

**C**hristopher Gillberg est un chercheur reconnu depuis des décennies. Au début du congrès IMFAR (International Meeting For Autism) organisé par l'INSAR en mai dernier à San Sebastian en Espagne, le président de séance, Thomas Bourgeron, l'a présenté en des termes très élogieux : « *dans mon cerveau, de nombreuses synapses lui sont dédiées* ». C'est dire si Christopher Gillberg est une personnalité du monde de l'autisme et, au moment où paraissent les critères du DSM-5, il s'est interrogé sur la définition de ce trouble dans sa conférence au titre accrocheur « *How severe is autism – really ?* »

## L'autisme est-il vraiment si grave ?

« **J**e vais faire de mon mieux pour vous choquer, au moins un peu, en affirmant que l'autisme ne représente peut-être qu'une toute petite partie d'un vaste tableau, que l'autisme n'est peut-être pas aussi sévère que nous souhaiterions qu'il le soit. Je considère bien sûr que l'autisme est un problème pertinent. Cependant aujourd'hui nous disposons d'arguments qui devraient nous conduire à refocaliser notre énergie afin de ne plus réfléchir uniquement à l'autisme, mais plutôt à l'ensemble des troubles neurodéveloppementaux qui l'accompagnent. »

« *Nature never draws a line without smudging it.* »  
 (« *La nature ne tire jamais un trait sans l'estomper.* »)  
 Lorna Wing

### Où placer les frontières ?

On a souvent tendance à penser l'autisme comme une pathologie distincte, et pourtant les cas d'autisme pur sont extrêmement rares. Pour illustrer la difficulté à définir la ligne de démarcation entre le normal et le pathologique, Christopher Gillberg s'appuie sur des études épidémiologiques menées par son équipe du « Gillberg Neuropsychiatry Centre » ([www.gnc.gu.se](http://www.gnc.gu.se)) en Suède. Le premier exemple est tiré d'une étude menée à Bergen sur plus de 9 500 enfants de 7 à 9 ans (Posserud et al., 2009) avec comme outil le ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire, Ehlers et al., 1999) rempli par les enseignants et les parents. Quelques milliers d'enfants n'ont aucun signe d'autisme, un millier présente un signe d'autisme, encore un millier ont 2 signes d'autisme, etc. jusqu'à 42 symptômes d'autisme, sur un maximum possible de 54, présents chez un tout petit nombre d'enfants. C'est une courbe de distribution normale sans coupure nette entre la pathologie et la norme. On y voit aussi que l'autisme est plus fréquent chez les garçons que chez les filles, bien que cette tendance soit moins nette lorsque le questionnaire est rempli par les parents. Ce questionnaire est celui le plus fréquemment utilisé pour dépister l'autisme chez les enfants d'âge scolaire.

Le deuxième exemple est une étude menée en Suède avec le questionnaire A-TAC (Hansson et al., 2005), visant à dépister l'autisme, les tics, les TDAH (trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité) et autres comorbidités, auprès d'une grande cohorte de jumeaux (Anckarsäter et al., 2011). Lorsqu'on regarde les résultats sur 19 131 jumeaux, on retrouve le même type de distribution sans coupure nette entre le développement typique et la pathologie (Larsson, et al. 2005).

Dans la première étude citée, une population importante présente des signes d'autisme. Si on considère qu'un score de 10 ou plus sur l'ASSQ rempli par les enseignants représente une suspicion d'autisme, 8 % de la

population se retrouvent dans ce groupe « à risque ». Si on utilise plutôt un score de 15, environ 3 % seraient atteints d'autisme. Mais le diagnostic n'a été posé que chez 0,6 % des enfants. Ainsi seulement 1 enfant sur 5 ayant reçu un score évocateur d'« autisme » en serait vraiment atteint.

A partir de 1943 (avec Léo Kanner), et plus particulièrement avec Michael Rutter vers 1994, l'autisme, considéré comme un trouble spécifique, le mieux défini et le plus clairement délimité en pédopsychiatrie, et aussi le plus sévère. En 1983, l'équipe de Christopher Gillberg a démontré que les traits autistiques étaient très fréquents dans la population générale, chez les enfants présentant un TDAH, et plus particulièrement chez ceux qui présentaient un TDAH et une dyspraxie. Ainsi il y a 30 ans déjà cette équipe a démontré que 0,7 % des enfants de 7 ans présentaient un autisme. Lorsque les gens parlent aujourd'hui d'une épidémie, ces études anciennes les contredisent. Le taux d'autisme dans la population générale y était déjà exactement le même qu'aujourd'hui.

Conférence de  
**Christopher Gillberg**  
 Professeur de psychiatrie de l'enfant  
 et de l'adolescent  
 à l'Université de Göteborg, Suède  
 Résumé par **Virginie Schaefer**,  
 secrétariat de l'**arapi**

« *All the lonely people, where do they all come from?* »  
(« *Tous ces gens seuls, d'où viennent-ils ?* »)  
Les Beatles (John Lennon, Paul McCartney),  
« *Eleanor Rigby* »

## Un spectre de l'empathie ?

Depuis de longues années Wing et Gillberg proposent un continuum ou spectre de l'autisme. Avec Mary Coleman, Gillberg avait même proposé plusieurs spectres de l'autisme, ensuite « plusieurs variétés d'autismes ». Aujourd'hui « autisme » s'emploie au pluriel : « autismes ».

Il ne s'agit pas d'un spectre, il s'agit de centaines de spectres, le spectre de la délétion 22q11, le spectre du 22q13, le spectre de la sclérose tubéreuse, le spectre de l'X-fragile, le spectre du 16p, etc. Le concept de spectre unique de l'autisme n'est pas pertinent, même si en analysant des quantités importantes de données sur de grandes populations, les symptômes semblent se situer sur un spectre. Les problèmes sous-jacents ne forment pas un spectre unique.

Il y a presque 25 ans, en 1991, les équipes de Gillberg ont proposé que l'autisme soit un spectre de compétences à l'empathie et que certaines variantes de ce « trouble » puissent être qualifiées de légères, de modérées ou de sévères. Cette hypothèse a été méprisée par beaucoup (Gillberg, 1992 ; Wing et al., 2011).

Que penser de ces personnes : Hans Christian Anderson, Sir Arthur Conan-Doyle, Alain Robbe-Grillet, Emmanuel Kant, Ludwig Wittgenstein, Albert Einstein, Bela Bartok, Eric Satie, Anton Bruckner, Wassili Kandinsky, Paul Klee, Edward Hopper ou Stanley Kubrick ? Ont-elles des points communs ? Qui le sait ? Christopher Gillberg avoue son ignorance. Mais de nombreux auteurs suggèrent qu'elles ont toutes des traits autistiques marqués.

« Tous ces gens seuls... » Ces personnes étaient certainement solitaires, mais d'où venaient-elles ? Avaient-elles de l'autisme ? Étaient-elles sévèrement handicapées ? Ludwig Wittgenstein, par exemple, a eu effectivement des difficultés importantes mais il a pourtant déclaré : « dites à tous que j'ai eu une vie fantastique ! ».

## Et si l'autisme n'expliquait pas tout ?

« Je propose d'éviter dorénavant de se focaliser uniquement sur l'autisme. Dès qu'il s'agit d'une personne 'avec autisme', il faudrait se demander si chez elle l'autisme est vraiment la seule difficulté et même si ce trouble est vraiment le plus sévère qu'elle présente. »

Christopher Gillberg lance le concept d'« ESSENCE » (*Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations*, syndromes précoces symptomatiques requérant des examens cliniques neuro-développementaux, Gillberg, 2010) pour souligner le fait que ce qui est perçu comme un syndrome est simplement un ensemble de symptômes qui apparaissent ensemble.

Ces troubles, qui surviennent avant l'âge de 5 ans, préparent pour l'avenir des difficultés scolaires, addictions, troubles psychiatriques, problèmes d'empathie ou un style de vie a-social. Par ordre de prévalence, ce groupe de syndromes comprend les TDAH (5-7 %), les troubles du langage (5 %), la dyspraxie (5 %), la déficience intellectuelle (2 %), les troubles du spectre de l'autisme, qui n'arrivent donc qu'en 5<sup>e</sup> place, (1,2 %), les troubles obsessionnels compulsifs (TOC), tics et syndrome de Tourette (1 %), les syndromes phénotypiques comportementaux liés à une mutation génétique... Chacun de ces derniers syndromes est rare, avec une prévalence entre 1 enfant sur 2 000 et 1 enfant sur 20 000, mais pris ensemble ils touchent environ 1 % de la population générale. Cette proportion augmentera au fur et à mesure lorsque nous comprendrons davantage les mécanismes génétiques et physiopathologiques à l'origine de ces nombreux troubles. Suivent l'épilepsie, plus particulièrement le syndrome de Landau-Kleffner et les convulsions fébriles répétées qui sont un signe d'alerte d'un syndrome précoce sous-jacent (0,6 %), et le trouble réactionnel de l'attachement (0,5-1 %). Ce dernier trouble a été longtemps considéré comme tout à fait indépendant du cerveau, bien que toutes les études menées ont démontré que le cerveau est toujours impliqué. Si on tient compte des comorbidités, il est évident que ce trouble réactionnel est souvent associé à d'autres : des troubles pragmatiques du langage, des traits autistiques, un TDAH, une dyspraxie, une déficience intellectuelle... Comme les autres troubles du groupe « ESSENCE ». Enfin, il n'est pas certain que le syndrome appelé PANS (*Pediatric Acute-onset Neuropsychiatric Syndrome*, syndrome neuropsychiatrique à début aigu chez l'enfant) fasse partie de ces « ESSENCE » mais il existe bien un groupe d'enfants qui, vers l'âge de 5 ans ou un peu plus, développe de façon soudain des symptômes associés au TDAH, aux troubles de langage, etc.

Pour illustrer cette proximité des troubles du groupe et le chevauchement des symptômes, Gillberg définit deux syndromes :

**Qu'est-ce que l'autisme ?** Selon Gillberg : les « autismes » sont un groupe de troubles d'origine multifactorielle qui, lorsqu'ils sont handicapants, sont TOUJOURS associés à d'autres troubles développementaux neurologiques (troubles spécifiques du langage, dyspraxie, TDAH, tics, TOC, épilepsie et autres troubles médicaux) et il existe presque autant de causes qu'il existe de cas. Les « cas » sans comorbidité ne sont ni repérés durant leurs jeunes années, ni handicapants, bien que ces personnes soient parfois considérées comme des « solitaires », « originaux », « geeks », voire « génies ». Le fonctionnement synaptique et les gènes Clock<sup>1</sup> jouent un rôle important dans les cas handicapants mais les facteurs environnementaux (prématurité, syndrome d'alcoolisation fœtale, exposition à des toxines, infections, traumatismes, carence en vitamine D...) contribuent à la présentation clinique, et y sont fréquemment associés, pouvant

1 Les gènes Clock (*Circadian Locomotor Output Cycles Kaput*) code un facteur de transcription qui régule la persistance et la période des rythmes circadiens.

même être parfois à l'origine de l'autisme. Des anomalies ou variations des réseaux neuronaux par défaut et de la connectivité sont presque toujours mises en évidence. Un déficit de la perception sociale des visages, lié à des régions cérébrales spécifiques, existe dans un sous-groupe important. Des troubles de l'éveil et du sommeil peuvent être fréquents. Aucune frontière nette ne sépare l'autisme des traits autistiques, ni ne sépare les traits autistiques de la « normalité ». Qu'il soit handicapant ou non, l'autisme ne disparaît jamais, il perdure toute la vie. Le degré du handicap, par contre, peut fluctuer au fil des années. Il est en général un « effet » des comorbidités davantage que de l'autisme comme tel.

**Qu'est-ce que le TDAH ?** Selon Gillberg : le TDAH est le plus souvent d'origine génétique et, lorsqu'il est handicapant, est presque TOUJOURS associé à d'autres troubles (troubles oppositionnel avec provocation, dyspraxie, déficience intellectuelle, tics, Tocs, TSA, anxiété, épilepsie). Donc le tableau est assez similaire à ce qu'on voit pour l'autisme. Lorsqu'on reçoit un « cas » dans un service, il ne s'agit pas d'un TDAH mais d'une association de plusieurs troubles. Si un « cas » d'autisme ou de TDAH se présente avant l'âge de 5 ans, il n'est jamais, et vraiment jamais, « pur ».

Dans le TDAH, des symptômes similaires surviennent suite à des formes variées de dysfonctionnement cérébral, provoqués par des causes environnementales (prématurité, syndrome d'alcoolisation fœtale, exposition à des toxines, infections ou, récemment évoquée, carence en vitamine D...) avec ou sans prédisposition génétique. Le développement du cerveau est atypique chez les enfants atteints de TDAH. Des données récentes suggèrent l'implication d'une anomalie des systèmes de récompense liés à la dopamine. Des anomalies ou variations des réseaux neuronaux par défaut et de la connectivité sont impliquées. Les fonctions exécutives sont déficientes mais ces anomalies ne sont pas toujours repérées avec les tests standard. Des troubles de l'éveil et du sommeil peuvent être fréquents dans un sous-groupe. Chez beaucoup la perception des erreurs est déficiente. Le TDAH et les TSA sont liés dans certaines familles. Les troubles bipolaires et le TDAH le sont peut-être dans d'autres. Le syndrome de Tourette et le TDAH le seraient aussi dans d'autres. Il n'y a pas de frontière nette entre le TDAH et la « normalité ». Alors, si on parle du spectre de l'autisme, il faudrait aussi parler du spectre du TDAH. Le TDAH ne disparaît pas, les symptômes restent présents tout au long de la vie, mais le degré du handicap peut fluctuer au fil des années.

## ***Et alors le concept « ESSENCE » ?***

**De quoi se plaignent les parents ?** Les parents amènent les enfants présentant ces associations de troubles en consultation chez un orthophoniste, un pédopsychiatre, un neuropédiatre, un pédiatre, un généticien, un psychologue... Quels sont les premiers symptômes qui amènent une famille à consulter pour un enfant de moins de 5 ans ? Un retard de développement global, un développement anor-

mal de la coordination ou de la perception, des troubles de la communication et du langage, une hyperactivité ou une impulsivité, un déficit de l'attention ? Il peut s'agir d'un enfant qui n'écoute pas, qui ne semble pas entendre. Mais en testant on voit qu'il entend. Dans ce cas il faut toujours penser à un TDAH ou à un TSA. Les familles consultent aussi pour des troubles de l'interaction ou de la réciprocité sociale, des troubles du comportement comme la résistance au changement, observés même chez des enfants de moins d'un an. Aujourd'hui des parents demandent même si leur enfant est autiste. Parfois il existe des tics ou des TOC bien que ces symptômes soient rares avant l'âge de 5

ans. De plus en plus souvent les troubles de l'humeur ou une dysrégulation émotionnelle sont les symptômes évoqués, surtout lorsque l'enfant présente un TDAH. Des troubles du sommeil et de l'alimentation qui durent depuis plus de 6 mois sont aussi signalés.

**Alors quels sont les signes précoces de l'autisme ?** A partir d'études prospectives et d'études rétrospectives menées sur des vidéos, des troubles de la coordination motrice durant la première année sont vraisemblablement les premiers signes. Suivent les troubles de la perception et du comportement, des mouvements répétitifs chez au moins 80 % des enfants, des troubles du langage, une absence de réaction à son propre prénom. Ce dernier symptôme est plus fréquemment évoqué chez les enfants américains qu'en Suède ; le laboratoire de Gillberg n'a pas pu répliquer ce résultat chez une cohorte suédoise. Serait-ce un effet du style de communication des Américains qui mentionnent sans cesse le prénom de leur interlocuteur ? L'initiation de l'attention conjointe est peut-être un marqueur très significatif. L'hyperactivité et l'impulsivité sont aussi très fréquentes chez les jeunes enfants avec autisme. L'hypoactivité est signalée dans 10 à 25 % des cas. Des troubles du sommeil sont présents chez 40 % des enfants, de la sélectivité alimentaire et autres troubles de l'alimentation dans 50 % des cas, un retard global du développement dans 20 %, des sautes d'humeur importantes dans 10 %.

Dans le TDAH on voit exactement les mêmes problèmes sauf l'absence d'initiation de l'attention conjointe qui n'a pas été identifiée comme un signe spécifique de ce trouble, mais on ne l'a peut-être simplement pas cherché dans ce contexte.

Il faut souligner l'impossibilité actuelle de distinguer, chez un très jeune enfant, un TSA d'un TDAH en observant les premiers symptômes.

Combien de personnes sont atteintes des syndromes précoces ESSENCE ? Au moins 10 % des enfants de moins de 18 ans sont atteints par un « trouble neuropsychia-

***Aucune frontière nette ne sépare l'autisme des traits autistiques, ni ne sépare les traits autistiques de la « normalité ». Qu'il soit handicapant ou non, l'autisme ne disparaît jamais, il perdure toute la vie.***



trique neurodéveloppemental » ou l'ont été pendant leur enfance. La moitié de ces personnes ont été repérées avant l'âge de 6 ans et plus de la moitié aurait toujours des difficultés à l'âge adulte.

Le chevauchement, la comorbidité et la coexistence sont la règle. Un problème ne survient jamais de façon isolée. Plus haut il a été question d'autisme et de TDAH mais cette situation est commune à l'ensemble des syndromes neurodéveloppementaux. Par exemple lorsqu'un enfant est amené en consultation pour un syndrome de Tourette, il présente toujours d'autres troubles : TDAH, troubles obsessionnels compulsifs, dépression, anxiété mais sûrement davantage qu'un simple problème de tics, sinon il ne serait pas venu en consultation.

*« C'est le point le plus important de cette conférence : les patients sont adressés aux services spécialisés parce qu'ils présentent des comorbidités. Ils ne consulteraient pas s'ils n'avaient qu'un seul problème. »*

Si on examine leur histoire, la plupart ont présenté des symptômes avant l'âge de 5 ans. Les filles ne sont souvent identifiées qu'à l'adolescence ou à l'âge adulte et portent la plupart du temps un diagnostic hors « ESSENCE » : dépression, anxiété, difficultés relationnelles familiales.

***Le chevauchement,  
la co-morbidité  
et la coexistence sont la règle.  
Un problème ne survient  
jamais de façon isolée.***

Des études de population basées sur les archives suédoises démontrent que plus de la moitié des adultes atteints d'un trouble psychiatrique chronique ont présenté plus jeune un

trouble « ESSENCE » : autisme, TDAH, syndrome de Tourette, déficience intellectuelle, troubles du langage. Donc la psychiatrie adulte devra tenir compte de ces difficultés qui ne sont pas du seul ressort de ceux qui travaillent sur le développement ou en pédiatrie (Gillberg, 1983 ; Nylander, 2009 ; Gillberg, 2010).

Si 10 % de la population sont concernés par un trouble « ESSENCE », il s'agit clairement d'un problème de santé publique. Pour certains sous-groupes il existe des réponses thérapeutiques, plus particulièrement pour les TDAH, jusqu'à un certain point pour l'autisme, la déficience intellectuelle et les troubles du langage. Pour certains de ces sous-groupes, comme l'autisme et les troubles spécifiques du langage, il existe de très bons outils de dépistage avec une valeur prédictive positive élevée et une bonne sensibilité. Alors ne faudrait-il pas s'en servir ? C'est le cas au Etats-Unis mais dans les pays d'Europe il y a une telle crainte du dépistage que cela ne se fait pas.

## ***Tous ces gens seuls, où vont-ils ?***

Qu'est-ce qui prédit la trajectoire d'une personne avec autisme ? Dans des études suédoises de population dans lesquelles les enfants ont été suivis dès l'âge de 2 ans et demi et jusqu'à l'âge de 40 ans, la présence d'un retard ou d'un trouble de langage et d'un QI faible est signe de

troubles encore sévères à l'âge adulte. Il s'agit d'un fait établi depuis de longues années. Des troubles médicaux, dont l'épilepsie, sont aussi signes d'une évolution médiocre mais ne sont pas toujours pris en compte. Des études démontrent également que la présence d'un TDAH, de troubles de l'attention, d'une hyperactivité, de troubles des fonctions exécutives permettent de présager une moins bonne évolution. Des études récentes suggèrent qu'il en est de même pour des troubles de l'apprentissage non-verbal. Selon d'autres travaux, la précocité des interventions permettraient de prédire la trajectoire future de l'enfant. Mais, malgré ce que prétendent certains, ces résultats ne sont pas encore confirmés. Lorsque les études sur l'intervention précoce sont menées sur une large population dans une situation proche de la vie réelle, les améliorations rapportées ne sont pas aussi spectaculaires que dans certaines recherches prometteuses.

Mais dans toutes les études jusqu'à aujourd'hui, la sévérité de l'autisme comme telle n'augure pas du pronostic. Un score d'autisme très élevé sur l'ASSQ, le SDQ, l'ADOS ou autre ne révèle pas grand' chose sur l'avenir d'un enfant. Ce qui peut en donner une idée est le degré de déficience intellectuelle, de troubles de langage, d'épilepsie, de troubles médicaux... Par exemple, les deux-tiers des garçons diagnostiqués avec un syndrome d'Asperger présentent une évolution « moyenne ou bonne ». Ceux dont l'évolution est au contraire médiocre présentaient davantage de troubles associés. Lorsque les comorbidités étaient moindres, l'évolution a été très bonne (Gillberg & Steffenberg, 1987 ; Billstedt et al, 2007 ; Fernell et al, 2011 ; Eriksson et al, 2013, Hagberg et al., 2013).

***Pourquoi dépister les troubles « ESSENCE » ?*** Peut-on les guérir ? Pas vraiment, sauf peut-être dans quelques cas rares. On cherche des nouveaux traitements et même s'il est impossible de guérir ces enfants, des aides existent pour presque tous. Les méthodes psychoéducatives, la formation des parents à ces méthodes, un environnement adapté, des programmes personnalisés... et parfois des traitements pharmaceutiques. Un traitement médicamenteux peut, par exemple, vraiment améliorer le pronostic de certaines personnes atteintes de TDAH.

***Alors que faire si un trouble « ESSENCE » est évoqué chez un très jeune enfant ?*** Le meilleur moyen d'obtenir des renseignements pertinents est de l'observer dans sa vie quotidienne, à la crèche ou à l'école maternelle. Il faut porter une attention particulière à l'attention conjointe, l'attention et l'écoute, le comportement, la communication, le niveau d'activité, l'impulsivité, la régulation émotionnelle. Il existe de nombreux questionnaires, américains mais aussi européens et scandinaves, qui peuvent être remplis par les parents ou les enseignants. L'entretien avec les parents et l'examen neurologique et psychiatrique de l'enfant sont essentiels. D'autres examens : tests de l'audition et de la vision, mesures de la taille, du poids et du périmètre crânien, consultation génétique, dépistage de troubles métaboliques, devraient être faits. Parfois, et certainement bien plus souvent qu'aujourd'hui, il faut également faire un EEG, plus particulièrement durant le

sommeil. Une évaluation du fonctionnement intellectuel et des forces et faiblesses du fonctionnement neuropsychologique devrait être faite le plus rapidement possible ; elle ne devrait surtout pas être différée d'année en année (Kadesjö et al., 2004 ; Hansson et al., 2005).

## *Un diagnostic ne suffit pas*

Selon Christopher Gillberg, en Suède la question du QI et du fonctionnement intellectuel est trop souvent mise de côté, le diagnostic d'autisme occultant toutes les autres difficultés. Ainsi les parents ne sont pas conseillés sur l'ensemble des difficultés de leur enfant, ni même informés de la déficience intellectuelle, modérée ou sévère, qu'il présente. Cette information est probablement bien plus importante que le diagnostic spécifique et unique d'autisme. Pour tous il faut un projet d'intervention « sur mesure » tenant compte de tous les problèmes de l'enfant et non seulement de son autisme. Il ne suffit pas de dire « c'est de l'autisme », ni « c'est une dyspraxie ». Aucun enfant amené en consultation avant l'âge de 5, ou même de 7 ans, ne présente un trouble isolé. La formation des parents, l'élaboration d'un projet personnalisé et la compréhension des difficultés de l'enfant sont essentielles, mais aussi la compréhension des difficultés de nature « ESSENCE » chez les parents qui présentent eux-mêmes souvent des difficultés apparentées, des « phénotypes élargis ».

Les méthodes psychoéducatives, les moyens de communication alternatifs et augmentatifs, un environnement adapté aux troubles « ESSENCE » et les approches comportementales sont les interventions à privilégier, tout au long de la vie, tant qu'un traitement plus rationnel de ces troubles ne sera pas mis au point. Quelques pistes émergent actuellement pour des sous-groupes.

## *Conclusions*

Les TSA ne forment pas un spectre distinct. Ce terme est pourtant consacré dans le DSM-5 qui vient de paraître. C'est dommage parce que cette vision va durer 5, 10 ou 20 ans. Les TSA et les TDAH ne sont que deux syndromes parmi un groupe de troubles neurodéveloppementaux précoces, « ESSENCE ». Ces syndromes se chevauchent génétiquement, symptomatiquement, par les comorbidités au cours de la vie et par les dysfonctionnements et particularités cérébrales impliqués. Ces troubles sont clairement dans la plupart des cas d'origine génétique mais les facteurs environnementaux jouent sûrement aussi un rôle important. Il faudra mieux comprendre les facteurs épigénétiques, et autres, en cause. Ces troubles perdurent jusqu'à l'âge adulte.

Les TDAH sont courants (environ 5 %) et même l'autisme est relativement fréquent (environ 1 %). Mais il ne s'agit pas d'une épidémie récente. Il y a 30 ans l'autisme était aussi fréquent qu'aujourd'hui.

D'autres troubles psychiatriques émergent ou deviennent visibles au cours du temps et ce sont ces troubles (dépression, anxiété...) qui seront diagnostiqués à l'âge adulte.

L'autisme en tant que tel a des évolutions différentes. Sans doute un enfant qui présente des traits autistiques marqués au début de sa vie les gardera durant de longues années et probablement toute sa vie. Ce ne sera pas une personne « comme tout le monde » mais cela ne veut pas dire qu'il aura une évolution défavorable, comme illustré plus haut par la liste de gens célèbres qui avaient un comportement nettement « autistique » durant leur enfance. Les enfants chez qui on évoque précocement un autisme présentent de façon concomitante d'autres difficultés.

On sait qu'un enfant atteint de déficience intellectuelle aura la plupart du temps une évolution défavorable, ne vivra pas de façon autonome à l'âge adulte. Les troubles spécifiques du langage conduisent vers un tableau similaire. Il en est de même pour les TDAH dont l'évolution est peut-être encore moins favorable, tout au moins si on pouvait examiner un cas « pur » de ces troubles.

***...il faudra améliorer les connaissances et les diffuser le plus largement possible, mais cet effort doit porter sur l'ensemble des troubles neurodéveloppementaux... et non plus seulement sur l'autisme.***

Les personnes de sexe féminin sont souvent mal diagnostiquées ou négligées. Il reste du chemin pour mieux comprendre l'expression du phénotype de l'autisme chez les filles.

Un diagnostic précoce peut avoir un impact sur la vie des enfants et de leurs familles mais...

« ESSENCE » n'est pas un diagnostic. Il s'agit simplement d'un nouveau mot pour désigner un concept ancien. Les troubles neurodéveloppementaux se chevauchent tout au long de la vie et sont très difficiles à distinguer les uns des autres avant l'âge de 5 ans. Il faut poursuivre les efforts pour mieux les caractériser tout en gardant à l'esprit que si un problème apparaît chez un très jeune enfant il sera certainement associé à d'autres. Chaque enfant qui présente des troubles majeurs de l'ensemble « ESSENCE » doit être suivi ; il faudrait imaginer des filières « ESSENCE » pour y parvenir. Un diagnostic plus fin est nécessaire mais durant les premières années « ESSENCE » sera peut-être souvent la seule étiquette fiable à poser. Surtout, évitons de dire « ça disparaîtra lorsqu'il sera plus grand », une telle évolution favorable est vraiment très rare.

Les données sur l'intervention précoce sont encore bien minces. Il est possible que l'accent trop important mis sur l'autisme chez les jeunes enfants soit une grosse erreur. Il est toutefois possible de dépister les troubles du groupe « ESSENCE » et d'y intervenir précocement. Pour cela il faudra améliorer les connaissances et les diffuser le plus largement possible, mais cet effort doit porter sur l'ensemble des troubles neurodéveloppementaux, dont les TDAH et la déficience intellectuelle, et non plus seulement sur l'autisme.

Pour voir la conférence au complet et en VO : <https://imfar.confex.com/imfar/2013/video gateway.cgi/id/336?recordingid=336>

## Bibliographie

- Anckarsäter, H., Lundström, S., Kollberg, L., Kereke, N., Palm, C., Carlström, E., Långström, N., Magnusson, P.K., Halldner, L., Bölte, S., Gillberg, C., Gumpert, C., Råstam, M., & Lichtenstein, P. (2011). The Child and Adolescent Twin Study in Sweden (CATSS). *Twin Research in Human Genetics*, Dec;14(6):495-508.
- Allely, C.S., Gillberg, C., & Wilson, P. (2013). Neurobiological abnormalities in the first few years of life in individuals later diagnosed with Autistic Spectrum Disorder: A review of recent data. *Behavioural Neurology*, Aug 20. doi: 10.3233/BEN-130350
- Billstedt, E., Gillberg, I.C., & Gillberg, C. (2007). Autism in adults: symptom patterns and early childhood predictors. Use of the DISCO in a community sample followed from childhood. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Nov;48(11):1102-10.
- Cederlund, M., Hagberg, B., Billstedt, E., Gillberg, I.C., & Gillberg, C. (2008). Asperger syndrome and autism: a comparative longitudinal follow-up study more than 5 years after original diagnosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Jan;38(1):72-85. Epub 2007 Mar 6.
- Coleman, M. & Gillberg, C. (2012). *The autisms*. Oxford University Press.
- Ehlers, S., Gillberg, C., & Wing, L. (1999). A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Apr;29(2):129-41.
- Eriksson, M.A., Westerlund, J., Hedvall, Å., Åmark, P., Gillberg, C., & Fernell, E. (2013). Medical conditions affect the outcome of early intervention in preschool children with autism spectrum disorders. *European Child and Adolescent Psychiatry*, Jan;22(1):23-33. doi: 10.1007/s00787-012-0312-7. Epub 2012 Jul 27.
- Fernell, E., Hedvall, Å., Westerlund, J., Höglund Carlsson, L., Eriksson, M., Barnevik Olsson, M., Holm, A., Norrelgen, F., Kjellmer, L., & Gillberg, C. (2011). Early intervention in 208 Swedish preschoolers with autism spectrum disorder. A prospective naturalistic study. *Research in Developmental Disabilities*, Nov-Dec;32(6):2092-101. doi: 10.1016/j.ridd.2011.08.002. Epub 2011 Sep 15.
- Gillberg, C. (1983). Perceptual, motor and attentional deficits in Swedish primary school children. Some child psychiatric aspects. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Jul;24(3):377-403.
- Gillberg, C. (1992). The Emanuel Miller Memorial Lecture 1991. Autism and autistic-like conditions: subclasses among disorders of empathy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Jul;33(5):813-42.
- Gillberg, C. (2010). The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. *Research in Developmental Disabilities*, Nov-Dec;31(6):1543-51. doi: 10.1016/j.ridd.2010.06.002.
- Gillberg, C. & Steffenburg, S. (1987). Outcome and prognostic factors in infantile autism and similar conditions: a population-based study of 46 cases followed through puberty. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Jun;17(2):273-87.
- Hagberg, B.S., Nydén, A., Cederlund, M., & Gillberg, C. (2013). Asperger syndrome and "non-verbal learning problems" in a longitudinal perspective: neuropsychological and social adaptive outcome in early adult life. *Psychiatry Research*, Dec 15;210(2):553-8. doi: 10.1016/j.psychres.2013.06.006. Epub 2013 Jul 18.
- Hansson SL, Svanström Röjvall A, Rastam M, Gillberg C, Gillberg C, & Anckarsäter H. (2005). Psychiatric telephone interview with parents for screening of childhood autism - tics, attention-deficit hyperactivity disorder and other comorbidities (A-TAC): preliminary reliability and validity. *British Journal of Psychiatry*, Sep;187:262-7.
- Kopp, S., Kelly, K.B., & Gillberg, C. (2010). Girls with social and/or attention deficits: a descriptive study of 100 clinic attenders. *Journal of Attention Disorders*, Sep;14(2):167-81. doi: 10.1177/1087054709332458.
- Kadesjö, B., Janols, L.O., Korkman, M., Mickelsson, K., Strand, G., Trillingsgaard, A., & Gillberg, C. (2004). The FTF (Five to Fifteen): the development of a parent questionnaire for the assessment of ADHD and comorbid conditions. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 13 Suppl 3:3-13.
- Larson, T., Lundström, S., Nilsson, T., Selinus, E.N., Råstam, M., Lichtenstein, P., Gumpert, C.H., Anckarsäter, H., & Kerekes, N. (2005). Predictive properties of the A-TAC inventory when screening for childhood-onset neurodevelopmental problems in a population-based sample. *BMC Psychiatry*, Sep 25;13:233. doi: 10.1186/1471-244X-13-233.
- Nylander, L., Holmqvist, M., Gustafson, L., & Gillberg, C. (2009). ADHD in adult psychiatry. Minimum rates and clinical presentation in general psychiatry outpatients. *Nordic Journal of Psychiatry*, 63(1):64-71. doi: 10.1080/08039480802416323.
- Posserud, M.B., Lundervold, A.J., & Gillberg, C. (2009). Validation of the autism spectrum screening questionnaire in a total population sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Jan;39(1):126-34. doi: 10.1007/s10803-008-0609-z.
- Unenge Hallerbäck, M., Lugnegård, T., & Gillberg, C. (2012). Is autism spectrum disorder common in schizophrenia? *Psychiatry Research*, Jun 30;198(1):12-7. doi: 10.1016/j.psychres.2012.01.016. Epub 2012 Mar 14.
- Wentz, E., Lacey, J.H., Waller, G., Råstam, M., Turk, J., Gillberg, C. (2005). Childhood onset neuropsychiatric disorders in adult eating disorder patients. A pilot study. *European Child and Adolescent Psychiatry*, Dec;14(8):431-7.
- Wing, L., Gould, J., Gillberg, C. (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities*, Mar-Apr;32(2):768-73. doi: 10.1016/j.ridd.2010.11.003.

D'autres informations et publications sur ces sujets sont disponibles (en anglais) sur le site du Centre de neuro-psychiatrie Gillberg : <http://www.gillbergcentre.gu.se/english>