

# Dossier Explications sur l'autisme – Spectrum News

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## Comportements répétitifs et "stimming" dans l'autisme : explications



Intergalactic Waltz © Luna TMG

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de  
**"Repetitive behaviors and 'stimming' in  
autism, explained"** par Sarah DeWeerd /  
31 janvier 2020

Les intérêts restreints et les comportements répétitifs constituent l'un des deux critères qui définissent l'autisme dans le manuel de diagnostic de la psychiatrie.

Mais ce domaine englobe un large éventail de traits qui peuvent apparaître dans diverses configurations, et avec une intensité différente, chez les personnes autistes. Nous décrivons ici l'évolution de la compréhension de l'importance des comportements répétitifs dans l'autisme, et le mouvement en faveur de leur acceptation.

### Que sont les comportements répétitifs ?

Les scientifiques classent les comportements répétitifs en deux groupes. Les comportements répétitifs dits "d'ordre inférieur" sont des mouvements tels que les battements de mains, les manipulations d'objets ou le balancement du corps, et les vocalisations telles que les grognements ou la répétition de certaines phrases. Les comportements répétitifs "d'ordre supérieur" comprennent les traits autistiques tels que les routines et les rituels, l'insistance sur la similitude et les intérêts particuliers.

### Le comportement répétitif est-il propre à l'autisme ?

Non. Les comportements moteurs répétitifs sont également observés dans d'autres états du cerveau en développement. Par exemple, de nombreuses filles atteintes du syndrome de Rett se tordent ou se serrent constamment les mains. Les comportements répétitifs sont également

caractéristiques du trouble de déficit de l'attention avec hyperactivité, du trouble obsessionnel-compulsif et de la schizophrénie.

Ils font également partie du développement typique. Les nourrissons et les jeunes enfants typiques peuvent donner des coups de pied répétés, se balancer d'avant en arrière en jouant ou battre des mains dans l'excitation. Ces mouvements sont de plus en plus considérés comme importants pour aider les enfants à comprendre le fonctionnement de leur corps et à développer des mouvements volontaires coordonnés.

Ces premiers mouvements répétitifs peuvent être plus intenses chez les personnes autistes et persister bien au-delà de l'enfance. Cela dit, même les adultes typiques peuvent présenter des mouvements répétitifs, comme secouer une jambe, tambouriner des doigts sur une table ou mâcher le capuchon d'un stylo en pleine concentration. Ils peuvent également avoir un intérêt profond pour un groupe ou une équipe sportive en particulier, un peu comme les autistes le font pour les horaires de train ou la taxinomie des papillons.

### **Comment en est-on venu à considérer les comportements répétitifs comme une part importante de l'autisme ?**

Les comportements répétitifs sont parmi les premiers signes de l'autisme à apparaître chez les tout-petits. On les observe chez les personnes de tous les types d'autisme. Ils ont cependant tendance à être plus prononcés chez les personnes dont les capacités cognitives sont plus faibles.

Les comportements répétitifs ont été reconnus comme faisant partie de l'autisme depuis que ce trouble a été décrit pour la première fois. Leo Kanner et Hans Asperger ont noté des mouvements répétitifs et une insistance sur la similitude chez les premiers enfants qu'ils ont décrits, tout comme [Grunya Sukhareva](#), une chercheuse des débuts sur l'autisme .

Cependant, pendant plusieurs décennies, la recherche sur l'autisme s'est concentrée sur l'autre grand groupe de traits de l'autisme : les difficultés sociales et les problèmes de communication. En conséquence, les comportements répétitifs n'ont pas été bien étudiés ni compris.

Les comportements répétitifs ne faisaient pas partie des critères requis pour un diagnostic d'autisme, tels que définis dans l'édition précédente du Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Au cours de la dernière décennie, les scientifiques en sont venus à considérer ces comportements comme étant au cœur de la définition de l'autisme.

### **Quel est le lien entre le "stimming" et les comportements répétitifs ?**

Un sous-ensemble de mouvements répétitifs tels que les rotations, les battements de mains ou les vocalisations est parfois appelé "stimming". Il s'agit de l'abréviation de comportement d'autostimulation, un terme clinique que certaines personnes autistes ont adopté. Ils ont également parlé de l'importance de leurs "stims".

Cependant, certains chercheurs critiquent le terme "stimming", affirmant qu'il pourrait en fait entraver l'acceptation de comportements répétitifs.

*"Dès que vous l'appellez ainsi, vous cessez d'envisager d'autres conceptualisations sur les raisons pour lesquelles [les autistes] pourraient faire cela", déclare Matthew Goodwin, professeur associé de sciences de la santé et d'informatique à l'Université Northeastern de Boston, dans le Massachusetts. Si les comportements sont considérés comme simplement auto-stimulants, dit-il, les autistes peuvent être soumis à des pressions pour les supprimer.*

### **Les comportements répétitifs ont-ils une fonction au-delà de l'autostimulation ?**

Il existe peu de recherches concrètes pour répondre à cette question. Certains chercheurs ont suggéré que les comportements répétitifs offrent aux personnes autistes un moyen de se tenir à l'écart du monde extérieur. D'autres soutiennent que ces comportements n'ont aucune fonction et reflètent simplement un système nerveux désorganisé.

Cependant, au cours des dernières années, les autistes ont décrit une grande variété de fonctions que leurs comportements répétitifs remplissent.

Parfois, disent-ils, l'adoption de ces comportements procure simplement un sentiment de bien-être. Mais au-delà de cela, les comportements répétitifs peuvent offrir à ces personnes un moyen de calmer leur anxiété, de générer ou de maintenir la conscience de leur corps, de se concentrer ou de faire face à des sensations ou des émotions envahissantes. Ils peuvent également aider les personnes autistes à communiquer leur état mental ou émotionnel aux autres.

Le même comportement peut servir à des fins différentes chez différentes personnes, voire chez la même personne à différents moments, selon la situation ou l'humeur.

### **Les comportements répétitifs peuvent-ils être nuisibles ?**

Parfois. Les comportements répétitifs intenses ou constants empêchent les personnes autistes de s'engager dans des activités importantes, comme l'apprentissage à l'école. Parfois, ils peuvent causer du tort à autrui ou se blesser eux-mêmes, par exemple lorsqu'une personne se cogne la tête contre un mur de façon répétée.

Au-delà de ces dommages, les comportements répétitifs peuvent distraire d'autres personnes ou, s'ils sont perçus comme bizarres par les autres, peuvent avoir des conséquences sociales pour les personnes autistes, rendant plus difficile pour elles de se faire des amis ou de trouver un emploi.

### **Comment les comportements répétitifs peuvent-ils être gérés au mieux ?**

Il n'existe pas de méthodes fiables pour traiter les comportements répétitifs chez les autistes.

Pendant de nombreuses années, les cliniciens se sont concentrés sur l'élimination des comportements répétitifs chez les personnes autistes. Cela impliquait parfois des méthodes extrêmes, comme la prescription de puissants antipsychotiques, la correction des enfants par des gifles ou l'administration de chocs électriques lorsqu'ils adoptaient ces comportements.

De nombreux cliniciens se demandent aujourd'hui si ces comportements nécessitent même une intervention, à moins qu'ils n'entraînent un préjudice physique pour la personne autiste ou pour d'autres personnes.

Lorsqu'un comportement distrait ou empêche une personne autiste de participer à l'école ou à d'autres activités, les cliniciens peuvent essayer d'identifier la fonction du comportement. Si le fait de tourner en rond dans la classe aide un enfant autiste à apaiser son anxiété, par exemple, son médecin peut essayer de trouver des moyens de minimiser l'anxiété ou de suggérer un autre comportement calmant qui soit moins perturbateur.

Dans le cas de comportements que d'autres peuvent considérer comme étranges, les personnes autistes peuvent avoir besoin d'aide pour concevoir des stratégies visant à retarder le moment où elles adoptent ces comportements jusqu'à ce qu'elles soient seules ou avec des personnes qui ne les jugent pas. Il se peut aussi que ce soit simplement la société, et non les personnes autistes, qui doit changer.



Lessive d'autiste © Luna TMG

Voir [La stimulation, thérapeutique pour les personnes autistes, mérite d'être acceptée.](#)

- 25 juin 2019

Les comportements rythmiques et répétitifs sont une caractéristique de l'autisme. Des experts ont considéré que cela entravait l'apprentissage. Ces comportements apparaissent efficaces, et une étude chez des adultes autistes le confirme.

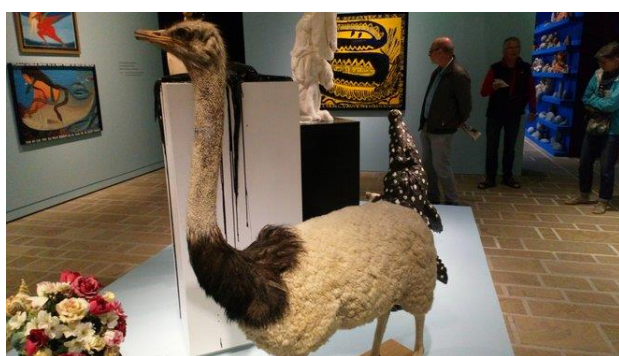
[Reconsidérer les comportements répétitifs au sein de l'autisme](#)

- 7 déc. 2019

Les personnes autistes soutiennent depuis longtemps que les comportements répétitifs sont bénéfiques. De nouvelles données probantes à l'appui de cette idée sont en train de façonner de nouvelles thérapies.

# Le lien entre l'âge des parents et l'autisme: explications

---



FHEL (Landerneau) Cabinet des curiosités

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "**The link between parental age and autism, explained**"  
par Sarah DeWeerd / 28 janvier 2020

Note de l'éditeur : Cet article a été publié pour la première fois en novembre 2017. Il a été révisé pour tenir compte de recherches plus récentes.

Les hommes et les femmes plus âgés sont plus susceptibles que les jeunes d'avoir un enfant autiste, selon de multiples études publiées au cours de la dernière décennie. Cet effet de l'âge des parents est l'une des constatations les plus constantes de l'épidémiologie de l'autisme, surtout en ce qui concerne les pères.

Le lien entre l'âge de la mère et l'autisme est plus complexe : les femmes semblent avoir plus de chances d'avoir un enfant autiste à la fois lorsqu'elles sont beaucoup plus âgées et beaucoup plus jeunes que la moyenne, selon certaines études. Il s'est toutefois avéré difficile de déterminer pourquoi l'âge de l'un ou l'autre des parents influe sur le risque d'autisme.

## **Comment savons-nous que les hommes plus âgés ont plus de probabilités d'avoir un enfant autiste ?**

Les épidémiologistes ont recueilli des données sur un grand nombre de familles et ont calculé la fréquence à laquelle des hommes d'âges différents ont un enfant autiste. La première étude rigoureuse de ce type, publiée en 2006, s'est appuyée sur les dossiers médicaux de 132 000 adolescents israéliens. Elle a montré que les hommes dans la trentaine ont 1,6 fois plus de chances d'avoir un enfant autiste que les hommes de moins de 30 ans ; les hommes dans la quarantaine ont une probabilité six fois plus élevée.

Depuis lors, les scientifiques ont effectué des analyses similaires sur des données concernant des enfants nés en Californie, au Danemark et en Suède, ainsi que sur un ensemble de données internationales concernant 5,7 millions d'enfants. Presque toutes ces recherches ont montré une prévalence accrue de l'autisme chez les enfants de pères plus âgés.

## **À quel âge les probabilités d'être père d'un enfant autiste augmentent-elles chez les hommes ?**

Personne ne le sait. Les tranches d'âge et les âges des hommes diffèrent selon les études, ce qui rend leurs résultats difficilement comparables. Dans l'ensemble, les résultats indiquent que les probabilités augmentent régulièrement au fil du temps plutôt que de s'accroître soudainement après un certain âge.

## **Quelle est l'ampleur de l'augmentation ?**

Les résultats des études varient de 5 à 400 %. Une étude de 2017 basée sur le séquençage du génome entier de près de 5 000 personnes suggère que les parents dans la quarantaine ont 5 à 10 % plus de probabilités d'avoir un enfant autiste que les parents de 20 ans.

Mais une vaste étude de 2014 basée sur les dossiers médicaux suédois a laissé entendre que les probabilités d'autisme chez les enfants nés de pères âgés de plus de 45 ans sont environ 75 % plus élevées que chez les enfants nés de pères au début de la vingtaine. Et une analyse des données suédoises de 2010 a montré que les hommes de plus de 55 ans ont quatre fois plus de probabilités d'avoir un enfant atteint d'autisme que les hommes de moins de 30 ans.

Malgré cela, la probabilité absolue d'avoir un enfant autiste est faible, même pour les parents les plus âgés. Les chercheurs de l'étude de 2017 ont calculé qu'environ 1,5 % des enfants nés de parents dans la vingtaine seront atteints d'autisme, contre environ 1,58 % des enfants nés de parents dans la quarantaine.

## **Pourquoi les hommes plus âgés ont-ils plus de chances d'avoir des enfants autistes ?**

L'hypothèse la plus répandue est que le sperme des hommes âgés a accumulé de nombreuses mutations spontanées que les hommes transmettent à leurs enfants.

Les spermatozoïdes se divisent plus souvent que les ovules. À chaque division, l'ADN d'une cellule est copié, ce qui permet aux mutations de se produire. Une étude menée en Islande a montré que les mutations spontanées, ou de novo, s'accumulent plus rapidement chez les hommes que chez les femmes. Une autre étude dans le même pays a suggéré que chaque année, un homme transmet en moyenne deux autres de ces mutations à son enfant.

Des études sur les souris confirment que les petits de souris mâles plus âgées portent un nombre relativement important de mutations. Et cette hypothèse est cohérente avec l'observation qu'un enfant autiste dont le père est plus âgé a tendance à être le seul enfant autiste dans cette famille.

Mais d'autres facteurs doivent également y contribuer. Les modèles mathématiques de l'héritage de l'autisme ont indiqué que les mutations de novo représentent environ 20 % de l'augmentation des probabilités d'autisme chez les enfants de pères plus âgés.

## **Qu'est-ce qui pourrait encore expliquer ces modèles ?**

Il est possible que le lien soit inversé : les hommes qui sont susceptibles d'avoir un enfant autiste peuvent avoir des enfants relativement tard dans leur vie. Ces hommes peuvent présenter des traits autistiques qui retardent leur capacité à trouver une partenaire.



Les modifications des étiquettes chimiques sur l'ADN du sperme au fur et à mesure que les hommes vieillissent pourraient également jouer un rôle. Cette hypothèse est cohérente avec les études épidémiologiques qui montrent que l'âge d'un grand-parent au moment de la naissance d'un parent peut affecter les probabilités qu'un petit-enfant soit autiste, et que l'âge modifie les étiquettes chimiques du sperme chez les souris. Mais cette idée est controversée : il n'y a pas de preuve directe que ces marqueurs se transmettent de génération en génération chez l'homme.

Des études ont relevé d'autres facteurs, notamment des risques élevés de maladies auto-immunes chez les parents âgés. Et comme ils sont susceptibles d'être relativement riches par rapport aux jeunes parents, les parents plus âgés peuvent être plus enclins à demander une évaluation pour leur enfant.

### **Comment l'âge de la mère influence-t-il les probabilités d'avoir un enfant atteint d'autisme ?**

Dans l'ensemble, les chercheurs ont mené moins d'études sur l'âge de la mère et l'autisme, et les résultats ne sont pas aussi tranchés que pour les pères. Les effets de l'âge maternel sont plus difficiles à détecter dans les études épidémiologiques car les femmes ont des enfants dans une tranche d'âge plus étroite que les hommes.

Certaines études ont suggéré que les probabilités pour une femme d'avoir un enfant autiste augmentent également de façon constante avec l'âge. Le nombre de mutations de novo dans les ovules augmente avec l'âge, bien qu'à un degré moindre que dans les spermatozoïdes. Comme pour les hommes, les femmes qui présentent des traits autistiques peuvent avoir des enfants tardivement. Toutefois, une analyse approfondie a montré que pour une femme de plus de 35 ans, la probabilité d'avoir un enfant autiste est plus faible que pour les femmes plus jeunes.

Cette étude suggère également que les femmes de moins de 25 ans ont plus de chances d'avoir un enfant autiste que les femmes plus âgées. Cette conclusion fait écho à celle de plusieurs autres études qui ont indiqué que les mères adolescentes ont également plus de probabilités d'avoir un enfant autiste.

### **La tendance à avoir des enfants plus tard dans la vie explique-t-elle l'augmentation de la prévalence de l'autisme ?**

Probablement pas. Des calculs indépendants suggèrent que la tendance à avoir des enfants plus tard dans la vie ne représente qu'environ 1 à 5 % de l'augmentation de la prévalence de l'autisme. Mais l'étude du lien entre l'âge des parents et l'autisme pourrait fournir des indices sur la biologie sous-jacente de la maladie.

Voir [Autisme : mutations dans le sperme trop lentes avec l'âge du père](#)

# La prévalence de l'autisme aux Etats-Unis : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction par Sarah de "Autism rates in the United States explained " de Jessica Wright / 24 Janvier 2020



Las Vegas (USA)

*Note de l'éditeur : Cet article a été publié [en premier lieu en Mars 2017](#). Il a été révisé pour refléter des recherches plus récentes.*

La [prévalence](#) de l'autisme aux Etats-Unis a augmenté de manière régulière depuis le moment où les chercheurs ont commencé à la mesurer en 2000. Cette augmentation a suscité la peur d'une « épidémie » d'autisme. Mais les experts affirment que l'ampleur de cette augmentation découle d'une prise en compte croissante du trouble et des modifications dans les critères de son diagnostic.

Nous vous présentons la méthode selon laquelle les chercheurs mesurent la prévalence de l'autisme et la façon dont ils expliquent son augmentation apparente.

## Comment les cliniciens diagnostiquent-ils l'autisme ?

Il n'existe pas de test sanguin, de scan cérébral ou d'aucun test objectif apte à faire diagnostiquer l'autisme – même si les chercheurs s'efforcent activement de développer de tels



tests. Les cliniciens s'appuient sur les observations effectuées d'après le comportement d'une personne pour diagnostiquer le trouble.

Aux Etats-Unis, les critères pour le diagnostic d'autisme sont fondés sur le [\*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders \(DSM\)\*](#) – Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux. Les critères sont des difficultés dans la communication et les interactions sociales, et des intérêts restreints ou [des comportements répétitifs](#). Ces deux traits « centraux » doivent être présents de manière précoce dans le développement.

### **Quelle est la prévalence de l'autisme aux Etats-Unis ?**

Les Centres pour le Contrôle et la Prévention des Maladies (*Centers for Disease Control and Prevention* – CDC) estiment [qu'un enfant sur 59](#) aux Etats-Unis est autiste. <sup>(1)</sup> La prévalence est quatre fois plus élevée chez les garçons que chez les filles. Ces taux donnent un ratio de genre de 5 garçons environ pour chaque fille.

### **Comment le CDC parvient-il à ce chiffre ?**

Les chercheurs du CDC rassemblent des dossiers de santé et de scolarité pour les enfants de 8 ans qui vivent dans des comtés américains choisis. Ces chercheurs font partie du [Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, ou ADDM](#) (Réseau de Surveillance de l'Autisme et des Troubles du Développement), fondé par le CDC en 2000 pour estimer la prévalence de l'autisme.

Tous les deux ans, des cliniciens formés analysent les données enregistrées à la recherche de signes de traits autistiques, comme des problèmes de sociabilité ou des comportements répétitifs. Ils portent leur attention sur la tranche d'âge de 8 ans, car la plupart des enfants sont inscrits à l'école et ont passé des examens de santé courants à cet âge. <sup>(2)</sup> Ils décident ensuite si chaque enfant ainsi repéré correspond aux critères d'autisme, même si l'enfant n'a pas reçu de diagnostic, et de là ils extrapolent les résultats pour tous les enfants dans l'Etat.

Les [estimations de prévalence les plus récentes](#) se fondent sur des données collectées en 2014 à partir de sites dans 11 Etats. Pour certains de ces sites, les cliniciens ont également examiné les dossiers des enfants de 4 ans. La première analyse de ces données a indiqué que [la prévalence de l'autisme chez les enfants d'âge préscolaire](#) a augmenté, passant de 1 enfant pour 75 en 2010, à 1 pour 59 en 2014, ce qui reflète à la fois l'augmentation et la prévalence générale chez les enfants de 8 ans.

Le CDC débute également en même temps un programme pour [surveiller l'autisme chez les adolescents](#). Les chercheurs impliqués dans ce programme envisagent d'analyser les dossiers de jeunes de 16 ans chez qui ont été identifiés des traits autistiques à 8 ans.

### **Comment la prévalence de l'autisme a-t-elle évolué dans le temps ?**

La toute dernière estimation de prévalence de l'autisme – [1 pour 59](#) – dépasse de 16% celle de [1 pour 68](#), basée sur des données collectées en 2012, et représente plus du double du chiffre de 1 pour 150 établi en 2000. En fait, cette tendance ne fait que grimper depuis le début des années 1990, non seulement aux Etats-Unis, mais partout, déclare [Maureen Durkin](#), qui dirige le site du réseau dans le Wisconsin.

## **Jusqu'à quel point l'approche du CDC est-elle précise ?**

La force de cette approche est qu'elle permet de prendre un instantané de tous les enfants qui vivent à un certain endroit, et pas seulement des enfants qui ont un diagnostic, selon [Eric Fombonne](#), professeur de psychiatrie à l'Université des Sciences et de la Santé de l'Oregon à Portland. Mais, remarque-t-il, on ne peut être aussi précis en se fixant sur des dossiers scolaires et médicaux que par l'évaluation d'un enfant en personne.

En outre, les enfants qui n'ont pas de dossier scolaire ou médical, notamment ceux qui sont instruits à domicile ou qui vivent dans des régions isolées, échappent à cette approche. Et les enfants qui figurent dans les zones surveillées ne sont pas forcément représentatifs de tous les enfants d'un Etat. La prévalence de l'autisme communiquée peut aussi varier considérablement d'un Etat à un autre, ce qui reflète vraisemblablement les niveaux variables de sensibilisation à l'autisme et des services proposés.

[Deux études nationales](#) menées en 2016 – dans lesquelles les chercheurs ont demandé aux parents si un professionnel de santé leur avait déjà dit que leur enfant était autiste – a fait apparaître une prévalence de la condition plus élevée : 1 sur 40. Cela dit, les études auprès des parents sont généralement tenues pour moins fiables que l'approche du CDC.

## **Notre définition de l'autisme a-t-elle changé ces dernières années ?**

La façon de concevoir l'autisme et de le diagnostiquer a changé de manière substantielle depuis que le diagnostic a été initié, il y a plus de 75 ans. En 1943, Leo Kanner a le premier [employé l'expression « autisme infantile »](#) pour désigner des enfants qui paraissaient isolés socialement et repliés sur eux-mêmes.

En 1966, des chercheurs ont estimé que 1 enfant sur 2 500 environ était autiste, selon les critères issus de la description de Kanner. <sup>(3)</sup> Cette estimation, ainsi que des estimations effectuées dans les débuts sur la prévalence de l'autisme, se sont probablement centrées sur les enfants qui se trouvaient à l'extrémité sévère du spectre, et ont manqué ceux qui avaient des traits plus discrets.

L'autisme n'a fait ses débuts dans le DSM qu'en 1980. En 1985, une nouvelle édition a étendu les critères en autorisant un diagnostic même si les traits ne devenaient visibles que vers les 30 mois. Pour qu'un enfant obtienne un diagnostic, il fallait qu'il réponde à 8 critères sur les 16, plutôt qu'aux 6 items au complet de l'édition précédente. <sup>(4)</sup> Ces modifications ont peut-être abouti à ce que la prévalence du trouble coche 1 sur 1 400. <sup>(5)</sup>

Puis, en 1991, le Ministère américain de l'Education a posé la règle qu'un diagnostic d'autisme soit nécessaire pour qu'un enfant obtienne des services d'éducation spécialisée. Avant cette période, de nombreux enfants autistes ont peut-être été répertoriés comme ayant une déficience intellectuelle. Ce changement peut avoir encouragé les familles à obtenir un diagnostic d'autisme pour leur enfant. Le nombre d'enfants qui ont en même temps un diagnostic d'autisme et une déficience intellectuelle a également grimpé de manière régulière au fil des années. <sup>(6)</sup>

En 1994, la quatrième édition du DSM a encore élargi la définition de l'autisme, en intégrant [le syndrome d'Asperger](#) sur l'extrémité plus modérée du spectre. La version actuelle, [le DSM-](#)

[5](#), est sortie en 2013, et a fondu l'autisme, le syndrome d'Asperger et les troubles envahissants du développement, sans plus aucune précision, en [un seul diagnostic](#).

Des chercheurs ont demandé à ce que les critères du DSM-5 soient plus stricts, de manière à faire baisser la prévalence de l'autisme. Une analyse, menée dans le cadre de la plus récente estimation du CDC pour la prévalence de l'autisme, a indiqué que passer aux critères du DSM-5 avait eu pour résultat de baisser seulement de 4% les cas d'autisme. Les estimations à venir seront basées exclusivement sur les critères du DSM-5 et donneront peut-être des indications plus claires sur la différence.

### **La prise en compte plus grande de l'autisme a-t-elle contribué à la prévalence ?**

Le progrès dans la prise en compte de l'autisme a très certainement contribué à faire augmenter la prévalence, comme le pensent les experts.

Jusqu'aux années 1980, de nombreux autistes étaient placés en institution, ce qui [les rendait effectivement invisibles](#). Les études montrent que les parents qui savent comment se présente l'autisme – parce qu'ils vivent près de quelqu'un qui est autiste, par exemple – [rechercheront davantage un diagnostic pour leur enfant](#) que des parents qui n'ont aucune connaissance sur le trouble. Le fait de vivre à proximité de centres urbains et d'avoir accès à des soins médicaux de qualité renforce également [la possibilité d'obtenir un diagnostic](#).

Une connaissance plus grande de l'autisme peut aussi faire augmenter les estimations du CDC, en accentuant les probabilités que des traits autistiques, tels que le manque de contact visuel, soient davantage présents dans les dossiers médicaux et scolaires, explique Eric Fombonne. Les changements de politique ont peut-être aussi joué un rôle. En 2006, l'Académie Américaine de Pédiatrie a recommandé de [dépister l'autisme chez tous les enfants](#) lors de visites pédiatriques régulières, aux 18 et 24 mois des enfants. Ce changement a pu favoriser l'obtention de diagnostics pour des enfants, qui sans cela seraient passés sous le radar.

### **D'autres facteurs ont-ils agi sur la prévalence ?**

Il se peut que de nombreuses personnes qui ont le diagnostic d'autisme l'aient eu de manière erronée alors qu'il s'agissait d'autres troubles, comme la déficience intellectuelle : en même temps que les diagnostics d'autisme ont été plus nombreux, ceux de déficience intellectuelle [ont chuté](#).

Par ailleurs, un diagnostic d'autisme confère aux enfants un accès plus large à une éducation et à des services spécialisés que les diagnostics pour d'autres troubles. Cet avantage fera que les cliniciens auront plus souvent tendance à diagnostiquer l'autisme chez un enfant, même chez ceux qui sont à l'extrême bord des critères cliniques.

Les versions antérieures du DSM ne permettaient pas que des enfants [reçoivent à la fois le diagnostic d'autisme et celui du trouble de l'attention avec hyperactivité](#). Le DSM-5 rend possibles les diagnostics multiples, et la plupart des enfants atteints d'un retard de développement auront de manière systématique un dépistage de l'autisme.

La prévalence de l'autisme était historiquement [plus élevée chez les enfants blancs](#) aux Etats-Unis, mais cela commence à changer. Les enfants afro-américains et hispaniques sont encore

[sous-représentés dans les études de prévalence](#), en raison de l'absence de dossiers médicaux ou de domiciliation. Les taux de diagnostics sont également plus bas chez eux à cause d'un manque d'accès aux services. Toutefois, le dépistage à grande échelle a permis un meilleur repérage de l'autisme dans ces groupes, et a également fait monter la prévalence globale.

### **Il n'y a donc pas de réelle augmentation dans les taux de l'autisme, alors ?**

La prise de conscience et les critères qui ont changé rendent sans doute compte de l'ampleur de cette augmentation de la prévalence, mais des facteurs biologiques peuvent aussi bien y contribuer, affirme Maureen Durkin. Ainsi, le fait d'avoir des parents plus âgés, [notamment s'il s'agit du père](#), peut accroître le risque d'autisme. Les enfants nés prématurément [courent également ce risque](#), et ces enfants sont plus nombreux à survivre dans ces conditions qu'autrefois.

Syndication : This article was republished in Scientific American.

#### Références:

1. Baio J.B. et al. MMWR Surveill. Summ. 67, 1-23 (2018) PubMed
2. Boat T.F., Wu J.T. (Eds.). (2015). Mental disorders and disabilities among low-income children. Washington, D.C.: National Academies Press. PubMed
3. Rutter M. Acta Paediatr. 94, 2-15 (2005) PubMed
4. Volkmar F.R. et al. Am. J. Psychiatry 145, 1404-1408 (1988) PubMed
5. Fombonne E. Pediatr. Res. 65, 591-598 (2009) PubMed
6. King M. and P. Bearman Int. J. Epidemiol. 38, 1224-1234 (2009) PubMed

---

Voir aussi [Prévalence de l'autisme : estimations contradictoires et défauts des études](#) (interview d'Eric Fombonne 28 août 2018)

Eric Fombonne, qui a réalisé des études fondamentales sur la prévalence de l'autisme, critique les études sur la prévalence, dont celle qu'il a fait lui-même en Corée du Sud. Futures études aux USA et en France.

### **[Nouvelle hausse apparente de l'autisme pourrait ne pas refléter la prévalence réelle.](#)**

spectrumnews.org Traduction de "*Apparent new rise in autism may not reflect true prevalence*"

par Peter Hess / 26 septembre 2019

De nouvelles statistiques sur la prévalence de l'autisme aux États-Unis suggèrent une augmentation spectaculaire du nombre d'enfants atteints de cette condition. Mais il est peu probable que ces chiffres reflètent une véritable augmentation de la prévalence, disent les experts.

La prévalence de l'autisme aux États-Unis est passée de 1 enfant sur 91 en 2009 à 1 sur 40 en 2017, selon les résultats d'une enquête publiés aujourd'hui dans *Pediatrics* <sup>1</sup>. L'étude montre également que la condition est le plus souvent diagnostiquée chez les enfants blancs, ceux qui vivent en milieu urbain et ceux qui ont une assurance financée par le gouvernement.

Les résultats sont basés sur des entrevues téléphoniques ou en personne avec les parents de 88 530 enfants âgés de 3 à 17 ans, recueillies par les Centers for Disease Control and Prevention (CDC) des États-Unis dans le cadre de leur National Health Interview Survey. Les chiffres sont plus élevés que le taux de prévalence de 1 sur 59 signalé par le CDC l'an dernier ; cette étude a analysé les dossiers de santé et d'éducation des enfants à partir de 2014 dans 11 États - généralement considérés comme plus fiables que les enquêtes auprès des parents.

Selon Benjamin Zablotzky, statisticien de la santé au CDC, chercheur principal, une partie importante de l'augmentation est probablement attribuable à une sensibilisation accrue à cette condition et à de meilleurs systèmes pour identifier les enfants autistes.

La façon dont l'enquête exprime et pose une question sur l'autisme - demander aux parents si un professionnel de la santé leur a déjà dit que leur enfant est autiste - peut également influencer sur les estimations de prévalence, dit-il <sup>2</sup>.

En 2011, les CDC ont élargi la question de l'enquête pour y inclure des questions sur les "troubles du spectre autistique" en plus de l'"autisme". En 2014, la question portait sur "l'autisme, le syndrome d'Asperger, le trouble envahissant du développement ou le trouble du spectre autistique". L'enquête de cette année-là a également changé l'ordre des questions, en posant d'abord des questions aux parents sur l'autisme, puis sur le retard de développement - l'inverse de l'ordre dans les enquêtes précédentes.

Par conséquent, l'enquête a peut-être fait état d'une hausse d'environ 80 % de la prévalence de l'autisme. Le nouveau sondage maintient le même classement.

"Nous reconnaissons sans aucun doute que cela aurait pu expliquer une partie de l'augmentation de la prévalence, du moins selon l'estimation", dit M. Zablotzky.

## **Divisions démographiques**

La nouvelle enquête a révélé que la prévalence des troubles du développement a augmenté de 10 % entre 2009 et 2017, principalement en raison de l'autisme (augmentation de 122 %), du trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (13 %) et de la déficience intellectuelle (26 %). La prévalence d'autres troubles du développement, dont la déficience auditive et les troubles de l'épilepsie, a diminué de 13 %.

Environ un enfant blanc sur 51 a reçu un diagnostic d'autisme au cours de la période d'étude de neuf ans, selon les rapports des parents, comparativement à un enfant noir sur 65 et à un enfant hispanique sur 75. Les données montrent également qu'un enfant sur 56 vivant en milieu urbain a reçu un diagnostic d'autisme, comparativement à un enfant sur 64 vivant en milieu rural. Les disparités les plus importantes concernent le statut d'assuré d'un enfant : environ 1 enfant sur 45 ayant une assurance publique a reçu un diagnostic d'autisme, comparativement à 1 sur 69 de ceux qui ont une assurance privée et 1 sur 104 enfants non assurés ; cela peut s'expliquer par le fait que les enfants diagnostiqués autistes sont admissibles au soutien de l'assurance publique.

Un niveau d'éducation plus élevé chez les mères suit avec une prévalence plus faible de toutes les pathologies infantiles examinées par l'enquête, sauf l'autisme et le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDA/H). Les diagnostics de ces deux conditions augmentent avec l'éducation de la mère, souligne Maureen Durkin, professeure en sciences de la santé des



populations et en pédiatrie à l'Université du Wisconsin-Madison. Durkin n'a pas participé à l'étude, mais a rédigé un éditorial accompagnant le travail <sup>3</sup>.

"[Les résultats] pourraient suggérer qu'une éducation plus élevée de la mère est associée à un meilleur accès aux diagnostics et traitements de l'autisme et du TDAH ", dit-elle, " mais nous ne le savons pas avec certitude à partir des données rapportées dans ce document ".

### **Inégalités en matière de soins de santé**

Certains experts s'inquiètent de ce que les gens puissent considérer ces chiffres comme le reflet d'une véritable augmentation de la prévalence.

Les chercheurs sont prudents dans leur interprétation, dit David Mandell, directeur du Penn Center for Mental Health de l'Université de Pennsylvanie. "Mais malheureusement, ce qui est souvent saisi, c'est le titre et le résumé", dit-il. "Ma plus grande préoccupation avec cette enquête est - et a toujours été - que ce n'est pas la prévalence."

Néanmoins, les enquêtes comme celle-ci sont importantes, dit M. Mandell, en raison de ce qu'elles révèlent au sujet des disparités dans l'accès des enfants aux services. "Ils peuvent être un excellent outil pour s'attaquer aux inégalités dans notre société en ce qui concerne les soins que nous dispensons", dit-il.

Des biais systémiques dans le diagnostic de l'autisme ont déjà été signalés <sup>4</sup>. Les enfants noirs et hispaniques sont plus susceptibles que les enfants blancs de ne pas avoir de dossiers médicaux cohérents et, par conséquent, d'être exclus des estimations de prévalence. Et les enfants noirs sont deux fois moins susceptibles que les enfants blancs d'être évalués pour l'autisme avant l'âge de 3 ans. La nouvelle enquête est la première à intégrer des données sur le statut socioéconomique des familles.

Des incohérences dans l'accès des enfants aux soins de santé pourraient expliquer les disparités ethniques dans la prévalence de l'autisme montrées dans la nouvelle étude, explique Santhosh Girirajan, professeur agrégé de biochimie et de biologie moléculaire à l'Université d'État de Pennsylvanie, qui ne participait pas à ces travaux. "Nous sommes très faussés dans la façon dont nous diagnostiquons les enfants entre des groupes ethniques spécifiques."

Les épidémiologistes devraient faire appel à l'expertise de pédiatres, de généticiens et d'autres chercheurs en soins de santé pour dégager les tendances au sein des sous-types de l'autisme, dit Girirajan. "En examinant la prévalence sans tenir compte de l'hétérogénéité du diagnostic, nous n'observons qu'une dimension de ce qui se passe."

M. Zablotsky indique que son équipe prévoit de réévaluer régulièrement les questions des sondages afin d'améliorer la qualité des sondages et de s'assurer que ces derniers saisissent correctement les populations qui l'intéressent.

#### **Références:**

1 Zablotsky B. et al. Pediatrics Epub ahead of print (2019) Abstract

2 Zablotsky B. et al. Natl. Health Stat. Report. 87, 1-20 (2015) PubMed

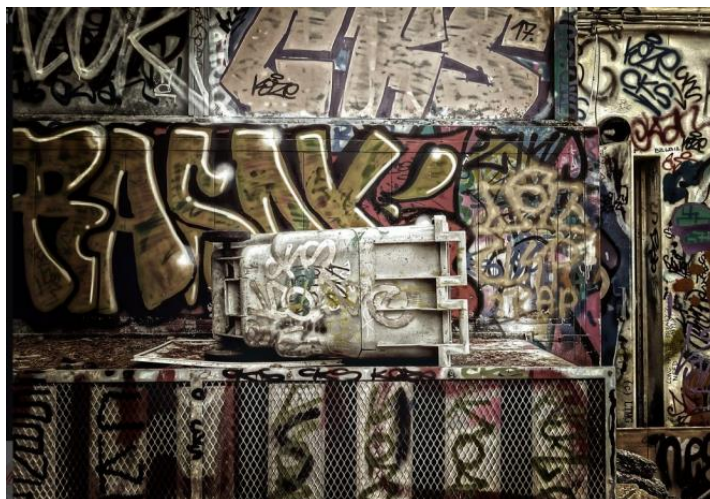
3 Durkin M. Pediatrics Epub ahead of print (2019) Abstract

4 Imm P. et al. Autism Epub ahead of print (2019) PubMed

# Explications : le lien entre le syndrome de Rett et l'autisme

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "**Rett syndrome's link to autism, explained**"



Sepia despair III © Luna TMG

par Sarah DeWeerd / 21 octobre 2019

Le pédiatre autrichien Andreas Rett a d'abord identifié le syndrome qui allait plus tard porter son nom au milieu des années 1960. La première description en anglais, publiée en 1983, détaille un "*syndrome progressif de l'autisme*" et d'autres caractéristiques chez 35 filles.

Le syndrome de Rett résulte habituellement de mutations du gène MECP2 sur le chromosome X. Les enfants qui en sont atteints - presque tous des filles - se replient sur eux-mêmes, développent des mouvements répétitifs des mains et perdent souvent la capacité de parler et de marcher. Les mutations sont habituellement mortelles chez les garçons peu après la naissance, mais quelques survivants présentent des mutations légères ou des formes atypiques du syndrome.

Les modèles murins du syndrome de Rett permettent de mieux comprendre les cellules et les circuits cérébraux qui peuvent être impliqués dans le syndrome, ainsi que dans l'autisme. Les études de Rett pourraient même indiquer des traitements pour l'autisme.

## Qu'est-ce que le syndrome de Rett et l'autisme ont en commun ?

Beaucoup de choses. Comme l'autisme, le syndrome de Rett n'est pas apparent à la naissance ; dans les deux cas, une période de développement apparemment typique précède l'apparition des premiers signes.

Ces signes, ainsi que le moment où ils se manifestent, sont semblables dans les deux cas. Entre 6 et 18 mois, les enfants atteints du syndrome de Rett se retirent de l'interaction sociale et perdent la capacité de parler. Au même âge, chez les enfants autistes, les parents et les soignants peuvent remarquer un manque d'intérêt social ainsi que des problèmes de communication.

La régression, c'est-à-dire la perte de compétences acquises antérieurement, est une caractéristique du syndrome de Rett. Au moins un enfant autiste sur cinq connaît également une régression. La régression se produit à peu près au même moment dans les deux conditions et implique des tendances similaires : perte du langage et des aptitudes sociales.

Les comportements répétitifs sont également courants dans les deux cas. Dans le syndrome de Rett, les mouvements répétitifs des mains - habituellement des mouvements de la main ou des contacts des mains avec la bouche - sont souvent si fréquents qu'ils empêchent les enfants d'utiliser leurs mains d'une manière ciblée. Les comportements répétitifs associés à l'autisme sont plus variés et peuvent inclure le tournoiement, le grincement de dents et le frottement du corps. Les personnes autistes présentent aussi souvent des formes cognitives de ces comportements : routines, rituels ou une concentration intense sur un intérêt spécifique.

D'autres caractéristiques, comme l'anxiété et les crises d'épilepsie, sont également courantes dans les deux cas.

### **Y a-t-il des différences entre les deux conditions ?**

Oui, et certaines sont importantes. Par exemple, le comportement social atypique est une caractéristique déterminante de l'autisme. Mais chez les personnes atteintes du syndrome de Rett, la perte d'intérêt social est souvent temporaire : avec le temps, de nombreuses filles atteintes du syndrome de Rett s'engagent à nouveau socialement. Et alors que de nombreuses personnes autistes évitent le contact visuel, les personnes atteintes du syndrome de Rett apprennent souvent à utiliser les mouvements oculaires pour communiquer leurs souhaits.

Les problèmes de mouvement chez les personnes atteintes du syndrome de Rett ont tendance à être beaucoup plus graves que chez les personnes autistes. Les personnes autistes peuvent avoir une mauvaise coordination ou une démarche maladroite. Mais de nombreuses filles atteintes du syndrome de Rett sont incapables de marcher et, en grandissant, elles peuvent développer une rigidité ou des tremblements.

Le syndrome de Rett implique également des problèmes du système nerveux autonome qui peuvent entraîner des anomalies respiratoires mortelles, un problème qui n'existe pas chez les personnes autistes.

### **Que peuvent nous apprendre les études sur le syndrome de Rett au sujet de l'autisme ?**

Les scientifiques étudient le déroulement de la régression dans le syndrome de Rett dans l'espoir de mieux comprendre la régression de l'autisme. L'un des inconvénients est que les modèles murins de Rett ne montrent pas la perte de coordination motrice et de communication observée chez les personnes atteintes du syndrome.

Certains chercheurs manipulent le MECP2 dans des cellules ou des régions spécifiques du cerveau de souris pour identifier la source des traits du syndrome de Rett. La suppression du

gène uniquement dans les neurones inhibiteurs, qui atténuent la signalisation cérébrale, peut produire la plupart des caractéristiques du syndrome, y compris les déficits sociaux et les problèmes moteurs. Ainsi, la molécule de signalisation de l'acide gamma-aminobutyrique, qui est libérée par les neurones inhibiteurs, est probablement importante dans le syndrome de Rett, comme dans l'autisme.

Les souris dépourvues de MECP2 dans des types spécifiques de neurones inhibiteurs ou dans les neurones excitateurs présentent d'autres combinaisons de caractères de Rett. La suppression de gènes de types cellulaires ou de régions spécifiques du cerveau pourrait également aider les chercheurs à déterminer comment les caractéristiques de l'autisme apparaissent dans le cerveau.

### **Que savent d'autre les chercheurs sur le gène du syndrome de Rett ?**

MECP2 régule l'expression de milliers d'autres gènes. L'étude de sa fonction pourrait aider les scientifiques à comprendre d'autres gènes de l'autisme, comme le [CHD8](#), qui sont les " maîtres régulateurs " de l'expression génétique. La MECP2 régule également l'expression d'un grand nombre de gènes anormalement longs, dont certains sont connus pour être impliqués dans l'autisme.

Au moins une douzaine d'autres gènes contrôlés par MECP2 ont également été impliqués dans l'autisme. Ces gènes comprennent FOXP1, GABRA3 et TBR1, et ils peuvent fournir des indices sur les voies moléculaires impliquées dans l'autisme.

### **Les études sur le syndrome de Rett peuvent-elles mener au traitement de l'autisme ?**

Les scientifiques visent à traiter le syndrome de Rett en utilisant des médicaments pour contrer les effets de l'absence de MECP2 sur les neurones, ou avec des approches de thérapie génique qui normalisent les niveaux de la protéine dans le cerveau.

Il est peu probable que la manipulation de MECP2 puisse aider les personnes atteintes d'autres formes d'autisme. Mais l'identification des circuits cérébraux communs aux deux affections pourrait indiquer des traitements, comme la stimulation cérébrale profonde, qui ciblent ces circuits.

# Explications : le lien entre l'épilepsie et l'autisme

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "The link between epilepsy and autism, explained"  
par Jessica Wright / 21 octobre 2019



Sepia Despair V © Luna TMG

L'autisme coexiste souvent avec une longue liste d'autres affections. Mais aucune n'est peut-être plus étroitement liée que l'épilepsie. Près de la moitié de toutes les personnes autistes souffrent d'épilepsie, selon certains articles, ce qui suggère que les deux conditions partagent une biologie sous-jacente. Par exemple, les deux affections sont caractérisées par des cerveaux trop excitables.

Il n'est pas encore clair si l'épilepsie contribue à l'autisme ou si elle en est une conséquence.

## Quelles sont les preuves que l'autisme et l'épilepsie sont souvent concomitants ?

Une vaste étude publiée en 2013, portant sur près de 6 000 enfants autistes, a révélé que 12,5 % d'entre eux souffrent d'épilepsie <sup>1</sup>. Cette proportion est passée à 26 % chez les enfants de plus de 13 ans. Une étude réalisée en 2019 auprès de près de 7 000 enfants autistes a également révélé qu'environ 10 % d'entre eux souffraient d'épilepsie <sup>2</sup>. Le nombre d'autres études est très variable, allant de 2 % à 46 % <sup>3</sup>.

Cependant, ces estimations dépassent toutes la prévalence de l'épilepsie dans la population générale : 1,2 % aux États-Unis.

Les personnes épileptiques sont également plus susceptibles que les autres d'être atteintes d'autisme : une étude suédoise menée auprès de plus de 85 000 personnes épileptiques a révélé que l'autisme est 10 fois plus fréquent chez ces personnes que dans la population générale.



## **L'autisme est-il associé à un certain type d'épilepsie ?**

Apparemment non. Les personnes autistes sont connues pour avoir la plupart des types de crises, y compris les crises généralisées, celles qui proviennent d'une partie spécifique du cerveau et les spasmes graves de la petite enfance. Certaines études ont suggéré que certains types de crises ont tendance à être courants chez les personnes autistes, mais les résultats peuvent être faussés parce que les chercheurs ont recruté des participants atteints d'autisme sous certaines formes seulement.

L'apparition de l'épilepsie semble survenir à deux sommets chez les enfants autistes : la petite enfance et l'adolescence. Mais jusqu'à 20 % des personnes autistes épileptiques font leur première crise à l'âge adulte <sup>4</sup>.

## **Certaines formes d'autisme sont-elles plus étroitement associées à l'épilepsie que d'autres ?**

Peut-être. Plusieurs études suggèrent que les enfants autistes et ayant une déficience intellectuelle sont plus susceptibles d'être épileptiques que les autres enfants autistes <sup>1</sup>.

Les femmes autistes sont plus susceptibles d'être atteintes d'épilepsie que les hommes autistes, selon certaines études <sup>3</sup> ; environ trois garçons sont diagnostiqués autistes pour chaque fille, mais le ratio est inférieur à 2 pour 1 chez ceux qui sont épileptiques et autistes.

Les problèmes moteurs, les troubles du langage et la régression sont tous associés à l'épilepsie chez une personne autiste <sup>2</sup>.

## **L'autisme et l'épilepsie ont-ils en commun des facteurs de risque génétiques ?**

Oui. De multiples sources de données suggèrent que l'autisme et l'épilepsie ont une origine génétique commune. Une étude réalisée en 2013 a révélé un chevauchement important entre les gènes liés à l'épilepsie et ceux liés à l'autisme <sup>5</sup>. Et une étude réalisée en 2016 a révélé que les enfants qui ont un frère ou une sœur plus âgé(e) autiste sont 70 % plus susceptibles d'être épileptiques que les témoins, même s'ils ne sont pas eux-mêmes autistes <sup>6</sup>.

Les chercheurs ont établi un lien entre les mutations de plusieurs gènes, dont le SCN2A et le HNRNPU, et l'épilepsie, l'autisme ou les deux. Certaines maladies génétiques liées à l'autisme, comme la sclérose tubéreuse ou le syndrome de Phelan-McDermid, sont également associées à l'épilepsie.

## **Comment expliquer ce chevauchement entre l'autisme et l'épilepsie ?**

L'une des théories de ce chevauchement est que les conditions partagent des mécanismes biologiques communs. L'épilepsie est caractérisée par une trop grande excitation dans le cerveau, qui peut provenir d'une inhibition trop faible.

Une étude marquante publiée en 2003 a proposé que l'autisme peut aussi provenir d'un déséquilibre entre l'excitation et l'inhibition dans le cerveau. Il existe des données à l'appui de cette théorie provenant d'études menées sur des animaux et des humains, mais de nombreux experts demeurent sceptiques.

## L'épilepsie peut-elle contribuer aux caractéristiques de l'autisme ?

Il y a des preuves à l'appui de cette théorie. Il a été démontré que les crises d'épilepsie graves chez les nourrissons - en particulier les spasmes infantiles - ont des conséquences durables sur le cerveau. Et la chirurgie pour traiter les formes graves d'épilepsie semble mener à des améliorations à long terme du comportement social et de la cognition <sup>7,8</sup>.

Pour explorer le lien entre les crises et l'autisme, les chercheurs surveillent la santé des nouveau-nés atteints de sclérose tubéreuse, une maladie génétique qui entraîne à la fois des crises épileptiques et l'autisme. Jusqu'à présent, l'équipe a constaté que les enfants qui ont des crises au cours de la première année de vie sont les plus susceptibles d'avoir un retard de développement. Les chercheurs visent à tester l'autisme chez ces enfants à l'âge de 3 ans.

La même équipe a également conçu un essai clinique pour voir si la prévention des crises pendant la petite enfance chez les enfants atteints de sclérose tubéreuse améliore leur développement global et empêche un diagnostic ultérieur d'autisme.

### Références:

1. Viscidi E.W. *et al.* *PLoS One* **8**, e67797 (2013) [PubMed](#)
2. Ewen J.B. *et al.* *Autism Res.* Epub ahead of print (2019) [PubMed](#)
3. El Achkar C.M. and S.J. Spence *Epilepsy Behav.* **47**, 183-190 (2015) [PubMed](#)
4. Bolton P.F. *et al.* *Br. J. Psychiatry* **198**, 289-294 (2011) [PubMed](#)
5. Novarino G. *et al.* *Neuron* **80**, 9-11 (2013) [PubMed](#)
6. Christensen J. *et al.* *Epilepsia* **57**, 2011-2018 (2016) [PubMed](#)
7. Kang J.W. *et al.* *Pediatrics* **142**, e20180449 (2018) [PubMed](#)
8. Skirrow C. *et al.* *Epilepsia* **60**, 872-884 (2019) [PubMed](#)

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## Le test génétique pour l'autisme : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "Genetic testing for autism, explained" par Jessica Wright / 10 avril 2019



IV © Luna TMG

The Scent of Jasmin IV/ Le Parfum du Jasmin

L'autisme est avant tout une affection génétique : la majeure partie du risque d'autisme provient des gènes <sup>1</sup>. On sait que des mutations dans plus de 100 gènes sont à l'origine de cette condition.

Il existe quatre types de tests qui permettent de détecter ces mutations, ainsi que les variations structurelles qui peuvent conduire à l'autisme. Au fur et à mesure que les chercheurs en apprennent davantage sur la génétique de l'autisme, les tests sont devenus plus informatifs : un plus grand nombre de mutations qu'ils trouvent ont un lien avec l'autisme et des conséquences connues sur la santé.

Voici un aperçu du fonctionnement des tests génétiques, de leur valeur pour l'autisme et de ce que l'on peut attendre des résultats.

### **Existe-t-il un test génétique pour l'autisme ?**

Non. Un test génétique ne permet pas de diagnostiquer ou de détecter l'autisme. En effet, une myriade de gènes ainsi que des facteurs environnementaux peuvent être à l'origine de cette condition. Une centaine de gènes sont clairement liés à l'autisme, mais aucun gène ne conduit à l'autisme à chaque mutation.

Par exemple, seule une personne sur quatre environ à qui il manque un segment du chromosome 16 appelé 16p11.2 est autiste. Cette mutation et d'autres encore sont également associées à d'autres troubles, tels que l'épilepsie ou la déficience intellectuelle.

### **Pourquoi une personne autiste ferait-elle un test génétique ?**

Si un test révèle une mutation nocive ayant des liens connus avec l'autisme, le résultat pourrait donner à la personne autiste et à sa famille une explication de son état. Certaines familles trouvent également un soutien émotionnel et pratique auprès d'autres personnes confrontées à la même mutation.

Il n'existe pas de médicaments adaptés à des mutations particulières de l'autisme. Mais les mutations sont souvent liées à d'autres problèmes de santé, tels que l'épilepsie, les problèmes rénaux ou l'obésité, de sorte que le fait de disposer d'informations pourrait aider à prévenir ou à traiter ces problèmes.

### **Quels sont les types de tests génétiques disponibles ?**

Il existe quatre principaux types de tests. Le plus ancien est le caryotype, c'est-à-dire l'inspection des chromosomes au microscope. Ce test détecte de manière fiable les modifications des segments de plus de 10 millions de paires de bases.

Un test appelé analyse chromosomique par micropuces identifie les duplications ou les délétions d'ADN trop petites pour apparaître sur un caryotype. Néanmoins, un caryotype est nécessaire pour identifier les cas où les chromosomes échangent uniformément un morceau de matériel génétique.

Pour détecter des duplications ou des délétions encore plus petites et des échanges de paires de bases uniques, les cliniciens doivent séquencer ou rechercher des mutations sur des gènes uniques. Certains cliniciens utilisent des tests d'autisme commerciaux qui séquencent un

ensemble prédéterminé de gènes, mais ces panels ne comprennent souvent pas les gènes principaux de l'autisme <sup>2</sup>.

Une autre solution consiste à séquencer tout l'ADN codant pour les protéines d'une personne, ou l'exome. Les cliniciens peuvent séquencer les exomes des deux parents ainsi que de l'enfant pour trouver des mutations présentes uniquement chez l'enfant. Ces mutations spontanées sont plus susceptibles de contribuer à l'autisme que les mutations héréditaires. Le séquençage des exomes est cependant coûteux et souvent non couvert par les assurances [aux USA. En France, il doit être prescrit par un médecin].

Le séquençage de l'ensemble du génome est la méthode la plus approfondie. Il révèle les mutations dans n'importe quelle partie du génome d'une personne, et pas seulement le 1 % qui comprend les gènes. Ce n'est encore qu'un outil de recherche, mais à mesure que son prix baisse et qu'il devient plus largement disponible, il pourrait remplacer les autres tests.

Pour l'instant, les académies médicales américaines ne recommandent que le caryotype ou l'analyse des micropuces chromosomiques pour l'autisme. Elles conseillent également de rechercher des mutations ponctuelles dans les gènes FMR1, MECP2 ou PTEN, mais uniquement lorsqu'un enfant présente d'autres signes des syndromes associés aux mutations de ces gènes.

### **Quelle est la proportion de personnes autistes qui trouvent des réponses grâce aux tests génétiques ?**

Relativement peu. Le caryotype permet de trouver une mutation pertinente chez 3 % des personnes autistes, et l'analyse par micropuces chez 10 % d'entre elles <sup>3</sup>. Le séquençage des trois gènes associés aux syndromes pourrait permettre d'identifier une mutation de l'autisme chez 14 % des personnes autistes

### **En combinant ces méthodes avec le séquençage de l'exome, on pourrait obtenir des résultats chez 40 % des personnes autistes.**

Dans une étude réalisée en 2015, des puces à ADN ont trouvé des mutations qui pourraient expliquer l'autisme chez 9 % des enfants atteints. Le séquençage des exomes a révélé des mutations dans 8 % des cas <sup>4</sup>.

La probabilité de trouver une variante génétique connue augmente si la personne autiste présente également une déficience intellectuelle, des convulsions ou des traits faciaux inhabituels.

### **Que se passe-t-il si un test génétique ne donne rien ?**

Un résultat négatif ne signifie pas que la personne ne présente pas une mutation pouvant causer l'autisme. Le test en question peut ne pas détecter cette mutation particulière, ou peut-être que la mutation n'a pas encore de lien connu avec l'autisme.

De nombreux gènes liés à l'autisme aujourd'hui n'étaient pas associés à cette condition il y a cinq ans. La plupart des centres de dépistage génétique réanalysent les résultats une fois par an en se basant sur les dernières découvertes.

## Références:

1. Sullivan P.F. and D.H. Geschwind *Cell* **177**, 162-183 (2019) [PubMed](#)
2. Hoang N. *et al.* *NPJ Genom. Med.* **3**, 27 (2018) [PubMed](#)
3. Schaefer G.B. *et al.* *Genet. Med.* **15**, 399-407 (2013) [PubMed](#)
4. Tammimies K. *et al.* *JAMA* **314**, 895-903 (2015) [PubMed](#)

---

[Dossier génétique et autisme](#)

[Dossier génétique et autisme 2](#)

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

# Le risque environnemental pour l'autisme : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "Environmental risk for autism, explained" par Sarah DeWeerd / 5 novembre 2018



© Luna TMG

L'autisme résulte d'une interaction entre la génétique et l'environnement. Des dizaines de gènes ont été impliqués dans ce trouble, mais du côté de l'environnement, il a été difficile de déterminer les facteurs en cause.

Nous expliquons ici pourquoi il est difficile de relier l'autisme aux facteurs environnementaux, et ce que les scientifiques savent sur la façon dont l'environnement influence le risque d'autisme.

## Qu'est-ce qui constitue un facteur de risque environnemental ?

Le terme "facteur de risque environnemental" désigne généralement les substances chimiques ou les polluants auxquels une personne est exposée. Mais les scientifiques utilisent une



définition plus large : un facteur de risque environnemental est tout ce qui modifie la probabilité d'avoir une affection et qui n'est pas codé dans l'ADN d'un individu.

Les facteurs de risque environnementaux de l'autisme comprennent le fait de naître prématurément, peu de temps après un frère ou une sœur plus âgé(e) ou une mère diabétique, par exemple. Au cours des quinze dernières années environ, les scientifiques ont étudié un grand nombre de ces facteurs afin de déterminer comment ils peuvent contribuer à l'autisme. Mais il n'existe pas encore d'informations définitives.

### **Pourquoi ne savons-nous pas quels facteurs environnementaux augmentent le risque d'autisme ?**

Les études sur le lien entre l'environnement et l'autisme ont donné des résultats incohérents. Par exemple, certaines études suggèrent que la prise d'antidépresseurs pendant la grossesse augmente le risque d'autisme chez l'enfant ; d'autres ne trouvent pas ce lien.

La plupart des recherches sur le risque environnemental comprennent des études épidémiologiques, qui identifient des associations entre quelque chose dans l'environnement et la probabilité d'un diagnostic chez de grands groupes de personnes. Mais ces études ne démontrent pas de lien de cause à effet.

D'une part, elles sont truffées de ce que les scientifiques appellent des "facteurs de confusion" - des variables qui ont tendance à se déplacer ensemble et rendent difficile l'identification des relations de cause à effet.

De plus, les relations de cause à effet peuvent être floues. Par exemple, nous savons que les enfants dont le père est plus âgé sont plus susceptibles d'être autistes que ceux dont le père est plus jeune. Mais nous ne savons pas si l'âge paternel avancé augmente en soi le risque d'autisme ou si les hommes qui présentent davantage de facteurs de risque génétiques d'autisme, et qui présentent peut-être des traits de cette condition, ont tendance à avoir des enfants plus tard dans leur vie.

Les facteurs environnementaux sont également souvent difficiles à mesurer. Les parents peuvent ne pas savoir ou oublier ce à quoi ils ont été exposés, eux et leur enfant. Ils peuvent aussi attacher une importance démesurée à tout détail qui, selon eux, pourrait expliquer l'autisme de leur enfant.

### **Quels sont les facteurs de risque environnementaux de l'autisme qui sont bien établis ?**

Les facteurs de risque les plus largement acceptés interviennent pendant la gestation ou autour de la naissance. Diverses complications de la grossesse et de l'accouchement sont associées à un risque accru d'autisme. Il s'agit notamment des naissances prématurées, de l'insuffisance pondérale à la naissance et du diabète maternel ou de l'hypertension artérielle pendant la grossesse. Les scientifiques ne sont pas sûrs des mécanismes qui sous-tendent ces associations.

Le système immunitaire maternel semble jouer un rôle dans le risque d'autisme. Les infections, les maladies graves, telles qu'un mauvais cas de grippe, et les hospitalisations pendant la grossesse sont toutes liées à un risque accru d'autisme chez l'enfant. Les femmes souffrant de maladies auto-immunes, dans lesquelles l'organisme attaque ses propres tissus,

courent également un risque élevé d'avoir un enfant autiste. Et des études sur les animaux suggèrent que certaines molécules immunitaires peuvent modifier l'expression des gènes et le développement du cerveau d'une manière qui peut être pertinente pour l'autisme.

On sait que l'exposition au valproate, médicament utilisé pour traiter les troubles bipolaires et l'épilepsie, dans l'utérus, augmente le risque d'autisme, ainsi que de diverses anomalies congénitales.

### **Quels sont les autres facteurs étudiés par les scientifiques ?**

Les scientifiques tentent toujours de distinguer les effets de l'utilisation d'antidépresseurs par la mère pendant la grossesse de ceux de la dépression elle-même. L'une des raisons pour lesquelles cette question a été difficile à régler est que si un parent souffre d'une pathologie du cerveau, son enfant peut être porteur de facteurs génétiques communs qui augmentent le risque d'autisme.

Les preuves que l'exposition à la pollution atmosphérique pendant la gestation ou le début de la vie augmente le risque d'autisme chez l'enfant se sont renforcées ces dernières années. Néanmoins, de nombreuses questions subsistent, comme celle de savoir laquelle des nombreuses composantes de la pollution de l'air pourrait être impliquée.

### **Quels sont les facteurs de risque proposés qui ont été écartés ?**

Malgré les liens entre les facteurs immunitaires maternels et l'autisme, les vaccinations de routine administrées pendant la grossesse, comme celles contre la grippe et la coqueluche, ne semblent pas augmenter le risque d'autisme.

Les vaccins pour enfants sont tout aussi indiscutables. Les recherches qui prétendaient démontrer un lien de causalité étaient frauduleuses et ont été rétractées, et aucune preuve fiable n'est jamais apparue pour les étayer.

Les scientifiques ont également disculpé le tabagisme pendant la grossesse en tant que facteur contribuant à l'autisme. Bien sûr, le tabagisme pendant la grossesse est nocif pour de nombreuses autres raisons.

### **Y a-t-il des facteurs environnementaux qui réduisent le risque d'autisme ?**

Les scientifiques tentent d'identifier les facteurs de risque environnementaux de l'autisme afin de trouver un moyen de réduire le risque. Mais les facteurs étayés par les preuves les plus solides ne sont pas faciles à manipuler.

Certaines études suggèrent que la prise de suppléments de vitamine D et de vitamine B-9, ou d'acide folique, pendant la grossesse peut diminuer le risque d'autisme du bébé. Mais les preuves ne sont pas décisives.

### **Que font les scientifiques pour en savoir plus ?**

De nouvelles techniques statistiques aident les scientifiques à s'attaquer aux facteurs de confusion et à tirer des conclusions plus solides des études épidémiologiques. Les études sur les animaux fournissent des preuves sur les mécanismes par lesquels des facteurs particuliers



Cependant, les cliniciens d'un domaine donné peuvent manquer de l'expertise ou des ressources nécessaires pour mettre en œuvre ces outils de diagnostic standardisés. Et les familles en quête d'un diagnostic peuvent être confrontées à une longue attente.

Certains scientifiques s'efforcent d'améliorer les instruments de dépistage et de diagnostic disponibles et l'accès des personnes à ces derniers. Ils développent également de nouveaux outils de diagnostic.

### **Quels sont les outils standardisés de dépistage et de diagnostic de l'autisme ?**

Les cliniciens utilisent toute une série de tests pour diagnostiquer l'autisme. Les tests de dépistage permettent de repérer les personnes à risque et les outils de diagnostic aident ensuite les cliniciens à déterminer si une personne est autiste.

La *Modified Checklist for Autism in Toddlers* [ [liste de contrôle modifiée pour l'autisme chez les tout-petits](#) ] (*M-CHAT*), élaborée au début des années 1990, est l'outil de dépistage privilégié et est largement utilisée aux États-Unis. Les parents répondent à 23 questions "oui ou non" sur les aptitudes sociales, motrices et linguistiques de leur enfant lors des bilans de santé à 18 et 24 mois. Une version révisée de ce test comprend moins de questions et un entretien de suivi entre la personne qui s'occupe de l'enfant et le pédiatre. D'autres examens, tels que l'échelle d'évaluation de l'autisme de Gilliam, sont utilisés principalement en milieu scolaire et permettent de repérer les enfants de plus de 2 ans.

Pour diagnostiquer les enfants que ces tests signalent, les cliniciens utilisent généralement une paire de tests comportementaux standardisés : l'[Autism Diagnostic Observation Schedule \(ADOS\)](#) et l'[Autism Diagnostic Interview-Revised \(ADI-R\)](#).

Les cliniciens qui utilisent l'ADOS observent le comportement des enfants et la façon dont ils s'engagent dans des situations sociales pendant une heure au maximum. L'ADI-R est un questionnaire en 93 points que les professionnels remplissent pendant plusieurs heures. Les cliniciens intègrent parfois d'autres outils qui évaluent les traits de l'autisme. Par exemple, ils utilisent les échelles de comportement adaptatif de Vineland pour évaluer les aptitudes à la vie quotidienne et l'échelle de réactivité sociale pour identifier les problèmes liés aux aptitudes sociales.

### **Quels sont les tests les plus fiables ?**

L'ADOS et l'ADI-R identifient la plus grande proportion de personnes autistes et font le moins de fausses identifications. L'ADI-R a été traduit dans plus de deux douzaines de langues et est le test préféré des cliniciens dans de nombreux pays.

Le M-CHAT est rapide et peut être administré à grande échelle, mais en tant que test de dépistage, il ne fournit qu'une indication du risque et n'est pas toujours précis. Néanmoins, des versions du M-CHAT sont utilisées aux États-Unis, au Royaume-Uni et dans plusieurs autres pays. En Chine, des chercheurs testent une version modifiée du M-CHAT comme outil de dépistage pour ce pays. Et le M-CHAT révisé avec l'entretien de suivi est plus fiable que le questionnaire original.

### **Quels sont les aspects des tests qui ont le plus besoin d'être améliorés ?**

Les scientifiques ont mis au point des tests de diagnostic de l'autisme en utilisant principalement des données provenant de garçons, de sorte que les tests ne sont pas aussi performants pour détecter l'autisme chez les filles. L'autisme est également sous-diagnostiqué chez les minorités et les enfants issus de familles à faible revenu, bien qu'il ne soit pas certain que les outils de diagnostic existants contribuent à cette disparité.

Certains outils fonctionnent mieux à certains âges qu'à d'autres. Par exemple, trois études de 2017 indiquent que le M-CHAT est plus précis lorsqu'il est réalisé à 24 mois qu'à 18 mois. Il ne permet pas de repérer les enfants atteints à 18 mois et signale à tort que d'autres sont autistes. Une étude a montré que seuls 36 % des enfants de ce groupe d'âge que le M-CHAT révisé signale comme étant autistes sont effectivement atteints de cette condition <sup>1</sup>.

### **Quels sont les autres facteurs qui entravent le diagnostic de l'autisme ?**

L'autisme peut être diagnostiqué dès l'âge de deux ans, mais le dépistage précoce n'est pas universel et certains enfants ne sont pas signalés avant d'entrer en maternelle, voire beaucoup plus tard.

L'un des principaux obstacles au diagnostic précoce est la pénurie de cliniciens qualifiés. Les médecins ont besoin de compétences cliniques importantes pour administrer l'ADOS et l'ADI-R, si bien que beaucoup renoncent à ces instruments au profit de tests plus courts et moins rigoureux <sup>2</sup>. De plus, la recherche d'un diagnostic peut également être coûteuse et longue pour les familles qui vivent loin d'un clinicien expert.

### **Quels sont les nouveaux outils qui se profilent à l'horizon ?**

De nombreuses équipes sont à la recherche de biomarqueurs de l'autisme - des signatures biologiques objectives de la maladie. Certaines utilisent la technologie de suivi oculaire pour évaluer ce à quoi les autistes prêtent attention ; plusieurs études montrent que les autistes ont tendance à éviter les yeux des autres, préférant regarder leur bouche ou le paysage. L'*eye-tracking* peut même révéler des modèles de concentration chez les nourrissons, mais il est encore loin d'être prêt à être utilisé en clinique.

Le rythme cardiaque, les habitudes de sommeil et les mouvements du corps peuvent également servir de biomarqueurs. Et les chercheurs recherchent des signatures cérébrales de l'autisme en utilisant des technologies telles que l'imagerie par résonance magnétique. Des outils d'apprentissage automatique pourraient faciliter l'analyse de ces biomarqueurs. Les tests génétiques pourraient également éclairer le diagnostic : une longue liste de gènes est impliquée dans l'autisme.

Certains de ces outils se heurtent à des obstacles pratiques. Par exemple, l'utilisation clinique à grande échelle de la scintigraphie du cerveau est d'un coût prohibitif et les tests génétiques peuvent être coûteux pour les familles lorsqu'ils ne sont pas couverts par les assurances.  
[USA]

Parallèlement, certaines équipes mettent au point des tests de dépistage comportemental qui permettent d'identifier l'autisme chez les nourrissons ; d'autres ont trouvé des moyens d'atteindre les parents aux États-Unis dont les compétences en anglais sont limitées <sup>3</sup>.



La prochaine phase des instruments comportementaux pourrait permettre de caractériser suffisamment les caractéristiques autistiques d'une personne pour identifier les sous-types d'autisme - et de mettre au point des traitements ciblés sur la base de ces profils.

Références:

1. Sturmer R. *et al. J Autism Dev. Disord.* **47**, 3296-3310 (2017) [PubMed](#)
2. Durkin M.S. *et al. Autism Res.* **8**, 473-476 (2015) [PubMed](#)
3. Janvier Y.M. *et al. Autism* Epub ahead of print (2018) [PubMed](#)

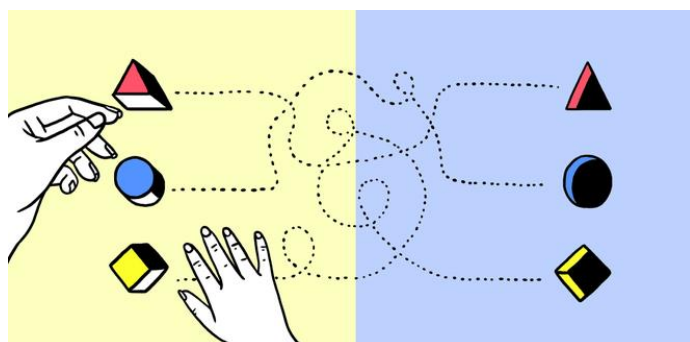
[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## Autisme : Interventions précoces, explications

---

par [Jen Monnier](#) / 4 octobre 2018

Traduction de [Early interventions, explained | Spectrum News](#)



© Laurène Boglio - Spectrum News

En 1987, le psychologue Ole Ivar Lovaas a annoncé qu'il avait créé une thérapie qui rendrait le comportement de certains enfants autistes impossible à distinguer de celui des enfants typiques à 7 ans <sup>1</sup>. Son approche, l'analyse comportementale appliquée (ABA), consiste en des exercices quotidiens, au cours desquels les enfants sont récompensés pour certains comportements et découragés pour d'autres.

Mais Lovaas avait exagéré sa cause: sur les 19 enfants traités dans son étude, 9 seulement ont atteint des étapes importantes du développement typique.

Néanmoins, étant donné le manque de traitements pour l'autisme, l'ABA est rapidement devenue populaire et constitue désormais la thérapie comportementale la plus courante pour l'autisme - mais cela ne va [pas sans controverse](#). L'ABA constitue également la base de la plupart des interventions effectuées tôt dans l'enfance. La prudence admise dans la recherche sur l'autisme soutient que l'intervention précoce offre la meilleure promesse pour le bien-être d'un enfant autiste. Mais quelle est l'efficacité de ces thérapies?

Voici ce que les chercheurs savent sur l'intervention précoce.

## Quels sont les principaux types d'intervention précoce?

L'ABA est la plus populaire des thérapies proposées dans l'enfance. ABA fait maintenant référence à un large groupe de thérapies qui utilisent la récompense pour encourager et renforcer un ensemble de compétences.

L'un de ces traitements, le modèle de Denver ([Early Start Denver Model](#) ESDM), applique les techniques de l'ABA pendant le jeu pour aider un enfant à exprimer ses sentiments, à nouer des relations et à parler. En facilitant les interactions positives, la thérapie est conçue pour aider l'enfant à développer des compétences socio-émotionnelles aux côtés de la cognition et du langage.

Une autre intervention majeure basée sur l'ABA, appelée « traitement de réponse pivot » ([ivotal response treatment](#) PRP), est également appliquée pendant le jeu. Elle cible des domaines de développement essentiels, tels que la motivation et l'autogestion, plutôt que des compétences spécifiques. Cette approche enseigne à un enfant comment réagir aux signaux verbaux. Par exemple, lorsqu'un enfant demande un jouet, le thérapeute ou un parent lui demande de nommer le jouet ; l'enfant obtient le jouet une fois qu'il s'y conforme.

D'autres traitements basés sur l'ABA ciblent des compétences spécifiques. Par exemple, une thérapie appelée Attention Conjointe, Jeu symbolique, Engagement et Régulation [Joint Attention, Symbolic Play, Engagement, and Regulation ([JASPER](#)) ] se concentre sur les compétences de communication sociale; dans l'entraînement par essais discrets (Discrete Trial Training - DTT) , les thérapeutes décomposent les compétences cibles en étapes plus petites. Une autre approche, appelée Stratégies pour l'enseignement basée sur la recherche en autisme [[Strategies for Teaching based on Autism Research](#) - STAR], applique le PRT et le DTT aux classes.

\* Un nouveau type de thérapies cible les difficultés de communication sociale. Au lieu d'utiliser des récompenses pour changer les comportements, ces thérapies permettent à un enfant de pratiquer des interactions sociales. Par exemple, dans une thérapie appelée [Preschool Autism Communication Trial \(PACT\)](#), les thérapeutes apprennent aux parents à reconnaître les tentatives de communication de leur enfant et à y répondre.

## Combien de temps faut-il pour qu'une intervention précoce soit efficace ?

Les enfants bénéficient d'une intervention précoce pouvant aller jusqu'à 40 heures par semaine. Les thérapies peuvent durer plusieurs années, devenant plus courtes et moins fréquentes vers l'âge de 5 ans.

À la lumière de cet engagement de temps, les parents sont souvent tentés d'essayer des thérapies moins établies, considérées comme des [solutions miracles ou des remèdes miracles](#) , explique [Stephen Camarata](#) , professeur de sciences de l'audition et de la parole et de psychiatrie et sciences du comportement à l'Université Vanderbilt de Nashville, au Tennessee. Aider les enfants à acquérir des compétences peut toutefois prendre beaucoup de temps. «*Ce n'est pas un processus rapide et ce n'est pas un processus magique*», dit-il.

## Existe-t-il des preuves de l'efficacité de ces thérapies ?

Étonnamment peu. La plupart des interventions précoces n'ont pas fait l'objet d'essais contrôlés randomisés, explique [Tony Charman](#), directeur de psychologie clinique au King's College de Londres. Par exemple, une seule des cinq études incluses dans une revue de l'année dernière a été randomisée. Cette étude a suggéré que les enfants autistes qui reçoivent un traitement sont plus susceptibles que les enfants non traités d'être placés dans des classes ordinaires <sup>2</sup>.

Même lorsqu'il existe des essais contrôlés - comme c'est le cas pour JASPER et ESDM -, ils ont souvent trop peu de participants pour aboutir à des conclusions définitives quant à l'efficacité, dit Charman. Dans une vaste analyse publiée plus tôt cette année, des essais montrant des effets positifs ont eu des échantillons de petite taille et des tailles d'effet réduites <sup>3</sup>.

Et, comme dans d'autres domaines de la recherche sur l'autisme, les études d'intervention précoce [posent un problème de diversité](#). De nombreuses études incluent principalement des enfants blancs, de sorte que les résultats peuvent ne pas s'appliquer à d'autres enfants autistes. Peu d'études comparent les traitements entre eux ou ne permettent pas de savoir si leurs effets durent.

«*Nous n'avons pas beaucoup de preuves sur ce que font ces interventions après 20 ans*», explique [Sally Rogers](#), professeur de psychiatrie et de sciences du comportement à l'Université de Californie à Davis.

### **Quand faut-il commencer le traitement ?**

L'intervention précoce suit généralement un diagnostic d'autisme. Son début dépend donc de l'âge du diagnostic. Aux États-Unis, la plupart des enfants sont diagnostiqués après l'âge de 4 ans.

Il peut être possible et préférable de [commencer le traitement encore plus tôt](#) dans certains cas. Ceux qu'on appelle les « [bébés frères](#) », ou les enfants qui ont un [frère aîné avec autisme](#), courent un risque plus élevé de développer cette condition. Une étude réalisée l'année dernière a montré qu'après cinq mois de thérapie par vidéo visant à améliorer la communication entre parents et enfants, les bébés frères ont présenté une amélioration de leurs compétences <sup>4</sup>.

Une étude menée en 2014 sur 11 nourrissons a montré que ceux qui avaient reçu [une adaptation de l'ESDM](#) entre 7 et 15 mois présentaient moins de caractéristiques de l'autisme à 3 ans que ceux qui n'avaient pas reçu de thérapie. L'année suivante, un examen de neuf études a révélé que les traitements comportementaux améliorent la communication sociale lorsqu'ils sont appliqués chez les enfants de moins de 2 ans <sup>5</sup>.

### **Comment les traitements comportementaux pour l'autisme ont-ils changé au fil du temps ?**

Dans le passé, les thérapies comportementales impliquaient de placer un enfant à une table pendant des heures et de lui demander de nommer des objets représentés sur des cartes. Des exercices rigides comme celui-ci peuvent améliorer le langage, par exemple, ou atténuer [les comportements répétitifs](#) <sup>6</sup>.

Mais au cours des 20 dernières années, les thérapies ont évolué vers des environnements plus familiers, tels que la chambre à coucher ou la salle de jeux. Souvent, un enfant choisit l'activité - colorier à table ou jouer avec des camions, par exemple. L'intervention est souvent intégrée à d'autres aspects de la journée, les parents étant devenus [des partenaires de plus en plus importants](#) pour renforcer les comportements.

De nombreux chercheurs soulignent que les interventions les plus efficaces sont celles qui peuvent être adaptées à un enfant individuellement. Les enfants ont des objectifs de développement spécifiques - liés au langage, par exemple, ou aux compétences sociales - et commencent à différents niveaux de développement.

«*Les interventions ne conviennent pas à tous*», déclare [Lynn Koegel](#), professeure clinicienne de psychiatrie et de sciences du comportement à l'Université Stanford en Californie, qui est l'un des créateurs de la PRT.

### Quoi de neuf dans le domaine ?

Lorsqu'une intervention s'avère efficace, les chercheurs ignorent souvent quelles composantes de celle-ci ont conduit à l'amélioration, ce qui rend difficile son intégration dans de nouvelles thérapies. Certaines équipes essaient de [déterminer les «ingrédients actifs»](#) de traitements réussis.

En 2015, une équipe de recherche a testé trois composantes de la méthode STAR auprès de 119 écoliers <sup>7</sup>. Une composante, PRT, est associée à des améliorations dans les capacités cognitives des étudiants, a constaté l'équipe; les autres composants, le DTT et une méthode appelée «Enseignement en routines fonctionnelles» ['teaching in functional routines'] ne le sont pas.

Une meilleure compréhension des composantes les plus importantes d'une thérapie peut fournir des indices sur la manière de l'améliorer. Cela aiderait également les cliniciens à personnaliser le traitement sans omettre par inadvertance l'ingrédient essentiel.

### References:

1. Lovaas O.I. *J. Consult. Clin. Psychol.* **55**, 3-9 (1987) [PubMed](#)
2. Reichow B. *et al. Cochrane Database Syst. Rev.* **5**, CD009260 (2018) [PubMed](#)
3. French L. and E.M.M. Kennedy *J. Child Psychol. Psychiatry* **59**, 444-456 (2018) [PubMed](#)
4. Green J. *et al. J. Child Psychol. Psychiatry* **58**, 1330-1340 (2017) [PubMed](#)
5. Bradshaw J. *et al. J. Autism Dev. Disord.* **45**, 778-794 (2015) [PubMed](#)
6. Lovaas O.I. *et al. J. Appl. Behav. Anal.* **6**, 131-165 (1973) [PubMed](#)
7. Pellecchia M. *et al. J. Autism Dev. Disord.* **45**, 2917-2927 (2015) [PubMed](#)

PS : Ajout de \*"Un nouveau type de thérapies cible les difficultés de communication sociale. Au lieu d'utiliser des récompenses pour changer les comportements, ces thérapies permettent à un enfant de pratiquer des interactions sociales. Par exemple, dans une thérapie appelée [Preschool Autism Communication Trial \(PACT\)](#), les thérapeutes apprennent aux parents à reconnaître les tentatives de communication de leur enfant et à y répondre." (nouvelle version de l'article)

Sur le même thème :

## **La polémique au sujet de la thérapie de l'autisme la plus répandue**

L'analyse comportementale appliquée est le traitement de l'autisme le plus largement diffusé, mais quelques personnes affirment que ses exercices et ses programmes sont cruels, et ses objectifs malavisés. Un article de "SpectrumNews", le meilleur site Internet d'information scientifique sur l'autisme,...

## **Autisme et ABA : le gouffre entre l'Amérique du Nord et l'Europe**

Les interventions basées sur l'Analyse Comportementale Appliquée (ABA Applied Behaviour Analysis) sont significativement liées aux meilleurs résultats et sont largement considérées comme le 'traitement habituel' en Amérique du Nord. En Europe, ce n'est pas le cas, une approche 'éclectique' à la définition...

## **Autisme et ABA - Interview de la Pr Karola Dillenburger**

Après le 2ème salon international de l'autisme (association RIAU), la Pr Karola Dillenburger, de Belfast, répond à quelques questions sur l'ABA. Elle explique les défauts des recommandations britanniques (NICE), rappelle la généralisation de l'ABA en Amérique du Nord sur des bases de consensus scientifique.

## **Des délais d'intervention plus courts dans l'autisme sont profitables pour tous**

Des délais d'intervention (en intervention comportementale intensive) plus courts dans l'autisme sont profitables pour les enfants, les parents et les contribuables. Suite à une étude scientifique dans l'Ontario, l'avis de parents dans un éditorial de la revue JAMA Pediatrics.

## **David Mandell : Les restrictions du coût de l'autisme (USA)**

Une analyse du coût de l'autisme aux Etats-Unis. Et des interrogations sur la façon de mettre en œuvre des pratiques plus efficaces.

## **Le PACT (The Lancet) 1/3**

PACT (Pre-school Autism Communication Therapy) est une intervention basée sur la théorie, assistée par les parents et utilisant la vidéo. Elle est conçue pour améliorer les compétences de communication sociale des enfants affectés de troubles du spectre autistique. Les principes de PACT découlent de...

# Le lien entre les antidépresseurs et l'autisme : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "The link between antidepressants and autism, explained" par Jessica Wright / 6 septembre 2018



The Autumn Queen © Luna TMG

Parmi les nombreuses choses qu'une femme est censée éviter lorsqu'elle est enceinte, on trouve les antidépresseurs, en particulier un sous-type de médicaments que certaines études ont lié à un risque accru d'autisme et de trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité.

Pourtant, les preuves du lien entre les antidépresseurs et l'autisme sont minces. Et une dépression non traitée est dangereuse pour une mère et son enfant.

Nous expliquons ici ce que les scientifiques savent sur le lien entre les antidépresseurs et l'autisme.

## **La prise d'antidépresseurs pendant la grossesse augmente-t-elle les risques que votre enfant soit atteint d'autisme ?**

Peut-être, mais même si c'est le cas, le risque est faible. Plusieurs études ont examiné les dossiers médicaux de milliers de femmes pour déterminer si les enfants de celles qui ont pris des antidépresseurs pendant leur grossesse présentaient un taux d'autisme plus élevé. Certaines de ces études ont constaté que les chances de voir les femmes avoir un enfant autiste doubleraient. Cependant, comme le risque initial d'autisme est faible, cette augmentation se traduit par un risque absolu faible.

Plus important encore, les femmes qui prennent des antidépresseurs peuvent présenter d'autres caractéristiques qui sont responsables de l'augmentation du taux d'autisme chez leurs enfants. De nombreuses études qui tiennent compte de ces caractéristiques concluent que les antidépresseurs eux-mêmes ne présentent aucun risque.

## **Quels sont ces autres traits ?**



Des antécédents de dépression ou d'autres troubles psychiatriques chez une femme sont liés à un risque accru d'autisme chez ses enfants. Et les femmes souffrant de dépression grave sont plus susceptibles de continuer à prendre des antidépresseurs pendant leur grossesse que celles qui sont légèrement atteintes, ce qui fausse toute comparaison. Le stress maternel, qui peut découler d'une dépression grave, peut également affecter le développement du fœtus.

Deux études publiées l'année dernière ont examiné les données de femmes qui avaient pris des antidépresseurs pendant une grossesse mais pas pendant une autre. Dans chaque étude, les frères et sœurs qui avaient été exposés aux antidépresseurs dans l'utérus se sont avérés présenter le même risque d'autisme que ceux qui ne l'avaient pas été. Ces résultats suggèrent que lorsque nous contrôlons la génétique ou l'environnement de la mère, les antidépresseurs n'augmentent pas le risque d'autisme chez ses enfants.

Deux autres études ont porté exclusivement sur des femmes souffrant de troubles psychiatriques, dont certaines seulement ont continué à prendre des antidépresseurs pendant leur grossesse. Une étude a montré que les antidépresseurs ne présentaient aucun risque lorsque les chercheurs comparaient les femmes souffrant de troubles psychiatriques. L'autre étude a montré que pour 100 enfants ayant un diagnostic d'autisme, 2 pourraient devoir leur diagnostic à l'utilisation d'antidépresseurs chez la mère pendant la grossesse.

Il a été démontré que l'âge, le statut socio-économique, le niveau d'éducation et le lieu de résidence (zone urbaine ou rurale, par exemple) d'une femme ont tous une influence sur le taux d'autisme chez ses enfants. Par exemple, dans une étude qui a montré un doublement des probabilités d'utilisation d'antidépresseurs, l'association a disparu lorsque les chercheurs ont contrôlé 500 facteurs, dont ceux mentionnés ci-dessus.

Les femmes chez qui on a diagnostiqué un problème médical peuvent être particulièrement motivées à rechercher un diagnostic d'autisme pour leur enfant. Ce facteur peut être moins préoccupant dans les études analysant les données des pays qui disposent d'un système de santé généralisé.

### **Que devez-vous rechercher dans une étude établissant un lien entre les antidépresseurs et l'autisme ?**

Les études les plus solides sont basées sur les données de pays qui disposent d'un système de santé généralisé et qui gèrent des bases de données complètes sur les naissances et les dossiers médicaux. Ces bases de données permettent aux chercheurs de rechercher des tendances sur des centaines de milliers de personnes. Elles permettent de suivre non seulement l'utilisation des antidépresseurs et les diagnostics d'autisme, mais aussi une myriade d'autres facteurs susceptibles d'influer sur le risque d'autisme.

En général, il est important de vérifier combien de femmes ont été incluses dans une étude et combien d'enfants sont autistes. Si une étude inclut trop peu d'enfants autistes, ses conclusions ne seront pas statistiquement significatives.

Toutes les études devraient contrôler les différences entre les femmes qui prennent des antidépresseurs pendant la grossesse et celles qui n'en prennent pas. Les meilleures études seront conçues spécifiquement pour traiter les facteurs susceptibles d'influencer l'analyse, tels que ceux décrits ci-dessus.

Certaines études examinent également le lien entre l'utilisation d'antidépresseurs chez les hommes et l'autisme chez leurs enfants. Ces données donnent un aperçu du lien génétique entre la dépression et l'autisme, car l'utilisation de médicaments par un père ne peut pas affecter directement son enfant.

### **Quel type d'étude prouverait que les antidépresseurs sont liés à l'autisme ?**

Les études d'observation pourraient ne jamais être en mesure de fournir des résultats concluants. En plus des facteurs mentionnés ci-dessus, ces études regroupent les doses et les types d'antidépresseurs et peuvent se fonder sur des auto-évaluations peu fiables de la consommation d'antidépresseurs.

La seule façon de prouver qu'une association existe serait de concevoir une étude dans laquelle un ensemble de femmes prendrait des antidépresseurs et un autre un placebo. Mais une telle étude serait contraire à l'éthique car elle impliquerait de refuser des médicaments à un groupe de femmes qui pourraient en avoir besoin. Les études sur les animaux peuvent fournir des informations.

Cependant, il est difficile de documenter les comportements de type autiste chez un animal.

### **Alors, quel est le résultat ? Les femmes devraient-elles cesser de prendre des antidépresseurs pendant leur grossesse ?**

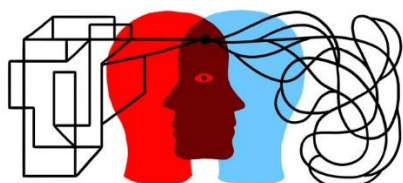
Les femmes aux prises avec cette question devraient consulter leur médecin. Le risque d'autisme lié à la prise d'antidépresseurs est faible, voire inexistant. Et une dépression grave pendant ou après la grossesse peut être préjudiciable à la fois à la mère et à l'enfant. Mais l'analyse risques-avantages des médicaments sera différente pour chaque femme.

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## **Les conditions qui accompagnent l'autisme : explications**

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "Conditions that accompany autism, explained" par Hannah Furfaro / 25 juillet 2018



© Spectrum News

Plus de la moitié des personnes sur le spectre ont quatre autres conditions ou plus <sup>1</sup>. Les types d'affections concomitantes et leur mode de manifestation varient d'une personne autiste à l'autre.

Ces affections peuvent exacerber les caractéristiques de l'autisme ou influencer sur le moment où le diagnostic d'autisme est posé. Il est donc important de comprendre comment elles interagissent avec l'autisme.

Voici ce que les chercheurs savent des conditions qui accompagnent souvent l'autisme.

### **Quels sont les traits ou les conditions qui accompagnent couramment l'autisme ?**

Les affections qui se mêlent à l'autisme appartiennent généralement à l'un des quatre groupes suivants : les problèmes médicaux classiques, tels que l'épilepsie, les problèmes gastro-intestinaux ou les troubles du sommeil ; les diagnostics de développement, tels que la déficience intellectuelle ou le retard de langage ; les problèmes de santé mentale, tels que le trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH), le trouble obsessionnel-compulsif ou la dépression ; et les affections génétiques, notamment le syndrome de l'X fragile et le complexe de sclérose tubéreuse.

### **Quelle est la fréquence de ces affections chez les personnes autistes ?**

Cela dépend de l'affection, et les estimations varient considérablement. Par exemple, entre 11 et 84 % des enfants autistes souffrent également d'anxiété<sup>2</sup>. De même, de graves problèmes de sommeil peuvent affecter entre 44 et 86 % des enfants du spectre<sup>3</sup>. Les différences dans les critères de diagnostic et les autres variables de l'étude peuvent expliquer ces larges marges. Et l'âge, le sexe, la race et le quotient intellectuel de la personne évaluée peuvent tous influencer le diagnostic et le moment où il est posé. Par exemple, les enfants noirs autistes sont plus susceptibles que les enfants blancs autistes de recevoir un diagnostic de déficience intellectuelle<sup>4</sup>. Et si un enfant ne parle pas, les troubles de l'humeur peuvent être difficiles à détecter. Certaines affections, comme l'anxiété, peuvent également paraître différentes chez les personnes autistes et chez d'autres personnes, ce qui ajoute encore à la complexité de la situation.

De plus, les outils utilisés pour identifier les troubles peuvent ne pas fonctionner aussi bien chez les personnes autistes. Les chercheurs mettent au point des échelles spécifiques à l'autisme, telles qu'un questionnaire de dépistage de la dépression, pour aider à résoudre ces énigmes diagnostiques.

### **Que peuvent gagner les scientifiques à étudier ces conditions ?**

Presque toutes les affections qui accompagnent l'autisme peuvent avoir des effets graves sur le bien-être. Et certaines ont des conséquences plus graves que l'autisme.

Une meilleure compréhension de ces affections pourrait améliorer la qualité de vie des personnes autistes. Par exemple, l'identification des gènes impliqués pourrait permettre une détection précoce - et un traitement - de ces affections.

*"Nous devons vraiment comprendre les causes des problèmes d'humeur et de dépression, ainsi que les problèmes d'impulsivité", déclare Paul Lipkin, directeur du "réseau interactif sur l'autisme" à l'Institut Kennedy Krieger de Baltimore. "À mesure que nous comprenons mieux les racines neurologiques de ces problèmes, nous pourrons, espérons-le, mettre au point des traitements médicaux plus nombreux et mieux ciblés".*

Le traitement d'une affection connexe peut également atténuer les traits de l'autisme. Par exemple, le traitement précoce des crises peut diminuer les problèmes cognitifs et comportementaux chez les enfants atteints d'un complexe de sclérose tubéreuse <sup>5</sup>.

La résolution des problèmes de sommeil ou des problèmes gastro-intestinaux peut également présenter des avantages sur le plan du comportement. La quantité et la qualité du sommeil peuvent, par exemple, influencer sur l'humeur et la gravité des comportements répétitifs.

### **Comment des affections concomitantes peuvent-elles compliquer le diagnostic de l'autisme ?**

Certains traits de l'autisme, tels que les aptitudes sociales et les sensibilités sensorielles déficientes, se recoupent avec ceux d'autres affections. Par exemple, les personnes autistes et celles atteintes de schizophrénie ont toutes deux des difficultés à percevoir les signaux sociaux. Lorsqu'une personne présente l'un de ces traits communs, son médecin peut simplement lui attribuer le diagnostic le plus plausible. "*Il peut être très difficile de comprendre la cause d'un comportement*", explique Carla Mazefsky, professeur associé de psychiatrie à l'université de Pittsburgh.

Les traits du TDAH peuvent également masquer ou être confondus avec ceux de l'autisme - et retarder le moment où un enfant reçoit un diagnostic d'autisme.

Le diagnostic d'autisme peut être particulièrement délicat chez les personnes souffrant d'un handicap intellectuel ou de graves retards de langage.

### **Que peuvent révéler les études sur les troubles concomitants sur la biologie de l'autisme ?**

Certaines de ces affections peuvent avoir des mécanismes biologiques communs avec l'autisme. Par exemple, une étude publiée cette année a révélé que les schémas d'expression des gènes dans le cerveau des personnes autistes sont similaires à ceux des personnes atteintes de schizophrénie ou de troubles bipolaires <sup>6</sup>. Les personnes atteintes de ces troubles peuvent également partager des variantes et des traits génétiques, tels que des difficultés de langage ou de l'agressivité.

Dans d'autres cas, la relation avec l'autisme peut être multidimensionnelle. Par exemple, environ une personne autiste sur trois souffre d'épilepsie - et les personnes épileptiques ont un risque huit fois plus élevé d'être autistes que la population générale. Le lien peut être en partie génétique, mais il est également possible que des crises précoces ouvrent la voie à certaines caractéristiques de l'autisme.

#### **Références:**

1. Soke G.N. *et al. J. Autism Dev. Disord.* **48**, 2663-2676 (2018) [PubMed](#)
2. White S.W. *et al. Clin. Psychol. Rev.* **29**, 216-229 (2009) [PubMed](#)
3. Maxwell-Horn A. and B.A. Malow *Semin. Neurol.* **37**, 413-418 (2017) [PubMed](#)
4. Christensen D.L. *et al. MMWR Surveill. Summ.* **65**, 1-23 (2016) [Full text](#)
5. Bombardieri R. *et al. Eur. J. Paediatr. Neurol.* **14**, 146-149 (2010) [PubMed](#)
6. Gandal M.J. *et al. Science* **359**, 693-697 (2018) [Abstract](#)

# Enquête sur les femmes autistes - Le sex-ratio de l'autisme

---

(...)



Study III, color © Luna TMG

---

Traduction par *lepton* de "[Autism's sex ratio, explained](#)" - Nicholette Zeliadt / 13 juin 2018

L'autisme est beaucoup plus fréquent chez les garçons que chez les filles. Ce sex-ratio asymétrique a été remarqué depuis que les premiers cas d'autisme ont été [décrits dans les années 1940](#). Les raisons exactes de ce ratio restent floues. Elle pourrait trouver sa source dans les différences biologiques entre les sexes. Ou, selon certains experts, il pourrait s'agir d'un artefact de la façon dont l'autisme est défini et diagnostiqué.

Voici comment les chercheurs estiment et expliquent le sex-ratio dans l'autisme.

## Qu'est-ce que le sex-ratio de l'autisme ?

Les chercheurs ont toujours trouvé plus de garçons que de filles porteurs d'autisme, lorsqu'ils ont estimé [la prévalence](#) de l'autisme. Cela a été vrai peu importe que les données proviennent de diagnostics signalés par les parents, d'examens des dossiers scolaires et médicaux, ou d'évaluations diagnostiques des enfants.

L'[analyse la plus complète](#) du sex-ratio de l'autisme, publiée en 2017, s'appuie sur les données de 54 études de prévalence dans le monde. Cette analyse a estimé environ 4,2 garçons autistes pour une fille.

## Quels facteurs pourraient influencer ce sex-ratio ?

Un facteur potentiellement important est le biais diagnostique : plusieurs études suggèrent que les filles reçoivent un diagnostic d'autisme [plus tard dans leur vie](#) que les garçons, ce qui indique que le trouble est [plus difficile à détecter](#) chez les filles.

En suivant cette idée, l'étude de 2017 a révélé que le sex-ratio tombe à 3,25 garçons par fille lorsque l'analyse n'inclut que les 20 études pour lesquelles les chercheurs ont évalué les participants pour l'autisme, plutôt que de se fier à des diagnostics antérieurs. Cette baisse du ratio fournit les preuves les plus convaincantes à ce jour d'un biais diagnostique, selon [William Mandy](#), chercheur principal de l'étude et maître de conférence en psychologie clinique à l'University College de Londres. « Cela implique qu'il y a là un groupe de femmes qui, si vous les évaluez, répondront aux critères, mais pour une raison quelconque, ne seront pas évaluées. »

### **Pourquoi les filles et les femmes autistes sont-elles négligées ?**

Les filles et les femmes porteuses d'autisme peuvent ne pas être diagnostiquées parce que les médecins, les enseignants, les parents et d'autres, pensent souvent que le trouble touche principalement les garçons.

L'autisme peut aussi avoir l'air [différent chez les filles](#) que chez les garçons. Les filles peuvent avoir moins d'intérêts restreints et de [comportements répétitifs](#) que les garçons, et peuvent avoir des [centres d'intérêts socialement plus acceptables](#). Elles sont également plus susceptibles que les garçons de [masquer leurs traits autistiques](#) en copiant leurs pairs neurotypiques. Par conséquent, l'autisme peut être plus difficile à détecter chez les filles, même lorsque les médecins le recherchent.

### **Le sex-ratio disparaîtrait-il si ces biais diagnostiques étaient surmontés ?**

Probablement pas. Les chercheurs ont trouvé un rapport de 3 pour 1 même lorsqu'ils ont [suivi des enfants dès la petite enfance](#) et les ont soumis à un dépistage répété de l'autisme, ce qui réduit au minimum la possibilité de biais dans le diagnostic et la référence. Les enfants de ces études ont des antécédents familiaux d'autisme, cependant, de sorte qu'ils peuvent être fondamentalement différents des autres enfants porteurs de ce trouble, selon [Daniel Messinger](#), professeur de psychologie à l'Université de Miami.

### **Le sex-ratio a-t-il changé au fil du temps ?**

Oui. Une vaste étude danoise a trouvé un [sex-ratio](#) de 8 pour 1 en 1995, mais il est tombé à 3 pour 1 en 2010. Cette chute peut refléter une meilleure détection des filles autistes, mais elle devrait se stabiliser. « Je parierais à 3 contre 1 », dit [Meng-Chuan Lai](#), professeur adjoint de psychiatrie à l'Université de Toronto.

### **Quoi d'autre pourrait expliquer le sex-ratio ?**

La biologie. Par exemple, [le cerveau](#) des personnes porteuses d'autisme présente des modes d'expression génétique qui ressemblent davantage à ceux des hommes que des femmes typiques. Certains de ces gènes sont [spécifiques à la microglie](#), des cellules immunitaires du cerveau qui éliminent les déchets et sculptent les connexions neuronales.

Il est également possible que les filles [soient protégées](#) d'une manière ou d'une autre contre ce trouble. Les filles autistes ont tendance à avoir [plus de mutations](#) que les garçons porteurs de ce trouble. Et les garçons autistes semblent [hériter plus souvent de mutations de mères non affectées](#) que de pères non affectés. Ensemble, ces résultats suggèrent que les filles ont besoin d'un bagage génétique plus important que les garçons pour développer l'autisme.

---

- [La communication dans le cerveau montre la différence de sexe dans l'autisme](#)



[Cerveaux © Phan Tom - Comprendrelautisme](#)

Un article de **Spectrum News** du 3 juin 2019, repris sur le site **Comprendre l'autisme**.

### [Les tests diagnostiques ne ratent pas les filles autistes, selon une étude](#)

*Les garçons et les filles autistes obtiennent des scores pratiquement identiques à trois tests diagnostiques couramment utilisés, ce qui suggère que le sexe n'affecte pas les scores.*

- 6 mai 2019
- [\*\*Théories de l'autisme - l'effet protecteur dont bénéficie le sexe féminin\*\*](#)

Savoir pourquoi il y a quatre fois plus de garçons diagnostiqués que de filles est l'une des énigmes les plus tenaces de l'autisme. Les biais de diagnostic expliquent en partie ce ratio. Une théorie qui prévaut, « l'effet protecteur dont bénéficient les personnes de sexe féminin », propose aussi une explication...

- 7 mai 2019
- [\*\*Différences entre les sexes dans l'autisme : inexistantes chez les épileptiques\*\*](#)

Les filles épileptiques sont plus susceptibles que les filles de la population générale d'avoir un trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité ou d'être autiste. Il y a à peu près autant de garçons autistes épileptiques que de filles, selon une nouvelle méta-analyse.

- 14 mai 2019
- [\*\*Corriger le déséquilibre entre les sexes dans les études sur l'autisme\*\*](#)

Les filles sont nettement sous-représentées dans les recherches sur l'autisme. Pour pouvoir analyser les traits distinctifs des hommes et des femmes, il faudrait un nombre



égal dans les populations étudiées. Cela permettrait d'adapter les pratiques (exemple de l'anorexie).

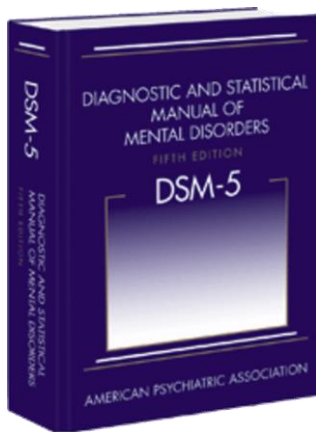
- 14 avr. 2019

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## L'évolution du diagnostic de l'autisme : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "The evolution of 'autism' as a diagnosis, explained" par Lina Zeldovich / 9 mai 2018



Vous pouvez tracer une ligne droite entre les descriptions initiales de nombreuses pathologies - la claustrophobie, par exemple, ou le vertige - et leurs critères de diagnostic. Ce n'est pas le cas de l'autisme. Son histoire a pris un chemin moins direct avec plusieurs détours, selon Jeffrey Baker, professeur de pédiatrie et d'histoire à l'université Duke de Durham, en Caroline du Nord.

L'autisme a d'abord été décrit comme une forme de schizophrénie infantile et le résultat d'une éducation froide, puis comme un ensemble de troubles du développement connexes, et enfin comme un état du spectre avec des degrés de déficience très variés. Parallèlement à ces changements de points de vue, ses critères de diagnostic ont également changé.

Voici comment le "*Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux*" (DSM), le manuel de diagnostic utilisé aux États-Unis, a reflété l'évolution de notre compréhension de l'autisme.

### Pourquoi l'autisme a-t-il été initialement considéré comme un trouble psychiatrique ?

Lorsque Leo Kanner, un psychiatre et médecin austro-américain, a décrit l'autisme pour la première fois en 1943, il a écrit sur les enfants présentant une "*solitude autistique extrême*", une "*écholalie retardée*" et un "*désir anxieux et obsessionnel de maintenir la similitude*". Il a également noté que les enfants étaient souvent intelligents et que certains avaient une mémoire extraordinaire.

En conséquence, Kanner a considéré l'autisme comme un trouble émotionnel profond qui n'affecte pas la cognition. Conformément à son point de vue, la deuxième édition du DSM, le DSM-II, publiée en 1952, définit l'autisme comme un état psychiatrique - une forme de schizophrénie infantile marquée par un détachement de la réalité. Au cours des années 1950 et 1960, on pensait que l'autisme était dû à des mères peu affectueuses et froides, que Bruno Bettelheim appelait "*les mères réfrigérateurs*".

## **Quand l'autisme a-t-il été reconnu comme un trouble du développement ?**

Le concept de "*mère réfrigérateur*" a été réfuté dans les années 60 et 70, car un nombre croissant de recherches ont montré que l'autisme a des fondements biologiques et qu'il est ancré dans le développement du cerveau. Le DSM-III, publié en 1980, a établi l'autisme comme son propre diagnostic distinct et l'a décrit comme un "*trouble envahissant du développement*" distinct de la schizophrénie.

Les versions précédentes du manuel laissaient de nombreux aspects du processus de diagnostic ouverts aux observations et aux interprétations des cliniciens, mais le DSM-III énumérait les critères spécifiques requis pour un diagnostic. Il définissait trois caractéristiques essentielles de l'autisme : un manque d'intérêt pour les gens, des troubles graves de la communication et des réactions bizarres à l'environnement, le tout se développant au cours des 30 premiers mois de la vie.

## **Combien de temps cette définition a-t-elle duré ?**

Le DSM-III a été révisé en 1987, modifiant considérablement les critères de l'autisme. Il a élargi le concept d'autisme en ajoutant un diagnostic à l'extrémité légère du spectre - trouble envahissant du développement non spécifié autrement (TED-NS) - et en supprimant l'exigence d'apparition avant 30 mois.

Même si le manuel n'utilise pas le mot "spectre", ce changement reflète la prise de conscience croissante des chercheurs que l'autisme n'est pas une affection unique mais plutôt un spectre d'affections qui peuvent se manifester tout au long de la vie.

Le manuel actualisé énumère 16 critères dans les trois domaines précédemment établis, dont 8 doivent être remplis pour un diagnostic. L'ajout des TED-NS a permis aux cliniciens d'inclure les enfants qui ne répondaient pas entièrement aux critères de l'autisme mais qui avaient tout de même besoin d'un soutien au développement ou au comportement.

## **Quand l'autisme a-t-il été présenté pour la première fois comme un spectre de troubles ?**

Le DSM-IV, publié en 1994 et révisé en 2000, a été la première édition à classer l'autisme comme un spectre.

Cette version énumérait cinq affections présentant des caractéristiques distinctes. En plus de l'autisme et des TED-NS, elle ajoutait le "*syndrome d'Asperger*", également à l'extrémité modérée du spectre ; le "*trouble désintégratif de l'enfance*", caractérisé par de graves inversions et régressions du développement ; et le *syndrome de Rett*, qui affecte le mouvement et la communication, principalement chez les filles. Cette répartition faisait écho à l'hypothèse de recherche de l'époque selon laquelle l'autisme est ancré dans la génétique, et que chaque catégorie serait finalement liée à un ensemble de problèmes et de traitements spécifiques.

## **Pourquoi le DSM-5 a-t-il adopté l'idée d'un spectre continu ?**

Tout au long des années 1990, les chercheurs ont espéré identifier les gènes qui contribuent à l'autisme. Après l'achèvement du projet sur le génome humain en 2003, de nombreuses études ont tenté d'établir une liste de "gènes de l'autisme". Ils en ont trouvé des centaines, mais n'ont pu en relier aucun exclusivement à l'autisme. Il est devenu évident qu'il ne serait pas possible

de trouver les fondements génétiques et les traitements correspondants pour les cinq conditions spécifiées dans le DSM-IV. Les experts ont décidé qu'il serait préférable de caractériser l'autisme comme un diagnostic global, allant de léger à sévère.

Dans le même temps, on s'inquiétait de plus en plus du manque de cohérence dans la manière dont les cliniciens des différents États [USA] et cliniques parvenaient à un diagnostic d'autisme, de syndrome d'Asperger ou de TED-NS.

Une forte hausse de la prévalence de l'autisme dans les années 2000 a suggéré que les cliniciens étaient parfois influencés par les parents qui faisaient pression pour obtenir un diagnostic particulier ou par les services disponibles dans leur État.

Pour répondre à ces deux préoccupations, le DSM-5 a introduit le terme "*troubles du spectre autistique*". Ce diagnostic est caractérisé par deux groupes de caractéristiques : "*déficiences persistantes de la communication sociale réciproque et de l'interaction sociale*" et "*schémas de comportement restreints et répétitifs*", tous deux présents dans la petite enfance. Chaque groupe comprend des comportements spécifiques, dont un certain nombre doivent être identifiés par les cliniciens. Le manuel a éliminé le syndrome d'Asperger, les TED-NS et l'autisme typique, mais a commencé à diagnostiquer les troubles de la communication sociale pour inclure les enfants présentant uniquement des troubles du langage et des difficultés sociales. Le trouble désintégratif de l'enfance et le syndrome de Rett ont été retirés de la catégorie de l'autisme.

### **Pourquoi le DSM-5 a-t-il suscité tant d'inquiétudes et de controverses ?**

Avant même la publication du manuel en 2013, de nombreuses personnes autistes et leurs accompagnateurs s'inquiétaient de ses effets sur leur vie. Beaucoup craignaient qu'après la disparition de leur diagnostic du Manuel, ils perdent leurs services ou leur couverture d'assurance. Ceux qui se sont identifiés comme atteints du syndrome d'Asperger ont déclaré que le diagnostic leur donnait un sentiment d'appartenance et une explication de leurs difficultés ; ils craignaient que la suppression du diagnostic soit synonyme de perte de leur identité. Et les experts n'étaient pas d'accord sur la question de savoir si les critères de diagnostic plus stricts du DSM-5 bloqueraient les services pour les personnes présentant des caractéristiques plus légères ou s'ils freineraient de manière adéquate les taux de prévalence en forte hausse.

Cinq ans plus tard, il est clair que le DSM-5 n'a pas supprimé les services pour les personnes ayant déjà reçu un diagnostic de trouble du spectre autistique. Cependant, de plus en plus d'éléments montrent que ses critères excluent plus de personnes présentant des caractéristiques plus légères, de filles et de personnes âgées que ne le faisait le DSM-IV.

### **Existe-t-il des alternatives au DSM ?**

Les cliniciens de nombreux pays, dont le Royaume-Uni, utilisent la classification internationale des maladies. Publiée dans les années 1990, l'édition actuelle et la 10<sup>ème</sup> édition de ce manuel regroupent l'autisme, le syndrome d'Asperger, le syndrome de Rett, les troubles du développement et les troubles envahissants du développement en une seule section, comme le faisait le DSM-IV.

### **À quoi ressemble l'avenir du diagnostic de l'autisme ?**

Les experts continuent de considérer l'autisme comme un spectre continu de troubles. Aucune révision du DSM n'est prévue pour l'instant, mais le libellé d'une version préliminaire de la CIM-11 - qui devrait entrer en vigueur en mai 2018 [adoptée en 2018, elle rentre en vigueur en 2022]- reflète les critères du DSM-5. Dans la CIM-11, les critères relatifs à l'autisme sont déplacés vers une nouvelle section consacrée aux *"troubles du spectre autistique"*.

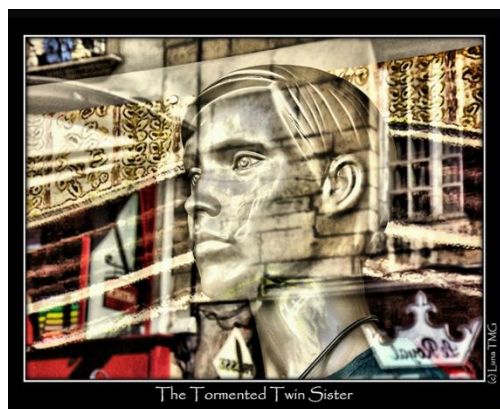
La CIM-11 diffère du DSM-5 sur plusieurs points essentiels. Au lieu d'exiger un certain nombre ou une combinaison de caractéristiques pour un diagnostic, elle énumère des caractéristiques identifiantes et laisse les cliniciens décider si les traits d'un individu correspondent. Comme la CIM est destinée à un usage global, elle fixe également des critères plus larges et moins spécifiques à la situation particulière de chaque culture que ne le fait le DSM-5. Par exemple, elle met moins l'accent sur les jeux auxquels les enfants jouent que sur le fait de savoir s'ils suivent ou non des règles strictes pour ces jeux. La CIM-11 établit également une distinction entre l'autisme avec et sans déficience intellectuelle, et souligne le fait que les personnes âgées et les femmes masquent parfois leurs traits autistiques.

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## La communication sociale dans l'autisme : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "Social communication in autism, explained" par Lydia Denworth / 19 avril 2018



© Luna TMG

The Tormented Twin Sister / La Jumelle Tourmentée

Les problèmes de communication ont toujours été considérés comme une caractéristique essentielle de l'autisme. Pourtant, il existe des différences substantielles et importantes dans la manière dont les personnes autistes communiquent. Cela reflète non seulement la variabilité inhérente à la condition, mais aussi la complexité de la communication elle-même - englobant les mots que nous utilisons, l'ordre dans lequel nous les utilisons, le contact visuel, les expressions faciales, les gestes et autres indices non verbaux.

Les difficultés dans l'un ou l'autre de ces domaines peuvent contribuer aux difficultés sociales que connaissent les individus du spectre.

## **Qu'est-ce que la communication sociale ?**

La communication sociale peut sembler être un terme redondant. La communication est intrinsèquement sociale : elle requiert la capacité de partager - de manière appropriée - ce que vous ressentez ou voulez dire, et aussi de comprendre et de répondre à ce que les autres ressentent ou disent. Chez les personnes neurotypiques, les troubles de la communication peuvent inclure des problèmes de langage, mais pas d'interaction sociale. Les personnes autistes, cependant, ont particulièrement de la difficulté à communiquer dans des contextes sociaux. Les experts utilisent l'expression "*communication sociale*" pour souligner ce fait.

## **Quand les difficultés de communication sociale ont-elles été reconnues pour la première fois comme faisant partie de l'autisme ?**

Lorsque Leo Kanner a écrit son premier article sur l'autisme en 1943, ses descriptions des enfants qu'il avait observés incluaient de nombreux problèmes de communication sociale. Il a noté, par exemple, l'absence de contact visuel ou de réponse aux questions, et une tendance à la conversation obsessionnelle. Depuis lors, les troubles du langage et de la communication ont toujours fait partie du concept d'autisme, mais ne constituent pas toujours un critère de diagnostic distinct.

Au fur et à mesure que les chercheurs en ont appris davantage sur la façon dont le langage se développe chez les personnes autistes, les perspectives ont changé, plus d'une fois, sur la façon de considérer le langage et l'interaction sociale comme des problèmes distincts ou communs, et sur la question de savoir s'il faut les considérer comme tels. Pendant de nombreuses décennies, l'accent a été mis sur les personnes atteintes d'autisme sévère, qui peuvent avoir peu de mots, initient rarement des interactions et réagissent à peine. En conséquence, un diagnostic d'autisme exigeait une altération marquée des capacités de conversation. Mais les cliniciens ont commencé à reconnaître que les personnes autistes peuvent avoir de fortes aptitudes verbales. Au départ, ces personnes ne semblaient pas non plus avoir de problèmes de communication sociale, mais la dernière décennie a montré qu'elles sont souvent considérées comme "maladroites" dans leur façon de communiquer et qu'elles commettent plus d'erreurs de langage que leurs pairs habituels. Les dernières réflexions reconnaissent que le langage fait partie intégrante de la communication sociale, et que la communication sociale dans son ensemble est un problème persistant pour de nombreuses personnes atteintes d'autisme.

## **Quels types de problèmes de communication sociale sont les plus fréquents chez les personnes autistes ?**

Il a été démontré que les personnes autistes sont confrontées à des difficultés dans toute une série de compétences verbales et non verbales, notamment en ce qui concerne la grammaire, l'utilisation correcte des pronoms et les réponses aux questions posées. Des différences dans certains aspects non verbaux de la communication, comme les expressions faciales et le rythme de la parole, peuvent expliquer ce que d'autres perçoivent comme une "gêne" chez les personnes autistes.

Comme c'est le cas pour de nombreuses caractéristiques de l'autisme, il existe une énorme variabilité d'une personne à l'autre. Néanmoins, deux aspects de la communication posent problème : le pragmatisme et la prosodie.

## **Que sont la pragmatisme et la prosodie ?**

Le pragmatisme est l'utilisation appropriée du langage dans les situations sociales. Il s'agit par exemple de pouvoir s'en tenir au sujet et d'avoir une conversation à tour de rôle, de poser les questions appropriées et d'utiliser un ton de voix adapté au contexte (par exemple, une voix plus calme dans une salle de classe par rapport à une cour de récréation). De nombreuses thérapies pour l'autisme comprennent une formation explicite sur ces compétences.

La prosodie est le rythme de la parole et englobe des aspects de la communication verbale et non verbale. Portée par les mots parlés et les pauses entre ceux-ci, la prosodie a de multiples fonctions. D'une part, elle transmet des informations pragmatiques. Un ton ascendant, par exemple, indique une question. La prosodie communique également des émotions. La question "Que voulez-vous dire ?" peut être positive, négative ou neutre selon la manière dont elle est prononcée ; la prosodie est ce qui alerte l'auditeur à la différence.

Les problèmes liés à la prosodie peuvent varier. Certains individus parlent sur un ton monocorde, tandis que d'autres exagèrent les aigus et les graves de façon si dramatique que les auditeurs trouvent leur discours peu naturel.

## **Les problèmes de communication sociale peuvent-ils exister en dehors de l'autisme ?**

En 2013, le "Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux" (DSM-5) a ajouté un nouveau diagnostic : le *trouble de la communication sociale* (TCS). Ce trouble partage de nombreux traits communs aux personnes autistes, tels que la difficulté à répondre aux autres, à utiliser des gestes, à rester dans le sujet, à se faire des amis et à les garder. Mais les personnes diagnostiquées avec un TCS ne présentent pas de comportements répétitifs ou d'intérêts restreints. Tous les chercheurs ne sont cependant pas d'accord sur le fait que le TCS devrait faire l'objet d'un diagnostic distinct.

Ils affirment qu'il n'y a pas suffisamment de preuves que le TCS est une pathologie distincte de l'autisme, valable et fiable.

## **Où va la recherche sur la communication sociale ?**

Les cliniciens s'efforcent d'améliorer la thérapie pour la pragmatique car elle est largement pertinente pour la plupart des personnes du spectre. Quelques chercheurs se concentrent sur l'identification de problèmes plus subtils de communication sociale qui rendent les interactions difficiles, même pour les personnes ayant de solides compétences linguistiques et cognitives. Les nouvelles technologies d'analyse acoustique et de capture de mouvement permettent de mesurer en détail la hauteur de la voix, entre autres variables, et les mouvements infimes qui composent les expressions faciales.

La communication entre les personnes autistes et non autistes est un problème à double sens. Les personnes autistes peuvent avoir des problèmes de communication à résoudre, mais leurs pairs et interlocuteurs habituels pourraient faire plus pour les résoudre à mi-parcours en acceptant les différences dans leur façon de s'exprimer.

# Les problèmes de sommeil chez les personnes autistes : explications

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "Sleep problems in autism, explained" par Hannah Furfaro / 13 novembre 2017



Only Two... © Luna TMG

Une bonne nuit de repos n'est garantie à personne, mais elle est carrément inaccessible pour de nombreuses personnes autistes. Les personnes concernées ont souvent du mal à s'endormir et à rester endormies.

Et cela peut aggraver certaines caractéristiques de leur état, comme les comportements répétitifs, qui peuvent, à leur tour, rendre le sommeil encore plus

difficile.

Compte tenu de cette boucle de rétroaction perturbatrice, les problèmes de sommeil figurent parmi les préoccupations les plus urgentes des familles aux prises avec l'autisme. Mais jusqu'à présent, il se trouve que ce problème figure également parmi les aspects les moins étudiés de l'autisme.

Voici ce que les chercheurs savent jusqu'à présent sur les causes et les conséquences des problèmes de sommeil chez les autistes, ainsi que sur leurs traitements.

## Quelle est la fréquence des problèmes de sommeil chez les enfants autistes ?

Entre 44 et 86 % des enfants autistes ont un grave problème de sommeil <sup>1</sup>. En comparaison, entre 10 et 16 % des enfants de la population générale ont des difficultés à dormir. Cet écart entre les personnes autistes peut être important car les études utilisent différentes mesures pour étudier le sommeil.

## Quels sont les types de problèmes de sommeil les plus courants chez les autistes ?

Les personnes autistes ont tendance à souffrir d'insomnie : il leur faut en moyenne 11 minutes de plus que les personnes normales pour s'endormir, et beaucoup se réveillent fréquemment pendant la nuit. Certaines personnes atteintes souffrent d'apnée du sommeil, une affection qui les amène à arrêter de respirer plusieurs fois pendant la nuit.



Le sommeil des personnes autistes peut également être moins réparateur que celui de la population en général. Ils passent environ 15 % de leur temps de sommeil au stade des mouvements oculaires rapides (REM), qui sont essentiels à l'apprentissage et à la mémorisation. La plupart des personnes neurotypiques, en revanche, passent environ 23 % de leur temps de repos nocturne en phase de mouvements oculaires rapides.

### **Ce manque de sommeil a-t-il des conséquences ?**

Il est de plus en plus évident qu'un manque de sommeil peut exacerber les caractéristiques de l'autisme, telles que des aptitudes sociales médiocres. Les enfants qui ne dorment pas suffisamment ont souvent des comportements répétitifs plus graves et ont plus de mal à se faire des amis que les autres personnes du spectre. Ils ont également tendance à obtenir des scores plus faibles aux tests d'intelligence. Toutefois, on ne sait pas si ces problèmes sont dus à un manque de sommeil, s'ils y contribuent ou les deux.

Une étude de 2009 a montré que les enfants autistes qui ont des troubles du sommeil sont plus hyperactifs et plus facilement distraits que ceux qui dorment bien <sup>1</sup>.

### **Pourquoi les personnes autistes ont-elles des difficultés à dormir ?**

De nombreuses personnes autistes souffrent d'autres affections, telles que des problèmes gastro-intestinaux, un trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité (TDAH) ou de l'anxiété, et chacune d'entre elles est connue pour perturber le sommeil. Les crampes dues à la constipation, par exemple, peuvent empêcher une personne autiste de dormir la nuit.

Les personnes souffrant de ces autres affections peuvent également prendre des médicaments qui affectent le sommeil. Par exemple, de nombreuses personnes atteintes de TDAH prennent des stimulants, connus pour provoquer de l'insomnie.

Dans certains cas, les personnes du spectre sont porteuses de mutations qui les rendent sujettes à des problèmes de sommeil. Une étude réalisée en 2015 suggère que les personnes autistes sont deux fois plus susceptibles que les personnes normales d'avoir des mutations dans les gènes qui régissent le cycle veille-sommeil. Certaines études suggèrent que les personnes du spectre sont porteuses de mutations qui affectent les niveaux de mélatonine, une hormone naturelle qui contrôle le sommeil.

### **Comment les chercheurs peuvent-ils évaluer les problèmes de sommeil chez les personnes autistes ?**

La polysomnographie est le type de test de sommeil le plus courant et le plus complet. Elle permet de suivre les ondes cérébrales, les mouvements des yeux et des membres, ainsi que la respiration d'une personne pendant son sommeil. Comme elle nécessite de multiples capteurs, fils et ordinateurs, elle est généralement réalisée en laboratoire.

Mais cette méthode de référence n'est pas toujours pratique pour les personnes autistes, dont beaucoup ont besoin de routines spécifiques à l'heure du coucher. Au moins un groupe de recherche a apporté du matériel de polysomnographie au domicile de personnes autistes pour tenter de contourner ce problème.

Un test de sommeil moins encombrant est l'actigraphie, dans laquelle un appareil semblable à une montre-bracelet enregistre les mouvements d'une personne tout au long de la nuit. Les personnes peuvent utiliser l'appareil à domicile pour enregistrer la durée du sommeil d'une personne chaque nuit.

Les chercheurs peuvent également se renseigner sur les habitudes de sommeil en interrogeant les familles ou en leur demandant de tenir un journal du sommeil. Mais ces méthodes sont sujettes aux erreurs car elles reposent sur la mémoire des gens.

### **Existe-t-il des traitements pour aider les personnes autistes à mieux dormir ?**

D'une certaine manière, la solution peut être simple : l'établissement d'une routine, comme un ordre des activités à l'heure du coucher, peut souvent aider une personne à s'endormir ; il en va de même pour le changement de la température ou de l'éclairage dans une chambre. Le fait de s'en tenir à des heures de coucher et de réveil régulières peut mettre le cerveau et le corps sur un horaire qui rend le sommeil plus fiable.

La *Food and Drug Administration* américaine a approuvé des médicaments contre l'insomnie, tels que l'Ambien, pour les adultes autistes, mais pas pour les enfants. Pour les problèmes plus graves comme l'apnée du sommeil, les cliniciens recommandent parfois un appareil respiratoire nocturne comme un appareil de pression positive continue (CPAP) ou, dans de rares cas, une intervention chirurgicale.

Mais pour de nombreux problèmes de sommeil, les suppléments de mélatonine peuvent être une bonne option. Certaines recherches suggèrent que ces suppléments aident les enfants autistes à s'endormir plus rapidement et à avoir un sommeil de meilleure qualité.

### **Un meilleur sommeil améliorerait-il la qualité de vie des personnes concernées ?**

Peut-être. Il n'existe pas d'étude importante et définitive sur ce sujet. Mais les recherches ont montré que les enfants typiques et les autistes qui subissent une intervention chirurgicale pour atténuer les troubles respiratoires pendant le sommeil présentent une meilleure communication sociale et une meilleure attention, ainsi que moins de comportements répétitifs. Les parents ont fait état d'améliorations similaires dans une petite étude sur des enfants autistes qui prenaient des suppléments de mélatonine.

Un meilleur sommeil "*ne va pas guérir l'autisme*", déclare la pédiatre Angela Maxwell-Horn, professeur adjoint de pédiatrie à l'université Vanderbilt de Nashville, dans le Tennessee. Mais, dit-elle, les enfants autistes qui retrouvent un horaire de sommeil régulier semblent mieux apprendre, sont moins irritables et ont moins de comportements problématiques.

Références:

1. Goldman S.E. *et al. Dev. Neuropsychol.* **34**, 560-573 (2009) [PubMed](#)

Voir [Dossier sommeil et autisme](#)

# La génétique de l'autisme : explications

---

[spectrumnews.org](https://spectrumnews.org) Traduction de "Autism genetics, explained" par Nicholette Zeliadt / 27 juin 2017

Les chercheurs savent que les gènes contribuent à l'autisme depuis les années 1970, lorsqu'une équipe a découvert que des jumeaux identiques partagent souvent cette condition. Depuis lors, les scientifiques ont accumulé les responsables génétiques potentiels de l'autisme, un processus que les technologies de décodage de l'ADN ont accéléré au cours de la dernière décennie.

Au fil de ces travaux, les scientifiques ont mis au jour divers types de modifications génétiques qui peuvent être à l'origine de l'autisme. Plus les scientifiques creusent dans l'ADN, plus sa contribution à l'autisme semble complexe.

## Comment les chercheurs savent-ils que les gènes contribuent à l'autisme ?

Depuis la première étude sur les jumeaux autistes en 1977, plusieurs équipes ont comparé les taux d'autisme chez les jumeaux et ont montré que l'autisme est très héréditaire. Lorsqu'un vrai jumeau est autiste, il y a environ 80 % de probabilités que l'autre jumeau le soit aussi. Le taux correspondant pour les faux jumeaux est d'environ 40 %.

Cependant, la génétique ne prend manifestement pas en compte tous les facteurs de risque d'autisme. Des facteurs environnementaux contribuent également à la condition - bien que les chercheurs ne soient pas d'accord sur les contributions relatives des gènes et de l'environnement. Certains facteurs de risque environnementaux de l'autisme, tels que l'exposition à une réponse immunitaire maternelle dans l'utérus ou les complications pendant la naissance, peuvent agir avec des facteurs génétiques pour produire l'autisme ou intensifier ses caractéristiques.

La génétique en mouvement : Le secret pour comprendre l'autisme réside en grande partie dans notre ADN.

## Existe-t-il un gène de l'autisme ?

Pas vraiment. Plusieurs affections associées à l'autisme découlent de mutations dans un seul gène, notamment les syndromes de l'X fragile et de Rett. Mais moins de 1 % des cas d'autisme non syndromique sont dus à des mutations dans un seul gène. Jusqu'à présent, du moins, il n'existe pas de "gène de l'autisme", ce qui signifie qu'aucun gène ne subit de mutation systématique chez toutes les personnes autistes. Il ne semble pas non plus y avoir de gène qui cause l'autisme à chaque fois qu'il est muté.

Pourtant, la liste des gènes impliqués dans l'autisme s'allonge. Les chercheurs ont recensé 65 gènes qu'ils considèrent comme fortement liés à l'autisme, et plus de 200 autres qui ont des

liens plus faibles. Beaucoup de ces gènes sont importants pour la communication entre les neurones ou contrôlent l'expression d'autres gènes.

### **Comment ces gènes contribuent-ils à l'autisme ?**

Des changements, ou des mutations, dans l'ADN de ces gènes peuvent conduire à l'autisme. Certaines mutations affectent une seule paire de bases d'ADN, ou "lettre". En fait, tout le monde possède des milliers de ces variantes génétiques. Une variante présente dans 1 % ou plus de la population est considérée comme "commune" et est appelée polymorphisme nucléotidique simple, ou SNP.

Les variantes communes ont généralement des effets subtils et peuvent s'associer pour contribuer à l'autisme. Les variantes "rares", que l'on trouve chez moins de 1 % de la population, ont tendance à avoir des effets plus importants. De nombreuses mutations liées à l'autisme ont été rares jusqu'à présent. Il est beaucoup plus difficile de trouver des variantes communes pour le risque d'autisme, bien que certaines études soient en cours.

D'autres modifications, connues sous le nom de variations du nombre de copies (CNV), se présentent sous la forme de délétions ou de duplications de longues portions d'ADN et comprennent souvent de nombreux gènes.

Mais les mutations qui contribuent à l'autisme ne se trouvent probablement pas toutes dans les gènes, qui représentent moins de 2 % du génome. Les chercheurs tentent de pénétrer dans les 98 % restants du génome pour y déceler des irrégularités associées à l'autisme. Jusqu'à présent, ces régions sont mal comprises.

### **Toutes les mutations sont-elles aussi dommageables les unes que les autres ?**

Non. Au niveau moléculaire, les effets des mutations peuvent différer, même parmi les SNP. Les mutations peuvent être soit dommageables, soit bénignes, selon l'ampleur de la modification de la fonction de la protéine correspondante. Une mutation malencontreuse, par exemple, échange un acide aminé de la protéine contre un autre. Si la substitution ne modifie pas de manière significative la protéine, elle est probablement bénigne. Une mutation non sens, par contre, insère un signe "stop" dans un gène, ce qui entraîne l'arrêt prématuré de la production de protéines. La protéine résultante est trop courte et fonctionne mal, voire pas du tout.

### **Comment les gens acquièrent-ils des mutations ?**

La plupart des mutations sont héritées des parents, et elles peuvent être courantes ou rares. Les mutations peuvent également apparaître spontanément dans un ovule ou un spermatozoïde, et ne se trouvent donc que chez l'enfant et non chez ses parents. Les chercheurs peuvent trouver ces rares mutations "de novo" en comparant les séquences d'ADN des personnes autistes avec celles des membres de leur famille non atteints. Les mutations spontanées qui surviennent après la conception sont généralement "en mosaïque", c'est-à-dire qu'elles n'affectent qu'une partie des cellules du corps.

### **La génétique peut-elle expliquer pourquoi les garçons sont plus susceptibles que les filles d'être atteints d'autisme ?**

Peut-être. Les filles autistes semblent présenter plus de mutations que les garçons. Et les garçons autistes héritent parfois de leurs mutations de mères non atteintes. L'ensemble de ces résultats suggère que les filles peuvent être en quelque sorte résistantes aux mutations qui contribuent à l'autisme et qu'elles ont besoin d'un plus grand bagage génétique pour être atteintes de cette maladie.

### **Existe-t-il un moyen de tester les mutations avant la naissance d'un enfant ?**

Les cliniciens procèdent régulièrement au dépistage des chromosomes d'un bébé en développement afin d'identifier les grandes anomalies chromosomiques, y compris les CNV. Il existe des tests génétiques prénataux pour certains syndromes associés à l'autisme, comme le syndrome de l'X fragile. Mais même si un bébé en développement présente ces rares mutations, il n'y a aucun moyen de savoir avec certitude s'il sera plus tard diagnostiqué autiste.

# Théories de l'autisme - Dossier de Spectrum News / 1<sup>er</sup> mai 2019

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## Théories de l'autisme - comme déséquilibre de la signalisation

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

- [The signaling imbalance theory of autism, explained](#)

by Sarah DeWeerdts / 1 May 2019

The signaling imbalance theory holds that the brains of autistic people are hyper-excitable because of either excess neuronal activity or weak brakes on that activity.

---

### La théorie de l'autisme comme déséquilibre de la signalisation : explications

par Sarah Deweerdt, 1er mai 2019.



Signalisation © Luna TMG

Une des théories les plus répandues sur les origines de l'autisme pose que la pathologie provient d'un cerveau hyper-excitable.

Il est possible que le cerveau autistique soit hyperactif en raison d'un « déséquilibre de la signalisation » : trop de signaux excitateurs ou trop peu d'inhibition. Cela peut aussi expliquer pourquoi autant de personnes autistes ont des convulsions ou

de l'épilepsie, ce qui est produit par un excès d'excitation.

L'hypothèse a recueilli de plus en plus de suffrages au fil des années. Nous expliquons ici son attrait, nuancé par ses détracteurs.

**En quoi consiste la signalisation équilibrée du cerveau ?**

80 % environ des neurones dans le cortex cérébral, recouvrant la surface du cerveau, transmettent des signaux excitateurs, en premier lieu en libérant le neurotransmetteur glutamate. Les 20 % restants, appelés interneurones, sont inhibiteurs. Ils opèrent via l'acide gamma-aminobutyrique (GABA).

L'équilibre correct entre ces deux types de signaux permet aux cellules du cerveau d'être actives dans certaines circonstances et muettes dans d'autres. Cela sous-tend la capacité du cerveau à saisir l'information sensorielle, à apprendre, à mémoriser, et à contrôler le comportement.

### **Pourquoi les scientifiques présument-ils qu'il existe un déséquilibre de la signalisation dans l'autisme ?**

De nombreux autistes souffrent d'épilepsie, conséquence d'une excitation trop intense du cerveau. Des enregistrements de l'activité cérébrale durant le sommeil montrent que de nombreuses personnes avec autisme ont des pics d'activité à une fréquence anormale.

Plusieurs souris modèles de l'autisme ou de troubles apparentés montrent de même des déséquilibres de signalisation. Certaines possèdent des neurones inhibiteurs en trop petit nombre. Certains enfants autistes montrent un faible niveau de GABA ; des études portant sur le cerveau post mortem indiquent également un déficit en molécules apparentées au GABA dans le cerveau des autistes, ce qui indique une signalisation inférieure du GABA.

Il y a aussi un appui théorique de la génétique. Plusieurs gènes, comme SHANK3 et NLGN1, sont impliqués dans la signalisation excitatrice, et quelques-uns dans la signalisation inhibitrice.

### **Comment un déséquilibre de la signalisation pourrait-il induire des traits autistiques ?**

Une activité trop grande des circuits moteurs du cerveau pourrait participer aux comportements répétitifs et aux problèmes moteurs des autistes ; dans des circuits qui traitent l'information sensorielle, ce qui pourrait occasionner une hypersensibilité au son, au toucher et à d'autres stimuli.

Un déséquilibre de la signalisation pourrait aussi sous-tendre des problèmes de compréhension sociale, mais le lien n'est pas si évident. On pense que des signaux inhibiteurs accordent les neurones de manière à réagir seulement à certains indices ; l'absence d'inhibition pourrait mettre un enfant en difficulté pour apprendre à interpréter les indices sociaux.

### **Tous les experts souscrivent-ils à cette théorie ?**

Non, certains d'entre eux sont manifestement sceptiques, et mettent en avant que les preuves en faveur de cette théorie sont dispersées, ce qui rend difficile de comparer les résultats des différentes études. D'autres font remarquer qu'il n'existe aucun consensus à propos de ce qu'est un juste équilibre de la signalisation, et encore moins sur ce qui définit un déséquilibre. Le bon équilibre des signaux peut être différent selon les personnes, il peut également dépendre de l'âge et de la partie du cerveau concernée.

Il existe des preuves qui vont à l'encontre de cette théorie. Par exemple, des études font allusion à un excès d'inhibition dans l'autisme : une étude a conclu à une proportion



anormalement élevée de neurones GABA (acide aminobutyrique) par des cellules développées provenant de jeunes autistes.

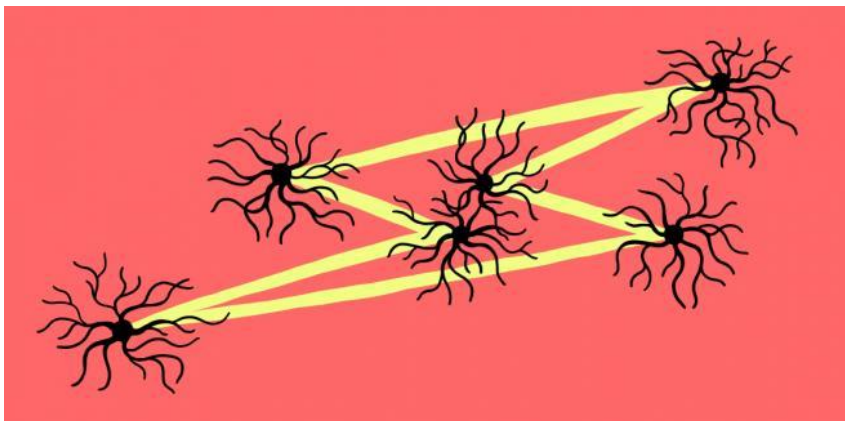
Cependant, quelques experts soutiennent que ce trop d'inhibition peut poser aussi un problème, ou que cette inhibition peut représenter une compensation pour trop d'excitation.

En Janvier, des chercheurs ont rapporté un déséquilibre de la signalisation chez quatre souris modèles de l'autisme, mais ils ont avancé que ce déséquilibre ne rendait pas les neurones ou les circuits neuronaux hyperactifs. Soit le cerveau compense le déséquilibre, soit le déséquilibre est en lui-même une réponse à d'autres problèmes, mais dans tous les cas, ce n'est pas ce qui causerait l'autisme.

### **Comment cette théorie pourrait-elle conduire à de nouveaux traitements pour l'autisme ?**

Les personnes autistes ou ayant des troubles apparentés pourraient bénéficier de médicaments qui suppriment l'excitation ou renforcent l'inhibition. Ainsi, un médicament expérimental, l'arbaclofène, augmentant l'inhibition, est à l'essai pour traiter la pathologie. L'année dernière, une étude a montré qu'un médicament associé, le riluzole, accroît le niveau de GABA dans le cerveau des adultes autistes masculins.

Les chercheurs mettent aussi à l'épreuve en ce moment cette théorie en manipulant les signaux chez des souris modèles et des neurones de culture. Ils recourent à la manipulation des gènes pour réduire l'expression de certains gènes dans des sous-ensembles de neurones, et tentent de reprendre l'équilibre des cellules du cerveau.



© Spectrum News

Traduction par *lulamae* <https://www.spectrumnews.org/news/signaling-imbalance-theory-autism-explained/>

# Théories de l'autisme - les mutations multiples

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

- [The multiple hits theory of autism, explained](#)

by Jessica Wright / 1 May 2019

Researchers are studying how a combination of genetic 'hits' may contribute to autism's diversity.

---

La théorie des mutations multiples : explications  
par Jessica Wright, 1er mai 2019



Dandelions / Pissenlits © Luna TMG

Au cours de la dernière décennie, les chercheurs ont étudié les mutations rares présentes chez les autistes, mais sans faire de même auprès des parents ou des membres de la fratrie neuro-typiques. Cette approche a abouti à une liste d'environ 100 « gènes autistiques », qui contiennent ces puissantes possibilités de mutations spontanées.

Cependant, rien n'assure que les mutations présentes dans ces gènes soient des causes de l'autisme. Même ceux qui en présentent effectivement les critères ont des caractéristiques qui varient de manière significative dans la gravité. Du fait que, par définition, on n'hérite pas de ces mutations, elles ne peuvent pas non plus expliquer pourquoi l'autisme a tendance à se reproduire dans les familles.

C'est pour ces raisons que les chercheurs explorent le « modèle des mutations multiples », qui avance l'hypothèse que l'autisme est souvent le résultat de combinaisons de mutations.

## Quels types de mutations peuvent induire l'autisme ?

Il y en a principalement trois types : les spontanées rares, les héréditaires rares et les variantes courantes. Ces trois types pourront jouer un rôle tous ensemble chez une même personne autiste.

Des mutations rares, spontanées (ou de novo) qui existent chez des personnes autistes, mais non chez les membres de leurs familles, sont les responsables les plus connues du trouble. Il

se peut que ces mutations soient petites – elles ne touchent qu'un seul gène – ou qu'elles perturbent des gènes multiples. Les mutations héréditaires rares ont tendance à être moins perturbatrices que les mutations de novo, mais elles peuvent malgré tout être nuisibles.

Les variations (génétiques) courantes sont celles qui touchent 5 % de la population. Chaque variation courante aura peu d'incidence biologique, mais combinées, elles peuvent affecter des caractéristiques complexes telles que la taille.

Chaque personne dans la population possède un lot de variations courantes qui ont un effet sur le risque d'autisme. Mais les études prouvent que des variantes courantes qui se combinent pourraient expliquer au moins la moitié de la base génétique de l'autisme. Il est difficile d'identifier ces variations, toutefois : les scientifiques n'en connaissent que 5 en relation avec l'autisme.

### **Quelles preuves étayent-elles l'hypothèse des mutations multiples ?**

La diversité de l'autisme est l'argument majeur en faveur de cette hypothèse : la même mutation peut donner comme résultat des caractéristiques différentes chez deux personnes.

Ainsi, les mutations de novo n'ont pas la même incidence sur tous les porteurs. Chez seulement 20 % environ des gens la mutation du (syndrome de microdélétion) 16p11.2 – parmi les plus grands risques pour l'autisme – entraîne le trouble; tous ont des combinaisons d'autres caractéristiques, telles qu'un retard dans le développement, l'obésité et des problèmes de l'acquisition du langage. Une grande partie de cette variabilité repose sur le reste des antécédents génétiques du sujet.

Dans une étude de grande ampleur menée l'année dernière, les chercheurs ont mis à jour le rôle crucial que jouaient les variations courantes chez les sujets atteints de troubles graves du développement ou d'autisme. Ces personnes courent également le risque d'être porteuses de mutations nuisibles rares ou de novo, ce qui laisse à penser que les deux types de mutations sont impliqués dans les troubles graves.

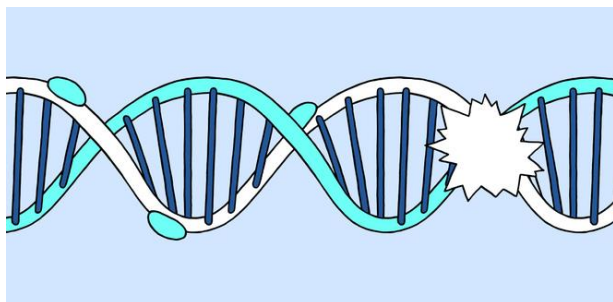
Des mutations spontanées et héréditaires peuvent aussi interagir : les sujets chez qui il y a eu à la fois une mutation spontanée importante, en rapport avec l'autisme, et une mutation héréditaire nuisible sont atteints plus gravement que les seuls porteurs de la première mutation.

### **Que nous apprend cette théorie sur l'autisme ?**

Cette théorie peut nous aider à expliquer pourquoi la même mutation rare aboutit à l'autisme dans un cas, et, dans d'autres, à l'épilepsie, à la schizophrénie ou à d'autres troubles. Les variations courantes chez une personne peuvent déterminer si une mutation rare donnera l'autisme ou un autre syndrome.

Elle peut aussi expliquer pourquoi une mutation rare ou de novo aura un impact variable : les mutations doubles (duplications) peuvent avoir un effet tampon. Pour explorer cette idée, les chercheurs séquencent les génomes de parents ou membres de la fratrie ne présentant pas le syndrome, afin de connaître les variations courantes.

Une seconde mutation pourra amortir – ou augmenter – l'effet de la première mutation notamment par la modification de l'expression du gène. Si une mutation favorise l'expression de la copie fonctionnelle, elle pourra neutraliser l'effet de la mutation.



© Spectrum News

Traduction par *lulamae*

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## Théories de l'autisme - la connectivité

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

- [The connectivity theory of autism, explained](#)

by Rachel Zamzow / 1 May 2019

A growing body of evidence suggests that autism involves atypical communication between brain regions, but how and where in the brain this plays out is unclear.

---

### La théorie de la connectivité de l'autisme : explications



Una scala per la Luna © Luna TMG

par Rachel Zamzow, 1er mai 2019.

A première vue, la théorie de la connectivité de l'autisme est simple : la théorie établit que dans le cerveau autiste, la communication entre les régions cérébrales est atypique. Mais il est difficile de savoir comment elle se produit exactement, cela reste flou.

Lorsqu'ils parlent de connectivité, les chercheurs font référence en général à la « connectivité fonctionnelle » - qui mesure le degré d'activité synchrone entre les régions cérébrales. Sur les dix dernières années environ, un nombre croissant d'études sur l'autisme ont évalué les schémas de connectivité à des moments où les participants se trouvaient au repos dans un scanner.

Certaines de ces études pointent que l'autisme se caractérise par une sous-connectivité entre les zones éloignées du cerveau, et une sur-connectivité entre les zones qui se touchent ; d'autres établissent des différences dans la connectivité entre certains réseaux cérébraux. Une étude montre que dans le mode par défaut, autrement dit la rêverie, les réseaux du cerveau autiste paraissent particulièrement défaillants.

Les chercheurs se sont appuyés sur ces résultats hétérogènes pour broser à grands traits la théorie de la connectivité. Mais les résultats de certaines de ces études ressortent en porte-à-faux avec les schémas présentés, et quelques-unes ne trouvent pas la moindre différence entre les cerveaux autistes et les cerveaux de contrôle. Mais la quantité de résultats divergents augmente à mesure que les études prennent de l'ampleur et deviennent plus perfectionnées.

Nous présentons ici ces résultats contradictoires, et expliquons comment les chercheurs les abordent.

### **Pourquoi les résultats obtenus concernant l'autisme sont-ils si irréguliers ?**

On peut y voir une raison principale : la diversité des formes d'autisme, car tous les autistes sont différents, bien qu'ils participent d'une même constellation de comportements, d'expériences et de traits génétiques. Il n'est dès lors pas surprenant que les schémas de connectivité diffèrent également.

Aussi des chercheurs ont entrepris d'explorer les schémas de connectivité dans des sous-groupes de personnes appartenant au spectre de l'autisme. Par exemple, les mutations impliquant les gènes MET et CNTNAP2 liés à l'autisme, créent des structures différentes de celles qu'on trouve chez des personnes qui n'ont pas eu ces mutations. La connectivité peut également s'avérer différente selon qu'elle concerne un homme ou une femme autiste.

D'importants fichiers de données, dont *Autism Brain Imaging Data Exchange* (Echange de Données pour l'Imagerie du Cerveau dans l'Autisme), peuvent constituer une aide pour les chercheurs qui ont besoin d'identifier des groupes d'individus autistes avec des schémas de connectivité distincts. Des chercheurs ont commencé à rechercher des groupes sur une plus petite échelle, centrés sur des aires cérébrales contrôlant le langage, par exemple.

### **Quels sont les autres facteurs qui touchent les schémas de connectivité cérébrale**

L'âge pour commencer. Plusieurs rapports établissent que la connectivité n'est pas la même selon que le sujet étudié est un enfant ou un adulte autiste. Par exemple, les jeunes autistes peuvent présenter des connections exceptionnellement fortes dans plusieurs réseaux cérébraux ; à l'inverse, les adultes auront plutôt des connections plus faibles dans certains des mêmes réseaux.

Cibler des sujets à la puberté permettrait de révéler pourquoi leur cerveau change de cette façon.

Les chercheurs comprendraient mieux ce qui est en jeu en étudiant de très jeunes enfants autistes avant qu'ils reçoivent un traitement. Une étude portant sur des enfants de 2 à 4 ans durant leur sommeil montre que les connections entre certaines aires cérébrales sont particulièrement faibles, et non fortes, chez les très jeunes autistes.

Les données les plus utiles sont fournies par des études qui suivent la connectivité chez les mêmes personnes sur la durée. Une des rares études de ce type indique que la connectivité entre certains réseaux cérébraux augmente des jeunes années jusqu'à la fin de l'adolescence chez les sujets neurotypiques, alors qu'elle ne varie pas chez les individus autistes. Plusieurs études portant sur des enfants jusqu'à leur adolescence apporteraient des informations plus complètes.

## Les méthodes de recherche peuvent-elles influencer les résultats sur la connectivité ?

Oui. Il existe des variations dans les résultats issus de l'imagerie cérébrale, compte tenu de la puissance magnétique, de l'approche expérimentale et des méthodes d'analyse des données. La connectivité entre certaines aires du cerveau est plus forte, pour prendre un exemple, lorsque les participants ouvrent les yeux que lorsqu'ils les ferment. Les psychotropes, comme la fluoxétine (Prozac) ou le méthylphénidate (Ritaline), sont susceptibles de modifier ces structures.

Les résultats peuvent aussi se trouver déformés par des mouvements de la tête ou autres, comme la respiration. Les chercheurs mettent encore au point des protocoles permettant de réduire ou de corriger ces facteurs.

Pour certains chercheurs, il est possible d'obtenir des données plus riches et des résultats plus fiables en utilisant des techniques d'imagerie combinées. La méthode la plus couramment utilisée est l'Imagerie par Résonance Magnétique fonctionnelle. On peut y ajouter la magnétoencéphalographie, qui suit les fluctuations du champ magnétique cérébral, et l'imagerie en tenseur de diffusion, qui cartographie les connexions structurelles.

## La connectivité pourrait-elle servir de biomarqueur pour l'autisme ?

C'est peu probable. Certains scientifiques recherchent des marqueurs biologiques aptes à signaler avec fiabilité le syndrome de l'autisme, mais on a peine à mettre à jour des différences régulières dans la connectivité. Les structures de connectivité dans l'autisme coïncident parfois avec celles présentes dans d'autres troubles, comme la schizophrénie ou la dépression.

Le doute des chercheurs quant à la façon d'interpréter les scans constitue une partie de ce problème. On utilise souvent cette méthode appelée « machine learning » (apprentissage machine) pour catégoriser les participants comme autistes en se basant sur leur connectivité, mais des algorithmes différents peuvent générer des écarts dans les résultats. Et il arrive souvent que les chercheurs ne parviennent pas à reproduire leurs résultats quand ils appliquent leurs méthodes à un nouvel ensemble de données



© Spectrum News

Traduction par *lulamae*

# Théories de l'autisme - l'effet protecteur dont bénéficie le sexe féminin

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

- [The female protective effect, explained](#)

by Hannah Furfaro / 1 May 2019

One of the leading theories of autism posits that girls and women are biologically protected from the condition.

---

## L'effet protecteur dont bénéficient les personnes de sexe féminin – explications

par HANNAH FURFARO

1er mai 2019



Bus people : music lover © Luna TMG

Savoir pourquoi il y a quatre fois plus de garçons diagnostiqués que de filles est l'une des énigmes les plus tenaces de l'autisme.

Les biais de diagnostic expliquent en partie ce ratio. Une théorie qui prévaut, « *l'effet protecteur dont bénéficient les personnes de sexe féminin* », propose aussi une explication efficace. Selon cette théorie, les filles et les

femmes seraient biologiquement protégées de l'autisme.

Nous expliquons cette théorie ci-dessous, en passant en revue les données qui l'étayent ou la réfutent.

### Quelles sont les origines de la théorie selon laquelle les personnes de sexe féminin seraient protégées de l'autisme ?

Dans les années 1980, Luke Tsai, qui travaillait à l'Université du Michigan (Ann Arbor, USA), a découvert que les filles autistes avaient en moyenne davantage de membres de leur famille autistes ou présentant certains troubles du langage que les garçons autistes [1]. Cette constatation donne à penser que les filles ont besoin d'hériter plus de facteurs associés à l'autisme que les garçons pour présenter des traits autistiques. Depuis, plusieurs études de grande envergure ont étayé le constat de Luke Tsai.



## **Quelles sont les preuves qui étayent cette théorie ?**

Les preuves les plus convaincantes de cette théorie sont apportées par plusieurs vastes études portant sur des familles ou des jumeaux. L'une d'entre elles a établi que les frères et sœurs cadets des filles autistes sont davantage susceptibles d'être eux aussi autistes que les frères et sœurs cadets des garçons autistes [2]. D'autres études montrent que les filles sont plus résistantes aux mutations liées à l'autisme que les garçons — autrement dit, que les filles peuvent être porteuses des mêmes mutations que les garçons autistes, sans pour autant présenter de trouble du spectre de l'autisme.

Certaines études indiquent qu'il faut plus de mutations (« hits ») pour déclencher l'autisme chez les filles que chez les garçons. Une étude réalisée en 2011 a montré que les filles autistes ont davantage de délétions ou duplications d'ADN spontanées, appelées « variations du nombre de copies » (VNC), que les garçons autistes [3] ; une autre étude a confirmé ce constat trois ans plus tard [4]. Selon cette étude, les filles autistes sont également trois fois plus susceptibles que les garçons d'être porteuses de VNC comprenant des gènes associés à l'autisme.

Un certain nombre d'expérimentations animales étayent aussi cette théorie. Les souris femelles présentant une délétion dans la région chromosomique 16p11.2, liée à l'autisme, n'ont pas les problèmes d'apprentissage observés chez les mâles présentant cette délétion ; elles semblent compenser cette perte grâce à une protéine appelée ERK. Une autre équipe a découvert que les femelles d'une différente souche de souris présentant la délétion 16p11.2 adoptent des comportements de compensation.

## **Les biais de diagnostic pourraient-ils expliquer le sex-ratio de l'autisme, plutôt que cet effet protecteur dont bénéficieraient les personnes de sexe féminin ?**

Oui. L'autisme se manifeste différemment chez les filles et chez les garçons. Or, les outils utilisés pour dépister et diagnostiquer l'autisme reposent principalement sur des données provenant de garçons. Souvent, ils ne tiennent pas compte de la variabilité des caractéristiques de l'autisme selon les sexes.

Par conséquent, de nombreuses femmes et filles autistes sont diagnostiquées tardivement, voire jamais. Ce sous-diagnostic a pu entraîner un sex-ratio biaisé.

## **Existe-t-il des preuves contredisant l'effet protecteur que présentent les personnes de sexe féminin ?**

Oui, mais peu.

Si les filles autistes présentent davantage de facteurs de risque familiaux que les garçons autistes, les frères et sœurs des filles autistes devraient aussi être exposés à un risque accru d'avoir un trouble du spectre de l'autisme ou des traits autistiques. Pourtant, certains scientifiques ont constaté l'inverse.

Une étude réalisée en 2015 a établi qu'il n'y avait aucune corrélation entre le sexe des enfants autistes et l'importance des traits autistiques chez leurs cadets [5]. Toutefois, une étude de 2013 a montré que les frères et sœurs cadets des filles autistes ont plus de traits autistiques

que ceux des garçons autistes [6]. Globalement, il y a davantage de preuves qui étayent la théorie que de preuves qui l'infirmement.

### **Pourquoi est-il important d'étudier cet effet ?**

Caractériser les facteurs qui protègent les filles de l'autisme pourrait aider les chercheurs à développer des traitements ciblés ou à réduire les risques associés à l'autisme.

Mais il faut d'abord trouver une explication biologique à l'effet protecteur dont bénéficient les personnes de sexe féminin. À ce stade, toutes les preuves étayant cette théorie sont indirectes. Dans l'idéal, il faudrait que les scientifiques identifient chez les filles des aspects spécifiques des voies moléculaires qui sous-tendent leur résistance à l'autisme.

Une équipe est en train d'étudier les différences liées au sexe dans le cerveau des personnes autistes ; une autre explore les génomes d'un grand nombre de filles à la recherche de variantes génétiques susceptibles d'expliquer l'effet protecteur [7].

### Références:

- Tsai L. *et al. J. Autism Dev. Disord.* **11**, 165-173 (1981) [PubMed](#)
- Werling D.M. and D.H. Geschwind *Mol. Autism* **6**, 27 (2015) [PubMed](#)
- Levy D. *et al. Neuron* **70**, 886-897 (2011) [PubMed](#)
- Jacquemont S. *et al. Am. J. Hum. Genet.* Epub ahead of print (2014) [PubMed](#)
- Messinger D.S. *et al. Mol. Autism* **6**, 32 (2015) [PubMed](#)
- Robinson E.B. *et al. Proc. Natl. Acad. Sci. USA* **110**, 5258-5262 (2013) [PubMed](#)
- Gockley J. *et al. Mol. Autism* **6**, 25 (2015) [PubMed](#)



© Spectrum News

Traduction par *Estran*

# Théories de l'autisme - le cerveau masculin extrême

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

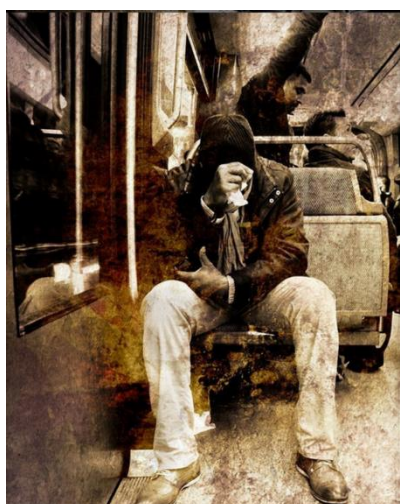
- **The extreme male brain, explained**

by Hannah Furfaro / 1 May 2019

The 'extreme male brain' theory suggests that autism is an exaggeration of systematic sex differences in ways of thinking.

---

## Le cerveau masculin extrême : explications



Dans le métro : cerveau masculin extrême © Luna TMG

Par Hannah FURFARO

La théorie du '*cerveau masculin extrême*' propose que les personnes avec autisme appréhendent le monde à travers un prisme '*masculin*', s'intéressant à des sujets stéréotypés masculins - comme le principe de fonctionnement des machines, ou les modèles météorologiques. Et ils auraient des difficultés pour des tâches pour lesquelles les femmes seraient supposées être meilleures, comme saisir des indices sociaux.

Au fil du temps, la théorie a suscité soutien - et dérision - chez les chercheurs spécialisés dans l'autisme. Voici tout ce que vous devez savoir sur la genèse de la théorie du cerveau masculin extrême, les preuves en sa faveur, et la controverse qui l'entoure.

### Qu'est-ce que le théorie du cerveau masculin extrême ?

La théorie est basée sur l'idée que les hommes et les femmes diffèrent de manière fondamentale, et que les différences s'étalent le long d'un continuum. Les personnes qui adhèrent à cette théorie assignent le terme '*empathie*' au côté féminin du continuum, en référence à une constellation de compétences sociales - comme la capacité à intégrer les états émotionnels d'autrui.

Vers le côté masculin il y a une tendance à '*systématiser*', ou reconnaître des motifs, comprendre des systèmes naturels ou techniques, tels que la météorologie ou les ordinateurs.

En gros, la théorie propose que les personnes avec autisme, quel que soit leur sexe, ont tendance à être sur l'extrémité systématisant du continuum - voici pourquoi elles ont un '*cerveau masculin extrême*'.

### **Quelles sont les origines de la théorie ?**

Au milieu des années 1990, le chercheur britannique [Simon Baron-Cohen](#) a intégré des tests d'intelligence sociale et de reconnaissance de motifs dans ses études sur l'autisme. Dans la population générale, ces tests montrent des différences entre les sexes. Les femmes ont tendance à être plus performantes aux tests d'intelligence sociale, alors que les hommes tendent à exceller dans le suivi des règles et la reconnaissance des motifs. Baron-Cohen a trouvé que les personnes autistes s'en sortent mieux sur ces derniers, alors qu'ils ont des difficultés sur les premiers.

En 2002, il a proposé la théorie du cerveau masculin extrême, sur la base de ces découvertes. Lui et ses collègues ont alors développé deux questionnaires à remplir soi-même, pour mesurer les capacités de systématisation <sup>[1][2]</sup>.

### **Sur quelles preuves repose la théorie ?**

L'année dernière, l'équipe de Baron-Cohen a analysé les réponses à ces questionnaires de 600000 personnes, dont 36874 autistes. Les résultats suggèrent qu'aussi bien les hommes que les femmes autistes tendent vers la systématisation.

D'autres travaux de Baron-Cohen donnent des indices sur l'origine possible de cette tendance. D'après lui, certaines personnes avec autisme auraient été exposées in utero à des niveaux élevés d'hormones sexuelles stéroïdes, [comme la testostérone](#). Un excès de testostérone pourrait altérer la structure du cerveau en développement, d'une manière qui affecte les mécanismes de pensée <sup>[3]</sup>.

Mais les études réalisées par d'autres laboratoires mettent en question le lien entre l'excès de testostérone et l'autisme <sup>[4]</sup>.

Des études en imagerie cérébrale chez l'homme et la femme ont révélé des structures anatomiques cohérentes avec la théorie du cerveau masculin extrême - mais les données ne vont pas uniformément dans ce sens. Dans une petite étude, les chercheurs ont montré que le cerveau des hommes et des femmes autistes sont [structurellement plus similaires](#) à ceux des hommes et des femmes typiques <sup>[5]</sup>. Une autre étude a aussi soutenu la théorie, dans des [réseaux neuronaux](#) <sup>[6]</sup>. Cependant, au mois de mars, des chercheurs se sont rétractés sur [une grande étude de 2017](#) qui affirmait la théorie, à cause d'erreurs majeures dans l'analyse.

### **En quoi consistent certaines critiques de la théorie ?**

Des experts remettent en question la supposition à la base de la théorie - qu'il existe des différences mesurables de capacités telles que la communication sociale, entre les hommes et les femmes. Si une telle différence existe, elle est probablement petite, d'après [David Skuse](#), professeur de sciences cérébrales et comportementales au University College London.

Une autre critique est que, pendant des années, les questionnaires utilisés pour tester la théorie ont incorporé trop de questions sur des sujets '*masculins*', comme s'instruire ou travailler sur

les machines. Ces tests ont depuis lors été révisés, mais leurs questions sont toujours basées sur des stéréotypes de genre, ou du moins un concept excessivement simpliste de différences entre les sexes, d'après les experts. Et certaines de ces différences pourraient ne pas avoir de rapport aux traits autistiques.

*«Les explications données jusqu'à présent sont basées sur des interprétations erronées vraiment grossières de données sur le développement d'enfants typiques et de données biologiques plutôt incertaines»*, d'après [Catherine Lord](#), professeure émérite en psychiatrie et éducation à University of California (Los Angeles).

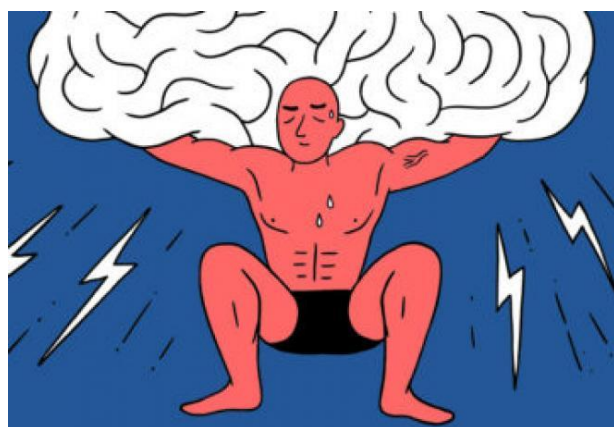
Le plupart des soutiens pour la théorie proviennent des travaux de Baron-Cohen ou de ses étudiants, selon d'autres. «Il y a toujours un manque de répliquations indépendantes», selon [Meng-Chuan Lai](#), professeur adjoint en psychiatrie à l'université de Toronto (Canada), qui a accompli ses travaux de thèse et de post-doctorat au centre de recherches de Baron-Cohen.

### **Quelles sont certaines fausses idées à propos de la théorie ?**

La plupart des incompréhensions provient du nom de la théorie. Il ne suggère pas que toutes les femmes autistes pensent comme des hommes, ou que l'autisme est lié à des caractéristiques 'masculines', comme l'est une grande taille corporelle. Selon Baron-Cohen, la théorie porte uniquement sur deux catégories de cognition : la systématisation, et la capacité à intégrer les émotions d'autrui.

#### Références:

1. Baron-Cohen S. and S. Wheelwright J. Autism Dev. Disord. 34, 163-175 (2004) [PubMed](#)
2. Baron-Cohen S. et al. Philos. Trans. R. Soc. Lond. B. Biol. Sci. 358, 361-374 (2003) [PubMed](#)
3. Auyeung B. et al. Br. J. Psychol. 100, 1-22 (2009) [PubMed](#)
4. Kung K.T. et al. J. Child Psychol. Psychiatry 57, 1455-1462 (2016) [PubMed](#)
5. Beacher F.D. et al. AJNR Am. J. Neuroradiology 33, 83-89 (2012) [PubMed](#)
6. Floris D.L. et al. Mol. Autism 9, 17 (2018) [PubMed](#)



© Spectrum News

Traduction par *lepton*



# Théories de l'autisme - le codage prédictif ou cerveau bayésien

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

- [The predictive coding theory of autism, explained](#)

by George Musser / 1 May 2019

In autism, a person's brain may not form accurate predictions of imminent experiences, or even if it does, sensory input may override those predictions.

---

## La théorie du codage prédictif dans l'autisme – explications

par GEORGE MUSSER

1er mai 2019



© Luna TMG

La théorie du codage prédictif soutient que notre expérience du monde vient de l'intérieur de nous. Notre cerveau génère un modèle du monde qui prédit ce que nous allons voir, entendre, toucher, sentir et goûter. La tâche de nos sens consiste à vérifier nos prédictions pour s'assurer que notre modèle intérieur ne s'écarte pas considérablement de la réalité.

Cette théorie est également appelée traitement prédictif ou « *cerveau bayésien* », en clin d'œil à ses fondements mathématiques.

Les partisans de cette théorie ne l'appliquent pas seulement aux perceptions, mais aussi aux émotions, à la cognition et au contrôle de la motricité. Ainsi, nous bougeons notre bras parce que nous prédisons que nous allons le bouger, et notre corps réalise cette prédiction.

La théorie du codage prédictif dans l'autisme avance que le cerveau d'une personne autiste ne formule pas de prédictions précises ou que les informations sensorielles neutralisent ces modèles prédictifs internes. Par conséquent, la personne autiste est excessivement sensible aux informations extérieures et incapable de passer outre. Elle a des difficultés à traiter les

signaux sociaux et la communication en temps utile pour y répondre de manière appropriée, car ses modèles internes représentant le comportement des gens ne sont pas bien constitués.

Ainsi, le codage prédictif pourrait expliquer les difficultés sociales, sensorielles et autres que rencontrent les autistes.

Nous développons cette théorie ci-dessous et décrivons les données qui l'étayent.

### **Dans quelle mesure cette théorie s'applique-t-elle à l'autisme ?**

Le codage prédictif définit l'autisme comme une différence dans la courbe d'apprentissage du cerveau — l'apprentissage recouvrant tout, de la compréhension d'une scène visuelle complexe au bachotage pour un examen d'histoire.

Selon cette théorie, un paramètre, la « précision », détermine l'importance que le cerveau accorde aux divergences entre les informations sensorielles et nos attentes. Lorsque nous apprenons quelque chose de nouveau, le cerveau augmente la précision et utilise les résultats pour créer un modèle. Quand le cerveau estime que le modèle est complet, il diminue la précision, partant du principe que toute autre divergence sera une variation aléatoire qu'il peut ignorer en toute sécurité.

La modélisation est hiérarchique. Dans le système visuel, par exemple, elle commence par des détails géométriques et se développe jusqu'aux caractéristiques générales et aux abstractions.

Biologiquement, le cerveau ajuste la précision en modifiant ses proportions de messagers chimiques comme le glutamate, la dopamine et la norépinéphrine. Subjectivement, nous ressentons d'abord de la surprise, puis la satisfaction de la maîtrise, et enfin de l'ennui.

Dans l'autisme, le cerveau est donc plus lent à recalibrer la précision. Il reste focalisé sur les détails et a du mal à généraliser. La théorie pourrait expliquer pourquoi les personnes autistes affirment se sentir souvent hyperstimulées et constamment surprises, pourquoi elles préfèrent la routine et pourquoi elles peuvent avoir des difficultés à « lire » les autres personnes.

### **Quelles sont les données expérimentales étayant cette théorie ?**

Dans la vie quotidienne comme lors d'expériences en laboratoire, les personnes autistes sont lentes à passer outre le bruit de fond, et rapides à noter les nouveautés dans leur environnement. Comme si elles étaient moins assujetties par leurs attentes préalables. Les mesures des réponses cérébrales et cutanées aux informations sensorielles montrent qu'elles ne s'habituent pas facilement aux métronomes ou autres stimuli répétés. Elles sont également moins aptes à percevoir les illusions d'optique et multisensorielles qui se jouent des attentes.

Une expérience utilise une tâche d'apprentissage pour examiner la manière dont le cerveau autiste interprète les changements de scénarios. Les chercheurs font entendre un bip à tonalité faible ou élevée, montrent la photo d'un visage ou d'une maison, et demandent aux participants à l'étude d'actionner le bouton « visage » ou « maison ». Dans un premier temps, un son aigu annonce une maison, mais plus tard, c'est un son grave qui l'annonce. La relation entre les deux événements n'est jamais parfaite — la probabilité est juste plus élevée pour un son ou l'autre — si bien qu'il n'est pas évident de savoir si une rupture de scénario marque une exception ou une nouvelle règle.



Les personnes autistes sont globalement plus lentes à effectuer cette tâche, mais plus rapides à noter un changement de scénario, laissant à penser qu'elles anticipent le changement (au lieu de s'accrocher à un scénario) plus que les personnes neurotypiques.

Il est difficile d'établir si leurs difficultés prédictives se situent au niveau de la formulation d'attentes ou des sens qui neutralisent ces attentes. Les expériences semblent favoriser la seconde option <sup>[1]</sup>.

### **L'affaire est donc entendue ?**

En aucun cas. Certaines études montrent que les personnes autistes gèrent les tâches prédictives — s'habituer aux stimuli répétés, répondre à certains types d'illusions et discerner des schémas évoluant au fil du temps — aussi facilement que les personnes neurotypiques. De plus, le sens de la relation de causalité n'est pas clair: au lieu de problèmes de prédiction mettant la pagaille dans la cognition sociale d'une personne, il est possible que ce soient ses difficultés sociales qui altèrent le développement de ses modèles internes.

### **Quels sont les rapports entre le codage prédictif et d'autres théories sur l'autisme ?**

Le codage prédictif recoupe d'autres hypothèses sur l'autisme. Comme certaines autres, il laisse entendre que chez les personnes autistes, le cerveau se focalise trop fortement sur les détails et qu'il est plus lent à dézoomer pour avoir une vue d'ensemble. Il suggère aussi que le cerveau autiste a du mal à prédire les intentions des autres personnes, difficulté illustrant sa lutte pour faire des prédictions en général; cette idée est cohérente avec la théorie selon laquelle les personnes autistes se battent avec la « théorie de l'esprit. »

### **Le codage prédictif offre-t-il des indications quant à d'autres troubles ?**

Le codage prédictif peut contribuer à appréhender les liens entre l'autisme et d'autres troubles, en premier lieu la schizophrénie. Alors que le cerveau autiste accorde trop d'importance aux informations sensorielles, le cerveau des personnes schizophrènes n'en accorde peut-être pas assez, donnant trop d'emprise aux attentes internes et desserrant l'ancrage dans la réalité extérieure. Ce biais pourrait expliquer les hallucinations que connaissent les personnes schizophrènes.

Par d'autres aspects, l'autisme et la schizophrénie sont toutefois similaires. Les deux troubles peuvent impliquer des illusions, qui sont de fausses croyances et non des fausses perceptions. Le codage prédictif laisse entendre que les illusions peuvent se produire lorsque les attentes sont trop faibles et que le cerveau effectue une surcorrection, amenant une personne à tirer de grandes conclusions à partir d'indices ténus.

Les personnes autistes peuvent aussi afficher des taux plus élevés de maladie de Parkinson. Chez les personnes atteintes de cette maladie, les problèmes d'ajustement de la « précision » amènent le cerveau à décider prématurément qu'un mouvement physique est complet, ce qui entraîne une rigidité motrice.

### **Que signifie concrètement ce modèle du codage prédictif dans l'autisme ?**

Si le cerveau autiste gère différemment les informations sensorielles et les attentes, les personnes autistes pourraient être capables d'apprendre à compenser. L'entraînement pourrait

par exemple les aider à déplacer leur focalisation des détails de bas niveau aux détails de plus haut niveau.

Références :

1. Karvelis P. et al. Elife e34115 (2018) [PubMed](#)



© Spectrum News

Traduction par *Estran*

[blogs.mediapart.fr](https://blogs.mediapart.fr)

## Théories de l'autisme - le lien entre la sérotonine et l'autisme

---

Un dossier de [Spectrum News](#)

- [Serotonin's link to autism, explained](#)  
by Nicholette Zeliadt / 1 May 2019
- 

### Le lien entre la sérotonine et l'autisme : explications



Coffee magic / Café du matin © Luna TMG

La sérotonine, une substance du cerveau mieux connue pour son lien avec la dépression, pourrait également être impliquée dans l'autisme.

La sérotonine a de nombreux rôles à travers l'organisme, incluant l'humeur, le sommeil, l'appétit, ou la sociabilité. Dans les intestins, elle stimule les muscles impliqués dans la digestion; dans le sang, elle provoque la contraction ou la dilatation des vaisseaux; et dans le cerveau, elle relaie les messages entre les neurones. Son niveau dans le cerveau est étroitement lié à la dépression. De nombreux antidépresseurs agissent en augmentant le taux de sérotonine au niveau des jonctions entre les neurones.

Des liens étroits entre la sérotonine et l'autisme ont d'abord émergé il y a des décennies. En 1961, une étude sur 23 personnes avec autisme a montré que 6 d'entre elles avaient un taux de sérotonine anormalement élevé dans le sang. Depuis lors, les chercheurs ont constamment trouvé qu'environ une personne sur quatre sur le spectre [ont un niveau élevé de sérotonine sanguine](#).

Ce résultat est «incroyablement bien répliqué», selon [Jeremy Veenstra-VanderWeele](#), professeur de psychiatrie à la Columbia University.

Motivées en partie par ces résultats, plusieurs équipes de recherche ont testé des antidépresseurs comme traitement de l'autisme, au cours de ces 20 dernières années - avec des [résultats mitigés](#). L'intérêt pour le rôle de la sérotonine dans l'autisme s'est accru au cours des 5 dernières années, en partie grâce aux études sur la souris qui impliquent le rôle de la substance dans le comportement social.

Voici ce que l'on sait pour le moment, sur le rôle de la sérotonine dans l'autisme.

### **Que pourraient expliquer les taux élevés de sérotonine dans le sang des personnes avec autisme ?**

Les taux de sérotonine dans le sang sont en partie contrôlés par une protéine appelée transporteur de la sérotonine, qui la déplace depuis l'intestin, où la plus grande partie de la sérotonine est produite, dans certaines cellules du sang.

Ces taux sont hautement héréditaires, suggérant que des facteurs génétiques les contrôlent.

Certaines personnes avec autisme pourraient porter des variantes du transporteur de la sérotonine, qui améliore sa capacité à déplacer la sérotonine dans les cellules sanguines <sup>[1]</sup>

Les souris avec ces variantes ont des taux de sérotonine anormalement élevés et des comportements rappelant l'autisme <sup>[2]</sup>.

### **Que fait la sérotonine dans le cerveau ?**

Dans le fœtus, la sérotonine aide les neurones à se former et à trouver leur emplacement correct; elle les aide également à se lier à d'autres neurones, dans des jonctions appelées [synapses](#) <sup>[3]</sup>. Trop, ou trop peu de sérotonine peut être néfaste. Des souris excessivement exposées in utero révèlent un développement altéré dans une région du cerveau qui contrôle le mouvement des moustaches <sup>[4]</sup>; Celles avec un déficit ont des [comportements répétitifs](#), et des difficultés sociales <sup>[5]</sup>.

Dans le cerveau mature, la sérotonine est un [neurotransmetteur](#) : elle relaie les messages entre les neurones. Son taux au niveau des synapses est étroitement contrôlé par le transporteur de

la sérotonine, qui la re-pompe dans les neurones et la recycle pour une utilisation ultérieure. Ce transporteur pourrait être altéré chez les personnes avec autisme <sup>[6]</sup>.

### **Qu'est-ce que les taux de sérotonine dans le sang ont à voir avec la sérotonine dans le cerveau ?**

Ce n'est pas clair, parce que la sérotonine dans le sang ne peut pas passer dans le cerveau; celui-ci produit la sienne. On prédit que les variantes génétiques qui boostent le transport de la sérotonine dans les cellules sanguines auront le même effet dans les neurones, en laissant finalement une plus petite quantité disponible pour relayer les messages à travers les synapses.

Les antidépresseurs seraient capables d'aider à restaurer les taux de sérotonine au niveau des synapses.

### **Comment le taux de sérotonine dans le cerveau est lié à l'autisme ?**

Certaines études pointent de faibles niveaux de sérotonine dans le cerveau des personnes autistes.

Quand des autistes adultes adoptent un régime alimentaire faible en tryptophane - un acide aminé à la base de la sérotonine- leurs comportements répétitifs empirent et leur irritabilité augmente <sup>[7]</sup>. Ils montrent aussi une altération de l'activité cérébrale dans les régions impliquées dans le traitement des visages, suggérant que la sérotonine influence le comportement social <sup>[8]</sup>.

Les études en imagerie cérébrale suggèrent également que certains enfants autistes produisent trop peu de sérotonine dans leur cerveau, et que chez d'autres, trop peu de sérotonine se lie à ses récepteurs <sup>[9][10]</sup>.

### **Les traitements qui augmentent les taux de sérotonine peuvent-ils améliorer les traits autistiques ?**

C'est possible. Les antidépresseurs, qui permettent à la sérotonine de rester plus longtemps au niveau de la synapse, semblent [améliorer les comportements répétitifs](#) chez certains adultes autistes <sup>[11]</sup>. Ces médicaments, appelés inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine (ISRS), n'ont pas encore montré de [bénéfice pour les enfants avec autisme](#). Mais les essais cliniques de ces médicaments sont entravés par de puissants [effets placebo](#), qui pourraient rendre difficile la détermination de leurs bénéfices.

Des résultats préliminaires suggèrent que chez les adultes avec autisme, la substance active de la drogue «[ecstasy](#)», qui augmente le taux de sérotonine dans le cerveau, semble améliorer l'[anxiété sociale](#).

Certaines souris utilisées comme modèle pour l'autisme ont un faible niveau de sérotonine dans le cerveau. Traiter une telle variété de souris avec des ISRS dès la naissance évite les comportements sociaux autistiques. Et augmenter artificiellement la sérotonine dans un autre modèle, rend les souris plus sociables.

### **Les niveaux de sérotonine in utero affectent-ils le risque d'autisme chez l'enfant ?**

Certaines études ont exploré si [une exposition aux antidépresseurs](#) in utero a un quelconque effet sur les risque d'autisme. La réponse n'est pas claire. Un des problèmes, est que les chercheurs sont souvent incapables de séparer l'effet des antidépresseurs de la dépression sous-jacente de la mère. Avoir simplement des [antécédents familiaux](#) de dépression par exemple, est associé avec l'autisme.

### Où se dirige la recherche sur la sérotonine et l'autisme ?

Des chercheurs sont en train de tester si les médicaments qui activent les récepteurs à la sérotonine, rendent les souris modèles de l'autisme plus sociables. D'autres travaillent sur des stratégies qui atténuent l'activité du transporteur de la sérotonine sans la bloquer complètement <sup>[12]</sup>.

1. Sutcliffe J.S. *et al. Am. J. Hum. Genet.* **77**, 265-279 (2005) [PubMed](#)
2. Veenstra-VanderWeele J. *et al. Proc. Natl. Acad. Sci. USA* **109**, 5469-5474 (2012) [PubMed](#)
3. Garbarino V.R. *et al. Pharmacol. Res.* **140**, 85-99 (2019) [PubMed](#)
4. Cases O. *et al. Neuron* **16**, 297-307 (1996) [PubMed](#)
5. Kane M.J. *et al. PLOS One* **7**, e48975 (2012) [PubMed](#)
6. Muller C.L. *et al. Neuroscience* **321**, 24-41 (2016) [PubMed](#)
7. McDougle C.J. *et al. Arch. Gen. Psychiatry* **53**, 993-1000 (1996) [PubMed](#)
8. Daly E. *et al. Brain* **137**, 2600-2610 (2014) [PubMed](#)
9. Chugani D.C. *et al. Ann. Neurol.* **45**, 287-295 (1999) [PubMed](#)
10. Oblak A. *et al. Autism Res.* **6**, 571-583 (2013) [PubMed](#)
11. Hollander E. *et al. Am. J. Psychiatry* **169**, 292-299 (2012) [PubMed](#)
12. Robson M.J. *et al. Proc. Natl. Acad. Sci. USA* **115**, E10245-E10254 (2018) [PubMed](#)



© Spectrum News

Traduit par *lepton*

## Table des matières

<b>Comportements répétitifs et "stimming" dans l'autisme : explications .....</b>	<b>1</b>
<b>Le lien entre l'âge des parents et l'autisme: explications.....</b>	<b>5</b>
<b>La prévalence de l'autisme aux Etats-Unis : explications .....</b>	<b>8</b>
<b>Explications : le lien entre le syndrome de Rett et l'autisme .....</b>	<b>15</b>
<b>Explications : le lien entre l'épilepsie et l'autisme .....</b>	<b>18</b>
<b>Le test génétique pour l'autisme : explications .....</b>	<b>20</b>
<b>Le risque environnemental pour l'autisme : explications .....</b>	<b>23</b>
<b>Le diagnostic de l'autisme : explications .....</b>	<b>26</b>
<b>Autisme : Interventions précoces, explications.....</b>	<b>29</b>
<b>Le lien entre les antidépresseurs et l'autisme : explications .....</b>	<b>34</b>
<b>Les conditions qui accompagnent l'autisme : explications .....</b>	<b>36</b>
<b>Enquête sur les femmes autistes - Le sex-ratio de l'autisme.....</b>	<b>39</b>
<b>L'évolution du diagnostic de l'autisme : explications.....</b>	<b>42</b>
<b>La communication sociale dans l'autisme : explications.....</b>	<b>45</b>
<b>Les problèmes de sommeil chez les personnes autistes : explications .....</b>	<b>48</b>
<b>La génétique de l'autisme : explications .....</b>	<b>51</b>
<b>Théories de l'autisme - comme déséquilibre de la signalisation .....</b>	<b>54</b>
<b>Théories de l'autisme - les mutations multiples.....</b>	<b>57</b>
<b>Théories de l'autisme - la connectivité .....</b>	<b>59</b>
<b>Théories de l'autisme - l'effet protecteur dont bénéficie le sexe féminin.....</b>	<b>62</b>
<b>Théories de l'autisme - le cerveau masculin extrême.....</b>	<b>65</b>
<b>Théories de l'autisme - le codage prédictif ou cerveau bayésien .....</b>	<b>68</b>
<b>Théories de l'autisme - le lien entre la sérotonine et l'autisme.....</b>	<b>71</b>