

rotation postérieure : le sommet de l'oreille est basculé vers l'arrière de plus de 15 degrés) sont plus fréquentes chez les enfants autistes que chez les enfants normaux ou handicapés mentaux, ou que chez les frères et sœurs d'enfants autistes (voir la figure 4). Des dysfonctions des mouvements oculaires avaient été associés à l'autisme avant la découverte de l'effet de la thalidomide, et l'absence d'expression faciale est l'un des signes comportementaux utilisés dans le diagnostic du trouble.

La neurobiologie de l'autisme

Les symptômes de l'autisme ne proviennent sans doute pas tous de perturbations des nerfs crâniens. Ces anomalies du système nerveux, chez les autistes, attestent plus probablement une lésion cérébrale précoce, qui affecte non seulement les nerfs crâniens, mais entraîne également des effets secondaires sur le développement du cerveau. Autrement dit, les lésions du tronc cérébral perturberaient le développement normal ou la mise en place des circuits d'autres régions cérébrales, notamment celles qui sont responsables des fonctions supérieures, qui conditionnent les symptômes comportementaux de l'autisme, tel le langage. Il existe d'autres possibilités : par exemple, les malformations des oreilles et les dysfonctionnements des nerfs crâniens ne sont peut-être que les effets secondaires d'une lésion que nous ne comprenons pas. Néanmoins, les anomalies des autistes dont les causes de la maladie sont inconnues sont identiques à celles des autistes victimes de la thalidomide, et l'on pense que de nombreux cas d'autisme, sinon tous, sont induits très tôt au cours de la gestation, et particulièrement pendant les premières étapes du développement du système nerveux.

Le tronc cérébral, atteint par la thalidomide, a été rarement étudié dans



4. CET ENFANT AUTISTE semble normal, mais un œil exercé détecte quelques-unes des anomalies physiques caractéristiques du trouble : les coins de la bouche sont abaissés (en haut), les oreilles sont basses et presque carrées (en bas).

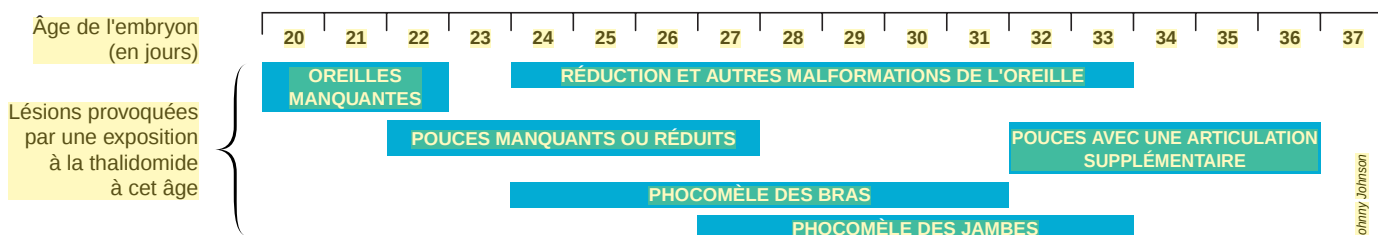


les travaux sur les lésions cérébrales congénitales, et les neurobiologistes ne lui assignent souvent que des fonctions élémentaires, telles la respiration, l'ingestion de nourriture, la coordination motrice... De surcroît, dans l'autisme, les perturbations du langage, de la planification et de l'interprétation des signes sociaux relèvent des régions supérieures du cerveau, tels le cortex cérébral et l'hippocampe, dans le cerveau antérieur.

Cependant, d'autres symptômes – l'absence d'expression faciale, l'hypersensibilité aux contacts et aux sons, et les perturbations du sommeil – ont leur origine dans des régions cérébrales associées à des fonctions primaires. En outre, l'anomalie cérébrale la plus souvent observée chez les personnes autistes n'est pas une modification du cerveau antérieur, mais plutôt une réduction du nombre de neurones du cervelet, un important centre de traitement du cerveau postérieur qui règle l'activité des muscles responsables de la posture et du maintien.

Les incertitudes sur les régions cérébrales responsables de l'autisme sont peut-être dues à la faiblesse des théories actuelles sur la localisation des fonctions. Par exemple, Eric Courchesne et ses collègues de l'Université de San Diego ont montré que des régions du cervelet sont activées lors de certaines tâches qui nécessitent des traitements cognitifs de haut niveau. Toutefois, les symptômes complexes de l'autisme ne facilitent pas l'identification de leur origine dans le système nerveux (voir l'encadré de la page 92).

En 1995, nous avons poursuivi la première étude sur la thalidomide en examinant des échantillons de tronc cérébral provenant d'une jeune femme qui avait souffert d'autisme d'origine inconnue : le noyau du nerf facial, qui contrôle les muscles du visage, et le noyau olivaire supérieur, qui est un relais de l'information auditive, étaient



3. LES MALFORMATIONS CONGÉNITALES dues à la thalidomide varient selon la période à laquelle la mère a été exposée au médicament. En 1994, une étude a montré que des personnes autistes qui avaient été exposées à la thalidomide avaient des

oreilles mal formées, mais des membres normaux : le trouble apparaîtrait donc entre le 20^e et le 24^e jour après la conception, lorsque le système nerveux de l'embryon commence son développement (au-dessus).

quasi absents. Ces deux structures proviennent du même segment du «tube neural» de l'embryon, à l'origine du système nerveux central. Le cerveau de cette femme était de taille normale, mais il ne comptait qu'environ 400 neurones faciaux, contre 9 000 dans un cerveau normal.

J'ai d'abord supposé que seuls les neurones du noyau du nerf facial et du noyau olivaire supérieur manquaient dans le tronc cérébral. Cependant, en

mesurant les distances entre des points de repère neuro-anatomiques, j'ai découvert que les mesures antéro-postérieures (de bas en haut, chez l'être humain debout) du tronc cérébral étaient étonnamment réduites chez cette femme autiste. On aurait pu croire qu'une bande de tissu avait été prélevée (voir la figure 2).

J'avais déjà vu cette image de tronc cérébral raccourci sur des photographies de cerveaux anormaux de sou-

ris qui illustraient un article scientifique! Quand je me reportai à celui-ci, je constatai que les souris décrites avaient un raccourcissement du tronc cérébral, et aussi un noyau du nerf facial réduit et un noyau olivaire supérieur absent. De plus, les souris décrites dans l'article avaient d'autres points communs avec les autistes, notamment des malformations des oreilles et l'absence d'une des structures cérébrales qui commandent les mouvements oculaires.

L'autisme et les maladies apparentées

Le diagnostic de l'autisme est établi lorsque le malade a des anomalies dans trois catégories de comportements et, plus particulièrement, dans les interactions sociales.

La communication : l'autiste ne parvient pas à parler sans gesticuler ; malgré des capacités linguistiques adéquates, il commence et poursuit difficilement une conversation ; parfois, il parle de façon aberrante (par exemple, il répète une question au lieu d'y répondre).

Restriction des comportements et des intérêts : l'autiste se concentre anormalement sur un sujet, un objet ou une activité ; le changement le désespère ; il insiste sans raison sur des routines et des rituels ; ses mouvements sont répétitifs.

Les interactions sociales : l'autiste ne regarde pas son interlocuteur dans les yeux ; il n'utilise pas d'expressions faciales, ni de gestes pour moduler ses interactions sociales ; il ne cherche pas à se mettre à l'aise ; il n'a pas de relations avec autrui.

De plus, les médecins ont identifié plusieurs troubles dont certains symptômes comportementaux sont typiques de l'autisme, mais avec une intensité différente ou associés à des caractéristiques sup-

plémentaires. Par exemple, les malades atteints du *trouble envahissant du développement non spécifié* ne remplissent pas les critères de l'autisme pour l'une des trois catégories ; le quotient intellectuel de ces malades est très variable. Par ailleurs, le syndrome d'Asperger atteint des malades au quotient intellectuel normal et dont le développement n'est pas retardé. Plus rares, le *trouble désintégratif de l'enfance* concerne des personnes qui se développent normalement, puis régressent jusqu'à un handicap grave, tandis que le syndrome de Rett, un trouble neurologique progressif, n'apparaît que chez les filles.

De nombreux biologistes pensent depuis longtemps que l'autisme est une maladie à composante génétique, mais Peter Szatmari et ses collègues de l'Université de l'Ontario ont découvert que seuls différents symptômes sont transmissibles plutôt qu'une maladie unique. Par exemple, un enfant autiste peut avoir un frère atteint du syndrome d'Asperger. Ces travaux montrent que les trois diagnostics les plus fréquents sont dus aux mêmes facteurs transmissibles.

Justine Parsons. Source for «Diagnostic Categories»: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV)



LES THÉRAPIES COMPORTEMENTALES aident les enfants autistes à vivre plus heureux lorsqu'ils seront adultes. Les moniteurs des instituts spécialisés évaluent précisément les symptômes afin de mettre au point un programme adapté. Par exemple, ils proposent aux enfants des activités ludiques stimulantes (à



gauche). Certains instituts hébergent également des adultes autistes (à droite). L'homme photographié a construit le rideau qui se trouve derrière son lit avec des bobines de vidéocassettes : son vif intérêt pour ce type d'objets est une caractéristique de sa maladie.