

# Autismes :

## Comprendre l'autisme en vidéo

(Vidéo, vue il y a plus de 3 ans)

---

### Ratio filles/garçons dans l'autisme

D'après la méta-analyse de Loomes, Hull et Mandy (2017) :

- Sans déficience intellectuelle : 3,32 garçons pour 1 fille
- Avec déficience intellectuelle : 1,9 garçon pour 1 fille

Cette disparité est en partie expliquée par un sous-diagnostic des filles, dû à des différences comportementales et à un biais dans les critères d'évaluation (Navarro-Pardo et al., 2021).

---

### Outils diagnostiques et biais de genre

Les outils standardisés incluent :

- ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule - 2e édition)
- ADI-R (Autism Diagnostic Interview - Révisé)
- CARS (Childhood Autism Rating Scale)

Cependant, ces outils sont conçus selon un modèle masculin de l'autisme, ce qui explique le retard diagnostique chez les filles (Beggiato et al., 2017).

---

### Autrefois : La triade autistique

Historiquement, l'autisme était caractérisé par une triade de symptômes, incluant :

- Altérations des interactions sociales (difficultés à comprendre et à réagir aux signaux sociaux)
  - Déficits dans la communication (verbale et non verbale, retards de langage, écholalie)
  - Comportements restreints et répétitifs (routines rigides, intérêts spécifiques, répétitions gestuelles)
- 

### Aujourd'hui : La dyade autistique

Les dernières recherches et révisions du DSM-5 ont simplifié cette classification en une dyade regroupant :

- Déficits persistants dans la communication et les interactions sociales
- Difficultés dans la réciprocité sociale et émotionnelle
- Troubles dans l'utilisation des comportements non verbaux (contact visuel, gestuelle, expressions faciales)
- Difficultés à développer et entretenir des relations

- Comportements restreints et répétitifs
  - Mouvements ou discours stéréotypés
  - Adhérence excessive aux routines et résistance aux changements
  - Intérêts restreints et fixations intenses
  - Hyper ou hypo-réactivité aux stimuli sensoriels

(Lord et al., 2020)

---

### **Niveau 1 : Besoin de soutien léger**

Caractéristique principale :

Les enfants de Niveau 1 présentent des difficultés sociales modérées, avec des défis dans la régulation émotionnelle qui nécessitent une intervention légère. Ils peuvent vivre des changements dans leur routine, mais ces perturbations peuvent être atténuées avec un soutien minimal, tel qu'une simple explication ou une petite réorientation.

---

### **Niveau 2 : Besoin de soutien modéré**

Caractéristique principale :

Les enfants du Niveau 2 éprouvent des difficultés plus marquées à réguler leurs émotions. Les perturbations ou les changements dans la routine génèrent des réactions plus visibles, comme des pleurs ou des frustrations, mais avec un soutien modéré, ils peuvent se calmer.

---

### **Niveau 3 : Besoin de soutien très important**

Caractéristique principale :

Les enfants du Niveau 3 présentent des difficultés émotionnelles majeures. Les changements dans leur environnement ou routine génèrent souvent des crises sévères, comme des éclats de colère, des pleurs incontrôlables ou une agitation extrême. Ils nécessitent un soutien pour gérer ces émotions intenses.

---

## **1. Trouble du Spectre Autistique, Niveau 3**

- **Nom officiel** : Trouble du spectre autistique, niveau 3 (CIM-10 : F84.0)
- **Description** : Ce niveau nécessite un soutien très important. Les individus présentent des déficits sévères dans la communication sociale et des comportements répétitifs.
- **Critères diagnostiques** :
  - Déficits marqués dans la réciprocité socio-émotionnelle
  - Difficultés significatives dans la communication verbale et non verbale
  - Comportements stéréotypés ou intérêts restreints très prononcés
- **QI moyen** : Environ 50-70 (déficience intellectuelle légère à modérée)

- **Pourcentage de diagnostic** : Environ 61 % des personnes diagnostiquées selon le DSM-IV seraient également diagnostiquées selon le DSM-5. En France, ce niveau représente environ 30 % des cas de TSA identifiés.
  - **Bases neurobiologiques** :
    - Anomalies dans l'amygdale, le cortex préfrontal et le cervelet
    - Des études d'imagerie par résonance magnétique (IRM) montrent une augmentation du volume cérébral global chez certains enfants autistes au cours des premières années de vie, suivie d'une diminution anormale de la taille du cerveau à mesure qu'ils grandissent.
- 

## 2. Trouble du Spectre Autistique, Niveau 2

- **Nom officiel** : Trouble du spectre autistique, niveau 2 (CIM-10 : F84.0)
  - **Description** : Nécessite un soutien substantiel. Les déficits dans la communication sociale sont plus marqués que ceux observés au niveau 1.
  - **Critères diagnostiques** :
    - Difficultés dans l'établissement de relations sociales adaptées
    - Communication non verbale altérée
    - Comportements répétitifs nécessitant une attention accrue
  - **QI moyen** : Environ 70-85 (QI faible à normal)
  - **Pourcentage de diagnostic** : Environ 25 % des personnes avec le syndrome d'Asperger selon le DSM-IV seraient diagnostiquées selon le DSM-5. En France, ce niveau représente environ 40 % des cas de TSA identifiés.
  - **Bases neurobiologiques** :
    - Réduction du volume du cervelet observée chez certains individus
    - Hyperconnectivité locale et sous-connectivité à longue distance entre les régions cérébrales
- 

## 3. Trouble du Spectre Autistique, Niveau 1

- **Nom officiel** : Trouble du spectre autistique, niveau 1 (CIM-10 : F84.0)
- **Description** : Nécessite un soutien. Les individus peuvent fonctionner de manière relativement autonome mais rencontrent des difficultés sociales notables.
- **Critères diagnostiques** :
  - Capacité à communiquer mais avec des difficultés dans les interactions sociales
  - Intérêts restreints qui peuvent interférer avec le fonctionnement quotidien
  - Adaptation difficile aux changements de routine

- **QI moyen** : Environ 85-115 (normal à supérieur à la moyenne)
  - **Pourcentage de diagnostic** : Environ 14 % des personnes diagnostiquées selon le DSM-IV seraient également diagnostiquées selon le DSM-5. En France, ce niveau représente environ 30 % des cas de TSA identifiés.
  - **Bases neurobiologiques** :
    - Structure cérébrale normale mais différences fonctionnelles dans l'activation cérébrale lors de tâches sociales
    - Sensibilité accrue aux stimuli sensoriels due à des anomalies dans le traitement sensoriel par le cortex sensoriel primaire
- 

## **Bases Neurobiologiques Détaillées**

### *Croissance et Diminution Cérébrale*

#### **1. Croissance Anormale :**

Les recherches indiquent que les enfants autistes présentent une surcroissance cérébrale durant les premières années de vie, souvent due à une synaptogenèse excessive. Cette surcroissance se caractérise par un nombre accru de connexions neuronales sans l'élagage nécessaire pour optimiser ces connexions. Cette croissance est associée à une augmentation du volume cérébral global.

#### **2. Diminution Cérébrale :**

À partir de l'âge scolaire, certains enfants autistes montrent une réduction significative du volume cérébral, en particulier dans les régions frontales et temporales. Cette diminution est souvent liée à un élargissement initial suivi d'une réduction anormale, indiquant un développement atypique.

### *Conséquences Neurodéveloppementales*

La croissance excessive suivie d'une réduction peut entraîner :

- Des difficultés dans l'interaction sociale dues à une régulation émotionnelle altérée.
- Des problèmes de communication liés à un traitement inefficace des signaux sociaux.
- Une sensibilité sensorielle accrue ou diminuée qui complique l'intégration sensorielle.

### *Nombre de Neurones*

Des études montrent que les enfants autistes peuvent avoir une densité neuronale plus élevée dans certaines régions cérébrales comme le cortex préfrontal. Cela peut être dû à un développement neuronal anormal durant la période prénatale et postnatale.

### *Âge au Diagnostic*

L'âge moyen pour un diagnostic de TSA se situe généralement entre 4 et 5 ans, bien qu'un diagnostic précoce avant l'âge de 3 ans (2 ans) soit possible et souhaitable pour permettre une intervention rapide.

---

## **Références**

1. Frazier et al. (2014) : Cette méta-analyse a révélé que la réduction de taille du corps calleux est prédominante dans l'autisme, indiquant une connectivité altérée entre les hémisphères cérébraux.
  2. Ecker et al. (2013) : A examiné comment les anomalies cérébrales sont liées aux comportements sociaux chez les individus autistes.
  3. Lai et al. (2017) : A exploré comment les différences de genre influencent le diagnostic et a mis en évidence que les filles peuvent être sous-diagnostiquées en raison de différences comportementales.
  4. Goin-Kochel et al. (2006) : A étudié l'impact du DSM-IV sur le diagnostic des TSA, montrant comment les changements dans les critères diagnostiques affectent la prévalence rapportée.
  5. Mandy et al. (2016) : A analysé le rôle du genre dans le diagnostic des TSA, révélant comment les biais peuvent affecter l'identification.
- 

### Facteurs Génétiques

- **Héritabilité** : Les études montrent que l'héritabilité des TSA est estimée à environ 80 %, ce qui souligne l'importance des facteurs génétiques. Plus de 800 gènes ont été identifiés comme potentiellement impliqués dans les TSA, affectant le développement du système nerveux et la communication synaptique.
  - **Études sur les Jumeaux** : Les recherches sur les jumeaux montrent que si un jumeau est diagnostiqué avec un TSA, il y a une forte probabilité que l'autre jumeau le soit également, ce qui souligne l'importance des facteurs génétiques.
- 

### Facteurs Environnementaux

- **Exposition Prénatale** : L'exposition à certains médicaments (comme la Dépakine), à des toxines environnementales, ou à des infections pendant la grossesse peut augmenter le risque de TSA.
  - **Conditions Périnatales** : Des complications telles que la prématurité, le faible poids à la naissance et le manque d'oxygène à la naissance sont également associées à un risque accru de TSA.
  - **Facteurs Psychosociaux** : Le stress parental avant et après la naissance, ainsi que des problèmes de santé mentale chez la mère, ont été liés à une augmentation du risque d'autisme chez l'enfant.
-

---

## Facteurs Neurobiologiques

### 1. Croissance et Diminution Cérébrale

Les recherches montrent que, durant les premières années de vie, les enfants autistes présentent souvent une augmentation rapide du volume cérébral, indiquant une croissance excessive. À partir de l'âge scolaire, cette croissance peut être suivie d'une diminution significative du volume cérébral.

### 2. Nombre de Neurones

Les enfants autistes peuvent avoir une densité neuronale plus élevée dans certaines régions cérébrales, comme le cortex préfrontal. Cela pourrait être dû à un développement neuronal anormal durant la période prénatale et postnatale.

---

## Âge au Diagnostic

L'âge moyen pour un diagnostic de TSA se situe généralement entre 4 et 5 ans, bien que certains signes précoces puissent être observés dès 18 mois. Un diagnostic plus précoce, avant 3 ans, est idéal, car il permet de mettre en place des interventions précoces qui peuvent avoir un impact positif sur le développement des enfants. Les signes précurseurs peuvent inclure des retards de langage, des difficultés d'interaction sociale et des comportements répétitifs observés dès les premières années de vie.

---

## Facteurs Environnementaux

Les facteurs environnementaux peuvent interagir avec les prédispositions génétiques pour influencer le développement des TSA. Il est important de souligner que ces facteurs ne sont pas nécessairement des causes directes, mais peuvent jouer un rôle dans la manifestation ou l'aggravation des symptômes.

- **Exposition Prénatale** : L'exposition à certains médicaments, comme la Dépakine (un anticonvulsivant), aux toxines environnementales (par exemple, le plomb, les pesticides) ou à des infections pendant la grossesse (comme les infections virales) a été associée à un risque accru de développer un TSA.
  - **Conditions Périnatales** : Les complications survenues lors de la naissance, telles que la prématurité, le faible poids à la naissance ou le manque d'oxygène, sont également des facteurs de risque qui peuvent augmenter la probabilité du développement des TSA.
  - **Facteurs Psychosociaux** : Le stress parental, en particulier pendant la grossesse ou après la naissance, a également été associé à un risque accru. Des problèmes de santé mentale chez la mère ou une exposition à un environnement familial stressant pourraient interagir avec la vulnérabilité génétique de l'enfant.
- 

## Facteurs Neurobiologiques

### 1. Croissance et Diminution Cérébrale

Les données sur la croissance anormale et la diminution cérébrale dans l'autisme sont

particulièrement marquantes, et elles nous offrent un aperçu des bases neurobiologiques des TSA.

- **Croissance Anormale** : Les recherches indiquent que, dans les premières années de vie, les enfants autistes montrent souvent une croissance cérébrale excessive. Cette surcroissance est liée à une augmentation de la synaptogenèse — la formation de nouvelles connexions neuronales — mais sans l'élagage synaptique nécessaire pour éliminer les connexions inutiles. Cela peut entraîner un volume cérébral global plus grand. Cependant, une fois que l'enfant atteint l'âge scolaire, cette croissance excessive est suivie par une réduction du volume cérébral dans des régions spécifiques du cerveau, en particulier dans le cortex préfrontal et le cervelet.
- **Diminution Cérébrale** : En grandissant, certains enfants autistes montrent une réduction du volume cérébral dans des zones spécifiques comme le cortex préfrontal et le cervelet. Cela pourrait signifier un développement neuronal atypique, où certaines régions cérébrales rétrécissent, alors que d'autres continuent de se développer de manière déséquilibrée, créant des difficultés dans les fonctions sociales et cognitives.

## 2. Nombre de Neurones

Certaines études suggèrent que les enfants autistes peuvent avoir une densité neuronale plus élevée dans des régions cérébrales comme le cortex préfrontal. Cette différence pourrait résulter de processus de développement anormaux survenus pendant la période prénatale et postnatale, où les mécanismes d'élagage synaptique ne se produisent pas de manière efficace.

---

## Vie Intra-utérine

L'environnement intra-utérin joue un rôle clé dans le développement du fœtus et peut influencer le risque de TSA.

- **Infections Maternelles** : Certaines infections virales ou bactériennes pendant la grossesse, comme la rubéole ou l'influenza, peuvent perturber le développement cérébral du fœtus, augmentant le risque de développer un TSA après la naissance.
- **Exposition aux Toxines** : L'exposition à des substances toxiques, notamment certains médicaments comme la Dépakine ou des polluants environnementaux, peut interférer avec le développement neuronal du fœtus.
- **Facteurs Nutritionnels** : Une mauvaise nutrition de la mère, en particulier un manque d'acide folique ou d'autres nutriments essentiels, peut également jouer un rôle dans la formation du cerveau de l'enfant et dans le risque de TSA.

---

## Dysfonctionnement Neuronal

Les neurones miroirs, responsables de l'empathie et de l'imitation, jouent un rôle crucial dans le développement social. Un dysfonctionnement dans ce système neuronal pourrait expliquer certains des symptômes des TSA, en particulier les difficultés à interagir socialement et à comprendre les intentions et émotions des autres. Les neurones miroirs s'activent lorsque nous observons quelqu'un

d'autre effectuer une action ou lorsque nous imitons cette action, un processus essentiel dans l'apprentissage social et l'empathie.

---

#### Références d'Études :

- **Frazier et al. (2014)**  
Cette étude a révélé une réduction significative de la taille du corps calleux chez les personnes autistes. Ce changement est considéré comme un indicateur d'une connectivité altérée entre les hémisphères cérébraux, ce qui pourrait être à l'origine de certains troubles cognitifs et comportementaux associés à l'autisme.
  - **Ecker et al. (2013)**  
Cette étude a examiné les anomalies cérébrales et leur lien avec les comportements sociaux des individus autistes. Elle a révélé que des régions cérébrales spécifiques sont altérées dans le contexte de l'autisme, en particulier celles associées aux interactions sociales.
  - **Lai et al. (2017)**  
Cette recherche a exploré comment les différences de genre peuvent affecter le diagnostic des TSA. Elle a montré que les filles sont souvent sous-diagnostiquées, en raison de leurs différences comportementales et de la manière dont les symptômes de l'autisme se manifestent chez elles.
  - **Goin-Kochel et al. (2006)**  
Cette étude a analysé l'impact des critères diagnostiques du DSM-IV sur la prévalence des TSA, montrant comment les changements dans ces critères influencent le diagnostic et la reconnaissance des troubles du spectre autistique.
  - **Mandy et al. (2016)**  
Cette étude a abordé l'impact du genre sur le diagnostic des TSA, soulignant l'effet des biais de diagnostic, qui peuvent affecter de manière disproportionnée les filles et les groupes moins visibles dans la population autiste.
-



## **Note sur les comorbidités et profils neurodivergents**

### **Fondements cliniques et définitions**

Le terme "neurodivergent", introduit par Kassiane Asasumasu en 2000, désigne spécifiquement un esprit qui fonctionne d'une manière divergeant significativement des normes neurotypiques dominantes. Cette neurodivergence peut être principalement génétique et innée (comme l'autisme ou la dyslexie) ou résulter d'expériences modifiant substantiellement le fonctionnement neurologique (traumatismes, pratiques prolongées altérant les structures cérébrales).

Un individu présentant un trouble du spectre de l'autisme (TSA) peut manifester exclusivement cette condition neurodéveloppementale. Toutefois, comme le soulignent Tardif et Gepner (2019), il existe un taux élevé de comorbidité entre les différents troubles neurodéveloppementaux. Ainsi, la personne autiste peut simultanément présenter d'autres conditions neurobiologiques ou psychiatriques formellement répertoriées dans le DSM-5-TR (2022), telles que :

- Troubles spécifiques des apprentissages (anciennement dys-) : dyslexie, dyspraxie, dyscalculie
- Haut Potentiel Intellectuel (HPI) / Très Haut Potentiel Intellectuel (THPI)
- Trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)
- Trouble dissociatif de l'identité (TDI)
- Schizophrénie et autres conditions psychiatriques cliniquement identifiées

### **Phénomènes de cooccurrence et profils complexes**

La comorbidité entre TSA et TDAH atteint précisément 14 % selon les données épidémiologiques d'Abdelnour et al. (2022). Cette cooccurrence est devenue plus visible depuis que le DSM-5 (2013) autorise explicitement le double diagnostic des troubles neurodéveloppementaux.

Lorsqu'une personne présente simultanément un haut potentiel intellectuel et un trouble neurodéveloppemental, cette configuration spécifique est désignée par le terme scientifique "double exceptionnalité" (Twice Exceptional, abrégé 2E). Les statistiques américaines indiquent que précisément 3 à 10 % des individus intellectuellement doués présenteraient également un TDAH.

Dans ces cas, un phénomène de masquage réciproque peut survenir : la douance peut compenser ou dissimuler les difficultés liées au trouble neurodéveloppemental, ou inversement, le trouble peut occulter les capacités exceptionnelles. Cette dynamique explique pourquoi certains individus doublement exceptionnels obtiennent des performances globalement moyennes dans diverses sphères de fonctionnement.

Lorsque des troubles psychologiques ou psychiatriques formellement diagnostiqués s'ajoutent aux particularités neurodéveloppementales préexistantes, la littérature scientifique contemporaine utilise spécifiquement le terme de "multi-exceptionnalité" pour caractériser ces profils neuropsychologiques hautement complexes.

---

## Acide Folique : L'amie des Femmes enceintes

### Introduction

L'acide folique (vitamine B9 synthétique) constitue une pierre angulaire des processus biochimiques essentiels. Il joue un rôle clé dans la synthèse de l'ADN, le métabolisme des acides aminés et la régulation épigénétique. Ses implications couvrent des domaines variés, de la prévention des anomalies congénitales au soutien des fonctions cognitives avancées et à la modulation immunitaire.

### Mécanismes Fondamentaux et Fonctions Biologiques

#### 1. Synthèse de l'ADN et Stabilité Génomique

L'acide folique intervient dans la biosynthèse des bases puriques et pyrimidiques, assurant ainsi la réplication et la réparation de l'ADN. Cette fonction est cruciale dans les processus de prolifération cellulaire rapide, notamment lors du développement embryonnaire et dans la réparation des lésions tissulaires post-traumatiques.

#### 2. Métabolisme des Acides Aminés et Méthylation

Le folate catalyse la conversion de l'homocystéine en méthionine, cofacteur central dans la synthèse de la S-adenosylméthionine (SAM), essentielle aux processus de méthylation. Une dérégulation de ce cycle entraîne des effets épigénétiques néfastes et des lésions endothéliales, augmentant ainsi le risque de pathologies cardiovasculaires et neurodégénératives.

#### 3. Formation des Érythrocytes et Prévention de l'Anémie

En soutenant l'érythropoïèse, l'acide folique facilite la maturation des globules rouges. Une carence compromet ce processus, provoquant une anémie mégaloblastique avec des érythrocytes dysfonctionnels, conduisant à une hypoxie tissulaire systémique.

### Prévention des Malformations Congénitales

- **Anomalies du Tube Neural (ATN) :** La supplémentation maternelle réduit jusqu'à 70 % le risque d'ATN, incluant le spina bifida et l'anencéphalie, grâce à une optimisation des processus de fermeture du tube neural (De-Regil et al., 2015 ; Blencowe et al., 2018).
- **Fonction Placentaire :** Une supplémentation adéquate améliore la vascularisation et réduit les complications, telles que la prééclampsie, en renforçant la fonction trophoblastique.

### Santé Cardiovasculaire et Réduction de l'Homocystéine

- Une diminution de 25 % des niveaux d'homocystéine réduit significativement les événements coronariens et AVC (Wang et al., 2012 ; Huo et al., 2015).
- L'amélioration de la fonction endothéliale et de la plasticité vasculaire souligne le rôle clé des folates dans la prévention des maladies athéroscléreuses.

### Neuroprotection et Soutien Cognitif

- **Préservation Cognitive :** Les folates protègent contre le déclin cognitif lié à l'âge en réduisant les concentrations neurotoxiques d'homocystéine (Smith & Refsum, 2016).
- **Neurodéveloppement Prénatal :** Une supplémentation pendant la grossesse soutient la différenciation neuronale et diminue l'incidence de troubles neurodéveloppementaux tels que l'autisme et le TDAH.

## Régulation Immunitaire et Cancérogenèse

- **Renforcement Immunitaire** : En stimulant la prolifération des lymphocytes T, les folates optimisent les réponses immunitaires adaptatives.
- **Prévention du Cancer** : Les folates réduisent le risque de certains cancers (colorectal, mammaire) par une régulation des mécanismes épigénétiques. Toutefois, des apports excessifs peuvent exacerber la prolifération tumorale dans des contextes spécifiques (Kim, 2007).

## Dosages

- **Adultes** : Les doses idéales se situent entre 0,8 et 1 mg/jour (800 à 1000 µg), optimisant ainsi la prévention des carences et soutenant les fonctions biologiques.
- **Femmes Enceintes** : Une supplémentation de 1 à 3 mg/jour est cruciale pour la prévention des malformations congénitales et pour le développement optimal du fœtus.
- **Populations Âgées** : Un apport dans la même plage (0,8 à 1 mg/jour) contribue à la préservation cognitive et à la réduction des risques cardiovasculaires.
- **Équilibre avec la Vitamine B12** : Une attention particulière est requise pour prévenir les carences masquées en B12, particulièrement chez les patients sous supplémentation prolongée.

## Surveillance Clinique

Un suivi régulier des niveaux plasmatiques de folates et d'homocystéine est essentiel, en particulier chez les populations vulnérables (femmes enceintes, personnes âgées). L'intégration de ces paramètres dans les bilans de santé publique pourrait améliorer les stratégies de prévention.



