

Les difficultés rencontrées par les frères et sœurs d'enfants autistes

Selon une nouvelle analyse, les frères et sœurs typiques d'enfants autistes ont tendance à avoir des problèmes d'anxiété, de dépression et des difficultés sociales.



Les recherches apportent des preuves tangibles qui démontrent que les frères et

soeurs typiques d'enfants autistes rencontrent aussi des difficultés, selon Carolyn Shivers, professeure assistant en développement humain au *Virginia Polytechnic Institute and State University*.

Ces résultats appuient la théorie d'un phénotype autistique élargit, qui explique que certains membres de la famille partagent des traits communs de l'autisme.

Cependant, cette étude ne permet pas de définir à quel point les difficultés observées chez les frères et soeurs non autistes sont liées à des facteurs génétiques ou à l'environnement familial, explique Mandy, maître de conférence expérimenté en psychologie clinique, de l'éducation et de la santé au *University College London*, qui n'était pas impliqué dans l'étude.

Cette étude (Shivers C.M. et al. *Clin. Child Fam. Psychol. Rev.*) est une méta-analyse de 69 recherches qui comprennent 6679 enfants autistes ayant un frère ou une soeur et 21 263 sujets contrôles.

La totalité de ces études incluent des frères et sœurs qui ont au moins 5 ans, âge à partir duquel ces comportements deviennent apparents. Les enfants qui ont un frère ou une soeur autiste ont plus tendance à se replier et à avoir des compétences sociales moins développées. Ils rencontrent des difficultés aussi bien socialement qu'émotionnellement qui sont plus importantes que les enfants ayant un frère ou une soeur avec un autre handicap que l'autisme ou sans handicap.

Cependant, ils ne sont pas plus susceptibles que les contrôles d'avoir des problèmes de comportements extérieurs, tels que les agressions. Et leurs stratégies pour faire face à l'adversité ne sont pas inhabituelles non plus.

Les résultats suggèrent que les frères et soeurs typiques d'enfants autistes ont plus de risques de développer des maladies secondaires ou des traits associés à l'autisme, mais pas aux caractéristiques fondamentales de l'autisme. Celles-ci n'ont d'ailleurs pas été examinées, déclare Molly Losh, professeure agrégée en sciences de la communication et troubles de la communication à la *Northwestern University d'Evanston*, Illinois.

Les résultats ne varient pas selon que ce soit les parents ou les frères et soeurs eux-mêmes qui remplissent les questionnaires. Shivers trouve que cela est plutôt surprenant parce que les parents d'enfants autistes sont susceptibles d'être particulièrement sensibles aux traits de l'autisme chez leurs autres enfants.

Pour moi, cela signifie que c'est une chose réelle: il n'y a pas que les frères et sœurs qui sont trop dramatiques ou les parents qui sont trop inquiets

dit Shivers.

Les résultats suggèrent que les frères et sœurs non autistes gagneraient à bénéficier d'une intervention comportementale précoce.

Les frères et sœurs devraient faire l'objet d'un dépistage des symptômes intériorisés et d'autres symptômes psychologiques, qui peuvent être ciblés efficacement grâce à des interventions fondées sur des preuves

déclare Paige Siper, professeure assistante de psychiatrie à la *Icahn School of Medicine* du Mount Sinai à New York.

Une autre enquête publiée le 3 octobre (Ben-Itzhak E. et al. J. Abnorm. Child Psychol.) met en lumière une autre perspective des relations de la fratrie : les chercheurs ont montré que les enfants autistes avec un frère ou une sœur plus âgé(e)s développent de meilleures compétences sociales que ceux qui n'ont aucun frères et sœurs. Les frères et sœurs typiques peuvent servir de modèles sociaux à leur cadet autiste.

Sources:

Siblings of children with autism have social, emotional problems by Jessica Wright / 11 October 2018, Spectrum News

Les complications durant la grossesse augmentent le risque d'autisme

Deux nouvelles études suggèrent que les complications durant la grossesse telles qu'une pression sanguine élevée, des saignements anormaux au moment de l'accouchement, l'accouchement par césarienne ou les naissances prématurées pourraient augmenter le risque d'autisme.



Une des études précise que plus les complications durant la grossesse sont importantes, plus la forme d'autisme sera sévère.

La première étude publiée dans *Autism* (Chien Y.L. et al. *Autism* Epub ahead of print, 2018, PubMed) suggère que les frères et soeurs d'enfants autistes présentent souvent les mêmes complications.

« Nous avons toujours étudié les facteurs prénataux dans l'autisme et les sujets contrôles, mais nous ne regardons pas vraiment les frères et sœurs (...) La recherche justifie un examen plus approfondi de la façon dont le profil génétique d'un individu interagit avec les déclencheurs environnementaux pour façonner le risque d'autisme »

dit la chercheuse en chef Susan Shur-Fen Gau, professeure de psychiatrie à l'université nationale de Taiwan.

La seconde étude, parue dans *Pediatrics* (Agrawal S. et al. *Pediatrics* Epub ahead of print, 2018 PubMed), montre que la prévalence de l'autisme parmi les enfants nés prématurément est de 7 %, alors qu'elle n'est que de 1.7 % dans la population générale.

Ces deux études montrent qu'il existe des preuves sérieuses de l'impact des facteurs environnementaux, notamment ceux qui affectent la grossesse, qui expliqueraient [les causes de l'autisme](#).

Gau et son équipe ont étudié 323 enfants autistes avec une moyenne d'âge de 10 ans et 257 frères et sœurs dans le nord de Taiwan. Ils ont aussi étudié 1504 sujets contrôles, âgés d'environ 8 ans en moyenne.

L'équipe a demandé aux mères si elles avaient connu des complications durant la grossesse ou l'accouchement telles que du diabète gestationnel, une pression sanguine élevée, des saignements anormaux ou un poids peu élevé à la naissance. Pour 15 % des mères interrogées, les chercheurs ont pu vérifier les informations données dans les dossiers médicaux.

22 % des mères d'enfants autistes ont eu des saignements anormaux durant la grossesse contre 9 % des mères d'enfants non autistes. Une grande partie des mères d'enfants autistes a aussi eu une pré éclampsie et un accouchement par césarienne, comparé aux sujets contrôles.

L'étude montre aussi que plus d'enfants autistes avaient un faible poids à la naissance ou ont subi une réanimation, une incubation ou une photothérapie pour la jaunisse après la naissance que les sujets témoins. Le taux de photothérapie montre l'écart le plus important : 78 % les bébés autistes contre 24 % les bébés non autistes.

Les chercheurs ont aussi montré que plus les complications durant la grossesse et l'accouchement sont importantes, plus les déficits en [communication](#) et les [comportements répétitifs et restreints](#) sont importants.

Mais la connexion entre ces éléments n'est pas claire selon Gau. Le lien pourrait être indirect. Un facteur unificateur tel que l'âge des parents ou une variante génétique pourrait augmenter la probabilité de facteurs prénataux et d'autisme dit Elizabeth Hisle-Gorman, professeure assistante de pédiatrie au *Uniformed Services University du Health Sciences* à Bethesda dans le Maryland, qui n'était pas impliquée dans la recherche.

Une des faiblesses de l'étude est clairement le fait qu'elle s'appuie sur les souvenirs des mères durant la grossesse, qui remontent à une dizaine d'années.

Dans l'étude parue dans *Pediatrics*, les chercheurs ont conduit une méta-analyse afin d'avoir de la visibilité sur les risques d'autisme liés aux facteurs prénataux.

Ils ont assemblé les données de 18 études qui portaient sur les informations recueillies sur des bébés autistes nés entre la 25^{ème} et 31^{ème} semaine de gestation. Ils ont conclu uniquement des études utilisant des outils diagnostiques reconnus comme l'ADOS. Ils ont trouvé une prévalence de 7 % de bébés autistes sur un échantillon de 3366 enfants. Ce taux est significativement plus élevé que dans la population générale.

Contrairement à d'autres rapports, l'étude de Rao n'a pas trouvé d'association entre des temps de gestation courts ou un faible poids à la naissance et un risque d'autisme. Cependant, les études incluses dans son analyse varient considérablement en taille et en âge auquel les enfants ont reçu des diagnostics d'autisme, facteurs qui ont pu influencer les résultats.

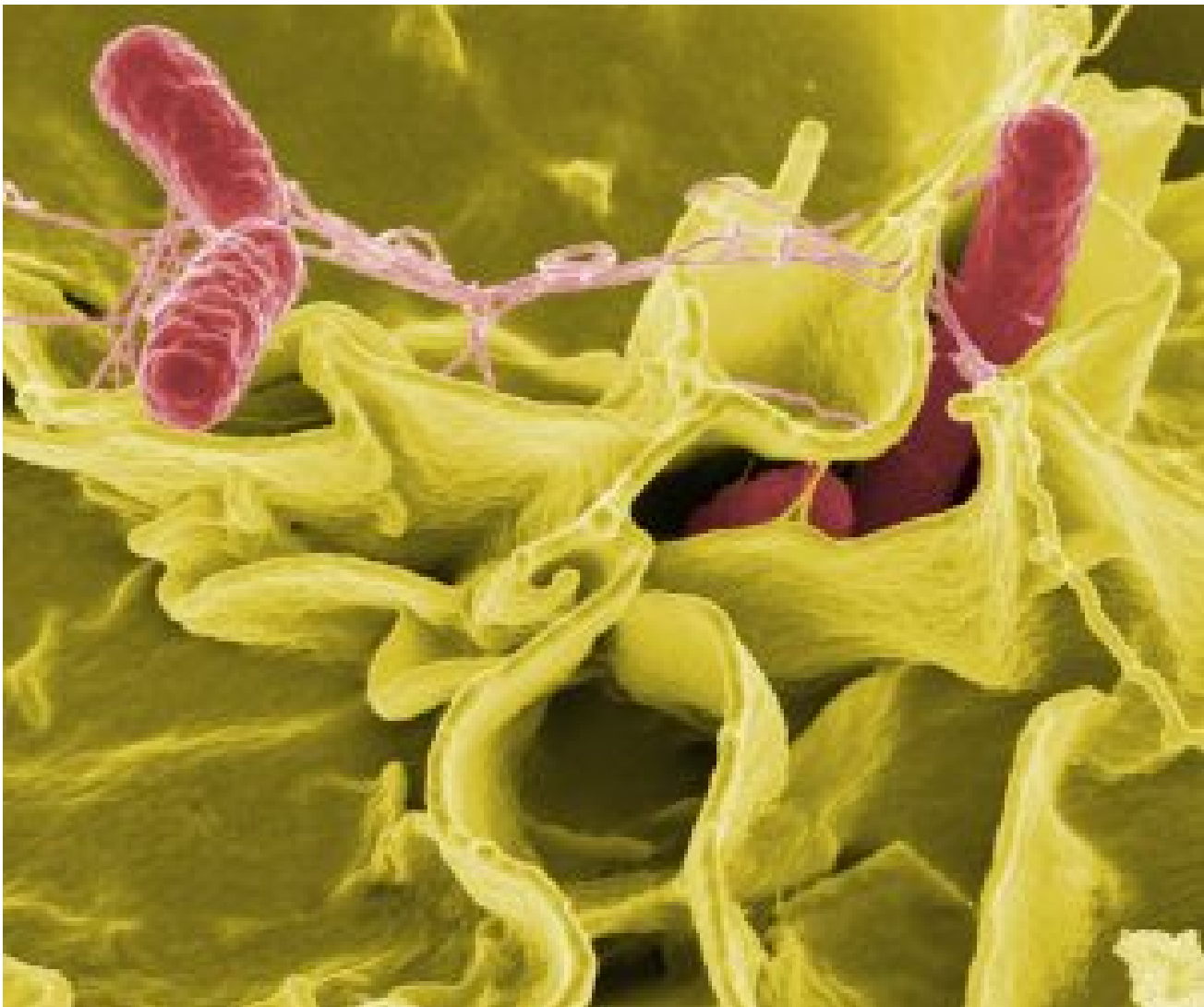
Sources :

Complications during pregnancy may contribute to autism risk, Spectrum News, Rachel Zamzow, August 2018

Les mutations liées à l'autisme modifient l'équilibre des bactéries intestinales

Ce texte est la traduction d'un article paru dans Spectrum News « Autism mutation alters balance of gut bacteria in mice », Jessica Wright, juin 2018

Une nouvelle étude (1) montre que les souris avec une mutation dans un gène de l'autisme supérieur appelé SHANK 3 ont un niveau élevé d'altération de certaines bactéries intestinales.



Nourrir les souris avec *Lactobacillus reuteri*, un microbe trouvé dans le yaourt et les probiotiques (note personnelle extraite de wikipédia : les probiotiques sont des micro-organismes vivants, bactéries ou levures, qui, ajoutés comme compléments à certains produits alimentaires comme les yaourts ou les céréales, et ingérés en quantité adéquate, sont censés conférer un bénéfice en matière de santé à l'hôte sain) soulage certains de leurs problèmes.

Les premières preuves suggèrent que les personnes autistes ont aussi un microbiote intestinal modifié - la collection de bactéries dans leurs intestins. Une petite étude publiée l'année dernière fait allusion au fait que l'utilisation d'une transplantation de bactérie chez les enfants autistes peut soulager leurs malaises digestifs et même leurs difficultés sociales.

Les nouveaux résultats offrent des preuves toutes fraîches pour soutenir cette idée. Ils révèlent aussi une connexion entre les gènes de l'autisme et la flore intestinale.

Je pense que c'est important de prendre du recul et de regarder comment la génétique de l'autisme elle-même pourrait peut-être changer le microbiote

dit le chercheur en chef Evan Elliott, professeur assistant en neurosciences comportementales et moléculaires à l'université de Bar-Ilan en Israël.

Le travail fait aussi allusion à une explication de la manière dont les bactéries affectent le comportement : au travers d'un message chimique appelé acide gamma-aminobutyric (GABA)

L'étude est remarquable, car elle lie les facteurs génétiques et environnementaux de l'autisme, dit Sarkis Mazmanian, professeur de microbiologie à l'Institut Californien de Technologie à Pasadena, qui n'était pas impliqué dans l'étude.

Le repas microbien

La mutation SHANK3 est présente chez environ 2 % des personnes autistes. Elliott et ses collègues ont observé les échantillons de selles de 31 souris avec une mutation

SHANK3 et 27 souris contrôles.

Les chercheurs ont découvert que les souris mutantes avaient une diversité moins importante dans leur microbiote que celles de l'échantillon contrôle.

Certaines souris avaient une absence complète de certaines espèces de bactéries, et un niveau plus faible d'autres bactéries, incluant *L. reuteri*. Les niveaux de deux espèces de bactéries, provenant du genre *Veillonella*, sont aussi anormalement bas chez les femelles mutantes, et une d'elles est anormalement abondante chez les mâles mutants.

Une étude de 2016 a trouvé que *L. reuteri* restaure le comportement social chez les souris nées avec un microbiote déséquilibré.

Dans la nouvelle étude, *L. reuteri* stimule également l'intérêt des souris mâles - mais pas l'intérêt des femelles, auprès des autres souris

Nourrir les souris mutantes avec la bactérie diminue aussi le nombre de billes qu'elles enterrent - un test des comportements répétitifs et restreints des souris.

Pour autant, la pertinence de ces résultats pour les personnes autistes n'est pas claire, dit Jil Silverman, professeure associée de psychiatrie et de sciences du comportement à l'université de Californie, au *David MIND Institute*, qui n'était pas impliquée dans la recherche. Les mutants sont généralement lents, ce qui peut fausser les résultats des tests, dit-elle.

La recherche est parue le 19 mai dans *Brain Behavior and Immunity*.

Une connexion chimique

Les chercheurs ont aussi enquêté sur la manière dont la bactérie pourrait affecter le comportement. Une étude de 2011 a signalé que nourrir les souris avec une autre espèce de *Lactobacillus* modifie dans le cerveau l'expression du récepteur pour GABA2 (2). La bactérie sécrète des molécules grasses avec une structure chimique similaire à celle de GABA, et cela peut modifier l'expression des récepteurs au travers une boucle de retour, dit Elliott.

L'équipe d'Elliott a exploré plus loin les connexions GABA, mesurant les niveaux de *L. reuteri* et l'expression des récepteurs GABA du cerveau chez les mutants.

Ils ont découvert que les niveaux de bactéries intestinales suivaient ceux de trois types de récepteurs GABA dans le cerveau. Nourrir les souris avec *L. reuteri* augmente l'expression de l'ensemble des trois types de récepteurs.

SHANK3 est exprimé dans les neurones de l'intestin et pourrait altérer le microbiome au travers de ces neurones, dit Elliott. Alternativement, cela peut modifier les niveaux de certaines hormones qui affectent l'intestin.

Elliott et ses collègues évaluent la diversité microbienne dans les intestins des personnes autistes qui portaient certaines mutations.

REFERENCES:

1. Tabouy L. et al. Brain Behav. Immun. Epub ahead of print (2018) PubMed
2. Bravo J.A. et al. Proc. Natl. Acad. Sci. USA 108, 16050-16055 (2011) PubMed

Les liens entre la dysphorie de genre l'autisme

Cet article est un résumé synthétique de l'étude "*The Co-occurrence of Gender Dysphoria and Autism Spectrum Disorder in Adults : An Analysis of Cross-Sectional and Clinical Chart Data*" par Heylens G, Aspeslagh L, Dierickx J, Baetens K, Van HoordeB, De Cuyper G, Elaut E., publiée dans le *Journal of Autism and Developmental Disorders* en juin 2018



Note : dans l'article MAB "*Male At Birth*" désigne une personne dont le sexe d'origine est masculin, mais qui se considère comme une femme, alors que FAB "*Female At Birth*" désigne une personne dont le sexe d'origine est féminin, mais qui se considère plus comme un homme.

Quelques éléments introductifs sur la dysphorie de genre et l'autisme

La dysphorie de genre est définie dans le [DSM-5](#) comme une détresse résultant de l'incongruence entre le genre expérimenté et le genre assigné avec une volonté forte et persistante d'être d'un autre genre (Association de psychiatrie américaine 2013).

En matière de facteurs étiologiques qu'ils soient génétiques ou non, la dysphorie de genre partage des points communs avec les TSA. Selon la théorie de Simon Baron Cohen (2002) selon laquelle l'autisme est une version extrême du cerveau masculin, l'exposition prénatale à la testostérone peut entraîner une plus grande prédisposition

à la dysphorie de genre. Cependant, cette théorie n'explique pas le cas des personnes de genre masculin à la naissance qui souhaitent changer de sexe (van der Miesen et coll. 2016).

En outre, la prévalence de la dysphorie de genre et de [l'autisme](#) sont en augmentation (Arcelus et coll. 2015; Lai et coll. 2014), mais il n'y a pas d'étude permettant aujourd'hui de dire si c'est une augmentation réelle du nombre de personnes concernées ou une plus grande visibilité des diagnostics de ces personnes.

Aussi, les études montrent que la dysphorie de genre et l'autisme sont tous les deux plus susceptibles de toucher les hommes que les femmes avec un ratio de 3 à 5 hommes pour une femme dans l'autisme (Lai et coll. 2014) et un ratio MAB pour FAB de 2.6 pour 1 (cela signifie qu'il y a 2.6 personnes nées hommes et se reconnaissant femmes pour une personne née femme et se reconnaissant homme). Il est à préciser que si le sexe-ratio varie selon les études, les résultats convergent vers ceux cités.

La plupart des études sur la co-occurrence entre dysphorie de genre et autisme concernent des études de cas. Les études concernent souvent des enfants ou des adolescents.

Seulement deux études ont documenté le lien entre dysphorie de genre et autisme chez les adultes en utilisant des outils d'évaluation reconnus : Jones et coll. 2012; Pasterski et coll. 2014. Que ce soit chez les enfants, les adolescents et les adultes il semble que la dysphorie de genre apparaisse souvent chez les personnes autistes même si les études diffèrent selon les critères de diagnostic retenus et les critères de sélection de l'échantillon.

Les deux études citées (Jones et coll. 2012 et Pasterski et coll. 2014) ont utilisé le Quotient Autistique, qui est un test élaboré par S. Baron Cohen en 2001 connu pour sa capacité à évaluer les traits autistiques. Jones et coll. ont trouvé une moyenne plus élevée de personnes ayant des traits autistiques dans l'échantillon FAB (n=61) comparativement à celui des hommes typiques (n=76), des femmes typiques (n=98) et des MAB (n=198), mais moins élevés que dans l'échantillon des personnes autistes (n=125).

Pasterski et al. ont trouvé une prévalence de l'autisme de 5.5 % parmi les 91 personnes de leur échantillon présentant une dysphorie de genre.

Cette étude a pour objectif de déterminer la prévalence des traits autistiques et de l'autisme chez les adultes ayant une dysphorie de genre et de comparer ces résultats avec ceux existant dans la littérature scientifique.

La méthode utilisée lors de cette étude et l'échantillon

L'échantillon concerne 532 personnes (MAB n=351, FAB n=181) diagnostiquées avec une dysphorie de genre à l'hôpital de Ghent, dans une clinique spécialisée sur le genre en Belgique.

Trois méthodes ont été utilisées pour repérer les traits autistiques auprès des personnes de l'échantillon. La première a consisté à analyser les éléments présents dans les dossiers médicaux des patients (comme exemple la présence de trouble de la communication, retrait social...). Les personnes de l'échantillon ont été divisées en trois catégories : « sans diagnostic de TSA », « avec un diagnostic probable de TSA » et « avec un diagnostic certain ».

Puis deux tests ont été administrés aux personnes de l'échantillon. Les outils utilisés dans l'étude pour mesurer les traits autistiques des personnes ayant une dysphorie de genre sont les suivants :

- *Social Responsiveness Scale-Adult Version (SRS-A)* : C'est un test qui permet d'identifier les difficultés sociales associées à l'autisme et qualifier leur sévérité
- Le Quotient Autistique : c'est un questionnaire auto-administré qui mesure les traits autistiques dans les domaines suivants : compétences sociales, compétences de communication, imagination, attention, sensibilité aux détails

Les résultats de l'étude : lien entre dysphorie de genre et autisme

Les résultats montrent une sur-représentation des traits autistiques et de l'autisme au

sein de la population des personnes concernées par la dysphorie de genre. Pour 27.11 % de l'ensemble de l'échantillon, le score au test SRS-A dépasse le seuil de 60, ce qui signifie que les personnes ont des caractéristiques autistiques modérées à sévères (le score de la population normal étant en dessous de 60). Ce résultat est bien plus élevé que dans la population générale. En revanche, ces résultats ne sont pas comparables à d'autres études, car c'est la première fois que le test SRS-A est utilisé pour détecter les traits autistiques chez des personnes ayant une dysphorie de genre.

5 % de l'échantillon de cette étude à un score dépassant le seuil de 32 au quotient autistique, score à partir duquel un diagnostic d'autisme peut être posé. Ces résultats sont proches de ceux trouvés par Pasterski et coll. dans leur étude de 2014 où le dépassement du seuil de 32 correspondait à 5.5 % de leur échantillon. Dans les deux études, aucune différence n'a été constatée entre les MAB et FAB par rapport à la présence de traits autistiques.

Cette recherche ne confirme donc pas la théorie du cerveau masculin extrême proposée par S. Baron Cohen en 2002. Selon cette théorie, un niveau de testostérone avant la naissance mènerait à une prédisposition de l'autisme et de la dysphorie de genre pour les FAB. Or en 2016, Kung et coll. n'ont pas trouvé de relation entre l'exposition prénatale aux androgènes et les traits autistiques chez les enfants. Ils concluent que l'hypothèse entre une concentration de testostérone prénatale et les traits autistiques ne peut être confirmée, car elle n'est pas assez fiable.

L'étude des dossiers cliniques des patients de l'échantillon montre que 6 % des personnes concernées par la dysphorie de genre entrent dans la catégorie « avec un diagnostic certain de TSA ». Ce taux est plus élevé que dans la population générale et confirme donc les résultats trouvés avec les autres tests SRS-A et Quotient Autistique.

Les limites de l'étude

Une des limites de cette étude est la taille relativement restreinte de l'échantillon pour faire des analyses croisées. Il peut aussi y avoir un manque de fiabilité de l'analyse issue des données des dossiers médicaux concernant les traits autistiques des patients qui résulte de la variété des outils utilisés pour mesurer ces traits.

Une autre limite provient de l'origine même de l'échantillon qui concerne des patients

qui se sont rendus à la clinique de l'hôpital de Ghent, spécialisée dans l'accompagnement des personnes qui souhaitent changer de genre. Cela exclut les personnes autistes plus sévèrement touchées ou les personnes avec une dysphorie de genre qui ne vont pas jusqu'au bout de la démarche pour changer de sexe.

Conclusion

Les données collectées dans cette étude révèlent une prévalence de l'autisme six fois plus élevée chez les personnes concernées par la dysphorie de genre. Cela semble donc apparaître comme une possible pathologie associée à l'autisme. Cela devrait permettre aux cliniciens d'être alertés et de rechercher des caractéristiques de l'autisme chez les personnes ayant une dysphorie de genre et inversement afin de mieux prendre en compte les besoins réels des personnes. Une sous-estimation du lien entre autisme et dysphorie de genre peut mener à des soins et des accompagnements inadaptés mettant en difficulté les personnes concernées par ces deux fonctionnements.

Comme proposé par Miesen et coll. (2016) et van Schalkwyk et coll. (2015) une étude longitudinale menée sur un échantillon plus important de personnes concernées par l'autisme et la dysphorie de genre devrait être menée afin d'améliorer les connaissances scientifiques au sujet des liens l'identité de genre et l'autisme.

Source :

"The Co-occurrence of Gender Dysphoria and Autism Spectrum Disorder in Adults : An Analysis of Cross-Sectional and Clinical Chart Data" par Heylens G, Aspeslagh L, Dierickx J, Baetens K, Van HoordeB, De Cuypere G, Elaut E., publiée dans le *Journal of Autism and Developmental Disorders* en juin 2018

Le coût des stratégies de compensation pour les enfants autistes

Les enfants autistes ont souvent des difficultés pour comprendre les pensées d'autrui, cela s'appelle [la théorie de l'esprit](#). Pour compenser cela ils mettent en place des stratégies de compensation, comme écrire mentalement des dialogues, afin de correspondre aux attentes des situations sociales auxquelles ils doivent faire face. Mais ces stratégies ont un prix. Une étude récente (Livingston L.A. et al. J. Child Psychol. Psychiatry Epub ahead of print 2018) montre que cela entraîne plus d'anxiété chez ces enfants.



Les enfants qui mettent en place ces stratégies de compensation ont plus des résultats plus élevés aux tests d'intelligence verbale et dans les fonctions exécutives.

Les stratégies de compensation sont utiles pour les personnes qui ont de faibles compétences en théorie de l'esprit. La théorie de l'esprit peut se résumer par la capacité à percevoir les désires et les intentions d'autrui.

Lucie Livingston une étudiante diplômée du laboratoire en charge de cette étude dit que :

We think these people are quite good at compensating for their difficulties with

theory of mind, (...) [But] evidence suggests there could potentially be some kind of negative consequence to compensating

Traduction libre : Nous pensons que ces personnes sont assez bon pour compenser leurs difficultés en théorie de l'esprit (...) mais les preuves suggèrent qu'il pourrait potentiellement y avoir une sorte de conséquence négative à la compensation"

Les recherches suggèrent que les cliniciens devraient identifier les enfants qui mettent en place ces stratégies afin de leur proposer des thérapies leur permettant d'alléger le niveau l'anxiété.

L'étude dont il est question a inclus 136 enfants autistes ou avec des traits autistiques âgés entre 10 et 15 ans qui font partie d'une plus grande étude intitulée *Social Relationships Study* au Royaume Unis. Les chercheurs ont évalué les traits autistiques des enfants en ce servant de l'ADOS, une échelle d'évaluation de l'autisme reconnu comme efficiente par les cliniciens.

Les enfants et les parents ont également rempli un questionnaire permettant d'évaluer leur niveau d'anxiété. Ils ont également passé des tests pour évaluer leur intelligence verbale et non verbale, le niveau de théorie de l'esprit et les compétences dans les fonctions exécutives. Environ la moitié des enfants qui ont des difficultés en théorie de l'esprit montrent pourtant de bonnes compétences sociales à l'ADOS. Si ce résultat semble contradictoire à première vue, il signifie en réalité que ces enfants ont réussi à compenser leur difficulté en théorie de l'esprit à un niveau leur permettant de mieux performer dans les compétences sociales évaluées par l'ADOS.

Il est à noter que ces enfants ont en moyenne un score de 93 au QI verbal, soit 9 points de plus que l'ensemble des enfants. Ces enfants ont également un taux d'anxiété plus élevé que les autres enfants. Les chercheurs n'ont trouvé aucune corrélation entre le genre et la mise en place de stratégie de compensation, contrairement à de nombreuses études antérieurs. Cela peut s'expliquer par le très faible nombre de filles dans l'échantillon (112 garçons pour 24 filles).

Les chercheurs ne savent pas à quel point les stratégies de compensation sont une technique répandu chez les personnes autistes, ni qui est plus à même de la mettre en oeuvre.

Ces résultats sont préliminaires et sont uniquement basés sur des observations en

laboratoire. Or les stratégies de compensation développées dans la vie réelle peuvent être différentes. Les chercheurs ont donc prévus de poursuivre leur travail en situation réelle comme dans la cour de l'école ou en classe.

Un des objectifs consisterait à mesurer si les personnes autistes considèrent que les avantages sociaux obtenus par la compensation valent le coût par rapport à l'énergie dépensée et l'anxiété mesurée.

Source :

Use of certain social strategies linked to anxiety in autism, Spectrum News, Brianna Abbott, Mai 2018

Les femmes autistes : caractéristiques et profils

Merci à Magali Pignard pour sa relecture, ses corrections et modifications qui ont permis d'améliorer la qualité du texte que je vous livre.

Il existe aujourd'hui **un biais de genre dans l'autisme** qui amène le monde de la recherche à s'intéresser aux caractéristiques féminines de l'autisme et à l'existence d'un phénotype particulier qui concernerait les femmes. C'est une problématique clé que les instances scientifiques et politiques doivent chercher à comprendre. Ces dernières années, plusieurs études ont émergé et **la théorie d'un phénotype autistique propre aux particularités féminines** commence à recueillir de plus en plus de preuves étayées par différentes recherches.



Cependant, les recherches portant sur l'influence du genre lors de la manifestation des comportements autistiques et les caractéristiques des femmes autistes n'en sont qu'à leur commencement. Des résultats parfois contradictoires émergent : les recherches de Hartley and Sikora 2009 ont démontré que les femmes avaient de plus grandes difficultés sociales, les recherches de McLennan et al. 1993 ont montré qu'elles en avaient moins et les recherches de Mandy et al. 2012 ont montré des difficultés de communication égales entre les hommes et les femmes.

Ce qui a été par contre démontré par la recherche en tant que spécificité féminine de l'autisme, c'est une meilleure capacité des femmes à mettre en œuvre des stratégies de camouflage dans les situations sociales afin de masquer leurs difficultés (Kenyon 2014, Baldwin and Costley 2015; Cridland et al. 2014; Mandy and Tchanturia 2015; Rynkiewicz et al. 2016).

L'article se compose de trois parties :

[1. Le sous diagnostic des femmes autistes](#)

[2. Le phénotype autistique féminin](#)

[3. Les femmes autistes et la notion de camouflage social](#)

1. Le sous diagnostic des femmes autistes

Selon une étude de Simon Baron Cohen et son équipe en 2015, du fait de leur capacité à camoufler leurs traits autistiques, les femmes ont, de manière générale, **un risque plus élevé de ne pas être diagnostiquée** comme étant autiste alors même qu'elles relèveraient d'un diagnostic d'autisme. Pourtant, un accès au diagnostic permet de mettre en place des interventions appropriées, d'avoir accès à plus de services, de réduire le jugement des proches porté sur les comportements de la personne, de diminuer l'auto-critique des personnes vis-à-vis d'elles-mêmes, d'accompagner la création d'une identité positive.

Si l'on s'intéresse aux sex-ratios, les études montrent une prévalence importante du nombre de garçons par rapport aux filles : de 4 à 5 garçons pour une fille dans le DSM 4 et 3 à 4 garçons pour une fille dans la [CIM-10](#). Une étude de 2005 de Fombonne fait état de 4 garçons pour une fille. Ce ratio serait porté à 1 femme pour 9 homme en ce qui concerne l'autisme sans déficience intellectuelle (type syndrome d'Asperger). Ces chiffres entraînent un débat dans la communauté scientifique : ces chiffres reflètent-ils la réalité, ou bien les méthodes de [diagnostic](#) sont-elles inadaptées pour saisir l'expression de cette condition chez certains profils féminins ? Une étude récente tend à confirmer cette dernière hypothèse (Rutherford et al. 2016) et montre qu'à l'âge adulte le sex-ratio évolue jusqu'à deux femmes pour un homme. Cela suggère que la condition autistique n'est pas repérée chez les filles et est décelée à l'âge adulte lors de diagnostics tardifs. D'ailleurs, selon une étude de Bergeer et al 2012, **les femmes sont diagnostiquées 4.3 années plus tard que les hommes**. L'écart est encore plus important dans le cadre des femmes autistes sans déficience intellectuelle.

Plusieurs raisons expliquent ce sous diagnostic des femmes autistes :

- les pathologies secondaires sont prises pour la pathologie principale. Ex : quand la dépression, le trouble de la personnalité, les crises d'angoisse masquent l'autisme ;
- Les hommes et les femmes autistes sont comparés sur les critères classiques de l'autisme, ceux retenus par la [CIM-10](#) ou le [DSM-5](#). Or ceux-ci sont basés sur l'observation des comportements d'individus largement masculins ;
- des outils de diagnostic inadaptés aux particularités féminines. Deux études

présentées lors de la journée internationale de la recherche sur l'autisme à San Francisco (2017) comparent comment filles et garçons autistes réalisent le très répandu test appelé [ADOS](#). Durant ce test, le clinicien propose à l'enfant d'effectuer une série de tâches et évalue le comportement de l'enfant. Une de ces études révèle que l'ADOS a un résultat souvent négatif lorsqu'il est réalisé sur des filles autistes que sur des garçons.

Le constat du sous-diagnostic des femmes autistes a amené la communauté internationale à investiguer l'existence d'un phénotype autistique féminin, c'est-à-dire à s'interroger sur le fait que les caractéristiques de l'autisme s'exprimeraient différemment chez les femmes que chez les hommes.

La dyade autistique qui représente les deux critères de l'autisme validés par le DSM 5 est composée des troubles de la communication et des interactions sociales ainsi que des intérêts spécifiques et comportements répétitifs. Ces deux critères sont les éléments principaux qui permettent de poser un diagnostic d'autisme. Il faut donc que ces deux éléments aient pu être évalués chez la personne pour qu'elle obtienne un diagnostic.

Chez les filles et femmes autistes les critères de l'autisme sont les mêmes que chez les hommes mais se déclinent sous des formes moins immédiatement perceptibles :

- les troubles de la communication et des interactions sociales : deux études (Head et al. 2014; Sedgewick et al. 2015) montrent que les filles/femmes autistes expriment une plus grande motivation sociale et une capacité plus importante à nouer des relations d'amitiés en apparence traditionnelles ;
- les intérêts restreints et les comportements répétitifs : lors de la journée internationale de la recherche sur l'autisme en 2017 des chercheurs ont présenté une étude basée sur les enregistrements vidéos des passations de 22 garçons et 22 filles autistes (test ADOS), tous âgés entre 9 et 15 ans. Ces enfants ont tous une intelligence dans la moyenne et des compétences verbales dans la moyenne. Ils ont trouvé que **les filles autistes sont plus sujettes à l'anxiété et la dépression que les garçons** et sont plus susceptibles de parler des intérêts restreints dans les relations en particulier avec les animaux. Par contraste les garçons autistes ont plus d'intérêts non sociaux, comme les puzzles ou les jeux sur ordinateur. Tony Attwood (2007) a remarqué cette différence de genre dans le choix des thématiques des [intérêts spécifiques](#) des personnes autistes. Les filles ou les

femmes ont souvent un centre d'intérêt qui n'est pas inapproprié à leur âge et dont le sujet est assez commun, par exemple une fille qui aime les poupées Barbies. C'est par contre soit l'utilisation des objets ou le temps consacré au sujet d'intérêt qui vont le faire différer de la norme. Cette petite fille qui aime les poupées Barbies, peut en collectionner un nombre plus important que ses copines du même âge. De plus elle ne va pas s'en servir pour créer du lien et partager avec ses amies, elle peut les aligner, les habiller, reproduire des scènes de film, mais le jeu est rarement l'occasion d'entrer en contact avec un pair. Les filles et les femmes sont aussi plus attirées par les mondes alternatifs : heroic-fantasy, science-fiction, paranormal... Les intérêts spécifiques des femmes peuvent aussi plus facilement les amener à compenser la notion d'intuition sociale qui leur manque (dû à [la théorie de l'esprit](#)) en regardant par exemple beaucoup de séries télévisées ou lisant des livres de sociologie et de psychologie pour comprendre davantage le fonctionnement des individus.

La dyade autistique qui permet de poser le diagnostic d'autisme est bien présente mais **elle s'exprime différemment chez certains profils féminins**. Elle prend une forme et des caractéristiques qui ne sont pas celles rencontrées habituellement par les psychiatres et cela contribue au sous diagnostic des femmes autistes.

2. Le phénotype autistique féminin

À noter que toutes les femmes autistes ne présentent pas ce phénotype, tout comme le fait que des hommes autistes présentent ce profil. Ce phénotype est une **tendance**, observée particulièrement chez les femmes.

Les recherches menées sur les femmes autistes ont pu permettre de déterminer un « profil-type » qui comprend plusieurs points :

1. [la difficulté à reconnaître l'autisme chez les femmes](#)

« Tu n'es pas autiste » : **les troubles associés à l'autisme sont perçus comme étant la pathologie principale** : anxiété, dépression, troubles alimentaires. Ils sont « la partie émergée de l'iceberg ». Par exemple un médecin généraliste ou psychiatre va diagnostiquer une dépression, sans voir qu'elle est liée aux difficultés sociales ou à

l'isolement induit par l'autisme. Le diagnostic de dépression va empêcher de voir la condition autistique de la personne.

Quand les personnes évoquent la possibilité d'un syndrome d'Asperger avec leur médecin, celui-ci peut négliger ou nier cette possibilité. Ce déni provient souvent d'une mauvaise connaissance que les médecins ont des différentes formes que peut prendre l'autisme, alors que les troubles associés sont eux très bien connus. Les professionnels de santé sont parfois imprégnés par les images médiatiques d'autistes « sévères » non verbaux ou de génies savants.

Il y a également **un préjugé concernant le fait que les femmes ne seraient pas touchées par l'autisme** et que cela resterait une condition exclusivement masculine. Si cette croyance tend à diminuer chez les spécialistes de l'autisme, elle reste cependant prégnante chez les interlocuteurs de premier plan dans le repérage, comme les professeurs, les personnels de crèche ou les médecins traitants. S'il y a bien statistiquement plus d'hommes que de femmes concernés par le phénomène, nous avons vu précédemment qu'une partie de la population féminine était sous diagnostiquée, faussant ainsi ces chiffres.

Les filles autistes ont souvent un comportement effacé à l'école, et sont décrites comme timides, sages ou calmes par les enseignants. **Les femmes/filles ont des difficultés plus internalisées** (dépression, anxiété) et les hommes/garçons des difficultés plus externalisées (troubles du comportement, impulsivité, TDAH). Les comportements des filles étant moins perturbateurs à l'école, elles passent plus inaperçues auprès du corps enseignant. Mais maintenir ce comportement en public entraîne souvent d'importants effondrements émotionnels lors du retour à domicile.

Les femmes interrogées dans les études regrettent de n'avoir pas connu leur diagnostic avant car cela aurait pu les prémunir de certains dangers en sachant qu'elles sont crédules.

2. la capacité à ne pas montrer ses caractéristiques autistiques

« Prétendre être normale ». La plupart des femmes autistes expriment le fait que durant l'enfance, même si les enseignants ne remarquaient pas leurs difficultés, les autres enfants pouvaient le sentir/voir/percevoir. Cela entraîne souvent **une forte volonté des femmes autistes à correspondre à l'image qui est attendue d'elles**. Elles développent donc des stratégies pour paraître « normales » en dépit du coût énergétique important occasionné par le fait de maintenir les apparences.

Les femmes autistes disent souvent porter un masque ou incarner un personnage en société. Pour apprendre comment se comporter elles mettent au point plusieurs techniques :

- apprendre des modèles médiatiques : apprendre comment fonctionnent les personnes et les imiter sur la base de séries télévisées, de livres ;
- la consommation d'alcool qui agit comme un anxiolytique et permet de se sentir plus à son aise parmi les gens ;
- l'imitation des pairs : les femmes autistes rapportent souvent « prendre » naturellement les accents, les tics de langage ou la gestuelle de leur interlocuteur.

Pour « prétendre être normale » les femmes autistes développent ce que les chercheurs appellent le coping ou camouflage social. Cette notion sera développée de manière détaillée plus bas et amène les psychiatres rompus à qualifier les femmes autistes de « caméléons ».

3. la passivité et la crédulité des femmes autistes

« C'est de ta faute ». Beaucoup de femmes autistes rapportent avoir eu **un comportement passif qui débouche dans 9 cas sur 14 à des abus sexuels** (S. Bargiela, R. Steward, W. Mandy, 2016). Les femmes n'ont pas osé refuser les rapports sexuels car elles pensaient que c'est ce qui était attendu d'elles et qu'elles n'avaient pas la possibilité de refuser. Une autre raison qui met les femmes en difficulté face aux agressions est **l'incapacité à déceler les intentions des autres**, en particulier ne pas savoir si un homme est sexuellement attiré ou s'il cherche une relation amicale. Du fait d'un déficit en théorie de l'esprit, les femmes ne captent pas les signaux (regards, gestes, intonation...) qui leurs permettraient de déterminer la nature de la relation souhaitée par l'homme.

La plupart de ces jeunes filles ou femmes ont aussi été harcelées à l'école et même lorsque cela était connu par le corps enseignant, les professeurs ont tendance à expliquer ce harcèlement par le comportement «anormal» des filles autistes, leur demandant de faire plus d'effort pour être normale.

Parce qu'elles ont été abusées sexuellement ou parce que des personnes ont profité de leur naïveté, les femmes autistes apprennent au fur et à mesure de leur vie à dire « non », à refuser certaines situations quand elles ne leur conviennent pas. C'est un apprentissage qui n'a rien de naturel et qui se fait souvent avec un coach, que ce soit un professionnel éducatif (éducateur spécialisé, psychologue) ou un pair.

4. **La construction de l'identité de la femme autiste et les stéréotypes de genre**

« Remise en cause des stéréotypes de genres ». Beaucoup de femmes autistes disent **ne pas se reconnaître dans les rôles classiques attribués aux genres**. Le fait de ne pas correspondre aux rôles qui sont attendus, que ce soit volontaire ou par incompréhension, entraînent des difficultés relationnelles en amour ou en amitié. Les femmes autistes rapportent avoir eu des difficultés à se faire des amies de même sexe durant l'enfance et surtout à l'adolescence et avoir eu un contact plus aisé avec les garçons ou les jeunes hommes du fait d'une communication plus directe et moins sujette aux implicites. Durant les démarches diagnostiques ou une fois le diagnostic validé, elles créaient des amitiés virtuelles avec des pairs de même condition. Les forums ou les blogs d'autres femmes autistes sont souvent l'occasion pour ces femmes de partager leurs ressentis, leurs impressions et d'essayer de construire une identité positive.

À ce titre les relations dématérialisées sont plus simples et génèrent moins d'anxiété car les réponses peuvent être différées et réfléchies et il n'y a pas la pression de la communication non-verbale.

3. Les femmes autistes et la notion de camouflage social

Ces dernières années la notion de camouflage social ou de coping a été mise en lumière par les chercheurs (Attwood 2007; Gould and Ashton-Smith 2011; Kopp and Gillberg 2011; Lai et al. 2011; Wing 1981).

Le camouflage social est la différence entre la manière d'être des gens en contexte social, et leur vécu interne.

Il est mis en place pour plusieurs raisons :

- cacher les comportements liés à l'autisme ;
- mettre en place des techniques conscientes ou inconscientes pour apparaître plus socialement compétente ;
- éviter que les autres ne voient les difficultés sociales.

La notion de camouflage développée dans cette partie n'est pas l'apanage des femmes. Les hommes autistes utilisent des stratégies afin de masquer les comportements les plus embarrassants socialement qui sont liés à l'autisme. Cependant ils y arrivent généralement avec moins de succès et ce phénomène est plus répandu chez les femmes.

Tony Attwood (2006) montre que **les femmes arrivent à imiter des personnes non autistes en situation sociale**, donnant l'impression d'une certaine aisance, mais si celles-ci sont placées dans un environnement différent sans y avoir été préparées les échanges sociaux deviennent une réelle difficulté.

Les femmes autistes qui sont diagnostiquées tardivement ont toujours eu le sentiment d'être différentes mais ont minimisé cette différence au fil du temps (Holliday Willey 2015).



Les mécanismes du camouflage social. Traduction d'un schéma issu de l'article "putting on my best normal : social camouflaging in adults with ASC" (source complète en bas de page)

1. les motivations qui entraînent le camouflage social : « cachée à la vue de tous »

Les personnes autistes mettent en place le camouflage social afin de **répondre aux attentes sociales de la population générale et pouvoir être acceptées** de celle-ci.

Le camouflage des caractéristiques de l'autisme est particulièrement nécessaire pour atteindre un niveau d'employabilité correct et accéder à un poste. C'est aussi le moyen pour les femmes autistes qui se font harceler à tous les âges de la vie de pouvoir éviter ces situations dangereuses.

Une autre motivation décrite par les femmes autistes pour expliquer leur camouflage est le souhait de créer des connexions avec les autres êtres humains, le désir de nouer des relations d'amitié ou d'amour.

La première condition pour que les personnes autistes puissent mettre en place des techniques de camouflage est qu'elles se rendent compte des différences entre leur comportement et celui attendu, soit parce qu'elles l'observent elles-mêmes, soit parce leur entourage le leur font remarquer.

2. La définition du camouflage : « mettre son plus beau costume de normalité »

Le camouflage social pratiqué par les personnes autistes, en particulier les femmes autistes comprend deux mécanismes : le premier consiste à **masquer les caractéristiques de l'autisme**, le second consiste à **compenser les compétences sociales absentes ou moins performantes** que chez les personnes non autistes.

Masquer « je me cache derrière ce que les gens veulent voir » : cela englobe les aspects du camouflage qui visent à cacher les caractéristiques autistiques et à développer différents personnages qui sont utilisés en situation sociale. Ce besoin résulte du fait que les comportements qui découlent des caractéristiques autistiques ne sont pas considérés comme acceptables en société. Par exemple : les particularités sensorielles sont maintenant reconnues comme une caractéristique à part entière de l'autisme. Pour autant il n'est pas acceptable en société qu'une personne ait besoin de se balancer sur elle-même afin de stimuler son sens vestibulaire. En ce sens les

personnes autistes sont souvent amenées à masquer ces comportements afin de ne pas être déconsidérées.

Quasiment tout le monde fait des petits ajustements pour se conformer au mieux aux normes sociales, mais **les femmes pratiquant le camouflage peuvent aller jusqu'à jouer un rôle.**

Elles miment ainsi consciemment ou non les personnes en face d'elles lors des échanges ou elles prennent exemple sur des personnages de fiction.

Compenser, « dépasser ce que la nature m'a donné » : il s'agit mettre en place des stratégies conscientes pour combler [les difficultés de communication](#), notamment la communication non verbale.

- se forcer à initier et/ou maintenir le contact visuel
- penser à mettre les bonnes expressions faciales sur son visage
- penser à faire les bons gestes avec les mains et les bras lors d'une conversation

Cela concerne aussi les aspects verbaux de la conversation, surtout pour les conversations anodines « small talk » :

- poser des questions à l'autre pour le faire parler. Cela permet de minimiser le temps de parole de la personne autiste donc celle-ci à moins de chance de commettre un impair (monopoliser la conversation, apporter une réponse erronée, un sujet de conversation inadapté...) ;
- éviter de parler trop de soi ou de sa vie privée. Cela permet de ne pas montrer le décalage qui peut exister entre le style de vie des personnes non autistes et celui des personnes autistes. Par exemple, les collègues racontent leur weekend durant lequel ils ont été manger au restaurant avant d'aller au cinéma alors que la femme autiste a passé son weekend à lire des livres et rechercher des informations sur sa thématique préférée, ou à aligner des dés de différentes couleurs. Certaines activités de loisir sont considérées comme plus légitimes que d'autres ;
- des femmes autistes ont des scripts dans la tête : elles préparent leurs conversations avant qu'elles n'aient lieu : sujets de conversation, anecdotes, blagues à insérer, questions à poser. Elles incluent les réponses potentielles des interlocuteurs et la manière dont elles pourraient rebondir dessus. Il y a un véritable travail de structuration du dialogue.

3. les conséquences du camouflage social : « je tombe en morceaux »

La conséquence la plus décrite par les femmes autistes est **l'épuisement qui suit les phases de camouflage**. Cette technique d'adaptation est **émotionnellement, physiquement, psychologiquement très couteuse en énergie** car cela requière une concentration intense, un contrôle de soi et un degré d'organisation qui entraînent un malaise et un inconfort important pour la personne. Plus la durée de la phase de camouflage est longue, plus elle entraîne de la fatigue, avec souvent la nécessité d'avoir des phases de récupération à la suite.

En plus de la fatigue, le processus de camouflage génère du stress et de l'anxiété. Les femmes autistes ont peur que le camouflage ne soit pas efficace et que les personnes non autistes remarquent les difficultés/comportements inadaptés.

Une autre conséquence du camouflage est que la femme autiste change la manière dont elle se présente elle-même, elle ne correspond plus à la vision souvent stéréotypée qu'ont les personnes par rapport à l'autisme. Cela peut avoir des conséquences négatives : leur diagnostic peut être remis en cause car elles ne « paraissent » pas autistes, elles peuvent ne pas recevoir les aides appropriées car leurs difficultés ne sont pas visibles, elles sont obligées de **maintenir leur niveau de camouflage** pour conserver les avantages que cela leur a apporté (travail, relations sociales...).

La dernière conséquence observée qui est liée au camouflage est le rapport à leur identité que les femmes autistes développent. **Elles sont souvent en représentation d'elle-même au lieu d'être elles même** et ont donc le sentiment de manquer d'authenticité. Les femmes autistes peuvent avoir un diagnostic validé et se sentir appartenir à une communauté de personne autiste tout en continuant à cacher leurs comportements autistiques. Cela entraîne un sentiment de trahison de la communauté à laquelle elles appartiennent. Dans certains cas elles assimilent le fait de jouer un rôle à de la tromperie et cela mène vers une forme d'isolement.

Toutes les recherches sur le phénotype féminin de l'autisme n'en sont qu'à un stade embryonnaire et doivent être approfondies afin de comprendre comment ce mécanisme se construit. Il y a aujourd'hui peu d'enquêtes quantitatives qui permettent de mesurer le nombre de personnes autistes, y compris les femmes autistes concernées par le camouflage. Il n'existe pas non plus d'enquête qualitative et quantitative qui permettrait de voir si le phénotype autistique féminin s'applique aussi pour les femmes autistes ayant une déficience intellectuelle.

Information utile : dans les pays francophones, une association a vu le jour en 2016, l'Association Francophone de Femmes Autistes. L'AFFA a été créée par Magali Pignard (actuellement trésorière) et Marie Rabatel (actuellement présidente). La vice-présidente est Stef Bonnot-Briey.

Cette création d'association est basée sur le constat qu'il n'existait pas à l'époque une organisation qui traite de la thématique du genre dans le domaine de l'autisme. L'association a donc pour objectif de mettre en avant auprès des pouvoirs publics les caractéristiques féminines de l'autisme et les problématiques spécifiques qui en découlent. Les principales thématiques traitées par l'association sont les suivantes : les violences de tout type y compris sexuelles qui sont faites aux femmes autistes, la parentalité des femmes autistes, l'emploi des femmes autistes, les difficultés pour obtenir un diagnostic.

Les femmes de l'association forment une communauté bienveillante qui accompagne les femmes en cours ou après leur diagnostic. Elles organisent des conférences et font de l'information sur l'autisme au féminin (auprès des CRA, du grand public, dans des rassemblements dédiés comme le salon de l'autisme) et elles militent au niveau des politiques pour être visibles afin d'obtenir des avancées en matière de droit.

Sources :

Asperger's syndrome : the complete guide, Tony Attwood, 2007, Jessica Kingsley Publisher

Pretending to be normal, Liane Holliday Willey, 1999

Putting on my best normal, Laura Hull, K. V. Petrides, Carrie Allison, Paula Smith, Simon Baron-Cohen, Meng-Chuan Lai³, William Mandy, 2017, Journal of autism and developmental disorders

The Experiences of Late-diagnosed Women with Autism Spectrum Conditions: An Investigation of the Female Autism Phenotype, Sarah Bargiela, Robyn Steward, William Mandy, 2016, Journal of autism and developmental disorders

Invisible at the end of the spectrum : shadows, residues, 'bap', and the female

aspergers experience, Dr. A. RuthBaker

Diagnostic tests miss autism features in girls, by NicholetteZeliadt, May 2017, Spectrum News

Les enfants autistes “sévères” et leur place dans la recherche scientifique

D'une extrémité à l'autre du spectre de l'autisme, il existe des profils et des situations différentes. Deux constructions médiatiques des représentations de l'autisme consistent d'un côté en la figure du génie hyper-compétent dans un domaine et l'autre est représentée par ce petit garçon déficient qui se tape la tête contre le mur. C'est à cette deuxième catégorie de personnes autistes que s'intéresse l'article d'aujourd'hui. Cette représentation a été souvent utilisée dans les médias il y a quelques années avant d'être remplacée par la figure de l'autiste savant.



Aujourd'hui il me semble que l'on aborde moins les problématiques des personnes autistes dites « sévères » ou à « bas niveau » de fonctionnement. Comme elle a été souvent médiatisée on pourrait s'attendre à ce que cette population ait été beaucoup étudiée par la communauté scientifique afin de comprendre le fonctionnement de ces personnes et pouvoir trouver des solutions à leurs problématiques.

Or ce n'est pas le cas, il y a très peu d'études qui permettent de mieux comprendre les comportements des personnes autistes « sévères » alors même que ces comportements réduisent beaucoup leur qualité de vie quotidienne. Ils se manifestent souvent par de la violence à leur encontre ou envers autrui. Cela est difficile à vivre pour leur famille et les isole peu à peu socialement car ils se font renvoyer de l'école, de l'institut médico-social, du travail...

Ce texte s'appuie sur un article paru dans la revue Spectrum News en novembre 2017 et dont vous trouverez la référence en bas de page.

Caractérisations des enfants autistes sévères

Les personnes autistes concernées par une forme « sévère » de cette condition représenteraient environ 1/3 de la population autiste générale. Mais il faut relativiser ce chiffre car aujourd'hui il n'existe pas de définition clinique exacte de ce qui peut être considéré comme une forme « sévère » d'autisme. Le *Autism and Developmental Disorders Inpatient Research Collaborative* est un regroupement des cinq plus grandes unités dédiées à la psychiatrie infantile et accueille plus de 1000 enfants par an. Une très grande partie de ces petits patients sont des autistes « sévères ». Des recherches collaboratives sont menées pour essayer de caractériser les agressions et les autos mutilations chez les enfants autistes sévères. Ils ont ainsi pu construire un portrait plus nuancé de ceux qu'on appelle autistes « sévères » en prenant en compte la manière dont les traumatismes, la dépression, l'anxiété et d'autres pathologies associées affectent le comportement de l'enfant, ses capacités à communiquer et à s'adapter à son environnement. Ils posent par exemple la question de savoir si un enfant autiste qui présente toutes les caractéristiques de l'autisme dans les critères de la communication et des interactions sociales ainsi que dans les comportements répétitifs et restreints avec en plus une déficience intellectuelle présente une forme d'autisme plus ou moins sévère qu'un enfant autiste avec un QI se situant dans la moyenne de la population générale mais qui se mord et mord les autres personnes.

Les personnes ayant une forme sévère d'autisme sont souvent déficiente intellectuelle, mais pas toujours. Elles ont peu ou pas de langage et ont des difficultés à réguler/comprendre/interpréter leurs émotions. L'ensemble de ces caractéristiques amènent souvent à des hospitalisations en psychiatrie, c'est le cas pour 11 % des enfants autistes. Ils sont principalement admis pour les motifs suivants : auto ou hétéro agressivité, colères extrêmement violentes. L'autisme est un spectre dans lequel les caractéristiques comportementales peuvent varier de « légèrement perturbateur » à « vraiment dangereux ».

Il existe aujourd'hui peu d'étude sur les personnes ayant une forme « sévère » d'autisme, notamment parce que ce sont des patients peu coopératifs :

- ils peuvent être violent envers les examinateurs,
- il est difficile de leur faire faire des tests où ils doivent rester assis à une table

et répondre à des questions,

- ils n'ont pas toujours un moyen de communication qui permettent aux chercheurs d'obtenir les informations dont ils ont besoin
- les investigations par imagerie cérébrale sont compliquées car les personnes ont peur d'entrer dans le scanner

Cette exclusion du champ de la recherche scientifique a des conséquences graves comme le fait que cette population soit peu connue du corps médical et peu de traitements ou de solutions sont mis en place pour leur permettre une meilleure qualité de vie. Aux Etats-Unis il y a seulement une douzaine d'unités psychiatriques spécialisées dans l'accompagnement des adolescents ou enfants autistes sévères. La plupart des unités psychiatriques classiques pour les enfants ont l'habitude d'accueillir des personnes avec des troubles de l'humeur ou des psychoses, c'est-à-dire des enfants verbaux qui peuvent parler de leurs émotions. Ce n'est pas le cas pour les enfants autistes sévères. Comme il existe peu d'unités adaptées, les enfants autistes sévères sont souvent accueillis en psychiatrie générale pour adulte.

En comparaison des enfants non autistes admis en psychiatrie pour d'autres troubles, les enfants autistes sévères présentent des défis importants pour les équipes de soignants qui sont démunis face à certains comportements et proposent des solutions inadaptées. Les unités de psychiatrie générale peuvent au mieux stabiliser médicalement l'enfant, mais elles ne sont pas en capacité de proposer des outils pour accompagner l'enfant.

Certaines institutions du *Autism and Developmental Disorders Inpatient Research Collaborative* ont développé le « *step-down program* ». C'est un programme global qui associe médication et thérapie comportementale. Il se compose d'une équipe pluridisciplinaire comprenant : des psychologues, des psychiatres, des travailleurs sociaux, des orthophonistes et des enseignants. Les parents sont également associés avec pour objectif de sortir l'enfant le plus vite possible de l'unité psychiatrique et d'assurer la continuité du programme à la maison et à l'école.

Mais loin d'idéaliser ce programme le professeur Siegel qui le dirige rappelle que les progrès sont lents et les professionnels considèrent comme un succès si l'enfant autiste sévère réduit déjà de 30 % les comportements d'automutilation.

Les crises autistiques des enfants autistes sévères

Une étude comparative a été menée par le laboratoire collaboratif afin de déterminer quels étaient les facteurs qui prédisposaient à une hospitalisation. L'étude a comparé 218 enfants autistes hospitalisés et 255 enfants autistes qui n'ont jamais été hospitalisés mais qui sont passés par des soins ambulatoires dans le *Rhode Island Consortium for Autism Research and Treatment*. Les chercheurs montrent que le premier facteur d'hospitalisation est lié aux troubles de l'humeur (comme la dépression) et en second lieu aux troubles du sommeil. D'autres facteurs ont également été trouvés comme le fait d'avoir un faible fonctionnement adaptatif qui réduit l'autonomie dans les actes de vie quotidienne (comme faire ses lacets, s'habiller et manger seul...) ou de vivre dans un foyer monoparental.

L'analyse de ces facteurs devrait permettre aux chercheurs de prévenir les comportements défis avant qu'ils nécessitent une hospitalisation.

Deux études publiées en juin 2017 (*Behavioral Symptoms of Reported Abuse in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder in Inpatient Settings*, Brenner J, Pan Z, Mazefsky C, Smith KA, Gabriels R, *Journal of Autism and Developmental Disorders*) montrent qu'il existe des facteurs additionnels : les traumatismes liés aux abus physiques, sexuels ou émotionnels peuvent amener une anxiété et une irritabilité extrême chez les enfants autistes. Les enfants autistes avec des troubles anxieux ou des troubles de l'humeur sont plus touchés par les pensées suicidaires.

Les enfants autistes sévères avec peu ou pas de langage verbal montrent plus de troubles du comportement en adoptant un comportement agressif envers eux même ou les autres. Les chercheurs ont comparé 169 enfants peu ou pas verbaux et 177 enfants verbaux : c'est la capacité à développer des mécanismes d'adaptation qui réduit le risque de comportements dangereux (qui eux-mêmes entraînent l'hospitalisation). Carla Mazefsky, psychologue au sein du programme à Spring Harbor, explique que la communication est une des manières de faire face à la détresse, mais ce n'est pas la seule.

Lorsque les enfants autistes sont admis à Spring Harbor, ils passent une évaluation

complète afin de voir s'ils ne souffrent pas d'un problème physiologique (comme un problème dentaire ou métabolique) ou s'ils n'ont pas un trouble de l'humeur non diagnostiqué comme la dépression ou l'anxiété. L'équipe vérifie aussi s'il n'y a pas d'évènement familial stressant comme un divorce ou une éviction de l'école. Ils font aussi une évaluation sensorielle afin de voir si l'enfant a des hyper ou hypo sensibilités qui pourraient expliquer les comportements agressifs. En général ca n'est pas l'un ou l'autre de ces facteurs, mais une combinaison de plusieurs d'entre eux qui explique le comportement difficile de l'enfant.

L'ensemble des membres de l'équipe, toutes disciplines confondues, se rencontre régulièrement afin de faire le point sur les enfants qu'ils accompagnent. Ils analysent les comportements et évaluent les progrès par l'intermédiaire d'un graphique avec des pics correspondants aux comportements agressifs de l'enfant.

Les pathologies associées

Beaucoup d'enfants ont des pathologies associées à l'autisme incluant des désordres de l'humeur, de l'anxiété, un trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité. Une étude (*The Co-Occurrence of Autism and Attention Deficit Hyperactivity Disorder in Children - What Do We Know ?* Yael Leitner, *Frontiers in Human Neuroscience*, 2014) montre que 50 % des personnes autistes ont un Trouble Déficitaire de l'Attention. Mais aujourd'hui il y a peu de connaissances sur les liens entre l'autisme « sévère » et l'ensemble des pathologies qui peuvent y être associées.

Les chercheurs ont aussi fait une analyse des prescriptions médicales pour ces enfants autistes sévères : sur 350 enfants admis au sein de leur service, 90 % avaient une prescription pour des médicaments psychotropes au moment de leur admission.

It's a huge number, but it's not surprising, given that these kids are in such distress that they're being hospitalized, Wink says.

Traduction libre : c'est un nombre énorme, mais ca n'est pas surprenant, étant donné

que ces enfants étaient dans une telle détresse lorsqu'ils ont été hospitalisés. Dit Wink, une chercheuse du groupe.

Étonnamment cette proportion augmente jusqu'à 97 % des enfants autistes sévères au moment où ils sortent de l'hôpital. Ce qui signifie que plus de prescriptions médicales pour des médicaments psychotropes ont été effectuées. Wink espérait une chute de ce pourcentage avec la mise en place des approches comportementales. Mais cette augmentation s'explique par le fait que des investigations complémentaires sont menées et de nouvelles pathologies sont découvertes pour ces enfants. Celles-ci nécessitent souvent la mise en place d'un nouveau traitement.

Elle observe également que deux mois après la sortie d'hôpital le pourcentage d'enfants sous prescription baisse à 64 %. Plusieurs pistes doivent être approfondies par les chercheurs : soit les comportements défis diminuent avec le retour à domicile, soit les parents et les médecins traitants des enfants arrêtent l'usage des psychotropes, notamment à cause des effets secondaires souvent conséquents sur la qualité vie.

Une explication génétique

Le groupement collaboratif s'intéresse à l'architecture génétique de l'autisme sévère qui peut révéler des indices supplémentaires. Les chercheurs ont l'intention de recruter 1600 enfants autistes et leurs familles afin de procéder à une analyse séquentielle de leur ADN. Près de 700 familles ont déjà donné un échantillon de sang et de salive. Environ la moitié des enfants ont une déficience intellectuelle et 1/3 sont peu verbaux.

Beaucoup d'analyse ADN sont réalisées sur des personnes autistes avec un haut niveau de fonctionnement. Cette recherche a pour objectif de voir s'il existe un sous-type de gènes qui expliqueraient que les enfants autistes sévères partagent des traits communs au niveau physique, psychiatrique, et comportemental. Ils espèrent pouvoir ainsi adapter les traitements et les méthodes à ces caractéristiques.

Un appareil permettant de prédire les accès de violence

L'équipe de chercheurs travaille sur la création d'un appareil, semblable à une montre connectée qui serait capable de prédire les changements de comportement des enfants autistes sévères. Si ces colères semblent parfois venir de nulle part et n'être pas prédictibles, c'est parce qu'en fait nous ne sommes pas toujours capable d'en lire les prémises.

L'appareil appelé E4 wristband devrait permettre de repérer l'excitation physiologique mesurée par la sueur. Il devrait permettre à l'enfant de repérer lui-même ses changements de comportement et mettre en place des stratégies pour apprendre à se calmer. Il permettra également aux parents ou aux professionnels de pouvoir intervenir en amont d'une éventuelle crise de violence.

Cependant il reste très complexe pour les chercheurs de pouvoir décoder les émotions des enfants autistes sévères par leur comportement car parfois ils vont se frapper fort au visage pour exprimer la joie ou sourire, voir rigoler alors qu'ils sont blessés. Le ton de la voix n'est pas non plus un indicateur fiable du reflet des émotions, ni les expressions faciales.

Les personnes autistes « sévères » sont celles qui ont le plus besoin d'accompagnement que ce soit au niveau médical ou éducatif. Le fait qu'elles aient souvent peu accès au langage verbal et qu'elles présentent des comportements violents pour elles-mêmes ou autrui diminue fortement leur qualité de vie. Des recherches plus approfondies de l'étude de leurs comportements devraient permettre de leur apporter des solutions et diminuer l'impact des comportements défis sur leur vie quotidienne.

Source :

Why children with 'severe autism' are overlooked by science, by Alisa Opar, Spectrum

Points communs génétiques entre autisme, troubles bipolaire et schizophrène

Cet article est organisé en deux parties : un résumé et une explication de l'article paru dans la revue Spectrum News « l'autisme partage une signature cérébrale avec la schizophrénie et les troubles bipolaires » suivi de la traduction complète de l'article.



Résumé de l'article

L'origine des maladies psychiatriques et la manière dont elles apparaissent et se développent chez les individus concernés n'a à ce jour pas pu être identifiée clairement. Les données issues de la recherche tendent à démontrer qu'il existe des facteurs génétiques dans la transmission d'un risque accru de présenter un trouble schizophrène ou bipolaire. Autrement dit, le fait d'avoir des parents avec un trouble schizophrène ou bipolaire augmente le risque d'être concerné par cette condition pour les enfants qui héritent du patrimoine génétique. Cependant ces facteurs génétiques n'ont pas pu être identifiés pour le moment.

De la même manière, on sait que les causes de l'autisme impliquent des facteurs génétiques. Le risque d'avoir un enfant autiste dans une famille ou un descendant ou un membre de la fratrie est concerné est 25 fois supérieur que dans une famille prise au hasard. L'analyse des cas de jumeaux montre qu'il y a 80 à 90 % de chance que les deux enfants soient autistes dans le cas de jumeaux monozygotes (vrais jumeaux) pour 5 à 15 % dans le cas de jumeaux dizygotes (faux jumeaux). Or on sait que les vrais jumeaux partagent un génome identique.

Cet article publié dans la revue Spectrum News est un résumé d'une étude réalisée sur des tissus cérébraux postmortem et diffusée dans la revue Science. Cette étude s'est intéressée aux modèles d'expression génétique à l'intérieur des cerveaux des personnes autistes, schizophrènes et bipolaires. L'étude de l'expression génique consiste à caractériser et quantifier les produits d'expression de l'ADN de manière à identifier, dans un tissu, dans un état et à un moment donné du développement, les séquences actives et donc à révéler ainsi le niveau d'expression des gènes dont elles sont issues (les points communs génétiques entre différents troubles).

L'expression des gènes, encore appelée expression génique ou expression génétique, désigne l'ensemble des processus par lesquels l'information héréditaire stockée dans un gène est lue pour aboutir à la fabrication de molécules qui auront un rôle actif dans le fonctionnement cellulaire.

Même si toutes les cellules d'un organisme partagent le même génome, certains gènes ne sont exprimés que dans certaines cellules, à certaines périodes de la vie de l'organisme ou sous certaines conditions.

Il s'avère que la manière dont se manifestent les gènes est commune pour les personnes autistes, schizophrènes ou bipolaires. Il y a une activation des gènes dans

les mêmes endroits du cerveau (les cellules en forme d'étoile appelées astrocytes) et une suppression des gènes qui fonctionnent au niveau des synapses.

Cette nouvelle étude publiée dans la revue Science reprend les données d'autres études et analyse les tissus de 50 personnes autistes, 159 personnes schizophrènes, 94 personnes avec troubles bipolaires, 87 personnes dépressives, 17 personnes alcooliques et 293 personnes sans conditions particulières. Les résultats montrent que les gènes s'expriment de la même manière chez les personnes autistes, schizophrènes et bipolaires, mais pas chez les personnes alcooliques, dépressives ou sans conditions. Cette signature commune dans l'expression des gènes se retrouve au niveau du cerveau.

Les chercheurs ont regroupés les gènes spécifiques à un type de cellule ou à une fonction (par exemple tous les gènes qui contribuent à la communication entre les neurones) en modules. Ils ont découvert que les cerveaux des personnes autistes, schizophrènes et bipolaires ont un faible niveau d'expression des gènes dans trois des modules définis par l'étude : deux en charge de la communication entre les neurones, et un en charge de fournir de l'énergie aux cellules. Ces trois conditions ont également un niveau d'expression des gènes plus élevé dans un endroit du cerveau appelé astrocyte.

Ces modules partagent des modèles qui pourraient provenir d'un ensemble d'altérations ADN commun à ces trois conditions.

Des variations communes liées à l'autisme et à la schizophrénie tendent à apparaître dans les trois modules neuronaux. Les gènes connus pour abriter des mutations spontanées liées à ces conditions font partis aussi de l'un des modules de synapse.

Les chercheurs montrent qu'il existe des points communs importants dans les variations ADN entre l'autisme, la schizophrénie et les troubles bipolaires.

Traduction de l'article

« L'autisme partage une signature cérébrale avec la schizophrénie et les troubles bipolaires », NICHOLETTE ZELIADT, février 2018

Vous trouverez ci-dessous la traduction complète de l'article paru dans Spectrum News. Je précise encore que je ne suis pas traductrice professionnelle, je comprends

un peu l'anglais et essaie de partager des informations que je trouve intéressantes et qui mettraient beaucoup plus longtemps à être traduites ou qui ne le seraient jamais.

Les modèles d'expression génétique des cerveaux des personnes autistes sont similaires à ceux des personnes schizophrènes ou avec des troubles bipolaires, selon une vaste étude réalisée postmortem sur les tissus cérébraux. Les recherches ont été publiées dans la revue Science.

Ces trois conditions montrent une activation des gènes dans les cellules du cerveau en forme d'étoile appelées astrocytes et une suppression des gènes qui fonctionnent au niveau des synapses, aux jonctions entre les neurones. Le cerveau autiste montre aussi une augmentation unique dans l'expression des gènes spécifiques aux cellules immunitaires appelées microglia.

« Cette étude démontre pour la première fois que l'expression des gènes peut être utilisée pour définir de manière sûre les phénotypes inter-troubles qui sont partagés et distincts », dit le responsable de recherche Daniel Geschwind, professeur en neurologie, psychiatrie et génétique humaine à l'Université de Californie, Los Angeles. « Et ces phénotypes sont reliés aux chemins moléculaires et cellulaires qui ont probablement subi une dysfonction ».

Les personnes qui ont une de ces conditions peuvent avoir des caractéristiques communes comme des problèmes de langage, une irritabilité ou des comportements agressifs. Ils partagent également des variations génétiques qui augmentent le risque d'être concerné par ces conditions.

Ce nouveau travail montre que le chevauchement entre les variantes de risque est lié au point commun dans les modèles d'expression de leurs gènes. Cela laisse entendre que les variantes augmentent le risque en partie en activant ou en désactivant certains ensembles de gènes dans le cerveau.

« Nous voyons toutes ces études sortir montrant le lien entre les variantes génétiques et les conditions psychiatriques, mais comment passer d'un risque génétique à l'explication de ces mécanismes ? » dit Emma Meaburn, maître de conférence en psychologie à Birkbeck University de London qui n'était pas impliquée dans cette étude. « Cette étude commence à combler ces lacunes ».

Une signature similaire

En 2011, l'équipe de Geschwind a caractérisé l'expression des gènes dans les tissus cérébraux postmortem de 19 individus autistes et 17 individus contrôles (note

personnelle : sans conditions particulières). Ce nouveau travail qui incorpore les données de neuf autres études étend cette analyse à 50 personnes autistes, 159 personnes schizophrènes, 94 personnes avec troubles bipolaires, 87 personnes dépressives, 17 personnes alcooliques et 293 personnes contrôles. Tous les tissus venaient du cortex cérébral, la couche externe du cerveau.

Les chercheurs ont trouvé que les signatures des expressions génétiques dans les cerveaux autistes chevauchent celles des cerveaux avec troubles schizophrènes et bipolaires. Ils confirment ces résultats dans un ensemble indépendant d'échantillon de cerveau provenant de 24 personnes autistes, 315 personnes schizophrènes et 94 avec des troubles bipolaires.

Par contraste, aucun des schémas communs à l'autisme, à la schizophrénie et au trouble bipolaire ne chevauchent ceux de l'alcoolisme ou ceux vus dans les échantillons d'intestin provenant de 197 personnes avec des maladies inflammatoires de l'intestin - suggérant que les signatures ne reflètent pas un mauvais état de santé global et sont spécifiques au cerveau.

En 2016, une équipe différente a aussi trouvé que l'autisme partage une signature d'expression génétique avec la schizophrénie. Ces chercheurs n'ont par contre pas trouvé de chevauchement avec les troubles bipolaires. Cependant leur étude implique un nombre restreint de cerveau - environ 30 pour chaque condition - donc ils ont pu manquer un lien statistique significatif, dit Dan Arking, professeur associé de médecine à Johns Hopkins à l'Université de Baltimore. Arking a mené l'étude de 2016 mais n'était pas impliqué dans ce nouveau travail (note personnelle : celui publié récemment dans la revue Science et dont il est question dans cette article).

Des liens variables

Pour cibler les voies moléculaires, les chercheurs ont groupé les gènes en "modules" qui montrent une croissance et une diminution similaires au travers des cerveaux. Chacun de ces modules comprend des gènes spécifiques à un type de cellule ou à une fonction, comme la communication entre les neurones.

Cette analyse révèle que les cerveaux autistes, schizophrènes et bipolaires montrent des niveaux faibles d'expression des gènes dans trois modules caractéristiques de ces neurones.

Deux de ces modules sont importants dans la communication neuronale ; l'autre est impliqué dans la fonction de mitochondrie, qui génère de l'énergie pour les cellules. Ces trois conditions montrent aussi une légère hausse de l'expression des gènes dans

un module « astrocyte ».

Ces modules partagent des modèles qui pourraient provenir d'un ensemble d'altérations ADN communs à ces trois conditions.

Pour explorer cette possibilité, l'équipe a rassemblé les données d'une étude nommée « genome-wide association studies (GWAS) », qui révèle des variations communes - présentes dans plus de 1 % de la population - associées à la condition.

Pour l'autisme, les chercheurs s'appuient sur une étude encore non publiée de l'analyse GWAS d'une cohorte danoise incluant 8605 personnes autistes et 19526 personnes contrôles. Pour chaque paire de condition psychiatrique, ils trouvent une forte corrélation entre le degré de chevauchement parmi les variations ADN et l'étendue du chevauchement dans les signatures d'expression génétique.

Des variations communes liées à l'autisme et à la schizophrénie tendent à apparaître dans les trois modules neuronaux. Les gènes connus pour abriter des mutations spontanées liées à ces conditions font partis aussi de l'un des modules de synapse.

Ces résultats suggèrent que plusieurs variations liées à l'autisme et à la schizophrénie tempèrent l'expression des gènes dans la signalisation aux synapses.

“C'est un début pour localiser certains des chemins communs » dit Tomasz Nowakowski, professeur assistant d'anatomie à l'université de California, San Francisco, qui n'était pas impliqué dans l'étude.

Les machines de la Microglia

Les chercheurs ont découvert que seuls les cerveaux autistes montrent un pique dans l'expression des gènes associés avec la microglia.

Cette découverte est quelque part surprenante parce que la microglia a aussi été impliquée dans la schizophrénie, dit Stephan Sanders, professeur assistant de psychiatrie à l'université de Californie, San Francisco, qui n'était pas concerné par l'étude.

Caractériser le modèle d'expression des gènes de la microglia et des autres cellules cérébrales individuelles, plutôt que les modèles dans les tronçons de tissus, pourrait mener à des résultats plus précis, dit Nowakowski qui a étudié l'expression des gènes dans les cellules individuelles dans le développement du cerveau humain.

Geschwind et son équipe ont exploré la manière dont le modèle d'expression des

gènes se rapporte à l'activité neuronale. Ils ont également étudié comment ces modèles peuvent être répliqués dans les neurones cultivées et dans la microglia portant les mutations liées à chacune de ces conditions.

Référence : « Autism shares brain signature with schizophrenia, bipolar disorder », NICHOLETTE ZELIADT, février 2018, Spectrum News

Autisme et recherche scientifique : 10 avancées majeures en 2017



Je vous présente à tous mes meilleurs vœux pour l'année 2018. Cette nouvelle année est l'occasion d'une petite rétrospective sur les avancées de la recherche dans le domaine de l'autisme. Chaque année le magazine Spectrum news demande aux chercheurs dans le champ de l'autisme qu'elles sont les principales avancées en matière d'autisme durant l'année écoulée.

Voici la liste des dix articles scientifiques qui ont marqués l'année 2017 en matière de

recherche sur l'autisme en commençant par le plus récent.

A titre informatif je n'ai pas trouvé de traduction « officielle » de ces textes pour l'instant, les titres et résumés sont donc une traduction libre et approximative que je fais afin de favoriser une circulation rapide de ces informations en langue française. Vous trouverez à chaque fois à côté du numéro le nom de l'avancée scientifique, en dessous en anglais et entre guillemet l'article et les références de celui-ci et encore en dessous le résumé succinct expliquant en quoi consiste cette avancée.

1. Une partie importante du risque d'autisme relié aux mutations mosaïques :
une grande étude met en lumière les mutations «mosaïque» dans l'autisme

"Rates, distribution and implications of postzygotic mosaic mutations in autism spectrum disorder" (Lim E.T. et al. Nat. Neurosci. 20, 1217-1224, 2017)

"Exonic Mosaic Mutations Contribute Risk for Autism Spectrum Disorder" (Krupp D.R. et al. Am. J. Hum. Genet. 101, 369-390, 2017)

Une étude sur environ 20 000 personnes autistes montre que 8 % des mutations de novo (qui correspondent à des mutations génétiques qui interviennent chez l'individu sans qu'elles soient héritées du patrimoine génétique des parents) apparaissent seulement dans certaines cellules du corps. Ce type de mutations joue un rôle plus important dans l'apparition de l'autisme que ce que pensaient les chercheurs jusqu'à présent. Les mutations mosaïques contribuent au développement de l'autisme. Ces mutations interviennent après la conception et plus elles apparaissent tard moins le nombre de cellules concernées est important. Certains de ces gènes qui ont mutés chez les personnes autistes se retrouvent dans l'amygdale, une partie du cerveau particulièrement impliquée dans les émotions et les interactions sociales. Cette étude pourrait aussi expliquer le degré de « sévérité » et les différences de manifestation de l'autisme selon les personnes qui serait lié au nombre de cellules mutantes présentes.

2. L'utilisation du regard durant les interactions sociales est fortement influencé
par des facteurs génétiques

"Infant viewing of social scenes is under genetic control and is atypical in autism" (Constantino J.N. et al. Nature 547, 340-344, 2017)

Bien avant que les nouveaux nés puissent ramper ou marcher, ils explorent le monde

avec leurs yeux. Le regard leur permet d'apprendre et d'engager une interaction, de discriminer les stimuli sociaux en donnant une préférence au visage humain par exemple et à ceux des parents en particulier. Cette capacité qui lie regard et engagement social et joue un rôle important dans le développement, semble faire défaut aux enfants autistes. Cette étude montre cette variation lors de visionnage de scènes sociales qui incluent le niveau d'attention préférentielle et le timing du regard, la direction et la cible des mouvements oculaires. L'étude portant sur l'étude génétique d'un échantillon de 338 enfants a démontré que l'utilisation du regard dans les interactions sociales trouve ses causes dans les facteurs génétiques.

3. Le spray d'Oxytocin augmente les capacités sociales chez les enfants autistes

"Intranasal oxytocin treatment for social deficits and biomarkers of response in children with autism" (Parker K.J. et al. Proc. Natl. Acad. Sci. USA 114, 8119-8124, 2017)

Les Troubles du Spectre de l'Autisme sont caractérisés par un noyau de déficits sociaux. Un certain nombre d'études montrent que le neuropeptide oxytocin pourrait être un biomarker du fonctionnement social et un possible traitement du déficit d'interactions sociales chez les personnes autistes. Cette étude menée sur 32 enfants autistes âgés de 6 à 12 ans ayant reçus des injections nasales durant 4 semaines montrent une amélioration des comportements sociaux. Les enfants ayant le taux le plus faible d'oxytocin avant le traitement ont montré une réponse plus importante aux stimuli sociaux.

4. Les scanners du cerveau peuvent prévoir un diagnostic d'autisme chez les enfants à risque

"Functional neuroimaging of high-risk 6-month-old infants predicts a diagnosis of autism at 24 months of age" (Emerson R.W. et al. Sci. Transl. Med. 9, eaag2882, 2017)

Pour mettre en place de manière efficiente des interventions précoces pour les enfants autistes et améliorer les résultats à long terme il faut être capable de diagnostiquer le plus tôt possible ces enfants. Cette étude a porté sur 59 bébés âgés de six mois avec un risque familial élevé d'autisme. Les IRM réalisés sur ces enfants ont permis d'identifier quels enfants allaient par la suite recevoir un diagnostic d'autisme quand ils ont atteint l'âge de 24 mois. Des connexions cérébrales fonctionnelles ont été

définies chez des nourrissons de 6 mois et corrélées avec les scores à 24 mois sur des mesures de comportement social, de langage, de développement moteur et de comportement répétitif, qui sont toutes des caractéristiques communes au diagnostic de TSA.

5. Les interactions parents-enfants peuvent atténuer les caractéristiques de l'autisme

“Randomised trial of a parent-mediated intervention for infants at high risk for autism: longitudinal outcomes to age 3 years” (Green J. et al. J. Child Psychol. Psychiatry 58, 1330-1340, 2017)

Apprendre aux parents à réagir aux premiers indices d'autisme chez les enfants à risque permet d'atténuer la sévérité des symptômes de l'autisme à l'âge de trois ans. Cette étude montre qu'une intervention ciblée sur les parents permet d'obtenir des résultats durables sur les enfants.

6. Le séquençage de milliers de génomes complet a permis la découverte de nouveaux gènes impliqués dans l'autisme

“Whole genome sequencing resource identifies 18 new candidate genes for autism spectrum disorder”(Yuen R.K. et al. Nat. Neurosci. 20, 602-611, 2017)

Un séquençage du génome complet a été mené dans des familles dont les membres ont un Trouble du Spectre de l'Autisme afin de construire une base de donnée qui permet de sous catégoriser le phénotype de l'autisme et mettre en lumière les facteurs génétiques impliqués. L'étude a permis de réunir un échantillon de 5205 personnes et de découvrir 18 nouveaux gènes impliqués dans l'autisme.

7. Parental origin may alter gene copies' expression in brain

“Diverse Non-genetic, Allele-Specific Expression Effects Shape Genetic Architecture at the Cellular Level in the Mammalian Brain” (Huang W.C. et al. Neuron 93, 1094-1109, 2017)

La plupart du temps les cellules du cerveau expriment la copie des gènes des deux parents équitablement. Mais cette étude réalisée sur le cerveau de souris et de singes

montre que certains neurones expriment préférentiellement la copie d'un gène hérité d'un parent par rapport à l'autre. Dans le domaine de l'autisme, cela pourrait expliquer pourquoi certaines mutations liées à l'autisme affectent certaines personnes plus que d'autres. La plupart des mutations observées chez les personnes autistes n'affectent qu'une seule copie du gène. Donc une même mutation peut avoir différents effets en fonction de la copie du parent qui porte la mutation.

8. L'augmentation rapide de la taille du cerveau dans l'enfance pourrait être un signe de trouble du spectre de l'autisme

"Early brain development in infants at high risk for autism spectrum disorder" (Hazlett H.C. et al. Nature 542, 348-351, 2017)

L'évolution de la taille du cerveau a été observée chez les enfants autistes, mais le moment où intervient ce phénomène et les liens entre les TSA et l'apparition des symptômes comportementaux restent inconnus. Une étude longitudinale sur le volume du cerveau a montré la preuve que l'augmentation du volume du cerveau intervient de manière précoce dans le développement de l'enfant. Les symptômes liés à l'autisme et notamment les déficits dans les interactions sociales se développent également tôt, dans la seconde partie de la première année et durant la deuxième année de vie de l'enfant. L'imagerie médicale permettrait donc d'observer la taille du cerveau dès les premiers de la vie de l'enfant et d'aider à la pose d'un diagnostic rapide permettant un accompagnement adapté.

9. L'autisme pourrait être reconnu par une signature commune au niveau génétique

"Genome-wide changes in lncRNA, splicing, and regional gene expression patterns in autism" (Parikshak N.N. et al. Nature 540, 423-427, 2016)

Les causes génétiques sont régulièrement évoquées pour expliquer le développement des TSA sans que l'on sache exactement quels gènes sont impliqués. Une étude post mortem réalisée sur un large échantillon de personne a permis de montrer qu'il existe une signature moléculaire distincte chez les personnes autistes. Les divers fondements moléculaires de l'autisme convergent vers un même modèle biologique. Malgré des facteurs de risques génériques et environnementaux différents, il y a une manière de fonctionner commune dans l'expression des gènes. Cette recherche a permis

d'identifier 584 gènes qui sont exprimés à un haut niveau dans le tissu cortical et 558 qui sont exprimés à des niveaux inférieurs. Ce schéma apparaît dans les deux tiers de l'échantillon.

10. Les scanners du cerveau pourraient rendre compte de l'efficacité des traitements dans l'autisme

"Brain scans may forecast effectiveness of autism treatment" (Yang D. et al. Transl. Psychiatry 6, e948, 2016)

Les modèles d'activité dans la partie sociale du cerveau pourraient prédire le degré d'amélioration des fonctionnalités d'un enfant autiste à la suite d'une thérapie comportementale. L'objectif est de pouvoir orienter le plus tôt possible un enfant autiste vers une méthode qui fonctionne et lui permettre des progrès. Les chercheurs ont fait passer des évaluations avant et après la thérapie comportementale en utilisant un outil appelé "Social Responsiveness Scale". Une étude statistique a analysé quatre régions du cerveau qui répondent positivement après la thérapie. Ces quatre régions sont impliquées dans le comportement social et correspondent au gyrus fusiforme et au sulcus temporal supérieur (aires de la perception sociale), l'hippocampe (aire de la mémoire et la motivation sociale) et l'amygdale (gestion des émotions).