

Autisme et surdité

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 d sorganiser les interactions m re enfant entra nant chez certains b b s sourds des conduites compensatrices similaires   des traits autistiques sans l' tiopathog nie sp cifique de l'autisme (Vernon, 2009) (Deggouj, 2005) et (Szymanski *et al.*, 2008).

La n cessit  d'une appr ciation des troubles de la relation chez les enfants sourds est renforc e dans les situations d'implantations cochl aires, o  sont pos es chirurgicalement des proth ses auditives bioniques   l'int rieur de la cochl e, permettant de stimuler  lectriquement l' pith lium r siduel, g n rant 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 l gitime sachant que le diagnostic de TSA risque d' tre port  *apr s* le diagnostic de surdit  (Edward, 2007) – objectivable par PEA d s les premiers mois de vie ? La pr sence de signes « autistiques » chez un jeune enfant sourd est-elle une contre-indication   une implantation cochl aire au nom d'un principe de pr caution ou bien doit-elle inviter   une r alisation rapide pour stimuler l'enfant ? Ces deux questions n cessitent un examen des relations entre surdit  et signes autistiques pr coces.

M thode

Population d' tude

Nous nous proposons de rechercher l'existence de signes  voquant des troubles autistiques parmi la population des enfants sourds re us en consultation psychologique dans le service d'audiophonologie infantile de l'h pital Robert-Debr  sur l'intervalle de l'ann e 2013.

Tous les enfants sourds et leurs familles b n ficient d'une  valuation psychologique syst matis e pour les diagnostics et les bilans pr alables aux implantations cochl aires m me pour des situations *a priori* non probl matiques. Une grande partie des enfants sourds

de la r gion d mographique (Paris Nord et r gion Est Nord de l' le de France) passe au moins une fois par la consultation hospitali re d'audiophonologie du fait du diagnostic apr s le d pistage   deux jours de vie, puis la r alisation des Potentiels  voqu s Auditifs (PEA) et de l'offre d'un plateau technique comportant : bilans cliniques, consultations de g n tique m dicale, vestibulom trie, implantations cochl aires.

Le mode de recrutement ne permet pas d'affirmer que cet  chantillon est repr sentatif de la population g n rale des enfants sourds, du fait de la probable sur-repr sentation d'enfants avec des difficult s associ es, comme d'enfants ins r s dans des contextes socioculturels d favorables. 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 hospitali re fournit une image plus repr sentative de la population globale des enfants sourds que celle des  chantillons pris dans des centres  ducatifs contraints par des crit res de recrutement ( ge, niveau de surdit , choix p dagogiques et linguistiques).

Les signes d'alerte

Nous d finissons comme *signes d'alerte cliniquement observables  voquant la possibilit  d'un TSA*, des comportements de l'enfant, r it r s de fa on durable, per us comme anormaux au cours de l'observation clinique et confirm s par l'entourage familial. Ces signes d'alerte ne constituent pas des crit res structurels des troubles du spectre autistique mais leur pr sence sugg re l'existence de processus d veloppementaux pr curseurs d'une trajectoire autistique caract ris e.

Cette s rie courte de marqueurs comportementaux r pond aux contraintes d'usage d'une consultation hospitali re et optimise le ratio temps d' valuation / volume d'informations. L' valuation psychologique, r it r e   distance de une ou deux semaines pour les premi res rencontres,   distance de plusieurs mois ensuite, dure entre une demi-heure et une heure. L'enfant est accompagn  d'un ou de ses deux parents. Un mat riel de jeux, des figurines, des pe-

tits objets, toupies, aimants, papier, crayons, p te (etc.) adapt s aux diff rents  ges est propos  ainsi qu'une tablette num rique avec des applications ludiques. Le mat riel standardis  de test est le Brunet-L zine, les cubes de Kohs, la figure de Rey (forme A et B), les outils d' valuation sont l'ECAR-T la CARS et notre propre grille de notation. Pour les cas d'enfants pr sentant des signes autistiques, le consultant psychologue est accompagn  en seconde consultation d'une infirmi re sp cialis e en p dopsychiatrie et d'un m decin p dopsychiatre. La langue des signes est pratiqu e par tous les consultants, si elle s'av re n cessaire.

Ces marqueurs sont not s dans une base informatique permettant l'extraction des groupes de cas en fonction des requ tes choisies. La possibilit  de disposer de donn es d' volution au fil du temps permet d'identifier les trajectoires de d veloppement de chaque cas. Ces signes d'alerte sont les suivants :

1. *S₁  vitement actif de la relation.* Les interactions ludiques et communicationnelles habituelles d'un  ge donn  sont anormales. Il existe une absence de jeux r ciproques, un d sint r t pour la relation, un d tournement des situations collectives, un refus de contact, une absence d'attention partag e. L'enfant d tourne syst matiquement son activit  spontan e afin d' viter une interaction. Le rep rage de ce signe n cessite de v rifier qu'il ne s'agit pas d'une angoisse normale   l' tranger (« 8^{ me} mois »), d'une r action anxieuse   la situation d'observation clinique hospitali re (« syndrome de la blouse blanche ») ou pouvant r activer des traumatismes hospitaliers (examens douloureux, anxiog nes, etc.). L' vitement relationnel doit  tre confirm  par les parents et tendre   la syst matisation.
2. *S₂ Fuite du regard.* Imm diatement perceptible, ce signe est facile   mettre en  vidence en consultation. Le clinicien cherche   accrocher le regard de l'enfant mais il n'y parvient pas ou de fa on fugace. L'enfant cherche activement    viter le regard de l'adulte. Le signe est confirm  par les parents qui ne parviennent pas   accrocher ou

  maintenir durablement le regard de leur enfant. Ce signe est pr sent dans les cas d'anomalies de la perception visuelle ou d'anomalies oculo-motrices o  il impose une interpr tation diff rentielle.

3. *S₃ Pr sence de mouvements anormaux.* Nous classons sous ce signe une vaste ensemble de comportements observables comportant les frappes des mains lors des  motions, les balancements rythmiques du corps, les st r otypies gestuelles. Ces signes ob issent   des d terminations multiples. Leur regroupement en une seule cat gorie est s miologique et guid  par un souci d' conomie portant sur le nombre de signes. Bien que le bruxisme puisse  tre consid r  comme une st r otypie motrice internalis e, nous n'avons pas consid r  dans le cadre de cette  tude ce trait (bruit de raclement de gorge ou des dents), fr quent chez beaucoup d'enfants sourds comme faisant partie d'un signe d'alerte sp cifique.
4. *S₄ Int r ts  lectifs anormaux* (Pour les lumi res, les m canismes, les formes, les singularit s topologiques, les chiffres, les lettres). Ce signe est ais ment rep rable et la plupart du temps il est  voqu  directement par les parents qui sont intrigu s par le comportement de leur enfant. Les int r ts  lectifs pr coces pour les chiffres et les lettres sont souvent associ s par les parents   un questionnement sur une pr cocit  intellectuelle et ne sont pas per us par eux comme des anomalies.
5. *S₅ Activit  spontan e ritualis e.* Sont regroup es dans cette cat gorie toutes les conduites visant   la reproduction   l'identique de fa on immuable, d' v nements ou d'actions : jeu st r otyp , rituels, recherche d'invariance et d'immutabilit , conduites on / off avec les interrupteurs.
6. *S₆ Anomalies dans l'expression  motionnelle.* L'enfant est d prim , apathique. Le regard peut  tre pr sent mais il est per u comme triste,  loign . Les  motions spontan es sont abras es. Le rep rage de ce trait rel ve de l'appr ciation subjective du clinicien mais avec un peu d'exp rience, il est possible d'identifier les

caract res manifestes d'une d pression de l'enfant et ne pas la confondre avec une  motion r actionnelle   une situation.

7. *S₇ Comportement auditif anormal.* Beaucoup d'enfants pr sentant des TSA pr sentent des comportements auditifs paradoxaux : sensibilit  forte   des bruits faibles et indiff rence   des sons tr s pr gnants. Dans le cas des enfants sourds, il s'agit d'une discordance entre les seuils audiom triques objectiv s apr s implantation et les r actions auditives. Ce trait doit prendre en compte les d lais de construction de la perception auditive (d tection, sensation, gnosies). L'enfant semble indiff rent aux sons alors que leur intensit  d passe son seuil liminaire d'audition. Les conduites phobiques   certains sons rentrent dans ce cadre. L'appr ciation de ce trait n cessite un consensus entre l'orthophoniste, le r gleur d'implant, l'audioproth siste et le m decin audiologiste. L'absence de recherche de l'origine du signal sonore per u est l'indice de l'absence du comportement fondamental de *pr currence*, activit  cognitive de recherche de la source distale d'un signal (Virole, 2009).

Nous n'avons pas int gr  dans cette liste *les troubles de d veloppement de la communication et du langage* comme marqueur de diff renciation permettant l'isolement d'un groupe d'enfants sourds avec une suspicion de d veloppement d'un TSA. Ce trait est difficile    valuer compte tenu des situations de jeunes enfants sourds pas toujours pris en charge de fa on ad quate avec des parents d sorient s par le diagnostic de surdit  et ne sachant pas comment communiquer avec leur enfant. Il est  galement sous l'influence des degr s de s v rit  de la surdit  et des modalit s variables de la r habilitation audiophonologique. Sa fr quence dans les situations de surdit  n'est pas  vocatrice de fa on sp cifique de l'existence d'un trouble du spectre autistique bien que plusieurs comportements pr sentent un haute valeur s miologique. En particulier, le pointage du doigt (d ictique gestuel, imp ratif puis protod claratif) est un signe favorable au contraire du comportement de prise de la main de l'autre pour effectuer une action. D s l'introduction

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

R sultats

Le tableau 3. et les figures 1., 2., et 3. pr sentent les caract ristiques g n rales de l' chantillon de travail (93 enfants) correspondant   la file active de consultations psychologiques sur l'ann e 2013.

Le *sex-ratio* est  quilibr  et les distributions habituelles des  tiologies des surdit s sont retrouv es avec toutefois un fort taux de surdit s d'origine inconnue (28%) du fait de l'absence de donn es g n tiques, beaucoup de parents  vitant la consultation de g n tique m dicale. Les enfants les plus nombreux sont dans les classes d' ge entre 3 et 5 ans ($\chi=4.3$, $\sigma= 1.3$). Les niveaux de surdit  sont  valu s   partir de la meilleure oreille. La distribution des pertes audiom triques montre la pr pond rance des d ficiences auditives profondes bilat rales (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 pr sentent aucune surdit  cochl aire av r e. Huit d'entre eux correspondent   des recherches audiom triques dans le cadre de retards d'acquisition du langage et dont le comportement a incit  le m decin audiologiste   demander une observation psychologique. Deux cas pr sentaient des tableaux d'autisme d j   diagnostiqu s. Un cas constitue une erreur de diagnostic : l'enfant a  t  consid r  comme sourd s v re, appareill  et orient  vers un CAMSP-S sp cialis  pour enfants sourds puis la surdit  a  t  invalid e pour laisser place   un TSA caract ris  avec audition normale (Cf. cas N   28).

Cas N   28. Gar on de 3.4 ans, n    terme (40 SA), Bonnes conditions sociales et familiales, oto- missions normales   la naissance, 3160g, marche   10 mois ;   3 ans 3 mois devant l'absence de d veloppement du langage : bilan au-

<p>A. D�ficit persistant dans la communication sociale et les interactions sociales (tous les sympt�mes)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. D�ficit marqu� de la communication non verbale et verbale utilis�e 2. D�ficit dans les interactions sociales 3. Manque de r�ciprocit� sociale 4. Incapacit� � d�velopper et maintenir des relations appropri�es au niveau de d�veloppement avec autrui <p>B. Caract�re restreint et r�p�titif des comportements, champs d'int�r�t et activit�s</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. St�r�otypies motrices ou verbales, ou comportements sensoriels inhabituels (�cholalies, usage r�p�titifs d'objets, phrases idiosyncrasiques) 2. Attachement excessif aux routines et mod�les ritualis�s de comportement, r�sistances aux changements, questions r�p�titives, d�tresses devant les changements 3. Champs d'int�r�t restreints, fix�s 4. d. Hyper ou hypo r�activit� aux entr�es sensorielles ou int�r�t non usuel pour certains aspects de l'environnement (indiff�rence � la douleur, au chaud au froid, comportements excessifs de flairage ou de toucher les objets, fascination pour les lumi�res ou les objets tournants). <p>C. Les sympt�mes doivent �tre pr�sents dans la petite enfance (mais peuvent ne pas �tre compl�tement manifestes tant que la demande sociale n'exc�de pas les capacit�s limit�es).</p> <p>D. Les sympt�mes entra�nent des limitations cliniquement significatives dans le domaine social, celui des occupations ou d'autres sph�res du fonctionnement dans la vie quotidienne.</p> <p>E. Ces difficult�s ne peuvent pas �tre expliqu�es par la d�ficience intellectuelle ou un grave retard de d�veloppement.</p>
--

Tableau 1 – Crit res du DSM-5 pour le diagnostic de TSA(2013) avec les signes d'alerte cliniquement observables chez le jeune enfant sourd. Le crit re E est probl matique dans la mesure o  beaucoup d'enfants sourds pr sentent  galement des retards de d veloppement.

diom trique montrant une surdit  bilat rale s v re, d'origine inconnue de forme classique (perte pr dominante sur les aigues). Appareillage dans la foul e donnant un bon gain proth tique sur toutes les fr quences.   3.4 ans, l'observation clinique montre un enfant au physique harmonieux fuyant activement le contact visuel, au visage ferm , sans langage. Les r ponses   l'appel du pr nom sont inconsistantes. Dans l'activit  spontan e : alignement ritualis  de petites voitures. Pas de mouvements anormaux, instabilit  mod r e. Nombreuses conduites ON/OFF avec les lumi res. Retournement r ussi de la planchette du Brunet-Lezine, appariement des cubes r ussi, *a priori* pas de retard mental structurel massif. Relations diff renci es entre hommes et femmes, recherche privil gi e de contacts tactiles, marche sur les pointes. Aucun  l ment particulier dans l'anamn se m dicale.   3.9 ans, un PEA infirme la surdit , arr t du port proth tique. Orientation diagnostic vers un TSA.

Ces cas d'errance entre surdit  et autisme sont rares car les PEA permettent de porter un diagnostic diff rentiel. Dans les cas simples, les PEA sont normaux. L'absence de langage ne peut  tre mise sur le compte d'une d ficience auditive et devient un crit re de suspicion de TSA. Parfois, les PEA montrent des

latences augment es et des d sorganisations de trac s malgr  une fonction cochl aire bilat rale normale. Ces cas  voquent un retard de maturation neuronale ou une perturbation neurosensorielle sp cifique de l'autisme. L'hypoth se d'Ornitz et Ritvo (1968) d'un trouble primaire de la perception auditive par r jection des influx venant des voies auditives ascendantes propos e a  t  r fut e (Klin, 1993) mais les singularit s de la perception auditive, objectiv es par des anomalies des potentiels auditifs tardifs, restent des marqueurs d'un trouble autistique (Bruneau, 1999). Dans cette  tude centr e sur la relation entre troubles autistiques et les surdit s cochl aire av r es, ces trois enfants entendants avec des signes autistiques ont  t  retir s du groupe d' tude.

Correspondances avec le DSM-5	
S ₁ �vitement de la relation	A1 A2 A3 A4
S ₂ Fuite du regard	A1 A2 A3 A4
S ₃ Mouvements anormaux	B1
S ₄ Int�r�ts �lectifs	B3
S ₅ activit�s r�p�titives ritualis�es	B2
S ₆ anomalies �motionnelles	A3 A2 A4 B4
S ₇ anomalies perception auditive	B4

Tableau 2 – Correspondance des signes d’alerte avec les crit res du DSM-5

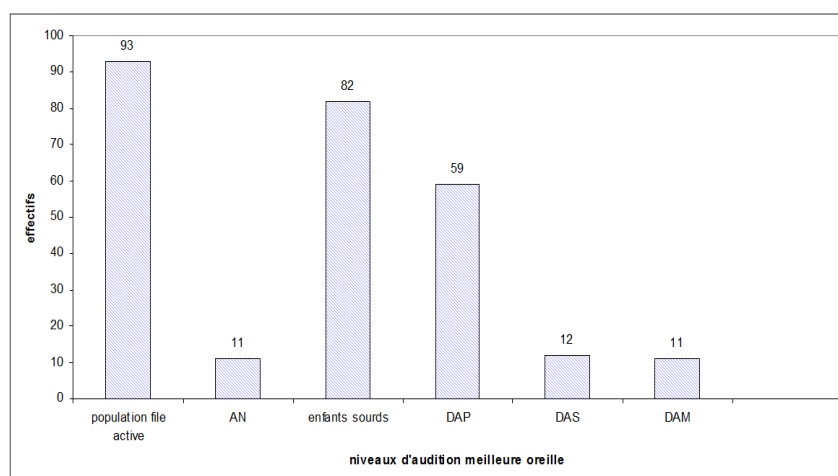


Figure 1 – R partition des effectifs. Niveaux de surdit  sur la meilleure oreille. AN audition normale DAP d ficiance auditive profonde DAM d ficiance auditive moyenne, DAS d ficiance auditive s v re.

Enfants avec au moins un signe d’alerte

Sur les 82 enfants restant pr sentant des d ficiences auditives de perception av r es et confirm es, nous avons isol  un groupe de 17 enfants pr sentant 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 pr sentent aucun des signes d’alerte d finis.

Sur le groupe de 17 enfants pr sentant au moins un signe d’alerte, dix enfants de ce groupe sont porteurs d’un implant cochl aire, dont un avec un implant binaural (enfant avec un trouble visuel cong nital ayant motiv  une implantation pr coce bilat rale).

Le *sex-ratio* (14 gar ons / 4 filles) est diff rent de l’ chantillon g n ral et conforme aux donn es habituelles d’une pr valence beaucoup plus forte des troubles d veloppementaux chez les gar ons et en particulier de l’autisme (4 :1).

Les niveaux de surdit  refl tent la distribution initiale dans la population de base (13 DAP, 3 DAS, 1 DAM). Le tableau N   4 pr sente les caract ristiques g n rales de ces 17 cas, rang s par nombre croissant de signes observ s. Les cas N   1, N   2 et N   3 pr sentent un seul trait (fuite de la relation) alors que le cas N   17 pr sente les sept traits pr sents. La derni re colonne pr sente le diagnostic tel qu’il a  t  pos  apr s plusieurs consultations et la convergence des diff rents 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 phénoopies	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).

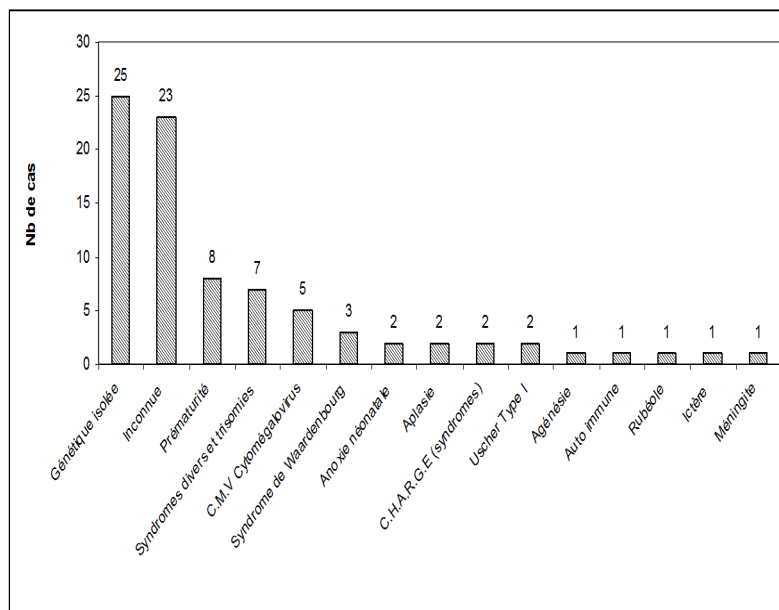


Figure 2 – Etiologies des surdit s dans le groupe de 82 enfants sourds

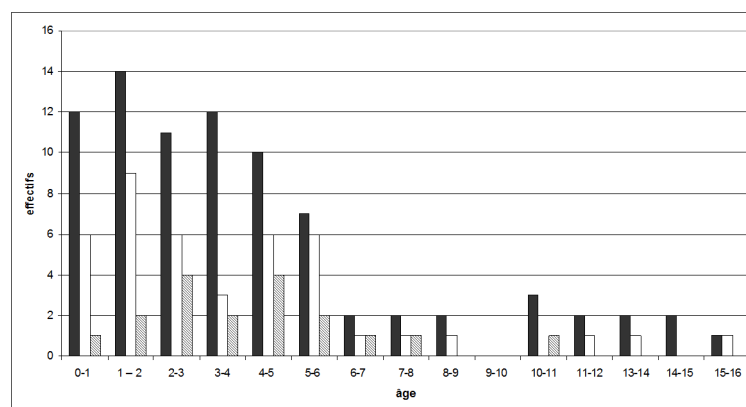


Figure 3 – Par classes d’ ges, en noir, les effectifs d’enfants pr sentant des d ficiences auditives, en blanc la part de ces enfants implant s, en gris la part des enfants pr sentant au moins un signe d’alerte (enfants implant s et non implant s confondus).

Le cas N   9 montre un tableau de d gradation progressive de la motricit .

Cas N   9 Fille  g e de 6.11 ans, d ficiency auditive profonde. Diagnostic g n tique de micro d l tion chromosome 10 (ph nocopie du syndrome de d l tion 22q11, syndrome

de DiGeorge). Vue   un an avec un d veloppement satisfaisant, aucun signe d’alerte, except  un retard psychomoteur et cognitif. Prise en charge par le CESAP. Revue   deux ans, d veloppement psychomoteur normalis , marche acquise. Revue   6 ans en 2013 : d gradation massive du comportement et des acquis, fuite du contact, trouble  motionnel,

Cas	Age	S	�tiologie	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	Pr�maturit�	X	X	X					X		TED non autistique
5	1	M	Pr�maturit�	-		X					X		Retard global
6	4.10	F	Tris. 18	N		X		X			X		D�pression
7	4.2	F	G�n�tique	-	X	X					X	X	TED non autistique
8	5.2	M	Inconnue	N	X	X		X			X	X	D�pression
9	6.11	F	D�l�tion c10	-		X					X	X	TED Retard mental
10	2.11	M	Inconnue	-		X	X		X			X	TED atypique
11	1.11	M	G�n�tique	N	X	X	X	X			X	X	TSA (ph�nocopie)
12	12.7	M	G�n�tique	N	X	X	X	X	X	X			TSA type Asperger
13*	2.11	F	Pr�maturit�	N	X	X	X			X		X	TSA (ph�nocopie)
14	4.6	M	Inconnue	X	X	X	X	X	X			X	TSA (ph�nocopie)
15*	4.3	M	CHARGE	X	X	X	X	X	X	X		X	TSA (ph�nocopie)
16	3.1	M	Inconnue	X	X	X	X	X	X	X		X	TSA suspect�
17	5.11	M	Uscher	X	X	X	X	X	X	X	X	X	TSA av�r�

Tableau 4 – Les 17 cas d’enfants sourds pr sentant au moins un signe appartenant au registre s miologique des TSA, class s par rang de pr sence des marqueurs. La colonne IC comptabilise les enfants implant s au moment de l’observation 2013. Retrait relationnel (S₁), fuite du regard (S₂), mouvements anormaux (S₃) int r ts  lectifs (S₄), activit  st r otyp e (S₅), registre  motionnel anormal (S₆), comportement auditif paradoxal (S₇). La colonne V (vestibulaire) d signe les enfants pr sentant une ar flexie vestibulaire bilat rale (X), une fonction vestibulaire normale au moins d’un cot  (N) ou une absence de donn es par bilan non vestibulaire non r alis  (-). * = cas avec trouble visuel associ .

d ficit mental, r duction du champ d’exp rience sur les objets alimentaires. Appareillage audio proth tique non port . R gression des acquis psychomoteurs. Regard conserv , pas de st r otypies, pas de recherche d’immutabilit . Tableau d’ volution d ficitaire.

TED non autistique

Cinq autres enfants pr sentent des signes d’alerte (moins de 4) ins r s dans un Trouble Envahissant du D veloppement (TED) non sp cifi , sans  volution vers un TSA caract ris . Il s’agit d’enfants sourds, agit s, instables, fuyant activement le contact relationnel, pr sentant des col res intenses   la frustration et refusant les  changes de communication. Ils sont suivis dans les SEHA Sections d’Enseignement avec Handicaps Associ s, des  coles d’enfants sourds sans que par ailleurs la nature de leur trouble soit toujours identifi e. Dans notre groupe, ces tableaux de TED non autistiques ne sont pas caract ris s par les signes d’alerte des TSA bien que dans la moiti  des cas, il existe des anomalies du comportement

auditif compte-tenu de la r cup ration proth tique (proth ses conventionnelles et/ou implant).

Cas N   7 Fille de 4.2 ans, D ficiance auditive profonde bilat rale, surdit  g n tique familiale, Connexine 26, Histoire familiale et sociale traumatique.   un an pr sente un tableau de carence affective avec trouble de la relation, fuite du contact, trouble  motionnel. Une implantation cochl aire est diff r e *in extremis*   la suite de la survenue inopin e d’un ecz ma massif   deux jours de l’intervention. Deux ans plus tard, le tableau montre une nette am lioration except  sur le port de l’implant qui est refus . Le d veloppement s’oriente vers une utilisation de la langue des signes sans recours   l’audition. Le retrait relationnel reste *a minima*, naissance du jeu symbolique adapt , registre  motionnel normal. Prise en charge dans une  cole bilingue LSF/ fran ais oral et  crit.

Cas N   2 Gar on de 8.3 ans, suivi depuis la petite enfance par la consultation d’audiophonologie pour une d ficiance auditive profonde d’origine inconnue, enfant adopt , probablement carence affective pr coce. Ar flexie bilat rale avec un reliquat fonctionnel droit,  quilibre reposant sur la vision.   l’arriv e en France d veloppement de troubles du comportement de type dysharmonique, avec  vitement de la relation, mais sans signes autistiques, jeu symbolique  trange mais regard pr sent, pas de st r otypies, TED, suivi en psychiatrie de secteur.

Cas N   3 Garon de 10.3 ans, pr sentant une surdit  bilat rale profonde diagnostiqu e tardivement   3 ans, refus de proth ses et trouble du comportement apparaissant   3.6 ans entra nant une prise en charge en p dopsychiatrie pour diagnostic de TED, histoire clinique et familiale lourde, trouble majeur de la relation avec  vitement et fuite du contact, traitement par Risperdal.

Cas N   4 Fille  g e de 13.2 ans suivie depuis la naissance, grande pr maturit , s ur jumelle d c d e   la naissance, d fici nce auditive profonde, retard neuro d veloppemental moteur, avec marche   deux ans et demi, Atteinte vestibulaire bilat rale. Implantation cochl aire   dix huit mois,   13 ans, tableau psychopathologique de type TED avec trouble des  motions et  vitement relationnel.

Avant quatre ans, le diagnostic diff rentiel avec un TSA est souvent d licat   cause de la difficult     tablir un contact avec l'enfant (cf. cas N   10).

Cas N   10 Garon  g  de 3 ans, n    terme avec complications n onatales, infection et traitement antibiotique. D fici nce auditive moyenne asym trique confirm e par PEA. Comportement d viant avec agitation forte, instabilit  massive et difficult    conserver une attention soutenue. Conduites auto et h t ro agressives en cas de frustration, conduites oppositionnelles malgr  des interventions parentales adapt es. Regard direct, provocateur. En situation de frustration : col re clastique, effondrement g n ralis  de quelques minutes. Rituels d'organisation, attir  par les m canismes et les ordinateurs. Appareillage refus . Expression verbale limit e   des mots isol s   fonction d'appel. Voix bien timbr e. Pas de recherches d'isolement mais contact social op ratoire. Score ECAR-T = 36. EEG normal. Diagnostic incertain mais les comportements de d signation intentionnelle et de prise en compte des intentions des autres excluent un trouble autistique av r  et oriente vers un TED.

Le partage  motionnel est un bon marqueur de diff renciation, comme l'utilisation de gestes de pointage, l' mergence de signes figuratifs et la possibilit  d' changes de regards parfois fugaces mais o  le clinicien peut d celer une intentionnalit  d'opposition. Le suivi  volutif permet souvent de lever les ambigu t s : dans les cas simples, la prise en charge fait dispara tre les signes inqui tants, dans d'autres cas, la situation  volue vers un trouble des conduites caract ris , parfois associ    un trouble attentionnel avec hyperactivit . La possibilit  d'obtenir des  changes de regard, la pr sence d'un jeu symbolique avec des figurines animales ou humaines, et non des m canismes, sont de bons indices de diagnostic diff rentiel avec les TSA, mais il doit  tre modul  en fonction de l' ge de l'enfant et des facteurs linguistique. De nom-

breuses observations attestent de l'effet b n fique de l'usage familial de la langue des signes sur l'agitation et les comportements oppositionnels d'enfants sourds frustr s de ne pouvoir se faire comprendre. Toutefois, elle reste sans effet majeur sur des configurations de TED av r s.

D pressions

Deux enfants du groupe, deux filles, pr sentent un retrait relationnel associ    une anomalie dans l'expression des  motions. Ces deux traits ne suffisent pas   cat goriser une appartenance au trouble du spectre autistique mais rel vent du tableau de d pression « anaclitique ». La conjonction retrait relationnel, anomalies  motionnelles, avec pr sence du regard et absence d'immutabilit  semblent caract riser ce tableau que l'on retrouve classiquement dans l'hospitalisme.   la suite de ruptures de la relation d'attachement v cues comme catastrophiques, l'enfant ne parvient plus   nouer des relations affectives avec son entourage maternant et se r tracte dans une position de repli d pressif (Nanni, 2012). G n ralement, ces enfants apparaissent au clinicien comme tristes. Leur visage est fig  et manifestent peu d'expressions  motionnelles. Ils peuvent pr senter des balancements occasionnels, plut t d tect s par l'anamn se avec les parents qu'observ s *in situ* en consultation. Le jeu est peu investi, r p titif, mais figuratif et symbolique. L'enfant para t centr  sur lui-m me. La relation avec la m re s'oriente soit vers la recherche de fusion et sa s paration physique d clenche une crise clastique, soit vers une forme d'indiff rence.

Cas N   6 Fille de 4.10 ans, n e   41 SA, PN 3040g. Trisomie 18 avec rein unique. D fici nce auditive bilat rale moyenne, appareillage par contours d'oreille, ecz ma massif, fuite de la relation, distorsions nettes des interactions familiales, balancements,  motions anormales. Bilan vestibulaire en faveur d'une fonction vestibulaire normale et sym trique. Marche   17 mois. Mise en place d'un suivi th rapeutique sp cialis . Am lioration en cours de prise en charge : regard pr sent mais triste, jeu symbolique normal, pas d'activit  r p titive,  limination de la suspicion de TSA au profit d'un trouble d pressif anaclitique,  ventuellement avec composante psychosomatique.

Cas N   8 Fille  g e de 5.2 ans. Vue   un an, d fici nce auditive s v re, d'origine inconnue, conditions sociales et fa-

miliales d sastreuses, refus de la relation, tristesse, regard triste, suspicion de d pression anaclitique. Bilan vestibulaire normal. Bon tonus axial, assise   7 mois, marche   11 mois, Prise en charge en CAMSP-S, apr s utilisation de la LSF, am lioration du contact, implantation   deux ans, am lioration du tableau clinique avec possibilit  d' changes et d but de communication, mais la tristesse d pressive reste pr gnante. Lat ralisation acquise. Tableau de d pression anaclitique sur lequel les interventions  ducatives et communicationnelles ont peu d'effet.

Ces tableaux peuvent changer rapidement d s lors qu'une prise en charge est mise en place. Il suffit parfois d'apprendre   des parents d sorient s par la surdit  quelques signes usuels de la langue des signes pour observer des modifications spectaculaires du tableau clinique montrant son origine carenciel sur le plan des  changes  motionnels et linguistiques. Ces tableaux peuvent se compliquer quand il existe des troubles instrumentaux associ s (motricit  g n rale, oculo-motricit ) et ces enfants peuvent d velopper des conduites oppositionnelles. Le diagnostic diff rentiel n cessite donc une observation longitudinale imposant une consultation p dopsychiatrique sp cialis e (UTES).

TSA associ    une surdit  cochl aire

Parmi les 17 cas pr sentant au moins un signe autistique, sept pr sentent la s rie compl te, ou quasi compl te, de signes d'appel. Dans ce groupe, deux enfants pr sentent des difficult s visuelles cliniquement apparentes.

Cas N   13 Fille  g e de 2.11 an, n e par c sarienne   34 SA, PN 1880g, Oto missions absentes au d pistage, Trisomie 12 en mosa que. Syndrome de Mondini bilat ral, leucomalacie p rivoentriculaire   l'IRM,   huit mois, tableau d'immaturit  d veloppementale avec mouvements anormaux, hypersialorrh e, trouble de l'organisation motrice et neurovisuelle, t te tenue   9 mois, tenue assise vers 10 mois, hypotonie axiale, Fonction vestibulaire normale. Surdit  de perception s v re, trouble du contact. Trouble attentionnel massif. Absence de regard, absence de contact, refus de la relation, pas de r ponses au sourire, col res clastiques. Appareillage, suivi en CAMSP. La qualit  de l'adaptation maternelle et les pr cautions dans les interventions m dicales ont permis une  volution positive avec construction progressive d'un contact relationnel de qualit , malgr  les difficult s de regard et l'absence d'une coordination oculo-motrice qui entravent drastiquement le d veloppement.

Cas N   15 Gar on 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), d ficiance auditive profonde, troubles visuels, pas de fonction vestibulaire, pas de fixation du regard, famille d'origine alg rienne, pas de consanguinit , colobomes entra nant des conduites de recherches de stimulations visuelles mais a priori non autistiques mais pouvant se compliquer, implantation cochl aire   22 mois, revu   24 mois, peut faire une tour de plusieurs cubes dans l'espace proximal, Implant cochl aire bien support  et utile, mais ne peut organiser sa vision dans l'espace distal, se frappe la t te, se frotte le doigt donnant une l sion. Revu   3 ans, discussion sur TSA ou adaptation aux probl mes visuels signe « blindisme », inqui tude de la m re sur son autoagressivit  (trouble de la douleur), exploration dur/ mou, Acquisition reconnaissance des formes. Signes « autistiques » pr sents : Fuite du regard, Indiff rence relationnelle, fascination pour les rotations d'objets, Conduites on off lumi re, Int r t  lectif forme d'objets (forme en fourche Y), Auto-agressivit , R actions anormales   la douleur. Bruxisme, Syncin sies.

Ces cas posent des probl mes d licats de diagnostic diff rentiel avec les TSA du fait du crit re *D* du DSM-5 ( limination d'un trouble grave du d veloppement, cf. Tableau N   1). Ces enfants pr sentent cliniquement les m mes signes d'alerte que les enfants avec des TSA. Toutefois, leur  volution est sensiblement diff rente quand ils sont pris en charge pr cocement de fa on adapt e.

Deux autres cas montrent plusieurs signes autistiques entra nant la suspicion d'existence d'un TSA. Ces enfants sourds, en grande difficult  dans leur centre  ducatif et en famille n cessitent des prises en charges sp cifiques qui ne peuvent pas toujours  tre mises en place. Cependant, la symptomatologie a r gress  apr s le d but des prises en charge audiophonologique laissant penser   une forme de type « ph nocopique » des TSA.

Cas N   11. Gar on de deux ans, issu d'une famille maghr bine consanguine, bilinguisme passif arabe fran ais, diagnostic de d ficiance auditive profonde bilat rale d couverte   un an, retard de d veloppement posturo-moteur, tenue de la t te   7 mois, assis  , 12 mois, marche   15 mois. pas de trouble vestibulaire, n    terme 38 SA, PN 3330g. IRM : cochl es de morphologies normales, hypersignaux substance blanche lobes frontaux et occipitaux. Observation   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  manant des parents, demande peu r aliste, est r cus e 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 fiance 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 ce 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 fiance 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 cus 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-

lational. Implantation cochl aire diff r e de 6 mois. Revu   30 mois apr s l'implantation cochl aire : tableau de trouble du spectre autistique avec fascination pour les charni res (int r t  lectif) d ambulation, refus de contact visuel mais capacit    accepter quelques interactions centr es sur les m canismes, crises d'oppositions, rejette son implant, agitation motrice, int r ts  lectifs pour les m canismes, indiff rence  motionnelle.

Enfin, il est   noter que quatre enfants sur les sept de ce groupe pr sentent des ar flexies vestibulaires bilat rales susceptibles d'entraver gravement le d veloppement cognitif et moteur. Une  tude d veloppementale d di e aux relations entre troubles vestibulaires et apparition de TSA serait hautement instructive pour discuter les hypoth ses  tiologiques (cf. Wiener-Vacher, 2005).

Discussion

La surdit , facteur pr disposant aux TSA ?

Sur notre  chantillon de 82 cas d'enfants sourds correspondant   une ann e de consultation, nous trouvons donc un chiffre de 8% de cas d'enfants pr sentant de multiples signes d'alerte laissant suspecter des TSA (7/82), r els ou ph nocopiques. Mais seuls 3 cas (3.6 %) pr sentent un TSA av r . Cette valeur reste plus  lev e que la pr valence des TSA dans la population g n rale, estim e autour de 1% en utilisant les crit res d'inclusion du DSM-5. Elle est aussi plus  lev e que les donn es anciennes de la litt rature concernant les relations autisme et surdit .

Un rapport annuel du *Gallaudet Research Institute*,  value   1 enfant sur 67 (1.4%) la pr sence d'un autisme associ    la surdit  (sur une population de 37 828 cas d'enfants sourds). Elle se rapproche des donn es de Jure et coll. (1991) qui ont identifi  46 enfants pr sentant un autisme sur une population de 1150 enfants avec une d ficiance auditive (DAL, DAM, DAS, DAP) soit 4% (perte auditive sur la meilleure oreille). Parmi ces 46 cas, existaient dans 50 % des  tiologies communes   l'autisme et   la surdit  (anomalies cong nitaless ou n onataless, pr maturit , syndrome malformatif majeur).

Plusieurs de nos cas rel vent  galement d'une cause environnementale commune. De fa on globale toutes les souffrances neurologiques ant  ou p ri nataless peuvent  tre impliqu es dans la d termination des traits autistiques. Rub ole, cytom galovirus (CMV), herpes, varicelle, toxoplasmose, syphilis, oreillons, pr maturit , h mophilus influenza, sont susceptibles d' tre des causes communes   l'autisme et   la surdit  (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 d veloppement neuromoteur, sensoriel et cognitif, mais nous n'avons pas observ  d' volution vers un TSA (plusieurs signes d'alerte) au moment de l' valuation en 2013, m me si certains de ces enfants ont pu pr senter ant rieurement des signes (cf. l'exemple du cas N  21).

Cas N  21. Gar on de 3.4 ans, pr sentant une surdit  cong nitale bilat rale cons cutive   une infection au CMV entrainant un retard psychomoteur s v re (l sions multiples temporales et sur le cervelet), suivi dans un centre pour enfants handicap s plus une journ e dans un centre sp cialis  pour enfant sourd. Le contact relationnel est possible, les  changes de regard sont longs et de qualit , pas de signes autistiques francs. Les int r ts pour la lumi re et les formes dynamiques sont pr sents mais ins r s dans des conduites adaptatives. Les  motions sont pr sentes et normales. Pas de langage oral constitu , mais la voix est pr sente et n'est pas d timbr e avec un gain proth tique assurant un contr le audiophonatoire. Flaccidit  bucco phonatoire avec hypersialorrh e. Main droite r tract e, main gauche malhabile mais le mouvement intentionnel et la prise est en cours de ma trise..

Les pr maturit s sont susceptibles de causer des retards du d veloppement du fait de l'impact sur la neurogen se (en particulier de la migration neuronale) et d' tre responsables de surdit s. Parmi notre population de 82 enfants sourds vus dans l'ann e 2013, sept sont des pr matur s ayant eu un s jour prolong  en n onatalogie. Trois cas ont pr sent  des signes d'alerte (Cf. les cas N  4, N  5, N  13). Un cas de grande pr maturit  associ    des  pisodes cliniques graves et   une infection au CMV montre une r silience  tonnante(cf. cas N  27).

Cas N  27 Fille, vue   9 mois, grande pr maturit  23 SA, 593g, h morragie ventriculaire, 12 jours de ventilation, 5 mois de couveuse, (la m re voyait au travers de la peau du f tus et ne pouvait la toucher), st nose pulmonaire, traite-

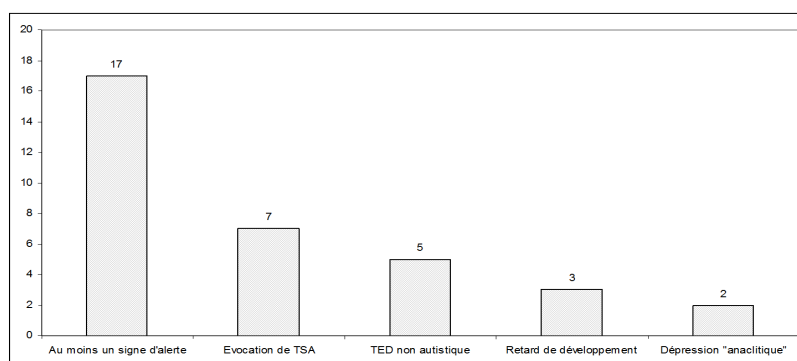


Figure 4 – Analyse du groupe d'enfants pr sentant au moins un signe autistique

ment par aminosides, contr l e positif au CMV. D ficience auditive profonde, En  ge corrig , bon d veloppement psychomoteur et relationnel, adaptation et recherche des objets, longs  changes de regards, interactions riches et normales, aucun signe autistique, m re s'adapte bien   l'enfant, p re   l' tranger, tr s pr sent dans le discours de la m re.

Nous trouvons  galement dans nos sept cas suspects de pr senter des TSA, un syndrome de CHARGE et un syndrome d'Uscher type I. Il est possible que pour eux la co-occurrence avec la surdit  rel ve  galement d'un facteur  tiologique 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 variabilit  dans l'expression ph notypique (Petroff, 2014). Les autres cas peuvent relever de cooccurrence fortuite des deux tableaux cliniques (par exemple : une surdit  g n tique isol e plus une d termination g n tique ind pendante d'un trouble autistique (cas N   12); ou bien une surdit  acquise d'origine inconnue (ototoxique, autre facteur) associ e fortuitement   une d termination g n tique d'un trouble du spectre autistique (Arnold, 2003). Dans cette situation, il peut exister secondairement des interf rences entre les deux versants mais primitivement ils sont isol s.

Le r le des implants cochl aires

L'apport b n fique des implantations cochl aires sur le d veloppement psychologique de l'enfant sourd -

mis en cause entre les ann es 1980 et 2000 - n'est plus   d montrer (Virole et al., 2003). Toutefois, le processus de l'implantation cochl aire n'est pas anodin : il comporte des examens m dicaux (IRM, scanner, vestibulom trie), une hospitalisation de quelques jours, une anesth sie g n rale, une chirurgie, une cicatrisation, des r glages successifs empiriques. Ces r glages, entra nant des modifications des rep res perceptifs et un d lai variable dans la construction des gnosies auditives, et dans celle ult rieure des patterns phonologiques du langage verbal. Dans notre groupe d'enfants pr sentant des TSA, dans un des cas l'implantation a  t  diff r e de six mois   cause de la pr sence des traits autistiques (Cf. cas N   14). Chez cet enfant, on a not  plusieurs mois apr s la pose de l'implant un amendement de plusieurs traits autistiques. Il est difficile d'isoler le facteur b n fique r el (stimulation auditive, investissement parental, orthophonie). Dans un autre cas (N   16), des traits autistiques nets sont apparus dans les deux mois suivant l'implantation entra nant un doute sur l'effet causal, et ceci d'autant plus que l'enfant manifestait une absence totale de r actions auditives malgr  des seuils audiom triques avec implant tout   fait satisfaisants. Plus d'un an apr s les premiers r glages, il commence   remettre de lui-m me le r cepteur en place, indice d'un gain adaptif   l'implant, peut- tre sur le plan d'une stimulation interne pas encore int gr e au comportement auditif.

Dans ces deux cas, la relation causale entre implant et  volution des signes autistiques est difficile    tablir car un facteur h t rochronique peut avoir jou . On sait que les perturbations neuro-d veloppementales pr coces induisent des distorsions dans la s quentialisation des acquisitions (Crespi, 2013). Les fonctions perceptives, motrices, cognitives s'agencent dans une s quence temporelle anormale avec des retards, des avances et des paliers d' volution originaux. Cette h t rochronie explique la temporalit  d veloppementale  tonnante de beaucoup de personnes autistes - certaines fonctions cognitives s'activant   des  ges anormaux et dans des agencements s quentiels impr vus. Des fonctions cognitives alt r es ou lacunaires deviennent op ratoires 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 apr s implantation pourraient relever d'une h t rochronie d veloppementale des processus perceptifs. Mais l'implantation cochl aire (op ration, « traumatisme » de l'hospitalisation, g n ration d'une sensation nouvelle, empirisme des r glages, modification des attitudes parentales) a pu  galement avoir un effet d sorganisateur et entra ner l'installation de processus de protection per us 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  tre d sorganisateurs (effraction impr vue des seuils protecteurs internes), de l'effet traumatique potentiel de l'op ration et de ses corollaires (anesth sie, hospitalisation, s paration, modification des attitudes parentales, etc.). Seule la poursuite d'une  valuation longitudinale permettra de statuer sur l'aspect « ph nocopique » versus aspect structural d'un TSA pour ces enfants. Toutefois, ces deux cas am nent   penser qu'il faut mieux ne pas retarder les implantations cochl aires, m me chez des enfants pr sentant des signes d'alerte   la condition que les conditions minimales psychologiques et sociales, soient remplies.

Les ph nocopies

Quatre enfants (4/7) ont pr sent  un retrait relationnel, une fuite du regard, des conduites r p titives, des recherches de stimulation visuelle, comportements similaires   ceux que l'on observe dans les troubles du spectre autistique mais leur  volution observ e montre des am liorations rapides apr s la prise en charge. Les signes d'appel, pr sents dans les premi res observations cliniques, ont disparu au cours du d veloppement et n'apparaissent plus dans des observations ult rieures. Leur pr sence   un moment donn  du d veloppement n'a pas  t  associ e   une bifurcation durable vers un trouble du spectre autistique. Il est difficile de savoir si ces traits, pr sents au d but,  taient compensateurs d'une privation sensorielle ou compensateurs d'un trouble des interactions pr coces ou des deux simultan ment. Des ph nocopies autistiques ont  t  d crites dans le cas de troubles neurologiques, de carences affectives (Rutter, 2001). Pour les enfants avec des troubles visuels associ s, ces signes correspondent   des conduites adaptatives li es   des finalit s de r gulation. Ces enfants sont en d ficit de perception distale et d veloppent des conduites motrices et des attitudes relationnelles fortement similaires aux traits autistiques. Certains de ces enfants manifestent des mouvements st r otyp s des doigts dans le champ visuel r siduel, souvent dans les quadrants externes. Ce fait est bien connu des cliniciens de la surdi-c cit  qui appellent ces mouvements des signes digito-oculaires (« *blindismes* ») (Brown, 1997).

Une des hypoth ses est que ces mouvements peuvent aider l'enfant   maintenir une vision fov ale en stimulant le syst me visuel p riph rique. Il s'agirait donc l  d'un comportement auto-adaptatif   la d sorganisation sensorielle. De m me, des mouvements d'apparence st r otyp e peuvent s'apparenter des tentatives d'exploration de l'environnement qui restent automatis es sans d boucher sur une repr sentation mentale (Virole, 1994). Ces conduites adaptatives aux d ficits sensoriels multiples constituent des ph nocopies autistiques mais ne sont pas de v ritables TSA. Si une prise en charge ad quate

est mise en place, le tableau clinique de ces enfants s'am liore sensiblement au cours du temps en particulier sur la capacit  d' changes  motionnels qui semble  tre un bon diff renciateur par rapport au TSA. De fa on g n rale, il semble que des carences sensorielles pr coces et des difficult s d'organisation du d veloppement, par distorsions des interactions de communication et/ou par d ficit instrumental (retard moteur, trouble de l'oculo-motricit , d ficit vestibulaire bilat ral) puissent g n rer transitoirement des tableaux cliniques ph nocopiques des troubles du spectre autistique (cf. cas N   14).

L'enjeu th orique des ph nocopies

L'attention conjointe de l'enfant et de son partenaire dans une interaction multi-sensorielle a un r le structurant pour l'installation des coordinations sensori-motrices et l'activation des fonctions ex cutes (attention, planification d'une action coordonn e). Lorsque la d ficience auditive, et ceci d'autant plus qu'elle est associ e   d'autres d ficits sensoriels et/ou moteurs, entrave l'attention conjointe partag e avec un partenaire, il s'ensuit une d sorganisation d veloppementale observable par des conduites compensatrices. En aidant l'enfant   s'organiser sur le plan moteur et sensoriel, on contribue   rendre ces conduites inutiles et   harmoniser le d veloppement. Certains traits « autistiques » observables chez l'enfant sourd ne seraient donc pas l'expression d'une anomalie primaire neurobiologique, entra nant une anomalie dans les fonctions cognitives (attention, perception, traitement des  motions, langage) et s'exprimant *in fine* dans les traits observables (retrait, fuite du regard, ...). En place de ce d terminisme, il serait int ressant de consid rer l'existence d'un niveau interm diaire entre fonctions cognitives et comportement. Dans cette perspective th orique, ce niveau int gre les fonctions cognitives dans un ensemble holistique,  mergent, assumant la vicariance et l'intentionnalit , d terminant les comportements de r gulation observables dans les traits autistiques. Perspective qui r introduit la dimension psychique dans la compr hension de l'autisme et permet pour

certaines enfants d'ouvrir des espoirs th rapeutiques raisonnables   la condition d'une mise en place pr coce des interventions.

Conclusions

Sur la base de notre  chantillon, la pr valence de risque de TSA semble  tre plus  lev e chez les enfants sourds mais elle rel ve de la conjonction des causes d terminantes ( tiologies communes) et non des effets environnementaux li s   la surdit . La conjonction d'une absence de d veloppement du langage oral, d'un retrait relationnel, d'une fuite du regard, de balancements, d'int r ts  lectifs, d'immuabilit  et d' tranget  dans le comportement auditif ne signifie pas toujours une  volution autistique v ritable mais  voque des formes ph nocopiques transitoires. Si l'enfant sourd vient d' tre diagnostiqu  sourd et qu'il pr sente un ou plusieurs de ces signes d'alerte, il convient de v rifier si ces traits restent inchang s apr s le d but de la prise en charge audiophonologique (appareillage, implantation, orthophonie, psychomotricit , guidance parentale, utilisation de la langue des signes). Dans certains cas, ces signes disparaissent en cours de prise en charge d notant soit une h t rochronie d veloppementale, soit une adaptation   la surdit . Dans tous les cas, la pr sence de signes d'alerte, m me *a minima*, rend imp rative une recherche diagnostique et une intervention th rapeutique. Ces interventions pr coces sont de nature    viter aux enfants sourds pr sentant des signes d'alerte d'entrer dans une trajectoire d veloppementale les amenant vers des d venirs institutionnels sombres (Gayda, 2004). L'instauration de consultations th rapeutiques sp cialis es adoss es aux consultations audiophonologiques est un dispositif adapt  et efficace.

R f rences

- 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.