

AUTISME

Une perspective historique de l'autisme

Adam Feinstein

Autism Cymru and Looking Up, Royaume-Uni

Juillet 2012

Introduction

L'histoire de l'autisme est marquée d'idées fausses et de distorsions, en raison de l'hétérogénéité de ce trouble et du fait qu'un diagnostic de trouble du spectre autistique (TSA) soit basé sur des descriptions et des observations du comportement. Bien qu'il existe plusieurs résultats voulant que l'autisme soit un trouble neurodéveloppemental ayant une très forte composante génétique, il n'existe pas encore de biomarqueur ou de test biologique valide pour le dépister.¹

Contexte de la recherche

Leo Kanner, dans son article de référence de 1943 qui abordait la description clinique de l'autisme,² a décrit pour la première fois plusieurs symptômes qui s'appliquent encore au trouble du spectre autistique tel qu'il est défini aujourd'hui. Toutefois, Kanner n'a jamais accepté l'élargissement de ce qu'il considérait comme un syndrome de définition circonscrite, apparaissant dès la naissance ou avant l'âge de 30 mois et caractérisé par un manque profond de contact affectif avec les autres, un désir anxieux et obsessionnel de préservation de la similitude dans les routines et l'environnement, une fascination envers les objets et le mutisme ou l'utilisation d'un langage qui ne semble pas destiné à la communication interpersonnelle. En fait, Hans

Asperger travaillait sur ce trouble à Vienne³ bien avant que Kanner ne le fasse à Baltimore.⁴ Asperger disait que la condition n'était jamais reconnue au début de la vie et habituellement pas avant la troisième année de la vie. Une maîtrise complète de la grammaire était tôt ou tard acquise, mais il pouvait y avoir une difficulté à utiliser les pronoms correctement. Le contenu du discours était anormal, tendant à être pédant et consistant souvent en de très longs exposés sur les sujets favoris. La caractéristique la plus évidente était peut-être l'inaptitude à s'engager dans une interaction sociale à double sens, principalement due à l'incapacité de comprendre et d'utiliser les règles tacites régissant les comportements sociaux. Asperger, comme Kanner, rapportait des habiletés et des faiblesses chez les individus touchés, comme une excellente mémoire lorsqu'il s'agissait d'apprendre des listes d'éléments par cœur et un intérêt intense envers un ou deux sujets. Contrairement à Kanner, Asperger reconnaissait une grande variabilité dans son syndrome. Les termes « autisme » et « schizophrénie de l'enfance » ont été confondus pendant plusieurs années suite à l'article de 1943 de Kanner.² On considère généralement qu'une distinction claire entre ces termes a été établie dans les années 1970.⁵

Il y a trente ans, on considérait l'autisme comme un trouble de l'enfance rare souvent associé à un handicap intellectuel sévère, un manque de conscience sociale et une absence de langage expressif significatif.⁶ Aujourd'hui, le spectre des troubles autistiques (TSA) est reconnu comme un ensemble de troubles développementaux communs. Les causes de la plupart des cas d'autisme restent inconnues. On a déjà pensé que ce trouble était le produit de « *mères froides* », mais cette notion a largement été discréditée (malheureusement pas, toutefois, dans certaines parties de la France et de l'Italie et dans quelques pays latino-américains). Il existe un certain consensus aujourd'hui voulant que les TSA soient des troubles neurodéveloppementaux ayant une base génétique (peut-être en interaction avec l'environnement).

Résultats de recherche récents

Dans les années 1980, des formes moins sévères de l'autisme ont été classées dans des catégories diagnostiques séparées, au sein d'une classe plus large de troubles qu'on appelle aujourd'hui TSA et qu'on a dénommés à l'époque « troubles envahissants du développement ». Même s'il a été décrit pour la première fois il y a bien longtemps, le syndrome d'Asperger est apparu dans les nosographies officielles seulement dans les années 1990. La différence entre l'autisme de haut niveau (qui touche les individus manifestant des comportements autistiques tout en étant fonctionnels dans un cadre social) et le syndrome d'Asperger reste l'objet d'un débat. La validité du syndrome d'Asperger en tant que syndrome distinct de l'autisme n'est pas

clairement reconnue, en partie parce qu'on ne connaît pas de caractéristiques neurobiologiques différenciant ces deux troubles.

Selon la quatrième édition, actuellement utilisée, du Manuel diagnostique et statistique (DSM-IV) publié par l'Association Américaine de Psychiatrie,⁷ le trouble autistique (autisme) apparaît avant l'âge de trois ans et est défini par la présence de déficits ou de comportements inhabituels dans trois domaines : interaction sociale réciproque, communication et intérêts/comportements limités et répétitifs. La catégorie plus large du DSM qu'on désigne par le terme « trouble envahissant du développement non spécifié » englobe une liste de conditions qu'on regroupe parfois, de façon informelle, sous l'appellation « autisme atypique ». Plus récemment, les définitions de l'autisme se sont élargies encore davantage, en plaçant un accent croissant sur les dimensions de son phénotype.

Dans la nouvelle cinquième édition du DSM, les critères révisés incluent seulement deux domaines de symptômes (communication sociale et intérêts fixes et répétitifs), les sous-types de TSA sont éliminés et l'on décrit plutôt des différences individuelles dans la sévérité des symptômes des deux domaines, selon le niveau développemental et l'âge chronologique atteints. Ainsi, un individu ayant un diagnostic de TSA serait décrit en termes de dimensions des symptômes sociaux-communicatifs et de sévérité des comportements/intérêts fixes ou limités. Ce diagnostic pourrait être associé avec d'autres conditions génétiques ou médicales connues (par ex., TSA et syndrome de Rett ou TSA et syndrome du X fragile), des troubles du langage ou d'autres conditions psychiatriques (par ex., TSA avec TDAH, TSA avec déficience intellectuelle).

Lacunes de la recherche

Bien que le concept de TSA soit devenu plus familier, des questions importantes restent à propos de l'étiologie de ces troubles, des procédures les plus précises et efficaces pour les diagnostiquer, de la hausse apparente de leur prévalence et des méthodes les plus efficaces pour les traiter.

Malgré les continuelles tentatives de division des TSA en composantes séparables,⁸ certains éléments communs définissent essentiellement ce groupe de troubles : difficultés importantes en communication sociale de base et comportements/intérêts limités et répétitifs, qui apparaissent tôt dans la vie.

Certaines distorsions et idées fausses sur l'autisme restent fortement ancrées. Par exemple, en matière d'interventions, plusieurs traitements pseudo-scientifiques d'une efficacité *spécieuse* ont

été proposés, notamment le *chambres hyperbares*, la chélation (l'élimination des métaux lourds) et l'enveloppement dans des draps mouillés froids (« le packing » en France). Heureusement, il existe aussi une énorme quantité de recherches scientifiques très robustes abordant les questions de l'étiologie, de l'épidémiologie, du diagnostic et du traitement de l'autisme.

Conclusions

La recherche à ce jour indique clairement que les TSA affectent un groupe hétérogène d'enfants et d'adultes dont les besoins en matière d'évaluation et d'intervention sont variés et évoluent tout au long de la vie. Étant donné la variabilité actuelle des taux de TSA entre les États américains et les disparités dans les diagnostics selon le groupe ethnique et le niveau d'éducation parental, il semble probable que le nombre d'enfants touchés par un TSA s'élèvera encore davantage si ces disparités décroissent.^{9,10} Une évaluation prudente sera nécessaire pour déterminer les services les plus appropriés pour les différents enfants touchés et pour chaque individu à différents points de sa vie.

Implications pour les parents, les services et les politiques

Comme le pronostic et le traitement des individus touchés par un TSA sont fortement liés aux niveaux cognitif et langagier atteints, les évaluations doivent inclure des mesures développementales normalisées en plus des mesures spécifiques à l'autisme. En matière de politiques publiques, il est important de reconnaître que, comme les TSA forment maintenant une catégorie plus hétérogène, les approches diagnostiques et d'évaluation universelles ne sont pas appropriées.¹¹ La variabilité des taux des sous-types de TSA a des implications politiques importantes. Il est difficile de planifier des services pour cette population hétérogène. Un programme unique pourrait ne pas être approprié pour la majorité des enfants d'une classe à cause de la variabilité dans l'âge et le niveau développemental des enfants touchés. Même entre la naissance et l'âge de trois ans, la gamme d'habiletés et de besoins des jeunes enfants touchés par un TSA est variable.

Références

1. Abrahams, B., & Geschwind, D. (2008). Advances in autism genetics: On the threshold of a new neurobiology. *Nature Reviews. Genetics*, 9(5), 341-355.
2. Kanner, L (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
3. Asperger, H (1938). Das psychisch abnorme kind. *WienerKlinischen Wochenschrift*, 51, 1314-1317.
4. Feinstein, A. (2010). *A History of Autism: Conversations with the Pioneers* London:Wiley-Blackwell.

5. Kolvin I, Ounsted C, Humphrey M & McNay A (1971). Studies in the childhood psychoses, *British Journal of Psychiatry*, 118: 381-419.
6. Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 1(3), 124-135.
7. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 4th ed (text rev). (2000) Washington, DC: American Psychiatric Association.
8. Happé, F., & Ronald, A. (2008). The 'fractionable autism triad': A review of evidence from behavioural, genetic, cognitive and neural research. *Neuropsychology Review*, 18(4), 287-304.
9. Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2002 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorders—autism and developmental disabilities monitoring network. *MMWR Surveill Summ.*, 56(1):12-28.
10. Fombonne, E. (2005). Epidemiological studies of pervasive developmental disorders. In F. R. Volkmar, A. Klin, R. Paul and D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, Vol. 1 (3rd ed.) (pp.42-69). Hoboken, NJ: Wiley.
11. Gotham, K., Bishop, S. L., & Lord, C. (in press). Diagnosis of autism spectrum disorders. In Amaral, Geshwind, & Dawson (Eds.), *Autism Spectrum Disorders*. New York: Oxford University Press.