

Revue de littérature

Trisomie 21 et autisme : double diagnostic, évaluation et intervention

Down syndrome and autism: Dual diagnosis, evaluation and intervention

A.-E. Krieger^{a,*}, E. Lancéart^b, N. Nader-Grosbois^c, J.-L. Adrien^a

^a Laboratoire de psychopathologie et processus de santé, université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité, 71, avenue Édouard-Vaillant, 92774 Boulogne-Billancourt, France

^b Foyer de vie La maison d'Eole, 78000 Versailles, France

^c Institut de recherche en sciences psychologiques, université Catholique de Louvain, 1348 Louvain-la-Neuve, Belgique

Résumé

L'autisme est reconnu comme un diagnostic additionnel possible chez les personnes atteintes de trisomie 21. Cette pathologie n'est encore que rarement dépistée et traitée au sein de cette population en France. Cet article constitue une revue de la littérature anglo-saxonne et recense les études des quinze dernières années à ce sujet. Ces études ont permis de relever l'expression des signes cliniques de l'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 ainsi que la sensibilité et la spécificité des outils diagnostiques de l'autisme auprès de cette population malgré la présence d'une déficience intellectuelle parfois sévère. Cet article met en exergue les recommandations des auteurs consultés concernant des prises en charge qui tiennent compte de ce diagnostic conjoint : ils encouragent le dépistage de l'autisme ainsi qu'une intervention précoce et appropriée auprès de ces enfants dont les besoins diffèrent des enfants avec trisomie 21 sans autisme. Ces résultats montrent la nécessité de sensibiliser les professionnels du handicap à l'importance du dépistage d'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 et à la prévention qui peut en découler.

© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Mots clés : Double diagnostic ; Trisomie 21 ; Autisme ; Évaluation ; Intervention

Abstract

Autism is recognized as an additional diagnosis possible in people with Down syndrome. This pathology is still rarely detected and treated in this population in France. This article is a review of the English literature and of studies led during the last fifteen years. Studies have identified the expression of autism clinical signs in children with Down syndrome and the sensitivity and specificity of diagnostic instruments for autism in this population despite their cognitive impairments. This paper emphasizes authors' recommendations about intervention taking into account the dual diagnosis: they encourage the identification of autism as well as early and appropriate intervention for those children whose needs differ from their peers without comorbid disorder. These results show the need to educate professionals about the importance of the detection of autism in children with Down syndrome, and the prevention that could follow.

© 2014 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Keywords: Dual diagnosis; Down syndrome; Autism; Evaluation; Intervention

1. Introduction

Il est encore souvent considéré que les comportements autistiques de certaines personnes atteintes de trisomie 21

s'expliquent par leur déficience intellectuelle, or cette population est susceptible de présenter également un trouble du spectre autistique [1]. Les différentes études à ce sujet estiment que ce diagnostic conjoint concerne environ 1 à 10 % des personnes porteuses de trisomie 21 [2–17]. Cependant, il reste difficile d'estimer la prévalence exacte de cette double affection car, malgré sa reconnaissance par les classifications internationales et la disponibilité d'outils diagnostiques de l'autisme, il existe des

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : anne.emmanuelle.krieger@gmail.com (A.-E. Krieger).

désaccords faisant obstacle à son identification. En ce sens, il est probable qu'un grand nombre de cas n'ait pas été reconnu en tant que tels [14].

Dans une certaine mesure, les professionnels manquent de connaissance concernant les profils développementaux respectifs des personnes porteuses de la trisomie 21, d'une part, et présentant des troubles du spectre autistique, de l'autre. Cette méconnaissance participerait au défaut de repérage de l'autisme au sein de cette population [11,14,18]. Certains professionnels ignorent la possibilité qu'un trouble du spectre autistique puisse coexister avec la trisomie 21 en raison de la déficience intellectuelle associée à cette maladie génétique [14]. Ils invalident le diagnostic d'autisme chez ces personnes car ils ne considèrent que l'autisme décrit par Kanner dans lequel le retard intellectuel est absent ou léger, alors que la trisomie 21 est à l'origine d'une déficience intellectuelle souvent importante. D'autres professionnels axent leur prise en charge uniquement sur la trisomie 21 et refusent la possibilité du double diagnostic [11]. En effet, cette maladie est certifiée par le test génétique tandis que le diagnostic d'autisme se base sur une observation clinique du comportement. Ainsi, il apparaît que les comportements et difficultés de l'enfant sont systématiquement mis sur le compte de la trisomie 21 et des complications qu'elle engendre sans envisager la possibilité d'un diagnostic additionnel [3,4,8,12,18–20].

Ce diagnostic conjoint d'autisme a également tendance à être sous-évalué en raison du phénotype neuro-comportemental des personnes ayant une trisomie 21. En effet, les stéréotypes concernant une « personnalité trisomique 21 » (des personnes sociales, empathiques, affectueuses, ayant un tempérament facile en dépit de leur difficultés cognitives et n'ayant pas de troubles psychiatriques) éloigne la possibilité et le dépistage d'un diagnostic additionnel d'autisme chez ces personnes [2,4,6,11,19,20].

Le critère diagnostique de l'autisme du DSM-IV et de la CIM-10 qui requiert l'apparition de signes avant trois ans constitue lui-même un obstacle à l'identification de cette pathologie chez les enfants ayant une trisomie 21. Chez ces enfants, les retards de développement et les complications médicales relèvent du syndrome génétique lui-même et sont donc attendus, masquant parfois la présence d'un trouble autistique concomitant [3]. Dans un premier temps, les parents, qui ne connaissent généralement pas l'autisme, n'en reconnaissent pas les premiers signes parmi les difficultés que présente le jeune enfant. Ensuite, lorsque l'enfant grandit et que ses parents s'inquiètent de certains comportements qui ne semblent pas incomber à la trisomie 21, il n'est pas rare qu'ils se trouvent face à des diagnosticiens qui souhaitent appliquer la règle d'apparition des signes avant trois ans et ont tendance à écarter le diagnostic associé. En fait, il se peut que le comportement de l'enfant à cet âge ait été oublié ou n'ait pas été remarqué par ses parents qui concentraient leur attention sur la maladie génétique pendant cette période [3,11].

Enfin, derrière cette réticence au diagnostic additionnel, s'ajouterait parfois l'idée de ne pas accabler les parents des enfants ayant une trisomie 21 d'un diagnostic supplémentaire et de la stigmatisation de la maladie psychiatrique [11].

Cependant en 2001, Capone réaffirme que les enfants qui présentent à la fois une trisomie 21 et un autisme sont, grâce aux outils diagnostiques qui existent, clairement distinguables de ceux ayant uniquement une trisomie 21 et ce, quelle que soit l'intensité de leur déficience intellectuelle. Selon cet auteur, les comportements autistiques observés chez ces enfants avec trisomie 21 ne seraient pas exclusivement explicables par un faible niveau des fonctions cognitives [14].

Malgré la défiance ou la méconnaissance de certains médecins à propos du diagnostic additionnel d'autisme chez les personnes atteintes de trisomie 21, quand les familles repèrent les difficultés de leur enfant, elles cherchent une explication à ses comportements atypiques par rapport au développement standard de ses pairs sans trouble associé.

Les réactions des parents varient lorsqu'ils observent les signes relevant de troubles du spectre autistique chez leur enfant. La littérature à disposition des parents insiste sur les forces sociales des enfants atteints de trisomie 21, c'est pourquoi, des interactions sociales de mauvaise qualité chez ces enfants peuvent entraîner une certaine frustration dans l'entourage et conduire à une inadéquation entre les possibilités sociales de l'enfant et les attentes de son environnement [21]. Ainsi, certains parents n'acceptent pas, d'autres ne comprennent pas les difficultés de l'enfant, et cette situation entraîne souvent des désaccords entre les parents ou les membres d'une même famille [14]. Parmi les enfants dont les parents font part de leurs inquiétudes aux professionnels concernant leur développement atypique, des régressions ou des ralentissements qu'ils observent dans leur développement, trois sur quatre présentent effectivement un trouble autistique [4]. Malgré cela, les préoccupations des parents ne sont pas toujours prises au sérieux et ils doivent faire face à des cliniciens qui ne connaissent ou ne reconnaissent pas ce double diagnostic [6,14].

De manière générale, les parents sont soulagés que leurs inquiétudes concernant le développement de leur enfant soient expliquées [20]. Le diagnostic d'autisme aide les parents à mieux comprendre le comportement de leur enfant et ceux-ci sont ainsi plus à même de trouver un soutien et des prises en charge adaptées [1,10]. Certains parents déplorent un diagnostic d'autisme tardif qui retarde l'explication des troubles et qui impacte négativement l'efficacité des interventions et du soutien spécifiques aux troubles autistiques auprès d'eux-mêmes et de leur enfant [10].

En dépit de l'existence d'une littérature anglo-saxonne estimable et la reconnaissance par les classifications internationales de la possibilité d'un diagnostic additionnel d'autisme chez des personnes ayant une trisomie 21, la problématique semble peu traitée en France et la littérature en langue française reste pauvre.

Pour permettre un meilleur repérage de l'autisme dès le plus jeune âge chez les enfants atteints de trisomie 21 et sensibiliser les institutions ainsi que les professionnels à l'importance de la prise en compte de ce double diagnostic dans la prise en charge des patients, il semble donc indispensable de communiquer à propos de ce diagnostic conjoint de trisomie 21 et d'autisme.

2. Revue de la littérature

2.1. État des lieux des connaissances sur ce double diagnostic

L'autisme est une affection neurodéveloppementale d'expression très hétérogène, tant du point de vue de l'intensité des symptômes que des facteurs étiologiques et des troubles associés. Le tableau clinique varie d'un individu à l'autre, et pour le même individu en fonction de l'âge et des niveaux de développement. Un certain nombre des signes autistiques sont communs à d'autres troubles tels que les troubles obsessionnels compulsifs ou le trouble de déficit de l'attention/hyperactivité, mais ils peuvent également se manifester chez des enfants présentant des syndromes génétiques comme la trisomie 21.

Ce sont souvent les parents d'enfants atteints de trisomie 21 qui repèrent les signes spécifiques des troubles du spectre autistique et alertent les professionnels [1,14,20]. Ils rapportent généralement des changements dans le comportement de leur enfant ou ils s'inquiètent du fait que celui-ci ne présente pas un développement similaire à ses pairs ayant une trisomie 21. Les parents rapportent souvent que leur enfant n'utilise ou n'acquiert pas/plus de langage (oral ou signes), reste seul et ne semble pas avoir besoin des autres, ne répond pas quand on l'appelle (il paraît sourd), ne joue pas, refuse la nourriture nouvelle ou aimée auparavant, fixe les lumières, etc. [1,14].

2.1.1. Épidémiologie

L'association de la trisomie 21 et de l'autisme a longtemps été considérée comme rare. Mais les récentes études rapportent une comorbidité importante avec une prévalence de 1 à 10 % d'autisme et une prévalence de 5 à 40 % de troubles du spectre autistique dans la population des personnes avec trisomie 21 [2–12,15–17,20,22]. La prévalence des troubles du spectre autistique chez les enfants atteints de trisomie 21 est donc considérablement plus élevée que dans la population générale [18,20]. Cependant, cette double affection étant peu repérée, sa prévalence peut, de ce fait, être sous-estimée.

Des recherches rapportent une prévalence d'autisme plus élevée chez les garçons que chez les filles ayant une trisomie 21 comme c'est le cas dans la population générale [11,19] alors qu'aucune différence significative entre les genres n'est retrouvée dans d'autres études [4,16,17].

2.1.2. Hypothèses étiologiques

Les chercheurs s'accordent de plus en plus à penser que les syndromes génétiques tels que la trisomie 21 favorise la révélation d'un trouble autistique. La trisomie 21 serait même un facteur de risque de l'autisme : la prévalence des troubles envahissants du développement tend à être plus importante dans la population des personnes avec trisomie 21 que chez les autres individus ayant une déficience intellectuelle [16].

Effectivement, Hepburn et al. (en 2008) suggèrent que le chromosome 21 peut être impliqué dans l'épigénèse de certains cas d'autisme [21] et Kaufman et al. (en 2010) rapportent l'existence de mêmes gènes impliqués dans ces deux pathologies [23] ; il peut donc y avoir une étiologie génétique partagée

entre ces deux affections. La variation du nombre de copie ou de la structure d'un gène contribuerait de façon significative à l'association de la déficience intellectuelle et de l'autisme [23]. Ainsi, l'interaction de certains gènes du chromosome 21 avec des gènes d'autres chromosomes pourrait être affectée par la présence du chromosome 21 surnuméraire et causer l'autisme [13]. Cependant, l'association trisomie 21 et autisme n'étant pas constante, il est peu probable qu'elle permette d'isoler l'emplacement d'un gène de susceptibilité de l'autisme [24]. D'autres équipes proposent que la présence d'un syndrome génétique associé à une déficience intellectuelle, tel que la trisomie 21, peut agir comme révélateur d'un trouble du spectre autistique car le déficit des capacités intellectuelles diminuerait la possibilité d'une compensation cognitive des traits autistiques indépendamment hérités [8,14].

Finalement, l'association entre l'autisme et la déficience intellectuelle pourrait être expliquée par un mécanisme neuronal commun et plus spécifiquement par le développement anormal de la connectivité de réseaux neuronaux dont résulte un traitement de l'information déficient. Le phénotype observé serait alors dépendant des systèmes fonctionnels atteints, de la sévérité et de l'étendue des lésions [7,9].

Il est intéressant de noter que le développement et la physiologie du cerveau est différent chez les enfants atteints de trisomie 21 avec et sans autisme [12]. Une hyperplasie de la matière blanche est caractéristique des enfants au double diagnostic et est corrélée à la sévérité des stéréotypies [11,25]. Le cervelet et le corps calleux ont également une apparence différente chez les enfants atteints de trisomie 21 avec ou sans autisme [14].

En-deçà de la trisomie 21, certains mécanismes pathogènes sous-jacents contribuent au développement d'un syndrome autistique chez certains enfants porteurs de cette maladie génétique [5]. La présence de cas d'autisme et de troubles apparentés dans la famille va dans le sens d'une prédisposition génétique [5,6,8,13,16,19,20]. Les spasmes infantiles, l'épilepsie, les lésions cérébrales suite à une opération cardiaque, de sévères infections, des déficits auditifs et visuels, ou une hypothyroïdie précoce entraîneraient un risque accru de développer un trouble du spectre autistique [5,6,12,19,20]. Le plus souvent une combinaison de ces facteurs est présente dans les cas d'autisme chez les enfants atteints de trisomie 21.

2.1.3. Signes cliniques

Des auteurs ont mené des recherches sur le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme afin d'en préciser les particularités et d'en améliorer le repérage.

En 1986, Coleman propose les caractéristiques de ce double diagnostic :

- un caryotype de trisomie 21 (ou les variantes de trisomie 21, qu'elle soit mosaïque ou par translocation) ;
- deux ou plusieurs des éléments suivants : des perturbations significatives de l'interaction sociale, des routines répétitives et un besoin d'immuabilité, des réponses sensorielles inhabituelles ou incohérentes, la présence d'une capacité spéciale et

une excellence dans un domaine du fonctionnement général, malgré une déficience intellectuelle [26].

Plus tard, Vatter (en 1998) identifie quatre comportements indicateurs d'un trouble autistique chez un enfant ayant une trisomie 21 [3] :

- une solitude extrême ;
- un besoin d'immuabilité ;
- un manque de contact oculaire et ;
- des mouvements répétitifs et stéréotypés.

Pour prévenir les troubles associés, l'examen du comportement est donc indispensable, au-delà des examens médicaux et développementaux proposés de façon systématique dans le suivi des enfants atteints de trisomie 21. Dans cette dynamique, les études actuelles s'attachent à repérer un phénotype comportemental spécifique aux enfants ayant un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme.

Les enfants au double diagnostic présentent un tableau clinique marqué [12,18,20–22] : des réponses sensorielles inhabituelles (son, lumière, toucher, douleur), des refus et des préférences alimentaires, des comportements moteurs répétitifs et stéréotypés, une lenteur à maîtriser des aptitudes motrices, une résistance aux changements et des difficultés avec les transitions, peu ou pas de communication efficiente et des vocalisations inhabituelles, moins de réciprocité sociale des comportements auto- et hétéro-agressifs, des crises de colère et d'opposition, des intérêts restreints et un manque de sensibilité envers l'environnement, une utilisation pauvre du regard, un retrait social, des problèmes d'attention et d'impulsivité, de l'hyperactivité, de l'anxiété, des problèmes de sommeil significatifs, et une histoire de régression du développement touchant particulièrement les compétences langagières et sociales [7,8,11,12,14,20,27]. Ce phénomène de régression après un développement précoce normal dont l'origine reste inconnue est typiquement observé chez les enfants avec autisme [6,28]. Le type de régression suivi de l'émergence d'un profil développemental autistique observé chez les enfants au double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme est similaire à celui présenté par les enfants autistes sans trisomie 21 [28]. Cependant, ce phénomène apparaît significativement plus tard chez les enfants ayant une trisomie 21 et ce décalage peut être partiellement expliqué par le retard de développement général inhérent à leur maladie génétique [29].

Dressler et al. (en 2011) rapportent également que la présence de troubles autistiques entraverait l'acquisition des comportements adaptatifs chez les enfants porteurs de trisomie 21 : les enfants ayant un double diagnostic présentent un niveau significativement plus bas dans tous les domaines du comportement adaptatif par rapport à leurs pairs sans trouble associé. Comparés à leurs pairs ayant une trisomie 21, ces enfants acquièrent donc des compétences de façon différente et présentent des comportements inhabituels ainsi que des comportements-problèmes [12].

Pour Hepburn et Fidler (en 2013), les enfants au double diagnostic tendent à avoir des difficultés dans le champ des

relations sociales et de la communication non verbale qui ne peuvent pas être expliquées par leur niveau de développement global ou leur passé médical [22]. Ils proposent un phénotype comportemental des enfants ayant cette double affection à travers des tendances comportementales spécifiques qu'ils qualifient comme étant « rares », « occasionnels » ou « fréquents » dans cette population :

- comportements rares : répond à l'appel de son prénom, regarde les autres, félicite les autres, essaie d'envoyer des messages de communication de base (verbal et non verbal), essaie d'imiter ou de copier les comportements des autres, partage ses émotions à travers des expressions faciales destinées à l'autre, répond à l'initiation d'une interaction d'un autre enfant, essaie de poursuivre l'interaction social juste par plaisir, semble à l'aise avec les autres, montre un répertoire important d'expressions émotionnelles ;
- comportements occasionnels : exprime des émotions en inadéquation avec la situation, semble ne pas réagir à la douleur ;
- comportements fréquents : montre plus d'intérêts pour les objets que pour les gens, s'appuie sur ses propres expériences pour résoudre un problème, développe des fixations ou des routines particulières et a des difficultés à accepter des changements inattendus.

La combinaison de différentes caractéristiques comportementales est nécessaire au diagnostic d'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 même si la forme exacte de ces comportements varie d'un enfant à l'autre et est fonction du niveau de développement de l'enfant.

Aussi, après six ans de collecte de données, Capone, (en 2001) a permis de distinguer deux types d'enfants présentant le double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme [14].

Le premier groupe comprend des enfants qui présentent des comportements atypiques précoces tels que des comportements moteurs répétitifs, une fascination et la fixation des lumières, des ventilateurs de plafond ou de leurs doigts, des refus alimentaires excessifs, des problèmes de langage réceptif, et un langage oral répétitif ou absent. On relève également dans ce groupe des complications médicales fréquentes telles que des convulsions, une mauvaise déglutition, un nystagmus, une hypotonie sévère avec un retard dans l'acquisition des compétences motrices.

Le second groupe est composé d'enfants ayant présenté un développement précoce typique de la trisomie 21 chez qui des troubles autistiques plus tardifs sont apparus. Entre 3 et 7 ans, ils ont présenté une perte sérieuse ou une stagnation dans l'acquisition ou l'utilisation du langage et des compétences sociales, une régression du développement pouvant être suivie d'un excès d'irritabilité, d'anxiété et de l'apparition de comportements répétitifs.

De manière générale, Capone (en 2001) a montré que les enfants au double diagnostic présentent des scores significativement plus élevés aux sous-échelles de l'Aberrant Behavior Checklist (sommeil, agitation, instabilité psychomotrice, auto-agressivité, stéréotypies) que leurs pairs avec trisomie 21 sans autisme et que leurs pairs sans trisomie 21 présentant une

déficience intellectuelle sévère [14]. Les enfants ayant cette double affection montrent également moins de déficits en réciprocité sociale mais plus de mouvements du corps et d'utilisation des objets stéréotypés que les enfants avec autisme sans trisomie 21.

Les études ajoutent que les enfants avec double diagnostic de trisomie 21 et autisme ont des niveaux cognitifs variés ; mais dans l'ensemble, ils présentent davantage de déficience intellectuelle sévère à profonde que les enfants atteints de trisomie 21 sans autisme [6–9,11,19]. Les déficits des enfants ayant une trisomie 21 dans le domaine de l'interaction sociale réciproque, de la communication et des comportements adaptatifs, caractéristiques de l'autisme, ne sont pas simplement dus à une déficience intellectuelle sévère. En effet, à déficience intellectuelle égale, tous les enfants avec trisomie 21 présentent des scores à l'ADI-R significativement différents et ces difficultés particulières ne sont donc pas simplement secondaires à la déficience intellectuelle [7]. Le diagnostic additionnel de trouble autistique chez les enfants avec trisomie 21 est donc approprié.

En 2012, Moss et al., comparent 3 groupes d'individus (1) ayant un double diagnostic de trisomie 21 et de trouble du spectre autistique (TSA), (2) porteurs de trisomie 21, et (3) avec un trouble du spectre autistique [17].

Les individus au double diagnostic et ceux avec TSA, apparus selon leur degré d'autisme, présentent des caractéristiques autistiques et un profil comportemental similaires. En effet, comparés aux personnes ayant une trisomie 21 sans trouble associé, ces deux groupes présentent plus de comportements stéréotypés et d'automutilation, une hypoactivité, un langage répétitif et moins de vocalisations [17].

Ces deux groupes montrent également quelques différences. Les individus au double diagnostic comme ceux avec trisomie 21 se montrent moins en retrait et moins impulsif que les individus avec TSA idiopathiques [17]. Starr et al. (en 2005) ajoutent que les individus au double diagnostic présentent également plus de réceptivité et de réciprocité sociale, ainsi qu'une gamme d'expression faciale plus variée qu'habituellement observées dans l'autisme [24].

Les personnes ayant le double diagnostic constituent donc un sous-groupe de la population des personnes atteintes de trisomie 21.

Au vu des études conduites auprès d'enfants porteurs de trisomie 21, il apparaît que certains signes spécifiques permettent de repérer des enfants à risque d'autisme qu'il s'agira de pouvoir diagnostiquer et prendre en charge de façon adaptée.

2.2. État des lieux des pratiques auprès des enfants ayant ce double diagnostic

2.2.1. Diagnostiquer l'autisme chez les enfants atteints de trisomie 21

Le diagnostic additionnel d'autisme est délicat chez les personnes atteintes de trisomie 21, maladie génétique associée à une déficience intellectuelle dans laquelle les difficultés sociales, communicatives et comportementales sont également présentes. Il s'agit alors de pouvoir s'assurer que les symptômes observés relèvent effectivement de l'autisme [6,7,18,19,28,29].

Les classifications internationales reconnaissent cette difficulté de diagnostiquer un trouble du spectre autistique chez des sujets ayant des troubles associés ou une déficience intellectuelle souvent inhérents à des affections médicales. Le DSM-IV-TR précise que ce double diagnostic doit être réservé aux patients qui présentent des déficits qualitatifs dans l'acquisition des compétences sociales et de la communication, ainsi que des modes de comportements spécifiques du trouble autistique [30]. Le DSM-V précise que le diagnostic d'autisme doit spécifier le niveau du fonctionnement intellectuel, le développement langagier, la présence de comorbidité et l'association à une affection médicale, environnementale ou génétique comme la trisomie 21 [31]. Selon la CIM-10, le diagnostic d'« autisme infantile » doit être posé à partir des caractéristiques comportementales et indépendamment de la présence ou de l'absence d'une quelconque affection médicale associée qui doit être notée séparément [32].

Les outils diagnostiques spécifiques à l'autisme montrent une sensibilité et une spécificité assez bonnes pour reconnaître les troubles du spectre autistique chez de jeunes enfants ou chez des personnes ayant de faibles âges de développement [8,21,33,34]. La combinaison d'un entretien parental à l'aide de l'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) et de l'observation de l'enfant grâce à l'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) permet d'identifier l'autisme parmi les individus porteurs de trisomie 21 avec plus de justesse [33]. Pour la population des personnes atteintes de trisomie 21, qui peut présenter des caractéristiques isolées d'autisme, l'élévation de la note seuil du test Autism Screening Questionnaire est justifiée et permet d'améliorer la spécificité de l'outil [35]. Le diagnostic d'autisme doit donc être porté par un professionnel averti et il semble pertinent de porter une attention particulière aux individus atteints de trisomie 21 dont le score approcherait la note seuil d'un outil diagnostique afin de vérifier la présence d'un réel tableau autistique ou de traits isolés.

Différencier l'autisme de la déficience intellectuelle est difficile car l'expression des troubles autistiques est variable d'un individu à l'autre et qu'un chevauchement des comportements de ces deux groupes d'enfants peut être observé [33]. Cependant, les personnes avec une déficience intellectuelle importante révèlent des profils développementaux, comportementaux et cognitifs distincts de ceux des personnes avec autisme. En effet, les enfants avec déficience intellectuelle sans autisme présentent des retards dans une majorité de domaines de développement en adéquation avec leur âge de développement alors que les enfants avec autisme, dont les trois quart ont également une déficience intellectuelle, présentent des déficits dans des domaines développementaux particuliers. Les personnes avec déficience intellectuelle sévère montrent des compétences sociales en adéquation avec leur niveau de développement. Il est donc possible de poser un diagnostic d'autisme en présence d'une déficience intellectuelle sévère sur la base des déficits sociaux et communicatifs caractéristiques de l'autisme [2].

Afin de faciliter le double diagnostic de trisomie 21 et de trouble autistique, Vatter (en 1998) a repris chaque critère diagnostique de l'autisme dans le DSM-IV et les a commentés comme étant habituel ou non habituel chez les personnes ayant une trisomie 21 sans trouble associé [3].

En ce qui concerne l'altération qualitative des interactions sociales, la difficulté d'utiliser des comportements non verbaux variés ainsi que l'incapacité à établir des relations avec les pairs impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions qui correspondent au niveau de développement ne sont pas habituelles de la trisomie 21 mais plus spécifiques de l'autisme. L'absence de partage spontané des plaisirs, des intérêts ou des réussites avec d'autres personnes et le manque de réciprocité sociale ou émotionnelle sont parfois observés dans la trisomie 21 ; cependant, ces critères sont plus prononcés dans l'autisme. Concernant l'altération qualitative de la communication, l'absence totale de développement du langage parlé mais aussi l'absence d'un jeu de « faire semblant » varié et spontané et d'un jeu d'imitation sociale ne sont pas habituellement observés chez les enfants avec trisomie 21. Les difficultés à engager ou à soutenir une conversation comportant un échange réciproque avec autrui sont habituelles dans la trisomie 21 cependant pas avec la même intensité que dans l'autisme. De même, un usage stéréotypé et répétitif du langage est parfois rencontré dans la trisomie 21 mais pas avec la même intensité que dans l'autisme. Un répertoire restreint, répétitif et stéréotypé de comportements, d'intérêts et d'activités n'est pas habituellement rencontré chez les enfants porteurs de trisomie 21. Le retard ou le caractère anormal du développement avant l'âge de trois ans est classiquement observé chez les enfants atteints de trisomie 21 et est fonction de leur déficience intellectuelle. Les difficultés étant attendues dans le développement de ces enfants, il est souvent compliqué de se rappeler tout ce qui était inhabituel à l'époque et peut entraîner un rejet, à tort, du diagnostic d'autisme. Enfin, la perturbation n'est pas mieux expliquée par le diagnostic de syndrome de Rett ou de trouble désintégratif de l'enfance.

Une étude récente confirme la validité du diagnostic d'autisme chez les personnes avec trisomie 21 sur la base des critères du DSM-IV-TR [18]. Les enfants avec trisomie 21 typiques sont, grâce à ces critères, facilement distinguables de ceux ayant des troubles associés. Les auteurs conseillent cependant de procéder à un diagnostic différentiel entre autisme, trouble du comportement et trouble des mouvements stéréotypés.

Paradoxalement, il existe un risque de sur-diagnostic d'autisme chez les enfants ayant une trisomie 21 [6,19]. En effet, si l'évaluateur n'est pas familier du développement des enfants atteints de trisomie 21, cela peut le conduire à sur-évaluer les troubles autistiques dans cette population. Il s'agit de tenir compte du retard global de développement des enfants porteurs de trisomie 21 qui peut amener ces enfants à présenter des comportements typiques du développement précoce plus longtemps sans qu'ils n'indiquent pour autant la présence d'un trouble autistique [6]. Aussi, certaines caractéristiques typiques du développement des enfants avec trisomie 21 telles que les difficultés dans le comportement adaptatif, les troubles du langage, la maladresse motrice et certaines particularités dans les relations amicales peuvent amener à un diagnostic erroné d'autisme [6,19].

De même, certains problèmes médicaux « invisibles », en particulier les pertes de capacités auditives et visuelles, et certaines maladies, telles que les otites, les sinusites, les rages de dents,

les migraines, les ulcères par exemples, causant une souffrance que l'enfant ne sait pas exprimer peut affecter le comportement et les progrès dans les relations sociales et la communication des enfants ayant une trisomie 21 [6,14,19,29]. Le suivi et l'examen médical de l'enfant doivent permettre d'écarter toute raison physique expliquant un comportement de type autistique.

Buckley (en 2005) décrit ainsi deux types de patients ayant une trisomie 21 qui reçoivent un diagnostic d'autisme. Une partie d'entre eux reçoit un diagnostic d'autisme correct [6]. Ce sont des enfants qui présentent des déficits sociaux et émotionnels, des difficultés pour entrer en relation et en communication avec les autres enfants et adultes. Parmi ces patients correctement diagnostiqués, certains ont un fonctionnement intellectuel moyen comme la population générale des enfants avec trisomie 21, d'autres présentent une déficience intellectuelle sévère à profonde et des déficits importants dans l'ensemble des aires du développement. Le deuxième type de ces patients reçoit un diagnostic d'autisme erroné car ils présentent un répertoire de comportements répétitifs, des battements de mains, des jeux limités, une résistance aux changements et des compétences communicatives limitées mais ces personnes se montrent affectueuses et en relation avec leurs proches. Dans ces cas, une prise en charge axée sur les compétences en communication peut réduire ces comportements qui ne réapparaîtront que de manière occasionnelle.

Il n'existe pas de tests médicaux objectifs pour diagnostiquer l'autisme tels qu'un test sanguin ou un IRM ; le diagnostic est basé sur l'observation d'un modèle particulier de développement et de comportements [6]. Le diagnostic d'autisme chez les enfants ayant une trisomie 21 doit donc reposer sur des connaissances théoriques solides et sur l'observation fine d'un répertoire spécifique de symptômes, caractérisé par des déficits dans l'interaction sociale réciproque, la communication et le langage, et par des comportements et intérêts restreints et stéréotypés [3,7].

Pour diagnostiquer un trouble du spectre autistique chez une personne porteuse de trisomie 21, il est donc nécessaire de faire appel à un professionnel qualifié ayant une large connaissance du développement et du fonctionnement typiques de l'enfant qui lui permet de mieux appréhender le développement et le fonctionnement pathologiques et d'utiliser des instruments d'évaluations facilitant ce diagnostic : Childhood Autism Rating Scale (CARS), Autism Diagnostic Interview (ADI-R), Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS), Autism Behavior Checklist (ABC), par exemple. Il est important que les parents d'enfant ayant une trisomie 21 rencontrent des professionnels avertis en mesure de les conseiller et les orienter vers les prises en charge les plus bénéfiques pour leur enfant.

2.2.2. *Interventions pour des enfants atteints de trisomie 21 et d'autisme*

Les interventions dont bénéficient les enfants atteints de trisomie 21 ne sont pas appropriées aux difficultés engendrées par un syndrome autistique. Ainsi, les enfants avec un double diagnostic de trisomie 21 et d'autisme tirent plus de bénéfices d'interventions spécifiques aux troubles autistiques que d'une prise en charge adaptée aux enfants ayant une trisomie 21

[2]. Ces enfants nécessitent donc des approches qualitativement différentes de celles proposées aux enfants ayant le même syndrome génétique sans trouble associé, afin de maximiser leur potentiel ainsi que leur qualité de vie [7,19,21,22].

Dans un premier temps, diagnostiquer l'autisme chez les enfants porteurs de trisomie 21 est essentiel pour aider les parents à comprendre le comportement de l'enfant et leur donner accès aux recommandations éducatives, comportementales ou encore médicales pour leur enfant ainsi qu'à un soutien de qualité pour les familles [10,28]. Il s'agit donc de considérer l'autisme comme le trouble primaire en cas de double diagnostic [12,36] et proposer à l'enfant et sa famille des interventions selon les recommandations en vigueur concernant les troubles autistiques [37]. Ainsi, des stratégies éducatives et de gestion des comportements sur les lieux de prises en charge comme à domicile doivent être mis en œuvre en tenant compte de la singularité de chaque enfant pour l'aider à développer ses capacités et à réduire les problèmes de comportements ainsi que leur incidence [6,7]. Dans une perspective médicale, il est pertinent d'évaluer le besoin d'un traitement médicamenteux lorsque certains comportements (hyperactivité, troubles de l'attention, anxiété, troubles du sommeil...) ou problèmes neurologiques (épilepsie) entravent les apprentissages et la socialisation [1,14].

Comme préconisé dans la prise en charge des troubles du spectre autistique, des stratégies spécifiques, adaptées aux troubles de l'enfant et impliquant les intervenants de tous les lieux de vie de l'enfant, doivent être adoptées dans les différents domaines de sa prise en charge dont : le fonctionnement social, la communication, le comportement et les apprentissages [22]. Elles doivent tenir compte des particularités de l'enfant pour proposer un environnement favorable à son développement. De manière générale, la prise en charge doit être individualisée et s'appuyer sur les forces de l'enfant afin de soutenir les domaines dans lesquels il est plus en difficulté.

Les besoins de ces enfants sont donc identifiables, mais au-delà du manque de repérage et de diagnostic de l'autisme dans cette population, le système français d'accueil et de prise en charge des enfants porteurs de handicaps ne semble pas adapté aux situations complexes.

L'enquête sur les enfants dits sans solution à domicile en Île-de-France s'interroge sur le profil de ces enfants qui ont reçu une notification vers un institut médico-éducatif et les raisons pour lesquelles ils n'y sont pas accueillis [38]. Elle révèle qu'ils sont une majorité atteints de troubles envahissants du développement, les autres présentent des handicaps rares ou des besoins spécifiques dus à l'association de plusieurs déficiences. Puis, elle souligne, au-delà du manque de place dans les établissements spécialisés, « l'inadaptation du dispositif d'accueil existant à la complexité des besoins de ces enfants » [38]. En effet, l'organisation des structures médicosociales repose sur des agréments qui définissent la population et les moyens d'accueil des établissements. Ce dispositif a pour vocation de regrouper des personnes, de manière homogène, en fonction de leur handicap. Ainsi, les enfants qui ne répondent pas au profil type défini d'une structure ne trouvent pas d'établissement pour les accueillir.

Ce sont donc les besoins spécifiques des enfants qui font obstacle à leur admission dans les structures médicosociales. Cette organisation n'est donc pas adaptée au contexte du double diagnostic et les enfants qui en sont atteints risquent de ne pas bénéficier de soins adaptés.

Les auteurs suggèrent que pour répondre à l'ensemble des situations, il s'agit de sortir des logiques d'établissement actuelles [38]. Ils proposent de tendre vers un travail partenarial entre les différentes instances de prise en charge des enfants porteurs de handicap, autour des projets personnalisés. Dans la perspective des futurs appels à projet pour la création d'établissements, ils proposent d'intégrer les compétences et les services correspondants aux besoins spécifiques répertoriés pour ces enfants [38].

Il est donc indispensable que les professionnels considèrent la possibilité d'un double diagnostic et sachent le reconnaître car un diagnostic formel d'autisme justifie que l'enfant ait accès à des services d'éducation et de prises en charge spécialisées plus efficaces ainsi qu'à certains traitements médicaux et méthodes comportementales pouvant répondre à ses besoins [14]. D'autre part, il semble aujourd'hui nécessaire d'interroger le dispositif français quant à sa capacité à répondre aux besoins spécifiques de certaines personnes en fonction de leurs pathologies associées.

3. Discussion/conclusion

L'autisme est un handicap particulièrement invalidant au quotidien pour l'enfant et sa famille et exigeant pour les professionnels qui interviennent auprès d'eux. Aussi, les études d'orientation comportementale, cognitive ou encore neurologique viennent enrichir les réflexions et les recommandations en termes d'orientation thérapeutique et de prise en charge.

Depuis une vingtaine d'années, plusieurs études ont permis de repérer certains signes cliniques caractéristiques des enfants au double diagnostic qui les distinguent clairement des autres enfants avec trisomie 21 ayant un développement typique de cette maladie génétique. Les échelles de repérage des troubles autistiques ont montré leur sensibilité auprès des enfants porteurs de trisomie 21. Aussi, les auteurs encouragent le repérage de l'autisme ainsi qu'une intervention précoce et appropriée auprès de ces enfants. Cependant, cette association de l'autisme à la trisomie 21 est peu explorée dans la littérature francophone et l'information à son sujet reste peu accessible. Sur le terrain, l'autisme n'est pas reconnu précocement chez ces enfants qui n'ont donc pas l'opportunité de jouir d'une intervention intensive précoce qui leur serait bénéfique.

Parmi les nombreuses affections associées à la trisomie 21, les parents rapportent que ce sont les troubles autistiques les plus difficiles à gérer au quotidien et qui ont le plus d'impact négatif sur l'équilibre familial. Dans la majorité des cas, les parents alertent les professionnels concernant les difficultés de leur enfant et leurs inquiétudes sont justifiées. Cependant, les réactions des professionnels varient et si certains reconnaissent l'autisme, beaucoup présentent une compréhension insuffisante de ces comportements en inadéquation avec le développement typique des enfants avec trisomie 21 et n'envisagent pas

ce diagnostic conjoint. Un diagnostic tardif retarde alors l'explication des comportements observés par les familles, la mise en place d'une intervention appropriée et l'obtention d'un soutien particulier en lien avec les difficultés consécutives aux troubles autistiques. Diagnostiquer l'autisme chez des enfants porteurs de trisomie 21 permet pourtant un certain soulagement pour les familles qui passe par la reconnaissance et la prise en considération des difficultés de l'enfant.

Privés de diagnostic et d'interventions adaptés, les enfants souffrant de cette double affection risque de présenter plus de troubles du comportement, moins de compétences et d'avoir une qualité de vie plus limitée. Les familles quant à elles risquent de ne pas pouvoir faire face aux comportements de l'enfant, de s'épuiser et peut-être se voir obligées d'institutionnaliser l'enfant à temps plein, sans possibilité de choix d'autres interventions.

Au regard de ses conséquences, s'il n'est pas reconnu et pris en charge, ce diagnostic conjoint mérite une considération particulière de la part des professionnels amenés à rencontrer ces enfants [18].

Un diagnostic précoce d'autisme chez les enfants atteints de trisomie 21 devrait avoir un impact positif non négligeable pour la compréhension des besoins de l'enfant en termes thérapeutique et éducatif mais aussi en termes d'évaluation et de suivi médical [12]. La reconnaissance de ce diagnostic additionnel est donc primordiale afin que les enfants bénéficient d'interventions adaptées et que les familles aient accès à des informations pertinentes ainsi qu'à un soutien cohérent par rapport aux difficultés de leur enfant (e.g. : guidances parentales par un psychologue spécialiste de l'autisme, groupes de soutien pour parents d'enfants ayant un TED) dans le cadre d'un partenariat avec les professionnels [39].

L'amélioration des connaissances sur le développement de ces enfants permettra d'identifier de façon plus précoce les difficultés, inhabituelles par rapport au développement typique des enfants ayant une trisomie 21 sans trouble associé, qui témoignent d'un risque d'autisme. De même, une meilleure information auprès des professionnels concernant l'association de la trisomie 21 et de troubles autistiques est nécessaire pour améliorer sa reconnaissance et pour que les enfants ainsi que leur famille bénéficient d'un suivi approprié. Finalement, au-delà de l'amélioration de l'information et de la formation des professionnels, une mutation du dispositif d'accueil et de prise en charge des enfants porteurs de handicaps semble aujourd'hui nécessaire afin de répondre aux besoins spécifiques des enfants dans le contexte du double diagnostic.

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Références

- [1] Patterson B. Dual diagnosis: the importance of diagnosis and treatment. *Disabil Solut* 1999;3(5–6):16–7.
- [2] Ghaziuddin M, Tsai LY, Ghaziuddin N. Autism in Down's syndrome: presentation and diagnosis. *J Intellect Disabil Res* 1992;36:449–56.
- [3] Vatter G. Diagnosis of autism in children with Down syndrome. *Riverbend Down Syndr Parent Support Group J* 1998;26:7–16.
- [4] Kent L, Evans J, Paul M, Sharp M. Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1999;41:153–8.
- [5] Rasmussen P, Börjesson O, Wentz E, Gillberg C. Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. *Dev Med Child Neurol* 2001;43:750–4.
- [6] Buckley S. Autism and Down syndrome. *Down Syndrome News Update* 2005;4(4):114–20.
- [7] Molloy CA, Murray DS, Kinsman A, Castillo H, Mitchell T, Hickey FJ, et al. Differences in the clinical presentation of Trisomy 21 with and without autism. *J Intellect Disabil Res* 2009;53(2):143–51.
- [8] Moss J, Howlin P. Autism spectrum disorders in genetic syndromes: implications for diagnosis, intervention and understanding the wider autism spectrum disorder population. *J Intellect Disabil Res* 2009;53(10):852–73.
- [9] DiGuseppi C, Hepburn S, Davis JM, et al. Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome. *J Dev Behav Pediatr* 2010;31(3):181–91.
- [10] Gray L, Ansell P, Baird G, Parr JR. The continuing challenge of diagnosing autism spectrum disorder in children with Down syndrome. *Child Care Health Dev* 2011;37(4):459–61.
- [11] Evans L. Dual diagnosis: Down's syndrome and autism spectrum disorder: a review of the literature. *Disability Services Australia: Specialist Intervention Services*; 2011.
- [12] Dressler A, Perelli V, Bozza M, Bargagna S. The autistic phenotype in Down syndrome: differences in adaptive behaviour versus Down syndrome alone and autistic disorder alone. *Functional Neurol* 2011;26(3):151–8.
- [13] Elias ER. The genetics of Down syndrome and autism spectrum disorder. *Editors when Down Syndrome and Autism intersect. A guide to DS-ASD for parents and professionals. USA: Woodbine House*; 2013. p. 21–30.
- [14] Capone GT. Down syndrome and autistic spectrum disorder: a look what we know. *Disabil Solut* 2001;3(5–6):8–15.
- [15] Kielinen M, Rantala H, Timonen E, Linna SL, Moilanen I. Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder. A population-based study. *Autism* 2004;8(1):49–60.
- [16] Lowenthal R, Paula CS, Schwartzman JS, Brunoni D, Mercadante MT. Prevalence of pervasive developmental disorder in Down's syndrome. *J Autism Dev Disord* 2007;37:1394–5.
- [17] Moss J, Richards C, Nelson L, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism* 2012;17(4):390–404.
- [18] Ji NY, Capone GT, Kaufmann WE. Autism spectrum disorder in Down syndrome: cluster analysis of Aberrant Behaviour Checklist data supports diagnosis. *J Intellect Disabil Res* 2011;55(2):1064–77.
- [19] Reilly C. Autism spectrum disorders in Down syndrome: a review. *Res Autism Spectr Disord* 2009;3:829–39.
- [20] Howlin P, Wing L, Gould J. The recognition of autism in children with Down syndrome: implications for intervention and some speculations about pathology. *Dev Med Child Neurol* 1995;37:406–14.
- [21] Hepburn S, Phillosky A, Fidler DJ, Rogers S. Autism symptoms in toddlers with Down syndrome: a descriptive study. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008;21:48–57.
- [22] Hepburn S, Fidler DJ. What autism looks like in a child with down syndrome. The behavioral phenotype. *Editors When Down syndrome and autism intersect. A guide to DS-ASD for parents and professionals. USA: Woodbine House*; 2013. p. 70–96.
- [23] Kaufman L, Ayub M, Vincent JB. The genetic basis of non-syndromic intellectual disability: a review. *J Neurodev Disord* 2010;2:182–209.
- [24] Starr EM, Berument SK, Tomlins M, Papanikolaou K, Rutter M. Brief report: autism in individuals with Down syndrome. *J Autism Dev Disord* 2005;35(5):665–73.

- [25] Carter J, Capone MD, George T, Kaufmann W. Neuroanatomic correlates of autism and stereotypy in children with Down syndrome. *Neuroreport* 2008;19(6):653–6.
- [26] Coleman M. Down's syndrome children with autistic features, Down's syndrome. *Pap Abstr Prof* 1986;9(3):1–2.
- [27] Carter JC, Capone GT, Gray RM, Cox CS, Kaufmann WE. Autistic-spectrum disorder in Down syndrome: further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2007;144B:87–94.
- [28] Castillo H, Patterson B, Hickey F, et al. Difference in age regression un children with autism with and without Down syndrome. *J Dev Behav Pediatr* 2008;29(2):89–93.
- [29] Hickey F. Medical concerns in individuals with DS-ASD. Editors when Down syndrome and autism intersect. A guide to DS-ASD for parents and professionals. USA: Woodbine House; 2013. p. 31–9.
- [30] American Psychiatric Association. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Paris: Masson; 2000.
- [31] American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Washington D.C.: American Psychiatric Association; 2013.
- [32] Organisation mondiale de la santé. Classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement. Paris: Masson; 1992.
- [33] De Bilt A, Sytema S, Ketelaars C, Kraijer D, Mulder E, Volkmar F, et al. Interrelationship between Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic (ADOS-G), Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), and the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV-TR). Classification in children and adolescents with mental retardation. *J Autism Dev Disord* 2004;34(2):129–37.
- [34] Chlebowski C, Green JA, Barton ML, Fein D. Using the Childhood Autism Rating Scale to diagnose autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2010;40:787–99.
- [35] Lowenthal R, Mercadante MT, Ferreira Belisario Filho J, Pilotto RF, De Paula CS. Autism spectrum disorder in Down syndrome: definition of the cutoff point for the Autism Questionnaire Screening Instrument. *J Dev Behav Pediatr* 2010;31(8):684.
- [36] NZDSA. Dual diagnosis Down syndrome and autistic spectrum disorder. New Zealand: Down Syndrome Association; 2004.
- [37] Haute Autorité de santé. Recommandation de bonne pratique : autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Paris: Haute Autorité de santé. Service Documentation – Information des publics; 2012.
- [38] Fiacre P, Peintre C, Bouquet-Ysos C. Enquête sur les enfants dits « sans solution » à domicile. Île-de-France: CEDIAS-CREAH; 2012.
- [39] Krieger AE, Saïas T, Adrien JL. Promouvoir le partenariat parents-professionnels dans la prise en charge des enfants atteints d'autisme. *Encephale* 2013;39:130–6.