Apport des approches inspirées de la neuropsychologie au diagnostic d'autisme chez l'adulte: une étude de cas

L. Weiner, A. Baratta, J. Henry, C. Di Santi

▶ **To cite this version:**

L. Weiner, A. Baratta, J. Henry, C. Di Santi. Apport des approches inspirées de la neuropsychologie au diagnostic d'autisme chez l'adulte: une étude de cas. Annales Médico-Psychologiques, Revue Psychiatrique, 2010, 168 (10), pp.782. 10.1016/j.amp.2010.09.016 . hal-00698867

HAL Id: hal-00698867
https://hal.science/hal-00698867

Submitted on 18 May 2012

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Accepted Manuscript

Title: Apport des approches inspirées de la neuropsychologie au diagnostic d'autisme chez l'adulte: une étude de cas

Authors: L. Weiner, A. Baratta, J. Henry, C. Di Santi

PII: S0003-4487(10)00328-8
DOI: doi:10.1016/j.amp.2010.09.016
Reference: AMEPSY 1257

To appear in: *Annales Médico-Psychologiques*

Please cite this article as: Weiner L, Baratta A, Henry J, Di Santi C, Apport des approches inspirées de la neuropsychologie au diagnostic d'autisme chez l'adulte: une étude de cas, *Annales medio-psychologiques* (2010), doi:10.1016/j.amp.2010.09.016

This is a PDF file of an unedited manuscript that has been accepted for publication. As a service to our customers we are providing this early version of the manuscript. The manuscript will undergo copyediting, typesetting, and review of the resulting proof before it is published in its final form. Please note that during the production process errors may be discovered which could affect the content, and all legal disclaimers that apply to the journal pertain.

ACCEPTED MANUSCRIPT

Cahier de Formation continue

Apport des approches inspirées de la neuropsychologie au diagnostic d'autisme chez l'adulte: une étude de cas[1]

The contribution of neuropsychology-oriented approaches to autism diagnosis in adults: A case-sudy

L. Weiner [a,b,c*], A. Baratta [d], J. Henry [b], C. Di Santi [d]

a) Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Pôle de Psychiatrie et de Santé Mentale, Service de Psychiatrie II, 67000 Strasbourg, France
b) Centre de Ressources Autisme Alsace Pôle Adultes du Bas-Rhin, 67170 Brumath, France
c) Secteur G03, Etablissement Public Santé Alsace Nord (EPSAN), 67170 Brumath, France
) d) Secteur G06, Etablissement Public Santé Alsace Nord (EPSAN), 67170 Brumath, France

Auteur correspondant : Docteur Luisa Weiner, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Pôle de Psychiatrie et de Santé Mentale, Service de Psychiatrie II, 67000 Strasbourg, France

Adresse email : weiner.l@gmail.com

Résumé

Nous allons illustrer à partir d'un cas clinique les procédures diagnostiques des troubles du spectre autistique chez l'adulte, inspirées des théories neurocognitives actuelles. Nous relatons le cas d'un homme de 29 ans reçu en consultation psychiatrique. Le diagnostic initialement retenu était celui de personnalité évitante, compliquée de phobie sociale et d'un trouble dépressif intercurrent. Malgré la diminution des symptômes anxieux et dépressifs après l'instauration d'un traitement par antidépresseurs, des signes cliniques évoquant un Syndrome d'Asperger persistent, motivant ainsi l'utilisation de deux questionnaires de dépistage. Les résultats aux deux questionnaires, conçus à partir des théories neurocognitives actuelles, sont en faveur d'un syndrome d'Asperger. Ultérieurement, les résultats à l'évaluation diagnostique approfondie sont également en faveur d'un syndrome d'Asperger : des particularités développementales et cognitives dans les domaines mnésique, exécutif, perceptif et social sont notées. En conclusion, de nombreux adultes avec un syndrome d'Asperger n'ont pas été diagnostiqués pendant l'enfance. Il est important de pouvoir le dépister en consultation psychiatrique standard, afin qu'une évaluation plus approfondie soit proposée et que le suivi soit ajusté en fonction de l'histoire développementale, des comorbidités psychiatriques et du profil neurocognitif.

Mots clés : Autisme ; Dépistage ; Diagnostic ; Neuropsychologie ; Syndrome d'Asperger

[1] L'observation qui est ici présentée a fait l'objet d'une communication lors de la séance d'avril 2010 de notre société. Nous l'avons exceptionnellement reproduite *in extenso* dans ce cahier de Formation Continue, avec les commentaires qu'elle a suscités, tant elle nous paraît exemplaire de l'importance pratique de cette approche par la neuropsychologie. Si, comme l'a écrit Vygotsky, l'outil neuropsychologique a pour objet de « qualifier » le trouble clinique, l'exploration de ce cas de syndrome d'Asperger chez un jeune adulte révèle toute la gamme des particularités développementales et cognitives qui concourent à ses divers handicaps. Les questions d'étiologie n'ont pas été abordées. Loin des diverses hypothèses théoriques concernant l'autisme qui ont pu conduire à des conduites thérapeutiques dogmatiques, on comprend que la démarche des auteurs est essentiellement pragmatique. L'évaluation fine des caractéristiques neuropsychologiques du malade doit permettre un suivi efficace (le Comité de rédaction).

ACCEPTED MANUSCRIPT

Abstract
Given that autism spectrum disorders are highly heterogeneous in their clinical presentation, diagnostic assessment in adults, whose symptoms may be complicated by the presence of various comorbidities and developmental trajectories, is not easily practiced in a clinical psychiatric setting. The present study aims at describing diagnostic assessments inspired by current research on cognition in autism. Core cognitive traits, such as theory of mind, executive function and weak central coherence, thought to be endophenotypic traits, are analyzed. Moreover, the utility of screening scales, constructed on the basis of these cognitive traits, is discussed. We describe the case of a 29 year-old French man, referred by his occupational physician, due to the onset of anxiety attacks in his workplace. During the first outpatient psychiatric assessment, he seemed inhibited, and revealed that social situations fueled his anxiety attacks. He was therefore diagnosed with personality avoidance disorder, depression and social anxiety. Although depression and anxiety decreased after Buspirone and Milnacipran were prescribed, some clinical symptoms, such as lack of interest in social situations, ritualized behavior, narrow specific interests (i.e., astronomy, history), and a very good memory for factual information, remained. According to the patient, these symptoms appeared during his infancy. These symptoms, consistent with Asperger Syndrome diagnosis, led to the administration of two screening scales: the Autism Quotient (AQ) and the Empathy Quotient (EQ). The results obtained in these scales were consistent with Asperger Syndrome diagnosis. They indicated the presence of qualitative difficulties in social interactions, a lack of spontaneous empathy and attention switching, among other behaviors. À comprehensive diagnostic assessment was then proposed. The Diagnostic Interview for Social and Communication disorders (DISCO), a semi-structured interview with parents, was used in order to gather developmental and behavioral information. À neuropsychological assessment was conducted with the patient. Both assessments revealed developmental and neurocognitive particularities consistent with Asperger Syndrome diagnosis. Among these cognitive traits, (i) episodic memory peculiarities, such as idiosyncratic encoding and retrieval strategies and impaired encoding of complex visual stimuli (ii) absence of significant difference between the verbal and the performance scales of the WAIS III, but significant differences among subtests, (iii) executive dysfunction found in flexibility and generativity tasks, (iv) perceptive focalization on details, and most importantly (v) significant impairment on theory of mind tasks are worth noting In conclusion, numerous adults with Asperger Syndrome were not diagnosed during childhood. This is probably due to the relatively recent changes in nosography, and their cognitive development, which is not characterized by language delay, in opposition to high functioning autism. Therefore, screening for autism spectrum disorders in a clinical psychiatric setting is important. Screening can lead to a more comprehensive assessment pinpointing developmental history, cognitive profile, and comorbidities, given that these three factors are indispensable for an effective therapeutic follow-up.

Keywords: Asperger syndrome ; autism ; diagnosis ; screening ; neuropsychology.

1. Introduction

L'autisme est un spectre de troubles caractérisés par des perturbations qualitatives des interactions sociales, de la communication et la présence de comportements restreints et répétitifs [3]. En l'absence de marqueurs génétiques ou neurobiologiques spécifiques, le diagnostic demeure clinique et repose sur la présence depuis l'enfance d'un certain nombre de signes comportementaux [11].
Les troubles du spectre autistique (TSA) sont souvent accompagnés d'autres affections, dont la déficience intellectuelle (DI) est l'une des plus courantes. En effet, 75 % des personnes

ACCEPTED MANUSCRIPT

atteintes d'un TSA auraient un Quotient Intellectuel (QI) inférieur à 70 [2]. D'autres troubles neuropsychiatriques sont fréquemment rencontrés chez les personnes avec un TSA. En l'occurrence, Nygren *et al.* [17] rapportent que 21 % de leur échantillon de 73 patients avec un TSA auraient également un Trouble de l'Attention avec Hyperactivité (TDAH) et 4 % présenteraient une catatonie.
La présente étude a pour objectif d'illustrer, à partir d'un cas clinique, une évaluation diagnostique pour un TSA chez un adulte reçu en consultation psychiatrique. Plus particulièrement, notre intérêt s'est porté sur l'importance de l'évaluation neuropsychologique dans les procédures diagnostiques des TSA et de leur dépistage dans le cadre de la consultation psychiatrique standard.

2. Procédure diagnostique des TSA chez l'adulte

Parallèlement au remaniement des classifications nosologiques, de nombreux outils ont été développés ces dernières années dans le but de mieux diagnostiquer les TSA. Ces outils peuvent être classés en trois groupes : a) les questionnaires de dépistage, b) les échelles d'observation et c) les entretiens semi-structurés avec l'entourage. La plupart de ces outils sont cependant destinés aux enfants.
Chez l'adulte, les questionnaires de dépistage sont majoritairement conçus pour les personnes sans DI, autrement dit avec un autisme de haut niveau ou un syndrome d'Asperger. Parmi ces questionnaires, citons notamment les versions françaises de l'*Autism Quotient* ou AQ [27], l'*Empathy Quotient* ou EQ [6] et la *Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale* ou RAADS [19] qui semblent présenter de bonnes qualités psychométriques, une stabilité interculturelle et sont inspirés du fonctionnement neurocognitif habituellement rapporté dans les TSA (Weiner *et al.*, en préparation).
Comme le suggèrent Nygren *et al.* [17], les entretiens semi-structurés sont essentiels au diagnostic d'un TSA. Deux entretiens semi-structurés sont actuellement utilisés de manière répandue dans la clinique et dans la recherche : les versions françaises de l'*Autism Diagnostic Interview-Revised* ou ADI-R [13] et de la *Diagnostic Interview for Social and Communication disorders* ou DISCO [27]. Bien que ces entretiens partagent des similarités, la DISCO a été conçue dans le but de pouvoir couvrir tout le spectre autistique, chez des personnes de tous les âges et niveaux cognitifs, selon une approche dimensionnelle dite ascendante (contrairement à l'ADI-R qui suit une approche catégorielle). De plus, elle tient compte des capacités cognitives individuelles et des comorbidités neuropsychiatriques communément associées aux TSA, ce qui permet de mieux orienter ces personnes.
De nombreuses études se sont intéressées au fonctionnement neuropsychologique des personnes avec un TSA. Les données les plus consistantes issues de ces travaux rapportent a) un trouble exécutif, touchant les capacités de flexibilité, d'autogénération, de prise de décision et de planification [11,14,18] ; b) une focalisation perceptive sur les détails pouvant faciliter la réalisation de tâches telles que le sous-test *Cubes* de la WAIS III [11] ; c) des difficultés à inférer des états mentaux à autrui et à décoder des émotions faciales complexes [4] ; d) des particularités dans le fonctionnement mnésique se traduisant par des stratégies d'encodage et de rappel idiosyncrasiques [9], une tendance à « savoir » plutôt qu'à « se souvenir » lors de la reconnaissance d'un matériel précédemment appris [8], un trouble de la mémoire de travail en modalité visuo-spatiale [25] et une baisse significative des performances mnésiques en fonction de la complexité et de la nature du matériel proposé (i.e., social versus non social) [26].
Certains auteurs ont essayé d'établir des profils cognitifs spécifiques à des sous-groupes de TSA. En l'occurrence, Spek *et al.* [20] ont comparé les profils cognitifs d'adultes avec un autisme de haut niveau à ceux avec un Syndrome d'Asperger, obtenus au moyen de la

ACCEPTED MANUSCRIPT

Wechsler Intelligence Scale III ou WAIS III [23]. Selon ces auteurs, les écarts entre les QI verbal (QIV) et QI de performance (QIP) ne permettent pas de distinguer les deux sous-groupes. En revanche, des différences significatives sont observées entre les sous-tests de cette échelle, suggérant que les résultats à ces derniers sont des indices plus fiables que l'écart entre QIV et QIP. Notons que ces deux formes de TSA sont caractérisées par une absence de DI. La seule différence entre les deux se situe dans le développement langagier et cognitif : un léger retard d'acquisition du langage et des apprentissages peut faire partie de l'histoire développementale de la personne avec un autisme de haut niveau [2].

De plus, selon Boucher *et al.* [7], bien que la mémoire sémantique soit qualitativement perturbée chez les personnes avec un TSA sans DI, leur efficience intellectuelle dans la norme serait liée à de bonnes compétences langagières. Il est important de souligner que l'acquisition du langage avant l'âge de 5 ans est l'un des facteurs prédictifs du pronostic des individus avec un TSA [21]. Chez les individus sans DI, le langage est fonctionnel mais présente des particularités qualitatives, observées dans la prosodie et dans les aspects pragmatiques du langage [21].

Étant donné l'hétérogénéité des tableaux cliniques et cognitifs compris dans le spectre autistique, du point de vue de la recherche, l'identification de marqueurs neurocognitifs pourrait constituer une aide à la compréhension des aspects neuropathologiques et génétiques sous-jacents au phénotype clinique commun aux TSA. En effet, comme le signalent Happé et Frith [11], la cognition peut être considérée comme l'étape intermédiaire naturelle entre les comportements, ou signes cliniques de l'autisme, et le fonctionnement cérébral.

Actuellement, les marqueurs neurocognitifs perçus comme endophénotypiques de l'autisme sont la théorie de l'esprit, le fonctionnement exécutif et l'attention portée aux détails ou « faible cohérence centrale » [22,28]. En effet, selon ces auteurs, ces domaines sont perturbés chez les individus ayant un TSA, mais également, dans une moindre mesure, chez leurs parents et dans leur fratrie.

Bien qu'ils soient les plus régulièrement mis en cause dans le fonctionnement neurocognitif des personnes avec un TSA, l'hétérogénéité des tableaux ainsi que les particularités de fonctionnement d'autres domaines cognitifs, tels que la mémoire et le langage, rendent ces facteurs individuellement peu spécifiques (Weiner *et al.*, en préparation). Leur pertinence dans une démarche diagnostique s'explique par leur inscription dans une évaluation pluridisciplinaire comprenant également les étapes énumérées ci-dessus (i.e., questionnaires de dépistage, recueil de l'histoire, entretiens semi-structurés avec les parents et entretien médical) [12,17].

De plus, dans la pratique clinique routinière, l'évaluation neuropsychologique est indispensable à l'identification de pathologies associées, telles que la DI, le TDAH et la dyspraxie, et constitue une étape importante pour la mise en place d'un projet d'accompagnement thérapeutique et éducatif adapté.

3. Cas clinique

3.1. Anamnèse et premières étapes diagnostiques

Monsieur L. est un homme âgé de 29 ans. Il est adressé en consultation de psychiatrie adulte pour avis diagnostique par son médecin du travail. Ce dernier a constaté des manifestations anxieuses exacerbées sur son lieu d'exercice professionnel.

Il s'agit d'un jeune homme célibataire, vivant chez ses parents avec une petite sœur de 11 ans. Il a suivi une scolarité normale, malgré une certaine lenteur lors de la réalisation des devoirs. La formation scolaire s'est interrompue après la validation d'un BEP puis d'un bac professionnel cuisine. Il a initialement occupé un poste de cuisinier en restauration avant de

ACCEPTED MANUSCRIPT

changer d'orientation professionnelle. Le jour de l'entretien, il occupe un poste de conseiller clientèle dans une entreprise de téléphonie mobile depuis cinq ans.
Les antécédents médicaux de Monsieur L. sont limités à une surcharge pondérale. Aucune addiction n'est relevée. Parmi les antécédents familiaux, la grand-mère maternelle et un oncle maternel présenteraient des troubles dépressifs.
À l'entretien, le sujet présente une inhibition psychomotrice marquée. Ses relations sociales sont limitées à des contacts ponctuels avec les membres de sa famille. Ses centres d'intérêts sont préférentiellement orientés vers des activités solitaires : cinéma, console de jeux, ainsi qu'un goût prononcé pour le collectionnisme d'informations. Les situations sociales et les changements de mission sont vécus comme angoissants, ce qui perturbe son activité professionnelle. La fréquentation des lieux publics est systématiquement évitée. Une souffrance morale avec des idées noires et une asthénie physique complètent le tableau. Le diagnostic initialement retenu est celui de personnalité évitante (F 606) compliquée de phobie sociale (F 401) et d'un épisode dépressif intercurrent (F 32).
Le traitement initié consiste en une psychothérapie associée à un traitement antidépresseur par milnacipran 50 mg (4 comprimés par jour) complétée par de la buspirone à visée anxiolytique. L'état dépressif régresse rapidement, mais l'isolement social persiste avec des crises d'angoisse lors des expositions en public.
L'anamnèse permet de retrouver un début très précoce des troubles, puisque selon le patient ils remontent au début de la scolarisation. Ce dernier estime avoir souffert d'une difficulté à l'insertion sociale dès la maternelle, avec des difficultés à initier et à entretenir des relations amicales. En effet, Monsieur L. a toujours occupé une position passive dans les amitiés qu'il a nouées. Celles-ci étaient relativement unilatérales et basées sur des centres d'intérêt communs inhabituels pour son niveau développemental (i.e., astronomie). Très tôt il a développé un goût prononcé pour des disciplines spécialisées, telles l'astronomie, la physique et l'histoire. Il se montre ainsi capable d'énumérer de nombreuses données chiffrées après une simple lecture d'un manuel d'astronomie. Monsieur L. se complaît à accumuler de nombreuses connaissances théoriques portant uniquement sur les détails. Il souffre d'une maladresse gestuelle, raison pour laquelle il a abandonné la profession de cuisinier. Le diagnostic de Syndrome d'Asperger est finalement envisagé, et deux questionnaires de dépistage lui sont proposées : l'AQ et l'EQ. Les résultats obtenus sont en faveur d'un syndrome d'Asperger (cf. tableau 1). L'évaluation diagnostique est donc poursuivie avec l'utilisation de la DISCO.
Les résultats obtenus au moyen de cet entretien semi-structuré montrent que le développement cognitif et de l'autonomie n'a pas été une source d'inquiétudes pour les parents de Monsieur L. Au contraire, certaines capacités cognitives, comme le langage, ont été acquises relativement tôt. En revanche, des particularités qualitatives sont observées dans certains domaines développementaux et comportementaux, telles qu'une démarche particulière, des capacités cognitives supérieures associées à ses centres d'intérêt, une pauvreté gestuelle, des comportements ritualisés et un manque de réciprocité socio-émotionnelle. Ces particularités touchent de manière plus importante les trois domaines associés aux TSA, généralement appelés « la triade autistique » : a) la qualité des interactions sociales, b) la qualité de la communication sociale et c) la qualité de l'imagination. En outre, un quatrième domaine lié à cette triade, la qualité des activités, est également altéré. Bien que la perturbation dans ces domaines paraisse plus intense actuellement, plus jeune, Monsieur L. présentait également des signes évoquant une perturbation significative des interactions sociales, de la communication sociale et de son répertoire comportemental. Selon les critères de Wing *et al.* [27], ceux de la CIM-10 et ceux de Gillberg et Gillberg [10], les résultats à la DISCO sont cohérents avec le diagnostic de Syndrome d'Asperger.

3.2. Évaluation neuropsychologique

ACCEPTED MANUSCRIPT

Une évaluation approfondie de a) l'efficience intellectuelle, de b) l'attention, de c) la mémoire, d) des fonctions exécutives, e) des capacités visuo-constructives et visuo-perceptives, et f) de la théorie de l'esprit a été effectuée. Les performances brutes et standards obtenues à ces épreuves sont détaillées dans le tableau 2.

3.2.1. Efficience intellectuelle

L'efficience intellectuelle, estimée à partir des résultats à la WAIS III, se situe dans la moyenne supérieure. L'écart entre le QIV et le QIP n'est pas significatif. En revanche, à d'autres indices de cette échelle, les différences tendent à être significatives. En l'occurrence, les résultats obtenus à l'indice « mémoire de travail » sont significativement supérieurs à ceux obtenus à l'indice « vitesse de traitement ». De même, les performances obtenues aux indices « compréhension verbale » et « mémoire de travail » sont significativement supérieures à celles obtenus aux indices « vitesse de traitement » et « organisation perceptive », respectivement. Au niveau des sous-tests de la WAIS III, les performances sont hétérogènes. Des pics de performance sont relevés aux sous-tests *Arithmétique*, *Information*, *Séquence Lettres-Chiffres* et *Arrangement d'images*. Les résultats les plus faibles sont obtenus aux sous-tests *Vocabulaire*, *Mémoire des chiffres* et *Matrices*.

3.2.2. Attention

De légères difficultés attentionnelles sont relevées aux tâches chronométrées. Celles-ci se manifestent par une lenteur et par des différences significatives dans la précision de détection de cibles parmi des distracteurs selon l'effort de concentration sollicité par la condition – automatique ou contrôlée.

3.2.3. Mémoire

Globalement, les performances à la tâche d'apprentissage de mots de Californie se situent dans la norme inférieure ; la courbe d'apprentissage est faible. La stratégie d'encodage et de rappel est sérielle (i.e., dans l'ordre de présentation des mots) plutôt que par regroupements sémantiques. À des tâches de mémoire épisodique visuelle, les performances sont uniquement déficitaires ou faibles lorsque le matériel est non social (portes, dessin abstrait). En revanche, lorsque le matériel est social (des visages), les performances se situent dans la moyenne. Les performances aux tâches de mémoire à court terme et mémoire de travail en modalité verbale et visuo-spatiale se situent dans la moyenne.

3.2.4. Fonctions exécutives

Les performances aux tâches évaluant les fonctions exécutives se situent globalement dans la norme inférieure et sont plus faibles aux épreuves d'autogénération verbale et de flexibilité.

3.2.5. Capacités visuo-constructives et visuo-perceptives

La copie de la Figure Complexe de Rey-Osterrieth est déficitaire. Le dessin est réalisé de proche en proche. En outre, les performances obtenues à l'indice « organisation perceptive » de la WAIS III sont l'une des plus faibles à cette échelle.

3.2.6. Théorie de l'esprit et reconnaissance des émotions

Les résultats aux tâches de reconnaissance des émotions et des intentions d'autrui par le regard se situent dans la norme inférieure. Elles sont également dans la moyenne des sujets avec un syndrome d'Asperger [5]. Les performances à la tâche d'identification de maladresses sociales sont, quant à elles, déficitaires ; des omissions de faux pas sont relevées.

ACCEPTED MANUSCRIPT

4. Discussion

L'objectif de la présente étude était d'illustrer à partir d'un cas clinique les procédures diagnostiques des TSA chez l'adulte, inspirées des théories neurocognitives actuelles. Dans ce cadre, l'évaluation neuropsychologique et le dépistage des TSA en consultation psychiatrique s'avèrent très pertinents. En effet, de nombreuses personnes atteintes d'un TSA, notamment avec un syndrome d'Asperger, ne sont pas encore diagnostiquées à l'âge adulte, car ces pathologies sont considérées comme une entité clinique depuis très peu de temps [27]. De ce fait, l'utilisation de questionnaires de dépistage en consultation psychiatrique standard pourrait permettre de mieux déceler ces pathologies passées inaperçues depuis l'enfance. Les deux questionnaires de dépistage utilisés dans cette étude ont été conçus sur la base du fonctionnement neurocognitif associé aux TSA [6,27]. En l'occurrence, les particularités de fonctionnement ont été classées en six domaines – interactions sociales, communication, empathie, attention portée aux détails, imagination et flexibilité attentionnelle – et sont significativement corrélées aux performances neuropsychologiques à des tests évaluant ces fonctions cognitives (Weiner *et al*., en préparation). En outre, ils possèdent une bonne spécificité, sensibilité et valeur prédictive positive, permettant donc de distinguer les personnes avec un TSA de patients atteints d'autres pathologies psychiatriques, telles que la schizophrénie (Weiner *et al*., en préparation). Bien qu'utiles, ces questionnaires ne constituent qu'une première étape de l'évaluation diagnostique. Les entretiens semi-structurés avec les parents représentent l'étape suivante, centrale pour la reconstitution de l'histoire développementale de la personne et pour le recueil des signes cliniques associés aux TSA. Dans notre étude de cas, les résultats à l'AQ et à l'EQ sont en faveur d'un TSA et révèlent d'importantes difficultés touchant les comportements empathiques, impliqués dans la théorie de l'esprit et partiellement responsables des troubles du fonctionnement social rapportés chez les personnes avec un TSA [4]. De plus, le patient rapporte une focalisation perceptive sur les détails et une rigidité cognitive (cf. tableau 1).

Les résultats à la DISCO et à l'évaluation neuropsychologique sont cohérents avec les constatations de Monsieur L. En l'occurrence, les performances obtenues à la WAIS III mettent en évidence une efficience intellectuelle relativement élevée, compte tenu de son niveau socio-éducatif. Bien qu'un écart significatif entre QIV et QIP caractérise classiquement le profil cognitif des individus avec un syndrome d'Asperger [1], à l'instar de Spek *et al.* [20], l'écart entre QIV et QIP obtenu à la WAIS III n'est pas significatif chez Monsieur L. et ne semble pas constituer un indice diagnostique fiable. De même, en accord avec ces auteurs, les performances sont hétérogènes aux sous-tests et aux indices de cette échelle: elles sont particulièrement élevées dans des domaines associés à ses centres d'intérêt et à certains signes cliniques déjà évoqués (i.e., collectionnisme d'informations factuelles, bonne manipulation et mémorisation d'informations sérielles, telles que des chiffres ; domaines évalués par les sous-tests *Information* et *Séquence Lettres-Chiffres*, entre autres). En revanche, les performances les plus faibles à la WAIS III sont obtenues dans le domaine attentionnel et se manifestent par un ralentissement du traitement de l'information – donnée mentionnée par les parents pendant sa période scolaire. Ce ralentissement peut être dû à des difficultés à inhiber des détails non pertinents lors du traitement de l'information visuelle. Cela est toutefois essentiellement observé chez des individus avec un autisme de haut niveau, et serait lié à une focalisation perceptive spontanément dirigée vers les détails [20]. Globalement, les résultats obtenus dans les domaines cognitifs spécifiques suggèrent l'existence de a) légères anomalies du fonctionnement mnésique, b) d'un discret trouble exécutif et attentionnel, c) d'une focalisation perceptive sur les détails et d) d'une perturbation de la théorie de l'esprit. En accord avec les données obtenues par Bowler *et al.* [9] et Williams *et al.* [26], le dysfonctionnement mnésique se caractérise par l'utilisation d'une stratégie

ACCEPTED MANUSCRIPT

idiosyncrasique lors de l'encodage et du rappel d'une liste de mots ainsi que par des difficultés d'encodage de stimuli visuels non sociaux relativement complexes, tandis que l'encodage de stimuli sociaux (visages) et la mémoire de travail verbale sont performants. Lors de l'apprentissage de mots, Monsieur L. ne profite pas de la possibilité de les regrouper en catégories sémantiques (i.e., fruits) et les restitue dans l'ordre de leur présentation. Ces données sont cohérentes avec les travaux de Minshew et Goldstein [15], suggérant que les individus avec un TSA utilisent peu les indices sémantiques disponibles afin d'organiser l'information à encoder. Selon Mottron *et al.* [16], ils seraient capables d'utiliser les indices sémantiques, mais procéderaient préférentiellement de manière phonologique, ce qui expliquerait leur tendance à analyser les sons des mots plutôt que leur signification (i.e., écholalies). Les autres domaines cognitifs évalués présentent également de discrètes particularités qualitatives. Au niveau exécutif et visuo-perceptif, elles semblent cohérentes avec les données de la littérature [1,11] ainsi qu'avec la rigidité cognitive et la focalisation perceptive sur les détails rapportées par Monsieur L. Celles-ci constitueraient en outre le trait exécutif permettant de différencier les TSA (surtout l'autisme de haut niveau) d'autres troubles neurodéveloppementaux caractérisés par des troubles exécutifs d'autres types tels que le TDAH et le syndrome de Gilles de la Tourette, associés à trouble du contrôle inhibiteur [18]. Bien que des particularités aient été notées dans tous les domaines cognitifs évalués, la cognition sociale, comprenant l'empathie, la théorie de l'esprit et le décodage émotionnel, est celui où les performances sont les plus faibles. Cela est en accord avec les descriptions actuelles des TSA, selon lesquelles ce domaine cognitif serait impliqué dans les signes cliniques primordiaux au diagnostic (i.e., trouble de la socialisation, de l'imagination et de la communication) [4,24]. De plus, selon White *et al.* [24], la sévérité des difficultés sociales chez les individus avec un TSA serait un facteur prédictif de leurs acquisitions éducatives, professionnelles et occupationnelles. Elle augmenterait aussi le risque d'apparition de troubles psychiatriques à l'âge adulte, tels que des troubles de l'humeur ou des troubles anxieux. Il est donc possible que les troubles anxio-dépressifs dont souffrait Monsieur L. soient liés à la sévérité de ses difficultés sociales et aient masqué, au moment du premier entretien psychiatrique, à l'âge de 29 ans, le diagnostic d'un trouble neurodéveloppemental.

5. Conclusion

Bien que les TSA soient des troubles neurodéveloppementaux dont les signes cliniques sont potentiellement repérables pendant l'enfance, de nombreux adultes avec un TSA n'ont pas été diagnostiqués. Dans le cas du syndrome d'Asperger, cela peut être expliqué par l'absence de retard dans l'acquisition du langage, qui aurait pu alerter l'entourage et les professionnels. Ainsi, de nombreux cas peuvent être diagnostiqués à tort après l'adolescence comme un trouble de la personnalité, une entrée en schizophrénie, ou des troubles anxieux ou dépressifs. Il est néanmoins également possible que ces pathologies psychiatriques se surajoutent au tableau initial d'un syndrome d'Asperger. Étant donné la complexité des tableaux cliniques associés aux TSA, notamment à l'âge adulte, il est important de pouvoir dépister ces troubles, afin que les propositions thérapeutiques et l'accompagnement soient adaptés. Ceux-ci doivent tenir compte, entre autres, de l'histoire développementale de la personne, de la présence de comorbidités psychiatriques et du profil neurocognitif. Dans notre étude de cas, le dépistage d'un TSA en consultation psychiatrique standard a permis d'approfondir l'évaluation diagnostique et d'ajuster la prise en charge en fonction de ces trois facteurs.

Conflit d'intérêt : aucun

Références

ACCEPTED MANUSCRIPT

[1] Ambery FJ, Russell AJ, Perry K et al. Neuropsychological functioning in adults with Asperger syndrome. Autism 2006;10:551-64.
[2] American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (4th edition). American Psychiatric Association, Washington, DC; 1994.
[3] American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders-text revision (4th edition). American Psychiatric Association, Washington, DC; 2000.
[4] Baron-Cohen S, Jolliffe T, Mortimore C et al. Another advanced test of theory of mind: Evidence from very high functioning adults with autism or Asperger Syndrome. J Child Psychol Psychiatry 1997;38:813-22.
[5] Baron-Cohen S, Wheelwright S, Hill J. The 'reading the mind in the eyes test' revised version: A study with normal adults, and adults with Asperger Syndrome or High Functioning autism. J Child Psychol Psychiat 2001; 42:241-51.
[6] Baron-Cohen S, Wheelwright S. The Empathy Quotient (EQ). An investigation of adults with Asperger Syndrome or High Functioning Autism, and normal sex differences. J Autism Dev Disord 2004; 34:163-75.
[7] Boucher J, Bigham S, Mayes A, Muskett T. Recognition and language in low functioning autism. J Autism Dev Disord 2008;38:1259-69.
[8] Bowler DM, Gardiner JM, Grice SJ. Episodic memory and remembering in adults with Asperger Syndrome. J Autism Dev Disord 2000;30:295-304.
[9] Bowler DM, Gaig SB, Gardiner JM. Subjective organisation in the free recall learning of adults with Asperger's Syndrome. J Autism Dev Disord 2008;38:104-13.
[10] Gillberg IC, Gillberg C. Asperger syndrome-some epidemiological considerations: A research note. J Child Psychol Psychiatry 1989;30:631-38.
[11] Happé F, Frith U. The neuropsychology of autism. Brain 1996;119:1377-400.
[12] Klin A, Saulnier C, Tsatsanis K, Volkmar FR. Clinical evaluation in autism spectrum disorders : Psychological assessment within a transdisciplinary framework. In : Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen DJ, Handbook of autism and pervasive developmental disorders (3rd edition). USA: Willey; 2005;2:335-64.
[13] Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism diagnostic interview-revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. J Autism Dev Disord 1994;24:659-86.
[14] Minassian A, Paulus M, Lincoln A et al. Adults with Autism Show Increased Sensitivity to Outcomes at Low Error Rates During Decision-Making. J Autism Dev Disord 2007;37:1279-88.
[15] Minshew NJ, Goldstein G. The pattern of intact and impaired memory functions in autism. J Child Psychol Psychiatry 2001;42:1095-1101.
[16] Mottron L, Morasse K, Belleville S. À study of memory functioning in individuals with autism. J Child Psychol Psychiatry 2001;42:1095-1101.
[17] Nygren G, Hagberg B, Billstedt et al. The swedish version of the diagnostic interview for social and communication disorders (DISCO-10). Psychometric properties. J Autism Dev Disord 2009;39:730-41.
[18] Rinehart NJ, Bradshaw JL, Moss S et al. A deficit in shifting attention in high-functioning autism but not Asperger's disorder. Autism: Research & Practice 2001;5:67-80.
[19] Ritvo RA, Ritvo ER, Guthrie D et al. A scale to assist the diagnosis of autism and Asperger's disorder in adults (RAADS): A pilot study. J Autism Dev Disord 2008;38:213-23.
[20] Spek A, Scholt EM, van Berckelaer-Onnes IA. Brief Report: The Use of WAIS-III in Adults with HFA and Asperger Syndrome. J Autism Dev Disord 2008;38:782-7.

ACCEPTED MANUSCRIPT

[21] Tager-Fluberg H, Paul R, Lord C. Language and communication in autism. In : Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen DJ, Handbook of autism and pervasive developmental disorders (3rd edition). USA: Willey, 2005;1:335-64.
[22] Viding E, Blakemore SJ. Endophenotype approach to developmental psychopathology: Implications for autism research. Behavior Genetics 2007;37:51-60.
[23] Wechsler, D. Wechsler Adult Intelligence Scale--third edition. The Psychological Corporation, San Antonio, USA; 1997.
[24] White SW, Keonig K, Scahill L. Social skills development in children with autism spectrum disorders: A review of the intervention research. J Autism Dev Disord 2007;37:1858-68.
[25] Williams DL, Goldstein G, Minshew NJ. The profile of memory function in children with autism. Neuropsychology 2006;20:21-9.
[26] Wing L, Leekam SR, Libby SJ et al. The diagnostic interview for social and communication disorders: Background, inter-rate reliability and clinical use. Journal of Child Psychology and Psychiatry, and allied Disciplines 2002;43:307-25.
[27] Woodbury-Smith MR, Robinson J, Wheelwright S et al. Screening adults for Asperger Syndrome using the AQ: A preliminary study of its diagnostic validity in clinical practice. J Autism Dev Disord 2005;35:331-35.
[28] Wong D, Mayberry M, Bishop DVM et al. Profiles of executive function in parents and siblings of individuals with autism spectrum disorders. Genes, Brain and Behavior 2006; 5:561-76.

Tableau 1. Résultats globaux et par sous-domaines obtenus à l'AQ et à l'EQ

Questionnaires	**Score**	**Cut-off**
Autism Quotient (Woodbury-Smith *et al.*, 2005)		
Score global	33	Cut-off 32
interactions sociales	8/10	
attention aux détails	10/10	
flexibilité attentionnelle	7/10	
communication	5/10	
imagination	3/10	
Empathy Quotient (Lawrence *et al.*, 2004)		
Score global	15	Cut-off 30

Tableau 2. Résultats bruts et standard aux épreuves neuropsychologiques

Épreuves	**Score**	**z-score / percentile/ note standard**
WAIS III (Wechsler, 1997)		
Quotient Intellectuel Global	113	Perc. 81
Quotient Intellectuel Verbal	109	Perc. 73
	15	ns 8

ACCEPTED MANUSCRIPT

mémoire des chiffres[1]	24	ns 14
information[3]	25	ns 12
compréhension	35	ns 9
vocabulaire[3]	22	ns 11
similitudes[3]	20	ns 15
arithmétique[1]	18	ns 16
séquence lettres-chiffres[1]	100	Perc. 50
Quotient Intellectuel Performance	75	ns 9
code[2]	48	ns 10
cubes[4]	21	ns 9
complètement d'images[4]	21	ns 15
arrangement d'images	19	ns 8
matrices[4]	41	ns 11
symboles[2]		
Mémoire à court terme / mémoire de travail		
Empan de chiffres (WAIS III ; Wechsler, 1997)	6	z-score : -0.69
en ordre direct	5	z-score : -0.13
en ordre inverse		
	7	z-score : 1.21
Empan visuo-spatial (MEM III; Wechsler, 2001)	6	z-score : 0.31
en ordre direct		
en ordre inverse		
Mémoire à long terme verbale		
California Verbal Learning Test (Delis *et al.*, 1987)	7/16	z-score : -0.31
rappel libre 1	11/16	z-score : -1.33
rappel libre 5	46/80	z-score : -1.52
rappel libre total	11/16	z-score : -0.82
rappel libre différé	11/16	z-score : -0.99
rappel indicé différé	16/16	z-score : 0.56
reconnaissance		
Mémoire à long terme visuelle		
Test des portes (Baddeley *et al.*, 1994)	9/12	Perc. 5
partie A	6/12	Perc. 10
partie B		
	18.5/36	Perc. 10
Figure de Rey-Osterrieth (Meyer, 1995)	17/36	Perc. 5
rappel immédiat		
rappel différé		
Apprentissage incident d'associations		
Code (WAIS III ; Wechsler, 1997)	15/18	Perc. >50
appariement		

ACCEPTED MANUSCRIPT

Mémoire des visages		
Test de reconnaissance des visages (Warrington, 1984)	23/25	Perc. 50
Flexibilité mentale		
Trail Making Test (Tombaugh, 2004)	23 secondes	Perc. 50
partie A	62 secondes	Perc. 20-30
partie B		
Planification		
Tour de Londres (Shallice, 1982)	10/12	Cut-off : 9/12
score	12 secondes	
temps moyen		
Inhibition / Flexibilité mentale		
Test de Stroop version Kaplan (Bohnen *et al*., 1992)	31 secondes	ns 8
lecture de mots	22 secondes	ns 10
dénomination de couleur	57 secondes	ns 8
interférence	+ 1 erreur corrigée	Perc. >10 ns 8
flexibilité	65 secondes	
Autogénération		
Fluence verbale (Cardebat *et al*., 1990)	17	z-score : -0.53
orthographique	25	z-score : -0.98
catégorielle		
Attention visuelle sélective		
Ruff 2 & 7 (Ruff *et al*, 1992)	156	Perc. 63
automatic detection speed	100	Perc. >77
automatic detection accuracy	134	Perc. 58
controlled search speed	98.53	Perc. 47
controlled search accuracy	105	Perc. 66
total speed	106	Perc. 63
total accuracy	1	NS
speed difference	8	S .10
accuracy difference	1	NS
total difference		
Vitesse de traitement		
Code (WAIS III ; Wechsler, 1997)	111/133	Perc. 10-25
copie		
Capacités visuo-constructives		
Figure de Rey-Osterrieth (Meyer, 1995)	31/36	Perc. <1
copie	par les détails	
type de construction		
Reconnaissance des émotions/Théorie de l'esprit		
The reading the mind in the eyes test (Baron-Cohen et *al.*, 2001)	21/36	z-score: -1.19
Théorie de l'esprit		

Accepted Manuscript

ACCEPTED MANUSCRIPT

Faux pas recognition task (Baron-Cohen et *al*., 1999)	23/30	77 %
histoires avec faux pas	10/10	100 %
histoires sans faux pas	20/20	100 %
histoires contrôles		

[1] Indice mémoire de travail ; [2] Indice vitesse de traitement ; [3] Indice compréhension verbale ; [4] Indice organisation perceptive

Discussion

Docteur P. Houillon – Au cours de cette communication, il a été beaucoup question du syndrome d'Asperger, de la faible déficience intellectuelle des sujets qui en sont affectés, de leur capacité de mémorisation très supérieure à la normale, de l'absence de théorie de l'esprit, d'une faible cohérence centrale, d'un syndrome dysexécutif. C'est pourquoi j'aimerais recevoir quelques précisions sur les raisons qui ont conduit à privilégier dans cette présentation le syndrome d'Asperger chez les autistes adultes et sur le choix des critères retenus pour son diagnostic. Cette forme d'autisme est assez rare en comparaison des autres et les descriptions qui en sont faites jusqu'à présent gardent, semble-t-il, un aspect assez multiforme. C'est aussi ce que j'ai pu constater dans une pratique qui s'étend sur plusieurs dizaines d'années. En ce qui concerne les critères retenus pour son identification, si l'absence de théorie de l'esprit est inhérente à la notion d'autisme, elle s'observe dans d'autres entités psychiatriques comme les psychoses discordantes, les addictions, les toxicomanies… Il en est de même pour ce qui a été appelé la « faiblesse de cohérence centrale ». Quant au syndrome dysexécutif, il se rencontre dans bien des circonstances pathologiques, aussi bien dans certaines lésions corticales, des vasculopathies cérébrales, que dans des dysfonctionnements du système nerveux central procédant de causes organiques identifiables ou non. Pour ces raisons et compte tenu du contexte décrit, je me demande aussi si, en fin de compte, on peut réellement évaluer en toute objectivité le degré de déficience intellectuelle, estimée par les auteurs de ce rapport comme étant très peu marquée. On ne peut se baser sur les seules aptitudes à mémoriser et à analyser des situations. Il suffit de se reporter aux comportements d'animaux dotés de capacités discriminatoires innées, de mémorisation extraordinaire d'une « estimative » surprenante. En l'occurrence, les tests d'évaluation utilisés sont-ils vraiment adaptés et pertinents ? Permettent-ils de qualifier l'intelligence ? Il semble bien que la nature même du syndrome autistique s'accorde mal avec des échelles de mesure.

Réponse du Rapporteur – Tout d'abord, les critères diagnostiques utilisés lors de notre communication sont ceux du DSM-IV-TR et de la CIM-10, même si nous faisons également référence aux critères suggérés récemment par Christopher Gillberg et par Lorna Wing. Selon le DSM-IV-TR et la CIM-10, l'un des critères diagnostiques du syndrome d'Asperger est l'absence de déficience intellectuelle et de retard d'acquisition du langage. Cela signifie que les personnes avec un syndrome d'Asperger ont nécessairement un Quotient Intellectuel (QI) supérieur à 70. Dans le cas que nous avons présenté, le QI était par ailleurs supérieur à la moyenne de la population normale (113), donc nous ne pouvons pas attribuer les difficultés de théorie de l'esprit (et non pas une absence totale, qui, à notre avis, est rare, voire inexistante), la faible cohérence centrale et le dysfonctionnement exécutif à une éventuelle faiblesse du fonctionnement cognitif global (ou déficience intellectuelle). Ces particularités neuropsychologiques seules ne sont bien entendu pas spécifiques à l'autisme ou au syndrome d'Asperger – elles doivent être contextualisées et conceptualisées, compte tenu du développement, de l'histoire et du fonctionnement cognitif et psycho-social du sujet, d'où l'importance et l'utilité des procédures que nous avons décrites dans notre communication

ACCEPTED MANUSCRIPT

(i.e., recueil de données développementales, entretien psychiatrique, évaluation neuropsychologique exhaustive). Enfin, le Syndrome d'Asperger est beaucoup moins rare que l'on ne le croit – certains l'estiment à une prévalence de 0.7 % (Woodbury-Smith et al., 2005), taux qui est proche de celui des troubles schizophréniques. Sa méconnaissance et son entrée récente dans les classifications nosographiques internationales (à partir du DSM-III) sont des facteurs pouvant expliquer l'intérêt porté par de nombreux auteurs à son diagnostic à l'âge adulte – problématique soulevée lors de notre article aussi.

Dr Van Amerongen – Comment expliquer l'importance du diagnostic de l'autisme à l'âge adulte.
Quel diagnostic donnait-on à ces malades avant l'apparition du diagnostic d'Asperger ? Était-il impossible de les repérer avant l'âge adulte ?

Réponse du Rapporteur – Dans notre pratique, des diagnostics tels que « état pré-psychotique », « personnalité évitante », « immaturité psychologique », ou l'absence de diagnostic ont été évoqués par des professionnels qui les avaient vus auparavant. La méconnaissance du syndrome d'Asperger est due, à notre avis, à son entrée récente dans les classifications nosographiques internationales (à partir du DSM-III) et à l'absence de difficultés intellectuelles et langagières qui auraient pu alerter l'entourage pendant l'enfance. Certains enfants avec un syndrome d'Asperger ont des troubles associés, tels qu'une dyspraxie, des troubles anxieux, ou un syndrome de Gilles de la Tourette, qui peuvent alerter l'entourage et les professionnels. Actuellement, le clinicien averti notera des signes précoces d'une perturbation des relations socio-émotionnelles associée à une rigidité comportementale, à des jeux répétitifs et peu imaginatifs, qui lui feront évoquer le diagnostic. Bien que de plus en plus de cliniciens travaillant avec les enfants y soient sensibilisés, cela n'était pas le cas il y a vingt ans – d'où l'intérêt de sensibiliser également les cliniciens qui travaillent avec des adultes, car de nombreuses personnes avec un syndrome d'Asperger n'ont probablement pas été diagnostiquées pendant l'enfance.

Mme Nahama (FSEF) – Dans *Behavioral and Brain Sciences* (ce numéro est un numéro spécial avec un article princeps et les critiques associées), on propose la théorie d'une continuité entre l'autisme et les psychoses en tant que « troubles neurodéveloppementaux du développement » du cerveau social, les premiers par défaut, l'autre par excès. Qu'en pensez-vous ?

Réponse du Rapporteur – La théorie est effectivement séduisante, mais elle semble s'appliquer également à d'autres troubles neurodéveloppementaux qui ne font pas partie des spectres autistique ou psychotique (i.e., TDAH, syndrome de Gilles de la Tourette). Les études ayant comparé directement les performances obtenues par des patients atteints de schizophrénie à celles obtenues par des personnes avec autisme à des tâches de cognition sociale suggèrent l'existence d'un trouble plus important chez ces dernières (Craig et al., 2004), mais ces résultats ne sont pas univoques (Spek et al., 2010). Hormis leur intensité, il est également possible, comme vous le suggérez, que la qualité de ces altérations soit différente selon la pathologie. À notre connaissance, les études comparatives entre les deux populations sont toutefois peu nombreuses et une meilleure caractérisation des troubles de la cognition sociale associés à l'autisme et à la schizophrénie permettrait de mieux étayer (ou écarter) l'hypothèse que vous évoquez.