



Se développer, chacun à sa façon

Par JADE DESROSIERS et ANH BONENFANT

Dans le développement typique, la trajectoire que suivent les enfants dans les différentes sphères sont très bien définies, ce qui n'est pas le cas en autisme. Au cours de la petite enfance d'un enfant typique, le développement se fait en effet de manière accélérée et suivant une trajectoire attendue. Les étapes du développement dans les sphères sociale, langagière, physique ou cognitive, se font généralement dans le même ordre et environ au même âge pour tous les enfants. Chez les enfants autistes, il peut y avoir des retards¹ dans certaines de ces étapes. Ce sont d'ailleurs souvent ces retards, par exemple l'absence de langage oral ou l'absence de réponse à son prénom, qui mènent les parents à consulter. Il existe aussi une grande variabilité, ou *hétérogénéité*, dans les trajectoires de développement des enfants qui recevront un diagnostic d'autisme. Des chercheurs se sont intéressés à cette variabilité et l'ont décrite afin de tenter de mieux comprendre l'hétérogénéité en autisme.

En quoi consistait leur étude ?

Cette étude a été effectuée par Susan Kuo et ses collègues aux États-Unis. Publiée dans JAMA pediatrics, un journal très prestigieux, elle est unique en son genre car elle porte sur 17 098 enfants autistes provenant de quatre grandes cohortes de recherche. L'objectif était donc de décrire l'âge auquel les enfants autistes avaient atteint certaines étapes développementales : le sourire, la position assise, la marche à quatre pattes, la marche, l'alimentation à la cuillère, les premiers mots, les premières phrases et la propreté. Les auteurs se sont ensuite intéressés à ce qui pourrait expliquer les différences – ou la variabilité – dans l'atteinte de ces étapes.

Génétique ou environnement ?

Les auteurs ont d'abord démontré que les enfants autistes présentaient des retards de leurs étapes développementales en comparaison à celles de leur frères et sœurs sans diagnostic de trouble du spectre de l'autisme ou de déficience intellectuelle. Cela ne signifie pas que chaque enfant autiste, pris individuellement, soit plus en retard que son frère ou sa sœur sur chacune des 8 étapes étudiées. Toutefois, l'âge moyen auquel le groupe d'enfants autistes atteignait chaque étape était significativement plus élevé que l'âge moyen auquel les frères et sœurs sans diagnostic atteignaient cette étape, qui était similaire aux normes de la population. Les retards des enfants autistes sont donc davantage liés au diagnostic qu'à l'environnement familial de l'enfant autiste, ou à la prédisposition génétique familiale. Les auteurs ont ensuite cherché à identifier des caractéristiques qui pourraient expliquer les différentes trajectoires développementales *au sein même* de la population autiste.

Qu'est-ce qui permet d'expliquer les différences dans les trajectoires de développement ?

Le diagnostic de déficience intellectuelle et la présence d'une condition génétique associée ont une influence sur les retards de développement. Pour les enfants autistes qui présentent une condition génétique, il est possible de s'attendre à des retards similaires à ceux du groupe d'enfants autistes avec une déficience intellectuelle associée, puisqu'en général, leur quotient

Le diagnostic de déficience intellectuelle et la présence d'une condition génétique associée ont une influence sur les retards de développement.

1 Le terme retard désigne une différence significative entre l'âge d'atteinte de l'étape développementale et l'âge attendu selon les normes des enfants typiques. Un synonyme pourrait être délai ou une période plus longue.

2 Il est à noter que les conditions génétiques dont il est question sont le plus souvent également associées à la déficience intellectuelle.



Les résultats des recherches en autisme dépendent grandement des pratiques diagnostiques et donc de qui est inclut dans l'échantillon.

Article original:

Kuo, S. S., van der Merwe, C., Fu, J. M., Carey, C. E., Talkowski, M. E., Bishop, S. L., & Robinson, E. B. (2022). Developmental variability in autism across 17 000 autistic individuals and 4000 siblings without an autism diagnosis: comparisons by cohort, intellectual disability, genetic etiology, and age at diagnosis. *JAMA pediatrics*, 176(9), 915–923. doi:10.1001/jamapediatrics.2022.2423

intellectuel est plus faible. La seule exception est dans le développement du réflexe de sourire qui avaient tendance à se développer au même moment pour les enfants autistes avec et sans condition génétique associée.

Les auteurs ont également souligné un lien entre l'âge du diagnostic et la présence (ou non) de retards et leur importance. Les retards développementaux étaient plus importants chez les enfants diagnostiqués avant l'âge de 5 ans, que chez le groupe ayant reçu leur diagnostic entre 5 et 9 ans, qui eux avaient plus de retard que le groupe ayant reçu leur diagnostic après 10 ans. Ce lien ne signifie pas qu'un diagnostic précoce serait *la cause* de retards, il se trouve juste que les variables d'âge et de retard développemental varient ensemble. Il paraîtrait au contraire plus plausible que des retards importants mèneraient à un diagnostic plus précoce. En effet, la présence d'un diagnostic d'autisme et d'une déficience intellectuelle était plus fréquente chez le groupe ayant reçu un diagnostic avant l'âge de 5 ans. Les enfants diagnostiqués après l'âge de 5 ans avaient plus fréquemment seulement un diagnostic d'autisme.

Enfin, les auteurs ont comparé les quatre cohortes (Autism Genetics Research Exchange, Autism Simplex Collection, Simons Simplex Collection et Simons Foundation Powering Autism Research Collection) qui ensemble représentaient 17098 enfants. Ils ont souligné un fait intéressant : le développement des enfants autistes semblait varier en fonction de la cohorte. Plus les enfants provenaient de cohortes dont la création était ancienne, plus l'âge auquel les parents rapportaient que chaque étape avait été atteinte était variable. Ces enfants issus de cohortes plus anciennes

avaient aussi de plus grands retards dans l'âge des premiers mots, l'âge des premières phrases et dans l'atteinte de la propreté que ceux provenant de cohortes plus récentes. Ce résultat pourrait s'expliquer par l'élargissement des critères diagnostics au fil des années, incluant plus de personnes sans déficience intellectuelle et sans retards de langage (anciennement Syndrome d'Asperger). Ainsi, les enfants des cohortes créées plus récemment présentent moins de retards dans l'atteinte des étapes développementales étudiées.

Que doit-on retenir de cette étude ?

L'étude de Kuo et ses collaborateurs démontre d'abord que quelle que soit la taille de l'échantillon étudié, les résultats des recherches en autisme dépendent grandement des pratiques diagnostiques et donc de qui est inclut dans l'échantillon. Ensuite, la présence ou non d'une condition associée à l'autisme (condition génétique ou déficience intellectuelle, par exemple) influence de manière importante sur l'âge auquel l'enfant atteindra chaque étape développementale. En somme, étant donné l'importante hétérogénéité observée dans les cohortes utilisées pour faire de la recherche en autisme, il importe de bien caractériser les échantillons utilisés avant de tirer des conclusions sur l'autisme. 🌱