

AUTISME ET FAMILLES

DIAGNOSTIC, PRONOSTIC ET CONSEIL GÉNÉTIQUE

L'établissement du diagnostic suppose que l'on prenne en compte l'état de l'enfant avec ses aspects négatifs, c'est-à-dire les dysmorphies, les malformations, le retard psychomoteur, les troubles du comportement etc. mais aussi, ses aspects positifs que sont le bon état général, la qualité du sommeil et de l'alimentation, la joie de vivre, etc. Cette analyse, qui prend beaucoup de temps et qui ne peut se faire qu'avec l'aide de la famille, peut amener à évoquer un diagnostic qu'il va falloir confirmer ou infirmer par les examens appropriés.

C'est alors seulement que, dans un certain pourcentage des cas, on peut répondre à la première demande des familles. Le diagnostic expliqué dans ses causes et ses conséquences avec des mots simples, ne console pas de la souffrance de voir son enfant en difficulté mais a l'énorme mérite de mettre un terme à l'angoisse de l'incertitude, de l'inconnu. Si les mécanismes biologiques responsables sont connus, il est possible de donner un conseil génétique au couple parental, aux frères et sœurs, à l'ensemble de la famille.

Malgré les progrès considérables réalisés dans toutes les disciplines, beaucoup de familles restent sans réponse, mais la recherche n'a pas dit son dernier mot ; elle doit inlassablement travailler, et l'expérience montre que chaque année, on peut donner la réponse à des familles qui attendaient depuis très longtemps ! Tant que le diagnostic étiologique n'est pas établi formellement, il n'est pas possible de donner un conseil génétique. Il faut dire ce que l'on sait, pas plus que ce que l'on sait, et dire ce que l'on ne sait pas.

L'explication des troubles observés n'est pas la seule demande des familles. Elles veulent savoir ce que va devenir l'enfant, comment il va se développer et comment elles peuvent l'aider.

Quand il s'agit d'un syndrome connu, plutôt que de donner des portraits robots que l'on trouve dans des livres qui décrivent « ces enfants-là... », il vaut mieux parler de ligne générale, de moyenne... mais pour la famille, la moyenne n'a pas de sens. Il s'agit de leur enfant, cet être unique et donc irremplaçable, qui va leur falloir découvrir, aimer tel qu'il est avec ses limites qui vont se préciser mais aussi ses capacités et ses qualités propres. Ceci est encore plus vrai lorsqu'il n'y a pas d'étiologie reconnue aux troubles de l'enfant. Dans tous les cas, l'essentiel est de découvrir la personnalité de l'enfant, de l'aider à s'épanouir, de lui permettre d'être aimable, agréable à aimer et capable d'aimer.

Des troubles graves du comportement, souvent étiquetés « autisme » ou « psychose », sont observés chez certains patients porteurs d'anomalies chromosomiques ou de maladies métaboliques. Il peut s'agir d'un comportement réactionnel ; lié à une peur incontrôlable (consultation à l'hôpital !), à une douleur physique non exprimée verbalement, à une souffrance morale liée à la disparition d'un parent, à l'abandon... Il peut également s'agir de formes cliniques particulièrement sévères que l'on observe chez 5 à 10 % des trisomiques 21, chez beaucoup de patients porteurs d'un chromosome 22 en anneau ou d'une délétion du bras long d'un chromosome 18, de la maladie du cri du chat ou de la délétion du bras court du chromosome 4, du syndrome de l'X fragile.

La découverte de la cause de la maladie de l'enfant peut entraîner un sentiment de culpabilité terrible chez le parent porteur du gène, de la mutation, du remaniement chromosomique qui a entraîné le syndrome de l'enfant.

Dans ce cas, l'explication doit être donnée d'abord à la personne porteuse du remaniement et, ensuite, si elle le permet, à son conjoint, puis si elle le désire, aux autres membres de la famille. Il faudra ensuite, toujours, l'aider à se dégager d'une confusion irrationnelle, mais presque toujours présente, entre la transmission génétique et une responsabilité personnelle. Les lois de la nature sont ainsi faites : les parents transmettent à leurs enfants ce qu'ils ont eux-mêmes reçu... pour le meilleur et pour le pire mais toujours gratuitement !