

L'autisme et les troubles apparentés / Arapi

Par **Dov Botturi**, dimanche 19 janvier 2014, 10:06

L'autisme et les troubles apparentés constituent un ensemble de syndromes regroupés dans la classification internationale des maladies (CIM-10) et dans la classification américaine (DSM'IV-TR) sous le terme «Troubles Envahissants du Développement» (TED). Leurs causes restent encore mal connues. Ils se caractérisent par des troubles dans trois secteurs du comportement :

- *la socialisation* : l'enfant avec autisme semble seul dans son monde, on pourrait penser qu'il est sourd. Il réagit avec les personnes comme si elles étaient des objets. Son contact oculaire est particulier. Sa mimique est pauvre. Le partage émotionnel lui est difficile.

- *la communication* : il ne parle pas, ou, si son langage existe, il ne s'inscrit pas dans un échange, un dialogue avec autrui.

- *l'adaptation* : l'enfant avec autisme est attaché à «l'immuabilité». Le moindre changement dans son environnement peut provoquer chez lui angoisse et agressivité. Le répertoire de ses activités est réduit, répétitif. Il est parfois animé de mouvements stéréotypés, battements, rotations ou balancements d'une partie ou de l'ensemble du corps.

Ces traits sont partagés par des personnes très différentes et ils persistent à l'âge adulte. La variabilité de l'expression clinique résulte non seulement du degré d'autisme mais aussi de son association à d'autres troubles (retard mental, troubles moteurs, sensoriels et perceptifs, épilepsie...).

Les publications les plus récentes mettent en évidence des altérations du fonctionnement de systèmes cérébraux impliqués dans le décodage de l'information sensorielle, motrice et émotionnelle. Certains résultats des études sur les fonctions neurophysiologiques à la base des interactions sociales confirment les liens entre :

- défaut de réciprocité sociale et activation atypique des «neurones miroirs».
- trouble de la communication et anomalie du traitement cortical de l'information auditive.
- intolérance au changement et réactivité anormale du cortex cingulaire aux événements inhabituels.

Ces anomalies du fonctionnement des réseaux neuronaux ont un impact majeur sur la perception des autres, de leurs intentions, de leurs émotions et de leurs réactions. Ces hypothèses «neuronales» rejoignent les modèles proposés par les psychologues décrivant les particularités du fonctionnement intellectuel et relationnel dans ce syndrome. Des travaux concernent actuellement la mise en évidence de corrélats cérébraux des déficits de l'empathie, de la théorie de l'esprit (Theory of Mind), de la fonction exécutive, de la cohérence centrale. Cette double approche réunit les cliniciens non seulement sur des modèles neuro-psycho-physiologiques mais aussi sur des propositions éducatives et thérapeutiques.

La fréquence des TED reste l'objet de discussion. Certains ont évoqué récemment une «épidémie». En effet, les chiffres de prévalence sont passés de 1 à 4 pour 10 000 dans les années 80, de 1 à 4 pour 1 000 dans les années 2000. Le chiffre désormais admis est de 1 pour 150. Cette évolution est liée à l'élargissement du «spectre» de l'autisme. Elle témoigne également d'une meilleure formation des praticiens qui identifient des formes même légères à tous les âges de la vie. L'autisme est plus fréquent chez le garçon : classiquement 4 garçons pour une fille.

Le diagnostic

En France il existe encore une réelle difficulté pour obtenir d'une part, un diagnostic fiable et précoce et d'autre part, un bilan médical spécialisé. L'identification des signes précoces pose encore problème, ils peuvent être discrets ou méconnus. Vers trois ans, le tableau d'autisme peut être confirmé, défini par les altérations qualitatives du comportement qui constituent les critères de diagnostic des classifications internationales. La CIM10 doit être obligatoirement appliquée en France selon les Recommandations de la Haute Autorité de Santé. L'autisme y est décrit au chapitre des «troubles envahissants du développement» dont il constitue la forme la plus typique. Le diagnostic est clinique. Il n'existe aucun marqueur biologique validé à ce jour.

Il serait important :

- de former les pédiatres et médecins généralistes afin de réaliser un dépistage bien avant l'âge de 3 ans et si possible vers 18 mois.
- d'avoir accès à des centres de diagnostic spécialisés qui rassemblent des cliniciens expérimentés appliquant les critères internationaux.
- de bénéficier d'un bilan médical complet réalisé par des médecins de différentes spécialités.

Les interventions et services

L'unanimité existe sur l'insuffisance quantitative et qualitative des moyens disponibles, autant pour le tout jeune enfant, les enfants d'âge scolaire et les adultes. L'autisme touche différents domaines du développement, il est essentiel de favoriser une prise en charge globale qui aura pour objectif l'acquisition de compétences sociales, du langage ou de moyens alternatifs de communication, d'autonomie... Le Comité Consultatif National d'Ethique a souligné en 2007 la nécessité d'appuyer les pratiques sur un socle de connaissances issues de la recherche. Cet «Etat des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale» est paru en janvier 2010 (disponible sur le site de la HAS). Il n'existe que de rares études évaluant scientifiquement les effets de méthodes d'intervention (Expertise Inserm, 2004).

Certes, chaque individu avec autisme a son propre profil qui peut varier au cours de sa vie. Aucun protocole standard n'existe, toutefois quelques principes fondamentaux guident les stratégies éducatives, rééducatives, de soins et d'intégration sociale :

- précocité de l'intervention,
- accessibilité des services,
- diversité des méthodes et moyens mis en oeuvre,
- évaluation des besoins tout au long de la vie.
- l'implication de la famille partenaire.

Il faut donc favoriser :

La recherche

Il ne fait plus de doute que les facteurs génétiques contribuent fortement à la survenue de l'autisme. Plus de 60 anomalies chromosomiques ont été identifiées, en particulier sur les chromosomes 2, 7 et 15. Ces régions candidates comprennent chacune un grand nombre de gènes intervenant dans le développement et le fonctionnement du système nerveux. Du fait de la forte hétérogénéité clinique du syndrome autistique, il est nécessaire de constituer des sous-groupes homogènes à partir de variables phénotypiques cliniques et biologiques comme la taille de la tête, l'existence d'une régression du développement, l'épilepsie, les troubles du sommeil... Certaines caractéristiques électrophysiologiques mesurées à partir des potentiels évoqués corticaux s'intégreront certainement dans cette série de marqueurs.

La combinaison des approches cliniques, de neuro-imagerie et de génétique moléculaire vont permettre d'identifier des périodes critiques du développement cérébral et des fonctionnements neuronaux cibles. L'hypothèse de perturbations de la connectivité avec anomalie des structures et fonctions synaptiques est actuellement avancée.

L'information

- des personnes impliquées dans les réseaux de soins pour faciliter un dépistage précoce,
- des responsables des instances décisionnelles pour éclairer les choix politiques,
- et la sensibilisation de tous au savoir scientifique concernant l'autisme.

La formation

- des professionnels du monde médical pour généraliser le diagnostic et les évaluations pluridisciplinaires pertinentes,
- du personnel spécialisé auprès des personnes avec autisme pour améliorer la qualité de l'accueil au quotidien,
- des familles pour leur permettre d'être les partenaires éclairés de la mise en oeuvre du projet de leur enfant