

Chapitre 1 : Les troubles du spectre autistique

Les troubles du spectre autistique sont des troubles développementaux chroniques qui peuvent influencer la façon dont la personne comprend ce qu'elle voit, ce qu'elle entend et ce qu'elle ressent. Cela lui cause des difficultés sur le plan des relations sociales, de la communication et du comportement.

Le *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM-IV)* (American Psychiatric Association, 1994) définit les troubles du spectre autistique comme des troubles envahissants du développement caractérisés par :

- l'altération qualitative des interactions sociales;
- l'altération qualitative de la communication;
- le caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités.

C'est un trouble neurobiologique complexe qui touche le fonctionnement du cerveau.

Les symptômes des troubles du spectre autistique peuvent se présenter dans des combinaisons variées et s'accompagnent parfois d'autres troubles¹. Si, dans le cas d'autisme profond, le niveau intellectuel est toujours bas, plusieurs personnes ayant des troubles du spectre autistique ont une intelligence normale en dépit d'anomalies cognitives (par exemple, formes du raisonnement, décodage difficile des situations, etc.). On distingue souvent cet écart en parlant de troubles du spectre autistique de haut niveau et de bas niveau.

On observe également une vaste gamme de difficultés sur le plan du langage expressif et réceptif. On estime qu'une proportion élevée (jusqu'à 50 pour cent) de personnes n'acquièrent pas le langage fonctionnel. Chez celles qui l'acquièrent, ce langage peut avoir des qualités inhabituelles et des fonctions de communication limitées.

Toutes les personnes souffrant de troubles du spectre autistique ont des difficultés sur le plan des interactions et des comportements sociaux, mais le degré et le type de ces difficultés varient. Certains autistes se replient sur eux-mêmes, tandis que d'autres sont hyperactifs et maladroits dans leurs approches sociales. Ils peuvent faire preuve d'une attention sélective, d'une résistance au changement, de champs d'intérêt limités ou de comportements obsessionnels. Ils ont souvent une réaction atypique aux stimulations sensorielles et présentent parfois des comportements physiques inhabituels en battant des mains, en tournant sur eux-mêmes ou en se balançant. Aussi, ils peuvent utiliser certains objets de

¹ Bristol et al., 1996; Minshew, Sweeney et Bauman, 1997.

façon non conventionnelle ou démontrer un attachement inhabituel à l'égard de certains objets.

Si les personnes atteintes de troubles du spectre autistique possèdent des caractéristiques communes, chacune a cependant un profil unique. De plus, la forme et l'étendue des difficultés peuvent évoluer au fil du temps. Bien qu'il existe des caractéristiques communes associées aux troubles du spectre autistique, il est important de faire le lien entre cette information et les connaissances sur les champs d'intérêt spécifiques, les habiletés et la personnalité de chacun.

La prévalence

Le taux de prévalence généralement reconnu pour les troubles du spectre autistique est de 4 à 5 cas sur 10 000 naissances. Cependant, selon des estimations récentes, ce taux peut s'élever à 1 sur 500 si on élargit le spectre des troubles de l'autisme². La prévalence est plus forte chez les garçons. Le taux varie selon la définition, mais des études révèlent que le ratio garçons-filles se situe entre 4 : 1 et 5 : 1.

Les causes

On connaît mal la cause ou l'ensemble des causes des troubles du spectre autistique. On croit de plus en plus que les troubles du spectre autistique résultent d'un état génétique et que plusieurs gènes entrent en jeu³. Le mode de transmission génétique étant complexe, les scientifiques s'attardent plutôt à découvrir les gènes impliqués et la façon dont ils sont touchés. Jusqu'à présent, il semble que pour au moins un sous-groupe significatif de personnes ayant des troubles du spectre autistique, la susceptibilité génétique diffère d'une famille à l'autre (c'est-à-dire que les gènes responsables varient d'une famille à l'autre⁴). On pense que des événements précoces de la vie, par exemple des complications pendant la grossesse et des facteurs contextuels, interagissent avec la susceptibilité génétique.

Les troubles du spectre autistique sont associés à un certain nombre de causes biologiques, bien qu'aucune ne soit unique à ce syndrome. Par exemple, les troubles du spectre autistique peuvent avoir des liens avec la sclérose tubéreuse de Bourneville, le syndrome du X fragile ou certaines anomalies trisomiques. Beaucoup de spécialistes considèrent les troubles du spectre autistique comme une « voie terminale commune », puisqu'il existe beaucoup de causes possibles.

Récemment, divers types de recherches, notamment des études en neuro-imagerie, des études électro-encéphalographiques, des études sur des tissus prélevés à l'autopsie et des études neurochimiques, ont permis d'approfondir les éléments qui caractérisent les fondements biologiques des troubles du spectre autistique. Le cerveau des personnes atteintes de

² National Research Council, 2001.

³ Bristol et al., 1996; Rutter et al., 1997.

⁴ Szatmari et al., 1998.

troubles de ce type semble avoir des différences structurelles et fonctionnelles par rapport à celui d'autres personnes. Ainsi il y a régulièrement, au bout de quelques années, une augmentation du poids et du volume cérébral. Cette anomalie est sans doute due à la subsistance de cellules et de synapses qui disparaissent habituellement à un stade précoce du développement de l'enfant. On a découvert des anomalies dans le tronc cérébral et les nerfs crâniens. Les recherches en cours pourraient un jour nous permettre d'identifier les gènes exacts et les autres facteurs associés aux troubles du spectre autistique⁵.

Le diagnostic

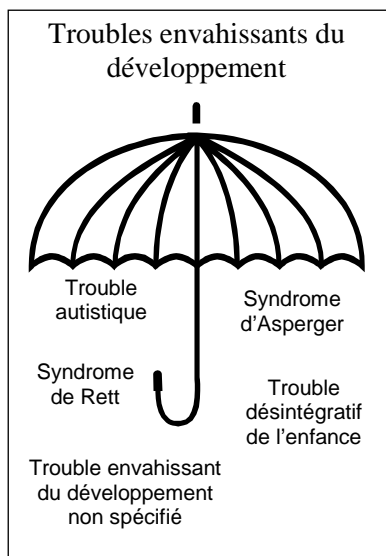
À l'heure actuelle, des évaluations standardisées (type ADOS, ADI) associées à des examens cliniques spécialisés permettent d'établir avec une relative validité si une personne présente des troubles du spectre autistique. Ces examens comportent cependant une marge d'erreurs, au moins jusqu'à 4 ou 5 ans, et devraient d'être faits par des équipes spécialisées. En général, c'est un pédiatre, un pédopsychiatre ou un psychologue clinicien possédant de l'expertise dans le domaine des troubles du spectre autistique qui effectue le diagnostic. Idéalement, l'évaluation et le diagnostic sont effectués par une équipe multidisciplinaire formée d'un pédiatre ou d'un pédopsychiatre, d'un psychologue et d'un orthophoniste. Souvent, le psychologue procède à des évaluations visant à recueillir des renseignements sur le développement et le comportement, tandis que l'orthophoniste évalue les comportements liés à la parole, au langage et à la communication. On effectue une évaluation médicale afin d'exclure d'autres causes possibles des symptômes, car beaucoup de caractéristiques connexes aux troubles du spectre autistique accompagnent également d'autres troubles. On discute des antécédents médicaux et développementaux chez les parents. On fusionne ensuite cette information à celle tirée des autres évaluations pour formuler une description d'ensemble et exclure d'autres facteurs contributifs.

Les professionnels posent un diagnostic des troubles du spectre autistique en fonction de la présence ou de l'absence de certains comportements, symptômes caractéristiques et retards du développement. Les critères sont décrits dans le *DSM-IV* et dans la *Classification internationale des maladies* (Organisation mondiale de la santé, 1993).

Le *DSM-IV* classifie les troubles du spectre autistique au sein d'un groupe de troubles envahissants du développement (TED). Le terme général TED décrit les troubles qui causent une altération grave du développement de l'interaction sociale réciproque et des capacités de communication et la présence de comportements, d'intérêts et d'activités stéréotypés. Les conditions faisant partie de la catégorie TED dans le *DSM-IV* sont les suivantes :

- trouble autistique;
- syndrome d'Asperger;
- syndrome de Rett;

⁵ Rodier, 2000.



- trouble désintégratif de l'enfance;
- trouble envahissant du développement non spécifié (TED-NS).

Il semble que certains de ces termes de diagnostic soient utilisés de façon interchangeable tant dans la documentation que par les praticiens. Le terme « troubles du spectre autistique » (TSA) est parfois employé pour décrire l'autisme et d'autres états compris dans la classification des TED. Ce terme englobe parfois tous les états de la catégorie des TED, mais il peut aussi désigner uniquement les TED-NS. Lorsque des spécialistes de différentes disciplines travaillent ensemble à aider des élèves, il est important de clarifier l'emploi de la terminologie, d'autant plus qu'on parle maintenant d'autistes à haut niveau pour caractériser ceux dont les capacités intellectuelles sont totalement ou en partie sauvegardées.

Les critères du *DSM-IV* pour les troubles du spectre autistique sont inclus ci-dessous.

Critères du trouble autistique tirés du *DSM-IV* (299.00)⁶

- A. Un total de six (ou plus) parmi les éléments décrits en (1), (2) et (3), dont au moins deux de (1), un de (2) et un de (3) :
- (1) Altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :
 - (a) altération marquée dans l'utilisation, pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes;
 - (b) incapacité à établir des relations avec les pairs, correspondant au niveau du développement;
 - (c) le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes;
 - (d) manque de réciprocité sociale ou émotionnelle.
 - (2) Altération qualitative de la communication, comme en témoignent au moins un des éléments suivants :
 - (a) retard ou absence totale de développement du langage parlé (sans tentative de compensation par d'autres modes de communication, comme le geste ou la mimique);
 - (b) chez les sujets maîtrisant suffisamment le langage, incapacité marquée à engager ou à soutenir une conversation avec autrui;
 - (c) usage stéréotypé et répétitif du langage ou langage idiosyncrasique;

⁶ Reproduit avec la permission de *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition* (p. 70–71). Copyright 1994 American Psychiatric Association.

- (d) absence d'un jeu de « faire semblant » varié et spontané, ou d'un jeu d'imitation sociale correspondant au niveau de développement.
- (3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :
 - (a) préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêts stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation;
 - (b) adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels;
 - (c) gestes stéréotypés et répétitifs (p. ex., battements ou torsions des mains ou des doigts, mouvements complexes de tout le corps);
 - (d) préoccupations persistantes pour certaines parties d'objets.
- B. Retard ou caractère anormal du fonctionnement, débutant avant l'âge de trois ans, dans au moins un des domaines suivants :
 - (1) interactions sociales,
 - (2) langage nécessaire à la communication sociale,
 - (3) jeu symbolique ou d'imagination.
- C. Une échelle de développement, appelée CHAT R, est actuellement utilisée pour repérer les anomalies chez les enfants de moins de trois ans.

Autres troubles envahissants du développement

La catégorie de diagnostic connue sous le nom de troubles envahissants du développement comprend : le trouble autistique, le syndrome d'Asperger, le syndrome de Rett, le trouble désintégratif de l'enfance et les troubles envahissants du développement non spécifiés. Tous ces troubles ont des caractéristiques communes. Il existe cependant des différences dans certains aspects tels le nombre de symptômes, l'âge du patient à l'apparition du trouble, le mode de développement et le niveau de fonctionnement cognitif.

Le *DSM-IV* emploie le terme « syndrome d'Asperger ». Dans le présent ouvrage, nous utilisons aussi le terme « syndrome d'Asperger », qui correspond à l'usage dans la documentation actuelle sur le sujet.

Le syndrome d'Asperger

Le syndrome d'Asperger et les troubles du spectre autistique ont beaucoup de caractéristiques semblables. Les personnes ayant le syndrome d'Asperger démontrent des difficultés importantes à l'égard de l'interaction sociale. Elles ont également tendance à adopter des structures de comportement stéréotypées. Le chapitre 9 du présent guide comprend de l'information spécifique sur les caractéristiques des élèves

ayant le syndrome d'Asperger et des suggestions de stratégies à employer en classe.

.....
Pour plus de détails sur le syndrome d'Asperger, se reporter aux pages 131 à 137.
.....

Contrairement aux personnes ayant des troubles du spectre autistique, celles qui ont le syndrome d'Asperger n'éprouvent de retard significatif sur le plan clinique ni dans le développement du langage, ni dans le développement cognitif. En général, elles ont moins de difficulté que les personnes atteintes de TSA à développer les capacités d'autonomie, le comportement adaptatif et la curiosité, caractéristiques normales pour les enfants de leur âge.

Le syndrome de Rett

Le syndrome de Rett ne se manifeste que chez les filles. Il se caractérise par l'apparition de troubles importants suivie d'une période d'au moins cinq mois de développement normal. Les filles ayant le syndrome de Rett ont tendance à se tordre les mains à répétition et ont souvent de la difficulté à faire des mouvements volontaires de la main. Il semble aussi y avoir chez ces enfants un ralentissement du développement du cerveau et une apparition progressive de troubles moteurs. Comme pour tous les types de troubles du spectre autistique, les filles ayant le syndrome de Rett éprouvent de sérieux problèmes de communication et d'interaction sociale. Le syndrome de Rett est beaucoup moins courant que le trouble autistique.

Le trouble désintégratif de l'enfance

Le trouble désintégratif de l'enfance se caractérise par une régression dans plusieurs domaines, par exemple : langage expressif et réceptif, compétences sociales, comportement adaptatif, jeu, habiletés motrices, contrôle vésical ou anal, après une période de développement normal d'au moins deux années. Les personnes atteintes de ce trouble éprouvent également des difficultés significatives à communiquer et des problèmes d'interaction sociale; leurs comportements et intérêts sont restreints, répétitifs et stéréotypés. Le trouble désintégratif de l'enfance, aussi appelé « démence de Heller », est beaucoup moins courant que le trouble autistique.

Les troubles envahissants du développement non spécifiés (TED-NS)

Les personnes visées par le diagnostic des TED-NS ne présentent pas tous les critères énumérés ci-dessus pour retenir le diagnostic d'autisme. Il s'agit souvent d'un diagnostic d'attente qui a son intérêt puisqu'il permet d'intervenir précocement auprès d'un élève dont le dysfonctionnement dans les interactions sociales réciproques, dans les modes d'expression ou dans les préoccupations inhabituelles se caractérise par des manifestations atypiques ou incomplètes. Beaucoup de personnes atteintes de TED-NS ne donnent pas lieu à un diagnostic de trouble du spectre autistique, soit parce que leurs symptômes se développent plus tard que prévu par les critères diagnostiques, soit parce qu'elles présentent des symptômes non mentionnés dans ces critères. Les personnes

présentant des déficiences au niveau social ou communicationnel, ou des comportements ou intérêts stéréotypés, mais qui ne répondent aux critères d'aucun trouble envahissant du développement reçoivent généralement un diagnostic de TED-NS.

Quelques mythes associés aux troubles du spectre autistique

Voici quelques mythes entourant les troubles du spectre autistique.

Mythe n° 1 : Tout individu ayant des troubles autistiques évite les contacts visuels et sociaux.

Puisque les personnes ayant des troubles du spectre autistique forment un groupe diversifié, on peut difficilement employer le déterminant « tout » quand on décrit les personnes touchées par ce syndrome. Malgré la gêne en situation sociale qui caractérise les TSA, beaucoup d'autistes font preuve d'un certain degré d'intérêt social et font régulièrement l'effort d'initier des interactions sociales. Beaucoup d'autistes présentent aussi des signes affectifs et préfèrent les activités sociales aux activités individuelles.

Mythe n° 2 : Les personnes ayant des troubles du spectre autistique possèdent des aptitudes ou des talents extraordinaires; elles sont notamment capables de mémoriser des faits, d'effectuer des calculs mentaux complexes ou de composer de la musique.

La grande majorité des personnes ayant reçu un diagnostic de troubles du spectre autistique ne sont pas des génies comme le personnage-titre du film à succès *Rain Man*. Cependant, beaucoup de ces personnes développent leurs aptitudes de façon inégale ou dispersée. Certaines aptitudes ressortent donc davantage que d'autres.

Mythe n° 3 : Les troubles du spectre autistique sont causés par l'attitude froide, distante ou perturbée des parents.

Bien qu'on ne connaisse pas encore toutes les causes des troubles du spectre autistique, il a été prouvé empiriquement que les parents d'enfants chez qui on diagnostique ces types de troubles ne sont pas différents des autres parents. Il est maintenant généralement reconnu que les troubles du spectre autistique sont d'origine neurologique et déjà acquis à la naissance, sont apparents soit dès les premières semaines de la vie, soit se révèlent avant la troisième année de l'existence.

[Cette page est intentionnellement laissée en blanc.]