

## Rationalité et valeur communicative du sourire et du rire dans le syndrome d'Angelman

Résumé : De nombreuses descriptions scientifiques ou vulgarisées du syndrome d'Angelman suggèrent que les rires sont non seulement excessifs, mais aussi immotivés (sans raison précise). Néanmoins, l'observation des proches est que cette expression joyeuse est en partie rationnelle et communicative. Nous présentons les résultats d'une étude expérimentale comparant des enfants atteints du syndrome d'Angelman à un groupe témoin, qui visait à tester l'hypothèse que les réactions joyeuses des enfants Angelman, bien que plus exubérantes, surviennent de façon adaptée en réaction à des contextes appropriés. Il s'agit d'un travail de recherche dirigé par Fabien Mathy (Université Côte d'Azur, UMR 7320 CNRS) et co-dirigé par Sandrine Vieillard (Université Paris-Nanterre, CHArt EA4004), avec le concours de l'AFSA, et conduit par Natacha Naudet au sein du Master Neuropsychologie et Psychologie du Développement entre 2015 et 2018, Université Côte d'Azur, et par Donia Ouardianne au sein du Master Neuropsychologie et Psychologie Cognitive de l'Université de Franche-Comté entre 2012 et 2015.

### Contexte

La prédisposition joyeuse propre au syndrome d'Angelman (SA) fait l'objet d'un nombre très limité de recherches scientifiques. Les rares études dédiées à cette caractéristique comportementale considèrent, en général, son apparition comme excessive et immotivée (sous-entendu, sans réelle signification sociale ou affective). Ce rire, qualifié d'irrépressible et souvent considéré comme intrinsèque au retard mental (Joleff et Ryan, 1993), apparaîtrait comme inapproprié aux événements environnants (Bower et Jeavons, 1967 ; Nirenberg, 1991). Cependant, l'intuition des proches est que ces expressions émotionnelles de joie sont animées par une réelle volonté de communiquer et elles se manifesteraient donc plus typiquement en situation sociale. Quelques travaux vont dans le sens de cette intuition et mettent en évidence que les enfants atteints d'un SA rient effectivement en fonction du contexte social et environnemental (Oliver et al., 2002; Horlens et Oliver, 2006). Ainsi, l'attitude joyeuse pourrait dénoter un comportement prosocial adapté loin d'être immotivé (Walz et Benson, 2002).

### Méthode

Ce travail s'inspire essentiellement de l'étude précurseur de Oliver et al. (2002). Notre objectif a été de proposer une diversité de stimulations plus élaborées, de nature auditive, visuelle, tactile, sociale, pouvant être à l'origine du déclenchement des rires chez les enfants atteints du SA. Il s'agissait d'étudier si les enfants SA réagissent de façon rationnelle, ou tout du moins de façon motivée, en rapport avec le contexte qu'il soit social ou non. Néanmoins, les enfants SA étant plus sensibles et réceptifs aux situations et sollicitations externes, il était également question de montrer que qu'ils/elles manifestent des réactions plus intenses (et à des seuils inférieurs, en raison de leur plus grande excitabilité), comparés à ceux de même quotient de développement. Nous avons donc posé l'hypothèse que ces deux groupes d'enfants (SA vs Témoins), avec un quotient de développement identique, manifesteraient les mêmes réactions de joie, provoquées par les mêmes facteurs environnementaux. En marge du projet financé par l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA), une comparaison avec une troisième population (enfants porteurs d'un trouble du spectre autistique (TSA) présentant un retard mental sévère) a également été menée afin de comparer les réactions émotionnelles. En effet, le rire chez les enfants TSA est souvent défini comme isolé et considéré comme une réponse à des états internes mais ne semble pas porteur d'un élan communicatif. Ainsi, cette étude comparative avait pour objectif de déterminer si le rire et le sourire chez les enfants atteints d'un SA sont plutôt en lien avec un niveau de développement général ou propres au syndrome.

Vingt enfants de 7 ans en moyenne atteints d'un SA ont participé à cette étude. L'AFSA et les parents volontaires ont largement contribué à l'aboutissement des expérimentations et nous en profitons pour les en remercier chaleureusement. Le second groupe, dit « contrôle », était constitué de 21 enfants, ne présentant aucun trouble particulier, âgés en moyenne de 1 an et 4 mois. Enfin, 12 enfants atteints d'un TSA, âgés de 10 ans en moyenne, ont pu être rencontrés au sein de l'institut-médico éducatif (IME) de la Corniche Fleurie, situé à Nice.

Le quotient de développement a été évalué par l'intermédiaire de la Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-Émotionnelle (BECS ; Jean-Louis Adrien, 2008). Il s'agit d'une échelle destinée aux jeunes enfants atteints de retards mentaux, d'autisme ou de troubles apparentés, avec un niveau de développement situé entre 4 et 24 mois. Cette batterie évalue les capacités cognitives, socio-émotionnelles et globales, par l'intermédiaire de jeux divers et d'interactions avec l'enfant. La BECS a donc permis de repérer les capacités perturbées ou préservées et de mesurer le quotient de développement de l'ensemble de ces enfants.

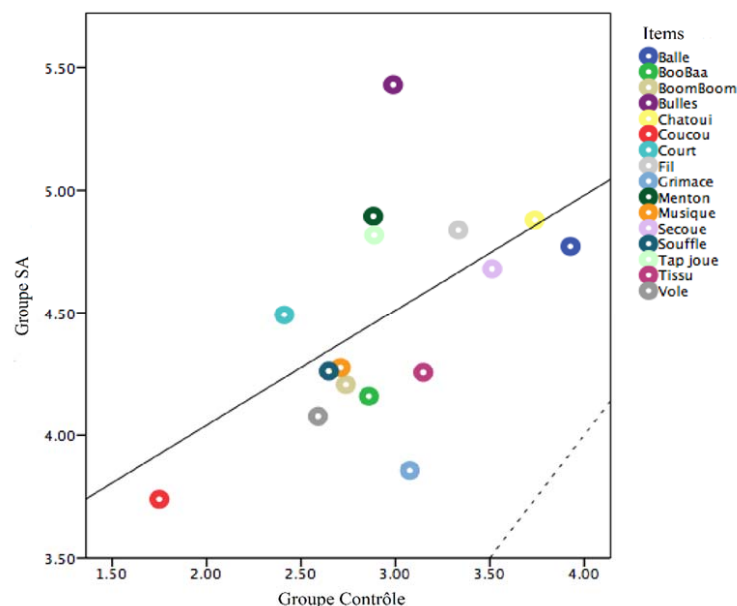
La seconde étape consistait à présenter à l'enfant dix-neuf stimuli variés (auditifs, tactiles, visuels et sociales), de façon aléatoire, présentés dans le Tableau ci-dessous.

Stimuli auditifs	Stimuli sociaux
Avec une voix mécanique, varier le son de la voix de bas en haut en disant « Boo-Boo-Boo-Baa-Baa-Baa-Boo-Boo-Boo ».	Permettre à l'enfant de saisir un fil, puis tirer 3 fois en essayant de ne pas s'éloigner de l'enfant. Pause puis reprendre.
En utilisant une voix forte et profonde, prononcer « BOOM BOOM BOOM » à 1 seconde d'intervalle.	Envoyer une balle à l'enfant : 3 fois.
Faire tourner une boîte à musique.	Mettre un tissu dans la bouche et se pencher suffisamment proche de l'enfant pour qu'il le saisisse. Permettre à l'enfant de tirer le chiffon.
Chuchoter, à proximité de l'enfant : « Coucou bébé, comment vas-tu ? ».	Faire une grimace à l'enfant.
Stimuli tactiles	Stimuli visuels
Doux tapotements de la joue avec un objet mou : 3 fois.	Courir sur place : 3 fois
Attirer l'attention de l'enfant sur les doigts vers l'enfant, puis faire un chatouillis sur le ventre de l'enfant. Si le rire est réussi, faire d'autres essais non suivis de chatouilles.	Faire le mouvement de voler : 3 fois.
Souffler doucement sur les cheveux de l'enfant pendant 3 secondes (souffler à partir du côté, sur le dessus de la tête de l'enfant).	Faire des bulles devant l'enfant : 3 fois
Doux chatouillis avec les doigts sous le menton de l'enfant pendant 3 secondes.	Secouer la tête vigoureusement à une distance de 1m du visage de l'enfant.

Une autre condition dite de *jeu seul* consistait à maintenir l'enfant dans des activités autonomes, avec des jeux de son choix, pendant 10 minutes. Durant ces deux phases, l'expressivité et l'excitabilité ont été évaluées par l'intermédiaire d'une échelle de Lickert distribuée de 0 à 9 points. Les interactions ont été filmées, avec une caméra, pour permettre une analyse de données précise et détaillée des expressions émotionnelles par des juges naïfs indépendants.

## Résultats

Il a été constaté que les enfants avec un SA ont un seuil d'excitabilité et d'expressivité plus élevé, comparés à des enfants de même quotient de développement, ou porteurs d'un TSA. En effet, leurs expressions émotionnelles de joie, très intenses, apparaissent plus fréquemment. L'hypertonie, signe neurologique, ou l'hyperactivité, caractéristique comportementale, pourraient être la cause de cette suractivité. De plus, la corrélation observée entre excitabilité et expressivité valide la théorie de Dan (2008) selon laquelle les comportements joyeux sont associés à des accès de rires et une hyperexcitabilité accompagnés de flappings (battements frénétiques des bras). Néanmoins, il apparaît que les enfants porteurs d'un SA réagissent rationnellement aux mêmes stimuli que le groupe contrôle, certes avec une intensité différente. Ce dernier point est le résultat le plus important, confortant l'observation des proches. En moyenne, il n'y a pas une complète dissociation entre les enfants SA et les enfants du groupe contrôle : les deux groupes réagissent de façon similaire aux stimuli qui par nature sont plus ou moins sujets à amuser.



On remarque dans la figure ci-dessus une relation directe entre l'expressivité des enfants Angelman et celle des enfants du groupe contrôle. Par exemple, autant pour le groupe SA que le groupe Contrôle, le stimulus *Coucou* représenté par un point rouge ne leur a pas semblé particulièrement amusant, tandis que le stimulus *chatouillis* et *Balle* (point jaune et bleu foncé sur la droite) ont déclenché de vives réactions. Les stimuli intermédiaires se répartissent sur une ligne modélisée par le trait continu noir. Si la réaction avait été strictement similaire entre les deux groupes, les points seraient distribués sur le trait discontinu noir visible en bas à droite de la figure. La différence entre le trait discontinu et celui continu est simplement qu'en moyenne, la réaction des enfants du groupe SA ont été plus intenses, mais l'ordonnement des items sur la ligne semble sensiblement le même.

En condition de *jeu seul*, les réactions émotionnelles sont peu présentes chez les enfants atteints du SA. Quelques moments d'agitation ont été relevés mais peuvent représenter un moyen pour attirer l'attention de l'adulte. De même l'absence de langage (Dan, 2008) peut encourager ce type de comportements. Il est aussi possible de penser à une continuité dans le temps d'un état excité provoqué antérieurement par les nombreuses stimulations, durant la phase d'interactions. Les tentatives de sollicitations étaient de ce fait fréquentes et aussi manifestes chez le groupe contrôle. En comparaison, les comportements d'enfants atteints d'un TSA observés durant cette condition, sont répétitifs. Ces derniers s'engagent plus souvent dans des activités stéréotypées, alignent les objets, ou ne parviennent pas à jouer seul. Ces résultats confirment donc l'attitude prosociale des enfants atteints d'un SA qui rient et sourient fréquemment lors d'interactions sociales avec l'adulte.

Ainsi, l'ensemble de ces observations permet de jeter un doute sur les précédentes affirmations que les rires sont inappropriés (Kibel et Burness, 1973 ; Dooley et al., 1981 ; Buntix et al., 1995), immotivés et dissociés du contexte (Berg et Pakula, 1972 ; Elian, 1975 ; Cassidy et al., 2000 ; Lossie et al., 2001 ; Richman et al., 2006). Les rires que nous avons observés reflèteraient une véritable attitude joyeuse similaire à celle observée chez les enfants contrôle. En effet, ils réagissent avec nuance en fonction des items présentés. Leur réceptivité face aux différentes stimulations paraît similaire à celles des enfants typiques. Les enfants atteints du syndrome d'Angelman réagiraient simplement de façon plus intense à certaines situations, par exemple pour les bulles ou pour un masque porté par l'adulte. Dan (2008) avait d'ailleurs observé leur grand intérêt pour les bulles. Les stimuli auditifs, comme la boîte à musique, provoquent également des comportements très joyeux. En outre, nos observations indiquent que les enfants Angelman utilisent essentiellement le regard et recherchent le contact physique, favorisant le déclenchement d'expressions émotionnelles réciproques. Très sociables, leurs réactions dépendent donc bien du contexte.

Pour conduire des analyses plus fines, nous avons approfondi l'analyse des réponses émotionnelles propres aux enfants atteints du syndrome d'Angelman grâce à la méthode FACS (Facial Acting Coding System), un outil développé par Ekman et Friesen (1978). Cette méthode descriptive dotée d'un système de codification des actions faciales, est issue d'une analyse méticuleuse de tous les mouvements faciaux visibles et fonctionne sur la base de quarante-six unités d'actions. Ces unités d'action sont activées lors des changements produits par les quarante-trois muscles du visage.

Les résultats montrent que le relèvement des joues, l'étreinte du coin des lèvres, la séparation des lèvres et la mâchoire abaissée, qui combinés ensemble expriment le véritable sourire ou l'éclat de rire, apparaissent fréquemment pour ces deux groupes. Le plissement de la paupière inférieure est également souvent exprimé et intervient lors des expressions émotionnelles de joie en combinaison avec les AUs précédemment évoqués. En revanche, certaines des actions faciales sont propres aux enfants atteints d'un SA comme la protrusion de la langue ou la dépression de la lèvre inférieure, tandis que le soulèvement des sourcils au niveau interne ou externe concerne plus fréquemment les enfants contrôle. Nos analyses statistiques ont montré un lien entre la moyenne des unités d'action obtenues à l'ensemble des 16 items par le groupe SA et celle du groupe contrôle.

Néanmoins, les analyses statistiques menées indiquent une différence d'intensité entre les actions faciales des enfants atteints d'un SA et celles du groupe contrôle. Les niveaux d'intensité les plus fréquents se répartissent du niveau extrême à intense pour les enfants SA alors que pour les enfants contrôles, les niveaux d'intensité fréquemment relevés sont plutôt léger à marqué. Globalement, les enfants atteints d'un SA montrent une intensité moyenne d'unités d'action plus élevée (moyenne : 3,6) comparé à celles des enfants contrôle (moyenne : 3,1) ou autistes (moyenne : 2,8). Enfin, cette différence d'intensité s'applique aux quatre catégories de stimuli (tactiles, visuels, auditifs, ou sociaux), avec la constatation que les stimuli tactiles induisent dans tous les groupes plus de réponses émotionnelles, tandis qu'on constate une intensité amoindrie pour les items visuels.

## Conclusion

Cette recherche prometteuse attestant d'un lien logique entre stimulations et réactions de joie permet d'ouvrir la voie à une meilleure compréhension des capacités des personnes atteintes du SA, qui puisent fréquemment leur capacité de communication dans leur sourire communicatif. Nous espérons que cette recherche débouchera sur une meilleure compréhension des mécanismes en cause dans le déclenchement de sourires et de rires chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman, afin de mieux caractériser leur développement intellectuel et émotionnel.

## Références bibliographiques

- Berg, J. M., Pakula, Z. (1972). Angelman's ("happy puppet") syndrome. *American Journal of Diseases of Children*, 123, 72-74.
- Bower B. D, Jeavons, P. (1967). The "happy puppet" syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 42, 298-302.
- Buntix, I. M., Hennekam, R. C. M., Brouwer, O. F., et al. (1995). Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics*. 56, 176-183.
- Cassidy, S. B., Dykens, E. (2000). Prader-Willi and Angelman syndromes: sisters imprinted disorders. *American Journal of Medical Genetics*. 97, 136-146.
- Dan, B. (2008). *Angelman Syndrome*. London, England : Mac Keith Press.
- Dooley, J.M., Berg, J.M., Pakula, Z., et al. (1981). The puppet-like syndrome of Angelman. *American Journal of Diseases of Children*, 135, 621-624.
- Ekman P. & W. V. Friesen. (1978). *Facial Action Coding System (FACS): Manual*. Consulting Psychologist Press, Palo Alto, California.
- Elian, M. (1975). Fourteen happy puppets. *Clinical Pediatrics (Phila)*, 14, 902-908.
- Hosler, K., Oliver, C. (2006). Environmental influences on the behavioral phenotype of Angelman syndrome. *American Journal Mental Retardation*, 111, 311-321.
- Jolleff, N., Emmerson, F. (1993). Communication development in Angelman's syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 69, 148-150.
- Kibel, M. A., Burness, F. R. (1973). The "Happy Puppet " syndrome. *Central African Journal of Medicine*, 19, 91-93.
- Lossie, A. C., Whitney, M. M., Amidon, D. et al. (2001). Distinct phenotypes distinguish the molecular classes of Angelman syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 38, 834-845.
- Nirenberg, S. A. (1991). Normal and pathological laughter in children. *Clinical Pediatrics*, 30, 630-632.
- Richman, D. M., Gernat, E., Teichman, H. (2006). Effects of social stimuli on laughing and smiling in young children with Angelman syndrome. *American Journal Mental Retardation*, 111, 442-446.
- Walz, N. C., Benson B. A (2002). Behavioral phenotypes in children with Down syndrome, Prader-Willi syndrome, and Angelman syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 14, 307-321.