

Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5 de mai 2013, n'a plus cours depuis.

Troubles Envahissants du Développement.

Les TED regroupent plusieurs syndromes liés à des déficiences qualitatives, sévères et envahissantes dans trois aspects du développement : les interactions sociales, la communication verbale et non verbale, les intérêts et les comportements restreints, stéréotypés et répétitifs. Les personnes ayant un TED forment un groupe très hétérogène tant par le degré de ces altérations que par la présence ou l'absence de troubles associés, comme par exemple, la déficience intellectuelle.

Selon le DSM IV qui est un manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, les TED font partie des désordres de l'enfance et de l'adolescence et regroupent cinq troubles :

- Le trouble autistique ou l'autisme
- Le syndrome d'Asperger
- Le TED non spécifié (TED-NS)
- Le désordre désintégratif de l'enfance
- Le syndrome de Rett



On estime que le taux moyen de personnes TED varierait entre 90 et 120 individus sur 10 000 (**environ 1 % de la population**). Les causes des TED n'ont pas été identifiées avec certitude et sont probablement hétérogènes.

Causes et caractéristiques

L'étiologie génétique est la plus appuyée présentement. Les recherches actuelles tendent à démontrer que l'autisme et les TED seraient en relation avec un dysfonctionnement neurologique provoqué soit par une atteinte biochimique affectant les neurotransmetteurs ou une atteinte structurale caractérisée par une anomalie physique, ou encore par une combinaison des deux facteurs.

Concrètement, les messages que les sens transmettent au cerveau sont mal reçus ou mal interprétés. Il en résulte une appréciation confuse de la vie et de l'environnement.

Ces problèmes peuvent être d'intensité variable ou se présenter différemment selon les atteintes. Certaines personnes TED peuvent avoir une déficience intellectuelle associée et/ou de l'épilepsie. Les TED sont quatre fois plus fréquents chez les garçons. On retrouve les TED dans tous les milieux sociaux et dans tous les pays.

L'autisme

L'autisme est le plus connu des cinq troubles envahissants du développement. Voici les caractéristiques associées de l'autisme qui touche 4 à 5 garçons pour une fille :

- Troubles de la communication;
- Difficultés à comprendre les situations sociales et les attentes de l'entourage;
- Troubles sensoriels;
- Comportements stéréotypés ou répétitifs;

Apparition avant l'âge de 30 mois.

Définition

L'autisme se définit comme un désordre d'origine neurologique caractérisé par une distorsion du développement global de la personne dans l'ensemble de ses sphères de fonctionnement.

Le mutisme est présent dans près de la moitié des cas d'autisme. Sur le plan non verbal, les personnes autistes montrent des problèmes majeurs de compréhension de la mimique et des gestes. L'altération de l'activité d'imagination peut se manifester par une absence de jeux symboliques et d'histoires inventées avec des jouets ou par des difficultés à imiter les gestes d'autrui.

Plusieurs personnes autistes montrent une faiblesse sur le plan de la coordination motrice et peuvent avoir des difficultés de motricité fine et globale.

L'autisme s'observe chez des personnes de tous les niveaux d'intelligence. Cependant, la majorité des personnes autistes auraient un rendement intellectuel inférieur à la moyenne tout en présentant des déficits sur le plan des comportements adaptatifs, s'assimilant ainsi à la catégorie des personnes présentant une déficience intellectuelle moyenne ou sévère. En raison de leurs caractéristiques particulières, plusieurs de ces personnes présentent aussi des troubles de comportement.

Un diagnostic d'autisme implique que les déficits se manifestent avant l'âge de 3 ans, qu'ils sont intégrés dans le fonctionnement de la personne et présents de façon presque constante.

Critères diagnostics

A. Un total de six (ou plus) parmi les éléments décrits en (1), (2) et (3), dont au moins deux de (1), un de (2) et un de (3) :

(1) Altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :

(a) altération marquée dans l'utilisation, pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

(b) incapacité à établir des relations avec les pairs, correspondant au niveau du développement

(c) le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (p. ex. : il ne cherche pas à montrer, à désigner du doigt ou à apporter les objets qui l'intéressent)

(d) manque de réciprocité sociale ou émotionnelle

(2) Altération qualitative de la communication, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :

(a) retard ou absence totale de développement du langage parlé (sans tentative de compensation par d'autres modes de communication, comme le geste ou la mimique)

(b) chez les sujets maîtrisant suffisamment le langage, incapacité marquée à engager ou à soutenir une conversation avec autrui

(c) usage stéréotypé et répétitif du langage ou langage idiosyncrasique

(d) absence d'un jeu de faire semblant varié et spontané, ou d'un jeu d'imitation sociale correspondant au niveau de développement

(3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :

(a) préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêts stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation

(b) adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels

(c) maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (p. ex. : battements ou torsions des mains ou des doigts, mouvements complexes de tout le corps)

(d) préoccupations persistantes pour certaines parties des objets

B. Retard ou caractère anormal du fonctionnement, débutant avant l'âge de trois ans, dans au moins un des domaines suivants :

(1) Interactions sociales

(2) Langage nécessaire à la communication sociale

(3) Jeu symbolique ou d'imagination

C. La perturbation n'est pas mieux expliquée par le diagnostic du Syndrome de Rett

Source : *DSM-IV R*

De façon sommaire, les caractéristiques suivantes figurent parmi les symptômes courants du trouble autistique :

- Difficulté générale à établir des relations avec l'entourage et déficit d'attention;
- Tendance à l'isolement et repli sur soi;
- Fuite du regard;
- Retard ou absence de développement du langage;
- Usage stéréotypé et répétitif du langage (lorsque le sujet parle);
- Intérêts restreints et obsessionnels;
- Observation de rituels précis et non fonctionnels;

Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html

- Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, torsions des mains ou des doigts);
- Problèmes d'épilepsie (commencent souvent vers la puberté);
- Hyperactivité;
- Troubles du sommeil;
- Réactions inhabituelles à certains stimuli (bruits, images, froid, etc.);
- Mauvaise compréhension du langage non verbal (gestes, mimiques, etc.);
- Arythmie cardiaque;
- Peur du changement;
- Démarche particulière sans balancement approprié des bras.

Diagnostic

Les enfants atteints d'autisme peuvent sembler se développer tout à fait normalement jusqu'à 18 ou 24 mois. Ils reçoivent souvent un diagnostic d'autisme avant l'âge de 2 ans.

L'évaluation repose sur les observations des parents et sur une observation professionnelle des comportements de l'enfant dans divers contextes. En plus des outils de diagnostic, on utilise différents tests pour mesurer les capacités intellectuelles, les aptitudes verbales et les comportements d'adaptation.

Au besoin, on évalue les comportements inhabituels et on fait des tests pour déceler des problèmes médicaux tels que les crises d'épilepsie.

Source : *Société canadienne de l'autisme* (avec autorisation)

Différences d'une personne à l'autre

L'autisme se manifeste de nombreuses façons. Même s'il existe des caractéristiques communes, une personne atteinte ne les aura pas toutes.

À priori, entre deux enfants autistes, les comportements peuvent différer à un point tel qu'ils semblent s'opposer carrément. En conséquence, la définition du trouble ne s'en trouve pas facilitée. À titre d'exemple, certains enfants refusent d'être touchés tandis que d'autres cherchent à se faire prendre. L'automutilation et l'agressivité figurent parmi les comportements que l'on ne retrouve aussi que dans certains cas. En fait, chaque personne autiste possède, comme tout autre individu, son propre caractère.

En deuxième lieu, on doit prendre conscience des écarts existant entre les aptitudes d'un enfant et celles d'un autre. L'autisme peut s'accompagner d'un retard mental. Quelles que soient les habilités de base de ces personnes, elles sont susceptibles d'en acquérir de nouvelles grâce à une intervention patiente et adaptée à leurs besoins.

Dans un autre ordre d'idées, il est bon de savoir qu'un même sujet peut démontrer d'importantes disparités entre ses différentes aptitudes personnelles. Chez la personne autiste, cette caractéristique prend fréquemment des proportions étonnantes : une faculté est alors très développée au détriment d'une autre. Ces aptitudes "parcellaires" contribuent notamment à différencier l'autisme du simple retard de développement. En

Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html

outre, sur le plan éducatif, l'identification de ces forces peut influencer le plan d'intervention et servir de motivation pour le jeune élève.

Causes

Les recherches actuelles tendent à démontrer que l'autisme serait en relation avec un dysfonctionnement neurologique provoqué soit par une atteinte biochimique affectant les neurotransmetteurs ou une atteinte structurale caractérisée par une anomalie physique, ou encore par une combinaison des deux facteurs. Enfin, il n'est pas exclu que des facteurs génétiques pourraient également intervenir dans certains cas.

Comme l'autisme se réfère à un état, il n'existe aucune cure ou aucun médicament pour le guérir. Cependant, il est possible d'améliorer grandement la qualité de vie des personnes autistes et celles de leurs proches, en intervenant de façon précoce, pour mettre en place un système éducatif et d'apprentissage ajusté à leurs particularités fonctionnelles, et qui implique à la fois les parents et la communauté.

Le syndrome d'Asperger

Identifié pour la première fois en 1944 par le psychiatre autrichien Hans Asperger, le syndrome d'Asperger n'est reporté à l'attention du public qu'au début des années 1980 grâce aux travaux de la pédopsychiatre Lorna Wing.

Comme pour l'autisme, le syndrome d'Asperger se manifeste dans les premières années de la vie, frappe davantage les garçons que les filles et connaît un développement stable. On y retrouve les mêmes types de déficits sociaux reconnus dans l'autisme auxquels s'ajoute souvent le développement d'intérêts particulièrement intenses. Il se caractérise cependant par l'absence de retard de langage significatif et par un développement cognitif normal. Les personnes atteintes du syndrome d'Asperger présentent pourtant de grandes lacunes dans la communication et la sociabilité. Leur perception et leur compréhension des signes corporels, des relations humaines et des règles sociales sont particulièrement altérées. Ces difficultés sociales les laissent souvent marginalisés, voire même stigmatisés, par leurs camarades de classe ou de travail.

Voici les caractéristiques associées au syndrome d'Asperger :

- Difficultés à comprendre les situations sociales et les attentes de l'entourage;
- Émergence normale de la parole avec difficulté de la communication;
- Intérêts souvent obsessionnels;

Intelligence normale ou supérieure.

Définition

Le syndrome d'Asperger connaît un développement stable. Il semble qu'on puisse établir un diagnostic dès l'âge de trois ans. Avant cet âge, les parents peuvent néanmoins constater des particularités chez leur enfant. Dès sa première année, leur bébé communiquera peu par le rire, le babillage, etc. De façon générale, l'enfant Asperger ne connaît pourtant pas de retard particulier de langage, au contraire, il étonne parfois par son emploi de mots très recherchés et son imposant vocabulaire. Il doit souvent ces caractéristiques à une excellente mémoire.

Sur le plan physique, les victimes du syndrome présentent plusieurs traits atypiques : des difficultés motrices (gestes maladroits, démarche guindée, etc.), une intonation monotone, une fuite du contact visuel, et, à l'occasion, certains tics.

Par ailleurs, les symptômes les plus importants se situent davantage au plan social. On remarque chez les Asperger une difficulté notable à saisir le langage non verbal (haussement d'épaules, sourire las, etc.) et les données abstraites. L'emploi d'une expression comme «couper les cheveux en quatre», par exemple, les laissera perplexe ou sera même comprise au premier degré. Cette difficulté entraîne évidemment des problèmes de communication et suscite la moquerie chez leurs pairs. Ces derniers y verront sans doute une grande naïveté.

La résistance au changement constitue un symptôme classique du syndrome d'Asperger. En raison de leurs difficultés à interpréter les signes émanant de leur

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

environnement, les personnes affectées attachent beaucoup d'importance à la routine. En effet, à défaut de pouvoir prédire ce qui les attend, elles deviennent vite angoissées et tendent alors à avoir des comportements obsessionnels.

À plusieurs égards, les jeunes atteints du syndrome manifestent beaucoup de maladresse dans leurs interactions sociales. Beaucoup évitent les contacts physiques, expriment peu ce qu'ils ressentent ou le font alors de façon démesurée. Les sentiments des autres leur apparaissent encore plus abstraits et, la plupart du temps, ils se substituent même leurs propres émotions. En conséquence, l'entourage perçoit souvent les personnes Asperger comme étant peu réceptives et égocentriques.

Cette impression se voit par ailleurs renforcée par un trait caractéristique des Asperger : l'engouement pour un domaine très spécifique et leur capacité d'en parler longuement en dépit de l'ennui de leur auditoire. Ce trait fréquent chez les Asperger prend la forme d'une fixation ou d'une obsession pour quelque chose sur laquelle ils acquerront une foule de connaissances. Il peut s'agir, par exemple, d'une passion pour le nom des rues, pour la biologie marine, etc. Souvent, la personne Asperger ne parlera aux gens que par le biais de cet intérêt précis.

Leur difficulté à entamer une conversation et à la maintenir démontre le fossé existant entre leur langage savant et une communication normale où chacun voit les réactions de l'autre et peut les interpréter.

Ne comprenant pas le subtil écheveau des relations humaines, l'Asperger est ainsi cantonné dans un isolement dont il est le premier à souffrir et auquel se rajoutent de douloureuses moqueries. Parfois, une dépression s'ensuivra, voire même des tendances suicidaires.

Diagnostic

Certains enfants ont des comportements autistiques, mais ne présentent pas de retard particulier du langage. Souvent, on dépiste le syndrome d'Asperger quand l'enfant fréquente déjà l'école. Parfois, le diagnostic n'est établi qu'à l'adolescence ou même à l'âge adulte. Dans les milieux cliniques, il y a un débat à savoir si le syndrome d'Asperger et l'autisme « de haut niveau » sont des troubles vraiment distincts. Il y a encore moins de consensus par rapport aux meilleurs outils pour évaluer le syndrome d'Asperger.

En général, on évalue les capacités cognitives, motrices et de communication de la personne que l'on soupçonne d'être atteinte. On étudie avec attention son histoire et sa capacité globale de fonctionner de manière autonome. On vérifie aussi la présence de troubles apparentés et de troubles aux symptômes similaires – notamment le syndrome de Gilles de la Tourette, le trouble obsessionnel-compulsif, la schizophrénie, la dépression, le trouble d'hyperactivité avec déficit de l'attention (THADA) et d'autres difficultés d'apprentissage.

Source: Société Canadienne de l'autisme

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

Causes

Contrairement aux théories psychanalytiques longtemps avancées pour expliquer l'autisme et les autres troubles envahissants du développement, les recherches actuelles s'orientent de plus en plus vers des défauts biochimiques du cerveau. Le syndrome d'Asperger résulterait probablement d'anomalies à l'hémisphère droit du cerveau, région responsable des émotions et du traitement de l'information. L'origine de ces anomalies pourrait être physiologique ou liée à une prédisposition génétique.

Caractéristiques

On retrouve chez les personnes atteintes du syndrome d'Asperger au moins un des symptômes suivants :

- Troubles de la communication;
- Troubles de socialisation;
- Atteintes neuro-sensorielles.

Troubles de la communication

Les personnes Asperger ne présentent généralement aucun retard de développement du langage et la plupart démontrent même un vocabulaire étonnamment développé en raison d'une mémoire excellente (bien que souvent mécanique). Leur compréhension du langage demeure cependant très littérale et concrète. Ces troubles de la communication peuvent se traduire par :

- Une difficulté à saisir les notions abstraites, les blagues, les sarcasmes, le langage non verbal ou les locutions. L'expression décrocher la lune, par exemple, risque d'être comprise au premier degré.
- Des particularités dans le contenu du langage, dans le ton de la voix ou dans le choix des mots. Les Asperger peuvent inventer des néologismes surprenants pour traduire une idée (par exemple, maman, tes cheveux son virageux, pour dire bouclés), s'exprimer de façon très recherchée (par exemple, je vais extraire un biscuit du sac) ou discourir longuement, et parfois à sens unique, sur leurs sujets favoris.
- Des difficultés avec l'emploi des pronoms personnels. Chez les jeunes Asperger, la notion du je peut porter à confusion. Ceux-ci se désignent parfois eux-mêmes par le pronom *tu*, puisque c'est de cette façon dont les gens s'adressent à eux. Un mécanisme de pensée associatif (par opposition à un mode de pensée logique) conjugué à une difficulté à intégrer la notion de l'autre pourraient expliquer ce phénomène.
- De l'écholalie, ou le fait de répéter de façon stéréotypée des bribes de phrases toutes faites ou des questions-réponses.

Troubles de socialisation

Les caractéristiques les plus évidentes du syndrome d'Asperger sont sans doute les déficiences dans le champ de la communication interpersonnelle et le manque d'habileté à comprendre et à employer les règles du comportement social. On qualifie parfois les

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

Asperger de personnes «socialement aveugles». Les troubles de socialisation se manifestent notamment par :

- Des difficultés à saisir le sens du langage non verbal. Les Asperger sont incapables de percevoir spontanément la personnalité et les réactions des autres personnes.
- Des difficultés manifestes dans l'adaptation des comportements sociaux en fonction de l'environnement ou de la situation. Ce trait démontre bien la marge existante entre le langage parfois très évolué des Asperger et une communication normale.
- Une faible habileté à initier et à maintenir une conversation. Les Asperger ne s'adressent souvent aux gens que par l'intermédiaire de leurs intérêts spécifiques. En effet, les contacts sociaux qui sortent de leur routine et les situations nouvelles et imprévues peuvent les angoisser et les amener à adopter des comportements obsessifs et apparemment hors contexte, une gestuelle ou des remarques inappropriées, voire même de l'agressivité.
- Une absence de réciprocité sociale et émotionnelle, une apparente attitude de froideur ou une timidité excessive.
- Des jeux souvent répétitifs, peu créatifs et rarement utilisés dans un contexte d'interaction sociale.
- Une faible estime de soi et une attitude très critique vis-à-vis de soi-même.

Cette carence dans la sphère des relations interpersonnelles affecte particulièrement les adolescents, à une période de la vie où l'importance du groupe et les relations avec le sexe opposé sont prédominantes. La grande difficulté des Asperger à nouer des relations amicales ou amoureuses appropriées, et correspondant à leur niveau de développement, peut entraîner une impression d'échec continu et parfois une période de dépression importante. Ajoutons que les moqueries des pairs s'ajoutent trop souvent à l'isolement social qui affecte les jeunes Asperger.

Atteintes neuro-sensorielles

En raison d'un problème probablement d'ordre neuro-biochimique, les messages transmis au cerveau des Asperger par leurs sens sont mal reçus et laissent place à une interprétation confuse de l'environnement et de la réalité. Malgré une intelligence variant généralement de moyenne à supérieure, les Asperger présentent néanmoins, à divers degrés, des comportements qui peuvent paraître bizarres ou inadéquats. On remarque notamment :

- Une restriction importante du champ des activités et des intérêts qui se traduit par des comportements stéréotypés et répétitifs. Leur attachement à la routine et à des rituels souvent non fonctionnels se manifeste par une forte résistance au changement. Dans un monde qui leur semble imprévisible et souvent effrayant, un bruit soudain, une odeur ou un simple changement de trajet vers l'école risque de provoquer des réactions très vives.
- Un visage peu expressif, sauf pour exprimer la colère ou les émotions fortes, et un ton de voix souvent monotone.
- Des tics et du maniérisme.
- Une tendance marquée à fuir le regard direct et à éviter les contacts physiques.

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

- Une démarche qui peut sembler étrange en raison d'habiletés motrices défaillantes. Chez certaines personnes, ces altérations de la coordination motrice peuvent causer des difficultés dans certains jeux ou des activités qui demandent des habiletés motrices comme l'écriture ou le dessin.
- Des troubles de concentration et des difficultés dans l'accomplissement de tâches qui demandent du raisonnement ou une résolution de problèmes. Ces lacunes peuvent occasionner un ralentissement de l'apprentissage scolaire.
- Le développement de grandes passions et une maîtrise surprenante de sujets de prédilection : musique, arts, insectes, plans de métro, ordinateurs, horaires, calendriers, mathématiques, marques de voitures, etc.

Comment aider les personnes Asperger?

À priori, un diagnostic précoce s'impose : l'enfant comprendra alors pourquoi il est différent, ce qui lui évitera plusieurs souffrances inutiles. Sensibiliser son entourage améliorera aussi la situation du jeune Asperger, car de cette manière les gens le comprendront davantage.

D'autre part, comme les personnes Asperger sont déstabilisées par toute forme de changement, on tentera, autant que possible, de leur donner un environnement sécurisant; on les préparera ainsi aux «surprises» longtemps à l'avance, d'une façon calme afin d'atténuer leurs craintes.

Pour pallier leur incompréhension des indices sociaux, il est aussi hautement souhaitable de les familiariser avec les conventions formelles et informelles propres aux relations humaines. Parmi les moyens employés, on peut notamment leur fournir un répertoire de réponses à utiliser en différentes occasions, leur expliquer en quoi certaines de leurs réactions peuvent blesser ou incommoder les autres, etc.

Comme ils perçoivent douloureusement leur différence et qu'ils en souffrent, il est également impératif de renforcer leur estime de soi par tous les moyens, le but ultime étant de les aider à vivre heureux et à briser l'isolement qui les caractérise.

Conseils pratiques

On ne connaît pas de traitement pour palier aux difficultés rencontrées par les personnes Asperger, enfants ou adultes. Cependant, on peut les réduire en appliquant quelques principes de base. Une vie régulière, même routinière, convient bien à ces personnes. Il est important que parents et professeurs communiquent avec l'enfant dans un langage simple car il a de la difficulté à comprendre le langage abstrait, même si cette difficulté ne soit pas toujours facile à percevoir.

Les techniques de modification du comportement peuvent servir. Cependant, les enfants atteints du syndrome d'Asperger sont souvent assez doués pour les percevoir et les juger négativement.

Les habitudes de langage et de motricité ne peuvent pas être éliminées, mais avec du temps et de la patience, elles peuvent être modifiées de façon à les rendre utiles et socialement acceptables.

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

L'éducation

L'éducation est très importante pour ces enfants. Elle leur permet de se développer et d'acquérir les qualifications nécessaires à une vie adulte indépendante.

Les professeurs doivent aussi s'assurer que ces enfants échappent aux taquineries et aux mauvais traitements des autres enfants. Aucun type d'école particulier ne convient aux enfants atteints du syndrome d'Asperger. Certains fonctionnent bien dans des écoles régulières. D'autres se débrouillent mieux dans des classes spécialisées.

Les progrès de ces enfants dépendent de la gravité de leurs handicaps, mais aussi de la compréhension et de l'habileté de leurs professeurs.

Pronostic

Le pronostic est généralement bon : la plupart des enfants atteints du syndrome d'Asperger peuvent se développer suffisamment pour trouver un emploi qui mettra leurs talents particuliers en valeur.

Parfois, une maladie psychologique se développe. En effet, à la fin de l'adolescence, la prise de conscience de sa différence peut provoquer de l'anxiété et faire apparaître un état plus ou moins dépressif. Des tentatives de suicide peuvent se produire chez certains individus.

De façon générale, l'adolescence est une période difficile. Des bizarreries qu'on peut ignorer chez un jeune enfant deviennent évidentes chez un jeune adulte. Une plus grande conscience de son handicap et le développement de sa sexualité peuvent causer beaucoup de souffrance.

De façon générale, l'adaptation sociale est liée aux différents talents et au tempérament de l'individu. Pour devenir socialement indépendant, un individu atteint du syndrome d'Asperger doit être propre de sa personne, avoir une habileté particulière susceptible de lui procurer un emploi et posséder une nature placide.

Comme ils perçoivent douloureusement leur différence et qu'ils en souffrent, il est également impératif de renforcer leur estime de soi par tous les moyens. Le but ultime étant de les aider à vivre heureux et à briser l'isolement qui les caractérise.

Le TED non spécifié

Le TED non spécifié, aussi appelé «autisme atypique» se définit par des troubles graves et envahissants dans certains domaines, tels que l'interaction sociale réciproque, des activités et des intérêts restreints, mais par une absence des symptômes stricts du trouble autistique.

Voici la caractéristique associée au TED non spécifié:

- Plusieurs caractéristiques associées à l'un des TED, qui ne se retrouvent pas en nombre suffisant pour permettre de poser un diagnostic selon les protocoles établis.

Critères diagnostics

Le trouble envahissant du développement non spécifié se nomme aussi F84.9 (299.80). On doit se servir de cette catégorie quand il existe soit une altération sévère et envahissante du développement de l'interaction sociale réciproque ou des capacités de communication verbale et non verbale, soit des comportements, des intérêts et des activités stéréotypés. Il ne faut pas alors que les critères d'un trouble envahissant du développement spécifique, d'une schizophrénie, d'une personnalité schizoïde ou d'une personnalité «évitante» soient remplis. Par exemple, cette catégorie inclut sous le terme d'«autisme atypique» des tableaux cliniques qui diffèrent de celui du trouble autistique par un âge de début plus tardif, par une symptomatologie atypique ou sous le seuil, ou par l'ensemble de ces caractéristiques.

Comment est posé le diagnostic?

Selon le DSM-IV, le diagnostic de TED non spécifié est établi lorsque l'état de la personne atteinte ne répond pas aux critères stricts du trouble autistique et du syndrome d'Asperger. Cette personne aura quand même des difficultés de relation sociale, des troubles de la communication et des comportements répétitifs. En général, elle a aussi un certain retard de développement du langage.

Le désordre désintégratif de l'enfant

Le désordre désintégratif de l'enfant est l'un des cinq troubles envahissants du développement qui ressemble le plus à l'autisme. Voici les caractéristiques associées au syndrome désintégratif:

- Même caractéristiques que l'autisme, apparition entre l'âge de 3 et 10 ans;
- Très rare;
- Développement normal suivi d'une régression de la motricité, du langage et des habiletés sociales;

Difficultés à comprendre les situations sociales et les attentes de l'entourage.

Définition

Le désordre désintégratif de l'enfance a été décrit par Heller, en 1908, soit plusieurs années avant l'autisme comme tel. Il n'a toutefois été reconnu que tout récemment. Selon les documents consultés, on lui reconnaît plusieurs noms : la démence de Heller, la psychose désintégrative de l'enfance, etc.

Lors du constat des symptômes, on dénote que certains s'apparentent à l'autisme, parfois à s'y méprendre: comme lui, elle frappe plus souvent les garçons que les filles, présente le même genre de manifestations cliniques, etc. Cependant, la démence de Heller diffère quelque peu par son évolution et ses conséquences.

Plusieurs estiment d'ailleurs que le pronostic de la psychose désintégrative décline l'autisme en terme de gravité. Ce dernier, au sens propre, serait néanmoins dix fois plus fréquent, même si le syndrome de Heller fait sans doute l'objet d'erreurs fréquentes de diagnostic.

De deux à quatre ans, le développement de l'enfant semble normal. S'ensuit une régression où l'on constate une perte des acquis antérieurs au niveau du langage expressif et réceptif, ainsi que dans les compétences sociales. Une altération qualitative des interactions sociales, de l'affectivité et de la communication émergent : graduellement, l'enfant montre des intérêts limités, des jeux singuliers et répétitifs, de l'hyperactivité, etc. Dans la plupart des cas, il y a une déficience intellectuelle, mais elle ne constitue pas un critère de diagnostic.

Sur le plan physique, l'enfant semble incapable de prendre soin de lui-même. Il passe pour un autiste profond aux yeux des gens, même si l'évolution de son état diffère. Celui-ci se démarque par une dégradation progressive, marqué par une phase de plateau suivie de légères améliorations.

Pour sa part, l'étiologie du syndrome reste encore dans l'ombre; on l'impute parfois à une affection cérébrale antérieure et identifiable (telle qu'une encéphalite). Par ailleurs, la démence infantile paraît aussi dans des cas où de tels antécédents n'ont pu être constatés. De façon globale, de fortes présomptions convergent vers un dysfonctionnement possible du système nerveux central.

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

Bien que des recherches soient en cours, on parle encore peu de traitements pouvant atténuer les symptômes du désordre désintégratif de l'enfance. Cependant, il est probable que le recours à certaines techniques employées avec les autistes puisse améliorer partiellement la condition des personnes atteintes et, du coup, celle de leurs proches.

Critères diagnostics

A. Développement apparemment normal pendant les 2 premières années de la vie au moins, comme en témoigne la présence d'acquisitions en rapport avec l'âge dans le domaine de la communication verbale et non verbale, des relations sociales, du jeu et du comportement adaptatif

B. Perte cliniquement significative des acquisitions préalables, avant l'âge de 10 ans, dans au moins deux des domaines suivants :

1. Langage expressif et réceptif
2. Compétences sociales ou comportement adaptatif
3. Contrôle sphinctérien, vésical ou anal
4. Jeu
5. Habiletés motrices

C. Caractère anormal du fonctionnement dans au moins deux des domaines suivants :

1. Altération qualitative des interactions sociales (p. ex. : altérations des comportements non verbaux, incapacité à établir des relations avec les pairs, absence de réciprocité sociale ou émotionnelle)
2. Altération qualitative de la communication (p. ex. : retard ou absence du langage parlé, incapacité à initier ou à soutenir une conversation, utilisation du langage sur un mode stéréotypé et répétitif, absence d'un jeu diversifié de "faire semblant")
3. Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités avec stéréotypies motrices et maniérismes

D. Ce trouble ne peut trouver une meilleure explication par un autre trouble envahissant du développement spécifique ou par la schizophrénie.

Recherche et traitements

Le désordre désintégratif se nomme aussi F84.3 (299.10). Les quelques recherches en cours ne permettent pas pour l'instant d'identifier des traitements spécifiques pouvant atténuer les symptômes du désordre désintégratif de l'enfance. Il est probable que l'application de certaines techniques et méthodes éducatives spécialisées employées avec les enfants autistes puisse contribuer à améliorer partiellement la condition des enfants atteints.

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

Le syndrome de Rett

Le syndrome de Rett est l'un des cinq troubles envahissants du développement.

Voici les caractéristiques associées au syndrome de Rett:

- Touche essentiellement les filles;
- Manifestations avant l'âge de 30 mois;
- Développement normal suivi d'une perte de la communication et du contrôle moteur;
- Difficultés à comprendre les situations sociales et les attentes de l'entourage;
- Causes connues: mutation du gène MeCP2 sur le bras long du chromosome X, région Xq28.

Définition

Le syndrome de Rett est une condition qui se retrouve essentiellement chez les filles. Le développement physique et mental est essentiellement normal pendant les six à huit premiers mois de la vie, puis il ralentit ou s'interrompt. Dès l'âge de quinze mois, environ, la moitié des enfants atteints du syndrome de Rett présentent un retard développemental important. À 3 ans, on observe généralement une détérioration rapide du comportement : l'enfant ne parle plus, secoue les mains, bat des mains sans arrêt, fait d'autres mouvements involontaires des mains... (Van Acker, 1997)

Adultes: aucun ne parle, aucun ne marche.

Définition du Syndrome de Rett par Dre Nadia Bahi-Buisson

Le syndrome de Rett est une encéphalopathie neuro-développementale très particulière touchant essentiellement les filles, caractérisée, dans sa forme typique par une décélération globale du développement psychomoteur, puis d'une perte des acquisitions cognitives et motrices, survenant après une période de développement normal.

Le syndrome de Rett est causé, dans près de 80% des cas typiques et 30% des formes atypiques, par des mutations du gène MeCP2 localisé dans le chromosome X.

Source: «Le syndrome de Rett», un texte du Docteur Nadia Bahi-Buisson, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, publié dans *Neurologies*, déc. 2004 sur le site de *l'Association Française du Syndrome de Rett*

Quatre stades cliniques

Par Dre Nadia Bahi-Buisson

Stade I Stagnation d'apparition précoce, qui débute entre 6 et 18 mois

- Début entre 6 et 18 mois
- Arrêt ou stagnation du développement psychomoteur
- Diminution de l'intérêt pour les jeux

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

- Hypotonie
- Ralentissement de la croissance céphalique
- Durée : plusieurs mois

Stade II Régression rapide

- Début entre 1 et 4 ans
- Régression des capacités de communication avec manifestation autistique
- Détérioration du comportement, automutilation
- Perte de l'usage des mains, du babillage/langage
- Stéréotypies manuelles
- Convulsions (épilepsie)
- Durée : quelques semaines à un mois

Stade III Stabilisation apparente pseudo-stationnaire : phase de réveil

- Début : entre 2 et 10 ans
- Récupération d'un contact visuel et régression des manifestations autistiques
- Stéréotypies manuelles caractéristiques, apraxie/ dyspraxie manuelle dominante
- Régression motrice lente avec pseudo-marche, spasticité, ataxie, apraxie
- Durée : quelques mois à années

Stade IV Évolution tardive

- Après 10 ans
- Détérioration de la motricité avec perte de la marche
- Scoliose, atrophie musculaire
- Syndrome pyramidal et extrapyramidal marqué
- Retard de croissance
- Trouble trophiques
- Amélioration du contact visuel
- Absence de langage
- Épilepsie moins sévère
- Durée : plusieurs années

Signes et symptômes

DSM IV: Critères diagnostiques du F84.2(299.80) Syndrome de Rett

A. Présence de tous les éléments suivants :

1. Développement prénatal et périnatal apparemment normaux;
2. Développement psychomoteur apparemment normal pendant les 5 premiers mois après la naissance;
3. Périmètre crânien normal à la naissance.

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

B. Après une période initiale de développement normal, tous les éléments suivants se manifestent :

1. Décélération de la croissance crânienne entre 5 et 48 mois;
2. Entre 5 et 30 mois, perte des compétences manuelles intentionnelles acquises antérieurement, suivie de l'apparition de mouvements stéréotypés des mains (p. ex. torsion des mains ou lavage des mains);
3. Perte de la socialisation dans la phase précoce de la maladie (bien que certaines formes d'interaction sociale puissent se développer ultérieurement);
4. Apparition d'une incoordination de la marche ou des mouvements du tronc;
5. Altération grave du développement du langage de type expressif et réceptif, associé à un retard psychomoteur sévère.

Diagnostic

Le syndrome de Rett est un concept clinique qui repose sur l'association de caractéristiques cliniques co-existante chez une même patiente, une séquence d'évolution particulière, et l'exclusion de certains diagnostics différentiels.

Le syndrome de Rett est causé, dans près de 80% des cas typiques et 30% des formes atypiques, par des mutations dans MECP2 localisé en Xq28 du chromosome X. La recherche continue pour tenter de comprendre s'il n'y a qu'un seul gène en cause et par quels mécanismes les anomalies retrouvées provoquent le syndrome.

Cependant, le syndrome de Rett n'est pas synonyme de mutations dans le gène MECP2 car on peut avoir un syndrome de Rett sans mutation dans le gène MECP2 et des mutations dans le gène MECP2 peuvent être observées sans pour autant avoir pour conséquence un syndrome de Rett. Il en est de même pour les quelques garçons qui naissent avec des mutations dans le gène MECP2 où aucun ne présente le syndrome de Rett classique tout en subissant de très graves handicaps.

Il est important de souligner qu'en l'état actuel de la connaissance, le diagnostic du syndrome de Rett reste clinique et ne repose pas uniquement sur les mutations du gène MECP2.

Phénotypes féminins avec mutations du gène MECP2

Le plus fréquemment :

- Forme typique du syndrome de Rett
- Forme atypique du syndrome de Rett avec préservation du langage
- Forme avec apparition retardée de la maladie

De façon exceptionnelle :

- Forme avec troubles de l'apprentissage
- Syndrome d'Angelman
- Porteuses saines

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**

Phénotypes masculins avec mutations du MECP2

De façon exceptionnelle

- Encéphalopathie grave à début néonatal. (Mortalité précoce.)
- Syndrome de Rett associé à un syndrome de Klinefelter (XXY)
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome avec retard mental lié à l'X et spasticité progressive
- Retard psychomoteur avec mosaïque somatique

Les critères révisés pour le diagnostic du Syndrome de Rett

Reconnus internationalement (2007)

a) Le syndrome de Rett typique

Critères principaux nécessaires pour le diagnostic

- Le développement de l'enfant est apparemment normal durant la grossesse et pendant la période périnatale
- Le développement psychomoteur de l'enfant peut paraître en apparence normal pendant les 6 premiers mois ou peut-être retardé dès la naissance.
- périmètre crânien normal à la naissance
- ralentissement postnatal de la croissance du crâne dans la plupart des cas.
- Perte de l'utilisation volontaire des mains entre 6 mois et 30 mois .
- Troubles de la communication et retrait social dans la petite enfance
- Altération sévère du langage (expression compréhension) et retard psychomoteur.
- Stéréotypies des mains telles que mouvements de torsion, pression, battement, tapotement, automatisme de mains à la bouche, de lavage et frottements
- Altération ou absence de la marche dans la petite enfance.

Critères secondaires que l'on peut aussi observer mais nécessaires au diagnostic du syndrome de Rett classique.

- Problèmes de respiration à l'état d'éveil
 - Hyperventilation
 - Apnées
- Aérophagie et bavage
- Anomalies de l'électroencéphalogramme
 - Tracé de base de veille ralenti et ralentissement intermittent à 3-5 Hz
 - Décharges épileptiques avec ou sans crise clinique
 - Crises d'épilepsie
- Tonus musculaire anormal associant une faiblesse musculaire et dystonie
- Troubles vasomoteurs périphériques (pieds et mains froids, bleus)
- Scoliose/ cyphose
- Retard de croissance
- Petits pieds hypotrophiques
- Bruxisme (grincement des dents)
- Troubles du sommeil chez le nourrisson

Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html

- Phases de sommeil profond dans la journée/ cycles de sommeil anormaux

2.2 - Critères d'exclusion (excluant le diagnostic de Syndrome de Rett)

- Troubles organistiques ou autres signes de maladie de surcharge.
- Rétinopathie ou atrophie optique.
- Signes de lésion cérébrale périnatal ou postnatale.
- Maladies métaboliques ou autres maladies neurologiques progressives identifiées.
- Troubles neurologiques acquis résultant d'infections sévères ou de traumatisme crânien.

b) Le syndrome de Rett atypique

Les critères d'inclusion : ils doivent inclure au moins trois des six critères principaux et au moins cinq des onze critères secondaires.

Les six critères principaux (3/6)

- Absence ou diminution de l'habileté manuelle.
- Perte du babillage.
- Perte des capacités de communication
- Ralentissement de la croissance du périmètre crânien
- Stéréotypies manuelles
- Profil évolutif du Syndrome de Rett : une période de régression suivie d'une récupération de l'interaction, contrastant avec une lente régression neuromotrice.

Les onze critères secondaires (5/11)

- Irrégularités du rythme respiratoire
- Grincement de dents
- Scoliose/cyphose
- Atrophie musculaire des membres inférieurs
- Pieds froids et violacés
- Ballonnements abdominaux
- Marche anormale
- Troubles du sommeil
- Regard particulièrement intense et spécifique au Syndrome de Rett
- Indifférence à la douleur
- Accès de rires / hurlements

Autres : troubles comportementaux fréquemment observés à certaines périodes de la maladie mais non spécifiques

- irritabilité, agitation ;
- hurlements ;
- peur des agressions ;
- pleurs inconsolables ;
- regard fuyant (évitant de croiser le regard des autres) ;
- absence d'implication émotionnelle ou sociale ;

Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html

- pas de sujets d'intérêt en général ;
- refus marqué d'utiliser les comportements sociaux non verbaux.

Afin d'évaluer au mieux le phénotype de chaque patiente présentant un syndrome de Rett typique ou atypique, le Dr Nadia Bahi-Buisson a conçu un questionnaire médical simple constitué de 80 items. L'objectif est de recueillir des informations cliniques simples, précises et analysables des principaux signes de ce syndrome. L'homogénéité des données est un pré requis indispensable à la réalisation d'études de corrélations entre les données phénotypiques et génotypiques. Sur le site Syrène, Syndrome de Rett network, qui est une base de donnée clinico-génétique sur le syndrome de Rett, les médecins peuvent s'inscrire pour y participer.

**Attention : Appellation utilisée avant l'édition du DSM-5. N'a plus cours depuis 2013.
Consultez la nouvelle définition : www.autisme.qc.ca/tsa/quest-ce-que-le-tsa.html**