



J'accompagne

MON ENFANT AUTISTE

Pr. François Poinso
Dr. Marine Viellard





Le trouble du spectre de l'autisme, qu'est-ce que c'est ?

À QUOI CORRESPOND LE SPECTRE DE L'AUTISME ?

Le Trouble du spectre de l'autisme (TSA) est un trouble du neuro-développement qui débute très précocement, même si les particularités de fonctionnement ou « signes autistiques » sont quelquefois repérés quand l'enfant grandit, quelquefois plus tardivement à l'adolescence voire même à l'âge adulte. Il s'exprime tout au long de la vie, avec des signes variables en fonction de l'âge et selon les individus.

Nous verrons tout au long de ce livre que les enfants avec un TSA peuvent sembler très différents les uns des autres, avec des signes autistiques plus ou moins sévères, d'où la notion d'un « **spectre de l'autisme** ». Les enfants autistes peuvent présenter une altération modérée des interactions sociales et de la communication sans déficience intellectuelle associée, ou à l'inverse présenter un trouble sévère de la communication avec une absence de langage verbal associé à un retard mental sévère. L'évolution et le pronostic sont donc très variables d'un enfant à l'autre et dépendent de facteurs multiples, propres à l'enfant (capacités à développer des moyens de communication en particulier langagiers, efficacité intellectuelle, maladies et troubles associés au TSA...) mais aussi influencés par les prises en charge et les accompagnements mis en place, d'où l'importance d'un diagnostic précoce. Certaines

personnes peuvent être gênées par ce terme de « spectre » mais il a été retenu pour illustrer la grande diversité de présentations retrouvée dans le TSA, en référence au spectre des couleurs (notion de continuité). Le terme de spectre n'est pas propre à l'autisme, il est utilisé aussi dans d'autres troubles ou maladies (spectre du trouble bipolaire par exemple).



Bon à savoir

Quelle que soit la sévérité du trouble, on retrouve chez tous ces enfants **2 grands signes caractéristiques du TSA** :

- des **difficultés persistantes pour communiquer et être en interaction** avec les autres dans des contextes variés ;
- des **comportements, activités et centres d'intérêt restreints et répétitifs**, avec des particularités sensorielles.

Cette dyade autistique sera développée largement dans ce livre. Nous verrons que contrairement aux idées reçues, même les enfants autistes ayant un trouble sévère peuvent chercher à communiquer mais ils n'ont pas les « bons outils » pour le faire. Les difficultés de communication sont d'ailleurs à double sens : les enfants ont du mal à s'exprimer et à comprendre le monde qui les entoure, et nous avons nous aussi du mal à les comprendre. Leurs tentatives de communiquer peuvent se solder par des échecs : l'enfant trouve alors d'autres stratégies (il cherche par exemple à faire par lui-même si ses demandes ne sont pas comprises) ou il peut manifester sa frustration par des troubles du comportement. Il est à noter que les parents parviennent souvent bien mieux à comprendre leur enfant que les adultes moins familiers.

LE TSA EST SOUVENT ASSOCIÉ À D'AUTRES TROUBLES OU À DES MALADIES

D'autres troubles et d'autres symptômes moins spécifiques peuvent être associés à l'autisme : troubles du sommeil et/ou de l'alimentation, déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH), trouble anxieux, etc. Ils peuvent être au premier plan et avoir un retentissement majeur dans la vie quotidienne de l'enfant et de sa famille, quelquefois davantage que les signes autistiques eux-mêmes.

Un certain nombre de maladies et de syndromes génétiques peut également être associé au TSA. Ils doivent être recherchés et pris en charge spécifiquement.

POURQUOI LE TSA EST-IL QUALIFIÉ DE TROUBLE DU NEURO-DÉVELOPPEMENT ?

Le neuro-développement débute pendant la grossesse et se poursuit bien après la naissance. Notre cerveau est constitué de différentes régions ou aires cérébrales qui interagissent constamment entre elles par le biais de réseaux et sont impliquées dans différentes fonctions comme le langage, la motricité, la vision, l'audition, la capacité à être attentif, à traiter les informations sensorielles (les stimuli sensoriels) de notre environnement, à réguler nos émotions et « décrypter » celles des autres...

Le neuro-développement est un processus dynamique influencé par des facteurs de différentes natures, biologiques, génétiques, affectifs et environnementaux.

Le TSA n'est pas une maladie qui serait susceptible de guérir avec la prise d'un médicament. Il correspond à un neuro-développement atypique (développement atypique du système nerveux) qui conduit l'enfant autiste à percevoir et à réagir différemment à son environnement. Un fonctionnement atypique peut avoir certains avantages, comme le fait pour certains d'avoir une excellente mémoire, une très bonne discrimination des sons (« oreille absolue » pour la musique) ou une attention pour les détails. On parle toutefois de trouble car dans le TSA ce fonctionnement différent a un impact négatif sur différents domaines du développement de l'enfant : le langage (nous verrons que même les enfants autistes qui produisent des phrases complexes ont souvent du mal à respecter les règles d'une conversation ou à bavarder), l'intégration des règles sociales complexes qui régissent les relations aux autres, l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne, le fonctionnement intellectuel (atypique même chez les enfants ayant un bon potentiel intellectuel, avec des points forts et des fragilités), la motricité, les apprentissages scolaires...



Bon à savoir

Lorsque les signes autistiques sont discrets, les enfants parviennent à s'adapter mais au prix d'un effort constant. Alors que les relations sociales sont intuitives pour les enfants « neurotypiques », les enfants autistes doivent réfléchir et « décoder » en permanence les situations sociales pour ne pas commettre d'impair. Cela peut être épuisant car même en « apprenant » comment se comporter dans tel ou tel contexte, les situations sociales ne sont jamais exactement les mêmes. Même s'ils semblent bien intégrés et prennent un réel plaisir à être avec leurs pairs, les enfants autistes éprouvent par moments le besoin de se mettre à l'écart du groupe pour « mettre au repos leur cerveau ». Ils font également quelquefois beaucoup d'efforts pour gommer leur différence à l'école et sont davantage eux-mêmes à la maison. Pour mieux comprendre les particularités de ces enfants et mieux les accompagner, il est donc essentiel d'identifier les signes autistiques même « légers ». Dans notre expérience, les enfants ayant les signes autistiques les plus discrets sont quelquefois les plus en souffrance du fait de la méconnaissance de leurs difficultés et des efforts considérables qu'ils font au quotidien pour « se fondre dans la masse ».

QUELS SONT LES AUTRES TROUBLES DU NEURO-DÉVELOPPEMENT ?

Il existe d'autres troubles du neuro-développement (TND) qui surviennent quand le fonctionnement des réseaux du cerveau est altéré. Les TND peuvent avoir des signes en commun avec le TSA et il n'est pas rare que plusieurs d'entre eux soient associés chez un même enfant. Parmi les TND on trouve :

- le trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) ;
- le trouble du développement intellectuel (anciennement appelé déficience intellectuelle ou retard mental) ;
- les troubles moteurs (comme le trouble développemental de la coordination encore appelé dyspraxie) ;
- les troubles spécifiques des apprentissages (trouble de la lecture ou dyslexie, trouble de l'orthographe ou dysorthographe, trouble du calcul ou dyscalculie) ;
- les troubles de la communication (dont font partie les troubles sévères du langage ou dysphasies).

LE TSA EST-IL FRÉQUENT ?

Le TSA concerne 1 à 2 % de la population, plus souvent des garçons (4 à 5 garçons pour une fille). Des études récentes montrent que le TSA est associé à un trouble du développement intellectuel (déficience intellectuelle) dans environ 1/3 des cas.

On note ces dernières années une augmentation de la prévalence des TSA (c'est-à-dire du nombre de personnes ayant reçu un diagnostic de TSA au sein de la population), et plus généralement une augmentation de la prévalence des troubles du neuro-développement (environ un enfant sur 6).

Les raisons de cette augmentation de la prévalence du TSA sont complexes, en partie liées à une modification des critères retenus pour poser un diagnostic de TSA (il est bien établi maintenant qu'un enfant autiste peut parler, développer des liens avec les autres enfants, faire des acquisitions à l'école...). Les TSA sont par ailleurs mieux repérés par des professionnels de mieux en mieux formés. Les médias abordent également plus souvent ce sujet, le grand public et les parents sont mieux informés. Nous constatons depuis longtemps que les jeunes parents sont souvent les premiers à s'inquiéter de particularités repérées précocement dans le développement de leur bébé. Au CRA nous rencontrons désormais des parents d'enfants plus âgés ou d'adolescents qui repèrent avec finesse des signes légers de TSA.

Il est possible aussi que les modifications de l'environnement (pesticides, pollution atmosphérique, perturbateurs endocriniens et autres substances toxiques durant la grossesse) aient un rôle négatif pour le développement du cerveau.

CERTAINS ENFANTS SONT-ILS PLUS « À RISQUE » D'AVOIR UN TSA ?

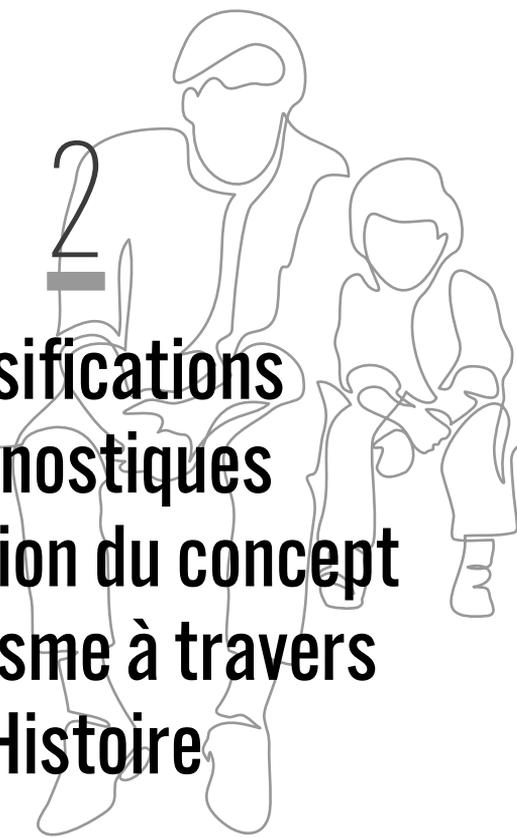
Le TSA est loin d'avoir livré tous ses secrets. Ses origines sont considérées comme multifactorielles, avec un consensus sur l'intrication (encore mal comprise) de facteurs génétiques et de facteurs environnementaux (par exemple des toxiques, des agents infectieux...). La recherche est active depuis plusieurs décennies dans le monde entier pour tenter de mieux comprendre l'autisme, et certains facteurs sont d'ores et déjà reconnus comme ayant une influence dans la survenue d'un neuro-développement atypique conduisant au TSA :

- Le diagnostic de TSA est posé **4 à 5 fois plus souvent chez un garçon** que chez une fille. On pense toutefois à l'heure actuelle que les filles ont souvent de meilleures capacités d'adaptation et que certaines d'entre elles parviennent bien à « camoufler » leurs signes autistiques. Ce « camouflage » nécessite cependant de gros efforts avec un risque d'épuisement, c'est pourquoi il est particulièrement important de diagnostiquer un TSA même lorsque les signes autistiques semblent légers.
- **La piste génétique** : elle est considérée comme très fiable et on considère à l'heure actuelle qu'une prédisposition génétique joue un rôle important dans la survenue d'un TSA. Chez certaines personnes ayant un TSA, des mutations ont été retrouvées dans des gènes impliqués dans le neuro-développement. Le nombre de mutations décrites comme susceptibles de favoriser la survenue d'un TSA est très important, cependant ces mutations varient d'un sujet à l'autre et contrairement à certaines maladies génétiques, les chercheurs n'ont pas trouvé LE gène de l'autisme qui permettrait d'expliquer la survenue du TSA dans toute sa diversité. On pense que l'altération simultanée de nombreux gènes conduit à la perturbation du neuro-développement conduisant à l'autisme. Quelquefois la ou les mutations retrouvées chez l'enfant autiste sont retrouvées également chez d'autres membres de la famille qui ne présentent pas de signes autistiques, il n'est pas évident de savoir si ces mutations sont en lien avec l'expression d'un TSA.
- Des **antécédents de TSA** dans la fratrie ou dans la famille.
- D'autres facteurs sont reconnus comme susceptibles de favoriser le développement d'un TSA et d'autres TND : certains agents infectieux comme des virus pendant la grossesse ou dans la période néonatale, certains toxiques ou certains médicaments pris pendant la grossesse, une naissance très prématurée...



Bon à savoir

Des facteurs présents dans l'environnement sont suspectés d'avoir une influence sur la survenue de certains TND. Une grande étude débute en 2023 en France avec la cohorte MARIANNE, constituée de bébés à risque de troubles du neuro-développement (dont le TSA) ou non. Ces bébés vont être suivis dès la grossesse et pendant plusieurs années.



2 Classifications diagnostiques et évolution du concept de l'autisme à travers l'Histoire

LES CRITÈRES DIAGNOSTIQUES DU TSA

Les critères actuels du diagnostic de trouble du spectre de l'autisme sont définis par la dernière version du *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* ou *DSM (Diagnostic and Statistic Manual)*, rédigé par l'Association américaine de psychiatrie (APA).

Ils ont été publiés en 2013 lors de la 5^e version du DSM, incluant le TSA au sein des troubles neuro-développementaux, et demeurent inchangés par la version révisée du manuel parue en 2022 (DSM-5-TR).

Dans le DSM-5 le TSA est caractérisé par deux dimensions symptomatiques.

- A. *Déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés. Ceux-ci peuvent se manifester par les éléments suivants, soit au cours de la période actuelle, soit dans les antécédents.*
1. *Déficit de la réciprocité sociale ou émotionnelle (par ex. anomalies de l'approche sociale, incapacité à la conversation bidirectionnelle normale, difficultés de partage des intérêts, émotions ou affects, incapacité à initier des interactions sociales).*

2. *Déficits des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales (par ex. intégration défectueuse entre la communication verbale et non verbale, anomalies du contact visuel et du langage corporel, déficit dans la compréhension et l'utilisation des gestes, voire absence totale d'expressions faciales et de communication non verbale).*
 3. *Déficits du développement, du maintien et de la compréhension des relations (par ex. difficultés à ajuster le comportement à des contextes sociaux variés, difficultés à partager des jeux imaginatifs, voire absence d'intérêt manifesté pour les pairs).*
- B. *Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants soit au cours de la période actuelle soit dans les antécédents.*
1. *Caractère stéréotypé ou répétitif des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage (par ex. stéréotypies motrices simples, alignements des jouets, rotations d'objets, écholalies).*
 2. *Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines ou à des modes comportements verbaux ou non verbaux ritualisés (par ex. détresse par des changements mineurs, difficultés à gérer les transitions, mode de pensée rigide, ritualisation des formules de salutation).*
 3. *Intérêts extrêmement restreints et fixes, anormaux soit dans leur intensité, soit dans leur but (par ex. attachement à des objets insolites ou préoccupations à propos de ce type d'objets, intérêts excessivement circonscrits ou persévérants).*
 4. *Hyper ou hyporéactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement (par ex. indifférence apparente à la douleur ou la température, réactions excessives à des sons ou des textures, actions de flairer ou toucher excessivement les objets, fascinations visuelles).*
- C. *Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement (mais ils ne sont pas nécessairement pleinement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent les capacités limitées de la personne, ou ils peuvent être masqués plus tard dans la vie par des stratégies apprises).*
- D. *Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement actuel social, scolaire/professionnel ou dans d'autres domaines importants.*
- E. *Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un trouble du développement intellectuel ou un retard global de développement. La déficience intellectuelle et le trouble du spectre de l'autisme peuvent être associés. Pour permettre un diagnostic de comorbidité, l'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui est attendu pour le niveau de développement général.*