

Conférence du **Pr Eric Fombonne**

Department of Psychiatry, Montreal Children's Hospital,
McGill University, Montreal, Canada

résumée par

Helen Cléry,

Doctorante en Sciences de la Vie - Neurosciences

UMRS Imagerie et Cerveau, INSERM U930,

CNRS ERL 3106, Université François Rabelais de Tours,
CHRU de Tours

Dr Dominique Fiard,

Psychiatre des Hôpitaux, Centre Expertise Autisme Adultes
(CEAA) Niort, membre du Comité Scientifique de l'**arapi**



De Kanner au DSM-5...

Le Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux (titre original anglais : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders ou DSM), publié par l'Association Américaine de Psychiatrie, est un manuel de référence internationale classifiant et catégorisant les critères diagnostiques de troubles mentaux spécifiques. Le DSM, publié pour la première fois en 1952, en est aujourd'hui à sa quatrième version révisée, notée DSM-IV-TR. La cinquième édition (DSM-5) est en actuelle préparation et devrait être publié au mois de mai 2013. Quelles sont les évolutions remarquables du DSM concernant les critères diagnostiques des Troubles Envahissants du Développement (TED) ?

L'origine généralement donnée de la notion actuelle d'autisme est la publication, en 1943, d'une description clinique par Léo Kanner à partir de l'observation de onze enfants. Il y définit les « dérangements autistiques du contact affectif », ce qui reste un élément central de la définition actuelle de l'autisme. Cependant, des descriptions antérieures de tels troubles abondent dans la littérature, dès le XIX^e siècle (Ssucharewa & Wolff, 1996). Par nécessité, les premiers cas décrits concernaient la partie la plus sévère du spectre puis les descriptions cliniques se sont affinées. La précision des critères diagnostiques a une importance majeure puisque selon l'algorithme utilisé, les taux de prévalence de l'autisme peuvent être multipliés par deux, voire trois. Ainsi, Kielinen et al. (2000) ont démontré, dans une étude réalisée en Finlande, que selon les critères de Kanner, la prévalence de l'autisme était de 2,3/10 000 alors que selon ceux des Troubles Envahissants du Développement de la CIM-10 (Classification Internationale des Maladies), ce taux était de 7,6/10 000. L'impact des critères diagnostiques a également été mis en évidence sur les données en génétique. En effet, dans une même famille lorsqu'un enfant était autiste, les risques de récurrence pour un autre enfant longtemps évalués entre 3 % et 6 %, ont été révisés à 19 % (Ozonoff et al., 2011).

C'est au début des années 90 que la prévalence de l'autisme a significativement augmenté, partout dans le monde. Selon de nombreuses études épidémiologiques, cette augmentation ne serait pas liée à une modification de l'environnement mais plutôt à un intérêt croissant pour l'autisme. En effet, dans les années 50-70, les conceptions psychanalytiques ont fortement marqué la psychiatrie. L'autisme était alors relié aux « psychoses infantiles », terme employé dans les classifications officielles jusqu'en 1980. Par la suite d'autres courants de recherche théorique ont pris une importance croissante dans l'étude du développement normal et pathologique de l'enfant : biologie, psychologie développementale, sciences cognitives... La compréhension des troubles autistiques a été fortement modifiée par ces contributions, et continue d'être enrichie par les recherches actuelles. En 1981, le concept de psychose infantile a été abandonné au plan international, en même temps qu'est apparu le terme de « Troubles Envahissants du Développement » dans le DSM-III. C'est également à cette époque qu'est apparue l'approche dimensionnelle de l'autisme qui suppose un continuum entre normal et pathologique et se propose de mesurer l'intensité d'un trait ou d'une conduite en situant la place sur ce continuum, dont chaque point se voit attribuer une valeur. Le normal et le pathologique ne répondent plus alors à l'inclusion dans telle ou telle catégorie nosographique (approche catégorielle, notamment utilisée par Kanner), mais à la dimension atteinte par les conduites ou traits en question. Cette approche dimensionnelle est issue de la psychologie et non de la médecine et elle répond à des objectifs plus de recherche que de démarche clinique ou thérapeutique. Une telle approche a été introduite dans le domaine de l'autisme infantile par les travaux épidémiologiques de L. Wing et M. Gould (1979). Ces auteurs ont décrit un spectre de troubles autistiques, à partir de l'étude d'une cohorte d'enfants d'une aire géographique donnée, âgés de moins de 15 ans et fonctionnant sur un mode gravement déficitaire. Utilisant



une telle approche dimensionnelle, les dernières études épidémiologiques indiquent un taux de prévalence d'environ 7 à 9/10 000 des troubles envahissants du développement (pour revue, Fombonne et al. 2011 sous presse). Aux Etats-Unis, le CDC (Center for Disease Control and Prevention) a mis en place un programme international de surveillance épidémiologique dont les résultats en 2002 indiquaient une prévalence moyenne de 66/10 000. Cependant, selon les différentes régions du monde, une importante variabilité des résultats existe, en partie due au niveau de développement socio-économique du pays mais aussi à sa culture. Par exemple, Fombonne et al. ont mené une étude épidémiologique en Corée, où l'autisme est différencié du Trouble de l'Attachement (Kim et al., 2011).

Une cinquième édition du DSM est en développement, exposée sur le site de l'APA (<http://www.dsm5.org>), et est prévue pour mai 2013. Ce nouveau manuel fera apparaître de nombreuses modifications par rapport au DSM-IV. La première est que l'autisme sera désormais inclus dans une grande classe de « Troubles neurodéveloppementaux ». De cette classe sera retiré le Syndrome de Rett, renvoyé aux « Troubles Génétiques ». Le critère « Début dans l'enfance » ne sera plus un critère nécessaire au diagnostic. Ce changement permettra d'éviter le problème des diagnostics tardifs à l'adolescence ou chez l'adulte. Les données empiriques sur l'autisme ont également amené l'APA à baser la description de l'autisme non plus sur la triade de symptômes mais sur seulement deux critères : des déficits de la communication et de l'interaction sociale ainsi que des comportements, intérêts et activités restreints et stéréotypés.

Le DSM-5 aura pour but d'unifier et de clarifier les diagnostics de Troubles Envahissants du Développement. Ainsi, le Trouble Désintégratif de l'Enfance (peu étudié et dont la validité reste incertaine), le Syndrome d'Asperger (très difficile à différencier de l'Autisme de Haut Niveau) et les TED non spécifiés (beaucoup trop vagues) n'apparaîtront plus dans la nouvelle classification. Un seul diagnostic de « Troubles du Spectre de l'Autisme » (ou ASD en anglais) sera donc désormais posé par les

professionnels. Cependant, malgré ces modifications, l'objectivité des critères diagnostiques reste une source de variance dans le processus diagnostique. En effet, les informations cliniques recueillies pour un patient dépendent énormément de l'évaluateur. Quel poids donner à chaque symptôme ? Sur ce point, le DSM-5 n'apporte pas de réponse et ne dit rien sur comment conduire une évaluation.

Bibliographie

- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kielinen, M., Linna, S. L. & Moilanen, I. (2000). Autism in Northern Finland. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 9(3), 162-167.
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y. J., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E. C., et al. (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168(9), 904-912.
- Ozonoff, S., Young, G. S., Carter, A., Messinger, D., Yirmiya, N., Zwaigenbaum, L., et al. (2011). Recurrence Risk for Autism Spectrum Disorders: A Baby Siblings Research Consortium Study. *Pediatrics*, 128:3 e488-e495.
- Ssucharewa, G. E. & Wolff, S. (1996). The first account of the syndrome Asperger described? Translation of a paper entitled "Die schizoiden Psychopathien im Kindesalter" by Dr. G.E. Ssucharewa; scientific assistant, which appeared in 1926 in the *Monatsschrift für Psychiatrie und Neurologie* 60:235-261. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 5(3), 119-132.
- Wing, L. & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9(1), 11-29.

Conférence du **Dr René Cassou de Saint Mathurin**
Médecin-psychiatre, directeur d'un centre médico-psycho-
pédagogique (CMPP) en Charente Maritime.

résumée par

Helen Cléry,

Doctorante en Sciences de la Vie - Neurosciences

UMRS Imagerie et Cerveau, INSERM U930,

CNRS ERL 3106, Université François Rabelais de Tours,

CHRU de Tours

Jean-Louis Agard,

Parent, vétérinaire à la retraite, secrétaire général de l'**arapi**



De Kanner au DSM-5 : quelles implications pour le clinicien ?

En 1943, le psychiatre Léo Kanner, émigré aux Etats-Unis, publie une description de onze enfants qu'il suivait depuis cinq ans et qui, malgré l'apparente hétérogénéité de leur tableau clinique, avait en commun deux symptômes principaux :

- l'isolement extrême, le retrait, en rapport avec une incapacité innée à établir des relations normales avec les personnes et à réagir normalement aux situations depuis le début de la vie.
- le désir obsessionnel et anxieux d'immuabilité et l'intolérance au changement.

Il baptise ce trouble « trouble autistique du contact affectif », au moment où un psychiatre autrichien travaillant à Vienne décrira séparément une série d'enfants présentant des caractéristiques analogues, auquel il donnera le nom de « psychopathie autistique juvénile ».

A la veille de la parution de la cinquième édition du Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux (titre original anglais : Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders ou DSM), publié par l'Association Américaine de Psychiatrie (APA), quelles sont les évolutions marquantes de la description clinique de l'autisme ? Est-ce que l'autisme de Kanner est le même que l'autisme de 2013 ? Comment est-on passé de la notion de Troubles Envahissants du Développement à celle de Trouble du Spectre de l'Autisme (du DSM-IV au DSM-5) ?

Dans une interview donnée à l'âge de 65 ans à la cinéaste Anne Georget, Donald T., dont la description inaugure l'article princeps de Kanner, revient sur sa rencontre avec lui et sur sa vie. Né en 1933, il développe dès l'âge de deux ans une mémoire inhabituelle pour les visages et les noms. Ses parents avaient remarqué son manque d'intérêt pour autrui et ses comportements particuliers, telles sa manie de faire tourner des objets circulaires, sa capacité à réciter l'alphabet aussi bien à l'endroit qu'à l'envers ou ses colères destructrices. Vu la première fois en consultation par Léo Kanner à l'âge de cinq ans, Donald présen-

tait toutes les caractéristiques rencontrées habituellement chez les personnes avec autisme :

- Incapacité à établir des relations
- Activités et intérêts stéréotypés
- Temper tantrum (colères)
- Talents spéciaux, notamment dans le domaine de la mémoire, des lettres et des chiffres.

Sur la base de ces observations princeps suivies de dix années d'observations supplémentaires, Léo Kanner et Leon Eisenberg publient en 1956 ce qui constitue la première définition des critères diagnostiques de l'autisme :

- Profond manque de contact affectif avec autrui (« aloneness »).
- Obsession anxieuse de la permanence (« sameness »).
- Fascination pour les objets, qui peuvent être manipulés très adroitement.
- Mutisme ou langage n'ayant pas valeur de communication.
- Potentiel intellectuel conservé dans certains domaines (mémoire, tests de performance...).
- Examen physique normal et début depuis la naissance ou avant 30 mois.

Donald T. suivra des études secondaires et universitaires et exercera jusqu'à sa retraite le métier de caissier dans une banque. Même si cette interview montre que Donald garde des caractéristiques autistiques, et si sa vie sociale est ritualisée et ne peut pas être considérée comme tout à fait normale, sa qualité de vie est très satisfaisante, et on est bien loin de l'image de « forteresse vide » popularisée par le psychanalyste Bruno Bettelheim dans les années 60. En effet, dans les années 50-60, les conceptions psychodynamiques ont occupé une place majeure dans l'explication de l'autisme, alors compris comme un retrait actif de l'enfant d'un environnement affectif perçu comme subjectivement menaçant ou dangereux, et ont probablement conduit à une représentation très restrictive de « l'autisme de Kanner ».

Ce sont les études épidémiologiques qui viendront modifier ces conceptions et conduiront à l'élaboration des critères diagnostiques des classifications internationales (DSM III et suivants, CIM 10).

L'étude de Camberwell (Wing & Gould, 1979) menée par Lorna Wing et Judith Gould porte sur des enfants âgés de moins de 15 ans, bénéficiant d'une éducation spécialisée. Elle a montré qu'à côté d'enfants présentant un retard mental mais sociables, d'autres, plus nombreux, présentaient une triade de déficience se caractérisant par :

- une absence ou un trouble de l'interaction sociale, en particulier avec les pairs ;
- une absence ou un trouble de la communication verbale ou non verbale ;
- des activités répétitives ou stéréotypées.

Les enfants présentant cette triade de déficience se répartissent dans trois groupes :

- en retrait (« aloof »), correspondant aux descriptions classiques d'autisme ;
- passifs ;
- actifs mais bizarres (« active but odd »).

Lorna Wing identifia également un petit nombre d'enfants présentant la triade, mais pas de retard mental, et proposa de nommer syndrome d'Asperger le trouble présenté par ces enfants.

Ces enfants présentant la triade des déficiences, mais ne répondant pas strictement aux critères de Kanner, justifieront l'introduction dans le DSM III-R et la CIM10, de la catégorie « troubles envahissants du développement ».

Les classifications internationales CIM10 (WHO, 1992) et DSM-IV (APA, 2000) ont défini les critères nécessaires au diagnostic d'autisme : au moins six symptômes dans les trois domaines suivants doivent être observés avant l'âge de trois ans :

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

L'utilisation de ces classifications internationales, en recentrant l'attention sur les troubles socio-communicatifs, a eu un impact important sur la prévalence de

l'autisme. En effet, dans les années 80-90, la prévalence de l'autisme était évaluée à 5/10 000 et celle des Troubles Envahissants du Développement à 20/10 000. Dans les années 2000, différentes études montrent une prévalence proche de 1/150 (Chakrabarti & Fombonne, 2001). Enfin, en 2010, des études, utilisant des méthodologies différentes, montre des prévalences autour de 2% pour des symptômes autistiques dans la population générale (Russell et al., 2010 ; Kim et al., 2011).

Une telle évolution amène à se demander comme le fait le Medical Research Council en 2001 « *si l'autisme est réellement une condition anormale ou s'il s'agit d'une extrémité du développement normal ? Jusqu'à présent, aucun dépistage des traits autistiques dans l'ensemble de la population n'a été publié. Nous ne savons tout simplement pas si les comportements autistiques se répartissent dans la population de manière continue en suivant une distribution normale de leur sévérité, comme l'impliquent les travaux de Spiker et coll. (2002) et Constantino & Todd (2003) ou si l'autisme est distinct en terme de différence qualitative du développement normal (Skuse, Mandy, & Scourfield, 2005) »*. Cependant, il existe de nombreux arguments pour l'existence de traits autistiques répartis de manière continue (phénotype étendu, recherche de traits autistiques dans la population...) orientant vers une approche dimensionnelle du trouble autistique.

Les classifications actuelles sont basées sur un modèle à trois facteurs reprenant la « triade des déficiences » : déficits des interactions sociales, troubles de la communication sociale et des activités répétitives et stéréotypées. Cependant, l'observation clinique de personnes avec autisme montre presque toujours une dimension de troubles socio-communicatifs et une dimension d'intérêts et de comportements répétitifs ou restreints avec un déficit langagier susceptible de se rattacher soit à la dimension pragmatique du langage, soit à un usage stéréotypé des mots et des phrases. En résumé, on retrouve le plus souvent deux pôles : des troubles des interactions sociales et des comportements restreints et répétitifs. Les particularités du langage, peuvent être considérées comme une dimension propre, soit être réparties sur les deux pôles précédents : usage social du langage et usage stéréotypé du langage. Ces observations ont amené l'Association Américaine de Psychiatrie à baser la description de

l'autisme dans le nouveau DSM-5 non plus sur la triade de symptômes mais sur seulement deux facteurs :

- déficit de réciprocité socio-émotionnelle ;
- intérêts restreints et stéréotypés, avec l'introduction explicite des troubles sensoriels dans les critères diagnostiques.

Une dimension de sévérité du handicap autistique a été ajoutée aux critères du DSM-5, en fonction du besoin d'accompagnement, et évaluée suivant les deux facteurs qui contribuent au diagnostic. Trois degrés de sévérité sont ainsi définis :

- Niveau 3 : nécessite un accompagnement très important,
- Niveau 2 : nécessite un accompagnement important,
- Niveau 1 : un accompagnement est nécessaire.

Les autres modifications introduites par le DSM-5 sont l'inclusion du trouble du spectre autistique dans la catégorie des troubles neuro-développementaux (au lieu de la catégorie « troubles apparaissant habituellement dans l'enfance » du DSM-IV), en prenant clairement partie sur le mécanisme des troubles et leur inscription dans le neuro-développement.

Enfin, les quatre sous-catégories de troubles envahissant du développement du DSM-IV (trouble autistique, trouble désintégratif de l'enfance, syndrome d'Asperger, trouble envahissant du développement non spécifié) sont regroupés en un seul : trouble du spectre autistique, la littérature montrant que les cliniciens ne sont pas en mesure de distinguer de manière fiable entre les différentes sous-catégories du DSM-IV (le syndrome de Rett ayant été rattaché à une anomalie du gène MECP2).

Pour conclure, la nouvelle version du DSM propose une évaluation dimensionnelle du trouble (symptomatologie, sévérité), qui correspond à la variété de l'expression des symptômes autistiques. Par contre, en l'absence de seuil entre le normal et le pathologique, on peut craindre une inflation de la prévalence, qui est toutefois pondérée par le critère de handicap introduit dans la définition du DSM-5. Le critère « Début dans l'enfance » ne sera plus un critère nécessaire au diagnostic dans le but d'éviter les problèmes de diagnostics tardifs à l'adolescence ou à l'âge adulte. Cependant, les critères diagnostiques pour la première enfance doivent-ils être les mêmes que pour l'âge adulte ?

Bibliographie

- APA. (2000). Diagnostic and Statistical Manual-IV-Text Revision. *American Psychiatric Association*, Washington, DC.
- Chakrabarti, S. & Fombonne, E. (2001). Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA*, 285(24), 3093-3099.
- Constantino, J. N. & Todd, R. D. (2003). Autistic traits in the general population: a twin study. *Archives of General Psychiatry*, 60(5), 524-530.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kanner, L. & Eisenberg, L. (1956). Child psychiatry; mental deficiency. *American Journal of Psychiatry*, 112(7), 531-534.
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y.-J., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E.-C., Cheon, K.-A. et al. (2011). Prevalence of Autism Spectrum Disorders in a Total Population Sample. *American Journal of Psychiatry*, 168(9), 904-912.
- Medical Research Council. (2001). *Review of Autism Research, Epidemiology and Causes*. London, MRC, 94 p.
- Russell, G., Ford, T., Steer, C. & Golding, J. (2010). Identification of children with the same level of impairment as children on the autistic spectrum, and analysis of their service use. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 51(6), 643-651.
- Rutter, M. (2011). Research review: Child psychiatric diagnosis and classification: concepts, findings, challenges and potential. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 52(6), 647-660.
- Skuse, D. H., Mandy, W. P., & Scourfield, J. (2005). Measuring autistic traits: heritability, reliability and validity of the Social and Communication Disorders Checklist. *British Journal of Psychiatry*, 187, 568-572.
- Spiker, D., Lotspeich, L. J., Dimiceli, S., Myers, R. M., & Risch, N. (2002). Behavioral phenotypic variation in autism multiplex families: evidence for a continuous severity gradient. *American Journal of Medical Genetics*, 114(2), 129-136.
- WHO. (1992). The ICD-10, *Classification of Mental and Behavioural Disorders: Clinical descriptions and diagnostics guidelines*. Geneva: World Health Organization.
- Wing, L. & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 9(1), 11-29.
- Anne Georget (2000). « Histoire, histoires d'autisme » Gloria Films Production - La Sept Arte, Distribution CERIMES (Centre de ressources et d'information sur les multimédias pour l'enseignement supérieur), DVD, 58 min.