

Sémiologie autistique et surdité infantile

Une étude exploratoire par cas

Virole B., Favrot-Meunier C., Ulman C., LeGoff C.

Hôpital Robert Debré, Service du Prof. Van Den Abbeele &

Centre régional de soins et de ressources en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent sourds

Octobre 2014

Résumé

À partir de 93 observations recueillies sur une année (2013) de consultations psychologiques dans le service d'audiophonologie infantile (Hôpital Robert Debré – Paris), nous typons les tableaux cliniques rencontrés à partir de 7 signes d'alertes évoquant des troubles du spectre autistique (TSA) : retrait relationnel (1), fuite du regard (2), mouvements anormaux (3), intérêts électifs (4), activités stéréotypées (5), registre émotionnel anormal (6), comportement auditif paradoxal (7). Sept enfants présentent une forme clinique apparentée aux TSA (DSM-5) soit 8% des enfants présentant des déficiences auditives de perception moyennes, sévères et profondes de notre échantillon (N=82) mais seuls trois présentent des TSA avérés (3.6%). Les cinq autres cas nous amènent à discuter l'existence de phénotypes autistiques, d'une hétérochronie dans le développement de la perception et de l'impact des implantations cochléaires.

Mots-clefs

Autisme surdité troubles du spectre autistique troubles de l'audition

Introduction

Les TSA sont des troubles neuro-développementaux déterminés à trois niveaux : (1) une prédisposition génétique, généralement non mendélienne, interagissant avec des facteurs environnementaux altérant la neurogenèse (facteurs toxiques, infectieux, lésionnels); (2) des anomalies neurobiologiques diverses (conduction neuronale, gyrus temporal supérieur, amygdale, cervelet...) (Pour une revue, Charney 2013, Riva 2013); (3) des anomalies des fonctions cognitives (perception, reconnaissance des émotions, fonctions exécutives, générativité du langage)(Pour une revue, cf. Mottron 2006).

Les TSA sont caractérisés par un déficit persistant dans la communication, un manque de réciprocité sociale, une incapacité à développer et maintenir des

relations appropriées; des comportements restreints et répétitifs, accompagnés de stéréotypies et de comportements sensoriels inhabituels.

En 2013, le DSM-5 a étendu les critères d'inclusion en incluant le syndrome d'Asperger dans les TSA, en excluant le syndrome de Rett et en élargissant les critères d'appartenance (cf. tableau 1.). Cette extension augmente le nombre d'enfants appartenant à cette catégorie diagnostique jusqu'à atteindre un taux de prévalence approchant des 1% de la population générale, (Fombonne, 2007), voire 1 sur 88 selon certaines études (Constantino *et al.*, 2010).

Dans le champ de la surdité infantile, cette extension est problématique. La surdité induit des effets privatifs sur la communication et le développement cognitif précoce. Le diagnostic de surdité est ainsi sus-

ceptible de désorganiser les interactions mère enfant entraînant chez certains bébés sourds des conduites compensatrices similaires à des traits autistiques sans l'étiopathogénie spécifique de l'autisme (Vernon, 2009) (Deggouj, 2005) et (Szymanski *et al.*, 2008).

La nécessité d'une appréciation des troubles de la relation chez les enfants sourds est renforcée dans les situations d'implantations cochléaires, où sont posées chirurgicalement des prothèses auditives bioniques à l'intérieur de la cochlée, permettant de stimuler électriquement l'épithélium résiduel, générant dans le nerf auditif des potentiels d'action remontant le long des voies centrales et induisant une sensation auditive primaire, base d'une construction gnosique secondaire.

L'extension des indications d'implants aux enfants avec « troubles autistiques » est-elle légitime sachant que le diagnostic de TSA risque d'être porté *après* le diagnostic de surdité (Edward, 2007) – objectivable par PEA dès les premiers mois de vie ? La présence de signes « autistiques » chez un jeune enfant sourd est-elle une contre-indication à une implantation cochléaire au nom d'un principe de précaution ou bien doit-elle inviter à une réalisation rapide pour stimuler l'enfant ? Ces deux questions nécessitent un examen des relations entre surdité et signes autistiques précoces.

Méthode

Population d'étude

Nous nous proposons de rechercher l'existence de signes évoquant des troubles autistiques parmi la population des enfants sourds reçus en consultation psychologique dans le service d'audiophonologie infantile de l'hôpital Robert-Debré sur l'intervalle de l'année 2013.

Tous les enfants sourds et leurs familles bénéficient d'une évaluation psychologique systématisée pour les diagnostics et les bilans préalables aux implantations cochléaires même pour des situations *a priori* non problématiques. Une grande partie des enfants sourds

de la région démographique (Paris Nord et région Est Nord de l'île de France) passe au moins une fois par la consultation hospitalière d'audiophonologie du fait du diagnostic après le dépistage à deux jours de vie, puis la réalisation des Potentiels Évoqués Auditifs (PEA) et de l'offre d'un plateau technique comportant : bilans cliniques, consultations de génétique médicale, vestibulométrie, implantations cochléaires.

Le mode de recrutement ne permet pas d'affirmer que cet échantillon est représentatif de la population générale des enfants sourds, du fait de la probable surreprésentation d'enfants avec des difficultés associées, comme d'enfants insérés dans des contextes socioculturels défavorables. Toutefois, son volume permet de penser qu'il neutralise les effets de biais et constitue une population de travail significative. La file active d'une consultation hospitalière fournit une image plus représentative de la population globale des enfants sourds que celle des échantillons pris dans des centres éducatifs contraints par des critères de recrutement (âge, niveau de surdité, choix pédagogiques et linguistiques).

Les signes d'alerte

Nous définissons comme *signes d'alerte cliniquement observables évoquant la possibilité d'un TSA*, des comportements de l'enfant, réitérés de façon durable, perçus comme anormaux au cours de l'observation clinique et confirmés par l'entourage familial. Ces signes d'alerte ne constituent pas des critères structurels des troubles du spectre autistique mais leur présence suggère l'existence de processus développementaux précurseurs d'une trajectoire autistique caractérisée.

Cette série courte de marqueurs comportementaux répond aux contraintes d'usage d'une consultation hospitalière et optimise le ratio temps d'évaluation / volume d'informations. L'évaluation psychologique, réitérée à distance de une ou deux semaines pour les premières rencontres, à distance de plusieurs mois ensuite, dure entre une demi-heure et une heure. L'enfant est accompagné d'un ou de ses deux parents. Un matériel de jeux, des figurines, des pe-

tits objets, toupies, aimants, papier, crayons, pâte (etc.) adaptés aux différents âges est proposé ainsi qu'une tablette numérique avec des applications ludiques. Le matériel standardisé de test est le Brunet-Lézine, les cubes de Kohs, la figure de Rey (forme A et B), les outils d'évaluation sont l'ECAR-T la CARS et notre propre grille de notation. Pour les cas d'enfants présentant des signes autistiques, le consultant psychologue est accompagné en seconde consultation d'une infirmière spécialisée en pédopsychiatrie et d'un médecin pédopsychiatre. La langue des signes est pratiquée par tous les consultants, si elle s'avère nécessaire.

Ces marqueurs sont notés dans une base informatique permettant l'extraction des groupes de cas en fonction des requêtes choisies. La possibilité de disposer de données d'évolution au fil du temps permet d'identifier les trajectoires de développement de chaque cas. Ces signes d'alerte sont les suivants :

1. *S₁ Évitement actif de la relation.* Les interactions ludiques et communicationnelles habituelles d'un âge donné sont anormales. Il existe une absence de jeux réciproques, un désintérêt pour la relation, un détournement des situations collectives, un refus de contact, une absence d'attention partagée. L'enfant détourne systématiquement son activité spontanée afin d'éviter une interaction. Le repérage de ce signe nécessite de vérifier qu'il ne s'agit pas d'une angoisse normale à l'étranger (« 8^{ème} mois »), d'une réaction anxieuse à la situation d'observation clinique hospitalière (« syndrome de la blouse blanche ») ou pouvant réactiver des traumatismes hospitaliers (examens douloureux, anxiogènes, etc.). L'évitement relationnel doit être confirmé par les parents et tendre à la systématisation.
2. *S₂ Fuite du regard.* Immédiatement perceptible, ce signe est facile à mettre en évidence en consultation. Le clinicien cherche à accrocher le regard de l'enfant mais il n'y parvient pas ou de façon fugace. L'enfant cherche activement à éviter le regard de l'adulte. Le signe est confirmé par les parents qui ne parviennent pas à accrocher ou à maintenir durablement le regard de leur enfant. Ce signe est présent dans les cas d'anomalies de la perception visuelle ou d'anomalies oculo-motrices où il impose une interprétation différentielle.
3. *S₃ Présence de mouvements anormaux.* Nous classons sous ce signe une vaste ensemble de comportements observables comportant les frappes des mains lors des émotions, les balancements rythmiques du corps, les stéréotypies gestuelles. Ces signes obéissent à des déterminations multiples. Leur regroupement en une seule catégorie est sémiologique et guidé par un souci d'économie portant sur le nombre de signes. Bien que le bruxisme puisse être considéré comme une stéréotypie motrice internalisée, nous n'avons pas considéré dans le cadre de cette étude ce trait (bruit de raclement de gorge ou des dents), fréquent chez beaucoup d'enfants sourds comme faisant partie d'un signe d'alerte spécifique.
4. *S₄ Intérêts électifs anormaux* (Pour les lumières, les mécanismes, les formes, les singularités topologiques, les chiffres, les lettres). Ce signe est aisément repérable et la plupart du temps il est évoqué directement par les parents qui sont intrigués par le comportement de leur enfant. Les intérêts électifs précoces pour les chiffres et les lettres sont souvent associés par les parents à un questionnement sur une précocité intellectuelle et ne sont pas perçus par eux comme des anomalies.
5. *S₅ Activité spontanée ritualisée.* Sont regroupées dans cette catégorie toutes les conduites visant à la reproduction à l'identique de façon immuable, d'événements ou d'actions : jeu stéréotypé, rituels, recherche d'invariance et d'immutabilité, conduites on / off avec les interrupteurs.
6. *S₆ Anomalies dans l'expression émotionnelle.* L'enfant est déprimé, apathique. Le regard peut être présent mais il est perçu comme triste, éloigné. Les émotions spontanées sont abrasées. Le repérage de ce trait relève de l'appréciation subjective du clinicien mais avec un peu d'expérience, il est possible d'identifier les

caractères manifestes d'une dépression de l'enfant et ne pas la confondre avec une émotion réactionnelle à une situation.

7. *S₇ Comportement auditif anormal.* Beaucoup d'enfants présentant des TSA présentent des comportements auditifs paradoxaux : sensibilité forte à des bruits faibles et indifférence à des sons très prégnants. Dans le cas des enfants sourds, il s'agit d'une discordance entre les seuils audiométriques objectivés après implantation et les réactions auditives. Ce trait doit prendre en compte les délais de construction de la perception auditive (détection, sensation, gnosies). L'enfant semble indifférent aux sons alors que leur intensité dépasse son seuil liminaire d'audition. Les conduites phobiques à certains sons rentrent dans ce cadre. L'appréciation de ce trait nécessite un consensus entre l'orthophoniste, le régleur d'implant, l'audioprothésiste et le médecin audiologiste. L'absence de recherche de l'origine du signal sonore perçu est l'indice de l'absence du comportement fondamental de *précurrence*, activité cognitive de recherche de la source distale d'un signal (Virole, 2009).

Nous n'avons pas intégré dans cette liste *les troubles de développement de la communication et du langage* comme marqueur de différenciation permettant l'isolement d'un groupe d'enfants sourds avec une suspicion de développement d'un TSA. Ce trait est difficile à évaluer compte tenu des situations de jeunes enfants sourds pas toujours pris en charge de façon adéquate avec des parents désorientés par le diagnostic de surdité et ne sachant pas comment communiquer avec leur enfant. Il est également sous l'influence des degrés de sévérité de la surdité et des modalités variables de la réhabilitation audiophonologique. Sa fréquence dans les situations de surdité n'est pas évocatrice de façon spécifique de l'existence d'un trouble du spectre autistique bien que plusieurs comportements présentent un haute valeur sémiologique. En particulier, le pointage du doigt (déictique gestuel, impératif puis protodéclaratif) est un signe favorable au contraire du comportement de prise de la main de l'autre pour effectuer une action. Dès l'introduction

de la langue des signes, on observe une transformation des gestes de pointage, main ouverte puis index, en signes figuratifs à valeur symbolique (protofiguratifs) (Virole, 1996, 2006).

Résultats

Le tableau 3. et les figures 1., 2., et 3. présentent les caractéristiques générales de l'échantillon de travail (93 enfants) correspondant à la file active de consultations psychologiques sur l'année 2013.

Le *sex-ratio* est équilibré et les distributions habituelles des étiologies des surdités sont retrouvées avec toutefois un fort taux de surdités d'origine inconnue (28%) du fait de l'absence de données génétiques, beaucoup de parents évitant la consultation de génétique médicale. Les enfants les plus nombreux sont dans les classes d'âge entre 3 et 5 ans ($\chi=4.3$, $\sigma=1.3$). Les niveaux de surdité sont évalués à partir de la meilleure oreille. La distribution des pertes audiométriques montre la prépondérance des déficiences auditives profondes bilatérales (selon la classification 02/1 bis du Bureau International d'Audiophonologie).

Les cas d'enfants entendants

Onze enfants de la file active 2013 (sur 93) ne présentent aucune surdité cochléaire avérée. Huit d'entre eux correspondent à des recherches audiométriques dans le cadre de retards d'acquisition du langage et dont le comportement a incité le médecin audiologiste à demander une observation psychologique. Deux cas présentaient des tableaux d'autisme déjà diagnostiqués. Un cas constitue une errance de diagnostic : l'enfant a été considéré comme sourd sévère, appareillé et orienté vers un CAMSP-S spécialisé pour enfants sourds puis la surdité a été invalidée pour laisser place à un TSA caractérisé avec audition normale (Cf. cas N° 28).

Cas N° 28. Garçon de 3.4 ans, né à terme (40 SA), Bonnes conditions sociales et familiales, oto-émissions normales à la naissance, 3160g, marche à 10 mois ; à 3 ans 3 mois devant l'absence de développement du langage : bilan au-

<p>A. Déficit persistant dans la communication sociale et les interactions sociales (tous les symptômes)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Déficit marqué de la communication non verbale et verbale utilisée 2. Déficit dans les interactions sociales 3. Manque de réciprocité sociale 4. Incapacité à développer et maintenir des relations appropriées au niveau de développement avec autrui <p>B. Caractère restreint et répétitif des comportements, champs d'intérêt et activités</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Stéréotypies motrices ou verbales, ou comportements sensoriels inhabituels (écholalies, usage répétitifs d'objets, phrases idiosyncrasiques) 2. Attachement excessif aux routines et modèles ritualisés de comportement, résistances aux changements, questions répétitives, détresses devant les changements 3. Champs d'intérêt restreints, fixés 4. d. Hyper ou hypo réactivité aux entrées sensorielles ou intérêt non usuel pour certains aspects de l'environnement (indifférence à la douleur, au chaud au froid, comportements excessifs de flairage ou de toucher les objets, fascination pour les lumières ou les objets tournants). <p>C. Les symptômes doivent être présents dans la petite enfance (mais peuvent ne pas être complètement manifestes tant que la demande sociale n'excède pas les capacités limitées).</p> <p>D. Les symptômes entraînent des limitations cliniquement significatives dans le domaine social, celui des occupations ou d'autres sphères du fonctionnement dans la vie quotidienne.</p> <p>E. Ces difficultés ne peuvent pas être expliquées par la déficience intellectuelle ou un grave retard de développement.</p>
--

Tableau 1 – Critères du DSM-5 pour le diagnostic de TSA(2013) avec les signes d'alerte cliniquement observables chez le jeune enfant sourd. Le critère E est problématique dans la mesure où beaucoup d'enfants sourds présentent également des retards de développement.

diométrique montrant une surdité bilatérale sévère, d'origine inconnue de forme classique (perte prédominante sur les aigues). Appareillage dans la foulée donnant un bon gain prothétique sur toutes les fréquences. À 3.4 ans, l'observation clinique montre un enfant au physique harmonieux fuyant activement le contact visuel, au visage fermé, sans langage. Les réponses à l'appel du prénom sont inconsistantes. Dans l'activité spontanée : alignement ritualisé de petites voitures. Pas de mouvements anormaux, instabilité modérée. Nombreuses conduites ON/OFF avec les lumières. Retournement réussi de la planchette du Brunet-Lezine, appariement des cubes réussi, *a priori* pas de retard mental structurel massif. Relations différenciées entre hommes et femmes, recherche privilégiée de contacts tactiles, marche sur les pointes. Aucun élément particulier dans l'anamnèse médicale. À 3.9 ans, un PEA infirme la surdité, arrête le port prothétique. Orientation diagnostic vers un TSA.

Ces cas d'errance entre surdité et autisme sont rares car les PEA permettent de porter un diagnostic différentiel. Dans les cas simples, les PEA sont normaux. L'absence de langage ne peut être mise sur le compte d'une déficience auditive et devient un critère de suspicion de TSA. Parfois, les PEA montrent des

latences augmentées et des désorganisations de tracés malgré une fonction cochléaire bilatérale normale. Ces cas évoquent un retard de maturation neuronale ou une perturbation neurosensorielle spécifique de l'autisme. L'hypothèse d'Ornitz et Ritvo (1968) d'un trouble primaire de la perception auditive par réjection des influx venant des voies auditives ascendantes proposée a été réfutée (Klin, 1993) mais les singularités de la perception auditive, objectivées par des anomalies des potentiels auditifs tardifs, restent des marqueurs d'un trouble autistique (Bruneau, 1999). Dans cette étude centrée sur la relation entre troubles autistiques et les surdités cochléaires avérées, ces trois enfants entendants avec des signes autistiques ont été retirés du groupe d'étude.

Correspondances avec le DSM-5	
S ₁ Évitement de la relation	A1 A2 A3 A4
S ₂ Fuite du regard	A1 A2 A3 A4
S ₃ Mouvements anormaux	B1
S ₄ Intérêts électifs	B3
S ₅ activités répétitives ritualisées	B2
S ₆ anomalies émotionnelles	A3 A2 A4 B4
S ₇ anomalies perception auditive	B4

Tableau 2 – Correspondance des signes d’alerte avec les critères du DSM-5

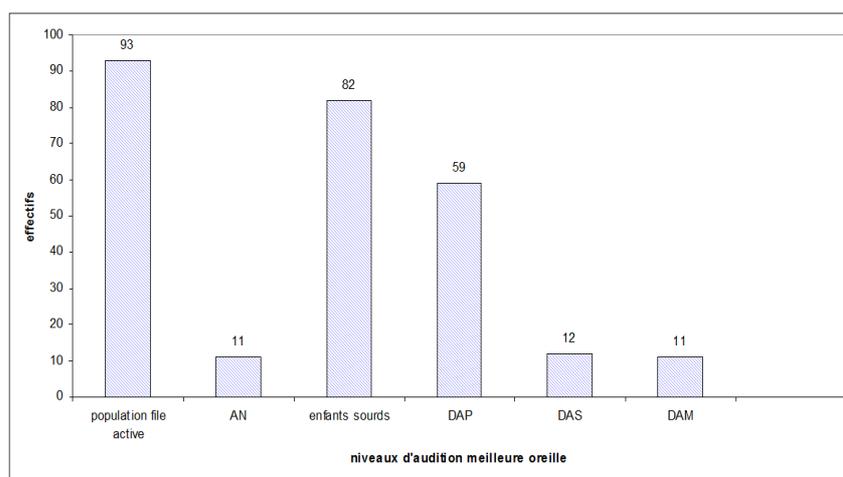


Figure 1 – Répartition des effectifs. Niveaux de surdité sur la meilleure oreille. AN audition normale DAP déficience auditive profonde DAM déficience auditive moyenne, DAS déficience auditive sévère.

Enfants avec au moins un signe d’alerte

Sur les 82 enfants restant présentant des déficiences auditives de perception avérées et confirmées, nous avons isolé un groupe de 17 enfants présentant au moins un des sept signes d’alerte pouvant orienter vers la suspicion d’un Trouble du Spectre Autistique (TSA). Tous les autres enfants ne sont pas exempts de troubles moteurs et cognitifs, mais ils présentent aucun des signes d’alerte définis.

Sur le groupe de 17 enfants présentant au moins un signe d’alerte, dix enfants de ce groupe sont porteurs d’un implant cochléaire, dont un avec un implant binaural (enfant avec un trouble visuel congénital ayant motivé une implantation précoce bilatérale).

Le *sex-ratio* (14 garçons / 4 filles) est différent de l’échantillon général et conforme aux données habituelles d’une prévalence beaucoup plus forte des troubles développementaux chez les garçons et en particulier de l’autisme (4 :1).

Les niveaux de surdité reflètent la distribution initiale dans la population de base (13 DAP, 3 DAS, 1 DAM). Le tableau N° 4 présente les caractéristiques générales de ces 17 cas, rangés par nombre croissant de signes observés. Les cas N° 1, N° 2 et N° 3 présentent un seul trait (fuite de la relation) alors que le cas N° 17 présente les sept traits présents. La dernière colonne présente le diagnostic tel qu’il a été posé après plusieurs consultations et la convergence des différents avis.

File active 2013 Observations psychologiques	N	%
Population	93	-
Garçons	51	54
Filles	42	45
Audition cochléaire normale	11	11
Enfants présentant une surdité de perception confirmée*	82	-
Déficience auditive moyenne	11	13
Déficience auditive sévère	12	14
Déficience auditive profonde	59	71
Enfants de moins d'un an diagnostiqués dans l'année	12	-
Enfants de moins d'un an implantés dans l'année	6	-
Agénésie	1	1
Anoxie néonatale	2	2
Aplasie	2	2
Auto immune	1	1
C.H.A.R.G.E (syndromes)	2	2
C.M.V Cytomégalovirus	5	6
Syndromes divers et trisomies	7	8
Rubéole	1	1
Génétique isolée	25	60
Ictère	1	1
Prématurité	8	9
Méningite	1	1
Syndrome de Waardenbourg	3	3
Uscher Type I	2	2
Inconnue	23	28
Enfants implantés	45	54
Enfants DAM DAS DAP avec au moins un signe d'alerte	17	20
Trouble du spectre autistique TSA ou phénotopies	7	8
Trouble envahissant du développement non autistique	5	6
Dépression anaclitique de l'enfant	2	2
Retard global du développement avec signes « autistiques » partiels	3	3
TSA avéré ou fortement suspecté	3	3

Tableau 3 – Données générales sur la population et résultats en effectifs N et en pourcentage %
 (*) = L'ensemble des taux (%) suivants est calculé sur la base de la population de 82 enfants sourds.

Retards moteurs et dyspraxie

Parmi ces 17 enfants, trois présentent des troubles du développement psychomoteur associés à des signes de retrait relationnel et d'anomalies émotionnelles (cf. Tableau 4.). Pour deux d'entre eux, ces signes ont disparu dès l'installation d'une prise en charge adaptée dans les centres spécialisés pour enfants sourds (CAMSP-S).

Cas N° 1 Garçon de 5.5 ans, présentant une déficience auditive bilatérale moyenne, marche à 10 mois, trouble expressif majeur de type dysphasie expressive phonologique, retard massif de parole et de langage, non explicable par la perte auditive, mais relevant d'une dyspraxie visuo-spatiale compliquée d'un comportement massif d'évitement relationnel, fuite de la relation constante, suivi en CMPP, Regard présent et possibilité de jeu symbolique. Pas de trouble des fonctions exécutives.

Cas N° 5 Garçon d'un an, issu d'une famille consanguine avec surdité familiale, prématurité avec trois mois de cou-

veuse, diagnostic de surdité sévère péri natale, appareillage à 6 mois : difficulté de contact, dysplasie bronchio pulmonaire, conditions sociales difficiles, à 12 mois : amélioration, mais retard neuro-développemental, marche non acquise, contact relationnel anormal, regard présent, jeu interactif, suspicion trouble du développement cognitif, mais pas d'autres signes d'alerte.

Ces enfants, entravés dans leur potentialité motrice, conservent une appétence aux jeux interactifs et à l'échange émotionnel malgré une présentation parfois défavorable. La connaissance par le clinicien des techniques de communication gestuelle (utilisation de signes de la LSF) est ici impérative pour ne pas porter de diagnostic erroné de TSA. Une observation longitudinale approfondie est nécessaire et nécessite les avis des autres professionnels travaillant avec l'enfant (orthophoniste, psychomotricien, rééducateur).

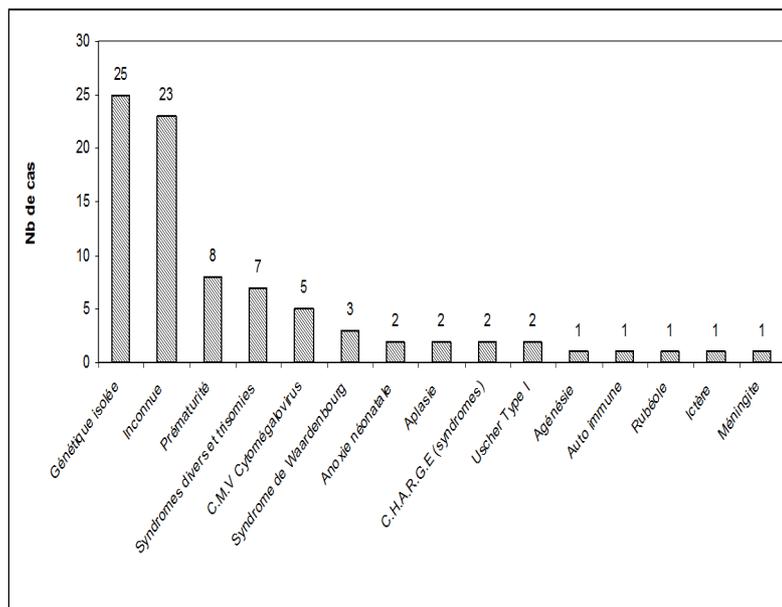


Figure 2 – Etiologies des surdités dans le groupe de 82 enfants sourds

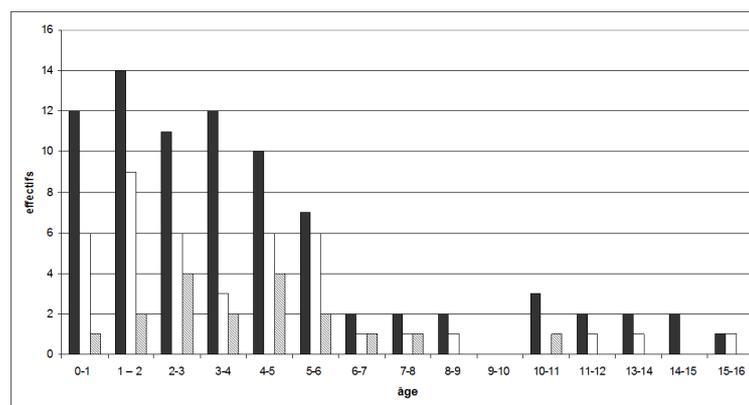


Figure 3 – Par classes d'âges, en noir, les effectifs d'enfants présentant des déficiences auditives, en blanc la part de ces enfants implantés, en grisé la part des enfants présentant au moins un signe d'alerte (enfants implantés et non implantés confondus).

Le cas N° 9 montre un tableau de dégradation progressive de la motricité.

Cas N° 9 Fille âgée de 6.11 ans, déficience auditive profonde. Diagnostic génétique de micro délétion chromosome 10 (phénocopie du syndrome de délétion 22q11, syndrome

de DiGeorge). Vue à un an avec un développement satisfaisant, aucun signe d'alerte, excepté un retard psychomoteur et cognitif. Prise en charge par le CESAP. Revue à deux ans, développement psychomoteur normalisé, marche acquise. Revue à 6 ans en 2013 : dégradation massive du comportement et des acquis, fuite du contact, trouble émotionnel,

Cas	Age	S	Étiologie	V	IC	S ₁	S ₂	S ₃	S ₄	S ₅	S ₆	S ₇	Diagnostic
1	5.5	M	Inconnue	-		X							Retard dyspraxie
2	8.3	M	Inconnue	X		X							TED non autistique
3	10.3	M	Inconnue	-		X							TED non autistique
4	13.2	F	Prématurité	X	X	X					X		TED non autistique
5	1	M	Prématurité	-		X					X		Retard global
6	4.10	F	Tris. 18	N		X		X			X		Dépression
7	4.2	F	Génétique	-	X	X					X	X	TED non autistique
8	5.2	M	Inconnue	N	X	X		X			X	X	Dépression
9	6.11	F	Délétion c10	-		X					X	X	TED Retard mental
10	2.11	M	Inconnue	-		X	X		X			X	TED atypique
11	1.11	M	Génétique	N	X	X	X	X			X	X	TSA (phénocopie)
12	12.7	M	Génétique	N	X	X	X	X	X	X			TSA type Asperger
13*	2.11	F	Prématurité	N	X	X	X			X		X	TSA (phénocopie)
14	4.6	M	Inconnue	X	X	X	X	X	X			X	TSA (phénocopie)
15*	4.3	M	CHARGE	X	X	X	X	X	X	X		X	TSA (phénocopie)
16	3.1	M	Inconnue	X	X	X	X	X	X	X		X	TSA suspecté
17	5.11	M	Uscher	X	X	X	X	X	X	X	X	X	TSA avéré

Tableau 4 – Les 17 cas d'enfants sourds présentant au moins un signe appartenant au registre sémiologique des TSA, classés par rang de présence des marqueurs. La colonne IC comptabilise les enfants implantés au moment de l'observation 2013. Retrait relationnel (S₁), fuite du regard (S₂), mouvements anormaux (S₃) intérêts électifs (S₄), activité stéréotypée (S₅), registre émotionnel anormal (S₆), comportement auditif paradoxal (S₇). La colonne V (vestibulaire) désigne les enfants présentant une aréflexie vestibulaire bilatérale (X), une fonction vestibulaire normale au moins d'un coté (N) ou une absence de données par bilan non vestibulaire non réalisé (-). * = cas avec trouble visuel associé.

déficit mental, réduction du champ d'expérience sur les objets alimentaires. Appareillage audio prothétique non porté. Régression des acquis psychomoteurs. Regard conservé, pas de stéréotypies, pas de recherche d'immuabilité. Tableau d'évolution déficitaire.

TED non autistique

Cinq autres enfants présentent des signes d'alerte (moins de 4) insérés dans un Trouble Envahissant du Développement (TED) non spécifié, sans évolution vers un TSA caractérisé. Il s'agit d'enfants sourds, agités, instables, fuyant activement le contact relationnel, présentant des colères intenses à la frustration et refusant les échanges de communication. Ils sont suivis dans les SEHA Sections d'Enseignement avec Handicaps Associés, des écoles d'enfants sourds sans que par ailleurs la nature de leur trouble soit toujours identifiée. Dans notre groupe, ces tableaux de TED non autistiques ne sont pas caractérisés par les signes d'alerte des TSA bien que dans la moitié des cas, il existe des anomalies du comportement

auditif compte-tenu de la récupération prothétique (prothèses conventionnelles et/ou implant).

Cas N° 7 Fille de 4.2 ans, Déficience auditive profonde bilatérale, surdité génétique familiale, Connexine 26, Histoire familiale et sociale traumatique. À un an présente un tableau de carence affective avec trouble de la relation, fuite du contact, trouble émotionnel. Une implantation cochléaire est différée *in extremis* à la suite de la survenue inopinée d'un eczéma massif à deux jours de l'intervention. Deux ans plus tard, le tableau montre une nette amélioration excepté sur le port de l'implant qui est refusé. Le développement s'oriente vers une utilisation de la langue des signes sans recours à l'audition. Le retrait relationnel reste *a minima*, naissance du jeu symbolique adapté, registre émotionnel normal. Prise en charge dans une école bilingue LSF/ français oral et écrit.

Cas N° 2 Garçon de 8.3 ans, suivi depuis la petite enfance par la consultation d'audiophonologie pour une déficience auditive profonde d'origine inconnue, enfant adopté, probablement carence affective précoce. Aréflexie bilatérale avec un reliquat fonctionnel droit, équilibre reposant sur la vision. À l'arrivée en France développement de troubles du comportement de type dysharmonique, avec évitement de la relation, mais sans signes autistiques, jeu symbolique étrange mais regard présent, pas de stéréotypies, TED, suivi en psychiatrie de secteur.

Cas N° 3 Garçon de 10.3 ans, présentant une surdité bilatérale profonde diagnostiquée tardivement à 3 ans, refus de prothèses et trouble du comportement apparaissant à 3.6 ans entraînant une prise en charge en pédopsychiatrie pour diagnostic de TED, histoire clinique et familiale lourde, trouble majeur de la relation avec évitement et fuite du contact, traitement par Risperdal.

Cas N° 4 Fille âgée de 13.2 ans suivie depuis la naissance, grande prématurité, sœur jumelle décédée à la naissance, déficience auditive profonde, retard neuro développemental moteur, avec marche à deux ans et demi, Atteinte vestibulaire bilatérale. Implantation cochléaire à dix huit mois, à 13 ans, tableau psychopathologique de type TED avec trouble des émotions et évitement relationnel.

Avant quatre ans, le diagnostic différentiel avec un TSA est souvent délicat à cause de la difficulté à établir un contact avec l'enfant (cf. cas N° 10).

Cas N° 10 Garçon âgé de 3 ans, né à terme avec complications néonatales, infection et traitement antibiotique. Déficience auditive moyenne asymétrique confirmée par PEA. Comportement déviant avec agitation forte, instabilité massive et difficulté à conserver une attention soutenue. Conduites auto et hétéro agressives en cas de frustration, conduites oppositionnelles malgré des interventions parentales adaptées. Regard direct, provocateur. En situation de frustration : colère clastique, effondrement généralisé de quelques minutes. Rituels d'organisation, attiré par les mécanismes et les ordinateurs. Appareillage refusé. Expression verbale limitée à des mots isolés à fonction d'appel. Voix bien timbrée. Pas de recherches d'isolement mais contact social opératoire. Score ECAR-T = 36. EEG normal. Diagnostic incertain mais les comportements de désignation intentionnelle et de prise en compte des intentions des autres excluent un trouble autistique avéré et oriente vers un TED.

Le partage émotionnel est un bon marqueur de différenciation, comme l'utilisation de gestes de pointage, l'émergence de signes figuratifs et la possibilité d'échanges de regards parfois fugaces mais où le clinicien peut déceler une intentionnalité d'opposition. Le suivi évolutif permet souvent de lever les ambiguïtés : dans les cas simples, la prise en charge fait disparaître les signes inquiétants, dans d'autres cas, la situation évolue vers un trouble des conduites caractérisé, parfois associé à un trouble attentionnel avec hyperactivité. La possibilité d'obtenir des échanges de regard, la présence d'un jeu symbolique avec des figurines animales ou humaines, et non des mécanismes, sont de bons indices de diagnostic différentiel avec les TSA, mais il doit être modulé en fonction de l'âge de l'enfant et des facteurs linguistique. De nom-

breuses observations attestent de l'effet bénéfique de l'usage familial de la langue des signes sur l'agitation et les comportements oppositionnels d'enfants sourds frustrés de ne pouvoir se faire comprendre. Toutefois, elle reste sans effet majeur sur des configurations de TED avérés.

Dépressions

Deux enfants du groupe, deux filles, présentent un retrait relationnel associé à une anomalie dans l'expression des émotions. Ces deux traits ne suffisent pas à catégoriser une appartenance au trouble du spectre autistique mais relèvent du tableau de dépression « anaclitique ». La conjonction retrait relationnel, anomalies émotionnelles, avec présence du regard et absence d'immutabilité semblent caractériser ce tableau que l'on retrouve classiquement dans l'hospitalisme. À la suite de ruptures de la relation d'attachement vécues comme catastrophiques, l'enfant ne parvient plus à nouer des relations affectives avec son entourage maternant et se rétracte dans une position de repli dépressif (Nanni, 2012). Généralement, ces enfants apparaissent au clinicien comme tristes. Leur visage est figé et manifestent peu d'expressions émotionnelles. Ils peuvent présenter des balancements occasionnels, plutôt détectés par l'anamnèse avec les parents qu'observés *in situ* en consultation. Le jeu est peu investi, répétitif, mais figuratif et symbolique. L'enfant paraît centré sur lui-même. La relation avec la mère s'oriente soit vers la recherche de fusion et sa séparation physique déclenche une crise clastique, soit vers une forme d'indifférence.

Cas N° 6 Fille de 4.10 ans, née à 41 SA, PN 3040g. Trisomie 18 avec rein unique. Déficience auditive bilatérale moyenne, appareillage par contours d'oreille, eczéma massif, fuite de la relation, distorsions nettes des interactions familiales, balancements, émotions anormales. Bilan vestibulaire en faveur d'une fonction vestibulaire normale et symétrique. Marche à 17 mois. Mise en place d'un suivi thérapeutique spécialisé. Amélioration en cours de prise en charge : regard présent mais triste, jeu symbolique normal, pas d'activité répétitive, élimination de la suspicion de TSA au profit d'un trouble dépressif anaclitique, éventuellement avec composante psychosomatique.

Cas N° 8 Fille âgée de 5.2 ans. Vue à un an, déficience auditive sévère, d'origine inconnue, conditions sociales et fa-

miliaires désastreuses, refus de la relation, tristesse, regard triste, suspicion de dépression anaclitique. Bilan vestibulaire normal. Bon tonus axial, assise à 7 mois, marche à 11 mois, Prise en charge en CAMSP-S, après utilisation de la LSF, amélioration du contact, implantation à deux ans, amélioration du tableau clinique avec possibilité d'échanges et début de communication, mais la tristesse dépressive reste prégnante. Latéralisation acquise. Tableau de dépression anaclitique sur lequel les interventions éducatives et communicationnelles ont peu d'effet.

Ces tableaux peuvent changer rapidement dès lors qu'une prise en charge est mise en place. Il suffit parfois d'apprendre à des parents désorientés par la surdité quelques signes usuels de la langue des signes pour observer des modifications spectaculaires du tableau clinique montrant son origine carenciel sur le plan des échanges émotionnels et linguistiques. Ces tableaux peuvent se compliquer quand il existe des troubles instrumentaux associés (motricité générale, oculo-motricité) et ces enfants peuvent développer des conduites oppositionnelles. Le diagnostic différentiel nécessite donc une observation longitudinale imposant une consultation pédopsychiatrique spécialisée (UTES).

TSA associé à une surdité cochléaire

Parmi les 17 cas présentant au moins un signe autistique, sept présentent la série complète, ou quasi complète, de signes d'appel. Dans ce groupe, deux enfants présentent des difficultés visuelles cliniquement apparentes.

Cas N° 13 Fille âgée de 2.11 an, née par césarienne à 34 SA, PN 1880g, Otoémissions absentes au dépistage, Trisomie 12 en mosaïque. Syndrome de Mondini bilatéral, leucomalacie périventriculaire à l'IRM, À huit mois, tableau d'immaturation développementale avec mouvements anormaux, hypersialorrhée, trouble de l'organisation motrice et neurovisuelle, tête tenue à 9 mois, tenue assise vers 10 mois, hypotonie axiale, Fonction vestibulaire normale. Surdité de perception sévère, trouble du contact. Trouble attentionnel massif. Absence de regard, absence de contact, refus de la relation, pas de réponses au sourire, colères clastiques. Appareillage, suivi en CAMSP. La qualité de l'adaptation maternelle et les précautions dans les interventions médicales ont permis une évolution positive avec construction progressive d'un contact relationnel de qualité, malgré les difficultés de regard et l'absence d'une coordination oculo-motrice qui entravent drastiquement le développement.

Cas N° 15 Garçon de 10 mois, syndrome de C.H.A.R.G.E (Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities), déficience auditive profonde, troubles visuels, pas de fonction vestibulaire, pas de fixation du regard, famille d'origine algérienne, pas de consanguinité, colobomes entraînant des conduites de recherches de stimulations visuelles mais a priori non autistiques mais pouvant se compliquer, implantation cochléaire à 22 mois, revu à 24 mois, peut faire une tour de plusieurs cubes dans l'espace proximal, Implant cochléaire bien supporté et utile, mais ne peut organiser sa vision dans l'espace distal, se frappe la tête, se frotte le doigt donnant une lésion. Revu à 3 ans, discussion sur TSA ou adaptation aux problèmes visuels signe « blindisme », inquiétude de la mère sur son autoagressivité (trouble de la douleur), exploration dur/ mou, Acquisition reconnaissance des formes. Signes « autistiques » présents : Fuite du regard, Indifférence relationnelle, fascination pour les rotations d'objets, Conduites on off lumière, Intérêt électif forme d'objets (forme en fourche Y), Auto-agressivité, Réactions anormales à la douleur. Bruxisme, Syncinésies.

Ces cas posent des problèmes délicats de diagnostic différentiel avec les TSA du fait du critère *D* du DSM-5 (élimination d'un trouble grave du développement, cf. Tableau N° 1). Ces enfants présentent cliniquement les mêmes signes d'alerte que les enfants avec des TSA. Toutefois, leur évolution est sensiblement différente quand ils sont pris en charge précocement de façon adaptée.

Deux autres cas montrent plusieurs signes autistiques entraînant la suspicion d'existence d'un TSA. Ces enfants sourds, en grande difficulté dans leur centre éducatif et en famille nécessitent des prises en charges spécifiques qui ne peuvent pas toujours être mises en place. Cependant, la symptomatologie a régressé après le début des prises en charge audiophonologique laissant penser à une forme de type « phénocopique » des TSA.

Cas N° 11. Garçon de deux ans, issu d'une famille maghrébine consanguine, bilinguisme passif arabe français, diagnostic de déficience auditive profonde bilatérale découverte à un an, retard de développement posturo-moteur, tenue de la tête à 7 mois, assis à 12 mois, marche à 15 mois. pas de trouble vestibulaire, né à terme 38 SA, PN 3330g. IRM : cochlées de morphologies normales, hypersignaux substance blanche lobes frontaux et occipitaux. Observation à 10 mois : fuite constante du regard, un balancement intermittent du tronc, un refus actif du contact visuel et tactile, et un visage triste. La demande d'implantation émanant des parents, demande peu réaliste, est récusée au vu du tableau clinique. Un travail d'explication aux parents

et de prise en charge psychologique pr paratoire   l'implantation permet une implantation dans de bonnes conditions une dizaine de mois apr s. Am lioration nette du tableau clinique avec amendement des signes d'alerte.

Cas N   14. Gar on de 4.6 ans, suivi depuis l' ge de 12 mois, d ficiance auditive profonde bilat rale, plus atteinte vestibulaire bilat rale, famille africaine dissoci e, pas de consanguinit , retrait relationnel net avec trouble du contact et fuite du regard. Implantation diff r e du fait de l'instabilit  sociale. Revu   18 mois, apr s implantation, marche acquise, tableau clinique inchang , la maman attend qu'il parle. Revu   24 mois, apparition de mouvements anormaux, se frappe rythmiquement la t te lorsqu'il est concentr , peu de voix apr s l'implant mais des productions phoniques  mergentes, quelques syllabes. Revu   36 mois : am lioration de la relation, amendement des signes autistiques sauf signes r siduels, int r t pour les plans, recherche le contact, langue des signes en acquisition. M re d c e par l'implant cochl aire, douleur compens e par les progr s de son fils dans la relation.

Un cas (N   12) pr sente un diagnostic av r  de TSA de type « Asperger » port  par un centre externe de diagnostic autisme. Son d veloppement des signes autistiques a  t  pr coce mais n'a pas touch  le d veloppement du langage oral, ni l'efficacit  mentale. Ce jeune suit une scolarit  sp cialis e en surdit  sans difficult  et pr sente les m mes signes que les jeunes autistes Asperger entendants, donn e d j  relev e par Arnold et Monteiro en 2003, qui rel vent la similitude des tableaux entre autistes sourds et autistes entendants,   l'exception du maniement du langage verbal (Arnold, Monteiro, 2003).

Cas N   12. Gar on de 12.7 ans suivi depuis l' ge de 17 mois, surdit  profonde bilat rale, vestibulom trie normale,  tiologie inconnue.   17 mois : signes autistiques nets avec fascination pour objets tournants, difficult  de contact visuel, fuite de la relation, bruxisme permanent. Revu   24 mois : centrage sur des petits objets, regards absents et fuyants, regards sur la main, retard psychomoteur en motricit  fine vient juste de marcher. Revu   trois ans : tableau de signes autistiques inchang  avec trouble du sommeil, multiples probl mes sur le plan audiophonologique ayant entra n  une explantation. Revu   12.7 ans : langage oral acquis, scolarisation en int gration, mais tableau typique syndrome d'Asperger (DSM-IV) avec int r t s lectif, difficult  d'identifications des  motions, contact possible mais relations sociales avec les pairs impossibles, efficacit  intellectuelle normale, comp tences particuli res.

Le cas (N   16) reste douteux.

Cas N   16. Gar on d'origine chinoise, 4.6 ans. famille en situation irr guli re, mauvaises conditions sociales,

h bergement pr caire, parents travaillant dans la confection, n cessitant le recours   un interpr te. L'enfant pr sente   18 mois un  pisode f brile intense soign  par antalgique et m decine chinoise, puis au d tour : diagnostic de d ficiance auditive bilat rale profonde avec dilatation vestibulaire droite mod r e d' tiologie non attest e.   la premi re  valuation psychologique   18 mois, pas de signes autistiques rep r s. Implantation cochl aire   22 mois, sans difficult  particuli re et pr par e sur le plan psychologique (consultation pr paratoire d di e). Revu   24 mois, la d gradation comportementale est nette avec  vitement syst matique du regard et int r t pour les jeux r p titifs. Les parents sont d c s par le manque de r actions auditives. Revu   28 mois, pr sence d'un retrait relationnel net avec int r t pour les objets tournants et absence de r actions auditives alors que les seuils avec implant sont satisfaisants. L'hypoth se d'un trouble du spectre autistique atypique est  voqu e lors d'une consultation avec un p dopsychiatre sp cialis . Revu   36 mois : tableau inchang , bonne adaptation au retournement de la planchette du Brunet-L zine, scolarisation dans une  cole sp cialis e pour enfants sourds avec int gration partielle avec AVS et prise en charge th rapeutique. Revu en bilan   4 ans, les signes autistiques suivants sont attest s : fuite du regard, indiff rence relationnelle, alignement ritualis  d'objets, fascination pour les objets rotatifs, r action anormale   la douleur, les autres signes ne sont pas pr sents. L' chelle ECAR-T donne un score   62. Revu   4.6 mois, tableau d veloppemental inchang  mais il remet de lui-m me le r cepteur de l'implant en place et semble en tirer profit m me s'il ne manifeste aucune r action auditive normale. Naissance d'un petit fr re en 2012, entendant, mais pr sentant actuellement (2014) un tableau comportemental similaire   son fr re a n . Le diagnostic diff rentiel est celui d'un trouble autistique versus une d pression anaclitique dans un contexte de vie cumulant les facteurs p joratifs (pr carit , d sorganisation culturelle). Un r le d terminant de l'implantation cochl aire dans la survenue du TSA est suspect .

Le dernier cas N   17 montre un tableau de TSA caract ris  dans un contexte de syndrome d'Usher, non d compens  sur le plan visuel avec un champ perceptif visuel normal (cas N   17).

Cas N   17 Gar on 5.1 ans n    terme 39+2j, PN 3720g, enfant unique, diagnostic de surdit  profonde bilat rale, hypotonie axiale, tenue assise   9 mois, diagnostic tardif de la surdit    21 mois, vu   24 mois, pr sentant un syndrome Usher type I (2 mutations p re et m re PCH15) cliniquement non apparent, champ visuel normal, ar flexie vestibulaire bilat rale profonde, retard d'acquisition de la marche (30 mois), IRM c r brale normale, hypotonie massive dans les premiers mois, int r t  lectif pour les objets tournants, contact instable, porte tout   sa bouche, s'adapte avec difficult  au retournement de la planche du Brunet-L zine, retard global, pleure   la moindre frustration orale, retrait re-

lationalnel. Implantation cochléaire différée de 6 mois. Revu à 30 mois après l'implantation cochléaire : tableau de trouble du spectre autistique avec fascination pour les charnières (intérêt électif) déambulation, refus de contact visuel mais capacité à accepter quelques interactions centrées sur les mécanismes, crises d'oppositions, rejette son implant, agitation motrice, intérêts électifs pour les mécanismes, indifférence émotionnelle.

Enfin, il est à noter que quatre enfants sur les sept de ce groupe présentent des aréflexies vestibulaires bilatérales susceptibles d'entraver gravement le développement cognitif et moteur. Une étude développementale dédiée aux relations entre troubles vestibulaires et apparition de TSA serait hautement instructive pour discuter les hypothèses étiologiques (cf. Wiener-Vacher, 2005).

Discussion

La surdité, facteur prédisposant aux TSA ?

Sur notre échantillon de 82 cas d'enfants sourds correspondant à une année de consultation, nous trouvons donc un chiffre de 8% de cas d'enfants présentant de multiples signes d'alerte laissant suspecter des TSA (7/82), réels ou phénotypiques. Mais seuls 3 cas (3.6 %) présentent un TSA avéré. Cette valeur reste plus élevée que la prévalence des TSA dans la population générale, estimée autour de 1% en utilisant les critères d'inclusion du DSM-5. Elle est aussi plus élevée que les données anciennes de la littérature concernant les relations autisme et surdité.

Un rapport annuel du *Gallaudet Research Institute*, évalué à 1 enfant sur 67 (1.4%) la présence d'un autisme associé à la surdité (sur une population de 37 828 cas d'enfants sourds). Elle se rapproche des données de Jure et coll. (1991) qui ont identifié 46 enfants présentant un autisme sur une population de 1150 enfants avec une déficience auditive (DAL, DAM, DAS, DAP) soit 4% (perte auditive sur la meilleure oreille). Parmi ces 46 cas, existaient dans 50 % des étiologies communes à l'autisme et à la surdité (anomalies congénitales ou néonatales, prématurité, syndrome malformatif majeur).

Plusieurs de nos cas relèvent également d'une cause environnementale commune. De façon globale toutes les souffrances neurologiques anté ou péri natales peuvent être impliquées dans la détermination des traits autistiques. Rubéole, cytomégalovirus (CMV), herpès, varicelle, toxoplasmose, syphilis, oreillons, prématurité, héamophilus influenza, sont susceptibles d'être des causes communes à l'autisme et à la surdité (McCay, Rhodes, 2009). Dans notre population de base, les enfants sourds atteints du CMV (5 cas d'enfants CMV sur 82) ont bien tous des retards de développement neuromoteur, sensoriel et cognitif, mais nous n'avons pas observé d'évolution vers un TSA (plusieurs signes d'alerte) au moment de l'évaluation en 2013, même si certains de ces enfants ont pu présenter antérieurement des signes (cf. l'exemple du cas N° 21).

Cas N° 21. Garçon de 3.4 ans, présentant une surdité congénitale bilatérale consécutive à une infection au CMV entraînant un retard psychomoteur sévère (lésions multiples temporales et sur le cervelet), suivi dans un centre pour enfants handicapés plus une journée dans un centre spécialisé pour enfant sourd. Le contact relationnel est possible, les échanges de regard sont longs et de qualité, pas de signes autistiques francs. Les intérêts pour la lumière et les formes dynamiques sont présents mais insérés dans des conduites adaptatives. Les émotions sont présentes et normales. Pas de langage oral constitué, mais la voix est présente et n'est pas détimbrée avec un gain prothétique assurant un contrôle audiophonatoire. Flaccidité bucco phonatoire avec hypersialorrhée. Main droite rétractée, main gauche malhabile mais le mouvement intentionnel et la prise est en cours de maîtrise..

Les prématurités sont susceptibles de causer des retards du développement du fait de l'impact sur la neurogenèse (en particulier de la migration neuronale) et d'être responsables de surdités. Parmi notre population de 82 enfants sourds vus dans l'année 2013, sept sont des prématurés ayant eu un séjour prolongé en néonatalogie. Trois cas ont présenté des signes d'alerte (Cf. les cas N° 4, N° 5, N° 13). Un cas de grande prématurité associé à des épisodes cliniques graves et à une infection au CMV montre une résilience étonnante(cf. cas N° 27).

Cas N° 27 Fille, vue à 9 mois, grande prématurité 23 SA, 593g, hémorragie ventriculaire, 12 jours de ventilation, 5 mois de couveuse, (la mère voyait au travers de la peau du fœtus et ne pouvait la toucher), sténose pulmonaire, traite-

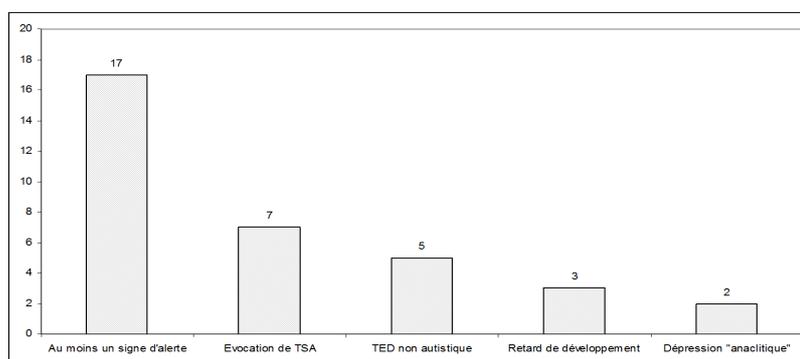


Figure 4 – Analyse du groupe d'enfants présentant au moins un signe autistique

ment par aminosides, contrôlée positif au CMV. Déficience auditive profonde, En âge corrigé, bon développement psychomoteur et relationnel, adaptation et recherche des objets, longs échanges de regards, interactions riches et normales, aucun signe autistique, mère s'adapte bien à l'enfant, père à l'étranger, très présent dans le discours de la mère.

Nous trouvons également dans nos sept cas suspectés de présenter des TSA, un syndrome de CHARGE et un syndrome d'Uscher type I. Il est possible que pour eux la co-occurrence avec la surdité relève également d'un facteur étiologique commun (« etiological overlap »). Sur le plan clinique, il est parfois difficile de faire la part entre les aspects autistiques et les formes syndromiques du fait de la variabilité dans l'expression phénotypique (Petroff, 2014). Les autres cas peuvent relever de cooccurrence fortuite des deux tableaux cliniques (par exemple : une surdité génétique isolée plus une détermination génétique indépendante d'un trouble autistique (cas N° 12); ou bien une surdité acquise d'origine inconnue (ototoxique, autre facteur) associée fortuitement à une détermination génétique d'un trouble du spectre autistique (Arnold, 2003). Dans cette situation, il peut exister secondairement des interférences entre les deux versants mais primitivement ils sont isolés.

Le rôle des implants cochléaires

L'apport bénéfique des implantations cochléaires sur le développement psychologique de l'enfant sourd -

mis en cause entre les années 1980 et 2000 - n'est plus à démontrer (Virole et al., 2003). Toutefois, le processus de l'implantation cochléaire n'est pas anodin : il comporte des examens médicaux (IRM, scanner, vestibulométrie), une hospitalisation de quelques jours, une anesthésie générale, une chirurgie, une cicatrisation, des réglages successifs empiriques. Ces réglages, entraînant des modifications des repères perceptifs et un délai variable dans la construction des gnosies auditives, et dans celle ultérieure des patterns phonologiques du langage verbal. Dans notre groupe d'enfants présentant des TSA, dans un des cas l'implantation a été différée de six mois à cause de la présence des traits autistiques (Cf. cas N° 14). Chez cet enfant, on a noté plusieurs mois après la pose de l'implant un amendement de plusieurs traits autistiques. Il est difficile d'isoler le facteur bénéfique réel (stimulation auditive, investissement parental, orthophonie). Dans un autre cas (N° 16), des traits autistiques nets sont apparus dans les deux mois suivant l'implantation entraînant un doute sur l'effet causal, et ceci d'autant plus que l'enfant manifestait une absence totale de réactions auditives malgré des seuils audiométriques avec implant tout à fait satisfaisants. Plus d'un an après les premiers réglages, il commence à remettre de lui-même le récepteur en place, indice d'un gain adaptatif à l'implant, peut-être sur le plan d'une stimulation interne pas encore intégrée au comportement auditif.

Dans ces deux cas, la relation causale entre implant et évolution des signes autistiques est difficile à établir car un facteur hétérochronique peut avoir joué. On sait que les perturbations neuro-développementales précoces induisent des distorsions dans la séquentialisation des acquisitions (Crespi, 2013). Les fonctions perceptives, motrices, cognitives s'agencent dans une séquence temporelle anormale avec des retards, des avances et des paliers d'évolution originaux. Cette hétérochronie explique la temporalité développementale étonnante de beaucoup de personnes autistes - certaines fonctions cognitives s'activant à des âges anormaux et dans des agencements séquentiels imprévus. Des fonctions cognitives altérées ou lacunaires deviennent opératoires tardivement. Il n'est pas rare de voir ainsi des jeunes adultes autistes se transformer positivement alors que l'entourage avait perdu tout espoir. Les retards aux acquisitions audiophonologiques après implantation pourraient relever d'une hétérochronie développementale des processus perceptifs. Mais l'implantation cochléaire (opération, « traumatisme » de l'hospitalisation, génération d'une sensation nouvelle, empirisme des réglages, modification des attitudes parentales) a pu également avoir un effet désorganisateur et entraîner l'installation de processus de protection perçus comme signes autistiques (retrait relationnel, fuite du regard). Il convient d'essayer de bien distinguer l'impact proprement dit des apports sensoriels de l'implant, qui pourraient être désorganisateurs (effraction imprévue des seuils protecteurs internes), de l'effet traumatique potentiel de l'opération et de ses corollaires (anesthésie, hospitalisation, séparation, modification des attitudes parentales, etc.). Seule la poursuite d'une évaluation longitudinale permettra de statuer sur l'aspect « phéno-copique » versus aspect structural d'un TSA pour ces enfants. Toutefois, ces deux cas amènent à penser qu'il faut mieux ne pas retarder les implantations cochléaires, même chez des enfants présentant des signes d'alerte à la condition que les conditions minimales psychologiques et sociales, soient remplies.

Les phéno-copies

Quatre enfants (4/7) ont présenté un retrait relationnel, une fuite du regard, des conduites répétitives, des recherches de stimulation visuelle, comportements similaires à ceux que l'on observe dans les troubles du spectre autistique mais leur évolution observée montre des améliorations rapides après la prise en charge. Les signes d'appel, présents dans les premières observations cliniques, ont disparu au cours du développement et n'apparaissent plus dans des observations ultérieures. Leur présence à un moment donné du développement n'a pas été associée à une bifurcation durable vers un trouble du spectre autistique. Il est difficile de savoir si ces traits, présents au début, étaient compensateurs d'une privation sensorielle ou compensateurs d'un trouble des interactions précoces ou des deux simultanément. Des phéno-copies autistiques ont été décrites dans le cas de troubles neurologiques, de carences affectives (Rutter, 2001). Pour les enfants avec des troubles visuels associés, ces signes correspondent à des conduites adaptatives liées à des finalités de régulation. Ces enfants sont en déficit de perception distale et développent des conduites motrices et des attitudes relationnelles fortement similaires aux traits autistiques. Certains de ces enfants manifestent des mouvements stéréotypés des doigts dans le champ visuel résiduel, souvent dans les quadrants externes. Ce fait est bien connu des cliniciens de la surdi-cécité qui appellent ces mouvements des signes digito-oculaires (« *blindismes* ») (Brown, 1997).

Une des hypothèses est que ces mouvements peuvent aider l'enfant à maintenir une vision fovéale en stimulant le système visuel périphérique. Il s'agirait donc là d'un comportement auto-adaptatif à la désorganisation sensorielle. De même, des mouvements d'apparence stéréotypée peuvent s'apparenter des tentatives d'exploration de l'environnement qui restent automatisées sans déboucher sur une représentation mentale (Virole, 1994). Ces conduites adaptatives aux déficits sensoriels multiples constituent des phéno-copies autistiques mais ne sont pas de véritables TSA. Si une prise en charge adéquate

est mise en place, le tableau clinique de ces enfants s'améliore sensiblement au cours du temps en particulier sur la capacité d'échanges émotionnels qui semble être un bon différenciateur par rapport au TSA. De façon générale, il semble que des carences sensorielles précoces et des difficultés d'organisation du développement, par distorsions des interactions de communication et/ou par déficit instrumental (retard moteur, trouble de l'oculo-motricité, déficit vestibulaire bilatéral) puissent générer transitoirement des tableaux cliniques phénotypiques des troubles du spectre autistique (cf. cas N° 14).

L'enjeu théorique des phénotopies

L'attention conjointe de l'enfant et de son partenaire dans une interaction multi-sensorielle a un rôle structurant pour l'installation des coordinations sensori-motrices et l'activation des fonctions exécutives (attention, planification d'une action coordonnée). Lorsque la déficience auditive, et ceci d'autant plus qu'elle est associée à d'autres déficits sensoriels et/ou moteurs, entrave l'attention conjointe partagée avec un partenaire, il s'ensuit une désorganisation développementale observable par des conduites compensatrices. En aidant l'enfant à s'organiser sur le plan moteur et sensoriel, on contribue à rendre ces conduites inutiles et à harmoniser le développement. Certains traits « autistiques » observables chez l'enfant sourd ne seraient donc pas l'expression d'une anomalie primaire neurobiologique, entraînant une anomalie dans les fonctions cognitives (attention, perception, traitement des émotions, langage) et s'exprimant *in fine* dans les traits observables (retrait, fuite du regard, ...). En place de ce déterminisme, il serait intéressant de considérer l'existence d'un niveau intermédiaire entre fonctions cognitives et comportement. Dans cette perspective théorique, ce niveau intègre les fonctions cognitives dans un ensemble holistique, émergent, assumant la vicariance et l'intentionnalité, déterminant les comportements de régulation observables dans les traits autistiques. Perspective qui réintroduit la dimension psychique dans la compréhension de l'autisme et permet pour

certaines enfants d'ouvrir des espoirs thérapeutiques raisonnables à la condition d'une mise en place précoce des interventions.

Conclusions

Sur la base de notre échantillon, la prévalence de risque de TSA semble être plus élevée chez les enfants sourds mais elle relève de la conjonction des causes déterminantes (étiologies communes) et non des effets environnementaux liés à la surdité. La conjonction d'une absence de développement du langage oral, d'un retrait relationnel, d'une fuite du regard, de balancements, d'intérêts électifs, d'immuabilité et d'étrangeté dans le comportement auditif ne signifie pas toujours une évolution autistique véritable mais évoque des formes phénotypiques transitoires. Si l'enfant sourd vient d'être diagnostiqué sourd et qu'il présente un ou plusieurs de ces signes d'alerte, il convient de vérifier si ces traits restent inchangés après le début de la prise en charge audiophonologique (appareillage, implantation, orthophonie, psychomotricité, guidance parentale, utilisation de la langue des signes). Dans certains cas, ces signes disparaissent en cours de prise en charge dénotant soit une hétérochronie développementale, soit une adaptation à la surdité. Dans tous les cas, la présence de signes d'alerte, même *a minima*, rend impérative une recherche diagnostique et une intervention thérapeutique. Ces interventions précoces sont de nature à éviter aux enfants sourds présentant des signes d'alerte d'entrer dans une trajectoire développementale les amenant vers des devenirs institutionnels sombres (Gayda, 2004). L'instauration de consultations thérapeutiques spécialisées adossées aux consultations audiophonologiques est un dispositif adapté et efficace.

Références

- Arnold P., Monteiro B., (2003) Co-occurrence of autism and deafness : diagnostic considerations, *Autism*, 2003 Sep ;7(3) :245-53.

- Brown R., Hobson R.P. et al., (1997) Are there "autistic-like" features in congenitally blind children? *J Child Psychol Psychiatry*. 1997 Sep;38(6) :693-703.
- Bruneau N., Roux S. et al., (1999) Auditory associative cortex dysfunction in children with autism : evidence from late auditory evoked potentials(N1 wave-T complex), *Clinical Neurophysiology*, 110 1999, 1927-1934.
- BIAP Bureau international d'audiophonologie www.biap.org.
- Charney D.S., Buxbaum J.D. et al., (2013) *Neurobiology of mental illness*, 4th edition, 2013, Oxford University Press.
- Crespi B., (2013) Developmental heterochrony and the evolution of autistic perception, cognition and behaviour, 2013, *BMC Medicine* , 11 :119.
- Deggouj N., Eliot M.M., (2005) Autistic-like behavioural disorders and deafness in children, *Rev. Laryngol. Otol Rhinol (Bord)*, 2005,126(5) : 365-367.
- Constantino J. et al., (2010) Sibling recurrence and the genetic epidemiology of autism. *The American journal of psychiatry*, 167(11), 1349-1356.
- DSM-5 Diagnostic criteria for autism spectrum disorder. (2012) *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. Apr ;51(4) :368-83. Epub 2012 Mar 14.
- Easterbrooks S.R., Handley C.M., (2005) Behavior change in a student with a dual diagnosis of deafness and pervasive developmental disorder : a case study, *Am. Ann. Deaf*, 2005, 150(5) : 401-407.
- Edwards L.C., (2007) Children with cochlear implants and complex needs : a review of outcome research and psychological practice, *J. Deaf, Stud. Deaf. Educ*, 2007, 12(3) :258-268.
- Fombonne E., (2007) Epidemiological surveys of pervasive developmental disorders. In F. R. Volkmar (Eds.), *Autism and pervasive developmental disorders* 2007, pp. 33-68. New York, NY : Cambridge University Press.
- Gayda M., Saleh D., (2002) Surdit  centrale et p riph rique chez les enfants autistiques et sourds, *Ann Med Psycho*, 2002, 160 :671-676.
- Gayda M., Saleh D., (2004) Peripheral, central and psychic deafness : diagnosis difficulties in case of autism child, *Rev Laryng Otol Rhinol*, 2004, (Bord), 125(5) : 227-280.
- Institute Gallaudet Research, (2009) Regional and National Summary Report of data from the 2009-10 Annual *Survey of Deaf and Hard of Hearing Children and youth*, 2011, Washington, DC ; GRI, Gallaudet University.
- Jure R., Rapin I. et al., (1991) Hearing-impaired autistic children, *De Med, Child, Neurol*, 1991, 33(12) : 1062-1072.
- Klin A., (1993) Auditory brainstem responses in autism. Brainstem dysfunction of peripheral hearing loss? *J Autism Dev Disord*, 1993 ;38 :150-165.
- McCay V., Rohdes A., (2009) Deafness and autistic spectrum disorders, *Am. Ann. Deaf*, 2003 154(1) : 5-14.
- Mottron L., (2006) *L'autisme, une autre intelligence*, Mardaga, Bruxelles, 2006.
- Nanni V., Uher R., et al., (2012) Childhood maltreatment predicts unfavorable course of illness and treatment outcome in depression : a meta-analysis, *Am. J. Psychiatry*, 169(2), 141-151, 2012.
- Ornitz E.M., (1985) Neurophysiology of infantile Autism, *J. Am. Acad. Child Psychiatry*, 1985, 24, pp. 251-262.
- Ornitz E.M., Ritvo E.R., (1968) Perceptual inconstancy in early infantile autism, The syndrome of early infant autism and its variants including certain cases of childhood schizophrenia, *Archives of General Psychiatry*, 1968, 18 (1), 76-78.
- Petroff N., (2014) *100 syndromes ORL avec surdit *, EDP Sciences, 2014.
- Riva D., (2013) *Neurobiology, Diagnosis and Treatment in Autism*, An Update, edited by Daria Riva, Sara Bulgheroni, Michele Zappella, Mariani Foundation Paediatric Neurology Seris : 26, John Libbey Eurotext, 2013.
- Rosenhall U., Nordin V., et al., (1999) Autism and hearing loss., *J. Autism Dev Disord*, 1999, 29(5) : 349-357.
- Rutter M.L., Krepner J.M., (2001) Specificity and heterogeneity in children's responses to profound institutional privation, *The British Journal of Psychiatry*, 2001,79 : 97-103
- Szymanski C., Brice P., (2008) When autism and deafness coexist in children, What we know now, *Odissey SPr/sum*, 2008,10-15.
- Vernon M., Rhodes A., (2009) Deafness and autistic spectrum disorders, *Am Ann Deaf*. 2009 Spring ;154(1) :5-14.
- Virole B., Bounot A., et al., (2003) « Influence des implantations cochl aires sur le d veloppement socio-affectif de l'enfant sourd », *Handicap, Revue de sciences humaines et sociales*, 2003, N   99.
- Virole B., (2009) « Affordances et pr currence » dans *Surdit  et Sciences Humaines*, L'Harmattan, 2009, pp 81-106.
- Virole B. et al., (1996) *Psychologie de la surdit *, De Boeck Universit , troisi me  dition, 2006.
- Virole B., (1994) « Typologie dynamique des st r otypes motrices », *Neuropsychiatrie de l'enfant et de l'adolescent*, 1994, 42,(4-5), 203-211.
- Wiener-Vacher S., (2005) Vertiges de l'enfant, *EMC-Oto-rhino-laryngologie*, 2005, 2, 230-248.

Les auteurs :

- Benoit Virole** psychologue, docteur en psychopathologie (Ph.D), docteur en sciences du langage (Ph.D) H pital Robert Debr , Service du Prof. Van Den Abbeele & Centre r gional de soins et de ressources en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent sourds, UTES, Unit  Th rapeutique Enfance et Surdit , H pital Esquirol, m d cin responsable docteur Jean-Michel Delaroche - contact : benoit.virole@wanadoo.fr
- Docteur Claire Favrot-Meunier** m decin p dopsychiatre, UTES, Unit  Th rapeutique Enfance et Surdit , H pital Esquirol.
- C cile Ulman** orthophoniste H pital Robert Debr , Service du Prof. Van Den Abbeele
- C cile LeGoff** infirmi re UTES, Unit  Th rapeutique Enfance et Surdit , H pital Esquirol.