

TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE

Joaquín Fuentes, Muideen Bakare, Kerim Munir,
Patricia Aguayo, Naoufel Gaddour, Özgür Öner
& Marcos Mercadante*



Statuettes en terre par Santiago, un enfant de 11 ans souffrant de troubles du spectre autistique. Photo: Lynn Albrink

Joaquin Fuentes MD

Child and Adolescent
Psychiatry Unit, Policlínica
Gipuzkoa, Gautena Autism
Society, San Sebastián, Spain

Conflict of interest: research
support from, speaker for, or
has served on the advisory
boards of Eli Lilly, Janssen, and
Shire

Muideen Bakare MD

Child and Adolescent
Psychiatry Unit, Federal Neuro-
Psychiatric Hospital, Enugu
State University of Science and
Technology, Enugu, Nigeria

Conflict of interest: research
support from the National
Institute of Health (NIH),
Fogarty International Center/
NIH

Kerim Munir MD

Developmental Medicine
Center, The Children's Hospital,
Harvard Medical School,
Harvard University, Boston,
USA

Conflict of interest: research
support from the National
Institute of Health (NIH),
Fogarty International Center/
NIH and the National Institute

This publication is intended for professionals training or practicing in mental health and not for the general public. The opinions expressed are those of the authors and do not necessarily represent the views of the Editor or IACAPAP. This publication seeks to describe the best treatments and practices based on the scientific evidence available at the time of writing as evaluated by the authors and may change as a result of new research. Readers need to apply this knowledge to patients in accordance with the guidelines and laws of their country of practice. Some medications may not be available in some countries and readers should consult the specific drug information since not all dosages and unwanted effects are mentioned. Organizations, publications and websites are cited or linked to illustrate issues or as a source of further information. This does not mean that authors, the Editor or IACAPAP endorse their content or recommendations, which should be critically assessed by the reader. Websites may also change or cease to exist.

©IACAPAP 2012. This is an open-access publication under the [Creative Commons Attribution Non-commercial License](#). Use, distribution and reproduction in any medium are allowed without prior permission provided the original work is properly cited and the use is non-commercial. Send comments about this book or chapter to jmreyATbigpond.net.au

Suggested citation: Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö, Mercadante M. Autism spectrum disorders. In Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2012.

Le terme trouble du spectre autistique (TSA) fait référence à un groupe de troubles neurodéveloppementaux définis par la présence d'anomalies dans trois domaines : l'interaction sociale, la communication ou utilisation verbale et non verbale du langage et un mode de comportement, ainsi que des intérêts et des activités stéréotypés, limités ou répétitifs. Les symptômes deviennent généralement évidents avant l'âge de trois ans, mais dans la plupart des régions du monde, ces troubles ne sont diagnostiqués que quelques années plus tard. L'identification croissante de ces troubles, l'impact émotionnel qu'ils ont sur les familles, en plus du traitement et du soutien quotidien requis et le défi financier qu'ils demandent, font actuellement des TSA une maladie importante pour les scientifiques, la santé publique et les droits de l'Homme. Les traitements aujourd'hui disponibles permettent d'atteindre pour les patients une qualité de vie bien meilleure que ce qu'il était possible d'obtenir auparavant. Cependant il faut reconnaître que les TSA ne peuvent pas encore être guéris et que la plupart des personnes souffrant de TSA, notamment dans les pays en développement (malgré quelques heureuses exceptions) ne reçoivent pas de traitements spécialisés quand il ne s'agit pas d'aucun traitement du tout.

Ce chapitre cherche à décrire les connaissances actuelles dans la classification, l'épidémiologie, l'étiologie, la clinique, l'évaluation, le pronostic, et le traitement des TSA. Nous espérons que ce support sera utile pour les cliniciens engagés à changer les pratiques de santé globale impliquant ces patients et leurs familles.

HISTORIQUE

Eugen Bleuler (1857-1939) psychiatre suisse instaura les termes *schizophrénie* et *autisme*. Il dérivait le second terme du mot grec *autos* (signifiant « soi-même ») pour décrire l'état de repli des patients souffrant de schizophrénie dans leur propre vie fantasmée comme un effort pour faire face aux expériences et perceptions externes intolérables (Khun, 2004). L'utilisation du terme *autisme* dans son sens actuel commença 30 ans plus tard, lorsque le pédiatre autrichien Hans Asperger adopta la terminologie de Bleuler des *psychopathes autistes* dans son cours magistral qu'il donna à l'Hôpital Universitaire de Vienne (Asperger, 1938). Asperger publia sa seconde thèse doctorale en 1944 (dont la première transcription date de 1943) (Asperger, 1944) dans laquelle il décrivait un groupe d'enfants et d'adolescents souffrant de déficits en communications et habilités sociales, ainsi qu'ayant un schéma de comportement répétitif et restrictif.

A la même période, en 1943 (apparemment ignorant le travail de chacun, séparés par la distance, et la seconde Guerre Mondiale) Leo Kanner, à l'Hôpital Universitaire de Johns Hopkins aux Etats-Unis, décrivait dans son papier célèbre « Les perturbations autistiques du contact affectif », 11 enfants aux comportements étonnamment similaires à ceux décrits par Asperger. La plupart des caractéristiques décrites par Kanner telles que le « *détachement autistique (aloofness)* » et le « *besoin de similarité (sameness)* » font encore partie des critères permettant de diagnostiquer l'autisme dans les classifications contemporaines. Les enfants décrits par Asperger diffèrent de ceux de Kanner dans le fait qu'ils n'avaient pas de retards notables dans le développement cognitif ou dans celui du langage.

of Mental Health/NIH

Patricia Aguayo MD

Child Study Center, Yale University School of Medicine, New Haven, USA

Conflict of interest: none declared

Naoufel Gaddour MD

Child and Adolescence Psychiatry Unit, University of Monastir, Monastir, Tunisia

Conflict of interest: none declared

Özgür Öner MD

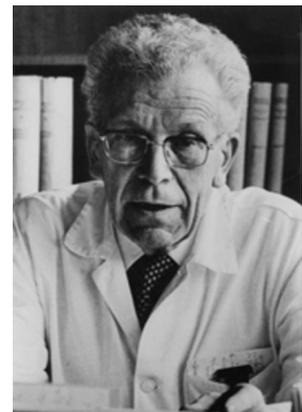
Department of Child and Adolescent Psychiatry, Dr Sami Ulus Children's Hospital, Telsizle, Ankara, Turkey

Conflict of interest: research support from the National Institute of Health (NIH), Fogarty International Center/NIH

Marcos Mercadante MD (1960 -2011)

Child and Adolescent Psychiatry Unit, Department of Psychiatry, University of Sao Paulo Medical School, Sao Paulo, Brazil

*In memoriam



Hans Asperger Hans Asperger (1906-1980), Pédiatre autrichien, qui a décrit les symptômes d'autisme en 1938. Un syndrome autistique de haut niveau porte son nom.

Le papier d'Asperger, publié en allemand, resta largement inconnu jusqu'à ce que Uta Frith le traduise en anglais (Asperger, 1944) ce qui le rendit immédiatement disponible. Ces idées furent disséminées plus loin par Lorna Wing (Wing, 1997) en Grande Bretagne. Avec pour résultat, une prise de conscience progressive que l'autisme constituait un spectre possédant un continuum allant de symptômes légers à sévères et que les troubles présentés par Asperger faisaient également partie de ce continuum.

Par malchance, la signification originale du terme de Bleuler et ses relations théoriques avec la schizophrénie, combinées avec les théories psychanalytiques dominantes au milieu du 20ème siècle, contribuèrent à un amalgame entre les TSA et les troubles psychotiques, les classifiant sous la rubrique *schizophrénie de l'enfance*. L'apparent repli des patients souffrant de TSA fut mal interprété comme étant similaire aux mécanismes observés dans la schizophrénie, à savoir un retrait défensif pour contrer une situation extérieure intolérable et le résultat d'une famille pathogène (comme il était largement conceptualisé). Malheureusement certaines de ces idées erronées sont encore tenues par certains. L'importance relative des TSA en comparaison d'autres problèmes de santé continue d'être sous-estimée par les gouvernements et les agences internationales. En Afrique, par exemple, le travail clinique sur les TSA débutera trente ans après que Kanner et Asperger aient publié leurs travaux (Lotter, 1978 ; Bakare & Munir, 2011).

DEFINITION

L'ICD-10 (Organisation Mondiale de la Santé, 1990) classe l'autisme sous l'appellation des *troubles envahissants du développement*. Il s'agit d'un groupe de troubles caractérisés par les anomalies qualitatives dans l'interaction sociale réciproque et la communication, associées à un répertoire répétitif des intérêts et des activités. Ces anomalies qualitatives sont caractéristiques du fonctionnement des patients dans toutes les situations. Le DSM-IV (American Psychiatric Association, 2000) utilise également le terme de *troubles envahissant du développement*, bien que sa subdivision soit un peu différente de celle de l'ICD-10. Les deux taxonomies utilisent une liste de comportements, requièrent qu'un certain nombre de critères soient remplis pour conduire à un diagnostic et sont régulièrement remis à jour afin d'incorporer les nouvelles données de recherche. En fait toutes deux sont actuellement en remaniement ; Le DSM-V est attendu pour 2013 et l'ICD-11 en 2015. Des changements importants dans le DSM-5 sont attendus, l'ICD-11 ne prévoit pas de modifications majeures.

Les changements proposés pour le DSM-V ont fait polémique dans les cercles scientifiques. Le DSM-V propose d'éliminer les divisions existantes dans le DSM-IV entre l'autisme, le syndrome de Rett, le syndrome d'Asperger, le trouble désintégratif de l'enfance et les troubles envahissants de développement non spécifiés. Selon la proposition du DSM-V, il y aurait une catégorie unique de TSA, caractérisés par :

- Des déficits persistants dans la communication sociale et l'interaction sociale qui ne sont pas expliqués par un retard global de développement
- Un répertoire de comportements, d'activités ou d'intérêts restreints et/



Leo Kanner (1894-1981), Psychiatre américain, a décrit l'autisme en 1943. Ses travaux ont constitué les fondations de la psychiatrie de l'enfant moderne.



Cliquez sur l'image pour accéder aux dernières informations sur le trouble du spectre autistique dans le DSM-5

ou répétitifs

- Leur présence depuis la petite enfance (mais peut ne pas devenir totalement manifeste jusqu'à ce que les exigences sociales dépassent les capacités limitées de l'enfant)
- Une limitation et des difficultés dans le fonctionnement quotidien.

Le DSM-V éliminerait donc ainsi le diagnostic de syndrome d'Asperger tandis qu'il formaliserait le concept de spectre développé par Lorna Wing.

Les cliniciens trouveront les symptômes classiques regroupés dans ces deux sphères (déficits de la communication sociale et schémas de comportement limités et répétitifs) avec en complément une hyper ou hypo-réactivité aux informations sensorielles ou un intérêt inhabituel aux aspects sensoriels de l'environnement. Il y aurait également une classification complémentaire de sévérité, formalisée en 3 niveaux : « nécessitant un soutien », « nécessitant un soutien substantiel » et « nécessitant un très important soutien ».

Une récente étude menée par Frazier et al (2012) soutient la validité des critères proposés. Leur rapport augmentait la spécificité en comparaison avec le DSM-IV et suggérait qu'un algorithme assoupli devrait être développé afin d'améliorer l'identification et de réduire le coût, ainsi les ressources en intervention seraient maximisées. Williams et al (2012) ont testé la validité du projet élaboré and fait un rapport selon lequel le modèle du DSM-V était supérieur à celui du DSM-IV, et que l'ajustement du modèle à leur échantillon était bon, stable selon l'âge et le sexe ainsi que pour les sujets cliniquement autistes face aux situations sub-syndromiques.

EPIDEMIOLOGIE

Auparavant l'autisme était considéré comme un état relativement rare. Les récentes données épidémiologiques ont radicalement modifié cette perception, basées sur d'importantes études aux Etats-Unis, le Centre de Prévention et de Contrôle des Maladies (CDC) estime que la prévalence des TSA chez l'enfant est d'1 pour 88, quel que soit le groupe racial, ethnique ou socio-économique, bien qu'il semble être cinq fois plus récurrent parmi les garçons (1 pour 54) que chez les filles (1 pour 252). Le [site internet du CDC](#) propose également des données de nombreuses autres études provenant d'Asie, d'Europe et du Nord de l'Amérique montrant en moyenne une prévalence des TSA de l'ordre de 1%. Une récente étude en Corée du Sud, qui consistait à dépister des enfants dans les écoles, a montré une prévalence de 2.6% (3.7% parmi les garçons et 1.5% parmi les filles) (Kim et al, 2011). Une autre étude en Angleterre, estime la prévalence des TSA à au moins 1% chez les adultes (Brugha et al, 2011).

Néanmoins les études épidémiologiques sont difficiles à comparer. Elles varient en fonction de la composition de la population interrogée, des mécanismes de recrutement, de la taille de l'étude, son cadre, l'éveil, les taux de participation, les critères de diagnostic et les instruments utilisés, ainsi que le fait d'inclure ou non le critère d'altération significative du fonctionnement quotidien (Fombonne, 2009). Cependant, en utilisant des méthodes identiques tout au long d'une période de 8 années, le réseau du CDC répertorie l'autisme et les troubles du développement



Lorna Wing est une psychiatre anglaise qui a promu le concept de spectre autistique. Elle est également une des fondatrices de la National Autistic Society en Angleterre.



Prevalence of Autism Spectrum Disorders —
Autism and Developmental Disabilities Monitoring
Network, 14 Sites, United States, 2008



Cliquez sur l'image pour accéder au document 2012 du CDC : prévalence des troubles du spectre autistique - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008. Morbidité et mortalité, rapport hebdomadaire et résumé de la surveillance.

Tableau C.2.1 Prevalence des troubles du spectre autistique, Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network 2000-2008 (combinant les data de tous les sites)

Etude année	Année de naissance	Prevalence pour 1,000 enfants (écart)	Frequence
2000	1992	6.7 (4.5–9.9)	1/150
2002	1994	6.6 (3.3–10.6)	1/150
2004	1996	8.0 (4.6–9.8)	1/125
2006	1998	9.0 (4.2–12.1)	1/110
2008	2000	11.3 (4.8–21.2)	1/88

Source: CDC website

a mis en évidence un taux croissant de TSA aux Etats-Unis.

Bien que ces études n'éliminent pas formellement des facteurs démographiques externes ou temporels (tels que être né de parents âgés, la prématurité ou petit poids de naissance; avoir un diagnostic précoce des jeunes enfants possédant un QI élevé qui font spontanément des progrès au fil du temps qui n'auraient pas été diagnostiqué des années auparavant ; ou en comptabilisant uniquement les enfants plus âgés recevant un soutien particulier), les experts expliquent cette hausse de prévalence par une connaissance croissante et une amélioration dans l'identification et la détection de ce trouble. Ceci peut expliquer pourquoi la prévalence de TSA est plus faible en Chine (6.4 pour 10000) (Li et al, 2011). Alors qu'il y a bien plus de recherches sur les TSA en Europe et en Amérique du Nord, il n'y a pas une seule étude épidémiologique de TSA en Afrique Sub-saharienne (Bakare & Munir, 2011) bien qu'une augmentation significative de TSA parmi les enfants de mère ougandaise (Gillberg et al, 1995) et chez les femmes somaliennes vivant en Suède a été rapportée.

DETECTION PRECOCE

Il est reconnu que la détection précoce constitue une avancée majeure permettant une intervention rapide qui peut améliorer le diagnostic pour une proportion significative d'enfants avec un TSA. Mais elle permet également de clarifier les doutes et angoisses des parents en facilitant une organisation adéquate pour une future inscription à l'école et un soutien de la communauté. Il est connu qu'il y a une forte incidence de TSA parmi les frères et sœurs des cas déjà identifiés ; cette observation a conduit à une étude plus poussée des nouveaux nés de la fratrie d'un enfant présentant un TSA et à leur suivi lors de leur première année. Essayer d'identifier des signes de développement précoces qui précèdent un diagnostic de TSA chez les frères et sœurs qui possèdent finalement le trouble a été une

source de recherche fructueuse. Ce changement, d'une vision rétrospective de développement anormal à une perspective de suivi des enfants à risques, constitue une remarquable avancée scientifique. Il a été démontré que pour ces enfants à haut risque il n'y avait pas d'élément notable entre 0 et 6 mois chez les enfants classifiés plus tard comme TSA. Entre 6 et 12 mois, les problèmes d'interactions sociales ont commencé à se dévoiler (Zwaigenbaum et al, 2005). A l'âge de deux ans, les nourrissons ont clairement des problèmes dans la communication sociale, le jeu, le langage et le fonctionnement cognitif, ainsi que d'autres difficultés motrices et sensorielles (Zwaigenbaum et al, 2009). Ces découvertes confirment que la notion de TSA peut être identifiée plus tôt que d'ordinaire dans certains cas et que pour de nombreux enfants âgés de 24 mois cela coïncide avec un pic de nouveaux symptômes qui facilite leur identification. Les mêmes auteurs rapportent (dans une présentation orale lors de l'IMFAR -San Diego de 2011) que 25% des 277 frères et sœurs suivis pour leur étude ont été diagnostiqués souffrant de TSA à l'âge de 36 mois, mais chez 46% de ces enfants, il n'y a pas eu de diagnostic significatif à 24 mois. Ainsi, dans cet exemple qui reste non représentatif, les trajectoires sont quelque peu différentes de celles considérées rétrospectivement.

Des informations pertinentes pour guider les cliniciens furent tirées des longues recherches conduites par le [First Words Project](#) (Florida State University) qui identifia « *des drapeaux rouges* » pour les TSA. Bien qu'ils insistent sur le fait qu'il n'existe pas de symptômes pathognomoniques qui garantissent la présence de TSA. Les enfants avec un TSA ne présentent pas tous, tous les symptômes, ni au même moment. Et cela devrait interdire aux cliniciens de dire « *cet enfant n'a*

Figure C.2.1 Drapeaux rouges pour identifier les troubles du spectre autistique et les retards de développement

Red Flags of Autism Spectrum Disorders and Developmental Delays in the Second Year of Life

ASD Red Flags	ASD & DD Red Flags
Lack of showing	Lack of pointing
Lack of coordination of nonverbal communication	Lack of playing with a variety of toys
Lack of sharing interest or enjoyment	Lack of response to contextual cues
Repetitive movements with objects	Lack of communicative vocalizations with consonants
Lack of appropriate gaze	
Lack of response to name	
Lack of warm, joyful expressions	
Unusual prosody	
Repetitive movements or posturing of body	

Source: [First Words](#)

pas d'autisme, parce que je l'ai vu regarder dans les yeux d'un autre » ou quelque chose d'équivalent. Le First Words Project est sorti avec neuf drapeaux rouges qui aident à distinguer les enfants avec un TSA de ceux développant d'autres handicaps ou présentant un développement typique ; et quatre drapeaux rouges séparant les enfants avec un TSA ou un autre trouble du développement de ceux qui ont un développement normal.

De nombreux questionnaires sont proposés comme outils de dépistage des troubles du développement ou plus spécifiquement des TSA. Des informations, des conseils pratiques et une description des plus utiles d'entre eux sont disponibles sur le [site internet « TSA »](#) (ASD en anglais) du Centre American de contrôle et de prévention des maladies (CDC) certaines fausses idées à propos du dépistage des troubles du développement encore parfois énoncées par des professionnels de santé ou décideurs politiques sont résumées dans le tableau C.2.2. Une variété de guides pratiques sont également disponibles, le plus souvent élaborés par des sociétés savantes nationales. Celle produite par l'académie américaine des pédiatres représente l'actuel standard pour dépister les TSA dans les pays en développement ([Johnson & Mayers, 2007](#)).

Les instruments dépistage

Parmi les nombreux outils disponibles (liste exhaustive [ici](#)), deux méritent une mention spéciale du fait de leur gratuité, de leur application possible dans différents groupes d'âge (un d'enfant jeunes, l'autre d'enfants plus âgés) ou de différentes cultures, et de leur traduction des diverses langues, en plus d'avoir été étudiés par de nombreux pays. Il s'agit du Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) et du Childhood Autism Spectrum Disorders Test (CAST) (anciennement connu sous le nom Childhood Asperger Syndrome Test).

Le M-CHAT peut être complété avec le M-CHAT FOLLOW-UP INTERVIEW, également disponible sur le site internet du M-CHAT. Il est recommandé que les utilisateurs du M-CHAT incluent également le M-CHAT Follow-up Interview durant le dépistage, en raison de récentes découvertes montrant que l'utilisation des entretiens réduit considérablement les cas de faux positifs. Le CAST est également disponible gratuitement à des fins non commerciales et dans de nombreuses langues sur le site internet du [centre de recherche pour l'autisme](#) de l'Université de Cambridge.

L'Académie Américaine des pédiatres recommande de dépister le TSA pour des enfants de 18 à 24 mois en suivant une procédure par étapes ([Johnson & Meyers, 2007](#)). Cependant il y a des difficultés à la fois pratiques et éthiques de procéder ainsi, et on peut se demander si ce dépistage doit être instauré systématiquement sur l'ensemble du globe. Tout d'abord, les propriétés psychométriques de ces instruments ne sont pas parfaites. Certaines, comme M-CHAT, identifient une proportion de cas *faux positifs* qui n'ont pas de TSA. Les autorités sanitaires peuvent ne pas prendre ne compte ce problème puisqu'il détecte des enfants qui nécessitent un soutien pour d'autres troubles (par exemple, les retards de développement, les problèmes de langage). Il y a également les *faux négatifs* : c'est-à-dire les enfants ayant les symptômes mais qui ne sont pas identifiés par le dépistage. Il n'existe pas d'outil de dépistage avec une spécificité et



Cliquez sur l'image pour accéder au site officiel du M-CHAT. Le M-CHAT est accessible gratuitement dans plusieurs langues pour usage en Clinique, en recherche et en éducation.

Cliquer sur le lien ci-dessous pour le scoring online instantané et gratuit de la version anglaise avec tous les matériaux requis et les références.



Il y a des difficultés pratiques et éthiques à réaliser un screening generalise pour les troubles du spectre autistique dans la mesure où on peut s'interroger s'il est pertinent que le screening généralisé en routine.

Table C.2.2 Mythes à propos du screening développemental

Mythe # 1	<i>“Il n’y a pas d’instrument de screening adéquat pour les enfants de moins de 3 ans”</i>
Fait	Bien que cette affirmation ait pu être exacte il y a quelques dizaines d’années, de nos jours des méthodes relativement efficaces existent. Pas mal de méthodes de screening ont des sensibilités et spécificités supérieures à 70%
Mythe # 2	<i>“Une expertise et un entraînement important sont nécessaires pour administrer ces screenings efficacement”</i>
Fait	Les besoins en formation ne sont pas importants pour la plupart des instruments de screening. Plusieurs d’entre eux peuvent être administrés par des paramédicaux.
Mythe # 3	<i>“Le screening prend beaucoup de temps”</i>
Fait	Plusieurs instruments de screening prennent moins de 15 mn à administrer et certains ne prennent que 2 mn pour un professionnel.
Mythe # 4	<i>“Les instruments qui incorporent des informations venant des parents ne sont pas valides”</i>
Fait	Les préoccupations parentales sont en général valides et très prédictives de retards de développement. Les recherches ont montré que les préoccupations parentales sont capables de détecter 70 à 80% des enfants avec troubles du développement.

Source: CDC / Autism website

sensibilité parfaite. Al-Qabandi et al (2011) questionne la croyance que le dépistage devrait être fait car on dispose d’un traitement efficace (notamment pour les interventions comportementales précoces). Bien que prometteurs, les traitements ne sont pas d’efficacité équivalente pour tous les enfants souffrant de TSA et nous commençons à peine à comprendre qui serait le mieux réceptif avec quel traitement, et de nombreuses questions demeurent. Il est largement reconnu que le dépistage pour un symptôme sans en avoir la ressource ou les traitements adéquats (comme cela arrive pour les TSA dans la plupart des régions du monde) peuvent être contraires à l’éthique. De même, il n’est pas évident que les jeunes enfants souffrants de TSA soient plus facilement identifiables par l’utilisation universelle des outils de dépistage administrés par des professionnels que par exemple à travers une campagne communautaire socio-culturellement adaptée. Malgré toutes ces controverses il est communément accepté qu’améliorer l’information, éduquer les familles, les instituteurs, le personnel médical à reconnaître le TSA est un grand pas en avant.

Les mécanismes pour détecter les TSA sont vraisemblablement différents selon les pays ou les régions, ils dépendent de la culture, des différents modes d’éducation des enfants, mais ils dépendent principalement de la disponibilité d’une surveillance systématisée du développement global des enfants (et pas seulement de la possibilité de dépister un trouble en particulier). La plupart des enfants du globe n’ont pas accès à des programmes de surveillance du bon développement des nourrissons (*well-baby programs*) et à la surveillance comportementale. L’accès à la santé devrait inclure l’encouragement des Etats et des systèmes de santé à

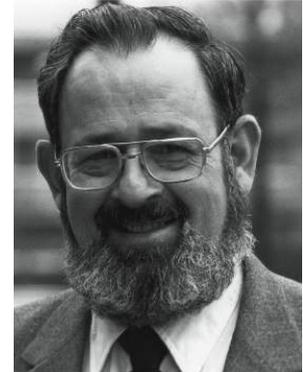
dépister les troubles les plus fréquents dans une communauté. Dans les pays en développement cela inclut les handicaps intellectuels, l'infirmité motrice cérébrale, les troubles de l'audition et de la vue, et les TSA. Dans d'autres zones de la planète, les priorités de surveillance peuvent être très différentes. En résumé nous proposons qu'une surveillance de développement adaptée au contexte soit instaurée pour tous les enfants avec administration d'outils de dépistage pour ceux chez qui on suspecte un TSA.

ETIOLOGIE ET FACTEURS DE RISQUE

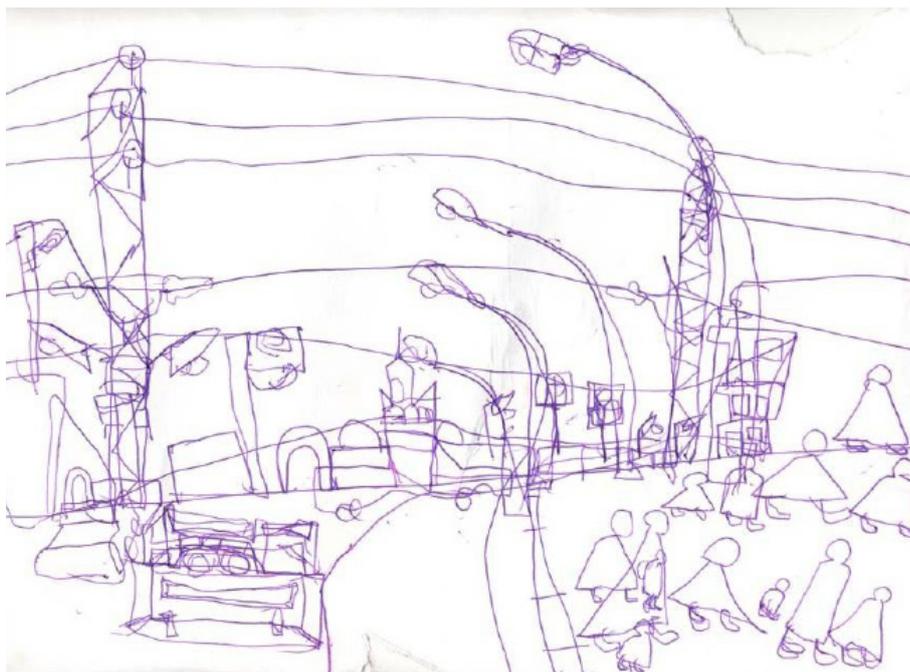
Aux Etats-Unis dans les années 50 et au début des années 60, on pensait que l'autisme était dû à une mauvaise éducation des enfants causée par des parents froids et rejetants, ne laissant ainsi pas d'autre choix à l'enfant que de rechercher du réconfort dans la solitude, comme l'avait auparavant déclaré Bruno Bettelheim. Ce dernier comparait l'autisme au fait d'être prisonnier dans un camp de concentration (chose qu'il avait vécue personnellement en Allemagne lors de la 2^{de} Guerre mondiale) (Finn, 1997) dans son livre « *la forteresse vide : l'autisme infantile et la naissance du moi* ». En 1964, Bernard Rimland ouvrit la voie à la compréhension actuelle de l'autisme en introduisant la notion qu'il y avait un désordre du développement cérébral, dans son livre « *L'autisme infantile : le syndrome et ses implications pour une théorie neuronale du comportement* » (Rimland, 1964).

Les facteurs génétiques

Les preuves de l'importance des facteurs génétiques dans l'étiologie de l'autisme proviennent de nombreuses sources, comprenant les études sur les jumeaux et les familles (Muhle et al, 2004). Par exemple, l'autisme est de 50 à 200 fois plus fréquent chez des frères et sœurs d'un enfant avec autisme que dans la population générale. Parmi les proches à risques qui n'ont pas d'autisme, il y a également une plus grande fréquence de formes légères de difficultés de



Bernard Rimland, PhD (1928-2006), psychologue américain, a été le fondateur et directeur de l'Autism Research Institute et le fondateur de l'Autism Society of America. Il a ouvert la voie de la compréhension actuelle de l'autisme en introduisant la notion qu'il était un trouble du développement cérébral.



Dessin par Khalil, enfant de 11 ans avec un trouble du spectre autistique

développement des aptitudes sociales et communicatives. Le taux de concordance de l'autisme est de 36 % à 96 % pour les jumeaux monozygotes, contre seulement 0 % à 27 % pour les jumeaux dizygotes (Shaddock & Shaddock, 2008).

Bien que l'héritabilité de l'autisme ait été évaluée à 90% (Freitag, 2007) les facteurs génétiques sont hétérogènes, complexes et encore mal compris. Les mécanismes précis sont en train d'être explorés à travers des études de génome entier, des études en cytogénétique et des études d'évaluation de gènes candidats (Muhle et al, 2004). Dans les études de gènes candidats, il y a une concordance des études qui montrent une augmentation du risque de l'autisme associé à des variants de gène unique sur les chromosomes 2, 3, 4, 6, 7, 10, 15, 17 et 22 (Freitag et al, 2010) Les études en cytogénétique ont inclut des anomalies dans la région 15q 11-q 13 chez les individus souffrant d'autisme (Muhle et al, 2004 ; Smalley , 1991). Les études génomiques ont montré de faibles effets sur le risque d'autisme avec des variantes génétiques des régions 5p14.1 et 5p15 (Ma et al, 2009 ; Weiss et al, 2009). Ce même type d'étude a également montré que des variations du nombre de copies répliquées (CNV : copy number variants) étaient plus communes chez les individus souffrant d'autisme que chez les sujets contrôles. Celles-ci sont localisées dans les régions des 1q21, 2p16.3, 3p25-26,7q36.2, 15q11-13,16p11.2 et 22q11.2 (Freitag et al, 2010). Les futures directions sur la recherche génétique de l'autisme reposent sur l'identification spécifique des interactions entre l'environnement et les gènes.

Les découvertes neuroanatomique et en neuroimagerie

Les découvertes neuroanatomique et en neuroimagerie, sans valeur diagnostique, ont révélés une augmentation du volume cérébral qui affecte à la fois les matières blanches et grises, ainsi qu'un élargissement des ventricules. Les découvertes en neuroimagerie montrent également des anomalies dans la chimie du cerveau, dans la synthèse sérotonine et dans l'électrophysiologie du cerveau (Courchesne et al, 2004 ; Hazlett et al, 2005 Lainhart, 2006).

Le « spectre » de l'autisme est à présent compris comme étant neuro-développemental, cela signifie qu'il y a des particularités dans le mode de développement du cerveau. Par exemple, la macrocéphalie précoce a été étudiée pour les deux premières années de la vie (Courchesne et al, 2001) et, dans le développement plus tardif, il existerait des différences notables dans le fonctionnement et la structure du « circuit de l'empathie » du cerveau (amygdale, cortex préfrontal ventromédial, jonctions temporo-pariétales, cortex orbitofrontal, cingula antérieure, et d'autres régions en rapport)(Lombardo et al, 2011). Il y également des différences dans la connectivité entre les fonctions du lobe frontal et du lobe pariétal qu'on pense être liées au style cognitif, en particulier dans les excès de traitement local de l'information (détail par détail) au détriment du traitement global de l'information (Belmonte et al, 2004).

Les facteurs environnementaux

Certains facteurs environnementaux ont été mis en cause, notamment sur Internet, comme jouant un rôle dans l'étiologie des TSA ; notamment des substances telles que le mercure, le cadmium, le nickel, le trichloréthylène, le chlorure vinyle (Kinney et al, 2010). Il est important de noter que le lien suggéré entre les vaccins

Etiologie

Les lecteurs intéressés pourront trouver des informations sur l'étiologie des TSA en visitant les différents sites Internet suivants :

- [Childhood Autism Risks from Genetics and the Environment \(CHARGE\)](#)
- [Autism Birth Cohort Study \(ABC\)](#)
- [Avon Longitudinal Study of Parents and Children \(ALSPAC\)](#)
- [Centers for Autism and Developmental Disabilities Research and Epidemiology \(CADDRE\)](#)
- [Markers of Autism Risk in Babies - Learning Early Signs \(MARBLES\)](#)

ROR (Rubéole Oreillons Rougeole) et le trouble de spectre autistique a été réfuté par les agences internationales incluant Centers for Disease control and Prevention, Institute of Medicine of the US National Academy of Sciences, the UK National Health Service et the Cochrane Library. L'article du Wakefield et al (1988) publié dans le Lancet qui suggérait une association entre le vaccin MMR et l'autisme a depuis été déclaré comme étant falsifié et a été officiellement retiré (Goodlee et al, 2011). Des associations entre différents facteurs environnementaux contribuant à une carence en Vitamine D et le risque d'autisme ont également été proposées (Grant & Soles, 2009). Ceci requiert des études approfondies.

Les facteurs épigénétiques

Il existe des indications que, en plus des facteurs génétiques et environnementaux, les facteurs épigénétiques jouent également un rôle à travers le fait que de nombreux syndromes génétiques qui sont associés au TSA montrent des marques de dérégulation épigénétique qui aide à réguler l'expression du gène (Grafodatskaya et al, 2010). La ligne épigénétique de la recherche tient également ses promesses en offrant un modèle explicatif pour comprendre l'incidence croissante de l'autisme suggérée par les données épidémiologiques.

Les facteurs de risque

Le guide NICE (2011) « *L'Autisme : détection et diagnostic des enfants et jeunes gens appartenant au spectre autistique* » (Autism : recognition, Referral and Diagnosis of children and young people on the Autism spectrum) tout en notant la faible qualité des preuves découvertes, liste les facteurs de risques du TSA qui sont cliniquement et statistiquement significatifs tels que :

- Un frère ou une sœur souffrant d'autisme
- Un frère ou une sœur avec un autre TSA
- Un antécédent familial de schizophrénie ou trouble schizophréniforme
- Un antécédent familial de trouble de l'humeur
- Un antécédent familial de tout autre trouble mental ou du comportement
- Un âge de maternité supérieur à 40 ans
- Un âge de paternité entre 40 et 49 ans (TSA)
- Un âge de paternité supérieur à 40 ans (autisme)
- Un poids à la naissance inférieur à 2500 grammes
- Une naissance prématurée (inférieur à 35 semaines)
- Une admission dans une unité de soin intensif néonatal
- La présence de défauts de naissance
- Le sexe masculin
- Une menace d'interruption de grossesse à moins de 20 semaines
- Vivre dans une capitale
- Vivre dans la banlieue d'une capitale



Statuette en terre par Santiago, un enfant de 11 ans souffrant de troubles du spectre autistique. Photo: Lynn Albrink

En continuant de souligner la faiblesse des preuves apportées, le guide NICE liste la prévalence des TSA dans certaines autres pathologies. (prévalence de TSA entre parenthèses) :

- Handicap intellectuel (8%-27.9%)
- Syndrome du X fragile (24%-60%)
- Sclérose tubéreuse (36%-79%)
- Encéphalopathie néonatale ou épileptique, syndrome de West (4%-14%)
- Infirmiété motrice cérébrale (15%)
- Trisomie 21 (6%-15%)
- Dystrophie musculaire (3%-37%)
- Neurofibromatose (4%-8%)

Les maladies somatiques néonatales, telles que les infections post encéphalitiques et septicémiques, ont été documentées pour être un facteur de déclenchement du TSA, notamment dans les régions Sub-Sahariennes. Les facteurs auto-immuns ont également été mis en cause comme un possible facteur étiologique dans le TSA. Cela résulterait, si c'était finalement prouvé, d'une réaction entre les anticorps de la mère et le fœtus (Bakare & Munir, 2011).

En résumé, bien que l'hérédité de l'autisme soit considérée comme très



Cliquez sur l'image pour accéder aux recommandations du NICE "Autisme: détection, adressage et diagnostic des enfants et adolescents dans le spectre autistique"

élevée, les défis, auxquels sont confrontés les chercheurs dans la compréhension de l'étiologie de l'autisme, reposent sur le fait que les facteurs génétiques sont hétérogènes, complexes et que l'interaction entre les gènes et l'environnement sont faiblement compris. Des études tant individuelles que familiales sont en cours et permettront probablement de mieux comprendre ces mécanismes.

Les pistes futures dans la recherche génétique sur l'autisme reposent sur l'identification des interactions spécifiques gènes/environnement. La recherche doit surmonter les défis pour élucider le rôle de la génétique hétérogène, des mécanismes épigénétiques, et des modificateurs environnementaux. Nous espérons que les avancées technologiques, combinées à des recherches longitudinales aideront à comprendre dans un futur proche, la complexité de l'étiologie de ces troubles et contribuera à l'avancée dans des moyens de traitement et de prévention.

ASPECTS CLINIQUES

Les anomalies qualitatives dans l'interaction sociale

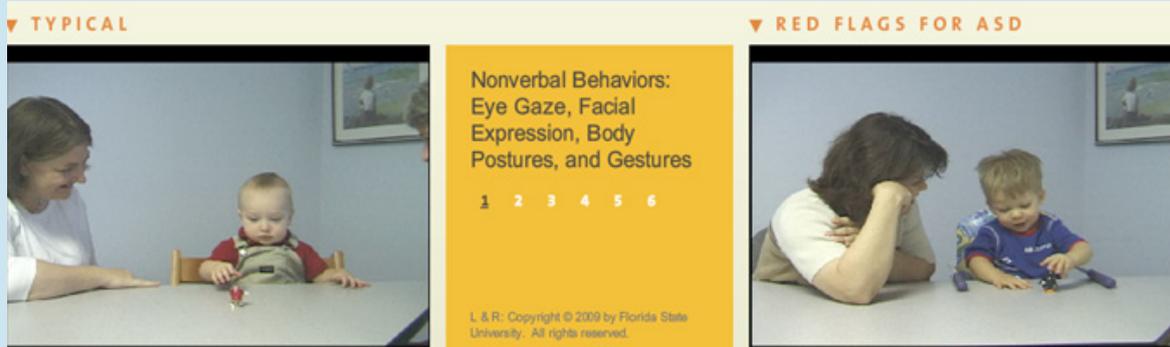
Des trois domaines de symptômes centraux qui définissent le trouble autistique, les anomalies de l'interaction sociale sont un aspect central. Cela comprend des anomalies dans les comportements non verbaux utilisés pour réguler les interactions sociales, l'échec à développer des relations appropriées avec des enfants de même niveau de développement ainsi qu'un manque de recherche spontanée à partager son plaisir, ses intérêts ou réussites avec les autres. (Par exemple, en évitant de montrer, d'apporter ou de pointer ses objets d'intérêt à l'attention des autres). Les enfants montrant des anomalies dans ces domaines souffrent d'un manque de réciprocité sociale et émotionnelle.

Répondre à l'attention conjointe ou initier une attention conjointe est très important dans l'apprentissage social et est lié au langage et au développement cognitif. Les déficits d'attention conjointe sont un symptôme précoce majeur qui peut être observé auprès de très jeunes enfants souffrant d'autisme.

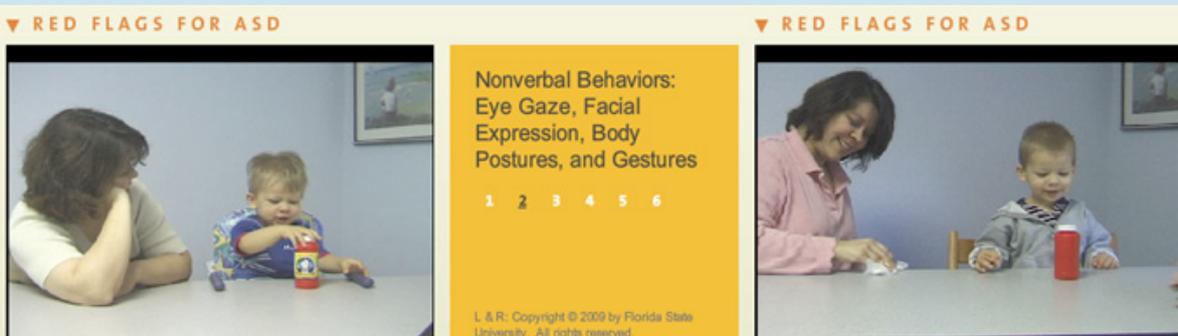
La recherche sur la « *théorie de l'esprit* » a montré que la capacité des enfants à imiter les autres, repose à l'origine sur la compréhension de la perspective des autres. La théorie de l'esprit permet à un individu d'avoir une idée de l'état mental de l'autre et, jusqu'à un certain point, de prédire ses actions. Il est également lié à la capacité à comprendre la tromperie et toutes les autres émotions (empathie). Les déficits en théorie de l'esprit affectent la capacité à jouer à des jeux de faire-semblant, l'empathie, le partage d'intérêts ou d'émotions, la réciprocité sociale et émotionnelle, et les relations entre pairs. Les déficits en théorie de l'esprit peuvent être vus chez tous les individus souffrant de TSA, sans distinction d'âge et d'intelligence lorsque des tests appropriés à l'âge mental sont utilisés (Baron-Cohen, 2009). Toutefois, les déficits de la théorie de l'esprit ne sont pas exclusivement réservés aux TSA et peuvent être notés dans la schizophrénie et dans certains troubles de la personnalité.

Un autre concept important est celui d'*hyper-sélectivité des stimuli* (« stimulus overselectivity ») : les enfants souffrant de TSA présentent une attention trop sélective. Cela n'est pas seulement réservé aux TSA et peut être observé chez les enfants avec des handicaps intellectuels.

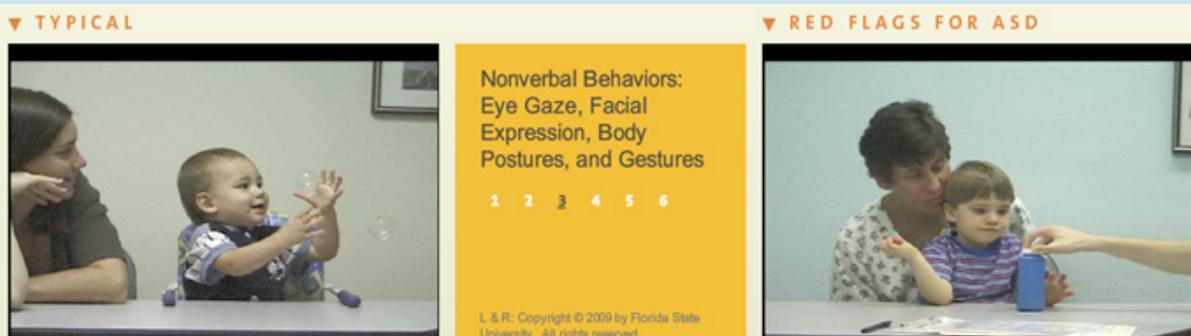
Figure C.2.2 Photographies illustrant les “drapeaux rouges” ; video-clips disponibles sur le glossaire vidéo [Autism Speaks](#)



Un enfant typique de 12 mois déplace ses yeux du jouet posé sur la table vers le clinicien et ensuite coordonne son regard avec un sourire. Un enfant avec TSA reste très focalisé sur le jouet et ne regarde pas ou n'engage pas d'interaction avec l'adulte.



Un enfant TSA de 18 mois regarde le pot à bulles et la main de sa maman, mais ne déplace pas son regard du pot à bulles vers le visage de sa mère pour lui faire comprendre ce qu'il veut. Le même enfant à 27 mois qui a été pris en charge dans un programme d'intervention précoce. Bien qu'il ait des troubles significatifs du langage, il est maintenant capable de regarder le visage de sa mère en coordination avec un signe ou un geste ou un mot.



Un enfant typique de 15 mois montre des expressions faciales ; les mouvements de la face sont utilisés pour exprimer ses émotions et pour communiquer avec les autres de manière non verbale. Un enfant TSA de 20 mois présente une incapacité marquée à utiliser ces expressions faciales et les autres comportements non verbaux.

Cette hypersélectivité peut être causée par une attention limitée ou uniquement dirigée vers les informations locales non globales. Ce fonctionnement a été décrit sous le nom de « *cohérence centrale faible* » (Happé & Frith, 2006). Cette théorie permet d'expliquer que les individus souffrant de TSA peuvent avoir une capacité supérieure pour intégrer les informations locales. *L'Enhanced perceptual functioning theory* (théorie des particularités perceptives non spécifiques accrues) (Motttron et al, 2006) affirme que les individus avec un TSA ont une perception biaisée, qui est plus localement orientée, la perception des détails est renforcée et la perception des mouvements est réduite. Baron-Cohen et coll (2009) insiste sur le fait que cette hypersensibilité sensorielle conduit à une excellente attention

des détails et que l'hyper-systématisation conduit à une faible reconnaissance des formes globales qui peut déboucher sur un certain talent.

Les enfants avec un TSA utilisent moins souvent des comportements non verbaux tels que le contact visuel, les gestes, la position du corps et les expressions du visage que les enfants typiques. L'une des plus importantes découvertes des dernières années a été l'observation que les enfants de 2 ans autistes échouent à s'orienter vers des êtres animés, tels que les êtres humains en mouvement (Klin et al, 2009) et ils préfèrent ne pas regarder dans les yeux les adultes s'approchant d'eux (Jones et al, 2008).

Les enfants souffrant de TSA présentent certains comportements atypiques, probablement dus à cette *hypersensibilité sensorielle*, qui peuvent être observés pour la vue, l'ouïe ou le toucher et peuvent être spécifiques selon certains stimuli (Baron-Cohen et al, 2009). L'hypersensibilité visuelle peut conduire à une vision périphérique (Mottron et al, 2006). La vision périphérique a été interprétée comme une tentative de limiter l'excès d'information ou de se concentrer sur l'information essentielle. L'hypersensibilité de l'ouïe et du toucher peuvent être extrêmement stressantes. D'un autre côté, l'hypersensibilité sensorielle peut aussi conduire à une attention exceptionnelle aux détails.

Même les individus les moins atteints de TSA peuvent avoir des problèmes dans les relations avec leurs pairs. Lorsque que certains sujets n'ont aucun intérêt dans le fait de se lier aux autres, certains peuvent avoir des difficultés à jouer à des jeux impliquant un tour de rôle (notamment trouver puis se cacher dans le jeu de cache-cache). Certains enfants avec le TSA peuvent vouloir entretenir des relations avec leurs pairs mais rencontrent des problèmes à interpréter les actions des autres et à y répondre de façon correcte. De nombreux patients souffrant de TSA n'ont pas de compréhension interne de la nature des relations sociales, notamment dans leur propre rôle dans les relations. Beaucoup peuvent échouer à développer de l'empathie. Toutes ces difficultés mènent à une faiblesse des relations sociales.

Les anomalies qualitatives dans la communication

Ce groupe de symptômes essentiels comporte un retard ou une absence de développement du langage parlé qui n'est pas accompagné de tentatives pour communiquer autrement ; des difficultés dans la capacité à initier ou soutenir une conversation, un langage stéréotypé, répétitif ou idiosyncratique, et une absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou (dans le jeune âge), une absence de jeu d'imitation sociale. Les retards de langage, l'absence de langage et les particularités du langage parlé sont fréquent dans les TSA et sont souvent un des premiers signes d'inquiétude parentale.

Une distinction importante repose sur la présence ou l'absence de tentative de compensation des difficultés de communication. Les enfants avec d'autres troubles du développement ou des troubles sensoriels utilisent généralement d'autres moyens non verbaux – tels que les gestes – pour communiquer. Chez les enfants avec langage la fonctionnalité et l'interaction sociale par le langage sont très importants. La répétition des mots d'autres personnes, appelé écholalie, est fréquente en cas de TSA. Le niveau, le volume et l'intonation du langage peut être anormalement élevé, bas, rapide, lent, agité, monotone, etc. Les individus avec

Attention conjointe

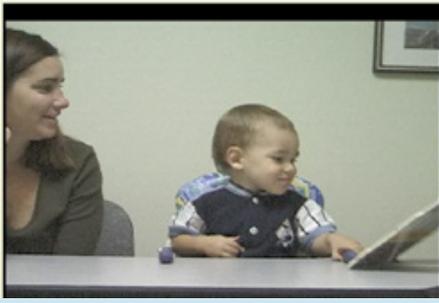
Ce terme décrit les capacités de l'enfant à être capable de regarder une autre personne dans les yeux et de face afin d'extraire des informations sur ce que cette personne peut ressentir, sur ce que cette personne est entrain de regarder, ou sur ce que cette personne est entrain de faire. Cela comprend également l'idée que l'enfant est capable de suivre le regard d'une autre personne et ensuite regarder la même chose que cette personne et d'être capable de soutenir cette attention conjointe, ce qui peut être plus difficile lorsque l'activité réalisée ne peut pas être prédite en fonction du comportement de la personne partenaire. Certaines situations sociales requièrent de changer son focus attentionnel fréquemment pour suivre l'activité d'une autre personne.

Figure C.2.3 Photographies illustrant les “drapeaux rouges” ; video-clips disponibles sur le glossaire vidéo [Autism Speaks](#)

<p>▼ TYPICAL</p> 	<p>Over Reactive to Sensory Input</p> <p>1 2 3</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR AUTISM</p> 
<p>Un enfant typique de 12 mois s'approche délicatement du sac, regarde le clinicien en recherche de réassurance et explore activement la balle Koosh "cat" en la touchant et l'approchant de sa bouche, puis la montre à sa mère. Un enfant ASD de 20 mois a un assez bon regard oculaire, mais il s'avère très ambivalent à l'idée de toucher la même balle. Sa réaction fortement négative est connue sous le nom de "défense sensorielle".</p>		
<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 	<p>Over Reactive to Sensory Input</p> <p>1 2 3</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant ASD de 3 ans anticipe le bruit du ballon et se bouche les oreilles, lance le ballon puis le donne à sa mère en protestant. Le même enfant de 5 ans de nouveau se bouche les oreilles par anticipation de la projection du ballon en l'air. Bien qu'il reste hyper-réactif à la stimulation sensorielle, il est maintenant capable de dire au clinicien qu'il ne veut plus qu'il laisse sortir l'air du ballon.</p>		
<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 	<p>Over Reactive to Sensory Input</p> <p>1 2 3</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by First Signs, Inc. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant TSA de 2 ans est très hyper-réactif à la lumière et s'engage dans des comportements d'autostimulation autocalmants. Un enfant TSA de 3 ans est très réactif au bruit, et aime taper dans ses mains. Cet enfant met ses mains devant ses yeux et rejoint sa mère en recherche de réconfort.</p>		

un TSA peuvent inventer leurs propres mots ou phrases et le langage peut être répétitif, ils peuvent répéter les mêmes phrases même si elles sont inadaptées au contexte. Même les individus présentant des formes légères de TSA peuvent avoir des problèmes pour débiter ou soutenir une conversation. Ceci inclut un *manque de discussions* socialement partagées (parler de la pluie et du beau temps par exemple), un manque d'informations fournies, un manque de demande d'informations, et la difficulté à rebondir sur les commentaires des autres gens. Quand cela est combiné à des intérêts restreints, une conversation avec des personnes souffrant de TSA peut être difficile à soutenir.

Figure C.2.4 Photographies illustrant les “drapeaux rouges” ; video-clips disponibles sur le glossaire vidéo [Autism Speaks](#)

<p>▼ TYPICAL</p> 	<p>Expressive and Receptive Language: Sounds, Words, Prosody</p> <p>1 2 3 4 5 6 7 8</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ TYPICAL</p> 
<p>Un enfant typique de 15 mois utilise des phonèmes ou du babillage selon des modalités interactives et significatives. Le même enfant typique a 22 mois utilise clairement des mots pour nommer des animaux, alors qu'on lui montre des images dans un livre, et qu'il peut les pointer.</p>		
<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 	<p>Expressive and Receptive Language: Sounds, Words, Prosody</p> <p>1 2 3 4 5 6 7 8</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant TSA de 22 mois a du désir et montre des efforts pour communiquer avec beaucoup de gestes, mais très peu de vocalisations. Il n'a encore aucun mot. Le même enfant à 28 mois essaie d'imiter les mots "plus" et "ouvre" verbalement.</p>		
<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 	<p>Expressive and Receptive Language: Sounds, Words, Prosody</p> <p>1 2 3 4 5 6 7 8</p> <p>L: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved. R: Copyright © 2009 by First Signs, Inc. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant TSA de 28 mois produit des sons inusuels pour le langage. Un enfant avec TSA de 36 mois exprime des sons inusuels pour le langage, cela ressemble plutôt à un proto-langage, d'autant qu'il ne regarde jamais son interlocuteur.</p>		

Le jeu des enfants peut être fonctionnel ou imaginaire. Le jeu fonctionnel consiste à ce que les jouets soient utilisés comme il se doit, par exemple en utilisant une fourchette issue d'un jeu comme une vraie fourchette ou en appuyant sur le bouton on-off pour lancer ou arrêter un jouet. Des difficultés à faire semblant ou dans les jeux d'imitation sont présentes chez de nombreux enfants avec des TSA. Les enfants ordinaires jouent en général facilement avec ce qu'ils trouvent, d'une façon souple et créative. Par exemple un jeu de faire semblant peut consister à faire jouer un rôle de général d'armée à une peluche et à utiliser un simple cube comme un véhicule ennemi (jeu imaginaire), tout peut être utilisé d'une façon imaginative.

Des modes de comportements, d'activités et d'intérêts, répétitifs, restreints et



Cliquez sur l'image pour accéder au site d'Autism Speaks. C'est une excellente ressource documentaire sur tous les symptômes et signes. Cette ressource est gratuite ; les informations ne peuvent pas être téléchargées mais peuvent être utilisées en ligne par des professionnels qui veulent montrer certains des symptômes (vidéo clips) aux familles ou lors de sessions d'enseignement. Les video-clips mettent en contraste le comportement d'enfants avec troubles du spectre autistique par rapport à celui d'enfants ayant un développement typique. Le glossaire vidéo a été créé par Amy M. Wetherby, PhD, directrice de Florida State University Autism Institute et par Nancy D. Wiseman, fondatrice et présidente de First Signs®.

stéréotypés

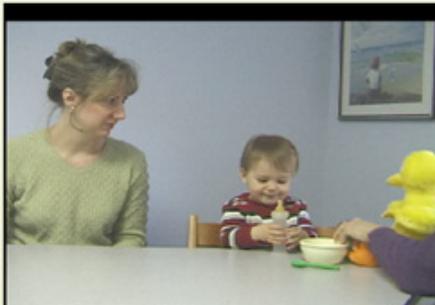
Selon le DSM-IV, ce troisième domaine principal de symptômes inclut la préoccupation marquée pour un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, l'adhésion apparemment compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques des maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs, préoccupation pour certaines parties d'un objet ou par des éléments non fonctionnels de matériels de jeux. Il a été suggéré que ce domaine est très large et comporte au moins deux sous types de comportement : (a) des comportements sensori-moteurs répétitifs (bas niveau) et une intolérance aux changements – et (b) des intérêts circonscrits (haut niveau). Les comportements répétitifs sensori-moteurs sont plus fréquents chez les enfants jeunes et sont plus associés à une faible intelligence non verbale.

De nombreux individus montrent un fort intérêt pour certains sujets ; ils lisent abondamment là-dessus, collectionnent des objets relatifs à cela, peuvent parler de ce sujet pendant des heures et peuvent se comporter comme de jeunes adultes pour rejoindre des groupes d'intérêts ou de sociétés dédiées à leurs intérêts. La différence entre ces comportements *normaux* et ceux des individus avec des TSA peut être expliquée en terme d'étroitesse du sujet d'intérêt, d'inflexibilité, de persévérance et de manque d'utilisation sociale du sujet d'intérêt. Les individus avec des TSA peuvent se concentrer sur une partie très spécifique de l'objet de leur intérêt, comme par exemple le nombre de dents chez un dinosaure. Ils peuvent avoir des problèmes pour changer vers d'autres sujets même lorsque les autres personnes ne sont clairement pas intéressées par ce qu'ils sont en train de raconter. Ils continuent de se concentrer sur le sujet quand ils sont censés faire d'autres tâches et peuvent devenir perturbés et même agités quand ils sont interrompus. Ils peuvent également montrer moins d'intérêt à partager leur hobby de manière sociale, comme se joindre à un club.

Une adhérence inflexible à des routines ou rituels spécifiques et non fonctionnels est également un symptôme typique des TSA. Des difficultés lors de changements mineurs dans la routine personnelle et une résistance à des très petits changements dans l'environnement peuvent causer des soucis significatifs dans leur vie de tous les jours et celle de leurs familles.

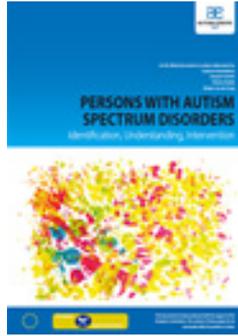
Des maniérismes stéréotypés et répétitifs et des préoccupations persistantes pour une partie d'un objet peuvent être plus visibles chez les plus jeunes enfants et les individus avec une déficience intellectuelle. Ceci inclut des mouvements de main ou de doigts, un maniérisme, des balancements, des mouvements des orteils,

Figure C.2.5 Photographies illustrant les “drapeaux rouges” ; video-clips disponibles sur le glossaire vidéo [Autism Speaks](#)

<p>▼ TYPICAL</p> 	<p>Preoccupation with Restricted Patterns of Interest</p> <p>1 2 3 4</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant typique de 20 mois s'engage dans des jeux de faire-semblant en offrant du café à tout le monde et en proposant à manger à l'oiseau et à lui-même. Un enfant ASD de 20 mois ne s'engage pas dans des jeux de faire semblant mais au contraire explore l'objet le tournant sur lui-même et en le roulant.</p>		
<p>▼ TYPICAL</p> 	<p>Preoccupation with Restricted Patterns of Interest</p> <p>1 2 3 4</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant typique de 15 mois s'engage dans des jeux de faire-semblant en embrassant et en nourrissant l'oiseau avec un biberon et vidant, remplissant et transvasant la nourriture. Il est capable de changer le focus de son activité d'un jouet à un autre et des jouets aux personnes partenaires. Un enfant TSA de 16 mois ne s'engage pas dans des jeux de faire-semblant et reste très focalisé sur la manipulation du bol et de la tasse.</p>		
<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 	<p>Preoccupation with Restricted Patterns of Interest</p> <p>1 2 3 4</p> <p>L & R: Copyright © 2009 by Florida State University. All rights reserved.</p>	<p>▼ RED FLAGS FOR ASD</p> 
<p>Un enfant TSA de 5 ans reste exclusivement focalisé sur une balle qui ressemble à un globe. Il est intéressé intensément depuis quelques années par les planètes, et s'est trouvé particulièrement attiré par la balle à l'exclusion de tous les autres jouets. Le même enfant TSA à 5 ans reste fixé à la caméra. Il a montré un intérêt pour la caméra et pour les autres dispositifs mécaniques ou électroniques depuis quelques années.</p>		

des comportements de flairage ou de léchage d'objets non alimentaires, tourner sur soi-même, des bizarreries du regard, entre autres. La préoccupation persistante pour des parties d'un objet peut entre autre se manifester par faire tourner les petites roues des voitures miniatures ou tripoter les yeux des poupées.

Les comportements stéréotypés peuvent être observés dans de nombreuses autres troubles tels que le syndrome de Gilles de la Tourette, le syndrome de l'X fragile, le syndrome de Rett, les troubles obsessionnels compulsifs, la surdit , la c cicit , la schizophr nie et une vari t  de d ficiences intellectuelles sans TSA. Il semble



Cliquez sur l'image pour accéder à la page du site Autism Europe intitulée "personnes avec trouble du spectre autistique : identification, compréhension, intervention".

que la fréquence mais pas la forme - qui est liée au niveau de développement – du comportement est ce qui est distinctif des TSA (Bodfish et al, 2000).

DIAGNOSTIC

Il y a un large consensus pour dire qu'une fois que la présence de TSA est suspectée, l'enfant devrait être adressé pour une évaluation multi disciplinaire dans laquelle chaque membre de l'équipe devrait avoir une expérience des TSA et au moins un membre devrait être formé à l'évaluation et le diagnostic des TSA avec utilisation d'instruments standardisés. De plus, il est recommandé que l'enfant soit idéalement observé dans différentes situations, à la fois structurées et non structurées. Il faut reconnaître cependant que la vaste majorité des services de santé mentale pour enfants et adolescents dans le monde ne possèdent pas les instruments spécifiques utilisés dans les cliniques spécialisées des pays riches tel que le Autism Diagnosis Observation Schedule (ADOS), le Autism Diagnostic Interview (ADI-R), le Diagnosis Interview for Social and Communication Disorder ou le Developmental, Dimensional and Diagnostic Interview. Ceci met en lumière le besoin de diffusion d'instruments utilisables dans différentes cultures, en différentes langues, peu chers, et d'utilisation aisée.

Le [guide NICE](#) est disponible gratuitement et aborde tous les aspects des spécificités d'évaluation diagnostique des TSA, fournit les recommandations à propos des outils d'évaluation des symptômes centraux spécifiquement autistiques et sur la meilleure manière de communiquer aux parents un diagnostic d'autisme pour leur enfant. En résumé, le guide NICE rassemble tout ce qui a été établi dans d'autres guides en incluant une enquête détaillée sur les inquiétudes particulières soulevées par les familles et les professeurs, la vie quotidienne, les aspects médicaux, les soins éducatifs et sociaux, ainsi qu'un historique et des observations se focalisant sur les aspects développementaux et comportementaux spécifiés dans l'ICD-10 et le DSM-IV. Cette information centrale est habituellement suffisante pour établir le diagnostic d'autisme quand le diagnostic est aisé. Au-delà du diagnostic des TSA, un diagnostic devrait aussi inclure un profil des forces, besoins, habilités et faiblesses. Les instruments nécessaires pour cela dépendent de l'âge du patient et de son niveau de développement, mais devraient être utilisés pour identifier :

- les compétences intellectuelles et le style d'apprentissage
- Les compétences académiques
- Le langage parlé et les habiletés de communication
- les compétences en motricité fine et motricité globale
- Les capacités d'adaptation (incluant l'aide à soi même)
- Les habiletés sociales
- La santé mentale et émotionnelle incluant l'estime de soi, la santé physique et la nutrition
- Les hyper ou hypo sensibilités sensorielles
- Les comportements susceptibles d'affecter la participation aux expériences de la vie, le soutien futur et la prise en charge.

L'examen physique

Un examen physique approfondi devrait également être effectué. Les découvertes faites à partir d'examen physiques peuvent être utiles pour détecter des comorbidités ou des symptômes pouvant soit avoir une dimension étiologique soit orienter vers un TSA. Une attention particulière devrait être apportée au repérage de taches cutanées orientant vers des neurofibromatoses et scléroses tubéreuses, ainsi qu'aux malformations congénitales et autres signes dysmorphiques incluant la micro et macrocéphalie. L'examen devrait aussi servir à repérer les signes de blessures physiques, telles que l'automutilation ou la maltraitance.

Le diagnostique différentiel

Le trouble autistique, quand il se présente dans sa forme la plus typique, n'est pas difficile à reconnaître par un professionnel expérimenté. Les cliniciens doivent cependant rechercher les problèmes de santé associés qu'ils soient médicaux, génétiques, neurologiques ou sensoriels. La situation est différente pour les tableaux cliniques moins typiques, ce qui est devenu plus fréquent en raison de l'élargissement du spectre autistique et peut conduire à des discussions diagnostiques.

Les enfants et les nourrissons

Le diagnostic différentiel à cet âge devrait différencier les troubles qui interfèrent avec le développement normal du langage et des facultés sociales :

- *Une perte d'audition* peut être suspectée si l'enfant perd son babillage, montre une faible vocalisation ou une indifférence aux stimuli auditifs. Un examen de routine chez les très jeunes enfants avec lesquels on ne s'attend pas à une coopération inclut des émissions auto - acoustique et une impédancemétrie. Si cet examen est normal, il n'y a pas de raison de procéder à d'autres tests. S'ils sont anormaux, l'oreille externe devrait être examinée et les deux tests répétés dans 2 ou 3 mois. Si les résultats sont de nouveau anormaux, il faut discuter l'indication de PEA (Potentiels évoqués auditifs)
- *Une sévère carence psychosociale*. Il est bien connu qu'une sévère privation émotionnelle dans l'enfance conduit à de sérieux dommages

Le National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) (UK) est actuellement en démarche pour proposer des guidelines très attendues sur l'autisme chez l'adulte. Le draft préliminaire est actuellement en démarche de consultation externe.

psychologiques, incluant des tableaux cliniques pseudo- autistiques (Rutter et al, 1999). Les syndromes semblables à ceux de l'autisme dans ces cas consistent généralement en une relative indifférence à l'environnement, un retard de communication, des intérêts réduits et des comportements répétitifs. Contrairement à l'autisme, la réciprocité sociale n'est pas complètement anormale, bien que le fait de se lier puisse être affecté, et les déficits peuvent être améliorés rapidement dans la majorité des cas si l'environnement s'améliore.

- *La déficience Intellectuelle* (auparavant connue sous le nom de retard mental). C'est un diagnostic différentiel compliqué, surtout dans la petite enfance, car l'évaluation du fonctionnement cognitif est plus complexe. Certains symptômes, (comme la dysmorphie faciale, ou la microcéphalie) peuvent suggérer l'existence de problèmes génétiques ou neurologiques connus pour causer une déficience intellectuelle. Il est établi que la sévérité des troubles intellectuels est positivement reliée aux déficits des interactions sociales (Wing & Gould, 1979). Ainsi, l'attribution de déficits de communication, de troubles de la socialisation, des comportements d'auto-mutilation ou des comportements stéréotypés, à l'autisme ou à une déficience intellectuelle sévère est bien souvent difficile et discutable. Une réponse peut être apportée si les troubles de la communication ou de la socialisation sont en grand décalage avec le niveau global de fonctionnement intellectuel (très difficile à mettre en évidence quand l'âge mental est inférieur à 18 mois). Il est important de souligner que l'association des TSA avec la déficience intellectuelle est fréquente et que de nombreuses causes connues de déficience intellectuelle, tels que les anomalies chromosomiques présentent souvent des symptômes autistiques (par exemple le syndrome de l'X fragile, le syndrome de Prader-Willi).
- *Le syndrome de Rett*. Le DSM-IV inclut ce trouble dans les troubles envahissants du développement. Cependant, Le DSM-V propose de ne pas inclure le trouble de Rett dans les TSA parce que bien que les patients présentent souvent des symptômes autistiques, ceux-ci ne sont souvent présents que transitoirement dans la petite enfance. Donc l'inclure dans le spectre autistique n'est pas approprié pour la plupart des individus. Le syndrome de Rett est un trouble neuro-développemental lié au X qui affecte exclusivement les filles. Il y a typiquement un développement normal jusqu'à 6-18 mois, puis le développement s'arrête et une régression apparaît (perte de parole et de l'utilisation volontaire des mains) ainsi que des mouvements stéréotypés spécifiques, un retrait social, qui peut ressembler à l'autisme. De plus, il y a un ralentissement de la croissance de la tête conduisant à une microcéphalie et des crises convulsives peuvent apparaître. Les recherches ont conduit à identifier le gène (MECP2) sur le chromosome X (expliquant la forte prévalence chez les filles, bien que certains cas masculins aient été rapportés) (Amir et al, 1999).
- *Les troubles du langage réceptif-expressif*. Les troubles du langage

expressif sont très fréquents chez les enfants et consiste généralement en un simple retard dans la maîtrise de la phonologie, du lexique et de la syntaxe dans un contexte de développement typique des facultés sociales, de la communication non verbale, des facultés cognitives et de l'imagination. La situation est plus compliquée chez une minorité d'enfants non autistes d'intelligence non verbale normale qui ont de sévères difficultés dans le langage réceptif-expressif. La situation a été décrite comme « un trouble sémantique pragmatique » avec des problèmes dans les aspects sociaux des échanges conversationnels, incluant l'écholalie. Cependant, contrairement à l'autisme, on ne retrouve souvent pas de rituels ou d'intérêts répétitifs. Il est noté que ce trouble n'est pas inclut dans le DSM-IV ou l'ICD-10.

- *Le syndrome de Landau-Kleffner.* L'aphasie acquise avec épilepsie ou syndrome de Landau-Kleffner se caractérise par un développement normal jusqu'à l'âge de 3 ou 4 ans suivi par une régression massive du langage réceptif suivi peu après de la régression du langage expressif. Typiquement associé à des crises épileptiques ou des anomalies dans l'électroencéphalogramme durant le sommeil, la régression peut être associée à un retrait social transitoire mais un tableau complet d'autisme est rarement observé. Il y a un sous type de trouble envahissant du développement, appelé trouble désintégratif de l'enfance, où la régression est évidente mais arrive plus tard (de 18 à 24 mois).
- *Mutisme sélectif et anxiété de séparation.* Le retrait, l'anxiété et les problèmes de communication ne sont pas rares. Cependant, il peut être facilement distingué de l'autisme en raison de l'existence d'habiletés socio-communicatives normales dans certains contextes (par exemple en famille ou dans un environnement rassurant)

Les enfants plus âgés

Les diagnostics différentiels dans tableaux autistiques typiques sont plus



Statuette en terre
par Santiago,
un enfant de 11
ans souffrant de
troubles du spectre
autistique. Photo:
Lynn Albrink

faciles chez les enfants plus âgés, mais il peut être difficile dans des cas du phénotype élargi : des cas en « périphérie » du spectre, notamment chez les enfants avec de bonnes capacités intellectuelles (haut niveau) ou les cas avec un trouble incomplet. Une histoire médicale précise, précisant l'âge d'apparition des symptômes avant ou après 3 ans, est souvent un indicateur important.

Les cliniciens devraient prendre en compte la *schizophrénie de l'enfance*. Une potentielle confusion entre ce trouble rare et le TSA peut être faite en raison d'une mauvaise expression des émotions ou d'un négativisme. Cependant, les hallucinations, les éléments délirants sont spécifiques à la schizophrénie. De plus, la plupart des enfants avec schizophrénie à début précoce ne présentent pas de retard de langage ou d'anomalies et de déficits sociaux typiques des TSA.

D'autres troubles psychiatriques peuvent constituer des diagnostics différentiels, comme le *trouble du déficit de l'attention et hyperactivité*, qui peut également être une comorbidité et les *troubles obsessionnels compulsifs* en raison de rituels et d'intérêts sélectifs. Mais le diagnostic différentiel peut facilement être établi sur les bases de l'histoire et du tableau clinique global. Il est intéressant d'ajouter que certains auteurs se réfèrent à un trouble non présent dans les classifications actuelles : le *trouble complexe et multiple du développement* (Towbon et al, 1993) qui consiste en un défaut de la régulation de l'état émotionnel, avec des angoisses archaïques, des difficultés de réciprocité sociale, et des troubles de la pensée, tout en ne remplissant pas les critères de TSA.

PRONOSTIC ET DEVENIR A L'AGE ADULTE

Les TSA sont des troubles qui débutent dans l'enfance, ainsi des changements significatifs apparaissent dans le développement et vont impacter le devenir à l'âge adulte. Ces changements devraient ne pas être négligés et requièrent une évaluation constante et une adaptation individuelle des prises en charge proposées. Baghdadli et al (2007) ont mis en évidence la haute variabilité dans le devenir à court terme des enfants d'âge préscolaire, mettant l'accent sur l'importance de considérer les caractéristiques de l'individu et ses stratégies d'adaptation. Ils suggèrent que ces différences peuvent être dues à certaines caractéristiques initiales comme les facultés de langage et la sévérité des symptômes autistiques.

Plus le handicap intellectuel est sévère, plus le devenir est négatif. Il est communément accepté que le fait de parler avant l'âge de 6 ans et un QI élevé sont associés à un meilleur pronostic (Billstedt et al, 2011). Cependant nous ne disposons que de données scientifiques limitées concernant l'ensemble du spectre durant tout le cycle d'une vie. C'est pour cela que les cliniciens doivent faire preuve de beaucoup de prudence en terme de pronostic à long terme. Les TSA sont des troubles qui durent toute la vie et qui ne peuvent être guéris. Néanmoins, le handicap dépend non seulement des caractéristiques de l'individu mais également de l'environnement qui est offert à la personne, s'il est adapté ou non, afin d'atténuer le handicap.

A cet égard, des incertitudes proviennent de 3 sources. Premièrement, peu de recherches ont été faites sur le rôle joué par l'aide fournie. Deuxièmement, il existe un groupe d'individus plus jeunes et moins sévèrement touchés par les

TSA dans les pays industrialisés. Leurs pronostics et leurs réponses aux traitements peuvent être meilleurs que ce qui est espéré habituellement. Enfin, les données épidémiologiques sont limitées pour les adultes, notamment ceux souffrant du syndrome d'Asperger. Marriage and Wolverton (2009) a montré que malgré la réussite scolaire, le devenir en terme d'insertion professionnelle, de qualité de vie ou de santé mentale était bien souvent assez pauvre dans cette population. Lehdardt et al (2011) estime que le taux de consultations psychiatriques pour toute une vie dans cette population peut s'élever à 78%.

Globalement, on peut dire que la vaste majorité des enfants souffrants de TSA continueront à montrer une déviance et des difficultés dans les interactions sociales durant toute la vie. Il faut supposer qu'ils auront besoin de soutien et d'aide dans de nombreux domaines. Cependant, leur qualité de vie peut être améliorée quand des programmes adaptés sont disponibles dans leurs communautés. Les programmes basés sur la communauté devraient être adaptés à chaque individu, en prenant en considération les difficultés et les forces, ainsi que les ressources que la communauté a à offrir. Les personnes autistes auront besoin de structure, de clarté et de prédictibilité tout au long de leur vie.

Le comportement et les capacités d'adaptation tendent à s'améliorer avec l'âge. Nordin et Gillberg (1998) ont montré que la flexibilité mentale est un indice de meilleure adaptation sociale. Malheureusement, davantage de recherches sont nécessaires dans la population adulte, afin que les programmes puissent être construits en adéquation avec leurs besoins.

Le pronostic devrait être discuté avec la famille afin d'éviter des attentes irréalistes et pour focaliser tous les efforts sur une intervention précoce, en renforçant l'implication des familles et leurs connaissances, aussi bien que la participation de la communauté. Il est important de souligner que les efforts actuels dans la création de traitements et de soutiens adaptés (qui n'existent pas dans la plupart des pays) vont avoir une répercussion dans le devenir à l'âge adulte des enfants diagnostiqués et pris en charge actuellement.

LES TRAITEMENTS

Le traitement des TSA dépend de tant de facteurs qu'on ne peut pas parler « DU traitement ». Les différences dans l'âge, le degré des lacunes, les troubles, la situation sociale et celle de la famille, le niveau des ressources et le développement de la communauté, la scolarisation (ou son absence), la santé et l'assurance maladie, les opportunités pour une embauche et la disponibilité d'une insertion dans la vie de la communauté une fois adulte font une grande différence. Si deux mots pouvaient souligner ce qui devrait être accompli pour les TSA, ces deux concepts seraient « de personnaliser » et « de conceptualiser ».

Malgré l'acceptation de ces deux idées, il y a une tendance à la recherche d'un « remède », comme s'il n'y avait qu'une seule cause, un seul mécanisme aboutissant au TSA qui, s'il est identifié, conduirait à guérir tous les TSA. Internet permet aux familles et aux professionnels d'entendre parler de nombreux « traitements » certains basés sur des connaissances bien établies, d'autres le sont sur des superstitions et des fausses croyances, entraînant une certaine confusion

Les stratégies clés dans la prise en charge des troubles du spectre autistique sont :

- Personnalisation
- Contextualisation

Tableau C.2.3 Traitements des troubles du spectre autistique : niveau d'efficacité et recommandations d'usage

Effectiveness	Intervention	Recommandation
Absence d'évidence rapportée	<ul style="list-style-type: none"> • Thérapie Doman-Delacato • Lentilles Irlen • Communication facilitée • Psychothérapie psychodynamique • Secretine • Thérapie antimycotique • Chelateur • Immunothérapie • Thérapie craniosacrale • Thérapie assistée par animal 	Non recommandé
Evidence faible	<ul style="list-style-type: none"> • Intégration auditive • Intégration sensorielle • Psychothérapies d'expression (art et musique) • Vitamines et compléments diététiques • Gluten et/ou régime sans caséine 	Recommandé seulement dans le cadre d'études contrôlées de recherche
	<ul style="list-style-type: none"> • Programmes d'entraînement social • Systèmes de communication alternatifs • Programme TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication-Handicapped Children) • Thérapie cognitivo comportementale • IRSS chez l'adulte avec ASD (en cas de trouble obsessionnel compulsif associé) • Stimulants pour les personnes avec TSA et comorbidité TDAH 	Recommandé
Evidence forte	<ul style="list-style-type: none"> • Interventions comportementales • Risperidone (en cas de comorbidité avec irritabilité sévère ou comportement déviant) 	

Source: Fuentes-Biggi et al (2006)

pour la plupart des gens qui ne savent plus quoi faire. La pire conséquence est que les familles (et les professionnels) se sentent dans l'obligation de faire quelque chose d'autre et qu'en ne le faisant pas, ils ne fournissent pas le meilleur traitement à la personne souffrant de TSA. De la même manière, très souvent, il y a un mépris pour les limites et possibilités locales. Ainsi, des programmes développés depuis de nombreuses années dans les pays riches sont copiés et appliqués dans des régions complètement différentes du monde, sans la moindre considération pour le contexte local, la faisabilité et la pérennité des aides proposées.

Alors qu'il n'existe aucun remède pour les TSA, il y a de fortes preuves qu'une approche éducative appropriée tout au long de la vie, le soutien de la famille et des professionnels et l'apport de services de qualité au sein de la communauté peuvent améliorer considérablement la vie des personnes avec un TSA et celle de leurs familles. On dispose maintenant de guides de pratiques dans de nombreux pays, tels que l'Espagne et le Royaume-Uni, qui ont effectué des revues des

traitements disponibles. Les ministères britanniques de l'éducation, de la recherche et de la santé ont également conçu un guide pour l'éducation des étudiants avec des TSA. Beaucoup de choses ont été apprises sur les pratiques qui sont soutenues par ces preuves et celles qui ne le sont pas, ainsi que quels programmes font une vraie différence dans la vie des individus atteints de TSA. Malheureusement cette connaissance n'a pas encore été incorporée dans les pratiques cliniques mondiales, y compris dans les pays les plus riches. Il reste donc un décalage entre le savoir et la réalité des offres, il est évident que très peu de personnes avec des TSA reçoivent le soutien le plus adapté qu'il soit.

De récentes études ont conclu que très peu de traitements possèdent les critères nécessaires pour conclure à la qualité d'une intervention. Néanmoins, les preuves s'améliorent avec un nombre croissant d'études bien conduites. Les études randomisées et contrôlées sont également de plus en plus nombreuses. Pourtant, même quand les résultats des interventions sont positifs, la plupart des recherches ont encore des objectifs à court terme et ont des critères d'efficacité limitée en nombre. Seulement quelques études s'attellent à savoir si les interventions ont un réel effet sur le devenir à long terme et la qualité de vie. Ces problèmes peuvent nécessiter des stratégies de recherche très différentes comme les audits ou les études, les analyses systématiques des problèmes et les mesures de satisfaction. Il est également crucial de collecter les avis des personnes souffrant de TSA elles-mêmes.

Les programmes impliquant des interventions basées sur le comportement, celles conçues pour améliorer l'interaction parent-enfant et celles mettant l'accent sur le développement social et les facultés de communication apparaissent avoir la meilleure efficacité, au moins dans le court terme. Comme Autism Europe l'affirme, il y a de nombreux autres éléments qui sont essentiels d'améliorer sur le long terme :

- L'éducation, le plus tôt possible, avec une attention particulière pour le développement social, de la communication, scolaire et comportemental, fournis dans un environnement le moins restrictif possible par un personnel disposant du savoir et de la compréhension à la fois de l'autisme et du patient.
- Un soutien communautaire approprié par le biais d'une offre diversifiée de services fournis par des organismes bien informés et accessibles qui aideront chaque individu à réaliser son potentiel et ses objectifs de vie (choisis par les individus eux-mêmes ou par leurs familles et entourage).
- L'accès à une offre diversifiée de traitements psychologiques et médicaux (adaptés si nécessaire aux besoins des patients souffrants de TSA) tels que ceux proposés pour le reste de la population.

Selon Autism Europe, les interventions qui réunissent le meilleur niveau de preuve, comportent 4 principes :

- *Individualisation*. Il n'y a pas un seul traitement qui est efficace pour toutes les personnes avec un TSA. La diversité dans les manifestations de ce spectre aussi bien que les facultés individuelles, les intérêts, la vision de la vie et les circonstances conditionnent la personnalisation.



Il existe une variété de stratégies qui peuvent permettre d'améliorer les habiletés de communication des enfants autistes. Les nouvelles technologies apportent des ouvertures importantes sur la capacité et la fonctionnalité de ces aides à la communication. Un exemple est le "e-Mintza", une application gratuite pour générer un tableau personnel de communication sur un ordinateur ou une tablette (ressource actuellement disponible en basque et en espagnol). Pour voir une courte vidéo sur e-Mintza (en basque et en espagnol), cliquez l'image ci-dessus. Cliquez [ici](#) pour télécharger l'application.

- *Structure.* Adaptation de l'environnement pour maximiser la participation de chaque individu en offrant des degrés variés de prédictibilité et de stabilité, des moyens de communication plus efficaces, la définition d'objectifs clairs à court et à long terme, et la description des moyens mis en œuvre pour atteindre ces objectifs.
- *Intensité et généralisation.* Les interventions effectuées ne devraient pas être sporadiques ou à court terme, mais appliquées d'une manière systématique sur une base quotidienne, à travers différents contextes et par tous ceux qui vivent et travaillent auprès de la personne avec autisme. Ceci assure que les compétences acquises dans des lieux plus structurés peuvent être maintenues également dans des situations écologiques. Les personnes responsables des interventions devraient aussi avoir accès à des conseils et une supervision par des professionnels experts.
- *Implication de la famille.* Durant l'enfance et au-delà, les parents doivent être reconnus et valorisés comme l'élément clé de toute intervention. L'information, la formation et le soutien, toujours dans le respect des valeurs et de la culture de chaque famille, doivent être le dénominateur commun pour toutes les interventions professionnelles. D'autres importantes sources de soutien, tels que le baby-sitting, l'accueil temporaire, les vacances ou week-end adaptés, les avantages fiscaux ou sociaux devraient être possibles pour éviter la discrimination à laquelle de nombreuses familles font face. Un support adapté pour l'accès aux services sociaux, médicaux, éducatifs est nécessaire pour assurer que ces familles puissent atteindre la même qualité de vie que n'importe qui d'autre.

D'une façon générale, étant donné que la vaste majorité des personnes avec un TSA ne reçoivent pas de traitements spécialisés et donc ne reçoivent pas ce qui devrait être considéré comme un traitement adéquat, les professionnels de la santé mentale de l'enfant devraient consacrer leurs efforts à développer les ressources dans la communauté où ils pratiquent et à soutenir les familles de ces enfants. Indépendamment de leur âge, la plupart des gens souffrant de TSA dans le monde, vivent avec leurs familles. C'est à ces familles que l'on doit demander comment elles veulent être soutenues, quelles sont leurs priorités, quels sont leurs rêves, quel projet de vie ils souhaitent pour leur enfant. La personne avec un TSA devrait participer à ce dialogue, directement ou aidé à travers un support interpersonnel et des moyens de communication augmentés. Pour la minorité qui ne peut pas s'exprimer par elle-même (au moins 25%), une personne qui les connaît bien peut se voir déléguer cette tâche. Les familles sont le réseau de soutien essentiel qui ne peut pas être remplacé par le gouvernement. Leur rôle devrait être chaleureusement reconnu, notre tâche devrait être de maximiser leur potentiel selon leurs propres choix. Nous ne parlons pas seulement d'objectif de santé mais également de combat contre l'ignorance et la discrimination.



Statuette en terre par Santiago, un enfant de 11 ans souffrant de troubles du spectre autistique.
Photo: Lynn Albrink

REFERENCES

- Al-Qabandi M, Gorter JW, Rosenbaum P (2011). Early autism detection: are we ready for routine screening? *Pediatrics*, 128:e211-217.
- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 4th edition, Text Revision. Washington, DC: APA.
- Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M et al (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23:185-188.
- Asperger H (1938). [Das psychisch abnormale Kind]. *Wiener Klinische Wochenschrift*, 51:1314-1317.
- Asperger H (1944). [Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter]. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117: 76-136. Translated and annotated by Frith U (1991). *Autistic psychopathy in childhood*. In Frith U (ed), *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, pp37-92.
- Baghdadli A, Picot M, Michelon C (2007). What happens to children with PDD when they grow up? Prospective follow-up of 219 children from preschool age to mid-childhood. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 115:403-412.
- Bakare MO, Munir KM (2011). Autism spectrum disorders in Africa. In Mohammad-Reza Mohammadi (ed), *A Comprehensive Book on Autism Spectrum Disorders*. In Tech, pp183-184
- Barnevik-Olsson M, Gillberg C, Fernell E (2008). Prevalence of autism in children born to Somali parents living in Sweden: a brief report. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50:598-601.
- Baron-Cohen S (2009). Autism: the empathizing-systemizing (E-S) theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156:68-80.
- Baron-Cohen S, Ashwin E, Ashwin C et al (2009). Talent in autism: hyper-systemizing, hyper-attention to detail and sensory hypersensitivity. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 364:1377-1383.
- Belmonte MK, Allen G, Beckel-Mitchener A et al (2004). Autism and abnormal development of brain connectivity. *The Journal of Neuroscience*, 24:9228-9231.
- Billstedt E, Gillberg C, Gillberg I (2011). Aspects of quality of life in adults diagnosed with autism in childhood. *Autism*, 15:7-20.
- Bodfish JW, Symons FJ, Parker DE, (2000). Varieties of repetitive behavior in autism: comparisons to mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 237-43.
- Brugha TS, Mc Manus S, Bankart J et al (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of General Psychiatry*, 68:459-65.
- Courchesne E, Karns CM, Davis HR et al (2001). Unusual brain growth 17 patterns in early life of patients with autistic disorder. *Neurology*, 57, 245-254.
- Courchesne E, Redcay E, Kennedy DP (2004). The autistic brain: birth through adulthood. *Current Opinion in Neurology*, 17:489-496.
- Finn M (1997). In the case of Bruno Bettelheim. *First Things*, 74:44-48.
- Fombonne E (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research*, 65:591-598.
- Fuentes-Biggi J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L et al (2006). [Good practice guidelines for the treatment of autistic spectrum disorders]. *Revista de Neurologia*, 43:425-438.
- Frazier T, Youngstrom E, Speer L (2012). Validation of proposed DSM-5 criteria for autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51:28-40.
- Freitag CM (2007). The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Molecular Psychiatry*, 12:2-22.
- Freitag CM, Staal W, Klauck SM et al (2010). Genetics of autistic disorders: review and clinical implications. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 19:169-178.
- Gillberg C, Schaumaun H, Gillberg IC (1995). Autism in immigrants: Children born in Sweden to mother born in Uganda. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39:141-144.
- Goodlee F, Smith J, Marcovitch H (2011) Wakefield's article linking MMR vaccine and autism was fraudulent. *British Medical Journal*, 342:c7452.
- Grafodatskaya D, Chung B, Szatmari P et al (2010). Autism spectrum disorders and epigenetics. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49:794-809.
- Grant WB, Soles CM (2009). Epidemiological evidence supporting the role of maternal Vitamin-D deficiency as a risk factor for the development of infantile autism. *Dermato-Endocrinology*, 1:223-228.
- Happé F, Frith U (2006). The weak coherence account: Detail focused cognitive style in autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:5-25.
- Hazlett HC, Poe M, Gerig G et al (2005). Magnetic resonance imaging and head circumference study of brain size in autism: birth through age 2 years. *Archives of General Psychiatry*, 62:1366-1376.
- Johnson CP, Myers SM (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120:1183-215.
- Jones W, Carr K, Klin A (2008). Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-olds with autism spectrum disorder. *Archives of General Psychiatry*, 65:946-954.

- Kanner L (1943). Autistic disturbances of affective contact. *The Nervous Child*, 2:217-250. Reprinted in *Acta Paedopsychiatrica*, 1968, 35:100-136.
- Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ et al (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168:904-912.
- Kinney DK, Barch DH, Chayka B et al (2010). Environmental risk factors for autism: do they help cause de novo genetic mutations that contribute to the disorder? *Medical Hypothesis*, 74:102-106.
- Klin A, Lin DJ, Gorrindo P et al (2009). Two-year-olds with autism orient to non-social contingencies rather than biological motion. *Nature*, 458:257-261.
- Kuhn R (2004). Eugen Bleuler's concepts of psychopathology. *History of Psychiatry*, 15:361-366.
- Lainhart JE (2006). Advances in autism neuro-imaging research for the clinician and geneticist. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 142C:33-39.
- Lehnhardt FG, Gawronkia A, Volpert K et al (2011). [Autism spectrum disorders in adulthood: clinical and neuropsychological findings of Asperger syndrome diagnosed late in life]. *Fortschritte der Neurologie – Psychiatrie*, 79:290-297.
- Li N, Chen G, Song X et al (2011). Prevalence of autism-caused disability among Chinese children: a national population-based survey. *Epilepsy & Behavior*, 22:786-789.
- Lombardo M, Baron-Cohen S, Belmonte M et al (2011). Neural endophenotypes for social behaviour in autism spectrum conditions. In J Decety, J Cacioppo (eds), *The Handbook of Social Neuroscience*, Oxford: Oxford University Press.
- Lotter V (1978). Childhood autism in Africa. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 19:231-244.
- Ma D, Salyakina D, Jaworski JM et al (2009). A genome-wide association study of autism reveals a common novel risk locus at 5p14.1. *Annals of Human Genetics*, 73:263-273.
- Marriage S, Wolverton A (2009). Autism spectrum disorder grown up: A chart review of adult functioning. *Journal of Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 18:322-328.
- Mottron L, Dawson M, Soulières I et al (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: an update, and eight principles of autistic perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:27-43.
- Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*, 113:472-486.
- NICE (2011). *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum*. London: Royal College of Obstetricians and Gynaecologists.
- Nordin V, Gillberg C (1998). The long-term course of autistic disorders: update on follow-up studies. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 97:99-108.
- Rimland B. *Infantile Autism: The Syndrome and Its Implications for a Neural Theory of Behavior*. New York, NY: Appleton-Century-Crofts.
- Robins DL, Fein D, Barton ML et al (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31,131-144.
- Rutter M, Andersen-Wood L, Beckett C (1999). Quasi-autistic patterns following severe early global privation. English and Romanian Adoptees (ERA) Study. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 40:537-549.
- Sadock BJ, Sadock VA (2008). *Kaplan & Sadock's Concise Textbook of Child and Adolescent Psychiatry*. Philadelphia, PA: Wolters Kluwer/Lippincott William & Wilkins, pp 65-74.
- Towbin KE, Dykens EM, Pearson GS (1993). Conceptualizing "borderline syndrome of childhood" and "childhood schizophrenia" as a developmental disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 32:775-782.
- Smalley SL (1991). Genetic influences in autism. *Psychiatric Clinics of North America*, 14:125-139.
- Wakefield A, Murch S, Anthony A et al (1998). Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet*, 351:637-641 (retracted).
- Weiss LA, Arking DE, Daly MJ et al (2009). A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. *Nature*, 461:802-808.
- Wetherby AM, Woods J, Allen L et al (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *The Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34:473-493.
- William P, Charman T, Skuse D (2012). Testing the construct validity of proposed criteria for DSM-5 autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51:41-50.
- Wing L (1997). The history of ideas on autism: legends, myths and reality. *Autism*, 1:13-23.
- Wing L, Gould J (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9:11-29.
- Wing L, Gould J, Gillberg C (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities*, 32:768-773.
- World Health Organization (1993). *International Classification of Diseases*, Tenth Edition. Geneva: WHO.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T et al (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23:143-152.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C et al (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*, 123:1383-1391.