

Les troubles envahissants du développement

spectre de l'autisme ou diagnostic fourre-tout ?

Laurent Mottron et Chantal Caron

Les trois derniers patients atteints d'un trouble envahissant du développement que vous avez vus n'ont apparemment rien en commun. L'un ne parle pas à 12 ans, semble souffrir d'une déficience intellectuelle et agite ses doigts devant ses yeux une grande partie de la journée. Il est le seul dont les symptômes ressemblent à ceux de l'autisme que vous avez appris à la faculté. Le second est premier de sa classe en mathématiques, a parlé tôt et parle toujours beaucoup, mais... surtout de mathématiques. Le troisième ressemblait au premier à 3 ans, mais plutôt au second à l'âge adulte. Toutefois, lorsque vous l'avez rencontré pour le suivi de sa sclérose tubéreuse, vous n'avez remarqué chez lui aucune particularité psychologique. Vous avez parfois l'impression que le diagnostic de « trouble envahissant du développement » constitue un fourre-tout. Qu'est-ce qui réunit ces trois personnes ? Combien y a-t-il de sortes de troubles envahissants du développement ?

LA CLASSIFICATION des maladies mentales¹ comporte cinq troubles envahissants du développement (TED), qui ne sont toutefois pas présents à la même fréquence ni de même nature (*encadré 1*). Il y a d'abord les trois syndromes qui composent le spectre autistique : l'autisme proprement dit (prévalence de 1-2/1000), le syndrome d'Asperger (0,5-1/1000) et les troubles envahissants du développement non spécifiés (3-5/1000). Ces trois syndromes se caractérisent par la même série de signes possibles (*encadré 2*), mais se différencient par une sélection particulière de ces signes¹. Le spectre autistique ressemble à une couleur de moins en moins saturée : très soutenue pour l'autisme (des signes des trois aires sont là), moins soutenue pour le syndrome

Encadré 1

Les cinq troubles envahissants du développement

Les cinq troubles envahissants du développement se divisent en deux catégories :

- 1. Trois sont diagnostiqués à partir d'une même série de signes cliniques :**
 - le trouble autistique ;
 - le syndrome d'Asperger ;
 - le trouble envahissant du développement non spécifié.
- 2. Deux n'appartiennent pas au spectre autistique :**
 - le syndrome de Rett ;
 - le trouble désintégratif.

Le Dr Laurent Mottron, psychiatre, est chercheur et clinicien en autisme à l'Hôpital Rivière-des-Prairies et professeur titulaire au Département de psychiatrie de l'Université de Montréal. La Dre Chantal Caron, psychiatre, exerce à la Clinique d'évaluation des troubles envahissants du développement de l'Hôpital Rivière-des-Prairies, à Montréal. Elle est aussi responsable de la formation médicale continue du programme des troubles neurodéveloppementaux de ce même hôpital.

d'Asperger (il ne doit pas y avoir de retard de langage cliniquement significatif ni de déficience intellectuelle) et encore moins soutenue pour les troubles envahissants du développement non spécifiés (les signes autistiques sont présents en nombre ou en qualité insuffisante pour satisfaire aux critères des deux syndromes précédents). Les deux autres TED, soit le syndrome de Rett et le trouble désintégratif (*tableau I*), n'appartiennent pas au spectre autistique. Bien que les domaines atteints et l'effet du trouble sur l'adaptation soient

Encadré 2

Les signes des troubles envahissants du développement

Le trouble autistique, le syndrome d'Asperger et le trouble envahissant du développement non spécifié sont tous trois diagnostiqués à partir d'un amalgame des signes suivants :

1. Déficience qualitative des interactions sociales

- ☉ Déficience marquée dans l'utilisation de comportements non verbaux multiples, comme le contact visuel direct, l'expression du visage, la position du corps et les gestes régissant l'interaction sociale.
- ☉ Échec dans l'établissement de relations sociales appropriées au niveau de développement.
- ☉ Aucune tendance spontanée à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, l'enfant ne montre pas, n'apporte pas ou ne pointe pas les objets éveillant son intérêt).
- ☉ Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle.

2. Déficience qualitative de la communication

- ☉ Retard ou absence totale de développement du langage parlé (sans tentative de communication à l'aide d'autres moyens comme les gestes ou le mime).
- ☉ Chez les personnes maîtrisant suffisamment le langage, déficience marquée de la capacité à entamer ou à soutenir une conversation avec les autres.
- ☉ Usage stéréotypé et répétitif du langage ou langage idiosyncratique.
- ☉ Absence de jeux symboliques variés et spontanés ou d'imitations sociales appropriés au niveau de développement.

3. Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités

- ☉ Préoccupation circonscrite à un ou à plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormale du point de vue de l'intensité ou de l'orientation.
- ☉ Respect apparemment inflexible de routines ou de rituels spécifiques et non fonctionnels.
- ☉ Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts ou encore mouvements complexes de l'ensemble du corps).
- ☉ Préoccupations persistantes pour certaines parties d'objets.

4. Retards ou fonctionnement anormal s'étant déclarés avant l'âge de 3 ans

Source : American Psychiatric Association. *DSM-IV-TR. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Texte révisé.* 4^e éd. Washington DC : L'Association ; 2000. Traduction française par Guelfi JD et coll. Paris : Masson ; 2003. Reproduction autorisée.

semblables, ces deux TED sont considérés comme étant d'une autre nature que le spectre autistique. Le syndrome de Rett est un trouble neurodéveloppemental génétique très rare (1/20 000)², dont le gène a été identifié et qui n'est présent essentiellement que chez les filles, tandis que le trouble désintégratif est encore plus rare (2/100 000)³ et se caractérise par une régression importante dans toutes les sphères adaptatives survenant entre 2 et 10 ans (donc beaucoup plus tard

que la régression parfois observée dans le cas de l'autisme). Comme le tableau clinique de l'autisme est très variable, il faut en connaître aussi les sous-types pour ne pas être surpris du peu de ressemblance entre les différents patients atteints (*tableau II*). Les sources principales de variations du tableau type sont le degré d'intelligence, le niveau de langage, l'âge ainsi que la présence ou l'absence d'une maladie associée. La difficulté à s'y retrouver vient du fait que ces variations

Trois syndromes composent le spectre autistique : l'autisme proprement dit, le syndrome d'Asperger et les troubles envahissants du développement non spécifiés. Ces trois syndromes se caractérisent par la même série de signes possibles, mais se différencient par une sélection particulière de ces signes. Ils prennent diverses formes selon le degré d'intelligence, le niveau de langage, l'âge ainsi que la présence ou l'absence d'une maladie associée.

Repère

Tableau I**Les deux troubles envahissants du développement qui n'appartiennent pas au spectre autistique****Syndrome de Rett**

- Trouble neurodéveloppemental monogénique
- Arrêt de la croissance cérébrale et crânienne
- Trouble qui touche presque exclusivement les filles
- Trouble survenant dans la deuxième enfance
- Phase régressive, phase en plateau, puis récupération partielle occasionnelle
- Tableau d'autisme, avec perte des acquis moteurs, comportementaux et de la communication
- Stéréotypies particulières (torsion des mains devant la ligne médiane du corps)
- Épilepsie et troubles de l'équilibre fréquents

Trouble désintégratif de l'enfance

- Trouble extrêmement rare
- Apparition, après un développement normal entre 2 et 10 ans, d'une régression dans au moins deux des domaines suivants : langage, interactions sociales, adaptation, motricité, maîtrise des sphincters, jeu
- Suivi d'un tableau de type autistique
- Récupération occasionnelle et partielle

peuvent être combinées chez un même individu.

L'intelligence et le niveau de langage

Il existe des autistes de tous les degrés d'intelligence. Par contre, environ la moitié d'entre eux souffrent d'une déficience intellectuelle « vraie » (verbale et non verbale) contre de 10 % à 20 % des personnes atteintes d'un trouble envahissant du développement non spécifié. En revanche, par définition, les personnes atteintes du syndrome d'Asperger sont d'intelligence normale. Par ailleurs, les autistes mutiques peuvent avoir une intelligence non verbale normale (Ex. : ils peuvent comprendre des textes écrits)⁴. Dans les cas d'autisme associé à une autre maladie, on trouve souvent une déficience intellectuelle vraie, c'est-à-dire

Tableau II**Les sous-types cliniques de l'autisme**

- Formes familiale ou isolée
- Sous-type avec maladie d'accompagnement (autisme secondaire) ou sans maladie d'accompagnement (autisme essentiel ou primaire)
- Sous-type avec déficience intellectuelle vraie ou sans déficience intellectuelle
- Sous-type avec ou sans « capacités spéciales » visibles
- Sous-type avec ou sans régression

que les niveaux d'intelligence verbale et non verbale sont abaissés.

L'âge

Le tableau clinique des TED se modifie considérablement avec l'âge, mais de manière très variable selon les cas. Dans l'ensemble, l'évolution va toujours dans le sens d'une amélioration progressive de l'adaptation et des capacités cognitives et langagières. De 10 % à 25 % des enfants diagnostiqués précocement vont passer sous les seuils diagnostiques du TED au cours de leur vie, mais conserveront des problèmes de nature langagière ou psychiatrique⁵. Le langage apparaît chez la plupart des autistes vers 4 ans. Il est alors très représentatif de l'autisme, mais fonctionnel. L'acquisition du langage ne se fera pas chez seulement quelque 10 % des autistes. Il est fréquent qu'à l'âge adulte ne subsistent du tableau initial, en apparence, qu'un contact étrange et des difficultés d'adaptation professionnelle et sociale.

Quels sont les signes cliniques chez l'enfant et l'adulte ?

L'autisme est habituellement décelé vers 18 mois. La première année est le plus souvent asymptomatique, même si les parents retrouvent rétrospectivement des particularités une fois le diagnostic établi. En général, après un développement sans histoire, les parents remarquent des particularités dans les trois domaines du TED.

Les personnes porteuses d'une des trois variantes du spectre autistique présentent à la fois une diminution de la communication réciproque, de la socialisation et de la variété du jeu et des intérêts.

Repère

La communication

C'est principalement l'absence d'acquisition du langage, un plateau ou une régression qui attire l'attention. Un enfant autiste ne parle souvent à peu près pas avant 3 ans : ou bien il n'y a tout simplement pas d'émissions langagières ou bien il y a production d'un jargon apparemment non communicatif. De 20 % à 30 % des enfants⁶ touchés auront un vocabulaire normal jusqu'à l'âge de 15 à 18 mois, puis perdront la capacité d'utiliser de façon interactive les mots appris. Lorsque l'acquisition du langage recommence, l'enfant utilisera des phrases répétitives dont le sens paraît peu lié au contexte. En outre, il confondra fréquemment les pronoms personnels « je » et « tu ».

Dans le cas du syndrome d'Asperger, l'acquisition du langage se fait comme chez tous les enfants avant 3 ans, voire précocement. La forme du langage est normale, mais l'enfant ne l'utilise pas autant pour communiquer. Ainsi, un enfant atteint pourra réciter des nombres, des listes de drapeaux ou des connaissances encyclopédiques, mais ne posera pas de questions en dehors de son domaine d'intérêt.

La socialisation

L'enfant manifeste une réponse et un intérêt réduits aux initiatives de ses parents. Il ne les regardera pas spontanément dans les yeux en leur faisant des demandes et pourra les prendre par la main pour les emmener là où se trouve ce qu'il veut (comme le réfrigérateur) sans les regarder ni émettre de son. L'orientation à la voix et la réponse au nom sont diminuées ou absentes. Avec les enfants de son âge, il présentera le même type d'absence ou de réduction du contact qu'avec ses parents. Ainsi, il pourra refuser les invitations des autres enfants ou y répondre par l'indifférence ou l'agressivité et il n'en fera pas lui-même.

Le jeu et la variété des intérêts et des comportements

L'enfant joue à des jeux mettant l'accent sur l'aspect physique des objets (forme, couleur, mouvement)

comme un enfant ordinaire, mais de façon beaucoup plus prolongée et répétitive, sans interactions avec ses pairs. Sont particulièrement significatives les longues contemplations d'objets en mouvement (ventilateurs, couvercles de chaudrons qui tournent d'eux-mêmes ou que l'enfant fait tourner) ainsi que les alignements d'objets. Les mouvements répétitifs, comme les mouvements de doigts sur le côté de la tête ou les battements de mains de chaque côté du corps, doivent éveiller l'attention lorsqu'ils sont faits en présence d'une stimulation spécifique, qu'ils sont prolongés, répétés toujours de la même façon et qu'ils ne font pas partie d'une interaction avec un pair.


Quelles sont les bases neurologiques du TED et les maladies qui y sont associées ?

On considère actuellement que les TED sont le produit d'une modification d'origine génétique de la construction du tissu cérébral au cours du développement. Au niveau neuronal, les cellules sont plus petites et organisées différemment dans la plupart des régions du cerveau. Au niveau cérébral, le travail normalement effectué par certaines régions l'est par d'autres. La communication entre les deux hémisphères cérébraux et celle entre les régions de chaque hémisphère est diminuée. Le volume cérébral et le périmètre crânien sont augmentés chez environ 30 % des personnes du spectre autistique à partir de la fin de la première année et se normaliseraient à l'âge adulte. Pour l'autisme secondaire, on retrouve les anomalies de la maladie d'accompagnement qui ne sont alors pas spécifiques de l'autisme. Au niveau génétique, les formes familiales (apparentées au premier ou au deuxième degré)⁷ sont beaucoup plus rares que les formes sporadiques. De 5 % à 8 % chez les frères et sœurs d'enfants autistes sont également atteints. La fratrie et les parents peuvent, même lorsqu'ils ne sont pas touchés, présenter des particularités (socialisation diminuée, intérêts restreints). C'est ce qu'on appelle le phénotype élargi de l'autisme. Caryotype et conseil génétique ne sont recommandés qu'en présence de dysmorphie, de retard intellectuel ou de famille multiplex.

Les TED sont le produit d'une modification d'origine génétique de la construction du tissu cérébral au cours du développement, entraînant des différences à de multiples niveaux de l'organisation cérébrale.

Repère

Le spectre autistique est composé de 60 % à 90 % d'autisme primaire (sans maladie associée) et le reste d'autisme secondaire associé à une maladie précise (les plus fréquentes étant la sclérose tubéreuse et le syndrome du X fragile ainsi que toutes les affections comportant une perte marquée et précoce de la vision)³. D'autres maladies concomitantes sont l'hyperactivité et les troubles du langage dans l'enfance, ainsi que la dépression et l'anxiété à l'âge adulte, surtout pour le syndrome d'Asperger. Enfin, l'épilepsie est d'autant plus fréquente chez les filles, en présence d'une maladie neurologique ou génétique et d'un handicap intellectuel⁸.

LES TROUBLES ENVAHISSANTS du développement sont hétérogènes. Les signes, le niveau de fonctionnement des patients et les causes sont très variables. Malgré tout, ils ont en commun une atteinte précoce, prolongée et simultanée des fonctions sociales et communicatives et la présence de divers comportements. 

Date de réception : le 7 août 2009

Date d'acceptation : le 25 septembre 2009

Les D^{rs} Laurent Mottron et Chantal Caron n'ont déclaré aucun intérêt conflictuel.

Bibliographie

1. American Psychiatric Association. *DSM-IV-TR. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Texte révisé*. 4^e éd. Washington DC : American Psychiatric Association. Paris : Masson ; 2003.

Summary

Pervasive developmental disorder... autism spectrum or ragbag diagnosis? Children with Autism Spectrum Disorder (ASD) share a qualitative and quantitative precocious impairment in their communication and socialization skills and in the variety of their interests. Many causes are possible but they are mostly genetic factors of unknown transmission. Mechanisms involved are a modification in the construction of the neuronal tissue, and in transmission and treatment of cerebral information. Furthermore, one out of five cases is accompanied by a neurogenetic disorder. Clinical features are at their peak between ages 2 and 4. Afterwards, they will diminish without reaching a "normal" stage. Most variations in clinical features lay in language and intelligence levels. Consequently, adaptation will vary considerably.

2. Burd L, Vesley B, Martsolf JT et coll. Prevalence study of Rett syndrome in North Dakota children. *Am J Med Genet* 1991 ; 38 : 565-8.
3. Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry* 2005 ; 66 (suppl. 10) : 3-8.
4. Soulières I, Dawson M, Samson F et coll. Enhanced visual processing contributes to matrix reasoning in autism. *Hum Brain Mapp* 2009 ; Jun 15. Epub en voie d'impression.
5. Helt M, Kelley E, Kinsbourne M et coll. Can children with autism recover? If so, how? *Neuropsychol Rev* 2008 ; 18 (4) : 339-66.
6. Meilleur AA, Fombonne E. Regression of language and non-language skills in pervasive developmental disorders. *J Intellect Disabil Res* 2009 ; 53 (2) : 115-24.
7. Zhao X, Leotta A, Kustanovich V et coll. A unified genetic theory for sporadic and inherited autism. *PNAS* 2007 ; 104 : 12831-6.
8. Amiet C, Gourfinkel-An I, Bouzamondo A et coll. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biol Psychiatry* 2008 ; 64 (7) : 577-82.