9A - Conférence BBS de Houston, Texas le 14 juin 2008. Traduction par F. Lestel des notes prises par Ruth Dameron.

**Session Médicale: l’autisme**. Par le docteur Diane Treadwell-Deering, Texas Children's Hospital, Baylor College of Medicine.

**Note** : *ce sont les propos du Docteur Diane Treadwell-Deering, sous réserve de la bonne compréhension par R. Dameron et de la bonne traduction française, donc sans garantie d’éventuelles erreurs.*

Qu’est ce que l'autisme, comment le reconnaissons-nous, pourquoi c'est "populaire" maintenant et comment le gérons-nous ? Y a-t-il de la motivation à comprendre les caractéristiques semblables dans le BBS ?

Le Docteur Richard Lewis, Baylor College of Medecine, a présenté l'orateur. Dans ses commentaires d'introduction, il a dit que plusieurs parents d’enfants BBS l'ont finalement convaincu au cours du temps que nous avons besoin d'avoir quelqu'un ici à la conférence qui puisse en parler avec nous.

Il a dit, "je suis un apprenant lent." :-)) Alors il a présenté docteur Treadwell-Deering dont l'expertise est non seulement dans l'autisme, mais aussi dans d'autres troubles génétiques associés aux comportements autistiques.

*[NOTA : Dans le reste de ces notes que j'ai tapées ("je" =Ruth Dameron) en écoutant le docteur Treadwell-Deering, j’ai laissé le « je » car c’était plus facile que de les changer à "la 3e personne". Il est possible que j'aie mal interprété certaines choses. Dans le reste de ce document, "Je" se réfère au docteur Treadwell-Deering mais le lecteur ne devrait pas traiter ces notes comme des citations, car elles peuvent ne pas être précises !*

*Avant la diffusion de ces notes, je les ai passées en revue, en ai corrigé l'orthographe et ai ajouté des expressions ici et là pour aider à la compréhension, mais j’ai sans doute raté quelques phrases de l'orateur]*

Je viens comme quelqu'un qui ne connaît rien d'autre du BBS que ce que j'ai appris dans la préparation pour aujourd'hui et ce que j'ai appris aujourd'hui. Le Docteur Lewis m'a demandé et j'ai été intéressée par ces sujets. Je travaille dans des projets au sujet d'autres maladies génétiques où nous essayons d’en comprendre les troubles comportementaux. On ne prête généralement attention à ceci (l'analyse comportementale) que postérieurement à la compréhension des problèmes physiques.

J'ai changé le sujet en « comportements associés au BBS ».

Je pense que peu est connu de façon systématique, c'est-à-dire en recueillant des informations d'un grand nombre d'individus. Dans la progression normale d'étude d'une maladie, nous commençons par regarder les informations dans la famille particulière qui est venue nous voir. Puis nous regardons plus largement. Alors nous demandons, qu’ont déjà fait les autres dans la littérature ?

Le Docteur Lewis m'a envoyé une lettre électronique du Journal de Génétique Médicale en 2002 qui est librement citée dans le site Web de l’association BBS du Royaume-Uni.

Informations en provenance des familles :

Il y a des informations partagées par des familles membres et leurs docteurs sur des sites Web.

On garantit une évaluation plus systématique pour mieux comprendre et prévoir les questions de comportement et mieux aborder ces questions cliniquement avec les enfants individuellement.

Les symptômes comportementaux communs avec l'autisme rapportés dans certains cas d’enfants avec le BBS sont :

* des explosions émotionnelles labiles ["Labile" signifie "apte ou susceptible de changer". Les explosions émotionnelles labiles sont les changements émotionnels brusques hors de la gamme "normale".]
* hyperactif avec problèmes d'attention
* frustration facile
* [Note de R. Dameron: les parents ont en réalité annoncé beaucoup plus de symptômes comportementaux commun avec l'autisme chez les enfants BBS. Mes notes ne reflètent pas le contexte pour la courte liste de trois articles ci-dessus. Les comportements supplémentaires communs entre l'autisme et le BBS sont ci-dessous.]

Clairement chacun d'entre nous a ces comportements de temps en temps. Mais ils arrivent avec plus d'intensité et de fréquence chez ces enfants, que ce qu'on considère comme normal dans la vie quotidienne.

Qu’est ce qui concerne les comportements sociaux et comportements associés aux répliques sociales ?

* l'inflexibilité
* la préférence pour des routines fixes
* l'intolérance pour les changements aux routines
* des tendances obsédantes/compulsives
* la difficulté à détourner leur attention en dehors de ce qui les intéresse.

Puis il y a eu un autre jeu de symptômes décrits chez quelques enfants BBS :

* la socialisation et des problèmes d'interaction sociale
* le manque d'empathie
* l'immaturité émotionnelle
* "l'autisme modéré" – je ne suis pas sûre de ce que c'est (comme la grossesse modérée ?) (Voir le commentaire à la fin de ces notes.)

Les problèmes de langage qui sont communs au BBS et à certains enfants diagnostiqués comme l'ayant de l'autisme :

* retard à la parole
* problèmes d'articulation
* le ton aigu avec hyper nasalité
* la qualité de voix respiratoire
* Vocabulaire limité ? (note de Ruth Dameron: je ne me souviens plus pourquoi j'ai mis des points d’interrogation. Je pense qu'il avait un rapport avec le développement dans la petite enfance. C'est-à-dire que les enfants BBS sont souvent en retard pour parler et développent leur vocabulaire plus lentement que leurs pairs. Les enfants autistes tardent aussi à apprendre le vocabulaire.)

On voit que ces retours sur les enfants BBS ont beaucoup d’intersection avec une variété de troubles neuropsychiatriques qui ont été étudiés et classifiés.

* Il y a du chevauchement entre les caractéristiques de l'autisme et des troubles du spectre autistique.
* Il y a peut-être un certain chevauchement avec l’ADHD (remarque de Ruth Dameron : il me semble qu’il il y a plus de chevauchement avec l’ADD –Attention Deficit Disorder - qu'avec l’ADHD « Attention Deficit Hyperactivity Disorder »)
* Il y a du chevauchement entre ce qui est rapporté chez les enfants BBS et des troubles obsessionnels compulsifs.

La différence au niveau degré et modèle fait que quelque chose devient "un trouble" plutôt qu'une bizarrerie de personnalité. Je ne me suis pas occupée d’enfants ayant le BBS. Je réfléchis à ce que je vois et ce que j'ai lu. Avec les informations limitées qui sont disponibles, comment essaye-je de le comprendre ?

Nous savons la chose suivante des enfants qui sont diagnostiqués avec des troubles de spectre autistique :

* évident dans la petite enfance, avant l’âge de 3 ans
* implique des anomalies dans la communication verbale et non-verbale, les relations sociales et des comportements répétitifs ou des intérêts étroits, obsédants.
* tableau large de manifestations cliniques
* Associé à des problèmes médicaux ou génétiques dans 25 % des cas
* des anomalies sur chaque chromosome ont été associées à l'autisme. (note de Ruth : je ne me rappelle pas ce que voulait dire cette expression. Je pense qu'elle disait que l'autisme n'est pas encore bien compris et les divers enfants qui ont été diagnostiqués comme autistiques ont eu diverses anomalies qui, combinées, couvrent tous les chromosomes.)

Il y a de nombreuses années, on considérait l'autisme comme extrêmement rare. Maintenant on considère 1 cas sur 150 ou 200 naissances comme touchées par l'autisme ou sur le spectre d'autisme. Ces chiffres le rendent très commun. Il y a une épidémie ? Faisons-nous plus d’enfants autistes ?

Peut-être. Mais nous avons aussi changé la définition et nous l'avons élargie au cours du temps.

Il y a des années, je me rappelle y penser comme "le jeune dans un coin, se balançant, totalement dans son monde à lui." Maintenant nous avons défini un spectre qui inclut d'autres comportements.

Parfois je pense que le spectre est trop large. (Il y a eu des articles qui suggèrent que beaucoup d'ingénieurs pourraient être sur la ligne de démarcation du diagnostic autistique ou sur le spectre autistique.)

L'autisme n'est pas bien compris en tant que trouble et a un large tableau de manifestations cliniques. Il y a 3 secteurs en particulier qui sont affectés par l'autisme :

* discours/langage/communication
* aptitudes sociales
* des comportements répétitifs stéréotypés.

Donc vous pouvez voir pourquoi les choses que les gens ont mentionnées au sujet de leurs enfants BBS font que les gens comme moi (les spécialistes de l'autisme) se redressent et écoutent.

Environ 25 % des cas d'autisme sont associés à des problèmes médicaux ou génétiques.

Très clairement la majorité n'a pas d'autre sorte de trouble que nous pouvons définir exactement.

(R. Dameron : une autre façon de le dire : 75 % des enfants qui sont diagnostiqués comme autistes n'ont aucune autre caractéristique extérieure à la liste publiée des caractéristiques de l'autisme.)

Nous savons vraiment qu'il y a une incidence beaucoup plus haute d’enfants à sclérose tubéreuse que dans la population normale.

Je pense que nous n’en savons pas assez au niveau associations pour connaître la cause et l'effet. L'autisme est un diagnostic fait cliniquement; il n'est pas fait en trouvant des anomalies génétiques spécifiques.

L'étalon or des outils diagnostiques nous aide à déterminer si une personne est sur le spectre ou non.

Exigés pour les sources de financement pour l'autisme : ADI-R & ADOS-G.

Il n'y a aucune analyse de sang ou imagerie spécifiques qui puissent être utilisées pour faire un diagnostic.

Je participe à une autre étude sur une maladie génétique (le syndrome Potocki-Lupski) ... je regarde les choses qu’on peut faire pour comprendre le comportement et les capacités intellectuelles de tels jeunes. D'autres dans cette équipe regardent des questions physiques, les problèmes de sommeil, etc.

Si cet auditoire est un groupe de gens qui pensent qu'il est important de penser aux problèmes de comportement, il faudrait peut être une approche semblable pour s’en faire une meilleure idée.

Nous avons développé quelques outils en faisant la recherche sur l'autisme.

Si quelqu’un est intéressé par ses diapositives, elle les enverra par courrier électronique. Elle a dit qu'elle laisserait le docteur Lewis s’en occuper.

J'ai parlé des problèmes sensoriels - beaucoup d'ASD (Autistic Spectrum Disorders) que les enfants ont, sont une résonance, une sur-sensibilité aux entrées sensorielles. Ils ne sont pas apparemment capables de traiter de multiples entrées sensorielles.

Déficience intellectuelle - beaucoup d'enfants avec ASD ont un certain degré de retard mental, des difficultés d'apprentissage, des problèmes cognitifs. Si un enfant correspond aux critères stricts d'autisme, 60 % sont aussi modérément arriérés. Nous avons changé ces chiffres car nous avons changé notre compréhension. Ils peuvent ne pas être arriérés, mais avoir des différences d’apprentissage - très fortes dans quelques secteurs, très faibles dans d'autres. Ils peuvent lire rapidement parce qu'ils décodent bien, mais ils ne tirent pas de signification des mots qu'ils lisent. Ils peuvent être bons à la lecture et peuvent comprendre "la guerre a fini en 1982. 562 ont été tués." Etc… Ils peuvent se rappeler ces faits. Mais ils ne peuvent pas faire agir des concepts plus complexes comme la motivation, bien qu'ils aient des capacités intellectuelles normales. Ils ont une variété de difficultés d'apprentissage.

**ADHD** :

Certains BBS ont des niveaux d'activité très élevés. Est ce que cela fait partie de l'ADHD ?

Je ne peux pas vous dire.

Voici une diapositive avec une liste de critères diagnostiques (Le contenu de la diapositive n'a pu être noté).

**Troubles Obsessionnels Compulsifs** (TOC):

Est ce que la résistance au changement de l'enfant BBS est la même chose que ce que j'appellerais TOC ?

Voir les diapositives pour des détails (non notés)

Même si un groupe de symptôme ne monte pas au niveau de critères diagnostiques, il peut toujours causer du stress dans la famille et nécessiter une intervention.

Parfois, j'ai un enfant autistique et recommande des médicaments pour l’ADHD (bien qu'ils ne rencontrent pas tout à fait les critères pour ADHD) pour améliorer leurs comportements.

Parfois nous ciblons des choses orientées du symptôme. Si n’avez pas les critères des TOC, mais vous êtes rigide, inflexible et cela cause des problèmes dans votre vie, je pourrais expérimenter les médicaments anti-TOC pour changer ces comportements et améliorer votre vie. Il est important de penser aux comportements pour améliorer la vie et pas être excessivement inquiété de savoir si un enfant a ou non tous les critères pour une étiquette particulière.

Parfois j'essaye tout ce que je connais mais les choses ne s'améliorent pas. Parfois je fais des recommandations et la famille dit qu'ils les ont déjà essayées. Mais je pense qu'il est important d'être prudent et réfléchi pour balayer chaque possibilité. Il est important de reconnaître les problèmes pour que les gens puissent les identifier et faire des modifications nécessaires.

Quand nous n'avons pas de réponses, il est important de continuer à poser les questions d’une façon permettant de mieux investiguer.

Pourquoi nous n’en savons pas plus ? Parce que le docteur Lewis ne m'avait pas demandé de venir avant cette année. :-))

Mais aussi, d'habitude, les questions médicales significatives sont prioritaires par rapport aux questions de connaissance comportementales. Quand on s’y penche, chacun s'attend à ce que l’enfant ait un comportement difficile.

Mais les problèmes comportementaux et cognitifs sont souvent détectés hors milieu médical, comme à l'école.

Les interventions sont souvent dans des milieux non-médicaux et il peut y avoir une variation entre ce qui arrive dans le cadre de l'école et ce qui arrive dans le cadre de recherche médicale.

Je pense que ma nouvelle prise de conscience du BBS peut être un commencement. Ce dont on a besoin, c’est de recherche. J'aime faire de la recherche et m'occuper des patients. Si j'arrive à faire plus de recherche, je veux que cela profite à mes patients. J'apprécie le besoin de traiter le comportement avec les moyens d’aujourd'hui mais les solutions s’amélioreront avec les progrès de la recherche.

Une grosse part de ma motivation à venir à cette conférence était d’entendre dire que les familles sont intéressées par ces études. Notre première étape pourrait être des enquêtes non-scientifiques pour en apprendre plus afin de développer des études scientifiques.

Je pense qu’une chose importante est d’avoir quelqu'un qui comprend le comportement et peut concevoir si le problème de votre enfant est commun à une catégorie enfants ou si votre enfant est un cas unique?

[ Pendant la session questions / réponses, quelqu'un dans l'auditoire a répondu au commentaire du docteur Treadwell-Deering qu'elle n'a pas compris ce que veut dire qu'un enfant était "modérément autistique" - elle avait dit que c’était peut être comme être modérément enceinte. La personne dans l'auditoire a dit que c'est une façon utile de communiquer avec des enseignants et autres qui travaillent avec ces enfants, que cela signifie que l'enfant montre des caractéristiques autistiques, mais peut-être pas aussi fortement qu’un enfant qu’on pense vraiment autistique.]