

Author/Auteur

Stéphane Beaulne

Conseil scolaire
de district catholique
de l'Est ontarien,
L'Orignal, ON

Correspondence

beause@csdceo.on.ca

Keywords

autism,
Kanner,
DSM,
infantile dementia,
psychopathology,
clinical, organicist

Mots clés

autisme,
Kanner,
DSM,
démence infantile,
psychopathologie,
clinique,
organiciste

La conceptualisation de l'autisme depuis Kanner: où en sommes-nous?

Résumé

Bien que de nombreux travaux aient été réalisés, depuis Kanner (1943), pour parvenir à une définition de l'autisme, l'évolution de nos connaissances s'est déroulée dans la confusion. Cet article fait état de l'évolution et des conséquences dans les conceptions de l'autisme. Cet article vise avant tout à dresser un bilan historique. Il a pour objectif d'identifier les multiples propositions de définitions qui ont engendré des changements importants non seulement au plan définitionnel, mais également aux plans diagnostique et étiologique. Cet article met en évidence un nouveau courant qui semble très prometteur pour éclairer les aspects définitionnel et diagnostique, le courant neurodéveloppemental.

Abstract

Many studies have attempted to define autism, since Kanner's seminal work (1943); yet, the evolution in our knowledge of this syndrome is characterized by confusion. This article provides a summary of the evolution in our conceptions of autism and examines the consequences of this evolution. The objective of the article is primarily to provide a historical overview: to identify the specific proposed definitions which led to important modifications not only in the very definition of autism, but also at the diagnostic and etiological levels. This article highlights the important contribution which a very promising new theoretical position could make to our clarifying the definition and diagnosis of autism: the neurodevelopmental approach.

Une recension des principaux écrits de Kanner (1943, 1944, 1946, 1949, 1951, 1954, 1955, 1956, 1958, 1965a, 1965b, 1968, 1971) trace l'évolution de sa conception de l'autisme au fil de sa carrière. Au départ, Kanner aborde le syndrome de l'autisme infantile sous l'angle d'un syndrome psychopathologique. Plus tard dans sa carrière il le redéfinira comme un syndrome clinique. Ainsi, ses écrits, entre 1943 et 1955, insistent sur les composantes psychopathologiques telles l'inaptitude des enfants à développer des relations avec autrui et une froideur marquée des parents. Entre 1955 et 1971, il insiste sur les composantes cliniques telles qu'un retard important au plan langagier, une bonne mémoire et un besoin obsessionnel d'immobilité. À partir de 1965, il décrit parallèlement des composantes organicistes. Au cours de cette dernière période, Kanner tente d'établir un lien entre l'autisme infantile précoce et les traits autistiques des parents.

Cet article retrace l'évolution dans les conceptions de l'autisme depuis le premier texte de Kanner. Il expose les conséquences

de cette évolution au point de vue diagnostique et étiologique. Nous explorerons la perspective psychopathologique et la perspective clinique de l'autisme infantile précoce, afin de cerner la manière dont certaines confusions dans les définitions continuent, aujourd'hui encore, d'affecter la conception de ce syndrome. Cet article met également en exergue la distinction entre les caractéristiques primaires et les caractéristiques secondaires de l'autisme. Nous examinerons donc comment ces définitions et ces caractéristiques influencent les différents modèles de classification, en particulier le modèle multiaxial le plus utilisé aujourd'hui par les chercheurs et les praticiens. Dans un dernier temps, cet article examine la perspective organiciste de Kanner. Ce point de vue atteste d'une relation directe entre la dernière définition de l'autisme infantile précoce de ce chercheur et les constatations des travaux récents en neurologie.

La perspective psychopathologique de l'autisme infantile

Le choix du terme « autisme » ne vient pas de Kanner, mais d'auteurs de renom qui, dès le XIX^e siècle, ont tenté de définir certaines maladies infantiles dans une perspective psychopathologique. Kraepelin a introduit le terme « démence précoce », en 1899, pour décrire les premiers signes des psychoses dégénératives. Il a même qualifié les bouleversements biologiques de la puberté de cause essentielle de la démence précoce (Haustgen et Sinzelle, 2010). Quelques années plus tard, en 1908, De Santis a introduit l'expression « démence précocissime ». Il décrit cette démence à partir de ses observations d'une petite fille de trois ans présentant des troubles de comportement suite à un traumatisme majeur. Ces troubles s'exprimaient par des stéréotypies suivies d'épisodes catatoniques. Cette fillette avait bonne capacité de mémorisation et de perception. Toutefois, en plus de stéréotypies et de catatonies, elle souffrait d'une instabilité au plan attentionnel et de problèmes cognitifs importants.

En 1908, Heller a employé l'expression « dementia infantilis » pour caractériser une pathologie clinique distincte de celles décrites par Kraepelin et De Santis. À partir de ses observations de six enfants, Heller a remarqué

qu'après un développement normal, certains enfants régressaient vers un état de démence irréversible. Les premières manifestations touchaient le langage qui se détériorait complètement. Ces manifestations étaient suivies de troubles du comportement, comme une hyperactivité permanente, des stéréotypies, et une forme d'anxiété. Cette dernière se manifestait par des pleurs, des cris, des colères impulsives et brutales et l'apparition d'hallucinations terrifiantes. Elle s'accompagnait d'une perte d'intérêt pour l'environnement physique et humain et d'une régression importante des apprentissages pouvant mener à l'encoprésie et à l'énurésie (étude rapportée par Duché, 1990).

En 1911, sur les traces de Kraepelin, Bleuler a étudié la perspective dissociative des diverses fonctions psychiques qu'il considérait comme des caractéristiques de la démence précoce. Bleuler (1911) s'est concentré sur les symptômes tels la dissociation entre les différentes composantes psychiques qui, selon lui, constituaient les causes directes de la démence précoce. Bleuler (1911) a introduit alors pour la première fois le concept d'« autisme », pour décrire une forme sévère de schizophrénie, c'est-à-dire un trouble se manifestant par une dissociation complète du monde extérieur, que la personne avec autisme choisit d'effectuer de manière rationnelle, afin de mieux répondre à ses pulsions et à ses désirs. Cette représentation de l'autisme comme un repli sur soi se trouve même définie comme une certaine forme d'intelligence pathologique permettant à celui qui en souffre de se détacher d'un monde réel pour se confiner dans un monde imaginaire. Bleuler a jugé cette forme d'autisme difficile à diagnostiquer, car les symptômes n'étaient pas présents à un moment précis dans le temps, mais semblaient plutôt apparaître de façon évolutive. La seule distinction entre l'autisme et la schizophrénie autistique tenait au fait que la seconde était jugée plus narcissique ou égocentrique, le schizophrène cherchant à se satisfaire aux dépens de son environnement.

Ce survol des perspectives définitionnelles du début du siècle dernier indique que Kraepelin (1899), De Santis (1908) et Heller (1908) considéraient les premières manifestations associées à l'autisme comme diverses pathologies relevant de la démence infantile (in Duché, 1990).

L'autisme, tel qu'il est défini aujourd'hui, en tant que pathologie distincte, n'existait donc pas encore il y a cent ans. Bleuler (1911) a même eu de la difficulté à distinguer la schizophrénie typique de la schizophrénie autistique.

Contrairement à Bleuler (1911), pour qui l'autisme était une dimension sévère de la schizophrénie, Kanner (1943) considérait l'autisme comme un trouble primaire. D'ailleurs, en 1943, Kanner a contesté la position de Bleuler sur l'autisme, en prenant appui sur ses propres observations à titre de praticien-clinicien auprès de onze sujets. Kanner a, entre autres, réfuté le repli sur soi de la personne autiste. Il met plutôt en évidence la relation particulière de la personne avec son environnement. Il a expliqué que ses sujets ne présentaient pas un repli sur soi, mais plutôt, une incapacité à développer des relations avec autrui. Pour Kanner, ce manque de relations provenait essentiellement de leur retard important au plan langagier. Pour démontrer son point de vue, il a précisé que tous ses sujets utilisaient comme moyen de communication l'écholalie, c'est-à-dire la répétition de mots prononcés par une autre personne. De plus, Kanner a rapporté que, malgré leur apparence physique normale et une intelligence se situant dans la norme grâce à leur bonne mémoire, ses sujets avec autisme présentaient un besoin obsessionnel d'immutabilité. Ainsi, tout changement inattendu entraînait l'apparition de mouvements répétitifs et stéréotypés affectant leur fonctionnement global. Kanner a proposé par conséquent que l'autisme infantile précoce constituait une pathologie spécifique. Il a insisté pour que son identification repose sur des critères différents de ceux appliqués à la schizophrénie infantile (Jacobsen, 2010).

En 1911, Bleuler considérait l'autisme et la schizophrénie comme une seule et même pathologie ne variant que par son degré de sévérité. D'autres chercheurs dont Kanner (1943), et, plus récemment, Miller (1974) et Rutter (1972), ont réfuté l'existence de la schizophrénie infantile. Toutefois, certains auteurs (Bettelheim, 1967; Creak, 1961, 1963; Golfarb, Spitzer et Endicott, 1976; Heuyer, Lebovici et Wasset, 1951; Tustin, 1972) classent l'autisme parmi les psychoses de l'enfant. Comme on peut le constater, les relations possibles entre l'autisme et la schizophrénie

ne sont toujours pas clairement délimitées, ni au plan diagnostique, ni au plan étiologique (Gansel, Forgeard, Danet, Boussageon et Elchardus, 2008).

Ce débat renvoie directement au questionnement de Bleuler et Kanner presque cent ans auparavant. La question de savoir si l'autisme constitue un premier moment de schizophrénie ou non reste d'actualité, surtout pour les psychanalystes (Gansel et al., 2008; Jacobsen, 2010). Or, Kanner lui-même n'a pas défendu son point de vue avec davantage de détermination, sans doute parce que, comme il l'a expliqué, il refusait de généraliser « ses données à toute la population alors que ses observations ne concernaient que onze cas » (in Rogé, 2003, p. 8). Rimland (1994) a, lui aussi, souligné ce relativisme dans la position de Kanner:

Kanner souhaitait que l'appellation d'autisme ou d'autisme infantile précoce ne soit appliquée qu'à ce petit sous-groupe d'enfants, et non à l'ensemble de la population des enfants souffrant de troubles du comportement très sévères. (p. 5)

Kanner a cependant insisté sur la spécificité du trouble autistique, qu'il a défini comme un syndrome psychopathologique. Cette position a été acceptée par la plupart des chercheurs de son époque parce qu'il rejetait ainsi la position de chercheurs tels que Bettelheim (1967) et Golfarb, Spitzer et Endicott (1976). Ces derniers tenaient les parents responsables de l'état autiste de leur enfant. Lorsque Rimland (1994) a procédé à une étude des titres des écrits sur la schizophrénie et sur l'autisme à travers les époques, il a constaté que le terme « autisme » n'est apparu que dans les années 1970. Il a pertinemment soulevé la question : Qu'est-il donc advenu des enfants schizophrènes d'autrefois?

Si l'on examine les titres des articles se rapportant aux psychoses infantiles des années 1920, 1930 et 1940, on peut constater qu'à l'exception de quelques articles publiés en 1943 et ultérieurement, aucun ne traite des enfants autistes. Par contre, si l'on parcourt les écrits publiés dans les années 1970, 1980 et 1990, on s'aperçoit que quasiment tous les articles de cette période font référence aux enfants autistes, et non schizophrènes. Mais alors, si tous les enfants décrits dans la littérature actuelle sont autistes, qu'est-il donc advenu des

enfants schizophrènes dont on parlait et qui ont été décrits au cours des décennies qui ont précédé les travaux de Kanner? (Rimland, 1994, p. 5)

En d'autres mots, Rimland postule qu'au courant de l'histoire et des travaux de Kanner, des changements importants sont survenus au plan de la représentation même du concept d'autisme. Rassembler en un seul syndrome l'ensemble de ces conceptions permet une simplification nosographique. Toutefois, les divergences idéologiques plaident en faveur d'une distinction entre l'autisme infantile précoce et les autres pathologies infantiles telles les psychoses ou la schizophrénie (Garrabé, 2011; Haustgen et Sinzelle, 2010; Jacobsen, 2010). Leurs aspects symptomatiques et leur potentiel évolutif présentent certes des similarités qui prêtent à une confusion qu'il importe d'élucider (Goëb, Botbol, et Golse., 2004; Gansel et al., 2008). Kanner (1943) a, en fait, suggéré que l'ensemble des comportements spécifiques qu'il a choisis de ranger sous le vocable d'autisme a une validité parce que ces comportements se distinguent, dans une large mesure, des autres troubles psychiatriques. Si l'on adopte cette position, la question sous-entendue – et qu'il reste à résoudre – est de savoir si Kanner a su identifier les symptômes les plus appropriés de ce syndrome (Clancy, Dugdale, Rendle-Short, 1969; Creak, 1961, 1963; Ritvo et Freeman, 1977; Rutter, 1978).

La perspective clinique de l'autisme infantile

Dès 1955, Kanner a délaissé la perspective psychopathologique pour définir l'autisme infantile précoce à partir d'un modèle clinique. Ressentant le besoin d'établir des traits spécifiques à la personne atteinte d'autisme infantile précoce, Kanner a présenté l'autisme comme un symptôme primaire ne devant pas être confondu avec des symptômes secondaires. Kanner a postulé que l'extrême solitude autistique et le désir obsessionnel d'immutabilité constituent les deux symptômes primaires (in Koupernick et Eisenberg, 1969). Berquez (1983) considère que c'est une conception très révélatrice et pertinente de l'autisme. Cet auteur a d'ailleurs précisé que ces « deux symptômes portent sur les deux parties qui définissent un humain, soit le monde intérieur psychique et le monde extérieur des

objets. Il est impossible de concevoir l'existence de l'un sans l'autre. Le monde intérieur autistique et le monde extérieur immuable sont donc dans une relation dynamique inséparables conceptuellement » (p. 87).

Les autres symptômes, appelés secondaires, ont paru à Kanner comme des manifestations dérivées de ces facteurs primaires. En ramenant l'autisme à deux symptômes principaux à partir de ses observations, Kanner a offert une réduction symptomatologique qui peut toutefois poser un problème important au plan diagnostique. Ainsi, ces critères ignorent les troubles du langage sur lesquels Kanner (1943) a pourtant lui-même attiré l'attention dans sa description initiale de l'autisme. Comment se fait-il que, jusqu'ici, personne n'ait osé remettre en cause cet oubli de Kanner? Cette question renvoie à une question plus fondamentale : comment nous devrions interpréter l'ignorance de tous ces autres critères que Kanner avait pourtant décrits dans son étude initiale? En envisageant l'isolement social et l'immutabilité comme les manifestations primaires de l'autisme, peut-on penser que les troubles psychomoteurs, les troubles alimentaires, les troubles du langage, les troubles du comportement ainsi que les troubles intellectuels constituent tous des facteurs secondaires et, le cas échéant, dans quel sens tous ces autres troubles constituent-ils des facteurs secondaires?

Avant de répondre à cette question, il est essentiel de définir les concepts de facteurs primaires et de facteurs secondaires. Qu'entend-on par facteurs primaires et secondaires spécifiques? Koupernick et Eisenberg (1969) suggèrent d'envisager ces expressions selon deux perspectives. Selon la première perspective, les facteurs primaires renvoient aux symptômes fondamentaux permettant de poser le diagnostic. Dans la seconde perspective, les facteurs primaires constituent les facteurs entretenant un rapport causal avec les facteurs secondaires. Cette deuxième perspective a permis à plusieurs chercheurs de contribuer à la conceptualisation de l'autisme.

À partir de cette perspective, Creak (1961) définit l'autisme en reprenant les facteurs primaires de Kanner, elle y ajoute ce qu'elle considère comme étant également des facteurs primaires : 1) un retard mental important;

2) une anxiété aiguë provoquant des crises épisodiques; 3) des problèmes importants de motilité; 4) de fortes réactions aux sensations sensorielles et 5) chez la plupart des sujets avec autisme, des fixations dysfonctionnelles pour des objets ou des parties d'objets. À la même époque, Rendle-Short (1969) a identifié ce qu'il a nommé des manifestations primaires de l'autisme. Ces dernières sont toutefois distinctes de celles rapportées par Kanner. Les manifestations primaires, selon Rendle-Short, comprennent : 1) l'incapacité de reconnaître le danger; 2) les difficultés d'apprentissage; 3) utilisation incompréhensible de la gestuelle et de la mimique; 4) certains troubles du comportement avec les pairs, au plan relationnel et 5) un comportement d'enfant sourd en dépit d'une audition normale. À partir de son étude avec Clancy et Dugdale (1969), Rendle-Short ajoute à cette liste les manifestations primaires suivantes : 6) des sautes d'humeur sans raison apparente, 7) de graves difficultés affectives, et enfin, 8) une attitude égocentrique.

Dix ans plus tard, Rutter (1978) a limité sa définition de l'autisme à trois facteurs primaires : 1) une incapacité à développer des relations sociales; 2) un trouble au plan du développement du langage; et 3) une obsession pour l'immutabilité (insistence on sameness). À la même époque, Ritvo et Freeman (1977) ont proposé que les symptômes essentiels à l'autisme devaient se manifester avant l'âge de trente mois et que leur apparition précoce affectait le développement anormal de l'enfant autiste dans son aptitude à répondre aux stimuli sensoriels, langagiers et cognitifs. Ces chercheurs ont ajouté que cet ensemble de facteurs expliquait l'incapacité de l'enfant autiste à avoir des interactions, tant avec autrui qu'avec son environnement.

Si nous dressons une synthèse de ce qui précède, il ressort de cette analyse que les critères communs aux différentes définitions des facteurs primaires sont les suivants : 1) une altération qualitative des interactions sociales; 2) une altération qualitative de la communication; 3) le caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités; et 4) une incapacité de répondre aux stimuli sensoriels (Creak, 1961; Kanner, 1943; Ritvo et Freeman, 1977; Rutter, 1978). Pour le reste, les divergences dominent.

Elles contribuent à compliquer le portrait de l'enfant autiste tout comme des critères devant être utilisés pour poser un diagnostic.

En somme, lorsqu'il est question de diagnostic, on insiste beaucoup sur l'importance de distinguer, de différencier et surtout d'organiser l'information clinique, dans le but d'établir si trouble autistique il y a (Beglinger et Smith, 2001; Rogé, 1999; Skellern, Schluter et McDowell, 2005). Ce que les spécialistes des milieux de la pratique et de la recherche recommandent, c'est surtout de s'appuyer sur un bon système de classification permettant la distinction entre les différents troubles incluant l'autisme (Beutler et Malik, 2002; Gruenberg et Goldstein, 2003; Phillips, First, Pincus, 2003). Dans le contexte actuel du diagnostic clinique, il existe deux modèles de classification : le modèle catégoriel et le modèle dimensionnel. Ces modèles de classification comportent des avantages et des inconvénients dont il faut tenir compte lorsque l'on cherche à diagnostiquer l'autisme (Beutler et Malik, 2002; Gruenberg et Goldstein, 2003; Phillips et al., 2003). La section suivante examine la classification catégorielle, en accordant une attention particulière aux changements importants apportés aux différentes versions du DSM.

Où en sommes-nous dans notre quête d'une définition actuelle et consensuelle?

La classification catégorielle

Le système de classification catégorielle adopté entre autres par l'Association psychiatrique américaine (American Psychiatric Association) et par l'Association psychologique américaine (American Psychological Association) est le modèle de classification le plus utilisé en clinique et en recherche. Le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM) a été développé selon un système multiaxial qui évalue, sous différents angles, les troubles mentaux. Selon le DSM, outil le plus fréquemment utilisé pour diagnostiquer l'autisme, tous les enfants autistes doivent en principe présenter plus de similitudes que de différences en ce qui a trait aux axes symptomatiques, au développement de la

pathologie, ainsi qu'au plan des réactions face au traitement. Le système multiaxial découle directement du modèle médical qui tente de distinguer le normal du pathologique (Gansel et al, 2008). Il faut préciser qu'en ce qui a trait à l'axe pathologique, le DSM utilise deux types de critères diagnostiques, les monothétiques et les polythétiques. Les critères dits monothétiques sont de nature primaire et désignés par des lettres. Les critères polythétiques sont de nature secondaire et désignés par des chiffres. « Il faut obligatoirement avoir tous les critères monothétiques, mais il suffit d'avoir un nombre précis de critères polythétiques, le but de ces derniers étant d'augmenter la probabilité diagnostique » (Habimana, 1999, p. 10).

Dans la première version du DSM (1952) ainsi que dans la deuxième version (1968), l'autisme n'était pas considéré comme une pathologie en soi, mais plutôt, comme une forme sévère de schizophrénie infantile, conformément aux définitions de l'époque décrites précédemment. Dans le DSM III (1980), on trouve pour la première fois le concept générique de « trouble envahissant du développement ». Ce trouble inclut trois profils diagnostiques : l'autisme infantile, le trouble global du développement débutant dans l'enfance (après l'âge de trente mois), et le trouble global du développement atypique. La description de l'autisme infantile inclut les critères monothétiques suivants : 1) le manque de réciprocité envers autrui; 2) l'absence totale ou partielle du langage; 3) la résistance au changement ou l'attachement obsessionnel aux objets; 4) l'absence de caractéristiques menant vers un diagnostic de schizophrénie; 5) des manifestations des symptômes avant l'âge de 30 mois.

Gansel et al. (2008) ajoutent que le contexte de la psychiatrie nord-américaine entourant la publication du DSM-III joue un rôle important sur le plan clinique. De fait, la psychiatrie affronte une crise importante, surtout par rapport au rôle de la psychanalyse dans la profession médicale. En effet, la psychanalyse est remise en question et, par effet de rebond, les savoirs des psychiatres concernant les psychopathologies deviennent un sujet d'actualité. L'éthique professionnelle des psychiatres est remise en cause. Suite à ce mouvement de pression contre la psychiatrie, l'Association américaine de psychiatrie (l'APA) décide de modifier le DSM-

III (1980). En outre, l'APA se tourne vers une approche critériologique pour la version révisée du DSM-III (1987). Ce changement s'avère un point déterminant dans la publication de cette version. De plus, la mise sur pied des groupes de travail est considérée comme une excellente initiative sur le plan professionnel. En effet, on reconnaît maintenant l'importance du travail interdisciplinaire dans les troubles mentaux. Le DSM-III-R s'avère un inventaire solide de diagnostics. Les cliniciens peuvent compter sur une liste précise de critères pour les différentes pathologies. Désormais, ils peuvent recourir à des critères spécifiques permettant d'exclure un diagnostic. Certains critères deviennent obligatoires pour poser le diagnostic. Enfin, un certain nombre de critères doivent être présents pour établir le diagnostic. Le DSM-III-R spécifie ce nombre par exemple, au moins trois critères (Frazier et al., 2010). En conséquence, les critères diagnostiques des troubles envahissants ont été modifiés dans le DSM III-Revisé (1987) pour accorder une plus grande importance au langage, à la communication non verbale, et à la communication des émotions. Cette nouvelle version présente alors cinq diagnostics différents incluant le trouble autistique, le syndrome d'Asperger, le trouble envahissant non-spécifié, le syndrome de Rett et le trouble désintégré de l'enfance.

Waller, Armstrong, McGrath et Sullivan (1999) ont constaté qu'aujourd'hui encore, le DSM-III-R (1987) demeure le point de référence pour un grand nombre de chercheurs et de praticiens (73 %), qui l'utilisent davantage pour diagnostiquer les enfants avec autisme que toute autre version y compris les plus récentes, parce qu'il permet d'éviter cette identification d'un nombre élevé de faux positifs (faux autistes).

À travers les époques, le DSM-IV-TR en est venu à définir l'autisme comme : 1) une altération qualitative des interactions sociales; 2) une altération qualitative de la communication; et 3) des comportements, des intérêts et des activités à caractère restreint, répétitif et stéréotypé. Cette définition est le « résultat du regroupement d'un nombre considérable de données empiriques : revues de la littérature, réanalyses des données cliniques [et] résultats d'études sur le terrain centrées sur des points litigieux de la classification » (DSM-IV, 1996,

p. xii). Cette nouvelle définition est hautement reconnue et largement utilisée. Ce changement s'accompagne d'une modification d'axe pour l'autisme (Gruenberg et Goldstein, 2003), qui n'est plus considéré comme un trouble de personnalité ou un retard mental (axe II), mais plutôt, comme un trouble clinique (axe I).

Ainsi, lorsque l'on soupçonne l'autisme chez un enfant, on doit observer certaines manifestations comportementales ou certains symptômes pour déterminer s'il a effectivement ce syndrome (APA, 2000). Or, Garrabé (2011) critique les révisions trop fréquentes apportées aux différentes versions du DSM. En conséquence, il y a eu, selon lui, des changements dans la définition de certaines catégories qui pourraient expliquer l'augmentation de la prévalence de certains troubles. Garrabé ajoute que les groupes de travail chargés de la rédaction de la nouvelle version du DSM ont eu des difficultés à obtenir un consensus concernant les différentes catégories diagnostiques. Cette situation oblige l'APA à reporter la publication du DSM-V à 2013.

De plus, Nachshen et al. (2008) ont remarqué que plusieurs manifestations observées chez les enfants et adolescents avec un TSA vont au-delà des critères prédéterminés dans le DSM-IV-TR. Le problème de l'évaluation se pose dans ce contexte chez cette population (Tryon, Mayes, Rhodes et Waldo, 2006). En effet, malgré la richesse des outils diagnostiques à la disposition des praticiens et malgré la rigueur de leur protocole diagnostique, l'hétérogénéité des profils des personnes évaluées est telle qu'elle ne permet pas d'établir un profil unique ni même des profils neurodéveloppementaux types des troubles du spectre autistique (Bauman, 2010).

La précision diagnostique repose, pour une bonne part, sur la composante étiologique et, en particulier, sur l'habileté à distinguer les symptômes primaires des symptômes secondaires. À cet égard, l'évolution de la nosographie au cours des dernières années influence grandement le nouveau courant qui se penche sur l'étude de troubles neurodéveloppementaux chez les enfants autistes (McGovern et Sigman, 2005). Ce courant fournit des informations cruciales et nécessaires pour parvenir à une meilleure compréhension des enjeux entourant le développement de l'autisme

(Wakefield et First, 2003). Ces informations permettent de mieux comprendre que certaines composantes neurologiques sont perturbées compromettant le développement optimal des enfants autistes. Ce constat justifie que nous revenions maintenant à Kanner pour présenter la perspective organiciste.

La perspective organiciste de l'autisme infantile précoce

Dès 1968, Kanner a reconnu que l'autisme infantile précoce n'était pas d'origine environnementale, mais qu'il provenait d'anomalies organiques constitutionnelles ou acquises au niveau du système nerveux central. Toutefois, Kanner et Eisinger (1955) n'ont pas eu la possibilité de démontrer leur hypothèse de manière concluante, car les examens cliniques ne le permettaient pas à leur époque. Or, dès 1943, Kanner avait pourtant constaté, chez plusieurs sujets autistes, des anomalies aux plans de la posture et de la motricité. Il associait ces particularités à des anomalies neurologiques. Ainsi, ses sujets n'adoptaient pas une attitude anticipatrice quand on s'apprêtait à les prendre dans les bras durant les premiers mois de la vie. De plus, Kanner avait noté une absence de position tonico-posturale adaptée. Bien que leurs examens neurologiques fussent normaux, certains de ses sujets avaient également présenté des signes de sclérose tubéreuse au moment de l'apparition de l'autisme.

Ces observations ont revêtu une importance encore plus grande à ses yeux lorsqu'il a remarqué que certains des parents de ses sujets présentaient eux aussi des traits autistiques, sans toutefois avoir manifesté d'épisodes psychotiques. En 1965, Kanner a posé l'hypothèse d'un trouble neurologique d'origine biochimique. Kanner (1968) précise que notre savoir réel sur l'étiologie de l'autisme infantile précoce demeure limité et que ce manque de connaissance doit être considéré, car les multiples hypothèses et théories non prouvées ne sont autres choses que de simples hypothèses et théories. Cette reconnaissance ne peut être interprétée comme un discours défaitiste de Kanner, pionnier du phénomène de l'autisme. Cependant, il faut préciser que ce dernier doit admettre que l'autisme infantile précoce n'est pas une création de l'homme, mais plutôt des anomalies organiques constitutionnelles ou acquises.

Maturation cérébrale

Macrocéphalie

Dès son étude initiale de l'autisme en 1943, Kanner observe que certains troubles neurologiques surviennent de manière concomitante. En effet, dans les cas de cinq de ses onze sujets, une légère macrocéphalie accompagne l'autisme. Près de 50 ans plus tard, Courchesne, et al. (2001) corroborent les observations de Kanner. Ces auteurs ont comparé la grosseur de tête de 60 participants autistes de 2 à 16 ans à celle de 52 participants neurotypiques. Comparé au groupe témoin, le groupe d'enfants autistes de 2 à 4 ans présentait une macrocéphalie. Courchesne et Pierce (2005) ont avancé que 90 % des enfants atteints d'autisme souffrent d'une macrocéphalie.

Dans une étude où les chercheurs ont fait appel à l'imagerie par résonance magnétique (IRM), Ben Bashat et al. (2007) ont constaté que sept enfants autistes âgés de 20 mois à 3,3 ans présentaient une maturation accélérée de la matière blanche dans l'hémisphère gauche coïncidant avec la macrocéphalie observée. Dans une autre étude de cas, où un enfant autiste de 3 ans a été comparé à un enfant neurotypique, Kennedy, Semendeferi et Courchesne (2007) ont observé un surcroît de neurones pyramidaux de 58 % chez l'enfant atteint d'autisme. L'excès de ces neurones (représentant 80 % de l'ensemble des neurones dans le cortex) occasionne un excès d'axones, de dendrites, de synapses et de myéline qui engendre un volume exagéré de substance grise et de substance blanche (Courchesne et al., 2007).

Cette augmentation du volume de la tête coïncide avec l'apparition d'anomalies importantes aux plans moteur, sensoriel et attentionnel entre l'âge de deux et quatre ans et demi (Courchesne et Pierce, 2005). Dementieva et al. (2005) ajoutent que cette augmentation rapide du volume de la tête s'avère un marqueur potentiel des premiers signes de l'autisme. En fait, Courchesne et Pierce (2005) ont documenté une forte corrélation entre le phénomène de macrocéphalie et le degré de sévérité de l'autisme chez les enfants de 2 à 4 ans.

Myélinisation

Diverses études semblent indiquer que le degré de sévérité de l'autisme pourrait dépendre en partie du moment précis où il y a atteinte de la gaine de myéline (Bartzokis, 2004; Belmonte et al., 2004; Chung et al., 2004; Mostofsky, Burgess et Larson, 2007). Si cette atteinte survient durant la première année de l'enfant, c'est le développement de la moëlle épinière et du tronc cérébral qui est compromis et qui affecte les systèmes vestibulaires (équilibre) et cochléaire (audition). Dans une étude par IRM du volume de myéline, Pujol et al. (2004) ont comparé 100 enfants, âgés en moyenne de 4,4 ans ayant des retards de développement. Près du quart de ces enfants (22) manifestaient des traits associés à l'autisme. Les chercheurs ont relevé un retard dans le processus de myélinisation. Ce retard coïncide avec les troubles sensorimoteurs dans l'ensemble du groupe. De plus, tous les enfants présentaient des problèmes importants sur le plan langagier, avec un déficit plus marqué chez 16 des jeunes enfants. Ces chercheurs ont également noté que 92 des jeunes participants présentaient des déficits sur le plan cognitif non verbal. Ces résultats suggèrent l'existence d'un lien entre les troubles neurofonctionnels documentés et les comportements manifestés par les enfants autistes sur divers plans.

Plusieurs études fonctionnelles mettent en évidence des problèmes d'alimentation sanguine dans certaines aires postérieures. Ainsi, à l'aide de la tomographie par émission de positons, Boddart et al. (2004) ont mesuré le débit sanguin cérébral de 21 enfants autistes de 6 à 13 ans. Leurs analyses ont révélé la présence d'une hypoperfusion temporale bilatérale significative, localisée au niveau du gyrus temporal supérieur et du sillon temporal supérieur. L'étude de Meresse et al. (2005) confirme ces résultats. Par l'imagerie fonctionnelle, ces chercheurs ont eux aussi constaté la présence d'une hypoperfusion bi-temporale du débit sanguin chez 37 enfants autistes de 5 à 9 ans. De plus, leurs résultats ont établi une corrélation significative entre l'hypoperfusion du débit sanguin cérébral et le degré de sévérité indiqué par le ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*). Or, cette région entre en jeu dans le traitement des informations sensorielles nécessaires à une analyse des dispositions et des intentions d'autrui, y compris dans la prise en compte du regard et de l'expression faciale.

À partir d'un questionnaire rempli par les parents de jeunes enfants autistes, Ben-Sasson et al. (2007) ont identifié, chez des enfants autistes de 28 mois, des problèmes de modulation, en particulier une hyposensibilité face à certains stimuli et l'évitement de certains stimuli ou de certains environnements. Ces auteurs ajoutent que certains enfants (67 %) présentaient un profil mixte d'hypo- et d'hyposensibilité selon le contexte. Certains des problèmes de modulation associés à l'hyposensibilité et à l'évitement coïncidaient avec les caractéristiques associées à l'autisme. En réponse à cette corrélation possible entre les troubles sensoriels et le degré de sévérité de l'autisme, Kern et leurs collègues (2007) ont comparé les résultats de 104 personnes autistes de 3 à 56 ans à partir du *Sensory Profile* et de la *Childhood Autism Rating Scale* (CARS). Ils ont constaté une corrélation positive pour le groupe de participants âgés de 3 à 12 ans. Une corrélation positive peut s'exprimer de deux façons, selon que les troubles sensoriels se stabilisent et que le degré de sévérité de l'autisme est élevé ou que, inversement, les troubles sensoriels s'aggravent et que le degré de sévérité de l'autisme diminue. Ces résultats semblent démontrer l'existence de différents degrés de sévérité dans les troubles de modulation sensoriels très similaires à ceux constatés dans l'autisme.

Dans une étude sur l'identification de troubles sensoriels, menée auprès d'enfants âgés en moyenne de 51 mois et qui comptait 281 enfants atypiques (256 enfants avec autisme, 21 enfants avec un TED-NS et 4 enfants atteints du syndrome d'Asperger) et 235 enfants neurotypiques, Tomchek et Dunn (2007) ont identifié, à l'aide d'un questionnaire rempli par les parents, des différences importantes chez 90 % des enfants avec un TSA dans les domaines de l'hyposensibilité, surtout aux plans auditif, vestibulaire, tactile et proprioceptif. De manière analogue, dans leur étude sur les troubles sensoriels et les comportements de persévération menée auprès de 100 enfants avec autisme, Reese, Richman, Zarcone et Zarcone (2003) ont constaté que 14 % des enfants cherchaient à éviter certaines stimulations sensorielles. En effet, ils présentaient des comportements d'évitement tels donner l'impression de ne pas entendre, éviter tout contact visuel et utiliser des autostimulations sensorielles. Or, paradoxalement, le recours à

ces comportements a pour effet d'augmenter leurs difficultés de compréhension et de communication avec l'environnement, ce qui, comme le souligne Lenoir (2006), entraîne en retour des symptômes secondaires comme le retrait social et les troubles du langage.

Considérées dans leur ensemble, ces études suggèrent donc qu'un trouble de la modulation cérébrale provoquerait les problèmes observés au plan neurosensoriel. Selon Dunn (1997), la modulation est la capacité du système nerveux central de traiter et de réguler l'information pour ensuite réagir aux différents stimuli. Les concepts importants rattachés au processus de modulation sont l'habituation et la sensibilisation. L'habituation se produit lorsque les cellules nerveuses du système nerveux central reconnaissent un stimulus comme familier et n'ont plus besoin de s'y attarder pour y répondre. En d'autres mots, l'habituation permet de filtrer les sensations déjà encodées dans la mémoire pour, justement, accorder l'attention aux autres stimuli dans l'environnement.

La sensibilisation est davantage associée aux changements anatomiques requis pour accomplir une tâche, dont l'augmentation des connexions neuronales. La sensibilisation permet de rester attentif à l'environnement. Le système nerveux central analyse l'information sensorielle et la module à partir d'un échange équilibré entre l'habituation et la sensibilisation, un synchronisme qui permet de choisir les comportements adaptés selon la situation et l'expérience antérieure.

La question qui se pose est de savoir si ces manifestations neurosensorielles constituent un facteur étiologique primaire dans la pathologie de l'autisme, car les recherches, en dépit de résultats encourageants, ne sont pas encore parvenues à trancher sur cet épineux sujet. Les rapports de causalité restent toujours difficiles à établir de manière probante. Selon les différentes positions théoriques, l'interprétation varie. En tout état de cause, le plan sensoriel doit désormais faire partie intégrante des recherches sur l'autisme. En accord avec la littérature scientifique, ces études doivent considérer les composantes de la maturation neurologique de l'enfant autiste pour nous guider dans la compréhension de *comment* l'autisme se développe.

Génétique

Les facteurs génétiques s'avèrent importants pour la compréhension des troubles du spectre autistique. En effet, ces facteurs jettent une lumière sur la genèse de l'autisme. Lorsqu'on compare les différents problèmes de santé mentale, l'autisme est le syndrome le plus fortement génétique. L'héritabilité est supérieure à 90 % et le risque de récurrence pour un frère d'une personne atteinte est estimé à 45 % selon Leboyer, Jamain, Betancur, Moureu-Siméoni et Bourgeron (2002). Ces auteurs précisent que les études de jumeaux jouent un rôle déterminant dans la compréhension de l'autisme sous l'angle génétique. Il existe un taux de concordance de 60 % chez les jumeaux monozygotes et jusqu'à 10 % chez les jumeaux dizygotes lorsqu'un d'eux est autiste. De plus, le risque de récurrence dans la fratrie varie entre 2 et 7 % (Ronald et Hoeskstra, 2011).

Phénotype élargi

Le *phénotype élargi de l'autisme* pose l'existence de considérations génétiques voulant que certains membres de la famille immédiate présentent eux aussi des traits autistiques (Abramson et al., 2005; Ghaziuddin, 2005; Yirmiya et Shaked, 2005). Selon Lenoir (2006) l'hypothèse de phénotype élargi est « née et avec elle l'hypothèse d'un continuum physiologique à transmission génétique allant de formes légères comme des troubles modérés du langage ou des apprentissages, passant par des formes intermédiaires comme les dysphasies, pour aboutir à des formes graves comme les syndromes autistiques.» (p. 329).

À l'aide de la *Modified Checklist for Autism in Toddlers*, Stilp, Gernsbacher, Schweigert, Ameson et Goldsmith (2010) ont évalué les traits autistiques chez 1211 jumeaux âgés entre 2 et 3 ans dont 828 monozygotes et 774 dizygotes. Les résultats indiquent un haut degré de concordance chez 43 % des jumeaux monozygotes et 20 % des jumeaux dizygotes. Ces résultats sont comparables à ceux observés chez les jumeaux dans les cas où l'un est atteint d'autisme. Or, il est important de préciser que, souvent, les résultats auprès des jumeaux monozygotes indiquent une concordance importante avec l'autisme. Toutefois, l'apport

réel des études sur les jumeaux est controversé, en raison de biais relevés dans la sélection des participants et dans l'interprétation des données.

Dans une étude portant sur le phénotype élargi de la fratrie, Elsabbagh et al. (2009) ont constaté que les enfants ayant une personne autiste dans leur fratrie manifestaient eux aussi des problèmes de contact visuel en bas âge. Dans cette étude, les 19 enfants avec un frère ou une sœur autiste manifestaient des problèmes sur différents plans tels l'engagement envers un stimulus social, l'attention conjointe, l'imitation et les interactions sociales. Nyden, Hagberg, Goussé et Rastam (2011) ont évalué, à partir d'un test neuropsychologique, 86 personnes de 18 familles dans lesquelles il y avait au moins deux autistes. Les résultats indiquent que seuls les enfants autistes présentent des problèmes au plan de la cohérence centrale. Toutefois, les membres de la fratrie ont obtenu des scores similaires à deux tâches visuo-spatiales. Enfin, tous les participants ont échoué dans les tâches se rapportant aux fonctions exécutives. Ces chercheurs ont posé l'hypothèse que les problèmes de planification, de résolution de problèmes et de capacité à passer d'une tâche à une autre se retrouvent chez les personnes autistes et chez les membres de leur famille immédiate.

Dans une étude similaire, Goussé et al. (2009) ont administré sept tests mesurant les fonctions exécutives, la cohérence centrale et la théorie de l'esprit à 39 parents avec un enfant autiste, 19 frères et sœurs, et 34 personnes neurotypiques. Les résultats indiquent une rigidité cognitive importante (similaire au problème de flexibilité cognitive associé à l'autisme) chez les parents ainsi que chez les frères et sœurs. Greimel et ses collègues (2009) ont comparé un groupe de 15 garçons avec un TSA et 11 pères d'adolescents avec un TSA à un groupe de 15 garçons neurotypiques et 9 pères neurotypiques pour évaluer leur capacité d'empathie. Les résultats démontrent que les garçons avec un TSA et les pères d'adolescents atteints de TSA démontrent des problèmes importants lorsqu'on leur demande d'associer différentes émotions aux images représentant des expressions faciales.

Enfin, Georgiades et ses collègues (2007) ont fait une analyse corrélationnelle intra-classe à partir des résultats obtenus dans 12 domaines

du *Diagnostic Interview-Revised* par 209 enfants autistes ainsi que des membres de leur fratrie. Ces chercheurs ont relevé des similarités importantes dans trois domaines, dont la communication sociale, le manque de flexibilité cognitive et langagière et les comportements répétitifs sur le plan sensorimoteur.

Autre donnée intéressante, le risque de donner naissance à un enfant autiste est deux fois plus élevé lorsque la mère a des antécédents de problèmes psychiatriques. Dans une étude sur le phénotype élargi de l'autisme menée auprès de 79 parents d'enfants autistes, Micali, Chakrabarti et Fombonne (2004) ont constaté que 46 mères avec un enfant autiste avaient connu des épisodes de dépression et des troubles d'anxiété. Dans la même étude, 83 % des mères ont indiqué avoir vécu leur premier épisode de dépression ou d'anxiété dans une période antérieure à leur grossesse, contre 16 % seulement qui avaient connu cette expérience après l'accouchement. Ces résultats rejoignent d'autres études (Cook et al., 1994; Hollander, King, Delaney et Silverman, 2003; Piven et Palmer, 1999; Yirmiya et Shaked, 2005) qui tracent une corrélation entre les troubles psychiatriques des parents et le diagnostic d'autisme. Dans une méta-analyse des troubles psychiatriques chez les parents d'enfants autistes, Yirmiya et Shaked (2005) ont constaté que ces parents démontraient un niveau de stress plus élevé pouvant mener à des problèmes psychiatriques comme la dépression et l'anxiété.

Daniels et al. (2008) ajoutent que, chez les membres des familles comptant un enfant autiste, la prévalence de troubles psychiatriques incluant des troubles de personnalité est plus élevée comparativement à la population générale. Ces auteurs ont comparé un groupe de parents ayant un enfant avec un trouble envahissant du développement à un groupe de parents neurotypiques. Les résultats indiquent que les pères et mères d'enfants ayant un trouble envahissant du développement ont de plus grands risques d'être atteints de schizophrénie. De plus, la dépression et les troubles de personnalité sont plus fréquents chez les mères d'enfants atteints de TED.

L'étude de Hollander et al. (2003) sur les traits obsessifs-compulsifs chez 114 parents avec un enfant autiste, indique que 44 parents

présentaient un ou plusieurs traits obsessifs compulsifs. Onze de ces parents avaient reçu un diagnostic d'un trouble obsessif-compulsif. De plus, les résultats révèlent une corrélation entre la présence de mouvements stéréotypés, les intérêts restreints et les maniérismes manifestés par les enfants et la présence de traits ou de troubles obsessifs-compulsifs chez leurs parents. Summerfeldt (2004) ajoute que les obsessions semblent se manifester lorsqu'il y a un sentiment d'incomplétude. Ce sentiment résulte d'une dysrégulation sensori-affective pouvant se manifester dans les diverses composantes sensorielles.

Gènes

Les maladies et les syndromes génétiques associés à l'autisme doivent être considérés dans sa conceptualisation (Freitag, 2011). L'étude de Lauritsen, Pedersen et Mortensen (2005), sur les dossiers médicaux de 818 personnes autistes, démontre que des facteurs génétiques entrent souvent en jeu dans les troubles du spectre autistique. Ces chercheurs ont également constaté un risque plus élevé d'avoir un enfant autiste lorsque le père est plus âgé.

Dans 5 à 10 % des cas, l'autisme est associé à des anomalies cytogénétiques comme celles du bras long du chromosome 15 et celles des chromosomes sexuels selon Leboyer et al. (2002). Selon ces chercheurs, les analyses génétiques récentes suggèrent un rapport entre la région Xq13-q21 et l'autisme et plusieurs anomalies chromosomiques touchant le bras court du chromosome X et plus particulièrement la région Xp22. Ces deux régions candidates sur le chromosome X pourraient expliquer la différence de proportion observée entre le nombre de garçons et le nombre de filles autistes.

À ce sujet, Skuse (2003) pose l'hypothèse que les filles sont protégées contre l'autisme en partie du fait du chromosome X (*paternal X-chromosome*). Hallmayer et al. (1996) expliquent que les caractéristiques impliquant la transmission génétique du chromosome X (*Key characteristics of X-linked recessive inheritance*) font en sorte que le grand-père maternel transmet le chromosome X génétiquement en dysfonctionnement à sa fille. Cette dernière le transmet à son fils qui développe l'autisme. En outre, on constate une augmentation de l'incidence de l'autisme chez les filles ayant un

syndrome de Turner (45, X) et, essentiellement, lorsque l'X unique est d'origine maternelle. Ces observations ont permis de supposer la présence, sur le chromosome X, d'un gène soumis à empreinte parentale impliqué dans la cognition sociale, qui pourrait également être responsable de la prédisposition masculine à l'autisme. À titre d'exemple, une étude de cas d'une femme atteinte d'un syndrome épileptique depuis l'âge de 14 ans permet de faire des liens importants entre l'autisme et les problèmes génétiques. Cette femme est mariée à un homme en bonne santé; ils ont six enfants, dont deux filles en bonne santé, une fille et deux garçons autistes, et un garçon épileptique. Les multiples tests qui ont été effectués par électroencéphalogramme n'ont démontré aucune anomalie chez aucun des enfants. De plus, aucune mutation chromosomique n'a été identifiée, réfutant ainsi du même coup un lien avec l'autisme. Or, une analyse plus approfondie de l'ADN a démontré que certaines régions chromosomiques étaient affectées, ce qui pourrait peut-être expliquer l'autisme chez trois des enfants (Combi et al., 2010).

Or, Piggot, Shirinyan, Shemmassian, Vazirian et Alarcon (2009) rapportent que la plus importante étude internationale effectuée par le *Autism Genome Project Consortium* (2007) a été décevante. Ce consortium regroupe un certain nombre de chercheurs des États-Unis, d'Europe et du Canada qui ont recueilli des données d'ADN auprès de 1200 familles ayant au minimum deux enfants avec un trouble du spectre autistique. L'objectif de cette recherche était d'identifier des anomalies chromosomiques (délétions, duplications) à partir d'une nouvelle technologie, les micropuces d'ADN utilisées pour analyser les marqueurs génétiques. Les résultats ont uniquement permis d'identifier des liens possibles entre l'autisme et le chromosome 11p. Malgré ce résultat, le syndrome de l'X fragile représente 4 % des autistes et 30 % des enfants X fragile sont autistes.

Dans une étude sur la présence de délétions de novo de la région Xp22, Jamain et al. (2003) ont remarqué une mutation du gène *Neurologin 4X* (NLGN4X) chez deux frères, l'un autiste et l'autre atteint du syndrome d'Asperger. En outre, on a documenté l'implication, dans l'autisme, du gène *SH3 and multiple ankyrin repeat domains protein* (SHANK3). Perche et al.

(2010) indiquent que ce gène code une protéine d'échafaudage localisée dans la densité post-synaptique des synapses glutaminergiques qui a pour rôle d'organiser la structure des dendrites neuronales (Perche et al., 2010). Dans une étude de l'implication de la synapse glutamatergique dans les TSA, Glessner et al. (2009) ont utilisé les puces génotypage SNP (Single Nucleotide Polymorphisms) auprès de 859 participants autistes. Leurs résultats indiquent des anomalies du nombre de copies de gènes impliqués dans la fonction synaptique. Ces résultats démontrent que, bien que l'on ait actuellement une définition médicale distincte des sous-groupes des TSA, il existe un continuum entre autisme strict et les autres troubles autistiques. Il est important d'ajouter que la fonction synaptique est essentielle pour les fonctions cognitives et communicatives et que son altération est associée à l'autisme.

Le mécanisme causal le plus largement corroboré est celui de la transmission génétique (Keren, Schluth-Bolard, Eger et Sanlaville, 2010). Le taux plus élevé d'autistes chez les jumeaux monozygotes, comparés aux dizygotes, ainsi que le risque supérieur de récurrence chez les frères et soeurs d'autistes et la présence du phénotype élargi chez les membres de la famille appuient cette théorie (Ronald et Hoeksstra, 2011). Or, Chamak (2010) précise qu'à ce jour, les études sont rarement répétées pour vérifier les résultats. Récemment, il a été démontré que la description de sous-groupes spécifiques dont les profils physiques ou comportementaux étaient similaires (endophénotypes) augmentait la capacité de détecter des liens dans les gènes de susceptibilité à l'autisme dans certaines zones génétiques (Lui et al., 2011). La recherche sur les tératogènes environnementaux (stimuli qui perturbent le développement normal en endommageant les cellules, en modifiant la structure des chromosomes ou en agissant comme des inducteurs anormaux) qui peuvent contribuer à l'autisme n'en est qu'à ses débuts. L'utilisation de l'épigénome pour expliquer le contexte du développement normal et pathologique s'avère une piste intéressante pour l'avenir (Grafodatskaya, Chung, Szatmari et Weksberg, 2010). L'épigénome est une discipline qui s'intéresse à un ensemble de mécanismes dynamiques, réversibles et transmissibles permettant de réguler l'expression des gènes, sans affecter la structure primaire de l'ADN.

Bonneau et al. (2010) ajoutent que les nouvelles technologies d'étude du génome (puces à ADN) permettent d'étudier simultanément des milliers de paramètres génétiques, et que les nouvelles technologies qui permettent de séquencer rapidement l'ensemble du génome (séquençage à haut débit) auront très probablement des conséquences majeures dans le diagnostic prénatal.

Il serait donc imprudent, voire irréaliste, de réserver le diagnostic d'autisme aux seuls cas ne présentant pas de signes de troubles neurologiques. Rutter (2005) explique que la recherche doit absolument faire avancer les choses, mais qu'elle doit aussi servir à améliorer nos connaissances. Selon lui, l'apprentissage se fait lorsqu'un chercheur illustre qu'une croyance persistant depuis plusieurs années peut être expliquée différemment ou tout simplement être réfutée. À titre d'exemple, cet auteur mentionne qu'au début de sa carrière, il ne croyait pas que l'autisme pourrait un jour être expliqué dans une perspective biologique. Il reconnaît s'être trompé. Ce chercheur en est venu maintenant à s'interroger sur sa prémisse selon laquelle l'autisme implique nécessairement une distinction qualitative de la normalité. La quantité de publications récentes qui adoptent une lentille neurologique sur ce sujet témoigne de la vigueur de cette hypothèse. Nombre de chercheurs tentent d'identifier des marqueurs neurologiques qui sous-tendent, en même temps qu'ils expliquent, le ou les déficits des enfants autistes. Toute évaluation d'un enfant autiste exige que l'on s'interroge sur la place à accorder aux troubles neurologiques.

Conclusion

Ce bilan de l'évolution dans nos conceptions et dans les définitions de l'autisme nous permet d'avancer qu'en dépit des contributions importantes de Kanner et d'autres chercheurs, l'autisme demeure aujourd'hui encore un syndrome mal connu et un sujet de controverse. Premièrement, cette controverse est due, en partie, à la « récupération » de l'autisme comme condition psychogénique par l'arrivée du bettelhémisme dans les années 60 et la mise en tutelle de la maladie par la psychiatrie psychodynamique de souche européenne.

Deuxièmement, l'évolution de nos connaissances du syndrome de l'autisme s'est aussi déroulée dans la controverse. En effet, l'idée d'un regroupement de catégories autistiques couvrant des gradients d'un désordre homogène et unique, les troubles du spectre de l'autisme – qui s'avère le courant de pensée dominant aujourd'hui – contribue à cette controverse. Ce regroupement fait référence aux troubles autistiques, au syndrome d'Asperger et aux troubles envahissants du développement non spécifiés incluant l'autisme atypique (Rogé, 1999). Cette idée d'un regroupement semble délaisser certains syndromes qui sont actuellement associés aux troubles envahissants du développement, soit le syndrome de Rett et le Trouble désintégratif de l'enfance. De plus, cette délimitation ne permet pas de faire de distinction entre le syndrome d'Asperger et un trouble autistique celui de haut niveau en particulier. Ces ambiguïtés qui entourent le concept de trouble envahissant du développement non spécifié et sa prolifération dans les pratiques diagnostiques exposent de nombreux enfants au risque d'être identifiés avec l'autisme à tort.

Troisièmement, le fait de ne pas tenir compte de l'étiologie dans la classification donne un aperçu fort limité de la psychopathologie. À cet égard, précisons que les manifestations autistiques chez l'enfant changent en fonction de son développement, contrairement à ce qui a été observé chez les adultes. Définir l'autisme comme un trouble du développement permet une meilleure prise en compte de l'origine précoce et de l'effet des facteurs étiologiques sur la mise en place des fonctions de base. Il importe de porter attention aux manifestations autistiques en fonction des étapes développementales. En effet, l'autisme se manifeste dans la première phase du développement et touche les enfants avant l'âge de trois ans.

Quatrièmement, les désaccords sur le diagnostic et la définition du syndrome ont retardé l'appropriation de l'autisme par les sciences médicales ou paramédicales. À cet égard, Wakefield et First (2003) ont insisté sur l'importance de toujours définir les différentes manifestations ou les dysfonctionnements identifiés en tenant compte des problèmes neurodéveloppementaux et psychologiques. Ces auteurs ajoutent que chaque trouble se définit par une constellation de symptômes,

des antécédents qui lui sont propres, ainsi que des marqueurs biologiques permettant à deux enfants avec le même syndrome d'obtenir des profils différents, même lorsque des critères identiques sont appliqués. À ce titre, l'autisme est un syndrome développemental dont les formulations peuvent changer considérablement au cours de l'ontogenèse. La question de leur association au cours du développement mérite donc d'être posée. Placé devant la reconnaissance de l'autisme comme un syndrome développemental, il importe de s'interroger sur les contributions probables ou souhaitables des sciences neuropsychologiques aux descriptifs de l'autisme qui figureront dans le futur DSM-V.

Enfin, cinquièmement, il y a l'émergence du courant biogénique et comportementaliste. Citons sur ce sujet les développements cliniques de Rimland (1994), un parent-chercheur ceux de Mesibov (1997) sur la méthode TEACCH et ceux de Lovaas (1977) sur l'intervention comportementale appliquée. Notons aussi l'impact politique des mouvements associatifs de parents concernant la reconnaissance de la cause comme maladie « traitable ». Enfin, soulignons la publication de biographies par des personnes autistes (par ex., Temple Grandin, 1995). Ces éléments illustrent clairement l'ampleur du travail qu'il nous reste à accomplir pour que le diagnostic de l'autisme puisse être plus fiable, plus précis et plus susceptible de guider l'intervention. Les recherches neurodéveloppementales et comportementales devront s'attaquer à cette question et à toutes les ambiguïtés et incertitudes qui demeurent concernant l'autisme.

Messages clés de cet article

Personnes ayant une déficience intellectuelle : Il est important que les professionnels aillent au-delà des comportements connus pour mieux vous venir en aide. La valeur de votre témoignage doit être pleinement reconnue, en particulier pour bien comprendre l'évolution de vos difficultés.

Professionnels : Les spécialistes tendent à appliquer des critères diagnostiques pré-établis ignorant nombre de manifestations qui, pourtant, importent, du fait qu'elles permett-

raient justement de poser un diagnostic plus précis et à un stade plus précoce, étant donné que plusieurs de ces manifestations surviennent avant l'âge typique auquel le diagnostic est actuellement posé (3 ans).

Décideurs : Cet article a pour objectif de répondre à deux défis complémentaires : 1) tenter de réduire le délai actuel (de plusieurs mois) entre le moment où un diagnostic d'autisme est effectué – en soulignant, à cet égard, le rôle critique des parents dans le dépistage précoce – et 2) considérer les dysfonctions neurologiques et leur effet différencié selon le stade de développement auquel elles se manifestent.

Références

- Abramson, R. K., Ravan, S. A., Wright, H. H., Wieduwilt, K., Wolpert, C. M., Donnelly, S. A. et al. (2005). The relationship between restrictive and repetitive behaviors in individuals with autism and obsessive compulsive symptoms in parents. *Child Psychiatry and Human Development*, 36(2), 155-165.
- American Psychiatric Association. (1952). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association. (1968). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (2nd ed.). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association. (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (3rd ed.). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association. (1987). *DSM-III-R. Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (3rd ed., revision). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association (1996). *Mini DSM-IV. Critères diagnostiques* (Washington DC, 1994). Traduction française par P. Boyer, J.-D. Guelfi, C.-B. Pull et M.-C. Pull. Paris, France : Masson.
- American Psychiatric Association (2000). *DSM-IV-TR. Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed., text rev.). Washington, DC: Author.

- Autism Genome Project Consortium (2007). Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements. *Nature Genetics*, 39, 319–328.
- Bartzokis, G. (2004). Quadratic trajectories of brain myelin content: Unifying construct for neuropsychiatric disorders. *Neurobiology of Aging*, 25(1), 49–62.
- Bauman, M. (2010). Medical comorbidities in autism: Challenges to diagnosis and treatment. *Neurotherapeutics: The Journal of the American Society for Experimental Neurotherapeutics*, 7, 320–327.
- Beglinger, L. J. et Smith, T. H. (2001). A review of subtyping in autism and proposed dimensional classification model. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(4), 411–422.
- Belmonte, M. K., Cook, E. H., Anderson, G. M., Rubenstein, J. L. R., Greenough, W. T., Beckel-Mitchener, A. et al. (2004). Autism as a disorder of neural information processing: Directions for research and targets for therapy. *Molecular Psychiatry*, 9, 646–663.
- Ben Bashat, D., Kronfeld-Duenias, V., Zachor, D. A., Ekstein, P. M., Hendler, T., Tarrasch, R. et al. (2007). Accelerated maturation of white matter in young children with autism: A high b value DWI study. *NeuroImage*, 37, 40–47.
- Ben-Sasson, A., Cermak, S. A., Orsmond, G. I., Tager-Flushberg, H., Carter, A. S., Kadlec, M. B. et al. (2007). Extreme sensory modulation behaviors in toddlers with autism spectrum disorders. *American Journal of Occupational Therapy*, 61, 584–592.
- Berquez, G. (1983). *L'autisme infantile. Introduction à une clinique relationnelle selon Kanner*. Paris, France : Presses Universitaires de France.
- Bettelheim, B. (1967). *The empty fortress-infantile autism and the birth of the self*. New York, NY: Free Press.
- Beutler, L. E. et Malik, M. L. (sous la direction de) (2002). *Rethinking the DSM: A psychological perspective*. Washington, DC: American Psychological Association.
- Bleuler, E. (1911/1950). *Dementia praecox or the group of schizophrenics* (N. Lewis, Trans.). New York, NY: International Universities Press.
- Boddaert, N., Chabane, N., Gervais, H., Good, C. D., Bourgeois, M., Plumet, M.-H. et al. (2004). Superior temporal sulcus anatomical abnormalities in childhood autism: A voxel-based morphometry MRI study. *NeuroImage*, 23, 364–369.
- Bonneau, D., Marlin, S., Sanlaville, D., Dupont, J.-M., Sobol, H., Gonzales, M. et al. (2010). Les tests génétiques à l'heure de la deuxième révision des lois de bioéthique. *Pathologie Biologie*, 58, 396–401.
- Chamak, B. (2010). L'autisme : surestimation des origines génétiques. *Médecine Sciences*, 26, 659–662.
- Chung, M. K., Dalton, K. M., Alexander, A. L. et Davidson, R. J. (2004). Less white matter concentration in autism: 2D voxel-based morphometry. *NeuroImage*, 23, 242–251.
- Clancy, H., Dugdale, A. et Rendle-Short, J. (1969). The diagnosis of infantile autism. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 11, 432–436.
- Combi, R., Redaelli, S., Beghi, M., Clerici, M., Cornaggia, C. M. et Dalpria, L. (2010). Clinical and genetic evaluation of a family showing both autism and epilepsy. *Brain Research Bulletin*, 82, 25–28.
- Cook, E. H., Charak, D. A., Arida, J., Spohn, J. A., Roizen, N. J. M. et Leventhal, B. L. (1994). Depressive and obsessive-compulsive symptoms in hyperserotonemic parents of children with autistic disorder. *Psychiatry Research*, 52, 25–33.
- Courchesne, E., Karnes, C. M., Davis, H. R., Ziccardi, R., Carper, R. A., Tigue, A. D. et al. (2001). Unusual brain growth patterns in early life in patients with autistic disorder: An MRI study. *Neurology*, 57(2), 245–54.
- Courchesne, E. et Pierce, K. (2005). Brain overgrowth in autism during a critical time in development: Implications for frontal pyramidal neuron and interneuron development and connectivity. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23, 153–170.
- Courchesne, E., Pierce, K., Schumann, C. M., Redcay, E., Buckwalter, J. A., Kennedy, D. P. et Morgan, J. (2007). Mapping early brain development in autism. *Neuron*, 56, 399–413.

- Creak, M. (1961). Schizophrenic syndrome in childhood. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 3, 501-504.
- Creak, M. (1963). Childhood psychosis: A review of 100 cases. *British Journal of Psychiatry*, 109, 84-89.
- Daniels, J. L., Forsen, U., Hultman, C. M., Cnattinguis, S., Savitz, D. A., Feychting, M. et al. (2008). Parental psychiatric disorders associated with autism spectrum disorders in the offspring. *Pediatrics*, 121(5), 1357-1362.
- Dementieva, Y., Vance, D., Donnelly, S., Elston, L., Wolpert, C., Ravan, S. et al. (2005). Accelerated head growth in early development of individuals with autism. *Pediatric Neurology*, 2, 102-108.
- De Santis, S. (1908). Dementia praecocissima catatonica oder katatonie des fruheren kindesalters? *Folia Neurobiologica*, 2, 9-12.
- Duché, D. (1990). Autisme infantile et psychoses infantiles précoces. Histoire et évolution des idées. Dans Messerschmitt, P. (sous la direction de). *Clinique des syndromes autistiques*. Paris, France : Éditions Maloine.
- Dunn, W. (1997). The impact of sensory processing abilities on the daily lives of young children and their families: A conceptual model. *Infants and Young Children*, 9(4), 23-35.
- Elsabbagh, M., Volein, A., Csibra, G., Holmboe, K., Garwood, H., Tucker, L. et al. (2009). Neural correlates of eye gaze processing in the infant broader autism phenotype. *Biological Psychiatry*, 65, 31-38.
- Frazier, T. W., Youngstrom, E. A., Sinclair, L., Kubu, C. S., Law, P., Rezai, A. et al. (2010). Autism spectrum disorders as a qualitatively distinct category from typical behavior in a large clinically ascertained sample. *Assessment*, 17(3), 308-320.
- Freitag, C. M. (2011). Genetic risk in autism: New associations and clinical testing. *Expert Opinions in Medical Diagnosis*, 5(4), 347-356.
- Gansel, Y., Forgeard, L., Danet, F., Boussageon, R. et Elchardus, J.-M. (2008). Réformer la nosographie psychiatrique par la mathématisation. Progrès scientifique et nécessité sociale du DSM-III. *L'évolution Psychiatrique*, 73, 497-507.
- Garrabé, J. (2011). Approche historique des classifications en psychiatrie. *Annales Médico-Psychologiques*, 169, 244-247.
- Georgiades, S., Szatmari, P., Zwaigenbaum, L., Duku, E., Bryson, S., Roberts, W. et al. (2007). Structure of the autism symptom phenotype: A proposed multidimensional model. *Journal of the American Academy of Children and Adolescent Psychiatry*, 46(2), 188-196.
- Ghaziuddin, M. (2005). A family history study of Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(2), 177-182.
- Glessner, J. T., Wang, K., Cai, G., Korvatska, O., Kim, C. E., Wood, S. et al. (2009). Autism genome-wide copy number variation reveals ubiquitin and neuronal genes. *Nature*, 459, 569-573.
- Goëb, J.-L., Botbol, M. et Golse, B. (2004). Y a-t-il des particularités cliniques au délire exprimé lors de schizophrénies secondaires à une psychose infantile? *L'évolution Psychiatrique*, 69, 651-662.
- Goldfarb, W., Spitzer, R. L. et Endicott, J. (1976). A study of psychopathology of parents of psychotic children by structured interview. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 6, 327-338.
- Goussé, U., Stilgenbauer, J.-L., Delorme, R., Mouren, M.-C., Michel, G. et Leboyer, M. (2009). Études des profils cognitifs chez les apparentés de personnes avec autisme : hypothèse d'un manque de flexibilité cognitive? *Annales Médico-Psychologiques*, 167, 704-708.
- Grafodatskaya, D., Chung, B., Szatmari, P. et Weksberg, R. (2010). Autism spectrum disorders and epigenetics. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 49(8), 794-809.
- Grandin, T. (1995) *Thinking in pictures*. New York, NY: Doubleday.
- Greimel, E., Schulte-Rüther, M., Kircher, T., Kamp-Beclar, I., Remschmidt, H. Fink, G. et al. (2009). Neural mechanisms of empathy in adolescents with autism spectrum disorder and their fathers. *NeuroImage*, 49, 1055-1065.
- Gruenberg, A. M. et Goldstein, R. D. (2003). Multi-axial assessment in the twenty-first century. Dans K. A. Philipps, M. B. First, et H. A. Pincus (sous la direction de). *Advancing DSM: Dilemmas in psychiatric diagnosis*. Washington, DC: American Psychiatric Association.

- Habimana, E. (1999). Classification, théories et épidémiologie. Dans E. Habimana, L. S. Éthier, D. Petot et M. Tousignant, (sous la direction de). *Psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent. Approche intégrative (pages 3-28)*. Montréal, Canada : Gaëtan Morin Éditeur.
- Hallmayer, J., Spiker, D., Lotspeich, L., McMahon, W. M., Petersen, P. B., Nicholas, P. et al. (1996). Male to male transmission in extended pedigrees with multiple cases of autism. *American Journal of Medical Genetics*, 67(1), 13-18.
- Haustgen, T. et Sinzelle, J. (2010). Emil Kraepelin (1856-1926) - 111. Les grandes entités cliniques. *Annales Médico-Psychologiques*, 168, 792-795.
- Heller, T. (1908). Dementia infantilis. *Zeitschrift für die Erforschung und Behandlung des jugenlichen Schwachsinnns*, 2, 141-165.
- Heuyer, G., Lebovici, S. et Wasset, W. (1951). La schizophrénie infantile, formes cliniques, 3 observations. *Annales Médicales de Psychiatrie*, 1, 611-616.
- Hollander, D., King, A., Delaney, K., Smith, C. J. et Silverman, J. M. (2003). Obsessive-compulsive behaviors in parents of multiplex autism families. *Psychiatry Research*, 117, 11-16
- Jacobsen, K. (2010). Diagnostic politics: The curious case of Kanner's syndrome. *History of Psychiatry*, 21(4), 436-454.
- Jamain, S., Quach, H., Betancur, C., Rastam, M., Colineaux, C., Gillberg, I. C. et al. (2003) Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nature Genetics*, 34, 27-29.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kanner, L. (1944). Early infantile autism. *Journal of Pediatrics*, 25, 211-217.
- Kanner, L. (1946). Irrelevant and metaphorical language in early infantile autism. *American Journal of Psychiatry*, 103, 242-246.
- Kanner, L. (1949). Problems of nosology and psychodynamics of early infantile autism. *American Journal of Orthopsychiatry*, 19, 416-426.
- Kanner, L. (1951). The conception of wholes and parts in early infantile autism. *American Journal of Psychiatry*, 108, 23-26.
- Kanner, L. (1954). To what extent is early infantile autism determined by constitutional inadequacies? Dans D. Hooker et C. C. Hare (sous la direction de). *Genetics and the inheritance of integrated neurological psychiatric patterns*. Baltimore, MA: Williams & Wilkins.
- Kanner, L. (1958). The specificity of early infantile autism. *Acta Paedopsychiatry*, 25(1-2), 108-113.
- Kanner, L. (1965a). Infantile autism and the schizophrenias. *Behavioral Sciences*, 10(4), 412-420.
- Kanner, L. (1965b). Children in state hospitals. *American Journal of Psychiatry*, 121, 925-927.
- Kanner, L. (1968). Early infantile autism revisited. *Psychiatry Digest*, 29, 17-28.
- Kanner, L. (1971). Follow-up study of eleven autistic children originally reported in 1943. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 1, 119-145.
- Kanner, L. et Eisinger, L. (1955). Notes on the follow-up studies of autistic children. Dans P. H. Hoch et J. Zubin (sous la direction de). *Psychopathology of childhood*. New York, NY: Grune & Stratton.
- Kanner, L. et Eisinger, L. (1956). Early infantile autism, 1943-1955. *American Journal of Orthopsychiatry*, 26(3), 556-566.
- Kennedy, D. P., Semendeferi, K. et Courchesne, E. (2007). No reduction of spindle neuron number in fronto-insular cortex in autism. *Brain & Cognition*, 64, 124-129.
- Keren, B., Schluth-Bolard, C., Egea, G. et Sanlaville, D. (2010). Nouvelles méthodes d'analyse globale du génome humain. *Archives de Pédiatrie*, 17, 1605-1608.
- Kern, J., Trivedi, M., Grannemann, B., Garver, C., Johnson, D., Andrews, A. et al. (2007). Sensory correlations in autism. *Autism*, 11(2), 123-134.
- Koupernick, C. et Eisenberg, L. (1969). Réflexions sur l'autisme infantile 1943-1969. *Conférence Psychiatrique*, 3, 31-55.
- Kraepelin, E. (1899). *Psychiatrie: ein Lehrbuch für Studierende und Aertze* (6th ed.). Leipzig: Barth Verlag.
- Lauritsen, M. B., Pedersen, C. B. et Mortensen, P. B. (2005). Effects of familial risk factors and place of birth on the risk of autism: A nation wide register-based study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46(9), 963-971.

- Leboyer, M., Jamain, S., Betancur, C., Moureu-Siméoni, M. C. et Bourgeron, T. (2002). Autisme : le point sur les études génétiques. *La lettre des Neurosciences*, 23, 12-14.
- Lenoir, P. (2006). Aspects psychopathologiques des troubles envahissants du développement. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 54, 324-335.
- Lovaas, O. I. (1977). *The autistic child*. New York, NY: Irvington.
- Lui, X.-Q., Georgiades, S., Ducher, E., Thompson, A., Devlin, B., Cook, E. H. et al. (2011). Identification of genetic loci underlying the phenotypic constructs of autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 50(7), 687-696.
- Mc Govern, C. W. et Sigman, M. (2005). Continuity and change from early childhood to adolescence in autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46(4), 401-408.
- Meresse, I. G., Zilbovicius, M., Boddaert, N., Robel, L., Philippe, A., Sfaello, I. et al. (2005). Autism severity and temporal lobe functional abnormalities. *Annals of Neurology*, 58, 466-469.
- Mesibov, G. (1997). Formal and informal measures on the effectiveness of the TEACCH program. *Autism*, 1(1), 25-35.
- Micali, N., Chakrabarti, S. et Fombonne, E. (2004). The broad autism phenotype: Findings from an epidemiological survey. *Autism*, 8(1), 21-37.
- Miller, R. T. (1974). Childhood schizophrenia: A review of selected literature. *International Journal of Mental Health*, 3, 3-46.
- Mostofsky, S. H., Burgess, M. P. et Larson, C. G. (2007). Increased motor cortex white matter volume predicts motor impairment in autism. *Brain*, 130, 2117-2122.
- Nachshen, J., Garcin, N., Moxness, K., Tremblay, Y., Hutchinson, P., Lachance, A. et al. (2008). *Screening, assessment, and diagnosis of autism spectrum disorders in young children: Canadian best practice guidelines*. Montréal, Canada: Miriam Foundation.
- Nyden, A., Hagberg, B., Goussé, V. et Rastam, M. (2011). A cognitive endophenotype of autism in families with multiple incidence. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5, 191-200.
- Perche, O., Laumonnier, F., Baala, L., Ardourel, M.-Y., Menuet, A., Robin, V. et al. (2010). Autisme, génétique et anomalies de la fonction synaptique. *Pathologie Biologie*, 58, 381-386.
- Phillips, K. A., First, M. B. et Pincus, H. A. (sous la direction de) (2003). *Advancing DSM: Dilemmas in psychiatric diagnosis*. Washington: American Psychiatric Association.
- Piggot, J., Shirinyan, D., Shemmassian, S., Vazirian, S. et Alarcon, M. (2009). Neural systems approaches to the neurogenetics of autism spectrum disorders. *Neuroscience*, 164, 247-256.
- Piven, J. et Palmer, P. (1999). Psychiatric disorder and the broad autism phenotype: Evidence from a family study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 156, 557-563.
- Pujol, J., Lopez-Sala, A., Sebastian-Galles, N., Deus, J., Cardoner, N., Soriano-Mas, C. et al. (2004). Delayed myelination in children with developmental delay detected by volumetric MRI. *NeuroImage*, 22, 897-903.
- Reese, R. M., Richman, D. M., Zarccone, J. et Zarccone, T. (2003). Individualizing functional assessments for children with autism: The contribution of perseverative behavior and sensory disturbances to disruptive behavior. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 2, 87-92.
- Rendle-Short, J. (1969). Infantile autism in Australia. *Medical Journal of Australia*, 2, 245-249.
- Rimland, B. (1994). The modern history of autism: A personal perspective. Dans J. L. Matson (sous la direction de). *Autism in children and adults. Etiology, assessment, and intervention*. Pacific Grove, CA: Brooks/Cole Publishing Company.
- Ritvo, E. R. et Freeman, B. J. (1977). National Society for Autistic Children definition of the syndrome of autism. *Journal of Pediatric Psychology*, 2, 146-148.

- Rogé, B. (1999). Autisme et autres troubles graves du développement. Dans Habimana E., Tousignant, M. et Éthier, L. S. (sous la direction de). *Manuel de psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent. Approche intégrative (pages 281-310)*. Montréal, Canada : Gaëtan Morin Éditeur.
- Rogé, B. (2003). *Autisme, comprendre et agir. Santé, éducation, insertion*. Paris, France : Dunod.
- Ronald, A. et Hoeskstra, R. A. (2011). Autism spectrum disorders and autistic traits: A decade of new twin studies. *American Journal of Medical Genetics Part B*, 156, 255-274.
- Rutter, M. (1972). Childhood schizophrenia reconsidered. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2, 315-337.
- Rutter, M. (1978). Diagnosis and definition of childhood autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 8, 139-161.
- Rutter, M. (2005). Autism research: Lessons from the past and prospects for the future. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(2), 241-257.
- Skellern, C., Schluter, P. et McDowell, M. (2005). From complexity to category: Responding to diagnostic uncertainties of autistic spectrum disorders. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 41, 407-412.
- Skuse, D. (2003) X-linked genes and the neural basis of social cognition. Dans G. Bock et J. Goode (Éds.), *Autism: Neural basis and treatment possibilities: Novartis Foundation Symposium 251*. Chichester, UK: John Wiley & Sons Ltd.
- Stilp, R. L. H., Gernsbacher, M. A., Schweigert, E. K., Arneson, C. L. et Goldsmith, H. H. (2010). Genetic variance for autism screening items in an unselected sample of toddler-age twins. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 49(3), 267-276.
- Summerfeldt, L. J. (2004). Understanding and treating incompleteness in obsessive-compulsive disorder. *Journal of Clinical Psychology/In session*, 60, 1155-1168.
- Tomchek, S. D. et Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: A comparative study using the short sensory profile. *American Journal of Occupational Therapy*, 61, 190-200.
- Tryon, P.-A., Mayes, S. D., Rhodes, R. L. et Waldo, M. (2006). Can Asperger's disorder be differentiated from autism using DSM-IV criteria? *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 21(1), 2-6.
- Tustin, F. (1972). *Autism and childhood psychosis*. London, UK: Hogarth Press.
- Wakefield, J. C. et First, M. B. (2003). Clarifying the distinction between disorder and nondisorder: Confronting the overdiagnosis (false-positives) problem in DSM-V. Dans K. A. Philipps, M. B. First et H. A. Pincus (Éds), *Advancing DSM: Dilemmas in psychiatric diagnosis*. Washington, DC.: American Psychiatric Association.
- Waller, S. A., Armstrong, K. J., McGrath, A. M. et Sullivan, C. L. (1999). A review of the diagnostic methods reported in the Journal of Autism and Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(6), 485-490.
- Yirmiya, N. et Shaked, M. (2005). Psychiatric disorders in parents of children with autism: A meta-analysis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46(1), 69-83.