

Conversations autour de l'autisme

Les connaissances médicales

Le Diagnostic clinique

L'autisme est un syndrome dont le diagnostic n'est encore pour l'instant que clinique. Il n'existe pas de marqueurs spécifiques et comme il s'agit d'un ensemble hétérogène, malgré les travaux intéressants de l'épidémiologiste Karine Nelson (Nelson, KB., 2001), il faudra s'attendre non pas à un mais à de nombreux marqueurs associés non pas à l'autisme mais à des sous entités différentes qu'ils caractériseront dans ce spectre.

Le syndrome est aujourd'hui défini de façon consensuelle *par la triade décrite par Kanner en 1943*, reprise dans les années 70 par Lorna Wing au Royaume Uni. En fait, il s'agit d'un trouble de la « boucle » : « perception sociale/ action finalisée »

Co-existent ainsi avant 36 mois (l'âge est important pour parler d'autisme) :

- Le déficit qualitatif de la perception sociale ou de l'intérêt pour les congénères
- Le déficit qualitatif de la communication non verbale et verbale
- Le déficit d'une motricité finalisée vers un but social et par contre l'existence d'une motricité stéréotypée ou centrée sur des autostimulations.

Les deux classifications internationales DSM IV (APA) ou CIM 10 (OMS) sont en complet consensus sur cette définition commune à toutes les pathologies qui affectent cette « boucle fonctionnelle » dédiée à la reconnaissance sociale de soi et de l'autre, à l'agentivité et à la communication.

Les méthodes standardisées ADI R (Autism Diagnostic Interview Revised, Rutter, M. & al., 1994) et ADOS G (Autism Diagnostic Observation Schedule Generic, Lord, C. & al. 2000) sont des questionnaires qui utilisent un algorithme qui permet de « resserrer » un peu le diagnostic car DSM IV et CIM 10 « ratissent » trop large, rassemblant un groupe trop hétérogène pour permettre de faire des études génétiques. Les consortiums internationaux qui travaillent sur les gènes de susceptibilité de l'autisme utilisent l'ADI R et ont centré leur recherche initialement sur des familles multiplex (plusieurs membres atteints). Toutefois même avec l'ADI-R, la typologie n'est pas encore assez fine pour discriminer des sous-groupes de façon satisfaisante.

La composante génétique et métabolique

Il existe à peu près une dizaine de loci liés à l'autisme, et quelques gènes de susceptibilité (Neurologines entre autres) déjà identifiés (voir banque de données OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man)

Les techniques génétiques évoluent rapidement et grâce aux puces ADN, on peut screener de plus en plus de marqueurs. L'ADN des familles multiplex est mis en commun « spoolé », (Autism Genetic Resource Exchange (AGRE) 2003) ce qui permet de travailler au niveau

international car la prévalence générale de l'autisme de 3 à 6 pour mille naissances reste faible et les familles ayant plusieurs germains (les frères et sœurs, pas les cousins !) atteints sont peu nombreuses à l'échelle d'un pays. La génétique de l'autisme implique un traitement industriel et la formation de consortium.(par ex : IMG SAC, PARISS)

Les mécanismes du syndrome commencent à s'éclaircir. On comprend mieux maintenant, pourquoi, inhiber l'expression d'un certain gène à un certain moment du développement, peut entraîner un syndrome autistique. Ce fut le cas pour la thalidomide qui inhibe l'expression du Hoxa 1 comme l'ont montré les travaux de Patricia Rodier en 1998. Lorsqu'on a repris les travaux de Millert et Strömmland (1994) sur les malformations causées par ce médicament dans les années 60,on a trouvé trente fois plus d'autistes que dans la population habituelle. Ces cas ont été corrélés à une administration de thalidomide entre 20 et 24 jours de gestation. C'est aussi le cas lors de l'administration pendant la grossesse d'antiépileptiques aussi courants et banalisés que l'acide Valproïque (Dépakine) ou l'ingestion d'alcool. La prévalence élevée du syndrome autistique en pouponnière pourrait aussi peut être s'expliquer par l'alcoolisme fœtal plus fréquent dans cette population.

Certains gènes impliqués sont des gènes de structure , d'autres de synaptogénèse (NLG 3 & NLG4) et interviennent dans la « circuiterie » de neurones qui traite nos comportements sociaux : le « hardware » social, d'autres sont des gènes de « ménage », jargon pour parler du métabolisme.

Toutefois la régulation de l'expression des gènes est complexe. Nos 32000 gènes sont présents dans les noyaux de toutes nos cellules mais ne s'expriment que dans certaines et à des moments particuliers. Leur expression est constamment modulée. Donc un gène peut être transmis avec des mutations ou être intact mais ne s'être pas exprimé au bon moment au cours du développement .Tout n'est pas héréditaire mais la communication entre les cellules se fait par l'expression des gènes.

Les bases neurologiques du syndrome

La définition neurologique de l'autisme indique qu'il s'agit *d'un trouble de la neuro-intégration et de la neuro-modulation sensorielle.*

On rejoint les travaux de Ornitz, E.M.,dans les années 60 sur l'implication dans l'autisme , du tronc cérébral (tectum et du tegmentum) qui est aussi l'endroit où se trouvent les noyaux d'origine des voies sérotoninergiques parmi les neuromédiateurs impliqués. Les travaux de Courchesne, E. (1987) sur le cervelet et ses projections fastigiales évoquent également ces défauts de neuro-modulation.

Les travaux de Dawson, G. parlent de « négligence spatiale développementale ». La reconnaissance des objets et des personnes implique des boucles thalamo-cortico-thalamiques.

A la neuro-intégration sensorielle opérée en thalamus, inconsciente à ce niveau, fait suite la formation d'un percept conscient grâce à la participation corticale : localisation dans l'espace (voie occipito pariétale dorsale : « où » se trouve l'objet perçu et « comment » l'atteindre et le manipuler ?), et contenu sémantique (voie ventrale : occipito-temporale : « quoi » ? et « quelle fonction » ?). A ce percept reconnu vient s'ajouter la valence émotionnelle associée grâce à la participation de l'amygdale (noyau hétérogène de 20 types cellulaires regroupés en 4 unités fonctionnelles)

Il faut donc s'attendre à ce que les dysfonctions observées en cortex temporal, en GTS postérieur (Gyrus temporal supérieur , Zilbovicius et al.) ne soient pas les seules anomalies que l'on retrouvera lorsque l'échantillon d'autistes qui supporte une IRM fonctionnelle pourra être étendu à d'autres sous groupes d'autistes qui pour l'instant sont trop difficiles à explorer.(phobies et angoisses liées à l'hyperactivité de l'amygdale ?)

Le gyrus fusiforme, spécialisé dans la reconnaissance des visages et des formes animées « biologiques », dont de récents travaux montrent l'hypoactivation (K.M. Dalton, 2005) , le cortex pariétal inférieur, aire 7 de Brodman spécialisée dans le traitement de l'espace et la partie postérieure du GTS , spécialisée avec V5 dans le traitement du mouvement biologique et de la perception du corps (EBA : Extra-striate Body area), l'insula et le cortex vestibulo-insulaire (projections des canaux semi-circulaires : représentant le corps dans ses trois dimensions géométriques spatiales) ou l'insula recevant les projections du nerf vague (sensations viscérales de soi) sont des structures impliquées dans la construction du référentiel « je » et dans la conscience de soi et « l'agentivité »

Les noyaux de la base : le noyau caudé (pacemaker et détecteur de synchronies et à l'inverse, instrument de l'analyse « discrete » du percept en objets distincts) , les fameux « 40 HZ » de l'intégration sensorielle thalamique (Crick and Koch, 1990 et Rodolfo Llinas, 1994) le pulvinar, filtre attentionnel thalamique et les colliculi du tectum font probablement partie de la circuiterie primitive automatique et non consciente de l'orientation et de l'attention directionnelle focalisée sur les personnes (Hess, 1981 : « centre de pilotage des synergies motrices ») . Ces derniers sont les premières « tables de mixages » son et lumière qui permettent de percevoir un stimulus dans l'espace et de s'orienter ver lui.

L'amygdale et l'hippocampe sont aussi impliqués et cités en particulier par Margaret Bauman (Bauman, M. ; Kemper,T., 1994) en études post mortem. L'amygdale établit la liaison entre les structures corticales de la cognition (reconnaissance de soi et de l'autre, reconnaissance des objets et les valences émotionnelles dont elle dote le percept lorsqu'il est reconnu. Edelson (2003) puis Kim M. Dalton (2005) reprennent la thèse du regard œil / œil aversif en démontrant en IRM l'hyperactivité de l'amygdale et de l'hypoactivation du gyrus fusiforme lorsque la personne avec autisme croise le regard avec une autre.

Enfin le cortex préfrontal orbito-médian est lui même impliqué dans la modulation de l'amygdale puisqu'il est capable de freiner ou d'éteindre la réaction de peur alimentée par l'amygdale (Schultz, Romanski, & Tsatsanis, 2000).

Connaissances pharmacologiques

Au sujet de la neuro-modulation défectueuse, certains enfants autistes sont suivant les moments hyper ou hypoesthésiques, hypo ou hyperacousiques, très sensibles ou pas sensibles à la lumière, hypo ou hyperactifs, hypo ou hypertoniques, hypercoléreux ou apathiques etc. Il est intéressant de noter que le système glutamatergique qui est excitateur (AAE) via ces récepteurs NMDA, AMPA, et parfois inhibiteur par ses récepteurs Kainate et métabotropiques, est aussi la voie de production du GABA qui, lui est inhibiteurle plus souvent.. C'est une même voie métabolique avec des effets polaires.

Le dérèglement de ce système peut à lui seul expliquer un grand nombre des symptômes de l'autisme.

L'élévation de la sérotonine intra plaquettaire dans la circulation périphérique est élevée dans un tiers des cas de syndrome autistique, mais il pourrait s'agir d'un mécanisme de

compensation destiné à diminuer l'excitation glutamatergique. Il en est de même pour l'élévation des endorphines (J. Panksepp, 1987) que l'on trouve dans le plasma d'un sous-groupe d'autistes.

En faveur encore d'une hypothèse glutamatergique ou GABAérgique, il est tout à fait important de constater que 30% des adultes avec autisme présentent des anomalies EEG ou une comitialité parfois d'apparition tardive à l'adolescence.

Les mécanismes du syndrome autistique et les différentes entités pathologiques qui le constituent, seront certainement mieux connus dans les années à venir mais ce n'est pas pour autant qu'une amélioration de la prise en charge suive. En ce qui concerne la trisomie 21, les gènes dupliqués et les erreurs métaboliques qui en découlent sont connues mais l'évolution de l'enfant trisomique dépend plus de son éducation que de sa prise en charge médicale. Le médical et le pédagogique sont des domaines complémentaires différents qui doivent être confiés à des experts différents. Ce ne sont ni les même métiers ni les même compétences.

Les méthodes éducatives

Le point d'accord entre toutes les tendances est que la prise en charge doit être le plus précoce possible si on veut éviter un sur handicap.

On peut considérer qu'il existe des méthodes de « rééducation » spécifiques et des méthodes éducatives plus générales qui sont celles de l'éducation de n'importe quel enfant «normo typique ».

Parmi les méthodes de prise en charge thérapeutiques, certaines sont d'inspiration « mentalistes » et d'autres « comportementalistes ».

Par mentaliste, on entend que l'explication donnée à un comportement, normal ou déviant peu importe, est à rechercher en amont dans son histoire. Ce comportement est la résultante d'une pensée élaborée par des instances psychiques (modèle issu des idées freudiennes) et en particulier par le « moi », lui-même fruit de l'histoire de l'individu. C'est à dire l'individu pense d'abord puis agit. Les causes de son action sont à rechercher en amont dans ce modèle. Lorsqu'il y a dysfonctionnement ou pathologie, l'explication et la stratégie de résolution sont, elles aussi la réflexion ou l'action en amont.

Dans la pensée béhavioriste, très Darwinienne, le comportement est compris comme ayant été sélectionné par les réponses de l'environnement qui l'ont suivi en lui apportant un avantage lors d'expériences antérieures. Le comportement est « opérant ». La théorie de l'apprentissage a été énoncée par Skinner. C'est en aval qu'il faut chercher la cause de l'opérant, dans les contingences de renforcement. La stratégie d'intervention est inversée. L'apprentissage est inconscient dans un premier temps. La pensée est conçue non pas comme un préalable à l'action qui la suivrait mais comme la prise de conscience à posteriori de l'action qui la précède. L'action qui est suivie de bénéfiques est sélectionnée ce qui est à l'origine du répertoire de comportements qu'un individu présente à un moment donné.

La neurophysiologie de la conscience que ce soient dans les travaux de Ramachandran ou de A. Damasio semblent aller dans ce sens. L'« onde cognitive » nécessite 300 ms alors que l'activation des aires du mouvement, l'intention motrice ou les affordances sont antérieures. En ce qui concerne l'émotion, les réponses de l'amygdale en ce qui concerne la peur sont infiniment plus rapides (80 à 120 ms) que celle de la prise de conscience.

Le programme TEACCH, d'inspiration piagétienne est plus constructionniste que comportementaliste. Il a été développé par E.Schopler, psychologue et sa femme M.Lansing, éducatrice, dans les années 70 d'abord en Caroline du Nord puis s'est étendu à certains autres états des USA et du reste du monde.(traduit par moi même et publié aux éditions Masson dans les années 80). C'est un programme de Santé Publique pris en charge financièrement par l'état, regroupant des centres de ressources et de diagnostic autour des universités et des structures intégrées dans les écoles et des lieux de vie et de travail. Il a permis la sortie de nombreux autistes des hôpitaux psychiatriques où leurs conditions de vie étaient déplorables. L'environnement proposé à ces personnes avec autisme qui avaient passé des années chronicisées est particulièrement structuré. Le déficit des fonctions exécutives est suppléé par la disposition de l'espace et les informations sur le déroulement des activités et les consignes s'appuient sur des aides visuelles ou concrètes. Le programme individuel de chaque personne est élaboré sur mesure après évaluation des compétences, points forts et émergences à l'aide d'outils tels que le PEP (profil psycho-éducatif) pour les enfants jusqu'à 10 ans puis l'AAPEP pour les adolescents et les adultes. L'évaluation des intérêts de l'enfant , de ses motivations et de ses émergences ainsi que des priorités servent à déterminer des buts décomposés en objectifs éducatifs puis évalués.

Dans les années 80, en France, il y avait une véritable guerre de religion entre comportementalistes et mentalistes structuralistes le plus souvent freudiens. Faire éditer Schopler fut une véritable épopée.

D'autres techniques de rééducation vont s'adresser particulièrement au débordement sensoriel ou à la composante de non-conscience du corps propre ou de non-perception des autres. of Techniques d'intégration sensorielles comme le SAIT (Sensory Auditory Integration Training) , la méthode Tomatis reprise par Berard, la holding thérapie, le packing ou en général, les techniques de psychomotricité, les TED de Lelord : thérapies d'échange et de développement, ont pour but d'aider la prise de conscience du corps dans l'espace, de soi et de l'autre . Certaines de ces méthodes sont purement empiriques mais découlent parfois d'observation décrites dans des témoignages d'autistes ayant évolué de façon satisfaisante comme par exemple celui de Temple Grandin qui s'était construit une machine artisanale pour se serrer elle-même et ainsi calmer sa surstimulation sensorielle.

Les méthodes comportementales comme ABA (Applied Behavior Analysis : Analyse du comportement appliquée) a été mise au point initialement en Californie à l'UCLA par I. Lovaas qui appliqua Skinner puis développée plus récemment par Ron Leaf (« a work in progress ») ou Koegel etc.

Les techniques comme IBA (intensive Behavior analysis) et ABA sont basées sur la théorie de l'apprentissage et appliquent à l'autisme les principes comportementalistes.

La triade ABC (Antecedant / Behavior/ Consequence) est à la base de la technique des DTT (essais distincts multiples). Elles comportent un programme de techniques de modification du comportement et de développement de compétences enseignées pas à pas après analyse de tâche et décomposition en toutes petites étapes.

Le développement de comportements « pivots » : attention conjointe, imitation, traitement d'information multimodale et coopération font le « lit » d'apprentissages plus complexes. *Attention conjointe, compliance, coopération et imitation ne sont pas laissés à un développement improbable mais sont systématiquement enseignés jusqu'à devenir automatiques.*

Des progressions éducatives sont enseignées avec pratique intensive (autour de 40 heures par semaine) et très segmentée en petits exercices définis après une analyse de tâche rigoureuse. L'enseignement se fait par tout petits fragments : Discrete Trial Teaching , DTT (enseignement par essais distincts multiples).

Le comportement verbal Skinnerien (1957) est à la base de méthodes qui cherchent à développer le langage dans son aspect pragmatique. A la place de renforçateurs artificiels, l'aspect de « requête » (Mand) du langage est utilisé. L'enfant obtient ce qu'il demande comme renforçateur. L'expression du langage est centrale basée sur les motivations de l'enfant. Les commentaires (Tact), l'obtention d'information liée à l'usage des questions au moyen des pronoms d'interrogation (5 W : who, what, where, why, when) puis les aspects intra-verbaux sont ensuite enseignés. Ces techniques commencent à s'étendre parmi les parents de jeunes enfants qui demandent de plus en plus ce type de prise en charge. Elles sont de plus en plus utilisées à l'extérieur de la France qui jusqu'à présent proposait surtout des méthodes de prise en charge psychodynamiques.

L'hostilité à l'égard de Lovaas tenait à l'emploi dans les années 60 de méthodes aversives. Elles ont par la suite été légiférées aux USA et uniquement employées dans les cas d'auto-mutilations sévères mettant en jeu la destruction d'organes (par exemple auto-mutilations sur les yeux) ou le pronostic vital. Elles ont été très décriées parfois à juste titre d'ailleurs mais souvent par des équipes qui n'hésitaient pas à attacher ce même type de patient à longueur de journées voire même d'années sans aucune législation.

A propos du « dressage »

Lorsqu'une personne ne perçoit pas l'environnement ou au contraire le perçoit trop, si elle est submergée par celui-ci du fait des variations de sa modulation sensorielle, il y a toujours un degré de contrainte à le lui imposer. Mais « la pire agression que l'on peut faire à un autiste est de ne pas l'éduquer et de le laisser croupir dans son autisme » disait avec justesse S.Tomkiewicz.

Très souvent lorsque l'on rééduque la perception de l'autre et l'attention, on « impose » sa présence à l'enfant. S'il est « socio-phobique », gêné ou submergé et qu'il trouve le contact humain aversif, les échanges sociaux ne lui seront pas toujours plaisants. Il en est de même pour le langage : si on souhaite qu'un mot soit prononcé, il est nécessaire de créer des situations ou des scénarii (E° : Establishing Operation) où il manque cette chose à l'enfant qui la veut très fort. Dans ce cas, il est souvent utile de se placer entre l'enfant et l'objet voulu. C'est souvent désagréable pour l'enfant de n'avoir pas ce qu'il veut immédiatement mais c'est la seule façon d'obtenir une demande et d'exister dans son champs attentionnel.

La « négligence spatiale » ou l'indifférence aux personnes ou l'hypersensibilité aversive à ces stimuli implique de s'imposer dans le premier cas et de désensibiliser par exposition progressive dans le second. Les méthodes actuelles de prise en charge précoce de type comportemental sont mal connues en France actuellement mais elles donnent de bons résultats et les familles qui sont de plus en plus informées en particulier par le net , s'attendent à ce que les professionnels les connaissent, les maîtrisent ou tout au moins s'ils ne souhaitent pas les employer, qu'ils sachent pourquoi et que leur critique soit fondée sur des connaissances et non des idéologies.