

Observatoire-TSA

Veille Scientifique

N°1

Laetitia Baggioni et Evelyne Thommen

Août 2013

Afin de rendre compte de l'actualité concernant les troubles du spectre de l'autisme (TSA), nous avons choisi de mettre en évidence des travaux scientifiques dont les personnes concernées par cette problématique devraient être informées. Afin de réaliser cette veille, nous nous sommes abonnés à la feuille d'information d'Autism Speaks, nous analysons les publications dans les congrès et les actualités des publications scientifiques. Cette veille ne se veut ni exhaustive ni systématique. Elle reflète l'état de nos connaissances sur le sujet.

Pour ce premier numéro, nous avons sélectionné des publications concernant d'une part des questions générales comme la prévalence, les changements de diagnostic du DSM5 et les recommandations françaises sur les bonnes pratiques.

D'autre part, de nombreuses discussions animent la communauté scientifique concernant l'intervention auprès des enfants et les questions médicales. Nous présentons deux interventions qui concernent les enfants : le Early Start Denver Model (ESDM) et l'intervention par les pairs. Concernant les aspects médicaux, des marqueurs biologiques et l'usage de nouveaux médicaments sont présentés. On le voit, nos choix tentent de mettre en discussion quelques réflexions actuelles sur l'autisme dans le monde scientifique, la veille scientifique No 2, apportera un compte rendu des actualités scientifiques présentées au congrès de l'IMFAR 2013.

Quelques actualités générales

La prévalence des troubles du spectre de l'autisme

Il y a encore quelques années, les enfants présentant un syndrome d'Asperger n'étaient que très rarement repérés, seuls les cas d'autisme typique recevaient un diagnostic. Aujourd'hui, la prévalence des troubles du spectre de l'autisme ne cesse d'augmenter. Le « Center for disease control and prevention » aux Etats-Unis a publié ces chiffres récemment : 1 enfant sur 88 présenterait un trouble du spectre de l'autisme. Ce chiffre représente une augmentation de la prévalence de 23% en 3 ans. Il est indispensable de préciser ici qu'il n'est que peu probable que cette augmentation reflète une augmentation du trouble en lui-même. En effet, l'amélioration des outils de dépistage, qui deviennent de plus en plus sensibles et l'augmentation des connaissances des divers professionnels jouent un rôle majeur dans cette évolution. Le ratio filles-garçons ne varie que très peu avec 1/54 garçons pour 1/252 filles. Les auteurs de cette étude sur la prévalence de l'autisme soulignent le fait qu'il existe une différence importante entre les différentes ethnies, les outils et moyens de dépistage n'étant pas similaires.

En Suisse, nous ne trouvons pas de chiffres officiels concernant cette prévalence. En France, la HAS (Haute Autorité de Santé) parle d'un enfant sur 150, cette prévalence doit être semblable en Suisse.

Pour en savoir plus :

Prevalence of autism spectrum disorders : Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States. (2012). *MMWR Surveillance Summaries*, 61(3), 1-19.

<http://www.autismspeaks.org/science/science-news/top-ten-lists/2012/cdc-revises-estimate-autism-prevalence-1-88>

Les changements de diagnostic du DSM-5

Le 14 mai 2013, une nouvelle version du DSM est apparue : le DSM-5.

En résumé, les nouveaux critères diagnostiques sont les suivants (notre traduction) :

A. Déficits persistants de la communication sociale et des interactions sociales dans plusieurs contextes (3 domaines doivent être atteints)

B. Patrons de comportements, d'intérêts et d'activités restreints et répétitifs (dans 2 domaines sur 4)

Pour les critères A et B, il faut spécifier la sévérité de l'atteinte actuelle selon le support requis par accompagner la personne.

C. Les symptômes doivent être présents dans la petite enfance (mais peuvent ne pas être complètement manifestes tant que la demande sociale n'excède pas les capacités limitées).

D. Les symptômes entraînent des limitations cliniquement significatives dans le domaine social, celui des occupations ou d'autres sphères du fonctionnement dans la vie quotidienne.

E. Ces difficultés ne peuvent pas être expliquées par la déficience intellectuelle ou un grave retard de développement.

Dans les modifications des critères, nous relevons notamment que l'altération des interactions sociales et celle de la communication sont désormais regroupées sous le même chapeau, à savoir l'altération de la communication sociale.

Les spécificités sensorielles fréquemment observées dans l'autisme (hypersensibilité/hyposensibilité) sont désormais mentionnées dans le critère B du Trouble du Spectre de l'Autisme (comportements/activités restreints, répétitifs et stéréotypés). La grande nouveauté du DSM5 est la nécessité d'établir la sévérité des troubles en terme de besoin de soutien

Par ailleurs, les catégories diagnostiques sont grandement modifiées puisqu'un seul terme sera utilisé, celui de Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA, le terme anglophone étant Autism Spectrum Disorder - ASD). L'idée est alors d'être plus en accord avec les connaissances actuelles sur l'autisme. En effet, l'autisme est conçu comme un trouble unique avec des manifestations allant d'un bout à l'autre d'un même continuum. Plusieurs raisons sont à l'origine de cette notion de continuum d'un seul et même trouble :

- le syndrome d'Asperger et le trouble autistique n'ont que peu de différences. Le syndrome d'Asperger était utilisé pour qualifier la présence de comportements autistiques sans retard de langage, or aucune évidence scientifique n'a pu être apportée pour soutenir la distinction entre ces deux diagnostics ; seul le niveau de communication verbale diffère. Il a donc été jugé préférable de considérer ce trouble comme une des manifestations possibles du TSA. Ainsi, le terme « syndrome d'Asperger » a été retiré du DSM-5, les personnes concernées feront donc partie des TSA.
- le TED-NS est un terme sur utilisé qui entraîne des confusions dans les diagnostics. La distinction entre le TED-NS et le syndrome d'Asperger est bien souvent difficile à faire. Il est parfois utilisé comme un diagnostic par défaut lorsque des

symptômes d'autisme sont présents, mais que tous les critères ne sont pas remplis pour pouvoir poser un diagnostic de trouble autistique (ex : symptômes sous-seuil ou âge de début après 3 ans). Là encore, la notion de continuum prend son sens : le TED-NS serait également une des manifestations possibles du TSA. Ce terme n'apparaît donc plus dans le DSM-5.

- le DSM-5 encourage le diagnostic précoce. En effet, bien des jeunes enfants obtenaient jusqu'à lors un diagnostic de TED-NS car les symptômes observés tombaient sous seuil (les exigences sociales étant faibles avec un très jeune enfant il était difficile de mettre en avant des difficultés dans les interactions sociales ou la communication). A présent, la perspective d'un continuum prend tout son sens pour ces symptômes sous-seuils observés au plus jeune âge.
- Les manifestations de l'autisme varient au cours de la vie. En effet, de nombreuses études mesurant l'efficacité d'intervention montrent que le niveau de symptômes diminue suite à certaines prises en charge (voir études citées en pages 6-7).

D'autres modifications sont à noter dans le DSM-5. Les symptômes autistiques n'étant pas très saillants et ne s'observant que pendant une courte période du développement dans le syndrome de Rett, ce dernier ne paraît plus dans le TSA. De plus, le terme « TSA avec conditions médicales ou génétiques connues » sera utilisé lorsque le TSA est associé à un autre trouble tel que le syndrome de Rett (qui est une maladie somatique).

Le trouble désintégréatif de l'enfance est également exclu du Trouble du Spectre de l'Autisme. En effet, diverses études ont relevé des différences importantes entre ces deux troubles : une régression importante ainsi que la présence de symptômes physiques (notamment la perte du contrôle sphinctérien) sont observées dans le trouble désintégréatif de l'enfance et non dans le trouble autistique.

Nous notons également qu'au sein des troubles de la communication un nouveau diagnostic a fait son apparition, celui de trouble de la communication sociale (Social Communication Disorder). Les critères sont les suivants : des difficultés dans l'utilisation de la communication verbale et non verbale doivent être observées dans la période de développement précoce et doivent entraîner des perturbations fonctionnelles chez l'enfant. Notons que ces enfants ne présentent pas de comportements/activités restreints, répétitifs et stéréotypés. Nous pouvons d'ores et déjà supposer que certains enfants, pour lesquels un diagnostic de TED-NS était attribué jusqu'à présent, obtiendront désormais un diagnostic de trouble de la communication sociale.

Pour en savoir plus :

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed). Washington, DC: Author.

Les recommandations des autorités françaises

En mars 2012, la HAS (Haute Autorité de Santé) a publié un guide de recommandations de bonne pratique sur le sujet de l'autisme. Dans ces recommandations nous retrouvons 6 grands axes.

1. Considérer la famille dans son entièreté

Les parents de l'enfant ainsi que la fratrie doivent être associés au dispositif mis en place. La collaboration avec les parents concernant les évaluations, les interventions et les objectifs doit être une priorité et la fratrie doit être prise en compte dans le projet d'accompagnement proposé.

2. Evaluer régulièrement le développement de l'enfant

La première évaluation, à visée diagnostic, doit être effectuée dans les « 3 mois après la première consultation ayant évoqué un trouble du développement ».

Les évaluations de suivi du développement de l'enfant « visent à mettre en avant ses ressources, ses potentialités et ses capacités adaptatives et à déterminer ses besoins ». Elles doivent être effectuées de façon régulière par une équipe pluriprofessionnelle et doivent considérer l'entièreté du développement (communication, interactions sociales, cognition, émotions, comportement, autonomie, apprentissages, environnement familial et matériel).

3. Mettre en lien évaluations et projet personnalisé

Les résultats des évaluations doivent être partagés avec les parents et permettre la mise en place d'un projet personnalisé d'intervention adapté aux besoins spécifiques de l'enfant. Le plan d'intervention est alors clair et précis : les objectifs sont mentionnés aux parents et réévalués régulièrement à des échéances préétablies.

4. Intervenir précocement

Une intervention précoce (avant 4 ans), globale (concernant tous les domaines du développement de l'enfant) et coordonnée (avec les parents et les divers professionnels) doit être proposée dans les 3 mois suivant le diagnostic. Si une intervention globale n'est pas disponible dans ce délai, une intervention ciblée sur le développement de la communication doit être mise en place jusqu'à ce qu'une intervention globale soit possible. L'équipe d'intervention doit être formée et supervisée et offrir, dans un environnement adapté et structuré, un taux d'encadrement d'un adulte, et ce pour un enfant pour 20 à 25 heures par semaine.

5. Encadrer les prescriptions médicamenteuses

La HAS affirme qu'« aucun traitement médicamenteux ne guérit l'autisme ou les TED ». En revanche, elle met en avant le fait que certains traitements peuvent être « nécessaires au traitement de pathologies fréquemment associées aux TED ». Concernant les troubles du comportement, « il y a absence de consensus sur la stratégie médicamenteuse la plus appropriée ». Nous notons également que la prescription initiale de psychotropes doit être « instaurée de manière exceptionnelle » et que « ce traitement est temporaire ».

6. Assurer la cohérence, la continuité et la complémentarité des interventions

Le projet d'interventions proposé doit être cohérent avec le projet de vie de l'enfant. Un dossier commun aux différents professionnels constituant l'équipe d'intervention

doit être mis en place. Les périodes de transitions telles que les changements de structure ou d'équipe doivent être préparées et des échanges d'informations entre structures doivent être effectués. La HAS recommande aux professionnels impliqués dans l'accompagnement d'enfant autiste d'effectuer une formation tous les 2 ou 3 ans pour actualiser leurs connaissances.

Pour en savoir plus :

<http://www.has-sante.fr/>

<http://www.anesm.sante.gouv.fr/>

De nouvelles méthodes d'intervention

Un modèle d'intervention destiné aux plus petits : le Early Start Denver Model (ESDM)

L'intervention précoce est une des recommandations actuelles dans le domaine de l'autisme. Diverses études ont été réalisées pour évaluer les bienfaits d'une prise en charge dès le plus jeune âge. Le « Early Start Denver Model » -ESDM- (Rogers & Dawson, 2010) est un modèle qui propose une intervention basée sur le développement typique de l'enfant et destinée aux enfants ayant un trouble du spectre autistique.

Le programme propose d'intervenir de façon intensive (au minimum 20 heures par semaine) dès 12 mois et jusqu'à l'âge maximal de 60 mois. Le focus de l'intervention est placé sur le développement social. Il cherche en effet à augmenter l'intérêt social des jeunes enfants atteints d'autisme pour qu'ils puissent bénéficier des occasions d'apprentissages se présentant à eux. L'étude de Dawson *et al.* (2012) a mis en avant, en plus d'une amélioration du QI, du langage et du comportement adaptatif, des modifications du fonctionnement cérébral chez des enfants ayant bénéficié du programme ESDM. L'activité cérébrale a été mesurée lors de la présentation de stimuli sociaux (visages) et non sociaux (jouets). Les auteurs observent une normalisation du pattern d'activité cérébrale lié à l'attention sociale. Autrement dit, le pattern d'activité cérébrale (en lien avec la présentation de stimuli sociaux vs non sociaux) des sujets ayant bénéficié d'une intervention ESDM est plus similaire au pattern observé chez des sujets neurotypiques que ne l'est celui des sujets ayant suivi des interventions diverses. Les auteurs mettent en avant le fait que l'amélioration du comportement social est corrélée positivement à la normalisation du pattern d'activité cérébrale. Cela signifie que plus le fonctionnement cérébral d'enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme est similaire au fonctionnement typique plus le score à des tests évaluant le comportement social s'améliore. Notons que nous ne parlons ici que du fonctionnement cérébral spécifiquement en lien avec la présentation de stimuli sociaux versus non-sociaux. En 2012, Rogers *et al.* ont proposé une formation ESDM à des parents d'enfants présentant un risque de trouble du spectre de l'autisme. L'étude a révélé une amélioration des habiletés sociales des enfants, un gain développemental ainsi qu'une réduction des scores de symptômes d'autisme. Ces améliorations sont d'autant plus importantes que l'enfant est jeune et

que l'intervention des parents auprès de leur enfant est intensive. Ces résultats soutiennent les recommandations actuelles concernant la précocité et l'intensité des interventions destinées à ces enfants.

Pour en savoir plus :

Dawson, G., Jones, E.J., Merkle, K., *et al.* (2012). Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(11), 1150-1159.

Rogers, S.J., Estes, a., Lord, C., Vismara, L., Winter, J., Fitzpatrick, A., Guo, M, & Dawson, G. (2012). Effects of a brief Early Start Denver Model (ESDM)-based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders : A randomized controlled trial. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(10), 1052-1065.

Rogers, S.J., & Dawson, G. (2010). Early Start Denver Model for Young Children with Autism : promoting language, learning and engagement. Guilford Publication.

L'intervention en milieu scolaire : agir auprès des pairs

L'intégration scolaire des enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme est un sujet au cœur des polémiques. Une étude de Kasari, Rotheram-Fuller et Gulsrud (2012), comprenant 60 enfants atteints de trouble du spectre de l'autisme, a comparé les conséquences de 3 types d'intervention à l'école :

- intervention A : centrée sur l'enfant atteint d'autisme : un travail sur les stratégies permettant d'entrer en interaction avec autrui.
- intervention B : centré sur les pairs : un travail sur les stratégies permettant d'entrer en interaction avec l'enfant atteint d'autisme est effectué avec les pairs (enfants de la classe)
- intervention C : intervention A + B

Les résultats sont surprenants. L'intervention la plus efficace est celle centrée sur les pairs de l'enfant présentant un trouble du spectre de l'autisme. En effet, c'est dans cette condition que l'enfant en intégration fait le plus partie du réseau social qu'est la classe. Il est plus souvent considéré comme partenaire de jeu et moins fréquemment isolé pendant les récréations. Il est important de souligner un autre résultat important dans cette étude : une intervention auprès des pairs entraîne une amélioration des compétences sociales chez l'enfant en intégration scolaire. L'enseignante estime qu'il y a une amélioration des compétences sociales et l'enfant maintient un bon réseau social même lorsqu'il change de classe. Ce résultat montre que ce n'est pas uniquement l'attitude des pairs qui a changé, mais bel et bien les compétences de l'enfant en intégration scolaire qui ont évolué.

Pour en savoir plus :

Kasari, C., Rotheram-Fuller, E., Locke, J., & Gulsrud, A. (2012). Making the connection: randomized controlled trial of social skills at school for children with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53(4), 431-439.

Des découvertes sur le plan médical

Un marqueur biologique de l'autisme

Depuis bien des années, les scientifiques se penchent sur l'étude du fonctionnement cérébral des personnes présentant un trouble du spectre de l'autisme. Une étude récente, celle de Wolff *et al.* (2012) nous montre qu'il existe une différence au niveau des voies de communication utilisées par le « cerveau autiste » en comparaison à celle utilisée par le « cerveau neurotypique ». Nonante-deux enfants présentant un risque de trouble du spectre de l'autisme (enfants ayant un frère ou une sœur avec TSA) ont effectué plusieurs IRM de diffusion de l'âge de 6 mois à l'âge de 24 mois. Les résultats sont les suivants : des particularités sont observées sur les IRM de diffusion des enfants diagnostiqués par la suite comme présentant un TSA à l'âge de 24 mois. Ces différences par rapport au « cerveau neurotypique » sont observables dès l'âge de 6 mois, avant même que les symptômes ne soient évidents. Les auteurs parlent de la découverte d'un éventuel marqueur biologique de l'autisme et précisent que des recherches complémentaires doivent encore être effectuées pour envisager une intervention précoce préventive qui éviterait la survenue des symptômes.

Pour en savoir plus :

Wolff, J.J., Gu, H., Gerig, G., *et al.* (2012). Differences in white matter fiber tract development present from 6 to 24 months in infants with autism. *American Journal of Psychiatry*, 169, 589-600.

Un nouveau traitement médicamenteux : l'Arbaclofen

Une étude récente met en avant un traitement thérapeutique qui pourrait diminuer les symptômes de l'autisme : l'Arbaclofen (Berry-Kravis *et al.*, 2012). Une première étude prometteuse sur l'animal a démontré que la prise d'Arbaclofen chez le rat diminuait les comportements répétitifs et l'épilepsie. En 2012, Berry-Kravis *et al.* ont alors administré ce traitement à 63 personnes présentant un syndrome d'X-fragile. Parmi ces 63 participants, 1/3 présentait également un diagnostic d'autisme, les deux troubles étant fréquemment associés. Les résultats sont encourageants. En effet, les auteurs relèvent une amélioration globale du fonctionnement social des participants : l'évitement social et les troubles du comportement ont significativement diminué après le traitement.

Pour en savoir plus :

Berry-Kravis, E.M., *et al.* (2012). Effects of STX209 (arbaclofen) on neurobehavioral function in children and adults with fragile X syndrome : A randomized, controlled, phase 2 trial. *Science Translational Medicine*. 4, 152ra127.