

Autisme et Troubles Envahissants du Développement (TED)

Diagnostic, scolarité, soutien aux familles, structures et accompagnements,

Où en est-on dans la Loire ?

Conférence-débat de Roanne - 28 mars 2009



Mieux connaître l' autisme

Utilisé pour la première fois par le docteur Léo Kanner en 1943, le mot "autisme" est aujourd'hui souvent synonyme de ce que les médecins appellent les "troubles envahissants du développement" (TED). L'autisme est un syndrome comportemental classé parmi les troubles envahissants du développement.

Il est caractérisé par des déficits dans les interactions sociales et la communication, associés à un répertoire de comportements restreints, répétitifs et stéréotypés. Les manifestations apparaissent avant l'âge de 3 ans. On estime aujourd'hui qu'au moins un enfant sur 1000 est atteint d'autisme et l'on observe quatre fois plus de garçons atteints que de filles. Les TED regroupent un ensemble de cinq diagnostics acceptés officiellement :

- l'autisme
- le syndrome d'Asperger
- le trouble envahissant du développement non spécifié
- le syndrome de Rett
- le trouble désintégratif de l'enfance

Le diagnostic de l'autisme nécessite la présence de symptômes appartenant aux trois domaines mentionnés ci-dessus, des antécédents de retard dans le développement du langage et une apparition de ces troubles avant l'âge de 36 mois. Par contre, le syndrome d'Asperger est diagnostiqué chez des personnes présentant plusieurs caractéristiques semblables à l'autisme - dans les trois domaines - mais qui n'ont pas présenté un retard dans le développement du langage. Le diagnostic du trouble envahissant du développement non spécifié est attribué à des enfants qui présentent des symptômes dans les trois domaines mais qui ne répondent pas à tous les critères spécifiques des autres troubles développementaux.

Le syndrome de Rett est d'origine génétique, et représente l'une des causes les plus connues de handicap intellectuel et physique affectant les filles à la naissance, avec un peu plus d'une fille atteinte sur 10.000. Le gène responsable du syndrome de Rett a été découvert en 1999, il est situé sur le chromosome X. Les enfants atteints du trouble désintégratif de l'enfance se développent normalement pendant une période relativement longue (en général de 2 à 4 ans) avant de manifester des symptômes autistiques, tels que la perte du langage, de l'intérêt pour l'environnement social ou de la propreté.

Le seul moyen de diagnostiquer un TED chez une personne est de lui faire passer des évaluations cliniques, comme des observations et des entretiens. En effet, à l'heure actuelle, il n'y a pas de test médical qui puisse offrir un diagnostic clair et sûr.

Identification des nouveaux gènes impliqués dans l'autisme et le syndrome d'Asperger

Différentes constatations sont en faveur d'une prédisposition génétique à l'autisme. Le risque d'avoir un deuxième enfant atteint dans les familles ayant déjà un enfant autiste (risque de récurrence) est 45 fois plus élevé que dans la population générale. De plus, les études épidémiologiques menées chez des jumeaux monozygotes montrent que lorsqu'un des enfants est atteint d'autisme, le deuxième a une probabilité de 60 d'être également autiste, alors que ce risque est très bas (0-5 %) chez les jumeaux dizygotes. L'augmentation du risque dans les fratries et la différence de concordance entre les jumeaux monozygotes et dizygotes démontrent le terrain génétique de l'autisme. Mais il est très probable que plusieurs gènes sont impliqués et, qu'en outre, les gènes responsables varient d'une famille à l'autre.

Depuis plusieurs années, bon nombre de recherches ont été menées sur la génétique de l'autisme. De nombreuses régions du génome ont été suspectées et des gènes candidats ont été incriminés, sans qu'aucun puisse être indubitablement associé au syndrome autistique.

Identifier les pathologies génétiques associées à l'autisme

Dans certains cas, l'autisme est le résultat d'une pathologie génétique identifiable. Néanmoins, dans la plupart des cas, il n'est pas possible de déterminer la cause exacte du trouble. C'est ce que l'on appelle l'autisme idiopathique, c'est-à-dire l'autisme d'origine inconnue. Il semble maintenant évident que l'autisme idiopathique est dû à des variations ou mutations dans certains gènes que les chercheurs n'ont pas encore réussi à identifier. Dans 10 à 15 % des personnes touchées par l'autisme, il est possible d'identifier une pathologie génétique spécifique. Reconnaître une pathologie génétique est essentiel car cela peut parfois modifier le traitement. Le diagnostic d'une pathologie génétique permet également aux médecins d'estimer les risques de transmission du trouble par d'autres membres de la famille et donc d'évaluer la nécessité de tests génétiques sur ces autres membres.

Une étude visant à préciser la nature et la fréquence des pathologies génétiques associées à l'autisme a débuté en 2003.

En effet, l'autisme est un trouble du développement du système nerveux qui peut être associé à des nombreuses maladies génétiques, comme la sclérose tubéreuse, le syndrome de l'X fragile, la neurofibromatose ou diverses anomalies chromosomiques. A l'heure actuelle, les anomalies génétiques responsables du syndrome demeurent inconnues dans la majorité des cas. Cependant, des données récentes suggèrent que dans un pourcentage élevé de patients, l'autisme et les troubles apparentés sont associées à des pathologies génétiques désormais identifiables grâce aux progrès des connaissances et des techniques faits ces dernières années (caryotype à haute résolution, examen génétique spécialisé de certaines régions chromosomiques impliquées dans l'autisme et bilan métabolique approfondi).

Des analyses génétiques de certaines régions chromosomiques sont encore en cours et il manque également les résultats de certains bilans métaboliques. Néanmoins, le nombre important de diagnostics étiologiques spécifiques réalisés d'ores et déjà dans cette étude chez des patients dont on pensait qu'ils avaient un autisme "idiopathique" (c'est-à-dire sans cause connue), démontre sans ambiguïté l'intérêt d'une évaluation génétique approfondie chez les personnes atteintes d'autisme.

Une telle étude n'avait jamais été réalisée en France et sera capitale pour déterminer les examens qui devraient être inclus dans l'évaluation des enfants autistes dans la pratique clinique courante.

Quel lien entre les études génétiques et les études cognitives dans l'autisme ?

Depuis de nombreuses années, la recherche dans l'autisme a montré qu'il existait une forte implication des facteurs génétiques. Par ailleurs, les études cognitives menées dans l'autisme ont participé à une meilleure compréhension des relations existant entre la personne autiste et son environnement. En effet, les études en psychologie cognitive ont montré que la personne atteinte d'autisme traitait l'environnement extérieur d'une manière particulière, qu'il était essentiel de comprendre afin d'optimiser la communication avec l'entourage.

Les études de jumeaux avaient déjà permis de montrer une concordance plus importante pour des déficits cognitifs entre les jumeaux monozygotes (82 % de déficits partagés) qu'entre les jumeaux dizygotes (10 %). Dans le contexte des recherches génétiques, il est essentiel, dans un syndrome aussi complexe que l'autisme, de pouvoir identifier si des traits spécifiques (comme des particularités cognitives) se transmettent dans les familles et si ces traits peuvent être éventuellement sous-tendus par un ou plusieurs gènes.

Les chercheurs ont souhaité poursuivre et étendre les recherches en étudiant de manière conjointe les trois domaines cognitifs (cohérence centrale, théorie de l'esprit et fonctions exécutives) chez les apparentés de personnes autistes, aucune étude ne l'ayant fait auparavant. Il a semblé également pertinent de proposer ces mêmes tests cognitifs à des apparentés de sujets atteints d'un trouble obsessionnel compulsif (TOC), des ressemblances étant souvent observées chez ces patients avec les personnes autistes (routines, rituels...).

Les résultats obtenus montrent que les deux groupes d'apparentés ne présentent aucune particularité du traitement de l'information dans les domaines de la cohérence centrale et la théorie de l'esprit. Par contre, il existe des difficultés dans le domaine des fonctions exécutives dans les deux groupes d'apparentés, ces difficultés étant liées à la mémoire de travail spatiale, utilisée dans des contextes où l'on doit retenir des indications visuelles (se faire une image visuelle) et la réutiliser par la suite. Ces difficultés pourraient peut-être expliquer certains problèmes d'apprentissage, comme le calcul mental, la géométrie ou même la lecture que l'on rencontre parfois chez certains apparentés de personnes atteintes d'autisme.

La HAS (Haute Autorité de Santé) recommande depuis juin 2005 les procédures à suivre pour le diagnostic de l'autisme :

- Le diagnostic clinique de l'autisme et des TED requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans le domaine de l'autisme qui ont à examiner les aspects psychopathologiques et de développement (cognitions, communication, sensorimotricité).

Lieux

- Le diagnostic est assuré auprès de toute équipe pluridisciplinaire
 - 1) disposant de professionnels formés, compétents et suffisamment entraînés pour examiner le développement (cognitions, communication, sensorimotricité) et les aspects psychopathologiques ;
 - 2) ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de leur enfant
 - 3) articulée avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique.
- Dans la mesure où leur plateau technique est suffisant, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infanto juvénile, service de pédiatrie, unités d'évaluation ou centres de ressources autisme régionaux (CRA).
- Il est souhaitable que le diagnostic se fasse le plus à proximité du domicile de la famille pour en faciliter l'accessibilité et pour favoriser les liens avec les professionnels qui ont orienté la famille et vont assurer la prise en charge.
- Les CRA doivent faciliter l'établissement de diagnostics par les équipes de base en favorisant la formation des praticiens et la mise en pratique des recommandations. Ils peuvent réaliser eux-mêmes le diagnostic dans les cas qui prêtent à discussion après évaluation ou encore à la demande des familles pour constituer un recours.
- Lorsque des professionnels suspectent un TED chez un enfant et n'assurent pas eux-mêmes la procédure diagnostique décrite ci-dessus, ils doivent l'adresser le plus tôt possible à une équipe spécialisée en préparant sa famille et en favorisant les conditions de l'accueil de l'enfant et de sa famille auprès d'une autre équipe. Il n'est pas nécessaire d'attendre la confirmation du diagnostic pour débiter la prise en charge de l'enfant.

Organisation

- Les équipes pluridisciplinaires interpellées directement par les familles pour une demande de diagnostic, mais qui ne peuvent assurer de prise en charge ultérieurement doivent s'assurer au préalable qu'une équipe de proximité est en mesure de réaliser cette prise en charge.

Contacts utiles:

MDPH Maison Départementales des Personnes Handicapées :

adresse

CRA Centre de Ressources Autisme Rhône Alpes :

Adresse

Centre Léo Kanner :

Adresse

Inspection d'Académie :

Adresse

DDASS Direction Départementale des Affaires Sanitaires et Sociales :

adresse

Le Comité recommande aux gouvernements des États membres de l'Accord partiel dans le domaine social et de la santé publique, en tenant dûment compte des structures nationales, régionales ou locales qui leur sont propres et de leurs compétences respectives, de favoriser l'éducation et l'intégration sociale des enfants et des jeunes atteints de troubles du spectre autistique, et, à cette fin :

- a. de prendre en compte, en tant que de besoin, dans leurs politiques, législations et pratiques, les principes énoncés et de mettre en œuvre les actions préconisées en annexe à la présente résolution ;
- b. se référant au Plan d'action du Conseil de l'Europe pour les personnes handicapées, de prendre les mesures d'évaluation et de suivi appropriées ;
- c. d'impliquer les organisations non gouvernementales représentatives des enfants et des jeunes atteints de troubles du spectre autistique et de leurs familles, dans la mise en œuvre des actions préconisées et leur suivi ;
- d. de promouvoir l'application de la présente résolution dans les domaines qui ne relèvent pas de la responsabilité directe des pouvoirs publics, mais dans lesquels ceux-ci exercent une influence ou jouent un certain rôle ;
- e. de veiller à ce que la présente résolution soit diffusée le plus largement possible auprès de toutes les parties intéressées, par exemple à travers des campagnes de sensibilisation et en coopérant avec la société civile.

Les personnes atteintes de troubles du spectre autistique sont des citoyens à part entière de l'Europe. Si elles bénéficient d'un niveau d'éducation approprié, elles peuvent être intégrées à la société et y apporter leur contribution.

I. Introduction

1. Les troubles du spectre autistique sont des troubles du développement d'origine biologique. Ils peuvent être de gravité variable mais ont toujours des effets potentiellement perturbateurs sur l'intégration sociale des personnes concernées et de leurs familles.
2. L'intégration dépend de la reconnaissance du fait que les personnes atteintes de troubles du spectre autistique présentent des besoins particuliers qui diffèrent qualitativement² des autres besoins spéciaux ; des connaissances et des approches spécifiques sont nécessaires pour répondre à ces besoins.

II. Considérations générales

1. Les États membres devraient mettre en place des législations, des politiques et des structures permettant d'atténuer les effets de l'autisme, de faciliter l'intégration sociale des intéressés, d'améliorer leurs conditions de vie et de promouvoir leur épanouissement et leur autonomie.
2. Dans le droit fil des instruments du Conseil de l'Europe et de la Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées, les États membres devraient non seulement veiller à ce que les personnes handicapées, y compris les personnes atteintes de troubles du spectre autistique ne subissent aucune discrimination dans les domaines de l'éducation, de la protection sociale et autres secteurs de l'action publique mais aussi assurer l'égalité des chances et mener des actions éducatives adaptées.
3. Les États membres devraient œuvrer en faveur d'un dépistage et d'un diagnostic précoce et accessible, d'évaluations individuelles, de la sensibilisation du public, de la formation des parents et des membres des nombreuses professions concernées, de l'égalité des chances en matière d'éducation et de formation, et de l'insertion sociale des intéressés.

III. Considérations spécifiques

Cette partie comprend 18 articles qu'il serait long et fastidieux d'énumérer ici mais qui ont tous une importance fondamentale dans plusieurs domaines. Elles définissent par le détail une véritable feuille de route à l'attention des États membres de l'union européenne.

La France, pour ne pas avoir respecté un certain nombre de ces recommandations, a été rappelée à l'ordre à plusieurs reprises par le Conseil de l'Europe.

Association Autistes dans la cité