

Le DSM ne devrait pas tout confondre

Étude clinique de 50 jeunes ayant reçu un diagnostic de Trouble du spectre autistique et pour certains un diagnostic génétique ;

Distinguer différentes formes de l'autisme ?

Martin Joubert¹

I- **Problématique :**

La classification des troubles mentaux issue du *Diagnosis Statistical Manual* (D.S.M.), aujourd'hui dans sa cinquième version, fait référence. Concernant les enfants, elle a imposé, au fil de ses états successifs, le regroupement de l'ensemble des pathologies présentant des symptômes autistiques au sein d'une seule entité, celle des *Troubles du spectre autistique* (TSA).

Ce vaste regroupement intègre aussi, aujourd'hui, les autismes dits « de haut niveau », appelés, dans ses versions précédentes, *Autisme d'Asperger*. Quelques-uns de ces jeunes peuvent néanmoins intégrer la catégorie des *Troubles de la communication sociale*.

Selon la logique implicite du D.S.M. V, l'autisme s'apparente à une forme de déficience. Celle-ci apparaît pourtant aussi comme un diagnostic différentiel selon la formule consacrée : « symptômes qui ne peuvent pas être expliqués mieux par une déficience », sans que la distinction n'en soit plus explicite (Comité Ad-Hoc AAIDD, 2014 ; Gousse et al., 2009).

Une consultation génétique systématiquement proposée par la CMRG² aux usagers de notre institution, le CAJM Atypique³ a fourni l'occasion de la présente étude clinique de ces jeunes, élargie à des symptômes ou à des manifestations qui, habituellement, ne sont pas pris en compte par les classifications. Elle laisse apparaître des profils très hétérogènes parmi nos jeunes, pourtant tous porteurs d'un diagnostic d'autisme.

Cette étude systématique, prenant en compte des données cliniques non plus de la seule lignée déficitaire mais aussi positives (manifestations qui ne peuvent s'expliquer par la seule déficience), permettrait-elle de faire apparaître des distinctions significatives au sein de ce vaste regroupement nosologique des troubles du spectre autistiques tels que les définit le D.S.M. V ?

Répondre à cette question, tel est l'objet de cette étude.

Argument :

Dans cette dernière version du D.S.M., les TSA se définissent à partir de cinq items, tous référés à une déficience. C'est donc par ce terme de « Déficit » que commence chacun des items de rang A qui le spécifient. L'existence d'un déficit est aussi implicite aux critères de rang B⁴. Les critères

¹ Psychiatre, psychanalyste, Fondation L'Élan Retrouvé

² La CMRG (Consultation Mobile Regionale de Genetique) est un service de la Fondation Elan Retrouvé, créé en 2000 en collaboration avec l'Hopital Necker et l'ARS. Plusieurs généticiens en font partie en 2023 : le Pr Arnold Munnich, le Dr. A.S. Alaix-Denoiseux, Dr. A. Drecourt, le Dr Sylvia Rose. Son medecin directeur est le psychiatre Moïse Assouline.

³ Le service medico-social CAJM (Centre d' Activités de Jour Médicalisé) Atypique, créé en 2017, est une des unités du pôle Situations Complexes de la Fondation Elan Retrouvé qui en compte 8 (CAJM ; PCPE ; IME ; FAM ; URAT ; PUR ; UMI Centre ; CMRG).

⁴ Troubles du spectre autistique (D.S.M. 5, 2013) :

Critères de rang A :

- Déficit de réciprocité sociale ou émotionnel
- Déficit des comportements non verbaux
- Déficit du développement, maintien de la compréhension des relations (?)

diagnostics de l'autisme, dans le D.S.M., mettent donc tous en avant l'insuffisance ou la perte d'une fonction (Bensasson, 2022).

L'autisme, est ainsi présenté d'emblée comme une pathologie déficitaire. De même, le rapport du Comité Ad-Hoc de l'AAIDD (2014) note que le D.S.M. V associe les troubles déficitaires à une sous-classe des Troubles neuro développementaux (TND), au sein desquels on estime que les déficiences avec ou sans autisme peuvent être rapportées à une cause génétique unique dans 50% des cas (Burger P. 2021). Selon le schéma ainsi proposé l'autisme, version D.S.M. V, deviendrait une forme de la déficience reliée à une anomalie génétique unique et identifiée comme directement causale que celle-ci ait été mise en évidence ou non⁵ (Boutinaud, 2022). Des anomalies significatives peuvent du coup être recherchés par des explorations complémentaires, comme l'IRM fonctionnelle (Saitovitch, *et al.*, 2012, 2019), dont les résultats, présentés comme représentatifs de l'ensemble des TSA, semblent valider, à posteriori, le choix des critères diagnostics (« Prophétie auto réalisatrice » selon Demazeux, 2013 ; p.175). Or, la validité des critères diagnostics d'autisme, n'a été établie que sur quelques cas cliniques (Kirk et Kuchins, 1993), tandis que leur insuffisante spécificité est notoire (Demazeux, 2017).

Les critiques émanant des associations de patients atteints de syndrome d'Asperger en témoignent, ce choix des rédacteurs du D.S.M. V ignore les autres manifestations de l'autisme (Golse et al., 2017) ; en particulier ces symptômes qu'on pourrait dire « positifs », en cela qu'ils témoignent de modalités particulières d'une pensée non réductible à ses seuls aspects déficitaires (Chamak 2021 ; Joubert, 2009).

Prenons par exemple notre cas N° 6, un jeune autiste âgé de 21 ans, qui utilise deux types de voix nettement différenciées. L'une, aigue, est faite d'interjections, de cris, de mots d'emprunts. Elle lui sert à évacuer l'excitation que lui causent les paroles et le bruit des autres. Elle s'accompagne de grands mouvements corporels. Son autre voix, grave et posée, lui permet, à certains moments, d'exprimer des opinions ou des demandes personnelles. Comment intégrer dans la classification du D.S.M. cette trouvaille personnelle, cette invention, qui lui permet de maintenir, malgré la sévérité de ses troubles, un lien de communication vivant et personnel avec autrui ?

Ou encore N° 38, âgé de 18 ans. Il reste le plus souvent silencieux ne pouvant utiliser pour communiquer verbalement qu'un répertoire très limité de mots, nés dans le contexte d'une expérience émotionnelle intense (par exemple : « sortie culturelle ! »). Il les utilise pour répondre à toutes les demandes formulées par l'entourage. Or ce même jeune homme sans véritable langage est capable de dessiner l'organigramme de son emploi du temps de la semaine, puis de le remplir (quoiqu'en lettres majuscules) selon les jours et les heures, et pratiquement sans faute. Cette capacité témoigne de l'importance que prend pour lui la maîtrise d'une organisation temporelle prédictible. Mais cette discordance entre une langue parlée apparemment très déficitaire et une langue écrite équivalente à un niveau de scolarité du primaire, comment en rendre de compte avec seules catégories que considère le D.S.M. V ?

N° 49, ce jeune homme n'a aucun symptôme somatique, ni aucune anomalie génétique aujourd'hui repérable. N'adressant presque jamais la parole spontanément à quiconque, il s'isole pour étudier le dictionnaire ce qui l'apaise. Alors qu'il ne cesse de déambuler habituellement, il peut rester longtemps concentré sur cette lecture. Il en a retiré un savoir encyclopédique qu'il peut

Critères de rang B :

- Mouvements répétitifs ou stéréotypés
 - Intolérance aux changements, adhésion inflexible à des routines
 - Intérêts restreints ou fixes, anormaux dans leur intensité ou leur but
 - Hyper ou hypo sensibilité aux stimuli sensoriels
- Le diagnostic suppose la présence des trois critères de rang A et de deux critères sur les quatre possibles du rang B.

⁵ Selon une logique qui a prévalu déjà dans « l'invention » du MCD (Minimal Cerebral Disorder)

restituer oralement à l'interlocuteur dans certaines circonstances favorables de calme et de confiance.

N° 13 est lui aussi un jeune homme quasi mutique. N'ayant pratiquement aucun contact avec quiconque il est pourtant capable d'une parole qui, en double voix, exprime d'intenses angoisses liées à l'espace et à la tridimensionnalité. Il l'explore dans ses déplacements et avec des jets d'objets, mais aussi dans des dessins d'architecture très fouillés et précis.

Par comparaison, les difficultés d'expression du cas N° 25, un jeune homme âgé de 26 ans, peuvent se ramener à un manque des mots, de leurs opérateurs logiques, et des liens entre eux. Il en résulte un discours qui, entre un début et une fin à peu près compréhensibles, est constitué d'un mélange de sons mal articulés : un « mâché » de mots sans les mots eux-mêmes, mais vocalisés comme pour imiter un langage organisé. Avec lui, il ne s'agit pas d'un langage qui traduirait une pensée autre, mais du pur effet d'un manque, d'un déficit que ses symptômes autistiques ne font que révéler. Son emploi particulier du langage est un mode de compensation d'un déficit, le substitut d'un défaut.

En gommant de telles différences, le D.S.M. V ne permet pas de prendre en compte les modalités d'une pensée autre, la pensée autiste avec ses particularités (Thurin, *et al.*, 2014 ; Joubert 2018). Il tend, au contraire, à ramener l'altérité de cette pensée à la familiarité des mécanismes déficitaires. Car, par rapport à la pensée commune, ils peuvent n'être considérés que dans une relation à du « en-moins », c'est-à-dire à ce qui manquerait à la personne.

L'objet de cette étude est donc de chercher à savoir si l'on peut conférer une matérialité à cette distinction. Nous tâcherons, dans un premier temps, de recueillir dans notre matériel clinique, non seulement les symptômes dits « déficitaires », mais aussi les symptômes « positifs », des *symptômes non réductibles au seul déficit* (témoignant d'un rapport au monde et d'un mode de pensée particulier) et que le D.S.M. V ne prend pas en compte, en espérant y repérer des groupes distincts qui seront confrontés ensuite avec les données issues de l'enquête génétique.

Dispositif de l'étude :

Notre Centre d'accueil de jour médicalisé (CAJM Atypique⁶) accueille des autistes adultes sans solution institutionnelle. Les prises en charge y sont brèves (un an renouvelable une fois, parfois prolongé bien au-delà) et visent à permettre l'accès à une prise en charge de plus long terme, dans une institution dédiée. Le « turn over » des personnes accueillies dans l'institution est donc important.

Nos usagers sont de jeunes adultes (16- 40 ans, avec une moyenne se situant autour de 24 ans) très lourdement handicapés par leur maladie psychique en plus de leurs comorbidités somatiques souvent nombreuses. Beaucoup sont restés de nombreuses années au domicile, à temps plein ou pour la majorité de leur temps. Ils ont souvent connu une rupture de prise en charge à l'adolescence après des parcours, scolaires ou institutionnels, divers pendant l'enfance. Un diagnostic d'autisme a le plus souvent été posé à un moment de ce parcours.

Leur situation, clinique, familiale, sociale les fait désigner du terme de « situations complexes » (Assouline, 2015). Car ces jeunes accumulent les difficultés. Ils ont des formes lourdes

⁶ Ce CAJM est « Atypique » (nom choisi par l'ARS) car dédié à des Situations complexes de TSA. Il les accueille rapidement, est ouvert 7 jours sur 7 et toute l'année, pour une période de transition, ce qui le distingue des autres CAJM. Structure de la Fondation L'Elan-retrouvé, elle assure un accueil à temps partiel, et temporaire, de jeunes adultes (entre 16 et 40 ans) autistes dits « cas complexes ou sans solution ». Pour ces jeunes, qui restent souvent (et pour certains pendant de nombreuses années) au domicile sans aucune prise en charge même parfois sociale, nous les préparons et les aidons à trouver une solution institutionnelle stable, de moyen ou long terme.

de la pathologie avec des troubles du comportement importants et peu ou pas de langage. Ils ont régulièrement des maladies somatiques associées (épilepsie, obésité, troubles métaboliques, cardiaques, etc.) et leurs fréquents et importants troubles du sommeil impactent leur entourage. Les familles ont parfois plusieurs enfants handicapés et leur situation sociale est souvent dramatique : parents isolés ou seuls, ou dont l'un d'eux a dû cesser son travail pour s'occuper de leur enfant. Certains jeunes ont déjà détruit plusieurs fois l'intérieur de l'appartement familial, lesquels sont par ailleurs assez régulièrement précaires et/ou exigus.

La Consultation mobile régionale de génétique (CMRG), une équipe de la Fondation L'Elan Retrouvé propose systématiquement à ces jeunes et à leurs familles une consultation génétique suivie d'explorations paracliniques, biologiques ou radiologiques à des sites sanitaires (Hôpitaux de jour) et médico-sociaux. Actuellement, 37 institutions d'Ile-de-France ont passé convention avec elle depuis 2000. Le bilan comprend un premier entretien des généticiens avec la famille dans nos locaux auquel nous assistons et pour lequel nous prêtons notre concours si besoin. Puis selon les cas, un bilan sanguin de premier rang. Si besoin, un bilan métabolique et une IRM seront proposés ensuite. Enfin, en troisième rang, une étude de panels ou d'exomes⁷ sera proposée en fonction de sa pertinence. Un entretien de restitution des résultats de ces examens est ensuite proposé dans nos locaux.

L'originalité de cette étude est de pouvoir croiser les données génétiques obtenues lors de ce bilan avec les observations cliniques du personnel qui accompagne les personnes, recueillies *in situ* au niveau du CAJM (éducateurs et personnels spécialisé), mais aussi avec les données de l'anamnèse et celles établies éventuellement dans les lieux de pris en charge précédents. Les données recueillies au niveau du CAJM regroupent des éléments de la vie quotidienne avec les jeunes (transport, autonomie, vie affective, repas), mais aussi des observations lors d'activités différenciées (groupe de parole, groupe théâtre, sorties, groupes à médiation). Les éléments ainsi recueillis vont bien au-delà de ceux habituellement pris en compte. Ils permettent le repérage de capacités de communication, de sociabilité ou de compétences pratiques inattendues au premier abord.

Parmi les éléments somatiques les plus significatifs, outre les nombreux surpoids, les manifestations épileptiques et les troubles du sommeil sont particulièrement fréquents et invalidants. Leurs types, leurs évolutions et traitements, seront détaillés chaque fois que possible. Des examens complémentaires ou avis spécialisés seront effectués si besoin à cette occasion (biologie, bilan métabolique, cardio vasculaire, EEG, IRM cérébral etc.).

Méthodologie :

Après recueil de l'ensemble de ces données, dans un premier temps une analyse des résultats vise à distinguer les jeunes dans cette cohorte, en fonction de la présence ou de l'absence de signes « positifs » de l'autisme par rapport aux manifestations déficitaires. La question sera de savoir si des groupes significativement distincts peuvent être identifiés selon ces critères.

Dans un deuxième temps, ces résultats seront confrontés à ceux de la consultation génétique pour tâcher de repérer si des anomalies sont, ou non, repérées plus spécifiquement dans un groupe ou dans un autre, savoir lesquelles, analyser enfin les résultats.

Toutes les données ont été recueillies par moi-même, directement auprès des familles et des jeunes, parfois aussi par l'interview des personnels soignants et encadrants. Enfin, l'entretien de bilan et d'examen génétique par la même équipe de généticiens⁸ a été une source précieuse de

⁷ Parties codantes de l'ADN, impliquées dans de possibles mutations

⁸ Le Dr. Anne-Sophie Alaix-Denoiseux, Dr. Anthony Drecourt.

renseignements cliniques et anamnestiques. 23/ 50 de nos jeunes résidents ont été vu(e)s dans ce cadre (46 %), 17 ont eu un bilan génétique dans un autre cadre.

II- Présentation

Lorsque l'on envisage une étude génétique sur un panel de patients porteurs d'un diagnostic d'autisme, il est fréquent d'entendre les soignants nous dire des choses surprenantes comme : « Lui ce n'est pas la peine, c'est un autisme typique » ou bien : « dans les autismes typiques on ne trouve jamais rien » (sous-entendu : du point de vue génétique). Ces propos, qui témoignent de l'intuition clinique de soignants souvent expérimentés, vont à l'encontre des principes défendus par les classifications des troubles mentaux (D.S.M. V ou C.I.M. 11), qui rassemblent tous les patients atteints de troubles sévères de la communication et du comportement au sein d'une seule et même catégorie clinique d'autisme. L'intuition de ces soignants rejoint les revendications de certains groupes de patients et de familles qui contestent un diagnostic qui les assimile à des pathologies de natures très variées et dont ils se sentent profondément différents.

Dans quelle mesure ces remarques peuvent-elles être prises en compte ? Ou bien : peut-on se satisfaire de classifications qui rassemblent en une même catégorie des manifestations pathologiques aussi divergentes ? A-t-on raison d'associer des pathologies dont le fonctionnement mental est conditionné par une pensée autiste (qui dévitalise et aplatit le vivant) à des pathologies qui s'organisent selon les règles d'une pensée déficitaire (viscosité, collage) même assortie de quelques symptômes évoquant la lignée autistique (stéréotypies ou retrait par exemple) ?

Population.

La population concernée est l'ensemble des usagers de notre CAJM Atypique. Ces jeunes sont porteurs de pathologies lourdes. Nous travaillons par exemple avec une famille dont les trois enfants, âgés d'environ 40 ans, sont atteints d'une même maladie autistique massive et désintégrative. Tous trois vivent à domicile, sans solution de soins et à la charge de parents vieillissants. Tous les cas ne sont pas aussi dramatiques mais les pathologies de nos jeunes sont toutes caractérisées par leur massivité et avec un retentissement majeur sur leurs fonctions cognitives qui, dans tous les cas, sont impactées.

*

Sur la période de mars 2019 à mars 2022 nous avons pu prendre en compte 54 jeunes. 4 d'entre eux ont été exclus de l'étude pour manque d'information ; il s'agit en général de personnes accueillies pour des séjours de rupture à partir d'un autre établissement ou du fait d'une situation familiale de crise aiguë.

L'étude porte donc sur 50 jeunes accueillis, tous ont reçu un diagnostic de *Trouble : Autisme* (selon le D.S.M. V). Le diagnostic a été posé à l'hôpital et/ou accompagné de tests spécifiques (Vineland, CARS) pour 33 d'entre eux, soit 66 %. Le diagnostic a été uniquement clinique, pluridisciplinaire ou par un seul praticien, pour 17 d'entre eux, soit 34 % des jeunes.

Les personnes accueillies sont âgées de 16 à 42 ans ; avec un *sex-ratio* de 33 hommes pour 17 femmes soit 66 % d'hommes et 34 % de femmes. Il y a donc plus de femmes dans notre cohorte que dans la population générale des personnes dites « avec autisme » dans laquelle le pourcentage de femmes est habituellement de 20 à 25 % (Fombonne, 2019). Cet écart ne traduirait-il pas un biais de recrutement dans notre étude qui pourrait être lié à la sévérité des tableaux cliniques et au repli prolongé de ces jeunes sur le noyau familial ?

Sur les 50 jeunes de notre cohorte, 40 ont pu bénéficier d'un bilan génétique (soit 80 %) contre 10 sans bilan génétique (20 %), dont 4 refus de la famille (8%).

Tableau 1 : récapitulatif stat.	Nombre	%
Dossiers exploitables	50	100
Diagnostic hospitalier ou tests	33	66
Diagnostic pluridisciplinaire	16	32
Diagnostic clinique seul	1	2
Bilan génétique	40	80
Pas de bilan génétique	10	20
Dont Refus ou non venus	4	8

Diagnostic (Annexe 1) :

- 1- Selon critères D.S.M. V, tous nos jeunes cotent l'ensemble des items de rang A du D.S.M. V.
- 2- De même ils cotent au moins 2 items de rang B.
- 3- Tous ont une importante déficience intellectuelle associée. Lorsqu'elle n'est pas imbriquée à la symptomatologie autistique, celle-ci est notée : autre TND
- 4- Association (somatique, génétique, épilepsie)

Sur les 50 jeunes inclus dans l'étude, tous ont reçu un diagnostic d'autisme selon les critères du D.S.M. V. Pour deux d'entre eux (n° 32 et 40), la présence d'une anomalie chromosomique repérée dès la naissance amène à poser la question de la prééminence relative des troubles autistiques ou du déficit. Cependant les tests spécifiques effectués dans les deux cas concluent à la coexistence des deux lignées de troubles.

Moyens du diagnostic (Annexe 2) :

Ils s'avèrent variés. Une certaine homogénéisation se dessine pour les plus jeunes. Nous distinguerons

- - Clinique ambulatoire lorsque le diagnostic a été posé par un clinicien en ville ou en C.M.P. (Centres de soins ambulatoires)
- - Centre dédié, en général un centre hospitalier référent pour l'autisme. Dans ces cas des explorations et des tests spécifiques ont en règle été réalisés dont nous n'avons pas toujours le détail.
- - Pluri disciplinaire : diagnostic effectué par une institution d'accueil par la confrontation des différents professionnels chacun dans sa spécialité et collectivement

Le tableau 2 rassemble les éléments du diagnostic et de leur mise en œuvre. Dans ce tableau, les tests spécifiques sont indiqués, s'ils sont connus : est noté : « Cl » un bilan uniquement clinique ; « Cl pluri » pour des arguments cliniques mais pluridisciplinaire ; « H » pour diagnostic posé en milieu Hospitalier, « ? » lorsque un test a été utilisé mais reste inconnu ; « Epil », lorsque le diagnostic d'autisme a été posé à l'occasion du bilan d'une épilepsie, il est alors clinique.

On note que 17 jeunes ont reçu un Diagnostic clinique pluridisciplinaire dont 2 ont eu un bilan sensori-moteur et un test de WISC contre 33 qui ont reçu un diagnostic d'autisme au décours d'un bilan hospitalier. Dans 15 cas le diagnostic est appuyé par un (des) test spécifique connu, dans 18 cas les arguments sont inconnus. Pour 12 parmi ces 33 jeunes, c'est à l'occasion du bilan d'une épilepsie que le diagnostic d'autisme est porté, appuyé pour 3 cas par un test spécifique.

Dans notre cohorte, le diagnostic d'autisme a donc été porté dans un cadre hospitalier avec des examens spécifiques pour 32 de nos jeunes (64% des cas), tandis que le diagnostic a été pluridisciplinaire par une institution d'accueil pour 17 d'entre eux (34%), et enfin 1 (2%) fois par le

seul médecin consultant en ambulatoire. Dans ces deux derniers cas, il n'y a eu des tests ou examens spécifiques que dans 2 cas sur 18. Au total 16 de nos 50 jeunes (32%) inclus dans cette n'ont reçu qu'un diagnostic clinique, pluridisciplinaire ou non.

Selon les critères D.S.M. V tous nos jeunes reçoivent donc un diagnostic de TSA. Tous satisfont aux critères de rang A et à au moins deux critères de rang B. Parmi ceux-ci, les critères de « Sameness » ou d'intérêt sensoriel électif sont le plus souvent retrouvés (39 et 41 cas, soit environ 80%) et moins souvent les stéréotypies ou les intérêts restreints (33 dans les deux cas, soit environ 66%).

Le diagnostic de déficience comme composante majeure est rapporté 24 fois (48%). Néanmoins la composante déficitaire est présente à chaque fois compte tenu de la lourdeur des tableaux cliniques considérés. Une épilepsie actuelle, partiellement contrôlée et traitée, est notée 14 fois (28%) ; des manifestations épileptiques depuis l'enfance sont notés 21 fois (42%).

Des maladies génétiques ont été antérieurement identifiées pour 9 jeunes (18%), toutes corrélées à une déficience comme composante majeure du tableau. La présence d'une maladie génétique connue et/ou d'une maladie épileptique active est notée pour 22 jeunes (44%).

On peut noter que la catégorie des intérêts restreints peut se séparer en deux groupes : ceux qui s'accrochent à un comportement (ou une expérience) et le répètent (18 cas : vidéo de bébé, activité de rangement, bruit ou musique, « prière ») et, d'autre part, des « créations personnelles » moins fréquentes (15 cas), par exemple : intérêt pour les découpages en confettis, réalisation de mandalas, recherche de mots du dictionnaire, écriture cachée, etc.

Compte tenu du terrain d'observation, le recueil des données a pu être élargi au-delà des critères habituels en particulier ceux du D.S.M. V. Ainsi avons-nous voulu distinguer les manifestations particulières à la pensée autistes, non réductibles au simple déficit. Nous avons pris en compte les facteurs d'environnement rapportés par les parents comme ayant joué un rôle dans l'évolution de leur enfant. Nous avons tenu compte de certaines aspects du fonctionnement familial lorsque celui-ci présentait des particularités manifestes et sans présumer d'une quelconque relation causale. Nous avons pris en compte l'exposition des enfants à un bilinguisme, possible facteur de complication pour l'accès au langage.

De cette façon, nous avons cherché à identifier des sous-groupes se distinguant par leur homogénéité autour d'une manifestation particulière, ou bien par un caractère distinctif.

III- Analyse des résultats

Poids des facteurs somatiques : génétique, accident périnatal, Maladie somatique (hors épilepsie) **(Annexe : 3) :**

1- Facteur génétique :

- Une maladie génétique a pu être identifiée formellement chez 9/50 (**18 %**) de nos jeunes
- Chez 1 jeune (**2,5%**) les anomalies responsables d'une maladie d'origine génétique probable, n'ont pas pu être retrouvées : il s'agit d'une hypothyroïdie congénitale
- Dans un certain nombre de cas (14/ 50, soit **28 %**), malgré l'absence d'un diagnostic de certitude, l'association de forts arguments, familiaux ou cliniques, en faveur d'une anomalie génétique peuvent être retenus : même profil clinique ou évolutif chez plusieurs enfants d'une même fratrie, facteur familial connu (consanguinité), association de symptômes (hyper laxité, dysmorphie).

Dans cette étude, nous désignerons le cas de ces jeunes sous l'appellation :
« anomalie génétique vraisemblable »

- En sera exclue la mention d'une pathologie psychiatrique autre dans la famille si elle est unique (souvent mal documentée). En revanche ce facteur sera considéré comme intéressant s'il se trouve associé à d'autres éléments de suspicion : clinique, évolutif, ou anamnestique
- Ont pu être identifiés dans 3 cas (**6%**) des « variants » génomiques ou bien de discrètes anomalies du génome dont la significativité vis-à-vis de la maladie reste incertaine. Des recherches d'exomes ont pu être menées dans quelques cas. Nous y reviendrons dans la discussion.
- Au total ce sont 25/50 (**50 %**) de nos jeunes chez lesquels une anomalie génétique est repérée ou bien vraisemblable ou possible ; des résultats proches de ceux d'autres auteurs (Demily, 2016 : 35-40%).
- Dans 9/25 cas (**36%**), une transmission héréditaire est prouvée ou très probable, tandis que dans 16/25 cas (**64%**), une mutation de novo est trouvée ou très vraisemblable (dont 3 variants à significativité inconnue). Ce résultat quoique sensiblement différent de ceux des études multicentriques récentes [(...) (80% de mutations de novo, pour 20% d'anomalies transmises par les parents)], reste compatible compte tenu de la faiblesse de notre cohorte

Cas particulier de la jumeauté :

Dans notre série, 5 jeunes (10%) ont un jumeau (ou jumelle) dont 2 sont sœurs. Parmi eux, 3 sont homozygotes (60%) dont l'un seulement à un jumeau porteur d'un TSA. Pour les deux jeunes qui ont un jumeau hétérozygote, ce jumeau n'a pas de TSA. La série est trop peu nombreuse pour en tirer des arguments, mais tout ceci va contre un mode de transmission génétique simple dans le cadre des TSA (Sandin, 2014). On peut noter par ailleurs que l'incidence est ici beaucoup plus élevée que dans la population générale (entre 1,5 et 1,75%, dont 33% d'homozygotes)

N°	Homozygote (O/N)	TSA chez jumeau
1	Oui (sœur de 2)	Oui
2	Oui (sœur de 1)	Oui
14	Non	Non
25	Non	Non
27	Oui	Non

Le cas des sœurs N° 01 et N° 02, deux jumelles homozygotes est remarquable : les deux jeunes filles sont arrivées avec des tableaux cliniques assez voisins de retrait important et de déficit cognitif et relationnel. De légères différences étaient cependant perceptibles : N° 01 avait accès à un langage de relations rudimentaire et des manifestations non réductibles à un déficit (exigence d'ordre et de symétrie, séries et nomination d'objets, exploration de la tridimensionnalité), contrairement à sa sœur (N° 02), qui a eu une souffrance néonatale importante avec une hypertension intra crânienne et dérivation du LCR, avec un tableau déficitaire plus homogène. Au terme de quatre ans d'une prise en charge identique, les deux sœurs ont évolué de manière très différente. N°02 est restée dans le même type de relation à l'autre, compliant et recherchant l'acquiescement de l'adulte, et avec des capacités cognitives inchangées. Sa sœur, en revanche

(N°01) a évolué dans le sens d'une ouverture à une communication avec autrui et un langage de relation qui s'est aussi beaucoup développé.

2- Accident ou pathologie périnatale :

- Anomalie sévère cause vraisemblable de séquelles neuro psychiques (Hémorragie cérébrale, Syndrome de souffrance Fœtale aigüe) : 5/ 50 = 10 %
- Anomalie périnatale ayant pu avoir une incidence (ex. : Prématurité sévère, maladie des membranes hyalines, anoxie sur circulatoire du cordon, diabète gestationnel, HTA gravidique non corrigée) : 8/ 50 = 16%
- Exposition au virus de la rubéole ou bien encéphalopathie néonatale de toute origine : 3/ 50 = 6 %

3- Maladie somatique associée (hors conséquence d'une anomalie génétique avérée) :

28/ 50 = 56%, (dont Epilepsie : 15/ 50 = 30%)

- Problème particulier de l'obésité : 68%, de nos jeunes sont en surpoids, dont 27% d'obésités modérées et 12% d'obésités sévères ou morbides.
- 4 de ces obésités sévères sont corrélées au profil « sans manifestations non déficitaires », contre une seule au profil : « présence de symptômes non déficitaires ».

Cette opposition (au sein d'une série trop peu nombreuse pour en tirer des conclusions) désignerait-elle néanmoins l'obésité sévère (morbide ?) comme un facteur associé plus fréquemment au premier cas ?

4- Association de facteurs

- Les anomalies génétiques connues ou vraisemblables s'accompagnent de malformations souvent graves et de difficultés néo natales majeures qui alourdissent considérablement le pronostic : 9/ 50 = 18 %
- Autres associations n'impliquant pas de facteur génétique patent : 14/ 50 = 28%
Dont 12 ont eu des difficultés néo natales liées à des évènements traumatiques ou défavorables (12/50 =24%)
- Aucune anomalie de naissance repérée et absence de facteur génétique : 12/50= 24%

On voit donc que dans notre série, les associations de facteurs potentiellement pathogènes sont les plus fréquentes, qu'une anomalie génétique soit probable ou pas (Medjkane et Apter, 2014 ; Tordjman, 2011).

5- Présence d'un facteur étiologique organique repérable, tableau récapitulatif :

Tableau 2 :	Facteurs Somatiques ou péri natal	Nombre	% (x / 50)
Génétique :	maladie génétique ou anomalie	9	18 %
	Bilan <0, mais arguments cliniques ou familiaux associés	14	28 %
	variant gène, incidence inconnue	3	6 %
Total génétique :	(plusieurs item peuvent s'additionner)	26	52 %
Accident/pathologie périnatale :	Anomalie sévère cause repérable	5	10 %

	Anomalie possible incidence	8	16 %
	Expos. Rubéole/encéphalopathie	3	6 %
Maladie :		13	26 %
	Dont : Obésité	8	16 %
Epilepsie		15	30 %
Association de facteurs Somatiques :	à 1 maladie génétique	8	16 %
	non génétique	14	28 %
Aucun facteur génétique/ somatique		12	24 %

Discussion :

Parmi les facteurs génétiques vraisemblables notre série montre

- 9/25 = 36 % de causes héréditaires probables
- 16/25 = 64% de mutations vraisemblables.

La différence notable par rapport aux cohortes multicentriques (Munnich, 2019) tient sans doute à la lourdeur particulière des pathologies des jeunes de notre série.

Certaines situations cliniques peuvent induire une ambiguïté. Ainsi de Mlle S. (n°44). Car, d'une part, chez elle de forts éléments sont en faveur d'une étiologie génétique : consanguinité parentale (cousins germains) et présence de troubles autistiques chez deux cousins de même rang : l'un associé à une maladie épileptique et une déficience sévères, l'autre atteint d'une forme légère d'autisme, qui lui a permis de suivre une scolarité quasi normale.

Mais, d'autre part, le profil clinique de Mlle S. est différent de celui de ses cousins (déficience simple associée à un TSA). De plus, une causalité intercurrente est vraisemblable chez elle, ses troubles ayant débuté vers l'âge de 3 ans et demi, au décours d'une encéphalite virale associée à un coma. Une rupture dans son développement s'en est suivie.

Le cas de Mlle S. montre bien notre difficulté de compréhension de certaines situations cliniques. La présence d'arguments forts en faveur d'une pathologie génétique est contredite, ici, par la prise en compte d'un évènement dans la vie de l'enfant ou de la famille (en l'occurrence ici une maladie somatique), capable d'impacter de façon majeure le développement psychique et cognitif de l'enfant. On voit donc qu'un évènement extérieur qu'il soit de nature somatique, environnemental ou psychologique, est capable d'impacter de façon significative le développement psychique ou cognitif d'un enfant. Peut-être faudrait-il pouvoir prendre en compte ici la temporalité de l'évènement par rapport au développement neurologique et psychique de l'enfant.

Place de l'épilepsie comme facteur évolutif et de gravité. (Annexe 4) :

Des crises d'épilepsie ont été répertoriées chez 21 (42 %) de nos jeunes

Chez 7 d'entre eux ces crises ont été ponctuelles et/ou liées à un évènement intercurrent (hyperpyrétique). Dans ces cas, un facteur génétique est repéré 1 seule fois tandis qu'un facteur de souffrance néonatale est noté 3 fois.

En revanche, une maladie épileptique, évolutive et toujours actuelle, est notée chez 14 (28 %) de nos jeunes. Dans ces cas, la notion d'un facteur génétique, vraisemblable ou avéré, est retrouvé 9 fois, tandis qu'une souffrance néonatale apparaît 8 fois.

On voit donc se distinguer deux groupes qui s'opposent presque en miroir :

- Une maladie épileptique actuelle apparaît fréquemment corrélée à une anomalie génétique, sous-jacente ou associée, ou bien à une souffrance fœtale, quelle qu'en ait été la nature.
- À l'inverse, une crise d'épilepsie ponctuelle repérée dans l'histoire du jeune est, ici, fortement corrélée à l'absence d'anomalie génétique aujourd'hui décelable, ou bien à l'absence d'une notion de souffrance fœtale.

Discussion :

Des manifestations épileptiques ont été observées chez 21/ 50 (42 %) chiffre important mais qui doit être nuancé 7 jeunes n'ayant fait que des crises ponctuelles sans récurrences ou bien interrompues par un traitement étiologique (dérivations d'une hydrocéphalie).

Les deux tiers de ces jeunes, environ (14/ 50 = 28 %), ont une maladie épileptique actuelle avérée, et nécessitant un traitement anti épileptique. Plusieurs de ces jeunes ont des formes non stabilisées sous traitement.

Par ailleurs sur 6/ 50 (12 %) d'entre eux qui ont fait des crises précoces, 4 sont associées à des accidents périnataux sévères (Souffrance fœtale aigüe), et 1 à une anomalie chromosomique. Dans 9 cas, une maladie génétique ou périnatale a été retrouvée.

Dans un cas d'épilepsie précoce (syndrome de West) la notion d'une épilepsie familiale est retrouvée (maladie épileptique de type Grand mal chez la mère, crises Grand mal ponctuelles chez une tante maternelle). En revanche le tableau clinique du jeune homme évoque une maladie génétique classiquement sans épilepsie. Il semble qu'il y ait dans ce cas deux anomalies génomiques distinctes, l'une transmise, l'autre de novo ?

Les crises ont des manifestations symptomatologies variées. Pour plus des 2/3 (13/21), des crises tonico-cloniques grand mal ont été observées, mais pour 2 jeunes ce sont des absences petit mal apparues à l'adolescence, 4 sont des formes atypiques (2 dans le sommeil et l'une sous forme de mâchonnements), lesquelles ont été du coup diagnostiqués tardivement.

Il pourrait être utile de confirmer l'impression clinique que la présence depuis longtemps de crises toujours actuelles, parfois non contrôlées malgré les traitements, sont associées à des tableaux de déficit plus nettement invalidants (ou bien à des formes désorganisées), par opposition à la présence de crises ponctuelles, plus souvent associées à des formes d'autisme où sont présentes des symptômes non déficitaires (n° 19, 20 ; seul n° 30 présente les 2 caractères).

A l'inverse, les épilepsies ayant débutées dans la petite enfance, souvent liées à des pathologies carencielles ou traumatiques graves, sont plus souvent associées à des tableaux déficitaires sévères.

Profils évolutifs : Evènements/ Ruptures (Annexe 5) :

Deux profils évolutifs s'observent que l'on retrouve aussi dans les études multicentriques : évolution linéaire pouvant être retracée dès les débuts de la vie, ou bien évolution en deux temps. Dans ce deuxième cas, les parents rapportent une cassure évolutive après un premier développement qui a paru normal.

Les études génétiques (Munnich, 2019) repèrent autant de mutations dans les profils d'histoire en deux temps que dans les histoires linéaires, ce qui rendrait ce facteur non significatif. Toutefois, de l'avis des généticiens, ces mutations sont trop rares pour établir des séries statistiques fiables. Il n'y a donc pas assez de cas pour conclure dans un sens ou dans l'autre, ni aucun argument solide qui autoriserait à considérer comme à priori comme non significatifs, les arguments avancés par les parents. Il nous a du coup semblé intéressant d'étudier, en fonction du profil évolutif du jeune, la présence ou non d'une théorie causale chez les parents des troubles de leur enfant, à partir d'un évènement qui leur a semblé significatif.

Parmi les évènements allégués on trouve : une maladie intercurrente (exemple : 2 cas d'encéphalite virale ; 7 cas rapportés à une épilepsie), un évènement de nature à entraver les capacités maternelles (Dépression du post-partum, catastrophe sociale, rupture dans l'environnement sont rapportés 4 fois). Enfin, dans trois cas, c'est un séjour dans le pays d'origine qui est facteur allégué. Faut-il y voir une référence aux systèmes de croyances du pays d'origine ?

1- Évolution en deux temps et évènement rapporté

Dans notre série une évolution en deux temps de la pathologie de leurs enfants est décrite par les parents pour 18 jeunes sur 50 (36 %). Ceux-ci se répartissent en deux groupes principaux :

- - Pour 9 cas ($9/50 = 18 \%$), une maladie somatique désorganisant semble en cause : rubéole, syndrome de West, encéphalopathie, souffrance fœtale aigüe associée à une carence précoce.
- - Pour 8 cas ($8/50 = 16 \%$), c'est un évènement familial significatif qui est allégué. Il est rapporté par la famille comme ayant eu un impact majeur sur le déclenchement des troubles.

Dans 2 cas ($2/50 = 4 \%$) selon les parents, l'évolution s'est faite en deux temps sans cause repérable.

Enfin, dans pour 3 cas sont invoquées à la fois des causes psychogènes ou d'environnement, ainsi que des facteurs somatique potentiels ?

Une crise d'épilepsie est mentionnée dans 7 cas comme inaugurale de ces évolutions en deux temps, peut-être aussi à cause du caractère marquant pour les parents de l'évènement critique, par ailleurs facilement identifiable dans le temps.

En revanche, l'évolution a semblé linéaire pour 32/50 jeunes (64%)

2- Évolution linéaire et évènement rapporté

A l'inverse, dans 8 cas (soit : $8/50 = 16\%$) des évènements marquants de la petite enfance sont rapportés par les parents sans qu'il soit noté de modification du profil évolutif:

Au total, on peut donc distinguer trois profils principaux (plusieurs facteurs déclencheurs pouvant être évoquées en même temps) :

- Evolution linéaire mais facteur d'environnement (Total) : 8/50 (16 %)
- Evolution linéaire et facteur néonatal : 7/50
- Evolution linéaire malgré facteur intercurrent : 1/50
- Evolution en 2 temps (Total) : 17/ 50 (34 %)
- Evolution en 2 temps avec facteur néonatal : 3/50
- Evolution en 2 temps avec facteur intercurrent : 8/50
- Evolution en 2 temps avec évènement allégué : 8/50
- Evolution en 2 temps sans évènement allégué : 1/50
- Aucune causalité évoquée en rapport avec l'évolution : 25/ 50 (50%)

Notons enfin :

- Une *évolution en deux temps* lorsqu'elle est rapportée par les parents s'accompagne d'un récit causal dans 16 cas sur 18, et qui, dans 9 cas sur 18, est une causalité psychogène ou sociale.
- Lorsque *l'évolution est linéaire*, une causalité psychogène (dépression du post partum) n'est retenue qu'une seule fois. Un problème d'environnement est invoqué 6 fois et 1 seule fois une cause somatique précise.
- Dans les cas d'évolution linéaire (32/50), c'est majoritairement une causalité somatique ou néo natale qui est suspectée par les parents.

3- Comparaison :

Evénement allégué quel que soit profil évolutif: 33/ 50 (66 %)

- Facteur somatique allégué et évolution en 2 temps : 7/ 50 (14%)
- Accident pré ou néo natal (évolution linéaire) : 6/ 50 (12%) dont 1 : suspicion d'infection rubéolique anténatale. Plusieurs enfants cumulent plusieurs facteurs étiologiques somatiques.
- Evènement social ou psychogène allégué par la famille de rupture évolutive : 17/ 50 (34 %)

Dans deux cas on relève une incohérence entre les évènements rapportés par les parents et le repérage de troubles précoces manifestes soit psychomoteurs soit de la relation : n° 51 des troubles sont repérables dès la période néonatale dans un contexte de dépression post partum, mais les parents font surtout état d'une accentuation des troubles à l'âge de 10 ans dans un contexte de maltraitance scolaire. N° 48: Des troubles du tonus et de l'alimentation sont repérables très précocement, mais les parents font état d'un déménagement plus tardif comme cause d'une rupture évolutive vers l'âge de 2 ans.

Enfin si les parents de N°43 font état d'un désinvestissement du langage à 2 ans et demi, des troubles de la communication ont été repérés avant. Il y aurait donc eu un décalage temporel entre les troubles de communication et leur retentissement sur le développement du langage.

Toutefois, on remarque que dans les évolutions en deux temps les profils sont souvent symétriquement inversés par rapport aux cas où un facteur étiologique somatique est retrouvé :

- Lorsqu'un facteur étiologique somatique ou ante/néo natal est retrouvé (13/50 = 26%), aucun évènement significatif n'est spontanément rapporté par les parents.
- A l'inverse, lorsqu'un évènement familial ayant valeur traumatique est rapporté (17/50 = 34%), il n'est retrouvé aucune cause somatique associée. Enfin pourrait être rattaché à ce groupe les deux cas de ruptures de développement sans cause identifiée par les parents, et sans cause somatique (Total : 19/50 = 38%)

4- Discussion :

En toute rigueur il faudrait pouvoir comparer l'ensemble des profils évolutifs de l'ensemble des jeunes de l'étude et la présence ou non d'un évènement rapporté par les parents. Ceux-ci n'ayant pas été recherchés de manière systématique dans ce travail, cet élément n'est pas ici, repérable. D'autre part si nos chiffres sont trop faibles pour en tirer des conclusions ils permettent de dessiner une tendance qui resterait à vérifier : l'opposition nette en deux groupes qui ne se recoupent pas (évolution en 2 temps ou évènement familial à valeur traumatique sans facture somatique associé ; ou bien : évolution linéaire où les évènements familiaux ne sont pas rapportés) est notable. Elle laisse supposer deux profils distincts, voire opposés, dans ces histoires cliniques.

Dans les évènements rapportés, ici, comme significatifs, on retrouve comme facteur déclenchant un séjour dans le pays d'origine pour 4 cas. Une rupture affective vécue comme traumatique –deuil, séparation des parents, disparition d'un des parent, avec ou non précarité sociale majeure associée, est retrouvés dans 9 cas.

2- Manifestations d'une modalité de pensée particulière. (Annexe 6)

Dans notre cohorte, on note la présence de symptômes qui ne sont pas réductibles au seul déficit chez 38 % de nos jeunes (19/50). Parmi ces symptômes, les plus fréquents sont le rapport préférentiel à la bi-dimensionnalité et les préoccupations concernant l'exploration de l'espace. Ils se traduisent par des angoisses concernant les trous, les vides, la fragilité des enveloppes, et les fonctions corporelles qui peuvent les y exposer.

Dans ce groupe, beaucoup de jeunes vont révéler aussi avec le temps l'existence d'une invention personnelle d'ordre cognitif pour contourner leurs difficultés d'ordre affectif parmi lesquelles :

- Un système de « double voix », l'une à nature de décharge ou de protection, l'autre de communication.
- L'intégration de préoccupations sensorielles particulières (idiosyncrasiques) à leur comportement
- Des capacités d'organisation sur un mode graphique des éprouvés corporels (explorations et passion pour les plans, confections de d'emplois du temps, etc.).
- L'accrochage à un support cognitif surinvesti (Investigations diverses, recours au Dictionnaire)
- Explorations dans l'espace : la 3° dimension, les frontières intérieur/extérieur d'un espace, etc.

Le détail de ces manifestations non réductibles au déficit et / ou témoignant d'une invention personnelle est rassemblé en annexe (**Annexe 7**)

Certains de nos jeunes posent des problèmes quant à ma nature précise de leurs symptômes :

- N° 30 présente un profond déficit et une épilepsie nocturne atypique toujours active malgré les traitements. Pourtant quelques éléments témoignent chez lui de la persistance d'un mode de pensée typiquement autistique (non réductible au seul déficit) : la restriction des intérêts aux seuls flairements de ses doigts se déploie au sein d'un mouvement de créations de « formes autistiques » avec ses mains qui viennent lui entourer le visage ; passion, pour les relations adhésive et exploration de la 3^e dimension par la production de bulles de savon soufflées dans l'espace.
- Sur le plan des accrochages il est parfois difficiles de distinguer ce qui relève de persévérations (plus typiques des tableaux déficitaires) d'une adhésivité autistique : N° 34 et 47 partagent ainsi une passion commune pour le visionnage de vidéo de bébés. Pour N° 21 il s'agit du visionnage en boucle de vidéos de ses chanteurs préférés. Dans ces trois cas il s'agit d'un accrochage ritualisé à une scène répétitive mais déjà complexe, plus typique d'une pensée déficitaire qu'un accrochage de surface plus typique de la pensée autiste. Une dimension de viscosité du fonctionnement psychique, lui-même, y est prévalent, plutôt que l'adhésivité à un élément sensoriel (écoulements d'eau, objet brillant, coins, trous, charnières, sensations d'enveloppements doux, etc.)
- N° 34 enfin, pose des problèmes diagnostics complexes par ses intérêts réduits, ses fixations au spectacle offert par les fenêtres. Elles s'intègrent à sa tendance globale aux persévérations à l'inertie, à la viscosité. En fait, ce jeune homme attend la répétition d'une scène typique et toujours identique (« la fille qui passe ! »). Le recours à des crachats semble relever de la mise à distance d'un autre « persécuteur » plutôt qu'une exploration de l'espace en relation au corps, comme c'est le cas pour N° 06 ou N° 29
Il montre un vécu bidimensionnel de l'espace par son intérêt pour les cartes numériques. De même, des difficultés dans l'organisation du corps se manifestent par des rassemblements sur l'axe. Son langage est en partie de communication mais aussi en partie idiosyncrasique : mots interdits, variations de tons de voix. Il s'agit ici de modulations par l'affect et pas d'un système de double voix. On voit donc chez lui se conjuguer les deux séries de symptômes et de relation au monde, autistique d'un côté et déficitaires de l'autre.

Comparatif : présence ou non de symptômes non déficitaires et facteurs étiologiques : (Annexe 8)

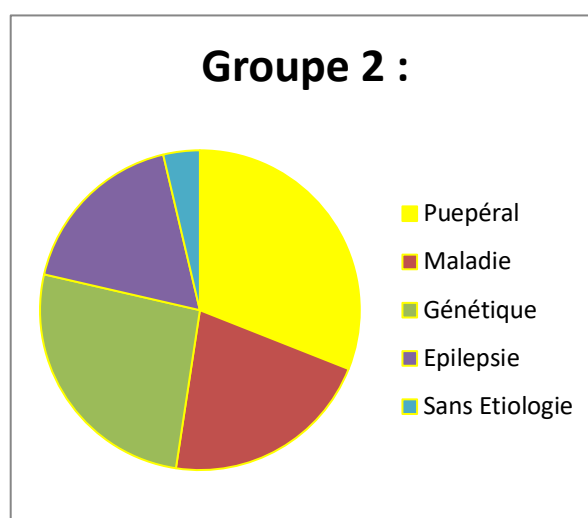
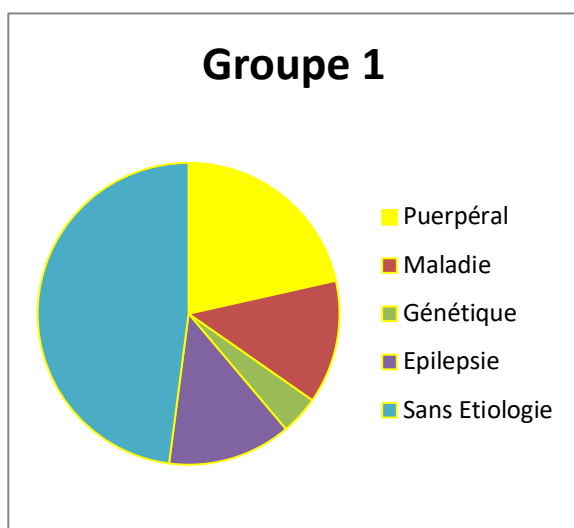
Nous comparons ici les deux groupes de jeunes ainsi distingués :

- Groupe 1 : ceux dont les troubles du spectre autistique (TSA) s'accompagnent de symptômes non réductibles au seul déficit : soit 19 jeunes (38%)
- Groupe 2 : ceux dont les TSA ne s'accompagnent pas de tels symptômes mais sont identifiables à un déficit tel qu'énoncé par le D.S.M. V. dans les définitions de ses items : soit 31 jeunes (62%)

Les deux groupes ainsi définis paraissent s'opposer presque point par point :

- Troubles somatiques puerpéraux pouvant impacter le développement neurologique de la petite enfance :
 Groupe 1 : 7 / 19 (37 %)
 Groupe 2 : 26 / 31 (84%)
- Maladie somatique non épileptique :
 Groupe 1 : 3 / 19 (16 %)
 Groupe 2 : 18 / 31 (58%)
- Maladie génétique repérée ou vraisemblable :
 Groupe 1 : 1 / 19 (5 %)
 (3 TSA repérées dans le cousinage et 1 anomalie de significativité inconnue (argument faible). 1 fois : anomalies cliniques : dysmorphie et tonus)
 Groupe 2 : 22 / 31 (71%),
 (dont 10 anomalies documentées, 12 très vraisemblables (association facteur familial et clinique) et 2 anomalies de significativité inconnue (argument faible).)
- Maladie épileptique actuellement active ou dans l'enfance :
 Groupe 1 : 3 / 19 (16 %)
 Groupe 2 : 15 / 31 (48%)

	<u>Pathologie Puerpérale</u>		<u>Maladie non épileptique</u>		<u>Maladie génétique</u>		<u>Maladie épileptique</u>		<u>Pas de cause identifiable</u>	
<u>Groupe 1</u> : avec symptômes non déficitaires	5/19	26%	3/19	16%	1/19	5%	3/19	16%	11/19	58%
<u>Groupe 2</u> : Déficit seul	26/31	84%	18/31	58%	22/31	71%	15/31	48%	3/31	10%



La catégorie indiquée : « Absence d'étiologie identifiable » n'exclut pas la détection de fines anomalies précoces dans les registres sensoriels ou relationnels ou encore d'un évènement rapporté comme causal par les parents (en particulier : dépression post puerpérale, dans un cas).

3- Analyse et commentaires

De nombreux problèmes méthodologiques entachent notre étude : il s'agit d'une étude rétrospective, l'échantillon en est insuffisant, les diagnostics insuffisamment documentés par des tests spécifiques, il n'y a pas eu de traitement statistique à proprement parler de la cohorte, etc.

D'autre part notre étude porte sur une population déjà âgée, marquée par des formes lourdes de la pathologie, avec un poids considérable de déficience ; tout ceci a pour effet de renforcer l'abrasement des particularités cliniques fines telles que l'on peut les observer chez l'enfant jeune et dans les formes légères de la pathologie.

Néanmoins, et à notre surprise, il s'est avéré que chez un certains nombres de ces jeunes, des manifestations non explicables par le seul déficit sont restées bien repérables. Leur présence témoigne d'une pensée qui s'organise selon des modalités particulières différentes de celles du déficit (traitement de l'espace et du corps dans l'espace, utilisation du langage, accès à l'écrit, recours à de modalités sensorielles ou des capacités mentales inattendues, etc.). Ces jeunes nous révèlent des inventions mentales (bien que souvent idiosyncrasiques) qui leur permettent de garder vivante une part créative, autonome et originale de leur vie psychique.

La prise en compte dans le diagnostic de ces manifestations qu'on peut dire « positives » de la pensée autiste (par opposition au déficit) permet de distinguer deux groupes de patients dont on s'aperçoit qu'ils s'opposent presque point par point, en particulier dans ce qu'on pourrait appeler le « poids du somatique » :

- TSA avec manifestations non réductibles au déficit (Présence de symptômes non déficitaires) : Epilepsie : quelques crises isolées ou rien ; peu ou pas de maladie somatique associée ; surpoids fréquent mais avec une incidence moindre d'une obésité morbide ; peu ou pas de marqueur d'une anomalie génétique significative ou argument faible (fratrie ayant des troubles différents)
- TSA essentiellement déficitaire et absence de symptômes différentiels (Autisme syndromique) : Dans ce cas, le poids de l'épilepsie est très important (soit dans la petite enfance, soit avec une épilepsie toujours active malgré les traitements) ; les anomalies génétiques y sont beaucoup plus souvent documentées ou très probables (association d'arguments cliniques, familiaux ou d'évolution). Les maladies somatiques associées sont plus fréquentes. Enfin, une souffrance néo natale ou une anomalie somatique sévère de la première enfance, un déficit sensoriel invalidant ou l'association de différents facteurs somatiques (ex n°17 : anomalie de la grossesse, cécité bilatérale, épilepsie non contrôlée) sont souvent présents dans ces cas.

Quelques remarques :

- 1- Dans notre cohorte, la proportion de jeunes qui ont recours aux mécanismes spécifiques de la pensée autistes (**Annexe 7**) sont moins nombreux (19/50= 38%) que ceux pour qui les symptômes autistiques accompagnent un tableau essentiellement déficitaire (Autisme syndromique), eux, nettement majoritaires (31/50= 62%).

Ces jeunes du premier groupe se répartissent eux-mêmes selon deux profils comportementaux : certains sont calmes et silencieux (avec cependant des crises de colère ou clastiques dans les moments d'angoisse) et d'autres, au contraire, génèrent un bruit et un mouvement permanent. Il s'agit pour eux de couvrir et d'annuler le bruit et l'agitation du monde qui les environne (Joubert, 2003).

Tous sont particulièrement craintifs et l'évitement du regard n'est pas un symptôme discriminant entre ces deux groupes, ni même constant. Il est souvent réduit à des coups d'œil donnés furtivement et latéralement en direction d'un objet ou d'une personne qui éveille l'intérêt ou la crainte.

- 2- Dans le deuxième groupe (Autisme syndromique), l'hétérogénéité des profils est remarquable.

La prééminence des aspects déficitaires amène un mode relationnel appauvri, ramené à une juxtaposition de « patterns » répétitifs (à distinguer des phénomènes d'adhésivité). Mais certains cas posent problème : nous avons déjà discuté du cas N° 30 (flaireur, épileptique, déficience congénitale).

Dans certains cas des troubles somatiques sévères (en particulier une épilepsie incontrôlée) peuvent accompagner une maladie neuro dégénérative désintégrative qui semble être, ici, le processus évolutif majeur. Ailleurs, la maladie épileptique ne vient qu'aggraver l'évolution déficitaire de la pathologie autistique.

- 3- Les profils évolutifs ne semblent pas distinguer de manière évidente ces deux groupes. Les ruptures de développements rapportées par les parents se retrouvent avec une fréquence semblable dans les deux cas. Toutefois il est à noter que lorsqu'une rupture du développement est signalée par les parents, l'âge auquel elle survient diffère : en moyenne entre 14 et 18 mois pour le premier groupe, alors que dans le deuxième groupe, les événements allégués se situent vers l'âge 3 ans.
- 4- Enfin, l'importance des troubles du sommeil est quasiment une constante mais ils sont d'intensité variable. Ils ne paraissent pas pouvoir être un facteur discriminant. Peut-être serait-il de distinguer plus finement dans les troubles du sommeil ceux qui relèvent de mécanismes neurophysiologiques centraux et témoignant de dérèglement centraux, de ceux qui sont liés au renoncement à la perception qu'impose le sommeil et à l'angoisse dont elle s'accompagne ?

La consultation génétique aura-t-elle permis de conforter la distinction entre ces deux groupes ?

On peut en effet se demander comme le fait Tordjman (2011) « pourquoi des maladies génétiques aussi différentes peuvent aboutir à un tableau clinique commun d'autisme » ? Certains auteurs (Ducloy, 2015 ; Adrien, 2016) en viennent à considérer l'autisme comme une maladie génétique hétérogène, là où, pour d'autres, les pathologies autistiques sont la résultante, la « voie finale commune », de dysfonctionnements différents pour chaque patient et dont l'équation étiopathogénique est très spécifique (D. Cohen, U.S.A., commentaire non publié). L'appui de notre travail sur la consultation de génétique nous aura permis de préciser ce point très important.

- la découverte d'une anomalie génétique ne rend pas toujours compte de la gravité et de l'évolutivité des troubles : dans la trisomie 21, une anomalie génétique identique peut donner, dès l'enfance et plus encore à partir de l'adolescence, des devenir cognitifs et sociaux extrêmement différents. Ils se répartissent selon un vaste gradient entre des troubles déficitaires majeurs, d'un côté et, de l'autre, des jeunes qui parviennent à utiliser un langage de communication, à acquérir une certaine autonomie et des capacités de réalisation concrètes. La découverte d'une anomalie génétique ne dit donc pas tout des potentialités évolutives de l'enfant (Burger, 2021).
- La signification d'un variant génomique peut rester incertaine. Elle repose sur la recherche d'exomes comparés tantôt à un panel de gènes connus pour agir sur le développement neurologique de l'enfant, tantôt à leur présence ou non chez d'autres membres sains de la famille.
- L'interprétation de résultats peut s'avérer complexe, nous avons vu avec Mlle S. (page 10) où des facteurs familiaux et cliniques en faveur d'une étiologie génétique se trouvent contredits par l'impact d'une maladie intercurrente avant entraîné un arrêt du développement neuro cognitif.
- Dans tous les cas, l'impact d'une anomalie sur le développement de l'enfant ne peut pas s'interpréter isolément mais seulement en conjonction avec d'autres facteurs (Lapuyade, 2018) : autre anomalies génétiques, modifications épigénétiques, maladie associée, action d'un facteur d'environnement matériel ou bien psychique à un moment défavorable (Ansermet, Giacobini, 2012). Pour Sandin (2014 ; 2017), (auteur d'une large étude statistique des troubles autistiques dans la population suédoise), l'immense majorité des maladies résultent d'interactions réciproques et subtiles entre de très nombreux facteurs génétiques et environnementaux.
- Le cas n°37 pose le problème d'une évolution en deux temps et d'une absence d'une anomalie génétique aujourd'hui repérable. Or on remarque que les généticiens, s'ils notent l'arrêt du développement rapporté par la mère, ne le relie pas à la grave catastrophe sociale et affective qu'a connue cette femme au moment où l'infléchissement s'est produit. Cette non prise en compte est cohérente avec l'objet de leur recherche, néanmoins elle tend à accréditer l'idée d'une précession des facteurs étiologiques somatiques sur les facteurs d'environnement ou relationnels.

Imputabilité des troubles à une anomalie génétique, on note plusieurs cas de figure :

- Une anomalie génétique significative est retrouvée à laquelle les symptômes de la personne peuvent être directement imputés : anomalie chromosomique ; ou bien, découverte d'un variant génomique connu pour être impliqué dans certaines maladies du développement cérébral.
- Des anomalies peu significatives ou incertaines sont repérées : variants génomiques de la normale de significativité incertaine. L'extension du bilan à la famille peut permet dans certains cas d'écarter cette piste par élimination, sinon elle reste potentiellement ouverte.
- La dispersion des profils génétiques répond à l'hétérogénéité clinique des TSA, avec des mutations rares ou bien des variations peu spécifiques mais fréquentes (Chaste P. 2015, néanmoins ces auteurs font l'hypothèse d'un nombre limité de processus cellulaires entravés, mais sans s'interroger sur la validité des critères diagnostics).

- Enfin, absence d'une cause génétique identifiable pose le problème de la significativité d'une négativité du bilan.

Signification d'une négativité du bilan génétique ? Elle laisse ouverte plusieurs possibilités :

- 1- La cause existe mais échappe à nos moyens de détection actuels. Exemple ici : les trois frères et sœurs N° 10, 11 et 12, qui ont des profils cliniques (avec une dimension déficitaire majeure) et évolutifs très semblables et issus, par ailleurs, du même couple parental consanguins au niveau des arrière grands parents. Aucune anomalie génétique n'ayant pu être détectée, la conjonction d'arguments secondaires permet cependant de conclure à une grande probabilité d'une cause génétique commune que pourrait révéler des techniques plus précises (recherche d'exomes) que ce qui n'a pu être fait dans ces trois cas.
- 2- Pas de cause génétique au niveau du génome, et ouvrant dans ce cas la question de l'épigénétique
- 3- Une troisième hypothèse serait qu'une anomalie génomique non spécifique, ou aujourd'hui trop fine pour être détectée, ne s'exprime qu'en fonction de sa potentialisation par d'autres facteurs de risque (accidents de la puerpéralité, maladies, facteurs d'environnement ou psychogènes). Cette troisième hypothèse est compatible avec des modèles poly-factoriels d'installation de troubles autistiques précoces.
- 4- Pour autant nier la possibilité d'une absence d'organicité d'un tableau autistique reviendrait à raisonner comme si l'absence de preuve anatomophysiologique ne faisait que confirmer l'existence d'une cause trop minime pour qu'elle soit aujourd'hui découverte. Ainsi se trouverait récusée par avance toute hypothèse éthio-pathogénique d'une autre nature.
- 5- Enfin, la prise en compte de facteurs épigénétiques remettent en cause l'opposition inné/acquis qui oppose d'un côté ce qui serait génétique et de l'autre ce qui relèverait de l'environnement et du relationnel (Medjkane et Apter, 2014). Les auteurs plaident pour des modèles de compréhension poly-factoriels qui intègrent des facteurs d'ordre innés (y compris dans leur interaction avec l'environnement) que des facteurs relationnels ou d'environnement comme ceux notés chez notre résident n°37.

4- Conclusions/ perspectives

Notre étude a porté sur 50 jeunes âgés de 16 à 40 ans ayant tous reçu un diagnostic d'autisme. Ces jeunes ont des pathologies particulièrement sévères et anciennes et ils ont presque tous connu de longues (voire précoces) ruptures de prise charge sociale ou soignante, laissant les familles dans un désarroi prolongé (Assouline, 2015). La consultation génétique sur laquelle notre institution a eu la chance de pouvoir s'appuyer a soutenu un effort collectif d'attention des professionnels aux manifestations fines des troubles de ces jeunes

Avec cette opportunité qui nous a été donnée de collecter, dans la durée et sur une cohorte significative, des éléments tant anamnestiques que cliniques ou d'examen complémentaires (jusqu'au bilan génétique), nous avons pu prendre en compte de nombreux éléments habituellement ignorés des études et non pris en compte dans les différentes classifications.

En tenant compte de ces éléments (événements de vie rapportés par les parents, manifestations originales et inhabituelles de la pensée chez ces jeunes), notre cohorte s'est distribuée assez

nettement en deux groupes distincts que de nombreux points distinguent. Nous avons identifié ces deux groupes en les dénommant : *Présence de symptômes non réductibles au déficit* dans un cas, et *Autisme syndromique* dans tous les autres cas.

*

C'est au niveau d'un certain « poids du somatique » que l'opposition est la plus nette. Ainsi, dans le deuxième groupe, celui de l'*Autisme syndromique*, le poids des causalités d'ordre somatique s'avère majeur (pathologies périnatales lourdes, maladies épileptiques sévères et/ou non contrôlées par le traitement, maladies somatiques associées, anomalies ou maladies génétiques connues ou repérées).

Les accidents de la puerpéralité ayant pu avoir un impact sur le neuro développement sont retrouvés majoritairement dans le groupe *Autisme syndromique* : 84 % contre 37 % dans le groupe *Présence de symptômes non déficitaires*

La différence est encore plus nette au niveau de l'enquête génétique. Une maladie génétique identifiée ou vraisemblable est notée dans 71 % des cas d'*Autisme syndromique*, contre 5 % dans le groupe *Présence de symptômes non déficitaires*.

L'épilepsie apparaît comme un facteur souvent discriminant. Dans le deuxième groupe, qu'il s'agisse d'une forme sévère, ou bien précoce, ou bien toujours actuelle, ou ayant provoqué une rupture dans le développement, l'incidence d'une maladie épileptique est majeure : 48 % dans le groupe *Autisme syndromique*, contre 16 % dans le groupe *Présence de symptômes non déficitaires*, où les manifestations épileptiques sont le plus souvent ponctuelles. Dans un seul de ces cas une maladie épileptique reste active malgré le traitement, sous la forme de crises partielles nocturnes.

En revanche, les troubles du sommeil, ou bien l'obésité, n'apparaissent pas comme des facteurs différenciateurs.

On voit qu'on pourrait déterminer une sorte d'indice chiffré du « poids du somatique » par rapport auquel les deux groupes s'opposeraient point par point.

A l'inverse, lorsque des *symptômes non réductibles au déficit* peuvent être repérés, des causalités variées peuvent être suspectées et dont l'impact est moins évident ; soit la conjonction de causalités multiples : somatiques, d'environnement, ou bien de relations précoces.

Ainsi c'est dans le premier groupe que l'impact d'éléments de vie traumatiques (rupture familiale migration, détresse psychique des parents) est le plus fréquemment retrouvé. À l'inverse, lorsque des éléments de vie sont évoqués dans le groupe *Autisme syndromique*, c'est d'abord par leur impact toxique (alcoolisme maternel, carences précoces majeures).

De même si dans les deux groupes des ruptures de développement sont repérées, elles se situent à des âges très différents : dans la prime enfance (bébé, nourrisson) pour le première groupe ; beaucoup plus tardivement pour le deuxième (deuxième enfance, voire adolescence).

*

On peut remarquer que nos deux regroupements de patients recoupent l'ancienne distinction, habituelle avant le D.S.M. 4-R, entre autisme proprement dit et autisme syndromique. On évaluait à l'époque à 20% la prévalence de ces « formes syndromiques » (Lapuyade, 2008 ; Assouline, 2008). Dans notre étude (peut-être du fait de l'âge avancé et de la sévérité des pathologies dans notre

cohorte), ces chiffres sont pour ainsi dire inversés : 38% de nos jeunes relèvent de la première catégorie *Présence de symptômes non déficitaires*, contre 62% pour les *Autismes syndromiques*.

Entre les années 2000 et 2010, qui correspondent au passage de la catégorie des TED du D.S.M. IV-R à celles des TSA du D.S.M. V, l'estimation de la prévalence de l'autisme est passée de 6/ 1000 cas à 1/ 100 cas (Chamak, 2021 ; Golse et al., 2017). De la même façon l'association des troubles autistiques avec des éléments déficitaires est passée de 17-40 % à 80 % (Fombonne, 2019), l'association avec l'épilepsie est passée de 9-18 % à 35 %, l'association à des maladies somatiques est passée elle de 8-15 % à 25 %. (Gillberg, 2010 ; Burger, 2021). Tous ces auteurs s'interrogent sur cette augmentation plus que significative des chiffres de prévalence entre ces deux classifications. On voit nettement avec ce comparatif que cette évolution s'est faite par l'intégration à la catégorie de l'autisme de pathologies voisines certes, mais à forte composante somatique.

De ce point de vue l'exemple des deux sœurs jumelles homozygotes de notre cohorte est révélateur. Toutes deux ont reçu le même diagnostic d'autisme. Mais dans un cas (N° 01) le tableau clinique est non réductible au seul déficit, et aucune causalité somatique n'est repérable, alors que, à l'inverse, sa sœur (N° 02) présente un tableau déficitaire homogène, secondaire à une atteinte cérébrale néonatale sévère. Sans surprise, celle-ci s'avère peu évolutive, là où sa sœur (N°1) fera de grands progrès de socialisation et de langage au cours de la prise en charge, pourtant identique, des deux sœurs.

Ainsi, malgré l'abrasement symptomatique et le poids du déficit chez nos jeunes, liés à la gravité et de l'ancienneté de leurs pathologies, on voit que se trouvent rassemblées aujourd'hui dans la même entité clinique de l'autisme (TSA) des pathologies qui n'ont que peu de points communs entre elles, sinon d'apparence ou de surface. Notre étude montre que le passage du D.S.M. IV-R au D.S.M. V s'est accompagné d'une plus grande confusion et amalgame dans l'identification clinique et le diagnostic de l'autisme. Or de cette façon, les spécificités de cette pensée particulière se trouvent déniées (Boutinaud, 2022).

Ayant bien conscience des imperfections et limitations de notre étude, les éléments ici rapportés demanderaient à être confrontés aux résultats d'autres études ou bien repris d'une manière plus systématique. Il faut pour cela accepter d'aller au-delà de la consignation des seuls éléments déficitaires comme nous y incite pourtant la classification du D.S.M. V. On ne peut que souhaiter que les praticiens comme les chercheurs acceptent de prendre aussi en compte dans leur appréciation clinique de l'autisme les manifestations positives de ces modalités si particulières de la pensée.

Postface de la Fondation Élan Retrouvé à l'article "Distinguer différentes formes de l'autisme ?" de Martin Joubert.

Le Dr Martin Joubert a exercé comme psychiatre au CAJM de la Fondation Élan Retrouvé entre 2018 et 2021. Il a été intéressé par la systématisation des explorations génétiques que la Fondation propose, par le biais de son service CMRG (Consultation Mobile Régionale de Génétique) au CAJM. Notons que ce n'est pas le cas de tous les psychiatres, car nombre d'entre eux sont en France réticents à cette collaboration avec les généticiens.

Actuellement, 37 unités sanitaires ou médico-sociales d'Ile de France, affiliées à diverses associations, fondations, ou services publics, ont passé convention avec notre équipe mobile de génétique pour bénéficier de cette médecine exploratoire depuis 1998. Une minorité sont des unités de la Fondation Élan retrouvé : celles de son pôle pédopsychiatrique (Hôpitaux de Jour et CMP) et de son pôle des "Situations Complexes de TSA" dont fait partie le CAJM avec 7 autres unités.

Aussi, quand le Dr Joubert a souhaité entamer une étude psychiatrique, fondée sur l'observation de l'effectif d'usagers du CAJM qu'il a connu pendant 3 ans et en se référant en partie aux résultats étiologiques obtenus (ou non) par les explorations médicales de la CMRG, la Fondation l'y a autorisé pendant le temps qu'il souhaitait. Elle soutient la disposition de tout psychiatre à s'impliquer dans le débat et la transmission cliniques, tant pour ses pairs que pour les services concernés.

Cependant, elle ne prend aucune responsabilité dans les conclusions personnelles du Dr Martin Joubert. Elle lui a rappelé dès le début de son étude, en 2021, qu'elle la considérait comme une étude qualitative de type monographie et non comme une recherche scientifique. Et que la CMRG effectuait de son côté une médecine exploratoire à visée diagnostique et de contribution aux soins, et en aucun cas n'avait une visée de recherche clinique, ni génétique et encore moins psychiatrique. Cet objectif limité est clairement expliqué aux familles et aux services avant toute convention.

Le seul article que la CMRG peut revendiquer aujourd'hui comme une illustration de son propre travail diagnostique, qui a commencé en 1998, est "**Vingt ans de consultations de génétique clinique sur site dans les hôpitaux de jour pour les personnes atteintes de troubles du spectre autistique de la région parisienne** [Twenty years of on-site clinical genetics consultations for people with ASD]. *Med Sci (Paris)*. 2019;35(11):843–851. doi:10.1051/medsci/2019170 - Munnich A. et al.

En revanche, quand des psychiatres de la Fondation ont contribué à la clinique psychiatrique, par des articles, à différents moments de leur collaboration avec les généticiens de la CMRG, ils l'ont fait à titre tout à fait personnel (Jacques Lena, Sylvie Lapuyade, Moïse Assouline, Caroline Demily).

Nous félicitons donc le Dr Martin Joubert pour son ouverture aux disciplines somatiques et sa contribution aux débats cliniques qui ont cours en psychiatrie.

François Géraud, Directeur General de la Fondation Élan Retrouvé.

Michel Moulin, médecin directeur des services médicaux et médico-sociaux de la Fondation Moïse Assouline, superviseur du pôle "Situations Complexes de TSA", cofondateur et médecin directeur de la CMRG.

Annexe 1 : Critères D.S.M. V

	Critères de rang A : Communication			Critères B: comportement restreint ou répétitif				Diag	
	Réciprocité Emotion	Cpmt non verbal	Def dev/ Compr Rel	Mvts répétitifs	Sameness	Intérêt restreint	Sens stim sensor	Autism	
1	ReducLang/ echang	Opp Refus Contact	Attaque/ ech limité	Manipul boucle	Range, Obsess	Qques objets	AutoSens envelop	CI Pluri	1
2	ReducLang/ echang	Peu Contact Colere	Ech limité à soeur		Dessins repet	Ménage ranger		CI Pluri	2
3	Mutique/ Retrait	Repli refus contact	Pas d'échange	Balancements	Agress au chgmt	Contact cutané	Instabilité	CI pluri	3
4	ReducLang/ echang	ReducLangqq mots	Agress/ conflit	Instabilité		Eau courante	Eau sur peau	CI pluri	4
5	Redu Lang/ echang	Retrait distance	Ech pauvre stereot		ritualisé	attacht livres	Instabilité	CARS (H)	5
6	ReducLang/ echang	Fuit contact	Bonds cours Bruit	Mains corps	Ang dispar objet	Jeter dehors	Bruit/Converture	PEP (H)	6
7	Qq mots/Red Ech	Bouscul agress	Fuit crie casse	Phrase en boucle		« Prière »	Bruit couverture	MSM H	7
8	Qq mots/Red ech	Contact agressif	Indiff pas relation		Colères chgmt	Attaque lunettes	Agit anxieuse	EDEI H	8
9	Mutique/ pas Ech	Désintérêt environ	Pas d'interaction	Balancmts Ht C		Fixation eau	Bruit	? H	9
10	Mutique/ pas Ech	Désintérêt total	Pas d'interaction	Balancmt Ht Cps	Cris agit		Bruit produit	Epil H	10
11	Mutique/ pas Ech	Désintérêt total	Pas d'interaction	Balancmt Ht Cps	Cris agit		Bruit produit	Epil H	11
12	Mutique/ pas Ech	Désintérêt total	Pas d'interaction	Balancmt Ht Cps	Cris agit		Bruit produit	Epil H	12
13	ReducLang/ echang	Repli refus cont	Pas d'interact	Range crayons	Ang dispar objet	Dess écrit chiff	Flairements	CI pluri	13
14	Mutique/peu echng	Echange latéral	Interact limitée	Bruit produit	Cris agitation		Contact cutané	Epil H	14
15	Mutique/peu Ech	Prise de main	Evitmt regd relation	Déplacements		Accroch objets	Contact durs	CI Pluri	15
16	Mutique/ Red Ech	Retrait/ opposition	Retrait s'isole		Colères	Colorier		CI Pluri	16
17	Mutique/pas d'ech	Retrait désintérêt	Evit contact	Balancmt/main	Cris si chgmt		Emiss sonores	Epil H	17
18	Mutique/ peu Ech	Fuite/ désintérêt	Aucune interaction	Mains		Toucher oreilles	Agit	? H	18
19	ReducLang/ echang	Retrai refus Anglais	Répond à côté	Balancmts	Cris agitation	Personnage DA	Envelopmts	Cars/Vn H	19
20	Mutique/ Peu Ech	Repli/ Opposition	Réponse cpt latéral	Balancmt/ mains	Colères cris		enveloppts	? H	20
21	ReducLang/ echang	Tourner en rond	Pas d'interaction	Balanc/ mains	Coleres chgmt	Musique		CI pluri	21
22	Qq mots/ retrait	Repli/ refus relat	Pas d'interaction	Mains	Colères			CI pluri	22
23	RedLang/ echang	Auto centré	Agress/ envahismt		Coleres imprévu	Objets		CI pluri	23
24	RedLang/ echang	Répétitif pauvre	Coler clastiq		Imprévu		Odeurs	Br-Lez H	24
25	Mutique/ retrait	Retrait/Ech latéral	Taches simples	Balanc/ mains		Objets lumineux	Stimul vestibul	CI SenMo	25
26	Cris/Red Ech	Retrait désinteret	Crache crie attaque	Corps	Coleres imprevus		Odeurs corps	? H	26
27	Mutique/ Pas d'ech	Retrait/ désintérêt	Pas d'interaction	Balancmts	Colères/ Cris			Epil H	27
28	PersevVerb/Red Ech	Rgrd fuit/ retrait	Mvt permanent	Instabilité	Intoll chgmt	Dessine 1 rond		Epil H	28
29	ReducLang/ echang	Cours fuit retrait	Pas d'interact /cris	Main/oreille	Colères crises		Press sur tête	CI Pluri	29
30	Mutique/ Red ech	Retrait total	Pas d'interact/coler	Mains/ Balanc	Cris agitation	confettis	Flairage	CI Pluri	30
31	ReducLang/ echang	Cris/ oppostion	Peu Inter/chaparde		Cris agitation	Voler dessin autr	Bruits emis	Epil H	31
32	Mutique/ peu ech	Bouscule	Evit contact		Cris agitation		Déplacmts fuite	AdosVn H	32
33	RedLang/ et ech	Retrait/ Ech lateral	Evite interaction	Mains		Objets/ Tri	Eau/ enveloppes	CI pluri	33
34	ReducLang/ echang	Evite/ ech latéral	Se mordre si frustr	Mains	colères	Video bébé	Observ exter	? H	34
35	ReducLang/ echang	Evite/ ech lateral	Peu d'inter coleres		Intoll auto mutil	Cheveux mere	Boire cracher	PEP H	35
36	ReducLang/ echang	Collage relationnel	Peu d'inter/ pauvre		Demande repet		Rech excitation	AdosW H	36
37	Echolal/ Retrait	Perte contact	Pas d'interaction	Mains	ritualisé		S'envelop tête	? H	37
38	ReducLang/ ech	Fuit rgd/ech latera	Inter limité /persev		Persever langage	Emploi temps	Envelop bruit	CARS HdJ	38
39	Mutique/ Red Ech	Taquine provoque	Inter agress limitée			Flairage/miroir	Bruit bouche	? H	39
40	Mutique/ Abs Ech	Retrait en boule	Pas d'interaction	Mains axe	Cris coleres		Autostimul Cstte	? H	40
41	Mutique/ pas d'ech	Retrait cris evite	Pas d'interaction		Objet à avaler	Pica	Cris incessant	Vnld H	41
42	ReducLang/ echang	Qques mots s'isole	Inter pauvre évite		Collage	Sirènes bruits	Etiquettes	Cars Ep H	42
43	Persev/Red Ech	Soliloque	Peu d'inter/ pauvre	Syncinésie Flapp			« toc » sensoriel	Wisc Plur	43
44	Retrait	Evite	Pauvre interaction		Rgmts obsess	Passivité	Déchire Vetmt	CI Pluri	44
45	QQ mot/Red Ech	Retrait/ ech lateral	Pas d'inter	Corps langue	colere	Envelopp sac	Flairage	CI SenMo	45
46	Mutique/Red Ech	Mutique	Inter par collage		Rituels lavage		Envelop musique	PEP Ep H	46
47	ReducLang/ echang	Retait ech limité	Rech contact répét		Intol chg Range	Video bébé		Vnd Ep H	47
48	QQ mot/Red Ech	Ech limité	Inter par collage	Crisp mains	Accroch objet	Génériq film		Epil H	48
49	ReducLang/ echang	Evite Fuit	Peu d'interaction	Main corps		Dictionnaire	mouvement	? H	49
50	Mutique/Red Ech	Retrait	Pas d'interaction		Ranger/ rituels	encastements	Eau	AdoPep H	50
To	50	50	50	33	39	33	41	50	Tot

Annexe 2 : modalités du diagnostic

N°	Def Langage	Autre TND	Somat Genet	Clinique Ambul	Centre dédié	Poly prof	Test spécifique	Test non spécif
1	Qq mots		surpoids			EMP		C. Genet
2	Qq mots	Déficienc	Hydroceph dérivée			EMP		C genet
3	Idiosyncr		Cr Epil isolé			EMP		
4	Qq mots	Tr psychot		CMP			IRM, EEG	
5	Oralisé	Hyperactiv	Surpoids		Hôpital		CARS, EEG	Wisc
6	Dble voix.				Hôpital		Vineland,PEP,IRM	C. Genet
7	Idiosyncr	Tr Psychot	Obésité		Hôpital			
8	Sans	Déficienc	Hirschprung	CMP			EEG	Audiogr.
9	Qq mots	Deficienc	Obésité Epil		Hôpital			C Genet
10	Cris	Tr désintegr	Epilepsie		Hôpital		EEG, IRM	C genet
11	Cris	Tr désintegr	Epilepsie		Hôpital		EEG, IRM	C genet
12	Cris	Tr désintegr	Epilepsie		Hôpital		EEG, IRM	C genet
13	Murmuré			CMP				C genet
14	Sans	Déficienc	Epilepsie		Hôpital		EEG, IRM	
15	Sans		Surpoids	CMP				
16	Cris	Déficienc			Hôpital			C genet
17	Sans	Déficienc	Cécité		Hôpital			C genet
18	Cris		Drepanocyt		Hôpital			C genet
19	Répétitif				Hôpital		IRM, EEG, Vinland	C genet
20	Sans	Tr comport			Hôpital		TDM	C genet
21	Répétitif	Déficienc	Chromos 22		Hôpital			C genet
22	Qq mots	Déficienc	Obésité		Hôpital			C genet
23		Déficienc	Chromos 17		Hôpital			C genet
24		Tr psychot	MCNO		Hôpital		EEG	C Genet
25	Sans					institution		C Genet
26	Sans		Obèse Morb		Hôpital		EEG	C Genet
27	Sans	Déficienc	Obèse Morb		Hôpital		EEG	C Genet
28	Phrases	Hyperactiv	Epilepsie		Hôpital			C Genet
29	Qq mots				Hôpital			C Genet
30	Sans	Déficienc	Epil partiel Enceph<2a		Hôpital		IRM, Metab	C Génétique
31	Qq mots,	Déficienc	Rub +, Malf Epil < 1 an		Hôpital			
32	Sans	Déficienc	Chromos 15		Hôpital		Vineland, Ados	C Génétique
33	Qq mots		Var Gene (?)			Institution		C genet
34	Phrases	Tr Humeur			Hôpital		EEG, IRM,	C Genet
35	sans	Déficienc	Gène MYT1		Hôpital		Pep R, Sens Mot	
36	Oralisé		Chromos 11		Hôpital			
37	Sans				Hôpital			C genet
38	Phrases				Hôpital		IRM, Cars	C genet
39	Sans	Déficienc			Hôpital			C genet
40	Sans	Déficienc	Tris 21		Hôpital			
41	Cris	Déficienc	Epil. Enceph		Hôpital		Vineland	C Genet
42	Phrases		Epil, Souf FA		Hôpital		PEP R, Cars	C Genet
43	mots				Hôpital		EEG, IRM	Wisc, Genet
44	Phrases	Déficienc	Enceph bact 3a, Obésité			Institution	EEG	C génétique
46	Sans	Déficienc				Institution	Sens Mot, EEG	
47	Sans		SFA, Epil		Hôpital			C Genet
48	Oralisé		Var Gene ?		Hôpital		Vineland, Wais	C Genet
49	Oralisé				Hôpital		Pep 3	C genet
50	Sans		Obésité		Hôpital		ADI Pep3 Ados	C genet

Annexe 3 : Eléments somatiques ou génétiques

Recueil d'éléments somatiques ou génétiques								
Facteurs manifestes, Les variations de la normale ou les suspicions sont exclues								
N°	Pré ou néo natal	Fratrie ou Cousins	Genetique	Maladie somatique	Trans	Mutat	Nbre	nbre
1	Mal membranes hyalines (prema)	Gémelité				0	1	3
2		Gémelité		Hemor cérébrale néo natale + HCPN		0	1	3
3							0	0
4				Osgood Schatter (genou)			0	0
5	Cesa (Malposition)	oncle paternel TSA		Syndrome métabolique	1		1	2
6	Petit Pds Naissance	cousin maternel TSA			1		1	2
7	FIV Rtd Cr, SFoet A, Hypotr, Cesa	Consang,	Camptodact, IRM anomal subst bl	obésité	1		3	0
8	Hypot; diff biberon			Hirshprung, microceph		1	1	1
9		2 fr TSA (1 Prader W)		Obésité/ Epilepsie	1		2	2
10		3 enfants sur 6 : idem; 2 enf DCD	Consang, aucune anomalie génétique	Epilepsie 7 ans puis désintegr	1		3	0
11		3 enfants sur 6 : idem; 2 enf DCD	Consang, aucune anomalie génétique r	Epilepsie 9 ans puis désintegr	1		3	0
12		3 enfants sur 6 : idem ; 2 enf DCD	Consang, aucune anomalie génétique	Epilepsie 4 ans puis désintegr	1		3	0
13							0	0
14	Soufr NNat Aigue,			Def MSD (AVC) Epil > 3 a			0	3
15	2,8 kg à terme	1 frère (-2a) en IME					0	2
16	Hypothyroïdie + ictère néo natal		pas d'exploration	Hypothyroïdie congénitale		1	2	0
17	Rubéole (?) Microphat bilat	cousin maternel TSA		qqes spasmes en flexion > 8 mois; Gd mal > 12 ans		1	2	1
18	Test rubéolique > 0 à la Nce						0	1
19		1 frère Asperger					1	0
20							0	0
21	Diffic d'alaitement, hypotonie		Chromosome 22 en anneau	Obésité		1	3	1
22	Hypotonie néo natale		Syndrome de Rett	hepato-spleno mégalie, Malf visage, mains, pieds.		1	3	1
23	CIA opérée à la Nce		Synd Smith Magenis, Chromos 17			1	3	1
24	Circ cordon, hypotonie bouche		discrète dysmorphie faciale (?)	Myocardiop Non Obstruc > adolescence/ Epilepsie		1	1	2
25	hypotonie > 2 ans	Sœur jumelle OK					1	1
26	Diabète gest, ictère Nce, Diffic succion			Dysmorphie visage (?) Obésité morbide			1	3
27	Prema 33s, 1,6 kg Nce.	Sœur jumelle OK	Consanguinité parents (cousins)	Epilepsie Gd Mal > 9 ans; Obésité	1		0	2
28	Circ cordon, Hypoxie Nce		Variant gene CHD5 (signific ?)	Epilepsie		1	1	1
29	Cesa (bassin étroit),		Père : HCPN post trauma				0	0
30	Convulsion au 2°m			Epil part noct > 1 an; def. +++, encéphalopathie			1	3
31	prema 27,5 SA; Test Rubeole > 0 + Nce			Convulsions > 11m puis crises espacées			1	2
32	Malf. cardioVasc Hypot, Rtd St.pond		Prader Willy, Chromos 15	Convulsions enfance ; obésité		1	3	1
33		2 Fr TSA ; Trithér Sida pdt gross	2 variants génétiques non probants Chr. X			1	1	1
34				hyperlaxité, hypotonie ; dysmorphie ?		1	2	0

35			Mutation gène MYT1L	Deficit +++		1	3	1
36	Cesa 7° m, Mort in utero; Syndr SFA		Syndr. Wiedmann Steiner, Gene KMT2A			1	3	0
37							0	0
38			1 variant, signification ?				0	0
39	Bébé trop calme, opisthotonos tête						0	1
40	Ictère, nystagmus, tenue tete	10 ème de 10 enfants (Gr. Tardive)	Trisomie 21			1	3	1
41	Encephalite virale 8 m + epil			Epilepsie			0	3
42	Syndr SFA, Epil < 1 an							3
43							0	0
44	marche 21 m, hypotonie axiale (?)	1 frere (+ 10 ans) TSA		Dysmorphie / anomalies positionnelles des mains	1		2	
45							0	0
46				Hyperth neurolept/ Epilepsie			0	0
47	Cesa hypoxie Nce; RGO; Marche 2,5 a			Dysmorphie (?), Epilep Gd Mal > 11 ans	1	1	2	0
48			2 variants ccdc22	strabisme cvgnt/ Syndr West	1	1	1	1
49							0	0
50							0	0
Total					9	16 (+var)	17 >2/3	14 >2/3

Arguments génétiques de 1 (facteur familial ou anomalie non spécifique) à 3 (diagnostic ou fort argument familial) on comptabilise 2 et 3 ; Aucun facteur génétique ou somatique repérable : 12

Annexe 4 : Incidence de l'épilepsie et ses facteurs étiologiques

N°	Epilepsie: début, fréquence, type							Facteur Etiologique				
	Début 1° enfance	Spasme flexion	Ponctuel	actuel	Pt Mal	Atypique	To-Clon. Gd mal	Etiol inconnue	Somatique associé	Genet connue	Genet probable	Facteur Ante/néo-natal
2	*		*				*					Hemor cerebral
5			*					*				
6			*					*				
9				*	*						*	
10				*			*				*	
11				*			*				*	
12				*			*				*	
14	*			*			*					Soufr F.A.
17		*		*		sommeil						Rubeole ?
19			*				*	*				
20			*				*	*				
24				*	*	*						Circ C. Hypoxie
27	*		*				*				*	Hypotrophie
28				*			*					Circ C. /S. F.A.
30				*		machonnt						Encephalop
31				*			*		Malf 1 rein		*	Prema
32	*		*				*			Xr. 15		
41				*			*					Encephalop Vir
42	*		*			*						Soufr F. A.
46				*			*	*				
47	*			*			*				*	Cesa Urg Hypox
48	*	*		*			*				*	
T: 19	6	1	7	14	2	4	13	9	2		1	9

Annexe 5 : Tableau comparatif d'évolution en deux temps ou linéaire

N°	évolution linéaire	Evolution en 2 Temps	Facteur neo natal	Fact environnement + Facteur Somatique	Evènement allégué
1	oui	0	Prématurité ++ Gémellité	hospitalisation 1° enfance	
2	oui	0	Prématurité ++ gémellité + Hémorragie cérébrale	hospitalisation 1° enfance	
3		à 3 ans décompensation			Séjour au pays d'or des parents
4	oui	0	Carences, ruptures, conflits familiaux		
6		Rupture dvlp > 1 an			Bébé trop calme, devient agité
7	oui	0	Souffrance Fœtale aigue + Prématurité + Hypotrophie		
10		à 4 ans, régression		Crise Gd mal nocturnes puis désorganisation	
11		régression ++ > 7 ans		Crise Gd mal nocturnes puis désorganisation	
12		Régression ++ > 4 ans		Crise Gd mal nocturnes puis désorganisation	
13		Retrait > 3 ans			Migration mère à 3 m , Séparation traumat à 3 ans
14	oui	0	Jumeau. Préma. Trouvé dans le placenta en mort apparente.		Carences, guerre, traumatisme maternel
16	oui	0	Hypothyroïdie néo natale		
17		Spasme en flexion 8 m puis régression	cécité microphthalmie Rubéole ante natale ?	Spasmes en flexion	
18		18 mois régression			Départ père à 18 m en Afrique
29		14 m rupture développement			Séjour au pays d'or des parents
30		Convulsions/ pleurs > 2m	Convulsion > 2m	Epilepsie partielle nocturne	
34		18 m rupture de développement			"cataclysme familial" rupture parentale
37		18 m rupture de développement			Rupture familiale, précarité extrême, Hôtel maternel
41		8 m régression		Encéphalites + épilepsie Gd M	
42		régression 8 m	Souffr. fœtale aigue. Carences		
43		Régression 2a 1/2		Convulsion fébrile 2a1/2 (séjour au pays)	Décès Gd-M Pat 5° m grossesse
44		Régression > 3 ans		Encéphalite Bacter subaiguë	
48	oui			Spasmes en Flexion > 3a	
49	oui		Dépression post partum		Troubles de l'allaitement
50		Régression > 2a			

Annexe 6

Tableau Récapitulatif des symptômes non déficitaires

Symptômes non déficitaires													
	Intégration du corps				Intérêts particuliers			Langage			Cognition		
	Explor 3° dimension	Fragilité Enveloppe	Limites	Sensorial élective	Accroch adhesiv	Vecu bi dimens	Formes autistiq	Dble voix	Bruit émis	Intoll Sensor	Espace/Tps Cap concret	calcul	Ecrit
1 BA		Auto sensualité	Bousculer provoquer corporelmt		Accroch/ Attaque lunettes	Juxtaposit identiques Ordre		Jacul Autorit/ contrôl sœur Jumelle			Débrouillar Réalis concr	Nbre > 10	Confond prénom sœur
4 BA		WC	Fract et Ritual repas	Se plonger eau	Eau courante	Eau/peau					Débrouil Real Concret	Nbr > 100	
5 CC		Scarific	Rech limites par contac		Toxicom Interet elct			Langage idiosyncrasiqu		Bruit/ agressiv		Oui	Oui
6 PC	Bonds, jet obj Dehor plafond Course> butée	Déchirer vêtements	Crachats, Vomissmt volont	Explor par la cav buccale	Déchirer Affiches	Murs Bords collages	Saut 3° D Diag Esp	Aigu decharg Grave relatio	Cris	Boucher oreilles	Boucher WC Orifice Corp		
13 KH	Jet objet plafo Ang disparitio	Ang ruptur paroi	Angoisse Trou, vide	Flairer Ecoults eau	Cartes Geograph	Fix : Video Douche	Main/visag sequence	Forte dechar Chuchot Rel		Evitemt bruit	Horloge Dessin/plan	Nbre Calcul	Majusc
15 LL	Déambul, Explo espace	Chaparder accumuler	Charnières	Autosensual	Fix s objet electif						déambule		
18 FN		Expl Oreill autre/brui	Se regarder travers dgts	Autosensual Ecoults eau	Fix au miroir		Main/Tete Bruit repet		Bruits	Intoll Bruit ext			
19 DO	Refus de l'espace	Mise en boule craintif	Main s/ axe dvt visage	Auto envlpt Intol eau	Sameness	Dos boule coll appui fauteuil	Contorsion Flapping chansons	Phrse type distance/ phrs crte Rel Affect	Mots jetés	Boucher oreille	Refus de l'espace ; boule corpo	Chiffre Aditio	Ordi ech Soeur
20 RR	Angoisse vide Chute/ fugues>butée	Mis boule Retir Vtmt	Fugue espace vide	Evit rgard	Sameness ados paroi	Accr paroi	Mis boule			Cris Auto mutil	Explor esp deambul		
25 FS		Massages tête	Autoenvlpm	Balancmt Autostim	Lumiere rythmes	Confettis	Envelop main/tete		Mise à distan	Bruits et lumiere			
29 BB	Jeter cracher courir	Massages tête	Rencontrer 1 butée	Inversion sommeil		Collage surf/pers	Envel main tete			Bruit	Courir d'une butée l'autr		
30 ZB	Angoisse espace	museau	Mvt main dvt yeux	Flairemts	Odeurs	Lacèr surf retournm	Souffler plumes			retrait	Passage des seuils		
34 TB		Rassblmt s/ l'axe		Vidéo bébé défèque	Guette à vitr la fille	Carte ordi Googlmapp	Flapping	Mots interdits Modulations		bruit	Crachat mis à distance		
37 BM	Déplcmt d'une butée l'autre		Mouvmt axe main/yeux		Explor bouche		Mvts main dvt yeux		Cris		Sauter /crier		
38 DS	Déambulation d'une extr à l'autre	Integrité vestiment	Emploi du temps, schémas	Enveloppmt	Mots valises	Dessin tableaux	Mvts corps		Mots valise jetés	Bruit, excitatio	Horloge ; empl temps anticip, verif	Aditio + multip	Majuscu écrit > oral
43 OH	Déambulation	Rituels habits	Calculs apaisants	Toucher pour connaitre	Mots phrases		Déambul			Bruits	Reper temp Spatial	Divis à * chifr	Ecrit
45 ME	Fugues gds espaces/ Ang de chute	Defecatio en sac de couchage	Rassembl sur l'axe	Museau mordage flairements	Auto aggripmt		Autostim L-bouche, Rét selles		Vibrati on	Bruit	Ang chute		
46 LA		Angoisse coiffeur	Rituels lavage, attouchmnts		Rel par collage Voitures	Plan Bus dess anim coloriage							
49 AP	Déambulation	Boucles rituelles	encoignures		Geographi trier range	Cartes	Gestuelle corp/main			Bruit, sirènes, se cache	Autonom transport	Addit multip	Dictionai Lecture ecriture
19	12	18	18	14	18	13	14	6	7	14	15	8	7

Annexe 7

Descriptif cas par cas des symptômes non déficitaires

N° 01 :

La comparaison entre les deux sœurs jumelles homozygotes N° 01 et N° 02 est surprenante. Les deux jeunes filles sont arrivées dans l'unité avec des tableaux cliniques assez proches marqués d'un retrait important. Des différences étaient pourtant d'emblée notées :

- N° 01 avait accès à un langage de relations rudimentaire et des manifestations non réductibles à un déficit : exigence tyrannique d'ordre et de symétrie, séries d'objets, nomination d'objets, exploration de la tridimensionnalité. Sur le plan affectif elle se montrait en retrait, mais cherchant à contrôler électivement sa sœur dans le groupe par la voix et le regard. Par ailleurs elle pouvait s'intéresser à des jeux symboliques.
- A l'inverse, sa sœur jumelle N° 02 (qui a eu une souffrance néonatale importante avec une hypertension intra crânienne avec une dérivation du LCR) a tableau plus déficitaire avec des persévérations, un appauvrissement d'une relation par ailleurs recherchée. Elle reste compliant, recherchant l'acquiescement et l'intérêt de l'adulte.

Au terme de quatre années d'une même prise en charge dans l'unité, les deux sœurs ont évolué de manière radicalement différente. N° 02 est restée dans le même type relation à l'autre et des capacités cognitives inchangées. À l'inverse, sa sœur a beaucoup évolué dans le sens d'une ouverture à une communication avec autrui, tandis qu'un langage de relation s'est beaucoup développé. Une amélioration sur le pan cognitif s'en est suivie.

N° 06 :

Difficultés des *enveloppes* et *surfaces* : déchirer les vêtements, les tableaux, les miroirs.

Structuration image du corps : Explorations *dedans/ dehors* : d'abord crachats (non dirigés ou crache dans un verre, reprend et mâchouille, recrache), cracher dans la soupe avant de pouvoir la manger ; vomissements forcés. Explorations des toilettes par chaussettes ou bonnet : *orifices* ou évacuation corporels.

Espace : Exploration de la 3° *dimension* : courses d'un bout de la pièce à l'autre jusqu'au mur en sautant aussi en hauteur jusqu'au plafond. Puis remplacé par : Jet d'objets par les fenêtres.

Système de *double voix* : usuelle aigüe forte et jaculatoire d'évacuation de l'excitation ou de mise à distance d'autrui. Plus rarement voix de réaction : grave et faible pour communiquer un élément personnel ou affectif. Des assemblages de mots voire des phrases sont alors possibles.

Craintif et timide

Comme pour N° 20, l'intolérance aux enveloppes se conjugue, ici, à des angoisses devant l'espace et pousse à son exploration y compris celle de la continuité corporelle dedans/dehors

Aucun élément somatique ; génétique <0

N° 13 :

Explorations en 2 *dimensions* : retrouve son village du pays d'origine sur « Google Maps » ; réalisations de plans dessinés complexes ; *Flairages*

Explorations 3° *dimension* : jet d'objets dans les dans les dalles du faux plafond ; angoisse s'ils y restent bloqués. Angoisse des trous et du vide.

Enveloppes : intolérance aux bruits, refus du contact direct, évitement du regard ;

Formes autistiques : réalisation ritualisée de formes dans l'espace avec les mains et autour du visage.

Sensorialités : Fascination pour l'eau et les *écoulements* : fixation sur des vidéos de pommeau de douche qui coule (*dévitalisation*).

Système de *double voix* : forte et de mots simples si angoisse ou émotion ; de relations : murmurée et avec phrases relativement construites.

Capacités d'écriture, de chiffres (auto apprentissage par observation de la pendule murale), en contraste avec les difficultés massives de langage de et de relation. Craintif, timide.

Aucun élément somatique, génétique <0

N° 15 :

Attachement et *fixation à un objet* électivement repéré. Stratégies de chapardage.

Structuration image du corps : Charnières des portes (ouvrir/ Fermer).

Auto sensualités.

Aucun élément somatique ; génétique <0

N° 18 :

Adhésivité par le regard, fixation au miroir, se regarder à travers les doigts ;

Sensorialités : jeux d'eau, écoulements d'eau ; *formes autistiques* : déplacement des mains autour de la tête ; *enveloppes* : hyper sensorialité et auto sensualités (faire du bruit, intolérance au bruit et explorer les oreilles des autres)

Fixation sur les oreilles : exploration de soi/autre, sons émis, formes bruitées, intolérance aux bruits

Aucun élément somatique sauf Drépanocytose ; génétique <0

N° 19 :

Accrochage *adhésif* à des scènes et des voix de Dessins animés.

Double système de langage oral : Communication orale limitée et par phrases type phrases pour interrompre l'échange, ou bien langage de communication affectif et adapté (aussi par chansons) ; communication quasi fluide et en autonomie par ordinateur avec sa sœur qui vit au loin (écriture et manipulation de l'outil)

Enveloppes : Auto enveloppements corporels, Intolérance au bruit avec « mise en boule du corps et - doigts dans les oreilles » protectrice. Craintif, timide

Tout contact doit être écarté, stratégies pour décourager le contact. Emergences d'affects

Aucun élément somatique sauf 1 crise épilepsie grand mal isolée ; génétique <0

N° 20 :

Fragilité des *enveloppes* : Refuge par « mise en boule corporelle » ; (Intolérance aux bruits / Cris), auto mutilation peau (se griffer).

Adhésivité et *Vécu bi dimensionnel* : angoisse de l'espace et du vide, besoin d'un paravent pour s'engager dans une cage d'escalier, angoisse des ouvertures et repli. Mais aussi : explorer l'espace jusqu'à rencontrer une limite (fugues).

Craintive, repli.

On voit que RR lutte et cherche des enveloppes à la fois insupportables mais dont l'absence la laisse sans limites face à l'espace et au vide

Aucun élément somatique ; génétique <0

N° 25 :

Adhésivité et accrochage : à un objet lumineux, aux rythmes musicaux.

Vécu bidimensionnel : découpe de feuilles en confettis.

Enveloppes et *sensorialités* : Auto stimulations vestibulaires et hyper sensibilité bruit/ Lumière ;

Formes autistiques : mouvements d'enveloppement mains autour de la tête, et demandes de massages de la tête.

Craintif, évitement regard, contact imprévu

Réactions psychomotrices brusques qui ont passé pour un THADA plus jeune

Refus des explorations par la famille, aucun élément biographique ou somatique particulier

N° 29 :

Formes autistiques : enveloppement main tête, recherche de massages de la tête, se tordre les doigts dans les mains.

Enveloppes : Intolérance aux bruits/ refuge sommeil, inversion jour nuit.

Vécu bidimensionnel et Exploration de l'espace (3° dimension) en lançant des objets au loin, parfois crachats.

Aucun élément somatique ; génétique <0, noté : macrocéphalie mais TDM normal.

N° 30 :

Formes autistiques : souffler des plumes et les regarder se disperser dans l'espace ; gestuelle spatiale complexe autour du flairage des doigts.

Adhésivité et *bi-dimensionnalité* : lacération de surfaces, jeux de retournement « en doigt de gant » de surfaces (balles de tennis) ; auto sensualités par l'odorat : flairer ses doigts, préhension en « baise –main » pour entrer en relation.

Museau : Quasi exclusivité de l'odorat (*Flairage*) dans la relation au monde.

Dévitisation : Refus et angoisse des présences, mouvements et bruits des autres. Repérage et attachement à des *objets électifs* à flairer (magasin).

Espace : Angoisse de la 3^e dimension : passage des seuils de porte. Craintif.

Crises épileptiques nocturnes partielles fréquentes (mâchonnements), pas autre soma ; génétique <0

N° 37 :

Formes autistiques : séquences répétitives de mouvements conjugués des mains.

Adhésivité : accrochage par la bouche, explorations et mise en bouche ;

Espace : 3^e dimension : explorations de l'espace par déplacements d'une extrémité à l'autre jusqu'à rencontrer une limite.

Langage idiosyncrasique

Aucun élément somatique ; génétique <0

N° 38 :

Langage idiosyncrasique par un répertoire de « mots valise ». Langage écrit beaucoup plus développé. Capacités de calcul et de suivi du temps.

Structuration image du corps par l'organisation de tableaux d'emploi du temps : repérage temporo spatial de soi-même.

Adhésivité : accrochage à l'écrit et à l'horloge. Anticipation, vérifications.

Enveloppes : Intolérance aux bruits et excitation, cris ; souci d'intégrité vestimentaire

Aucun élément somatique ; génétique <0

N° 43 :

Langage de communication réduit par mots-phrases

Capacités cognitives : calculs maths (divisions complexes), qui l'apaisent

Exploration par le toucher de particularités physiques de l'autre

Accrochages

Enveloppes : Rituels obsessionnels sur les habits

N° 45 :

Enveloppes : défécation dans un sac de couchage.

Adhésivité et accrochage : museau : relation de morsure au sein, flairages

Organisation du corps : rassemblements sur l'axe.

Crise hyperthermie Neuroleptique, prolapsus rectal ; génétique <0

N° 46 :

Adhésivité et accrochages : relation par collage, rituels de lavage,

Enveloppes : angoisse du coiffeur

Vécu bidimensionnel : Voiture, plans lignes de bus et métro

Dysplasie hanche, ectopie testiculaire ; variant gène (19q13, signification ?)

N° 49 :

Bon langage oral, écrit mais peu utilisé (Evitement contact)

Bi-dimensionnalité et Enveloppes : déambulations circulaires, accrochages au dictionnaire

Passion pour les nouveautés curiosités

Particularités cognitives : Recherches dictionnaires qui l'apaisent

Espace Déambulation incessantes « de bout en bout » sinon

Nous notons : « formes autistiques » essentiellement les formes motrices (enchaînement de mouvements d'enveloppement) ; les nombreuses autres formes (odeurs, matières, expectorations) étant plus difficiles à formaliser.

Aucun élément somatique ; génétique <0

Annexe 8

Comparatif : symptômes non déficitaires (surlignés en jaune) et facteurs étiologiques

	Sympt non Def	Pb Somatique Pt enfance	Maladie Somatiq non Epil	Pb génétique	Epilepsie	Rupt dévelpmt ou évènement	Particularité familiale	Enjeu de séparation	
1	Oui	Prema/ MMH				Hospit repet prec			1
2		Prema/ Hem Cerebr	Hydrocéphalie/drain		crise GM bébé	Hospit repet prec			2
3				Refus bilan	Etat Mal/ GM	>3a (sejour Pays)			3
4	Oui						Conflit +++		4
5	Oui			Oncle Aut	1 Crise GM	Adol : tr psychot			5
6	Oui	Prema 32s		Cousin Aut	1 Crise GM	BB calme > 1a agité	Conflit+++ separ	Dort avc Paren	6
7		RetCrUt/SFA/HypoTr	Diplégie Spastique	IRM/ Consang /Malf		>2a		Diff à se lacher	7
8		HypoToni/ Tr succion	Microceph/Hirschp	Refu bil/Cryptorchid			Cris Violc/ Repli		8
9			obésité	2 frère Aut/Prad W	Abs/Gd mal++		DC Père/ Surprot		9
10		Epil declench > 4 à 7a		3enf Id. Consang	Gd Mal+++	Epil -> Regress	Repli		10
11		Epil declench > 4 à 7a		3enf Id. Consang	Gd Mal+++	Epil -> Regress	Repli		11
12		Epil declench > 4 à 7a		3enf Id. Consang	Gd Mal+++	Epil -> Regress	Repli		12
13	Oui					>3a sépar PSMat	Trau Mater Migr	Coll mère	13
14		SFA++/ AVC/ Hypotr	Etat Mal Epil/Def MSD		GM ++ Non ctr		Trau Mater Migr		14
15	Oui			1 frère en IME					15
16		Hypothy Nce/Ictere	Hypothyroïdie				Surprot		16
17		MicrophT Bilat	Drépanocytose		SpFl>8m/>GM		Père « éjecté »	Dort avc mère	17
18	Oui	Circ Cordon				Reg>18m Separ P	Co epouse	Rel Fus/DortM	18
19	Oui			1 frère Asperger	1 crise GM	Sevrage			19
20	Oui		Epaiss Corp Calleux		Qq crises GM			Ang sépar fam	20
21		Diffic Alaitmt	Obésité/ Voracité	Xs 22 Anneau					21
22		Hyp nuque/H/Spl Meg	Obésité/ rtd psychoM	Syndr Rett					22
23		CIA opérée		Smith M/ Xs 17					23
24		Circ cord/Hypot bche	Myocard NO/Dysmor	Dysmorph/malform	Absences fqtes		Conflit incess	Coll agress M	24
25	Oui		Obésité	Pb Xr X? (7 sœur OK)			Père DCD <8 a		25
26		Tr succion/ Ictère	Obésité	Dysmorphie		14 m ?		Coll Mère	26
27		HypTroph/hypTon/rtd	Obésité/ dysmorphie	Refus/ Consanguin	GM fqtes		Frère Dc Malf Ca		27
28		Circ Cord/Hypoxie Nce			Mal epil GM				28
29	Oui					>14m(Sejour Pays)			29
30	Oui	Convulsions <1a			Atyp noct/ fqt		Surprot anxieux	Collage fam	30
31		Rub+, Convuls <1a		Non venu	GM fqt				31
32		CIV, Hypot/ Rtd dvlp	Obésité	Prad W, Xs 15				Coll mère	32
33				Inac Aleat X/ NYR1			2 parent SIDA	Refus separ	33
34	Oui/non			Dysm/ HLax/HypoT		>18m arrDv/Sep Pt		Refus separ	34
35			Etat regressé++	Gene MTY1L					35
36		SoufFA, mort App		WiedmSteiner/Xs 11		>18m Separ P viol	SocioPat M ++		36
37	Oui						Prolapsus		37
38	Oui			1 variant Signific ?					38
39		BBé calm/Opisthot Tet					ConfIP/ alt Fr/Afr	Coll Mère	39
40		Malform/ictère/HypoT		Tris 21 (ante ant)					40
41		Enceph V 8m + Epil	Pica		QQ GM > 8a	Regres 8m			41
42		SFA/Carenc++		Del Xs 4 (signific ?)	Atyp fqts > 11a		Sociop M++, Alc		42
43	Oui	Diff succion		ClinoDact5/Hyperlax		Regr > 2a1/2			43
44		Encéphalite bacter 3a	Obésité abdom	2cousin TSA/Consan		Régression> 3a			44
45	Oui		Prolaps Rect retentio		1 crise hyperT		Contrôle M++		45
46	Oui	HypoxNce/march 36m			Qq GM 11>13a			Refus separ	46
47		HypoTet/Dif Succ/Rtd	Constip/Strab conv	Var ccdd22 signif ?		>18m Separ P viol	SocioPat M ++	Ang Separ	47
48		Conv 6m	Atrophie Vermys	Syndr West	SpasmFlex>3a				48
49	Oui	Tr Alaitmt					Depress PP++		49
50	Oui					>2a			50
T	19								T
T	31								T

Bibliographie

- Adrien J.-L. et all., Profils de développement dans le trouble du spectre de l'autisme (TSA) avec ou sans déficience intellectuelle sévère. Implications pour l'évaluation et l'intervention. *Devenir*, 2016, 28(4): 255-72, Ed. Médecine et Hygiène, Paris
- American psychiatric Edition, *Diagnostic and statistical Manual of mental disorders, 4th Edition, text revision, (D.S.M.-IV-R)*. American psychiatric Edition (Ed.), 2000
- American psychiatric Edition, *Diagnostic and statistical Manual of mental disorders, 5th Edition*. American psychiatric Edition (Ed.), 2013
- Assouline, M., « Autisme et formes syndromiques, arbre diagnostique et traitements (À propos d'un cas de « délétion 1p 3, 6) » » *Nervure* 2008;21(7 Suppl. 11-14):19.
- Assouline M., Autisme, bientraitance et maltraitance en 2015, in « Sommes-nous bientraitants avec nos enfants ? », ouvrage collectif sous la direction de Catherine Zittoun, ed. John Libbey Eurotex, 2015. *Ed. Contes de la folie ordinaire*, 2015, <https://mediapart.fr/editions/contes-de-la-folie-ordinaire/article/170915>
- Ansermet F., Giacobino A., *A chacun son génome*, 2012, Navarin, Paris
- Bensasson G., Continuité historique entre autisme et idiotie : exploration d'une correspondance sémiologique, *Evolution psychiatrique*, 2012, 87(3): 575-589, 2022
- Boutinaud J., *Comment qualifier et caractériser l'autisme ? enjeux terminologiques autour d'une problématique contemporaine*, *Le CarnetPsy*, 2022, 3, : 21-25,
- Burger P., GenIDA : L'histoire naturelle et les comorbidités des troubles du neurodéveloppement d'origine génétique *Enfance*, 2021, 73(3): 229-51.
- Chamak B., Autismes : des représentations multiples, sources de controverses. *Enfances et Psy*, 2010 ; 47(2):150-8
- Chamak B., *Diagnostics dans l'autisme*, 2021, <https://cippautisme.com/journees-scientifiques>
- Chaste P., Facteurs génétiques impliqués dans l'autisme : revue de littérature et recommandations cliniques, *EMC Psych.*, 2015, 12(37-201-H-15): 1-9
- Comité AD-Hoc de l'AAIDD sur la terminologie et la classification. *Déficience intellectuelle. Définition, classification et système de soutien*, 2014, Consortium national de recherche sur l'intégration sociale, Trois rivières, Québec
- Demazeux S., *Qu'est-ce que le DSM ?*, 2013, Ithaque, Paris
- Demily C., Apports génétiques au diagnostic des troubles du spectre autistique, *Neuropsychiatrie de l'enfant et de l'adolescence*, 2016, 64(6): 395-401
- Ducloy M., Autisme, une maladie génétique hétérogène, *Revue du praticien*, 2015, 65(9): 1179-82, Masson, Paris
- Fombonne E., Epidémiologie de l'autisme : où en sommes-nous ? *Enfance*, 2019, 71(1): 13-46, 2019
- Golse B., Putois O., Vanier A., et al., *Epistémologie et méthodologie en psychanalyse et en psychiatrie ; pour un vrai débat avec les neurosciences*, 2017, Eres, Toulouse
- Gousse V., Stilgenbauer J.L., Delorme R, Mouren M.C., Michel G, Leboyer M. Houillon P., Tesu-Rollier D., Etude des profils cognitifs chez les apparentés de personnes avec autisme : hypothèse d'un manque de flexibilité cognitive ? Discussion, *Annales médico-psychologiques*, 2009, 167(9): 704-708, Elsevier, Paris
- Gillberg, C., The ESSENCE in child psychiatry : Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental, *Clinical Examinations. Research in Developmental Disabilities*, 2010, Nov-Dec, 31(6):1543-51.
- Joubert M., Temporalité et autisme ; de l'immutabilité comme modalité défensive, *Psych. Enfant*, 2003, 46, 2: 435-54, , PUF, Paris.
- Joubert M., *L'enfant autiste et le psychanalyste*, 2009, P.U.F., Paris
- Joubert M., *À quoi pensent les autistes ?*, 2018, Gallimard, Paris

- Kirk S., Kutchins H., *Aimez-vous le D.S.M. ? Le triomphe de la psychiatrie américaine*, 1993, Synthélabo, 1998.
- Lapuyade S., Génétique et psychanalyse des personnes avec autisme, *Supplément à Nervure, Journal de Psychiatrie*, 2008, 21(7): 3-5, Paris
- Lapuyade S., Questions pour la clinique psychiatrique des patients souffrant de troubles autistiques et apparentés, *Supplément à Nervure, Journal de Psychiatrie*, 2008, 21(7): 17-20, Paris
- Medjkane E F., Apter G., Epigénétique et autisme. Entre inné et acquis : un espace de convergence : Epigénétique, *Information Psychiatrique*, 2014, 90(9):753-759. John Libbey Eurotext, Montrouge
- Munnich A. et all., Vingt ans de consultations génétiques clinique sur site dans les hôpitaux de jour pour les personnes atteintes de troubles du spectre autistique de la région parisienne, *Corps et psychisme : recherches en psychanalyse et sciences humaines*, 2019, 74: 37-47, Paris
- Munnich A. et all., Impact of on-site clinical genetics consultations on diagnostic rate in children with autism spectrum disorder, *Molecular autism*, 2019, <https://doi.org/10.1186/s13229-019-0284-2>
- Richa S., Estimating the prevalence of autism spectrum disorder in Lebanon, *Encephale*, 2020, 46(6): 414-419, Paris
- Saitovitch A. et AL., Social cognition and the superior temporal sulcus: implications in autism. *Rev. Neurol*, 2012, 168(10): 762-70, Paris
- A. Saitovitch, E. Rechtman, A. Vinçon-Leite, F. Brunelle, M. Zilbovicius et N. Boddart, Encyclopédie Médico-Chirurgicale (EMC) – Psychiatrie, 2019, Volume 16, n°4, 37-200-D-40, 11 pages
- Sandin S. et Al., The familial risk of autism? *JAMA*, 2014, 311(17) : 1770-7
- Sandin S. et Al., The heritability of autism spectrum disorder, *JAMA*, 2017, 318(12) : 1182--4
- Touati B., Mercier A., Tuil L., Autisme : Evaluation des diagnostics et des traitements dans un inter secteur de pédopsychiatrie, *Psychiatrie de l'enfant*, 2016, 59(1): 225-90, P.U.F., Paris
- Thurin J.M., Thurin M., Cohen B., Falissard B., Approches psychothérapeutiques de l'autisme. Résultats préliminaires à partir de 50 études intensives de cas, *Neuropsych. Enf. Adol.*, 2014, 62(2014): 102-108, Elsevier Masson, Paris
- Tordjman S., Evolution du concept d'autisme : nouvelles perspectives à partir des génétiques. Révision de la classification internationale des maladies (CIM-11), *Information psychiatrique*, 2011, 87(5) : 393-402, John Libbey Eurotext, Montrouge