

Autisme

Introduction

- Dans les classifications internationales actuelles, l'autisme fait partie d'un groupe plus large de troubles appelés Troubles Envahissants du Développement (TED).
- Le terme « Envahissants » employé ici signifie que plusieurs secteurs du développement sont touchés (interactions sociales, langage, comportements...)
- L'autisme est la forme la plus typique et la plus complète de TED
- L'autisme, le trouble autistique ou plus généralement les Troubles du Spectre Autistique (TSA) sont des troubles du développement humain caractérisés par la présence, de la triade suivante :
 - Difficultés de communication.
 - Difficultés dans les rapports sociaux
 - Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités
- Les symptômes sont généralement détectés par les parents dès les deux premières années de la vie de l'enfant

Définition

- Selon Kanner en 1943 « les enfants autistes naissent avec une incapacité innée à créer le contact affectif habituellement fourni de manière biologique avec autrui, de la même manière que d'autres enfants viennent au monde avec des handicaps physiques ou intellectuels » ...
- « inaptitude de ces enfants à établir des relations normales avec les personnes et à réagir normalement aux situations depuis le début de la vie » ...
- L'autisme est un trouble envahissant du développement qui apparaît précocement au cours de l'enfance et persiste à l'âge adulte. Il se manifeste par des altérations dans la capacité à établir des interactions sociales et à communiquer, ainsi que par des troubles du comportement. Les personnes souffrant d'autisme semblent souvent isolées dans une sorte de monde intérieur.
- C'est le développement nettement anormal ou déficient de l'interaction social et de la communication accompagné d'une restriction d'activités et d'intérêts

Epidémiologie

- La maladie est de début précoce (premières années de vie) avant l'âge de 36 mois dans la plupart des cas
- La prévalence de l'autisme infantile entre 2 à 13/10000
- 3 à 5 fois plus fréquent chez le sexe masculin.
- Le taux de récurrence familiale de l'autisme est de 3 à 7%.
- La prévalence est plus fréquente dans la fratrie d'autistes et de jumeaux monozygotes de sexe féminin dans la population générale.
- 75% de retard mental associé.
- 25% de pathologie organique associée

Description clinique classique

- **Premières manifestations** : avant la constitution de syndrome autistique caractéristique vers 2 à 3 ans, existe des manifestations plus précoces, Houzel les décrit en six rubriques :
 - 1) **Attitude de sagesse particulière** : indifférence à l'égard du monde extérieur, tels l'absence de pleure lorsqu'on quitte l'enfant, absence de réactions joyeuses à l'arrivée des parents

- 2) **Troubles tonico-posturaux et psychomoteurs** : pas d'attitude anticipatoire du bébé, il ne tend pas les bras quand sa mère va le chercher, défaut d'ajustement postural, acquisition tardive de la position assise et de la marche, des jeux stéréotypés avec les mains qu'il contemple de manière répétitive
- 3) **Anomalie de regard** : évitement du regard d'autrui, regard vague, absence de poursuites oculaires ou regard périphérique
- 4) **Non-apparition des organisateurs de Spitz** : absence du sourire social (3 mois), absence de réponse aux visages humains, absence de l'angoisse de l'étranger vers 8 mois.
- 5) **Phobies massives et mal organisées**
- 6) **Troubles somatiques fonctionnels** :
 - **Troubles oro-alimentaires** : défaut de succion, diversification très tardive et défaut de mastication
 - **Troubles sphinctériens** : constipation fonctionnelle
 - **Troubles de sommeil** : insomnie agitée ou silencieuse.

➤ Ces troubles précoces ne sont ni constants, ni spécifiques d'une évolution autistique ultérieure

- **Tableau clinique :**

- **Trouble du contact et du comportement social :**

- **Retrait autistique** : indifférence frappante à ce qui l'entoure, il semble ne pas voir ni entendre, l'absence de réaction aux bruits violents alors qu'un bruit discret fait retourner l'enfant
- **Contact corporel** : le contact est vécu très négativement, absence de pointing, il est incapable d'exprimer par sa mimique des émotions, il ne pratique pas de jeux interactifs
- **Utilisation des objets** : Taster parle de « l'objet autistique » à propos des objets que l'enfant manipule sans cesse (les effleure, les tripote, les fait rouler, les fait tomber de manière souvent répétitive)
- **Immuabilité de l'environnement** : toute modification de son espace déclenche des réactions d'angoisse majeur
- **Stéréotypies et rituels** : agiter les bras comme des battements d'ailes, marcher sur la pointe des pieds

- **Trouble du langage :**

- Constant et très important, le plus souvent absence de langage : des cris monotones sont parfois notés
- Dans le cas où le langage apparaît, souvent avec un retard au-delà de deux ans, il est sans valeur communicative : fait de mots isolés, déformés, écholalie
- Incapacité à manier les pronoms personnels soit confusion complète, soit utilisation de la deuxième personne de « tu » pour le « je »
- La voix est souvent particulière « voix off » l'enfant semble ne pas être la source de sa parole

- **Troubles des conduites** : des accès de colère ou de rage pouvant entraîner des conduites auto-agressives (automutilation) dus à l'émergence d'anxiétés importantes

- **Troubles des fonctions intellectuelles et cognitives :**

- Des travaux amènent à constater que les performances cognitives sont variables.
- Chez la majorité des enfants autistes évalués par des moyens appropriés on retrouve une efficacité intellectuelle non verbale inférieure à 70
- On retrouve aussi des autistes savants qui développent des capacités exceptionnelles dans des domaines particuliers et restreints comme la mémorisation, la perception visio-spatiale

- **Troubles associés à l'autisme** : les anomalies, troubles ou maladies associées à l'autisme sont fréquents, ils doivent être recherchés systématiquement :
 - **Retard mental** : dans une majorité de cas (environ 70%), l'autisme s'accompagne d'un retard mental plus ou moins sévère. Les autres 30% sont appelés « autistes de haut niveau »
 - **Déficits sensoriels** : auditifs ou visuels sont beaucoup plus importants que dans la population générale
 - **Epilepsie** : environ 1/3 des personnes autistes présentent des manifestations épileptiques plus ou moins graves
 - **Syndromes génétiques** : syndrome de Klinefelter, syndrome du chromosome fragile

Pathogénie

- **Données génétiques** : l'intervention de facteurs génétiques parmi les causes de l'autisme est maintenant reconnue, il s'agirait d'une transmission multigénique complexe. De nombreux gènes ont été détectés (qui pourraient être impliqués dans l'autisme). Actuellement seules les anomalies sur les gènes q21-35 et le chromosome 17q ont été répliquées de manière significative
- **Facteurs environnementaux et hypothèse étiologique** :
 - **Facteurs périnataux** : souffrance périnatale, exposition intra-utérine à des médicaments, infections périnatales
 - **Hypothèse toxique** : absorption intestinale majorée de gluten et de caséine
- **Données neurobiologiques** : ces recherches se basent sur l'étude de la morphologie du cerveau, ces études ont permis de mettre en évidence des différences de morphologie du cerveau des personnes autistes, des différences dans leur cinétique développementale, des anomalies du traitement de l'information révélées par des anomalies dans l'activation des différentes zones et des différents circuits cérébraux
- **Abord neuropsychologique** : il cherche à comprendre le fonctionnement cognitif des personnes autistes. Trois modèles principaux ont été proposés et étudiés :
 - **Déficit des fonctions exécutives** : c'est-à-dire de l'ensemble des capacités mentales qui permettent à une personne de gérer son comportement, d'initier une action, de la planifier et de l'organiser, d'être flexible face à une tâche
 - **Faiblesse de la cohérence centrale** : la cohérence centrale est la fonction qui permet de situer une information dans son contexte et d'extraire les informations significatives parmi l'ensemble des informations reçues
 - **Déficit de la « théorie de l'esprit »** : il s'agit de la capacité d'un individu à attribuer des états mentaux à soi-même et à autrui. Elle permet de se représenter les situations sociales, de mentir, d'anticiper les conséquences de ses actes. Cette difficulté expliquerait les troubles de la socialisation et de la communication

Diagnostic

- Il n'existe à ce jour pas d'examens complémentaires permettant de dépister l'autisme. Le diagnostic de l'autisme est clinique et se fonde sur une double approche :
 - Un entretien approfondi avec les parents, afin de préciser au mieux les différentes étapes du développement de l'enfant
 - L'observation de l'enfant et des mises en situation à visée interactive, afin d'évaluer les différentes manifestations du syndrome autistique qu'il peut présenter, et le degré de son aptitude à nouer des liens sociaux, communiquer et interagir avec un environnement donné.
- Le diagnostic doit être supervisé par un médecin spécialiste (psychiatre ou neuropédiatre) et comprend obligatoirement l'élimination de pathologies qui peuvent se manifester d'une manière proche de celle d'un autisme :
 - **Bilan auditif** : pour éliminer une surdité éventuelle ; en effet un enfant malentendant peut manifester des comportements similaires à ceux d'un enfant autiste

- **Bilans-diagnostic avec un psychologue ou psychiatre spécifiquement formé** : ADI-R, ADOS, CARS sont les plus connus et validés
- **Bilan d'orthophonie** : afin d'évaluer le niveau de retard de langage s'il y a lieu
- **Bilan psychomoteur** : on retrouve fréquemment des troubles du développement moteur dans l'autisme.
- En complément :
 - **Examen neurologique** : pour détecter une pathologie neurologique ou une épilepsie associée (EEG)
 - **Enquête génétique** : pour dépister certaines affections génétiques connues pouvant entraîner un TED

Diagnostic différentiel

- **Retard mental** : il est à la fois un trouble souvent associé à l'autisme et un de ses diagnostics différentiels. Il est décrit classiquement dans environ 80 % des cas d'autisme
- **Troubles spécifiques du développement du langage** : les enfants ayant des troubles spécifiques du développement du langage peuvent présenter des difficultés relationnelles « d'allure autistique »
- **Déficits sensoriels** : ils constituent dans l'autisme à la fois un trouble associé fréquent et un diagnostic différentiel. La recherche d'une surdité et de problèmes visuels doit donc être systématique
- **Hyperactivité avec déficit de l'attention**
- **Syndrome de Gilles de la Tourette** : les signes d'orientation vers un TSA appartiennent surtout à l'aire des comportements répétitifs et des intérêts restreints. Les tics qui existent dans le syndrome de Tourette sont parfois difficile à distinguer des stéréotypies observées dans l'autisme. De la même façon, les routines obsessionnelles et compulsives manifestées par les personnes qui ont un Tourette sont parfois difficiles à différencier des rituels que présentent les personnes autistes
- **Schizophrénie d'apparition précoce** : ce syndrome a longtemps été considéré comme très proche de l'autisme surtout dans sa forme déficitaire
- **Troubles de la personnalité** : les troubles de la personnalité de type schizoïde
- **Troubles Obsessionnels Compulsifs** : certains comportements ritualisés stéréotypés, répétitifs, observés dans les TSA peuvent être confondus avec des comportements (obsessionnels)

Prise en charge

- Il n'y a pas à ce jour de traitement capable de guérir l'autisme, et il est très difficile de ne pas se perdre devant la multiplicité des modes de prises en charge proposées pour répondre aux difficultés des personnes autistes
- Il est couramment recommandé que la prise en charge des personnes autistes repose sur trois grands volets dont la part relative est à adapter en fonction des caractéristiques de chaque personne et de son évolution (projet personnalisé). Ces trois volets sont les suivants :
 - **Educatif** : avec pour objectif l'autonomie du sujet
 - **Pédagogique** : avec pour objectif les apprentissages
 - **Thérapeutique** : avec pour objectif la santé mentale et physique du sujet
- **Traitements médicamenteux** : l'utilisation de médicaments peut être indiquée. Il faut savoir que les traitements pharmacologiques sont toujours symptomatiques c'est-à-dire qu'ils visent à réduire certains symptômes (comme l'agitation, l'anxiété, des stéréotypies ou rituels envahissants, les troubles du sommeil...), sans traiter la cause de l'autisme. En général ces traitements ne sont pas dénués d'effets secondaires. Chez l'enfant, très peu ont reçu l'Autorisation de Mise sur le Marché. Par contre, en permettant de soulager un symptôme gênant ou d'apaiser une période de crise, ils peuvent avoir un impact indirect sur les apprentissages, la communication ou la socialisation
 - **Antipsychotiques** : ce sont les plus prescrits
 - **Atypiques** : Risperidone (recommandée en première intention), Amisulpride

- **Inhibiteurs Sélectifs de la Recapture de Sérotonine** : certains auteurs suggèrent qu'ils pourraient réduire : les préoccupations obsessionnelles, les stéréotypies, l'agressivité et les automutilations
- **β -bloquants et α_2 -agonistes** : des études moins nombreuses suggèrent que les β -bloquants (comme l'Aténolol) pourraient jouer un rôle dans le contrôle de certains symptômes autistiques

Evolution

- L'autisme interfère dans les apprentissages de tous ordres et entraîne un développement très hétérogène. La plupart des symptômes cependant s'améliore avec le temps.
- Le pronostic dépend notamment de l'existence et de l'importance d'un retard mental associé, de la présence d'une épilepsie et de l'apparition du langage avant 6 ans.
- Au total, l'évolution est très variable d'une personne autiste à une autre. Certaines d'entre elles restent très handicapées toute leur vie, n'accèdent pas au langage, alors que d'autres vont arriver à une autonomie personnelle relativement bonne.
- La très grande majorité des personnes atteintes d'autisme a besoin d'un accompagnement important tout au long de la vie

Conclusion

- L'autisme est un handicap qui dure toute la vie
- Le diagnostic d'autisme est clinique, un bilan complet psychiatrique et médical est nécessaire.
- Extension du concept avec l'introduction de la notion de spectre autistique.
- Les idées étiologiques évoluent et s'orientent vers la notion de trouble neurodéveloppemental.
- La prise en charge relève d'un partenariat entre professionnels spécialisées et non-spécialisés dans l'autisme.
- La scolarité est une composante à part entière et majeure de la prise en charge de l'enfant autiste dans sa globalité