

Actualités sur le thème de l'autisme et corrélation avec d'autres pathologies

Lors d'un congrès médical qui s'est tenu à Milan en avril 2013, le Professeur Massimo Borghese a donné une conférence traitant de l'autisme et de sa corrélation avec d'autres pathologies. J'ai pensé utile de traduire son intervention de l'italien au français. Lidia D'Orlando

Texte de la conférence

« J'ai souhaité mettre en évidence certains aspects de la gestion du diagnostic, du pronostic et des thérapies de l'autisme, qui selon moi méritent de plus amples réflexions et considérations, notamment pour en faire bénéficier l'opinion publique et cet auditoire, à l'égard desquels il importe de faire preuve de plus grande clarté.

Le premier point sur lequel j'ai voulu m'attarder, est le fait que **le diagnostic de l'autisme doit être un diagnostic clinique et non pas un diagnostic instrumental, anatomopathologique ou étiologique**. Pour déterminer qu'un enfant se trouve dans le spectre de l'autisme ou non, il ne suffit pas de se référer à certains signes, visibles au plan macroscopique, d'altérations cérébrales ou à quelques examens génétiques de laboratoire.

Les principales raisons qui soutiennent mon affirmation sont les suivantes:

1. La lésion organique de l'encéphale n'est pas seulement synonyme de lésion visible macroscopiquement (grâce au CT ou IRM), mais cela signifie aussi une lésion neuronale, des synapses, des cellules gliales (intoxiquées par exemple de métabolites pathologiques ou empoisonnées par des métaux toxiques), des neurotransmetteurs, toutes sont des situations non visibles avec les méthodes traditionnelles de diagnostic par l'imagerie, mais pas pour autant non existantes.
2. Les possibilités actuelles d'investigations génétiques sont réduites à une probabilité d'un millionième de trouver une cause génétique à la source d'une lésion neurologique, qui pourrait constituer une supposition d'autisme. Rechercher sur quelques chromosomes la présence de gènes sporadiques qui seraient responsables d'un syndrome autistique est inapproprié face aux centaines de milliers de situations qui pourraient être évoquées. Il suffit de penser aux centaines de gènes qui régissent chacune des différentes fonctions linguistiques, perceptives, sensorielles, cognitives, comportementales, etc. Une altération ou un non-fonctionnement de ceux-ci peut être considéré comme «cause génétique» dans le sens d'une détérioration de quelque chose de normal, plutôt que comme déclencheur direct d'un état pathologique.

Lorsque l'on détecte la présence des signes cliniques suivants chez un enfant, on peut alors parler d'autisme et établir un diagnostic en conséquence :

- L'apparition de la symptomatologie ou début de la régression avant l'âge de 30 mois.
- Manque général de réactivité envers les autres.
- Absence de langage ou déficit important dans son développement.
- Capacité de parler (lorsqu'elle est présente) déformée et particulière (écholalie, productions stéréotypées, inversion de pronoms, ...).

Actualités sur le thème de l'autisme et corrélation avec d'autres pathologies

- Présence de stéréotypies motrices et/ou verbales.
- Des troubles sensoriels par excès (comme l'hyperacousie ou sensibilité excessive à d'autres stimuli sensoriels) ou alors par défaut (comme le manque de sensibilité à la douleur).
- Les troubles du comportement de divers types, tels que des réactions insolites à l'environnement, des rituels, parfois obsessionnels, de l'auto- et/ou de l'hétéro-agressivité, etc.

Le **diagnostic clinique d'autisme** est à mon avis une nécessité immédiate, qui ne doit pas être repoussé, ni suspendu jusqu'à l'obtention des conclusions instrumentales de certaines altérations visibles au plan macroscopique. En effet, le temps que l'on peut perdre dans ces recherches pourrait être très important. Or celui-ci pénalise le démarrage d'une thérapie en vue d'un recouvrement parce qu'il n'est pas dit que toute découverte d'altération puisse être mise avec certitude en rapport avec un dysfonctionnement clinique. De plus, la connaissance de ces liens présumés n'est pas forcément déterminante pour la thérapie d'habilitation qui doit cibler de façon précoce et intensive une récupération des fonctions absentes ou compromises.

Il serait donc plus approprié de pouvoir s'appuyer sur un **diagnostic clinique** afin de commencer au plus vite un parcours intensif et adapté en vue d'une récupération, d'une habilitation ou d'une réhabilitation, et parallèlement d'étudier les aspects étiologiques et anatomo-pathologiques de chaque cas, en se référant à un autre critère que je tente toujours de transmettre aux familles lorsque je les rencontre à l'occasion de diagnostics et contrôles : *«Tout ce que nous allons étudier au sujet de votre enfant aidera ceux qui viendront après lui, votre enfant a en effet besoin de tout ce que nous avons étudié sur les autres jusqu'à aujourd'hui.»*

J'ai ensuite voulu mettre en lumière un autre aspect des **modalités de diagnostic** d'un enfant présentant des troubles de la communication, en me référant au catalogue nosologique de l'Union des Phoniâtres Européens, qui prévoit les groupes de troubles suivants pour définir les pathologies de la communication :

- Dysphonies ou troubles de la vocifération
- Dyslalies ou altérations de la prononciation
- Dysphagies ou troubles de déglutition
- Disfluences ou troubles du flux verbal
- Aphasies ou des troubles de codification et de décodification
- Dysarthrie ou troubles dus à l'altération du premier motoneurone
- Retards secondaires ou troubles communicatifs chez les oligophrènes
- Surdit  et troubles de la communication qui en découlent
- Troubles des apprentissages
- Troubles communicatifs dus aux différences et inégalités socioculturelles
- Troubles communicatifs de l'autisme et autres psychoses
- Syndrome de déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH).

Actualités sur le thème de l'autisme et corrélation avec d'autres pathologies

Encadrer un 'sujet communicopathe' au niveau du diagnostic ne signifie pas l'insérer dans l'un des groupes pathologiques mentionnés plus haut, mais plutôt d'identifier quels sont les contenus, et leur importance, liés aux définitions syndromiques respectives pour chaque cas étudié, et pas seulement dans les seuls cas d'autisme. En effet, afin de construire le profil communicatif individuel, il est plus réaliste de puiser dans ces définitions les composants qui reflètent le plus la réalité du sujet en examen. Fondamentalement, il s'agit de déterminer 'combien' il y a de dyspraxie, de troubles du comportement, de dysphasies, d'altérations sensorielles, de dyslalies chez un enfant, et ainsi de suite à travers des exemples issus de toutes les combinaisons possibles qui décrivent le mélange de symptômes appartenant aux différents groupes pathologiques et qui seraient présents chez l'enfant.

Mais ceci ne suffit pas, car cette compilation ne reste pas statique dans le temps. Elle change, et perd certains des composants tout en en cumulant d'autres, d'une part en fonction de l'évolution des troubles qui peuvent aussi bien s'améliorer que se dégrader, et d'autre part en fonction des effets des interventions thérapeutiques appliquées. A son tour, **chacun des symptômes peut disparaître, évoluer, se renforcer.** Dans un sens plus large, **chaque cadre syndromique peut changer et aller vers le meilleur ou vers le pire, ou se rapprocher d'autres situations, parfois sans rapport avec les précédentes,** du moins en apparence car elles peuvent avoir les mêmes racines historiques et pathologiques.

Dans ce cas, et uniquement à titre d'exemple, parmi les situations les plus fréquentes, je pourrais citer :

- Retard dans la communication avec des composants autistiques évoluant vers l'extinction ou vers l'augmentation de ces composants.
- Syndromes autistiques évoluant vers le TDAH alors que certains composants plus étroitement considérés autistiques disparaissent.
- TDAH infantile qui crée des difficultés d'apprentissage, des troubles phonologiques, du bégaiement, de la dysphonie, durant les années de l'école élémentaire.
- TDAH infantile qui évolue vers des troubles du comportement à l'adolescence et vers des comportements déviants plus tard.
- Retard de langage qui se transforme au fil du temps en troubles d'apprentissage lecture-écriture et de calcul.

Une bombe à retardement

Je reviens avec insistance sur un autre point que j'avais déjà relevé par le passé, à savoir l'observation du phénomène d'éclatement successif des symptômes de l'autisme dans un laps de temps de plusieurs années, que je définis comme une "bombe à retardement". Il s'agit d'une **évolution progressive des différentes symptomatologies autistiques qui se manifeste au fil des ans, faisant apparaître de nouveaux symptômes** tels que des stéréotypies qui succèdent à d'autres, bien qu'elles aient provisoirement disparu, des comportements agressifs qui n'existaient pas auparavant, des manifestations épileptiques,

Actualités sur le thème de l'autisme et corrélation avec d'autres pathologies

des troubles perceptivo- sensoriels comme une hypersensibilité cutanée ou au contraire une réduction de la sensibilité à la douleur, une hyperacousie, une hypersensibilité à certains bruits, des altérations du goût face à certains aliments, etc.

Lorsque je constate une évolution des symptomatologies et des caractéristiques d'une personne atteinte d'autisme, je fais également référence à des métaphores que je définis comme le « syndrome du Dr Jackill et Mr Hyde », ou encore la coexistence de la « mauvaise herbe » et de la « bonne plante ».

Syndrome du Dr Jackill et Mr Hyde

Dans le premier cas, je me réfère aux périodes pendant lesquelles on a pu longuement observer un enfant autiste en traitement et durant lesquelles une sorte de « double présence » est apparue, celle de la personne non-communicative, avec les pires symptômes de la maladie, et celle de la personne que nous cherchons à construire, qui apprend, s'améliore, communique, entre en relation et s'autonomise en permanence, etc.

Bonne plante et mauvaise herbe

De façon analogue, si l'on voit l'autisme comme une « mauvaise herbe » qui, lorsqu'elle pousse, empêche l'enfant de communiquer et le contraint à manifester les symptômes de la maladie, parfois de façon différée, et qu'au terme de plusieurs phases successives, celle-ci produit de nouveaux brins, toujours mauvais, notre tâche pourrait être celle de **semmer et faire croître simultanément chez l'enfant, une « bonne plante », qui puisse être cultivée et élevée tout en travaillant afin d'appauvrir et de détruire, du moins provisoirement, la « mauvaise herbe ».**

Ces deux images métaphoriques me servent pour mieux faire comprendre qu'il n'est pas étonnant de voir coexister des comportements, des manifestations et des symptômes apparemment contradictoires, contrastants chez un enfant autiste en « traitement habilitatif », qui désorientent souvent les familles lorsqu'elles constatent chez leur enfant une succession ou la coexistence de phases de progrès, de régression et de productions non désirées. Pendant de nombreuses années, à la lumière d'une importante étude de cas, je peux dire que j'ai vu grandir des enfants autistes qui alternaient ou exprimaient presque simultanément des performances normales ou pathologiques. Ces dernières se modifiaient progressivement à leur tour, alors même que la « bonne plante » grandissait et produisait des résultats positifs.

Bons jardiniers et stylistes de haute couture

De tout cela est née une autre analogie lorsque j'ai voulu définir les thérapeutes comme de « bons jardiniers » et des « stylistes de haute couture »:

- « bons jardiniers », car ils doivent être capables en même temps de planter, cultiver et faire croître cette vigoureuse « bonne plante » tout en coupant, détruisant, éliminant la « mauvaise herbe » de l'autisme qui existe déjà chez l'enfant dans sa prédisposition à l'évolution dans le temps d'une croissance de mauvais brins;

Actualités sur le thème de l'autisme et corrélation avec d'autres pathologies

- « stylistes de haute couture », parce que la thérapie n'est pas un vêtement de prêt à porter destiné à la vente et portable par tous, indistinctement de sa couleur, de sa fabrication et de sa taille. Je laisse cela aux vendeurs de méthodes de « prêt à porter » qui appliquent aveuglément les protocoles, quel que soit l'enfant et la taille de son autisme. Dans ma façon de concevoir le « travail habilitatif », réaliser une intervention thérapeutique signifie « coudre un habit sur mesure », en tenant compte de l'âge, des différents symptômes et de leur niveau de gravité, de leur évolution, des régressions, des progrès et des nouvelles manifestations à venir, en faisant référence à la métaphore de la « bombe à retardement ».

Par conséquent, **le thérapeute ne sera pas un distributeur d'exercices, mais bien un inventeur, dans toute sa créativité, de modalités d'intervention adaptées au destinataire.**

Iceberg

Un autre thème auquel j'ai consacré une attention particulière en raison du fait qu'il s'agit d'un sujet particulièrement délicat, est le « **trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité** » ou **TDHA**. J'ai voulu souligner l'embarras d'avoir à dire souvent que cette situation pathologique, étroitement liée à l'autisme, est caractérisée à la fois par la présence de symptômes évidents et de troubles moins apparents, situation représentée par un « **iceberg** » dont la partie visible au-dessus du niveau de la mer est aussi la moins dense et la moins dangereuse, alors que sa composante invisible, mais en même temps la plus consistante, reflète des symptômes de la maladie plus profonds et moins évidents à déterminer et plus dangereux.

La partie émergée de l'iceberg dévoile:

- Un enfant hyperactif, déconcentré, ingérable, impulsif, avec des difficultés de coordination.
- Lorsqu'il démarre un projet, un jeu, une tâche, il ne les finalise que très rarement.
- Il bouge de façon excessive, même dans des contextes non appropriés.
- Il semble être continuellement « remué par un petit moteur ».
- Il saute d'une activité à une autre.
- Il parle de façon excessive, interrompt et est intrusif envers les autres. Il répond au hasard.
- Il ne sait pas attendre son tour et se montre toujours impatient.

La partie immergée de l'iceberg cache:

- Faible niveau académique et occupationnel.
- Problèmes psychiatriques.
- Troubles sensoriels (visuels, auditifs).
- Déficit de compétences linguistiques.
- Troubles spécifiques des apprentissages.
- Retard mental de différents niveaux de gravité.

Actualités sur le thème de l'autisme et corrélation avec d'autres pathologies

- Formes d'épilepsie.
- Troubles du sommeil.
- Troubles maniaco-dépressifs.
- Troubles du comportement: agressivité, anxiété, faible estime de soi, manque de respect des règles.
- Troubles de l'adaptation sociale apparaissant dans le temps : personnalité antisociale, alcoolisme, criminalité.

Pour conclure, j'aimerais mentionner quelques considérations sur le « **concept de guérison dans le contexte de l'autisme** » non sans avoir réitéré ma position à cet égard.

« Quand un enfant a manifesté tous les symptômes de l'autisme et que celui-ci ne montre plus cette symptomatologie au terme de traitements appropriés, il peut être déclaré cliniquement non autiste ».

Tout comme j'ai développé ces considérations métaphoriques en parlant de diagnostic clinique de l'autisme, je conclus en disant que « **l'on peut parler de sortie de l'autisme quand on ne trouve plus un ensemble de signes qui constituent le diagnostic clinique de l'autisme** ».

La situation est toutefois différente lorsqu'on parle de la « **persistance du substrat anatomo-pathologique** » : s'il y a eu autisme, c'est parce qu'il y a eu altérations organiques cérébrales, intestinales, immunitaires, biochimiques, métaboliques, ... à la base de la symptomatologie autistique, et que ces dernières, à leur tour modifiables tout au moins en partie, peuvent encore être présentes, mais en l'absence toutefois des symptômes cliniques qui leur étaient liés.

En définitive, je pourrais dire qu'il n'y a pas et qu'il n'y aura peut-être jamais de guérison anatomo-pathologique, mais bien une extinction de la symptomatologie clinique. Pour soutenir cette thèse, je m'appuie sur un matériel important prélevé à travers les nombreux documents recueillis sur vingt-cinq ans d'activité et les nombreux témoignages de familles concernées par l'éducation d'un enfant autiste, qui a progressé et atteint des conditions de vie quasi normales.