

Première partie : Modules transdisciplinaires

Module 3 - Maturation et vulnérabilité

Objectif 32 - AUTISME

Rédaction : Dominique SAUVAGE

Relecture : Charles AUSSILLOUX

Objectifs :

- *Connaître la prévalence et le sex ratio*
- *Connaître les symptômes caractéristiques du syndrome autistique constitué du jeune enfant (à partir de 3-4 ans) et les formes cliniques*
- *Connaître les principaux signes précoces en faveur de l'autisme*
- *Connaître quelques orientations ou hypothèses étiologiques*
- *Connaître les principaux repères d'un diagnostic différentiel*
- *Connaître les pathologies organiques associées les plus fréquentes*
- *Connaître les caractéristiques de l'évolution*
- *Connaître les principes de prise en charge*

I - Epidémiologie

Depuis 1980, les classifications internationales utilisent le terme «Troubles envahissants du développement » (TED) pour désigner ce qui est également appelé « Autisme et troubles apparentés » (usage français), « spectre autistique » (usage international), ou parfois « autisme au sens large ».

La fréquence du trouble estimée par le recouplement de différentes sources est vraisemblablement de 4 à 5 pour 10 000 pour les formes les plus « typiques » - ou « autisme de Kanner » - et de 9 à 10 pour 10 000 pour l'autisme « au sens large », soit 50 à 60 000 sujets dans notre pays. L'autisme est plus fréquent dans le sexe masculin : le sex ratio de 3 à 4 pour 1 dans les formes typiques est plus proche de 2 pour 1 si l'on réunit l'ensemble des formes cliniques.

II - Description clinique

A) Séméiologie typique

Généralement constitué vers l'âge de 2-3 ans, l'autisme se manifeste par une triade de symptômes associant des troubles de la socialisation, de la communication et du comportement.

Le développement de ces enfants peut en outre être retardé de façon variable, et hétérogène.

1) Troubles de la socialisation

Le **retrait autistique** traduit une incapacité à développer des relations interpersonnelles, un manque de réactivité aux autres, ou d'intérêt pour eux. L'enfant autiste établit rarement le contact, paraissant même l'éviter, le refuser : il ne regarde pas en face, mais jette de brefs regards périphériques, ou bien le regard est vide, « transparent ». Le contact oculaire pour communiquer un intérêt ou attirer l'attention n'est pas utilisé. L'enfant peut être agacé, inquiet, lorsqu'il est sollicité.

2) Troubles de la communication

Ce sont à la fois le langage et la **communication non verbale** qui sont très perturbés.

Le langage expressif peut être absent. Lorsqu'il se développe, il est retardé et se caractérise par de nombreuses particularités : écholalie, inversion des pronoms (utilisation de « tu » à la place de « je »), incapacité à utiliser des termes abstraits, mots détournés de leur sens habituel. Dans les cas où le langage est bien développé, la voix a fréquemment une modulation anormale, avec un débit et un rythme particuliers. La communication peut être gênée aussi par une tendance au soliloque ou des incongruités. La syntaxe est souvent immature mais peut être correcte. Les mots concrets sont les premiers (ou les seuls) reconnus quel que soit le stock lexical ; et les conversations abstraites, l'humour, les mots dont la signification varie avec le contexte, ne sont pas accessibles à l'enfant. Enfin quel que soit le niveau de langage, le sujet semble incapable d'entrer dans un échange à type de dialogue. Les modes de communication non verbales sont aussi limités, que ce soit pour comprendre autrui - mimiques, sourires, gestes - ou pour aider à l'expression : désigner du doigt, dire au revoir, avoir des mouvements de joie, de surprise ou de peur. Les expressions faciales sont pauvres, le sourire rare. Le partage avec autrui des activités ou intérêts est limité, l'enfant n'initie pas de gestes interactifs, n'imité pas ceux de l'adulte, l'instrumentalise en le considérant « pour une partie de lui-même » : il prend sa main pour obtenir quelque chose, ou s'assied sur lui comme sur une chaise.

3) Troubles du comportement

Les comportements sont caractéristiques notamment par leur aspect bizarre ou stéréotypé. Les intérêts de l'enfant sont restreints, l'activité est pauvre, répétitive. Les objets sont utilisés de façon détournée : par exemple il fait tourner longuement les roues de la petite voiture près de son oreille au lieu de la faire rouler sur le sol, s'attache à des objets inhabituels (un fil, des cailloux...), aligne inlassablement des jouets. Il n'a pas ou peu de jeux spontanés, imaginatifs ou symboliques, comme avec la poupée.

D'autres troubles semblent correspondre à des **anomalies perceptives** en particulier auditives : indifférence apparente au monde sonore (l'enfant paraît insensible aux bruits extérieurs, ne répond pas à son nom) contrastant avec des réactions paradoxales ou sélectives : peur de certains bruits même familiers qui peuvent déclencher une angoisse panique, sursaut à un froissement de papier, à un chuchotement, peur d'un bruit mécanique (aspirateur), ou fascination pour la musique. Toutes les modalités sensorielles peuvent être affectées et beaucoup d'enfants autistes développent des **autostimulations** ou la recherche de sensations particulières : faire tourner les objets, balancements du corps, battements de mains, tournoisements, bruits de bouche, grincements de dents, attirance pour certaines lumières, jeux de doigts devant les yeux, recherche ou fuite du contact corporel, attirance ou aversion pour certains tissus, manies alimentaires étranges (sélectivité extrême, besoin que les aliments soient lisses). Des approches particulières des objets ont également été remarquées : le flairage, le signe du cube « brûlant » (l'enfant porte sa main et la retire comme si l'objet était chaud).

Souvent l'enfant semble sans émotions, ni gai, ni triste, ni effrayé, ni étonné, ni fâché, ou bien il exprime ses **émotions** de manière inadéquate : comme pleurer ou rire dans des lieux inattendus, sans raison apparente et sans qu'il soit possible de le calmer. L'enfant peut aussi avoir des **peurs inhabituelles** d'objets ou de situations, une **intolérance aux changements** (de lieux, de personnes, d'emploi du temps, de vêtements, de jouets...), qui suscitent des réactions d'angoisse, de colère vive, d'agressivité avec parfois **automutilation**. Certains ont aussi des **troubles du sommeil** parfois durables et intenses.

L'**attention** peut être à la fois difficile à fixer ou à détourner : par exemple le même enfant dont on ne parvient pas à obtenir l'attention sera aussi capable d'observer longuement le mouvement d'une toupie. La **variabilité** du comportement et des intérêts d'un moment à l'autre ou sur des périodes plus longues est également caractéristique.

4) Particularités développementales

Tout d'abord, d'un point de vue global la majorité des enfants autistiques (environ $\frac{3}{4}$) testés par des moyens appropriés présentent un quotient intellectuel inférieur à 70, avec en général des capacités non verbales supérieures aux capacités verbales. Ce développement est hétérogène et **atypique** (il comporte des bizarreries). En général les performances qui dépendent des capacités visuo-spatiales et/ou de la mémoire sont d'un niveau plus élevé que celles requérant la réflexion, en particulier dans un contexte social. L'un des aspects paradoxaux le plus remarquable est le décalage entre différents domaines chez un même enfant, par exemple entre la motricité souvent bien développée et le langage qui ne l'est pas.

Ou bien pour un même domaine avec des différences d'un cas à l'autre : l'activité motrice spontanée peut être réduite (l'enfant n'a pas ou peu d'initiative, est inerte, bouge peu) ou augmentée (l'enfant remue beaucoup, est sans cesse en mouvement) ou encore anormale : attitudes posturales inhabituelles, démarche sur la pointe des pieds, en écartant les bras ou en sautillant ; l'enfant autiste peut aussi faire preuve d'une grande agilité ou dextérité malgré son aspect- gauche, les gestes fins sont souvent maniérés.

B) Formes cliniques

Il y a une grande variation des niveaux observés qui est source de complexité dans la présentation de ces pathologies ; en effet il existe toutes les possibilités entre les autismes de « haut niveau » et les formes avec un retard sévère.

1) Les autistes de « haut niveau »

Chez les autistes « intelligents » les particularités de la communication dominent la symptomatologie; elles ne se voient alors pas toujours facilement dans la vie quotidienne. Certains d'entre eux, appelés « **autistes savants** », développent même des capacités exceptionnelles dans des domaines bien particuliers et restreints comme la mémorisation, les perceptions visuo-spatiales ou musicales (oreille parfaite).

Le **syndrome d'Asperger** tend à être individualisé comme une entité correspondant à des sujets avec un passé d'autisme infantile précoce plus ou moins prononcé mais ayant accédé au langage oral et écrit, sans stéréotypies motrices, maladroits, et qui souffrent surtout d'anomalies du contact social très particulières (isolement, incompréhension des émotions et des intentions de l'autre). Ils ont aussi parfois un intérêt démesuré pour un domaine précis ou une aire de compétences spécialement développée. Les différences avec l'autisme typique concernent surtout le langage qui est de meilleur niveau, le début apparent plus tardif et une intelligence proche de la moyenne.

2) Les autistes avec retard sévère

A l'opposé, lorsqu'un important retard de développement et des signes neurologiques ou sensoriels sont associés, on parle de **polyhandicap** : avec autisme si le secteur de la **communication** est aussi particulièrement altéré et/ou s'il existe des comportements caractéristiques (stéréotypés, bizarres, paradoxaux).

3) *Les troubles désintégratifs* (cf infra/annexes) sont autant un diagnostic « différentiel » qu'une forme clinique, les limites avec l'autisme en sont imprécises, ou même discutées.

C) Diagnostic précoce

Les formes de début sont de trois types :

- Un début progressif dès les premiers mois est le plus fréquent, sans qu'il soit possible de préciser une date, comme si les troubles avaient toujours existé
- Parfois le début paraît plus tardif entre 1 et 2 ans, mais un examen des antécédents met habituellement en évidence des signes plus discrets ou méconnus jusqu'à cette « aggravation »
- Un début réellement secondaire, et parfois tardif (1-3 ans), paraît plus exceptionnel mais possible *trouble désintégratif*, (cf annexes).

Les signes initiaux peuvent être des **troubles du contact et de la communication**, évocateurs d'autisme : passivité ou irritabilité, impression de surdité, pauvreté de la communication, anomalies du regard, absence d'attitude anticipatrice, stéréotypies.

Mais ils peuvent aussi être des troubles du comportement moins spécifiques, des troubles du développement psychomoteur, ou les signes de pathologies associées, qui peuvent être les premiers remarqués. Il est possible de regrouper les signes les plus fréquents, ou les plus caractéristiques, retrouvés chez les enfants ultérieurement diagnostiqués autistes en fonction de l'âge. Ces signes peuvent concerner le développement moteur, le tonus, le langage, la perception auditive, le regard, le comportement, les interactions sociales, la régulation émotionnelle et les troubles somatiques.

1 - Entre 0 et 6 mois.

- l'impression que quelque chose est « anormal », ou « différent »
- bébé trop calme, ou trop excité
- indifférence au monde sonore et impression de surdité
- anomalies du regard, strabisme
- anomalies de la motricité et du tonus : hypotonie, défaut d'attitude anticipatrice, d'ajustement postural
- absence ou rareté du sourire
- des troubles du sommeil ou de l'alimentation sont possibles, avec des formes atypiques et/ou sévères.

2 - Entre 6 et 12 mois.

- ne réagit pas aux bruits, ou de façon inconstante, ou paradoxale
- activités solitaires : jeux de doigts et de mains devant les yeux, balancements
- utilisation inhabituelle des objets (gratter, frotter)
- absence d'intérêt pour les personnes, défaut de contact (visuel, oculo-moteur, pré-langagier...)
- peu ou pas d'émissions vocales
- ne participe pas à des activités comme « faire coucou », « bonjour »

- confirmation des particularités motrices : hypotonie (parfois hypertonie), hypoactivité (parfois excitation)
- réaction absente, ou pauvre, lors des séparations ou retrouvailles.

3 - Entre 1 et 2 ans

- l'absence de langage (ou l'arrêt de son développement après les « premiers mots ») devient l'élément le plus constant
- retard d'autres acquisitions
- pauvreté des jeux, absence d'imitation (des mimiques, des gestes : ex : faire les marionnettes)
- stéréotypies
- intérêts particuliers (sources lumineuses, objets qui tournent)
- comportements bizarres : marche sur la pointe des pieds, balancements, tournoiements
- parfois automutilation : se frapper, se mordre.

D) Diagnostic différentiel

1) Avant l'âge de 3 ans

- La **surdité** est discutée devant le retard de langage et l'absence apparente de réactions à certaines stimulations auditives (notamment à la voix). Néanmoins, les enfants sourds ont en général une appétence pour la communication non verbale. En fait surdité et autisme ne peuvent être confondus ; en revanche ils peuvent être associés. Il en est de même avec la **cécité** qui peut aussi poser des difficultés de diagnostic, notamment chez les plus jeunes.
- Les **troubles du langage** : dysphasiques et autistes ont en commun le retard de langage, les troubles de la parole (expression) et pour certains d'entre eux des troubles de la compréhension des sons et du langage oral. De plus certains enfants dysphasiques peuvent développer aussi des problèmes de la relation sociale. Il y a donc des cas limites de diagnostic complexe. Mais le plus souvent les enfants dysphasiques diffèrent clairement des enfants autistiques en ce qu'ils ont une capacité à communiquer par les gestes et les expressions.
- Le **retard mental** : autisme et retard mental ne sont pas exclusifs l'un de l'autre. Nombre d'enfants autistes ont un retard parfois important ; mais chez les autistes les anomalies du contact et de la communication sont au premier plan, avec les comportements bizarres et stéréotypés ; d'autre part leur fonctionnement intellectuel est plus hétérogène que celui des enfants retardés du même niveau (retard simple), avec des troubles qui ne concernent pas de façon équivalente les différentes fonctions : mémorisation, catégorisation...
- Les **dépressions et carences affectives** ont pu parfois être confondues avec l'autisme en raison de l'apathie, du retrait, du refus de contact. Mais la symptomatologie dépressive du jeune enfant fait généralement suite à un changement repérable dans son environnement et l'analyse sémiologique montre que les capacités de communication sont préservées.

Le tableau clinique s'améliore rapidement si une prise en charge spécialisée intervient précocement. Lorsqu'il s'agit de carences affectives graves et durables, en revanche, il peut y avoir une parenté sémiologique avec l'autisme. Les anomalies grossières des conditions de vie sont alors facilement identifiées si les antécédents sont connus. Mais parfois l'anamnèse est insuffisante (enfants plus grands dont le passé est mal précisé, cumul de facteurs, adoption tardive etc...). En principe le domaine de la « sociabilité » est plus susceptible d'être préservé, ou amélioré par les soins, s'il ne s'agit pas à l'origine d'un autisme.

2) Après l'âge de 3 ans

- Outre les pathologies mentionnées ci-dessus, la question est aussi celle d'autres troubles du développement :
- Certaines **dysphasies** (formes sévères de retard de développement du langage), surtout s'il s'agit des variétés « sémantiques/pragmatiques » et/ou si elles sont associées à des troubles cognitifs et du comportement, représentent « l'interface » des troubles spécifiques du développement du langage avec les troubles globaux du développement.
- Le **syndrome de Landau-Kleffner** est une entité neuropédiatrique caractérisée par une perte du langage et l'apparition de signes comitiaux vers l'âge de 3 ans.
- Le **retard mental** et l'autisme, comme on l'a vu, ne sont pas toujours exclusifs l'un de l'autre. Schématiquement, l'autisme est le plus souvent associé à un retard mental de degré variable. D'autre part, le retard mental (plus fréquent) peut être associé à quelques signes communs avec l'autisme, surtout dans ses formes modérées ou sévères (stéréotypies, automutilations, agitation...). Sinon, on parle de retard simple, homogène, lorsqu'il n'y a pas d'altérations spécifiques supplémentaires de la communication, ou de troubles graves du comportement.

III - Nosographie (annexe)

IV - Pathogénie

Les principaux progrès actuels d'une compréhension de l'autisme concernent les aspects neuropsychologiques, neurobiologiques, génétiques.

En neuropsychologie les travaux correspondent à l'étude des processus de traitement de l'information, d'acquisition et de représentation des connaissances et des croyances, de résolution de problèmes et de planification de l'action. Pour l'autisme, les recherches s'orientent selon trois axes : la cognition sociale, les fonctions exécutives et la « cohérence centrale » (annexes).

En neurobiologie les études morphologiques ont cherché à localiser des anomalies de structure à l'aide de méthodes anatomopathologiques ou d'imagerie cérébrale. Les résultats sont à ce jour limités par les multiples difficultés méthodologiques, ou le petit nombre de cas..

De nombreuses études ont aussi été conduites sur les neurotransmetteurs et de variations observées pour les métabolismes de la sérotonine, des catécholamines ou de la dopamine : mais on ne sait pas encore exactement quelle en est la signification.

Enfin l'épilepsie ou d'autres signes neurologiques souvent associés apparaissent aussi comme des « marqueurs » de troubles du développement des structures nerveuses, de même que les anomalies des potentiels évoqués corticaux et du tronc cérébral. Pour certains auteurs, ces études dans le domaine neurophysiologique pourraient permettre l'intégration des hypothèses relatives à un dysfonctionnement du filtrage, du traitement et de la modulation des informations perceptives. La génétique connaît un rapide développement pour l'autisme. L'intervention de facteurs génétiques a été envisagée sur plusieurs arguments (annexes) qui avec les travaux plus modernes ont amené à soutenir l'intérêt de la recherche de facteurs de susceptibilité, et à reconnaître une complexité croissante (notions de pénétrance, d'expressivité, d'empreinte génomique).

Pathologies associées :

Selon les études, 20 à 40% des cas d'autisme [au sens large, incluant des formes moins sévères (intensité), et/ou moins complètes (nombre de symptômes)] sont associés à une pathologie identifiée, et sans doute un nombre plus important si l'on inclut les « facteurs » (neurologiques, génétiques...) qui sans permettre la définition d'une affection spécifique suggèrent tout de même un trouble du développement du système nerveux. Il peut s'agir de :

- **Maladies** connues de longue date comme pouvant être associées à l'autisme (ex. Phénylcétonurie - Phacomatoses)
- **Syndromes** d'identification souvent plus récente s'accompagnant de tableaux neuropsychologiques plus ou moins caractéristiques (qui ont conduit à la notion de « phénotypes comportementaux ») avec des signes d'autisme variables (ex : syndrome d'Angelman, ou dans une moindre mesure syndrome X fragile)
- **Anomalies chromosomiques** diverses observées le plus souvent de façon isolée, ou ne concernant que quelques cas.
- **Signes ou symptômes** qui sans permettre un diagnostic syndromique apparaissent néanmoins comme des « marqueurs » d'un trouble du développement ou du fonctionnement du système nerveux (ex : épilepsie, signes morphologiques ou troubles sensoriels).

- **Pathologies acquises** de nature infectieuse (CMV, Herpès) métabolique, neurologique ou périnatale. Les avancées de la génétique ne sauraient en effet éluder l'existence d'autres facteurs de troubles du développement. Ainsi des incidents de la grossesse (dysgravidie, métrorragies) ou des problèmes obstétricaux (avec souffrance fœtale, hyperbilirubinémie), une prématurité et/ou dysmaturité, ainsi que différents agents infectieux ou toxiques ont pu aussi être retrouvés associés au développement d'une pathologie autistique : l'imputabilité de tel ou tel facteurs doit alors être discutée avec précaution et rapportée à une interaction complexe entre facteurs génétiques et facteurs environnementaux.

En conclusion, les conceptions, de l'autisme ont considérablement évolué. Il est maintenant admis qu'il répond à des facteurs neurodéveloppementaux avec des troubles cognitifs spécifiques ; et que la génétique joue un rôle clef dans la pathogénie. La recherche s'efforce aussi d'établir les correspondances entre les différentes approches, ainsi que les liens entre facteurs étiologiques et aspects phénoménologiques des troubles autistiques.

V - Evaluations

L'évaluation d'un enfant autiste relève d'un ensemble d'examens appartenant à des disciplines différentes :

A) L'examen pédopsychiatrique évalue le développement et les comportements présentés. Il s'est enrichi ces dernières années de l'utilisation de la vidéo et d'instruments d'évaluation tels que les questionnaires ou les échelles de symptômes (ADI, CARS).

Les **examens complémentaires du développement** incluent :

- l'examen psychologique : évaluation du niveau des capacités cognitives, relationnelles et sociales, et de leurs particularités.
- l'examen orthophonique : examen du langage dans tous ses aspects, et de la communication non verbale
- l'examen psychomoteur : acquisitions et/ou anomalies motrices, posturales, gestuelles.

B) La recherche des pathologies associées implique la collaboration avec le pédiatre, le neuropédiatre, l'ORL, l'ophtalmologiste, le généticien. Quelques examens sont pratiqués régulièrement :

- Un bilan O R L avec audiométrie,
- Un examen ophtalmologique,
- Un EEG de veille et de sommeil.

Ensuite selon les antécédents et l'examen clinique de chaque cas il pourra être demandé des avis spécialisés : neurologie, génétique... Des examens supplémentaires peuvent être proposés d'après leurs conclusions (neurophysiologie : PEA, PEV ; imagerie cérébrale : TDM, IRM, biologie moléculaire).

Au terme de ces évaluations, un « profil individuel » est établi, qui servira de base à la formulation diagnostique, pronostique et aux indications thérapeutiques. [Ce profil correspond parfois aussi à un « phénotype développemental » plus spécifique lorsqu'il est l'expression clinique d'un syndrome médical précis (ex : syndrome de Rett, d'Angelman, de Smith-Magenis...) : annexes, nosographie et pathogénie].

VI - L'évolution

Elle est fonction de la sévérité de la forme clinique, de la qualité et de la précocité de la prise en charge, des aptitudes de la famille.

A) Au cours de l'enfance

Certains troubles du comportement peuvent diminuer comme l'agitation et l'instabilité. Ces enfants plus calmes acquièrent alors des habitudes et les utilisent, mais les comportements compulsifs et de ritualisation persistent de même que la résistance aux changements, l'attachement à certains objets, et les préoccupations bizarres. Le langage, s'il était présent, progresse et l'écholalie diminue.

B) A l'adolescence

On retrouve à l'adolescence les signes d'autisme classiques de l'enfance. Certains symptômes prennent cependant une importance particulière à cet âge. Les troubles du contact gênent considérablement l'intégration à des groupes de travail ou de loisirs, les difficultés cognitives spécifiques touchent les notions de temps et les concepts abstraits, l'adaptation aux situations nouvelles reste délicate.

Ainsi l'extension de l'environnement et les expériences nouvelles ne sont pas en général sources de plaisir et de curiosité pour les adolescents autistes; au contraire les conditions inhabituelles sont pour eux génératrices d'angoisse.

L'hyperactivité peut diminuer pour laisser la place parfois à une sorte d'apathie.

Quelques traits de comportement peuvent intervenir pour les autistes comme pour les autres adolescents, par exemple l'apparition d'opposition habituelle, ou d'intolérance à l'autorité. Les troubles sont alors plus difficiles à maîtriser du fait de l'augmentation de la taille et de la force physique. Ils sont liés aussi au développement de la sexualité qui s'intègre mal dans la vie de cet adolescent aux interactions sociales si perturbées (exhibitionnisme, masturbation en public, etc...) L'autiste peut aussi présenter des réactions dépressives ou des variations importantes de l'humeur. Des crises d'épilepsie, plus fréquentes chez les autistes retardés, sont rapportées chez des jeunes qui n'en avaient pas fait auparavant.

C) A l'âge adulte.

Les relations à autrui peuvent encore se développer dans une certaine mesure mais, même dans les meilleurs cas, l'acquisition de l'ensemble des capacités amicales ou amoureuses est problématique. Les comportements d'adaptation à la vie quotidienne, à l'autonomie matérielle, sont moins performants que chez les retardés de même niveau intellectuel. Certains caractères du langage peuvent se rapprocher de celui des schizophrènes, mais il est très rare que les sujets autistes développent un réel tableau schizophrénique avec des hallucinations ou un délire. Plus souvent l'adaptation se fait par l'augmentation des comportements ritualisés et compulsifs, l'apparence d'un certain appauvrissement des capacités, même si le quotient intellectuel ne se modifie pas, avec des difficultés résiduelles concernant surtout le langage et les réactions émotionnelles bizarres.

VII - Prise en charge

Les différentes thérapeutiques ont actuellement pour but de permettre le développement des processus adaptatifs et de compétence dans les domaines affectifs, relationnels, cognitifs et sociaux de l'enfant. Des éléments de consensus sur les conduites à tenir se dégagent, comme l'intérêt de l'intervention précoce, de la collaboration avec les familles, ou de l'intégration scolaire dès l'école maternelle lorsqu'elle est possible ; ou l'aspect pluridisciplinaire, et individualisé, des programmes thérapeutiques (1). Ces prises en charge, selon les évaluations du développement de l'enfant, comportent des soins éducatifs, psychologiques et/ou pédagogiques, et parfois des traitements médicamenteux (voir annexe). Ces soins sont dispensés au sein de structures spécialisées, en ambulatoire, en hôpital de jour, en centre d'accueil thérapeutique à temps partiel (CATTP) ou dans une structure médico-éducative. Dans certains cas un internat peut être nécessaire.

Un **changement de comportement** sans raison apparente doit faire rechercher des causes psychologiques (environnement, attitudes éducatives) mais aussi des causes somatiques de souffrance ou de malaise (dents, reflux gastro-oesophagien, troubles du transit intestinal ou encore une épilepsie dans ses formes atypiques).

L'**implication des parents** dans cette perspective de soins est essentielle.

Les familles ont besoin d'informations et de conseils pour réaliser à la maison un environnement organisé, prédictible. La présence au foyer d'un enfant autiste et retardé a toujours de profondes conséquences émotionnelles sur les autres membres de la famille, même lorsque celle-ci parvient à faire face au handicap de l'enfant. Elle peut être beaucoup aidée pour cela par un soutien professionnel efficace prenant en compte les besoins des parents comme ceux de l'autiste.

Les **associations** de parents sont aussi un moyen pour la famille de définir la ligne de conduite qui lui convient le mieux.

(1) Des soins en groupe et individuels sont en général associés, au cas par cas : psychothérapie, rééducation psychomotrice et (ou) orthophonique. Les indications sont appréciées en fonction de chaque enfant, du type de syndrome autistique qu'il présente, de sa symptomatologie et de son âge. Les émergences des capacités de l'enfant sont utilisées dans une approche éducative, puis scolaire lorsque les capacités le permettent .

ANNEXES

NOSOGRAPHIE

Dans les différentes classifications internationales (Classification Internationale des Maladies -CIM 10, Manuel Diagnostique et Statistiques des Troubles Mentaux -DSM IV, et Classification Française des Troubles mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent -CFTMEA), l'autisme et ses formes cliniques sont appelés *Troubles Envahissants du Développement*.

La forme la plus typique est décrite sous le terme de « *Autisme Infantile* » dans la CIM 10 et la CFTMEA ou « *Troubles Autistique* » dans le DSM IV . Le *Syndrome d'Asperger* est également présent dans les trois classifications. La définition des autres formes d'autisme au sens plus large est moins consensuelle mais on peut aisément mettre en évidence des correspondances entre les différentes catégories des trois classifications : *Troubles Envahissants du Développement Non Spécifiés* dans le DSM IV, *Autisme Atypique* et *Troubles Hyperactifs avec Retard et Stéréotypies* dans la CIM 10. La CFTMEA individualise aussi la *Psychose Précoce Déficitaire* et la *Dysharmonie Psychotique* .

Une nouvelle entité dénommée « *Multiplex Developmental Disorders* » (MDD) récemment décrite par une équipe américaine peut correspondre à ces dysharmonies psychotiques des auteurs français et vient enrichir la vaste catégorie de l'Autisme Atypique. Les correspondances sont schématisées dans le Tableau I.

Des entités pathologiques voisines -mais individualisées dans certaines classifications des Troubles Envahissants du Développement- peuvent aussi être confondues à certains stades de leur évolution. C'est le cas du *syndrome de Rett* (trouble neurodéveloppemental survenant essentiellement chez la fille) et il en sera sans doute de même pour divers syndromes (Angelman, Smith Magenis...) progressivement individualisés, dont le « *phénotype comportemental* » présente plusieurs points communs avec l'autisme.

DSM IV (1994) Trouble envahissant du développement (TED)	CIM (1993 & 2001) Trouble envahissant du développement	CFTMEA - R (2000) Psychoses précoces (Trouble envahissant du développement)
Trouble autistique	Autisme infantile	Autisme Infantile précoce type Kanner
Syndrome de Rett Troubles désintégratifs	Syndrome de Rett Autres troubles désintégratifs	Troubles désintégratifs l'enfance
Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger
Troubles Envahissant du Développement Non Spécifié (TEDNS)	TED NS Autisme atypique Troubles hyperactifs avec Retard et stéréotypies Autres TED	Psychoses précoces ou TED NS Autres formes de l'Autisme Psychose précoce déficitaire Autres TED Dysharmonies psychotiques

Tableau I : Comparaison des classifications nosographiques

PATHOGENIE

Neuropsychologie.

Les troubles de la cognition sociale seraient la conséquence d'une altération des relations interpersonnelles très précoces qui sont normalement à l'origine de la compréhension sociale. D'aucuns attribuent un rôle causal aux anomalies de reconnaissance des expressions émotionnelles alors que d'autres auteurs font l'hypothèse que ce sont des troubles de l'imitation ou de l'attention conjointe qui seraient plus spécifiques de l'autisme.

Le concept de théorie de l'esprit se définit comme la capacité pour l'individu d'attribuer des états mentaux à lui-même et aux autres. Chez les enfants autistes, l'exploration de cette capacité a montré leur difficulté à prendre en compte ce qu'une autre personne espère, sait, ignore, croit - surtout lorsque cette croyance est erronée. Cette notion semble pouvoir expliquer les troubles de l'imagination, de la communication et de la socialisation décrits au niveau comportemental.

Les fonctions exécutives traduisent certains processus cognitifs de haut niveau : aptitude à se dégager du contexte, inhibition des réponses inappropriées, capacité de générer des séquences planifiées d'actions intentionnelles, persévération dans la tâche, contrôle de la performance et utilisation du feed-back, maintien de l'attention. Les autistes auraient des anomalies -non spécifiques- de la planification, de l'organisation, et de la persévération des actions.

La notion de **cohérence centrale** fait référence à la capacité d'extraire les stimuli significatifs parmi un ensemble de stimuli perçus, dans un contexte établi.

L'hypothèse d'une « cohérence centrale faible » développée dans l'autisme met l'accent sur un déficit du traitement global des informations - ou de la recherche du sens qui découle de la combinaison de plusieurs sources d'informations entre elles. La « faiblesse » de cette fonction est compatible avec certains aspects étonnants du développement des autistes, comme leur réussite exceptionnelle dans les tâches -ou les tests de performances- qui ne nécessitent pas de telles aptitudes (puzzles, reconnaissances visuelles).

Neurobiologie.

Des anomalies de la cytoarchitectonique du système limbique et du cervelet ont été rapportées : une taille réduite de certaines cellules de l'hippocampe, de l'amygdale, des corps mamillaires et du cortex antérieur ainsi qu'une réduction du nombre des cellules de Purkinje dans les hémisphères cérébelleux. Les lésions auraient un impact sur l'acquisition et le traitement des informations et pourraient rendre compte de certains aspects cliniques de l'autisme. L'imagerie morphologique (IRM) a aussi retrouvé chez certains sujets de possibles anomalies de structure du cervelet -hypoplasie du vermis cérébelleux et des lobules VI et VII- du tronc cérébral, ou du cerveau (notamment des lobes pariétaux, temporaux et occipitaux) qui suggèrent un trouble de la migration neuronale lors des six premiers mois de gestation.

Les études fonctionnelles à l'aide des nouvelles technologies telles que le PET (Position Emission Tomography) ou le SPECT (Single Photon Emission Computerized Tomography) retrouveraient quant à elles une hypoperfusion dans les régions frontales et temporales, renforçant l'idée d'un possible trouble de la maturation de ces zones.

Génétique.

Les arguments en faveur de l'intervention de facteurs génétiques ont été les suivants :

- le sex-ratio en faveur des garçons (3 à 4 pour 1 fille)
- la prévalence de l'autisme (notamment des troubles légers) dans la fratrie d'enfants atteints, évaluée à 2-3 %, soit environ 30 à 50 fois plus élevée que celle de la population générale
- les études menées sur les jumeaux ont permis de retrouver un taux de concordance entre monozygotes d'environ 90 %, alors qu'il est très faible chez les paires dizygotés de même sexe
- la fréquence de désordres cognitifs et de troubles du langage dans certaines familles d'autistes (environ 15 % des frères et sœurs ont des troubles cognitifs spécifiques).
- L'association de troubles autistiques à des maladies génétiquement déterminées.

TRAITEMENTS MÉDICAMENTEUX

Ils ont toujours eu une place secondaire dans les stratégies thérapeutiques chez l'enfant autiste. Cependant, la mise en évidence d'anomalies biologiques a fait étudier l'effet de substances interagissant sur les systèmes sérotoninergiques, dopaminergiques puis opiacés, et utiliser de nouvelles molécules. Le déterminisme multifactoriel de l'autisme exclut que la pharmacologie ait un autre rôle que celui d'améliorer certains symptômes.

Les Neuroleptiques

Ce sont les médicaments les plus prescrits. Ils améliorent les troubles de l'attention et l'agressivité et facilitent l'adaptation sociale ou les apprentissages tout en diminuant aussi le retrait et les stéréotypies. En France, ce sont surtout la cyaménazine (Tercian) ou la thioridazine (Melleril) qui sont prescrites. Cependant, l'hypothèse d'un dysfonctionnement dopaminergique avait aussi conduit à l'utilisation de molécules telles que l'halopéridol (Haldol. ou le pimósíde (Orap) à faible dose (0.1 à 0.2mg/kg/j). Le problème de la prescription des neuroleptiques chez l'enfant reste la survenue de dyskinésies tardives. En revanche, une iatrogénicité plus faible constatée avec les antipsychotiques atypiques tels que la Risperidone (Risperdal) constitue un argument en faveur de leur prescription.

Les Antidépresseurs

Les antidépresseurs *tricycliques* (clomipramine -Anafranil par exemple) ont fait l'objet d'études en raison de leur action sur les symptômes compulsifs. Ils sembleraient avoir une efficacité sur les rituels et les stéréotypies de certains patients (adultes). Les effets secondaires importants de telles molécules (anticholinergiques, cardiovasculaires et comitiaux) lui font préférer les nouvelles molécules *sérotoninergiques* (Fluoxétine - Prozac par exemple) en raison de leur meilleure tolérance. Il est possible que ces dernières améliorent les comportements sociaux et diminuent les comportements agressifs ou ritualisés de quelques patients.

Antagonistes opiacés

Ils représentent la voie pharmacologique retenue en raison de l'hypothèse qui suggère que certains syndromes autistiques résulteraient ou s'accompagneraient d'une surcharge opiacée cérébrale. La naltrexone (Nalorex) utilisée à faible dose (0.5 à 1 mg/kg/j) agit sur les comportements perturbateurs (agitation, automutilation) et déficitaires (échanges sociaux, du contact oculaire, des capacités de communication). Mais son utilisation reste aujourd'hui réservée essentiellement au cadre expérimental, même si elle ouvre des perspectives.

Références

GILLBERG C., COLEMAN M. (2000). *The biology of the autistic syndroms*. 3rd edition; Mac Keith Press., Cambridge University Press.

KANNER L. (1943) Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217 - 250 Trad. Française (1990) : Les troubles autistiques du contact affectif, *Neuropsychiatrie de l'Enfance* 38, 65-84.

LELORD G., SAUVAGE D. (1990). *L'autisme de l'enfant*. Paris, Masson

LENOIR P., BODIER C. (2000). *L'autisme de l'enfant. Nouvelles approches pédopsychiatriques*. Rapport au congrès de psychiatrie et de neurologie de langue française. Médias flashes.

TANGUAY P.E. (2000)
Pervasive developmental disorders : a 10-years review.
Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry ;
39 (9) : 1079-95.