	8 ★	Propriétés psychométriques des checklists de psychopathologie pour adultes avec déficience intellectuelle (P-AID) dans un échantillon communautaire.
Hutchinson, Nick & Oakes, Peter (2011)	★★★	★★	★★	7 ★	Évaluation supplémentaire de la validité critique de la Severe Impairment Battery pour l'évaluation de la fonction cognitive chez adultes avec syndrome de Down.
Huxley, A., et al. (2000)	★★★	★	★★	6 ★	Fournit des résultats concentrés mais avait des limites en termes de comparabilité.
Johansson, P. E., & Terenius, O. (2002)	★★★	★★	★★★	8 ★	Introduit un instrument pour la détection précoce de la démence dans le syndrome de Down avec de solides indicateurs de résultats.
Kirk et al. (2006)	★★★	★	★★	6 ★	Relation entre mesures de dépistage intéressante.
Krinsky-McHale, S. J., et al. (2022)	★★★★	★★	★★★	7 ★	Démontre l'efficacité d'un test de rappel indicé modifié pour détecter la MA prodromique dans le syndrome de Down.
Kuske, B., et al. (2017)	★★★	★	★★	6 ★	Fournit des aperçus de détection précoce avec certaines limitations méthodologiques.
Lessov-Schlaggar et al. (2019)	★★★	★	★★★	7 ★	Adaptation innovante du CDR pour adultes avec trisomie 21.
Li, R. S., et al. (2015)	★★★	★★	★★	6 ★	Travail solide de validation pour la version chinoise avec une bonne comparabilité.
Margallo-Lana, M. L, et al. (2003)	★★★★	★★	★★	8 ★	Fiabilité inter-juges et test-retest du Prudhoe Cognitive Function Test pour adultes avec syndrome de Down.
Masson, J. D, et al. (2010)	★★★	★	★★★	7 ★	Adaptation et validation du test de la Tour de Londres de planification et de résolution de problèmes chez des personnes avec déficiences intellectuelles.
McCarron et al. (2002)	★★	★	★★	5 ★	Étude pilote importante mais avec des limites.
Mok, W. K. Y., et al. (2014)	★★★	★★	★★	6 ★	Valide efficacement les indices d'utilité de santé chez les individus chinois atteints du syndrome de Down.
Nübling et al. (2020)	★★★	★★	★★	7 ★	Contribution importante pour la population germanophone.
Oliver, C. et al. (2011)	★★★	★★	★★★	8 ★	Étude approfondie sur les excès et déficits comportementaux liés à la démence dans le syndrome de Down.
Prado Mattar G., et al. (2022)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Approche innovante dans le dépistage de la démence chez les adultes atteints du syndrome de Down, montrant une force méthodologique significative.

Annexe 6 : Tableaux d'analyses de risques des biais des études avec le NOS (suite)

Étude	Sélection (max 4 ★)	Comparabilité (max 2 ★)	Exposition (max 3 ★)	Score Total (max 9 ★)	Notes
Prasher (1997)	★★	★	★★	5 ★	Modification des critères pour syndrome de Down.
Prasher, V. et al. (2004)	★★	★	★★	5 ★	Introduction d'un outil de dépistage spécifique pour la démence chez les adultes avec le syndrome de Down.
Rebillat, A. S., et al. (2021)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Étude solide sur l'efficacité de l'outil de traduction française pour le syndrome de Down
Rodríguez-Hidalgo et al. (2022)	★★★★	★★	★★	8 ★	Test de dépistage mnésique pictural (P-MIS) pour adultes avec déficience intellectuelle modérée et maladie d'Alzheimer.
Rodríguez-Hidalgo et al. (2023)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Étude solide et efficacité sur l'échelle de gériatrie adapté au SD avec bonne comparabilité
Rösner et al. (2021)	★★★	★	★★	6 ★	Différenciation claire entre vieillissement normal et démence dans le SD. L'étude a abordé de manière approfondie les défis de l'évaluation et a fourni des résultats clairs pour la démence chez les individus avec une déficience intellectuelle.
Sacco, S., et al. (2022)	★★★	★★	★★	7 ★	Explore le test de rappel indicé modifié chez les individus français atteints du syndrome de Down, montrant une bonne comparabilité et sélection mais avec une marge d'amélioration en termes de clarté des problèmes.
Sano, M. et al. (2005)	★★★	★★	★★	7 ★	Résultats de base pour l'évaluation des individus âgés avec le syndrome de Down dans les essais cliniques.
Silverman et al. (2021)	★★★★	★★	★★★	9 ★	Évalue la sensibilité du NTG-EDSD, démontrant une sélection robuste et une clarté des problématiques.
Silverman et al. (2004)	★★★	★★	★★	7 ★	A fourni des aperçus précieux mais a manqué un peu de profondeur dans les critères de sélection par rapport à d'autres études.
Sinai, A. et al. (2016)	★★★	★	★	5 ★	Utilité et validité de la Batterie de Tests Cognitifs de l'Arizona examinée.
Spanò et al. (2017)	★	★	★	3 ★	Un questionnaire de mémoire quotidienne, montrant des limites dans la sélection, comparabilité et expositions
Spiridigliozzi et al. (2019)	★★★	★★	★★★	8 ★	Comportement adaptatif chez adolescents et adultes avec syndrome de Down : Résultats d'une étude longitudinale de 6 mois.
Startin et al. (2016)	★★★	★★	★★	7 ★	Développement initial de CS-DS, base solide.



**Annexe 6 : Tableaux d'analyses de risques des biais des études avec le NOS (fin)**

Étude	Sélection (max 4 ★)	Comparabilité (max 2 ★)	Exposition (max 3 ★)	Score Total (max 9 ★)	Notes
Startin et al. (2019)	★★★★	★	★★★	8★	Validation longitudinale de la CS-DS, très pertinent.
Sturme, P, et al. (2003)	★★★	★	★★	6★	Analyse les propriétés psychométriques de l'échelle MOSES, avec certaines limitations en termes de comparabilité et de profondeur de sélection.
Takenoshita, S., et al. (2020)	★★★	★★	★★	7★	Étude de validation solide avec une bonne comparabilité et sélection.
Tyrer et al., 2010	★★★	★	★★★	7★	Comparabilité limitée
Tyrrell J., et al. (2001)	★★★	★★	★★	7★	Étude complète avec un léger écart dans les critères de sélection.
Vakil, E et al. (2012)	★★★	★	★★★	7★	Résolution des matrices progressives de Raven par adultes avec déficience intellectuelle avec/sans syndrome de Down : Différents schémas cognitifs indiqués par les mouvements oculaires.
Walker, B., et al. (2015)	★★★	★	★★★	7★	Bonne étude sur l'accord entre informateurs mais présentait certaines limites en termes de comparabilité
Wallace et al., 2021	★★★	★★	★★	7★	Bonne comparabilité
Walsh et al. (2015)	★★★★	★★	★★	7★	Évaluation rapide de la fonction cognitive dans le syndrome de Down à travers le niveau intellectuel et le statut de démence.
Webb, Z. et al. (2020)	★★★	★	★★★	7★	Développement d'une adaptation pour évaluer le dysfonctionnement exécutif chez les individus avec déficience intellectuelle.
Whitwham, et al. (2011)	★★★	★	★★★	7★	Une checklist pour aider à décider quand s'inquiéter de la démence chez les adultes avec syndrome de Down et autres déficiences intellectuelles.
Wilson et al. (1995)	★★	★	★★	4★	Performance d'adultes avec syndrome de Down sur la version enfants du Rivermead Behavioural Memory Test.
Zeilinger et al. (2016)	★★★	★	★★★	8★	Applique le NTG-EDSD dans un contexte allemand, offrant des insights pratiques avec certaines limitations en termes de comparabilité.