

Pertinence des notions de TND et de spectre pour définir l'autisme ?

Vers un retour à la clinique



WEBINAIRE

Mardi 23 septembre 2025

18h00 – 19h00



René Pry

*Professeur des universités émérite -
Université Montpellier et Inst. de
Psychologie-Lyon 2 ; Centre de
Ressources Autisme du Languedoc-
Roussillon.*



Sandrine Sonié

*Pédopsychiatre, coordinatrice du Centre
de Ressources Autisme de Rhône-Alpes*



Pertinence des notions de TND et de spectre pour définir l'autisme ?

Vers un retour à la clinique

Mardi 23 septembre 2025

**Ce webinaire est enregistré : accès en replay dès demain
sur le site de l'APPEA**

**Pdf du support Powerpoint également disponible en ligne sur
www.appea.org**

Rappel : nous ne pouvons pas délivrer d'attestation de formation ou de suivi pour ce format de webinaire gratuit. Notre conseil, si nécessaire pour votre service, votre CPF ou votre employeur : enregistrer le mail info de connexion et faire une capture d'écran durant le webinaire.

Pertinence des notions de TND et de spectre pour définir l'autisme ?

Vers un retour à la clinique

Mardi 23 septembre 2025

**Vos remarques, vos commentaires professionnels
et vos questions aux intervenants à écrire dans le volet
Discussion.**

**Reprise ou synthèse faite par
nos rapporteurs
et présentée en 2^{ème} partie après l'exposé court**

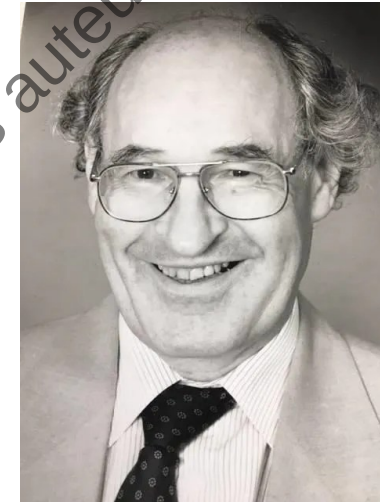
Assurez-vous dans la fenêtre de discussion que vos messages sont bien adressés « A tout le monde » (et non juste « Hôtes et panélistes »)

**« Et si l'autisme ne relevait
ni d'un spectre,
ni d'un trouble du
neurodéveloppement ? »**

TND : contexte d'apparition

1. GB : Michael Rutter (1933-2021)

- Notion de « *Developmental Disabilities* »*
- A. Début précoce
- A. Déficit fonctionnel en lien avec la maturation du SNC
- B. Stabilité évolutive



2. Année 2010

- France : Nécessité pour les Professeurs de Médecine de publier dans des revues à impact : Clinique/Neurosciences/Sciences-humaines
- USA : NIMH: critères Comportementaux et Neuro « quelque chose »

3. DSM-5 : Apparition officielle des TND

* Troubles sensoriels, Retards mentaux et tous les « Dys »

Critères diagnostiques d'un TND

DSM5

Critère clinique (1 ou 2)

Impacts sur le fonctionnement

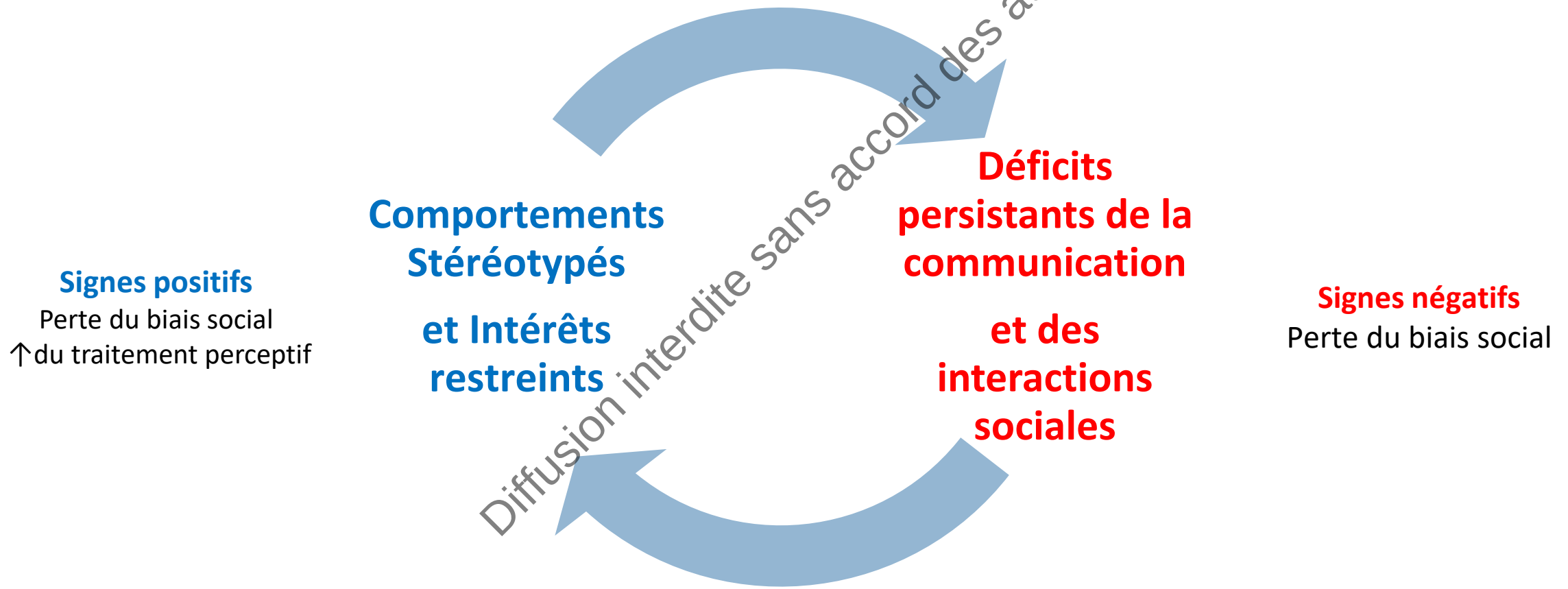
Début précoce

Non imputable à

Aucun critère «neuro quelque chose »

TSA: deux critères cliniques en interaction

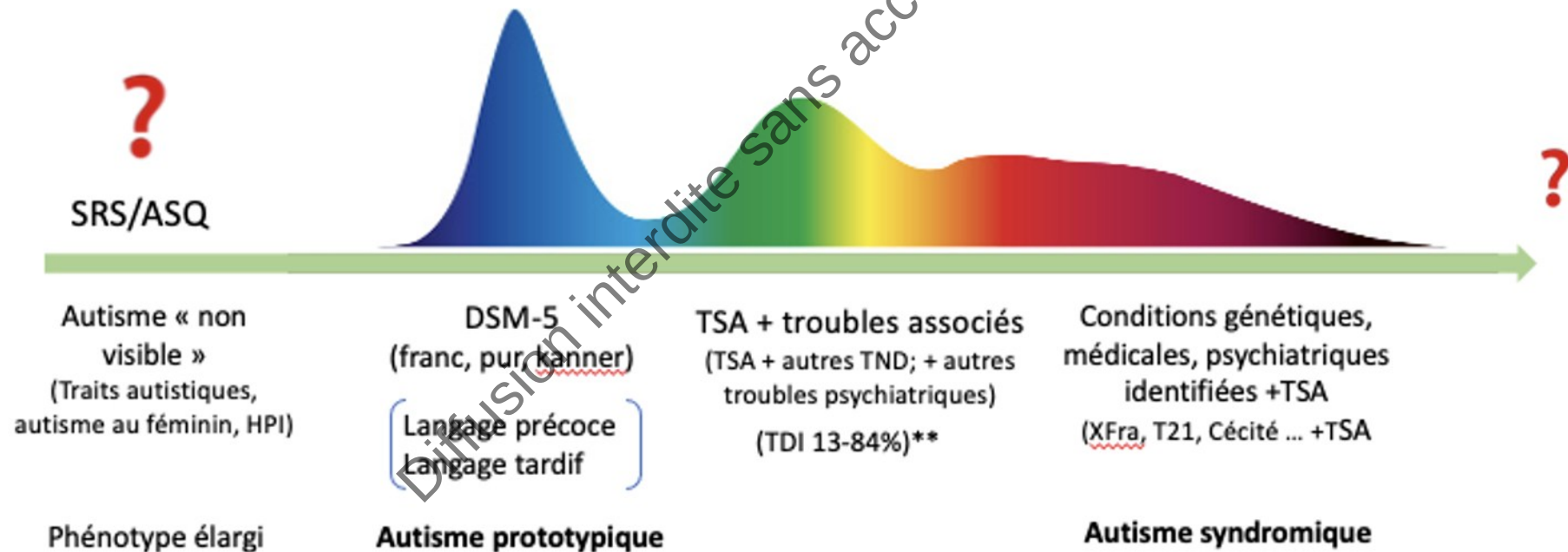
Naissance: Une orientation perceptive particulière → **18 mois:** un traitement non social des informations



18 mois: période sensible ? Cerveau 80% de sa taille adulte; élagage synaptique (*synaptic pruning*); macrocéphalie; activation des aires de Broca et de Wernicke (Explosion lexicale, compréhension > production)

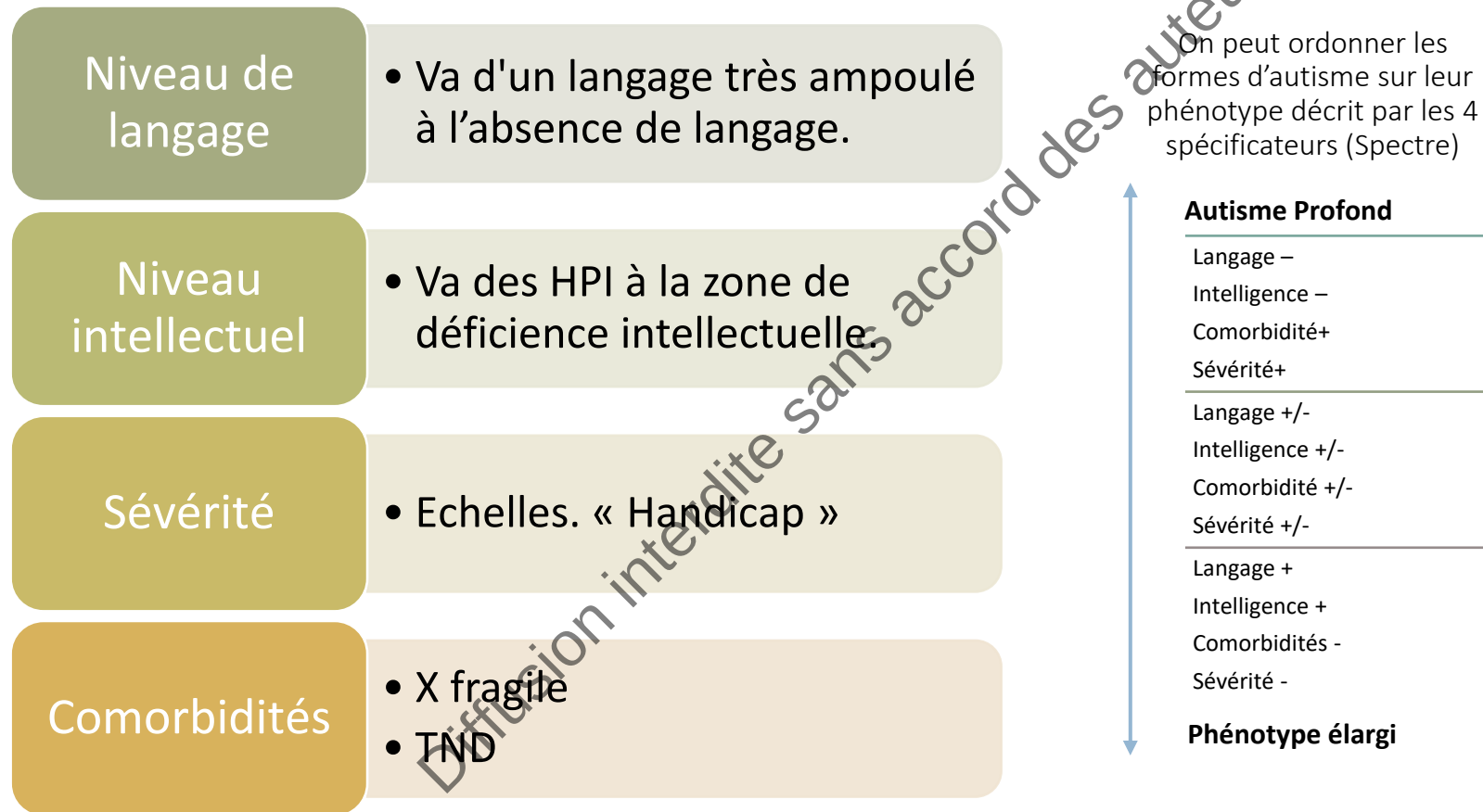
Le spectre de l'autisme

Un phénomène défini par des critères, mais aussi par une dimension: le spectre



Le spectre : quatre spécificateurs en interaction*

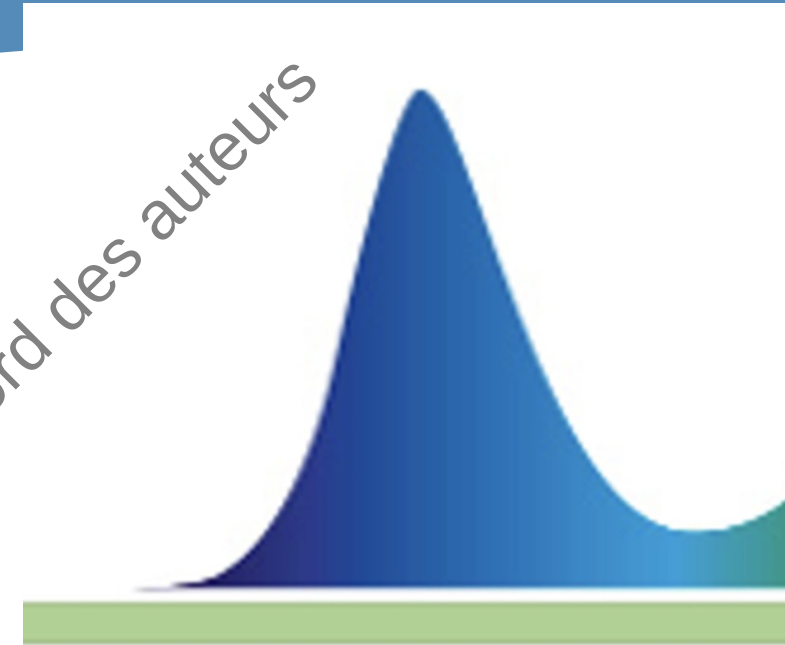
Impact sur le fonctionnement et le développement



*Dimensions de variation qui change le tableau clinique

L'autisme de la recherche

- Le prototype est un sous-ensemble reconnaissable du spectre aboutissant à une certitude clinique élevée universelle chez les experts.
- Cette similitude ne se dégrade pas continument quand on étend la catégorie en prévalence
- **Être « un peu » quelque chose ne marche pas pour certains faits biologiques**



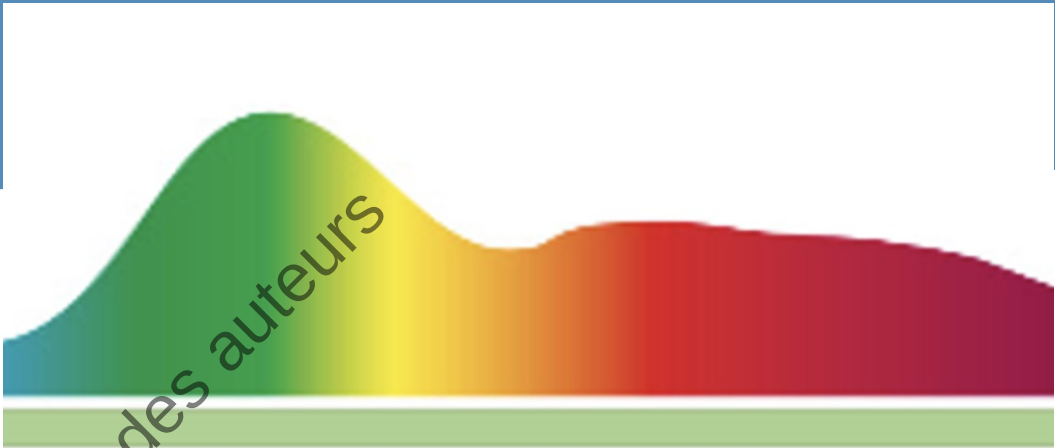
Autisme
« non visible »
(Traits autistiques,
autisme au féminin, HPI)

Phénotype élargi

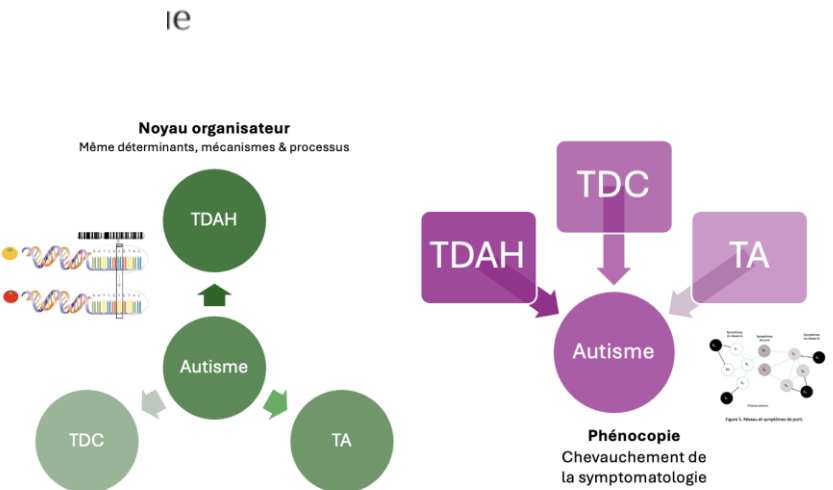
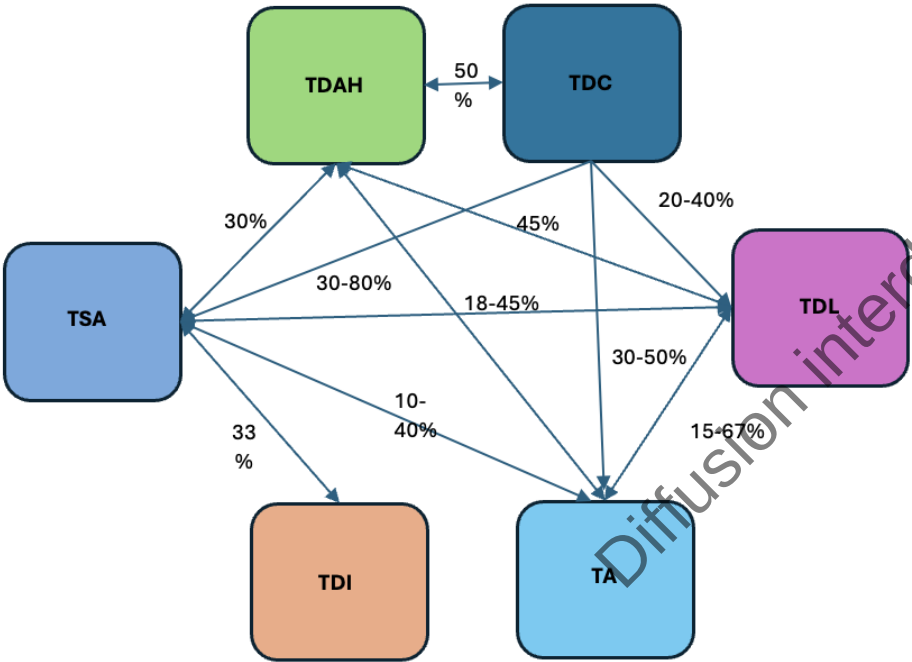
DSM-5
(franc, pur, kanner)
(Langage précoce)
(Langage tardif)

Autisme prototypique

L'autisme des cliniciens



TSA + autre TND + autres troubles psychiatriques
Diagnostics complexes



L'autisme des parents et des associations



TSA + conditions génétiques, médicales, psychiatriques identifiées.

La prévalence des mutations rares qui caractérise l'autisme syndromique est de l'ordre de 10%.

Trisomie, cécité, 22q11 (0,1%)

« L'autisme Profond »

- Critères DSM-5 + QI<50
- Surreprésentation féminine
- Forte stigmatisation
- Comportements problèmes
- Résistance aux environnements inclusifs

Une nouvelle notion : « autisme profond » (Lord et al., 2022)

Lord, C., Charman, T., Havdahl, A., Carbone, P., Anagnostou, E., Boyd, B., Carr, T., de Vries, P. J., Dissanayake, C., Divan, G., Freitag, C. M., Gotelli, M. M., Kasari, C., Knapp, M., Mundy, P., Plank, A., Scahill, L., Servili, C., Shattuck, P., ... McCauley, J. B. (2022). The Lancet Commission on the future of care and clinical research in autism. *Lancet*, 399(10321), 271-334. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(21\)01541-5](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(21)01541-5)

Déterminants et prédispositions

Il n'existe, à ce jour, aucun marqueur :

- Neurophysiologique
- Neuropsychologique
- Génétique
- Evolution
- **Un seul marqueur: L'impact sur le développement, et les désavantages occasionnés***

Est-ce que cela est suffisant pour faire de l'autisme un trouble mental et un trouble du neurodéveloppement?



- *Naissance par le siège
- *Gaucherie
- *Homosexualité
- *Gémellité

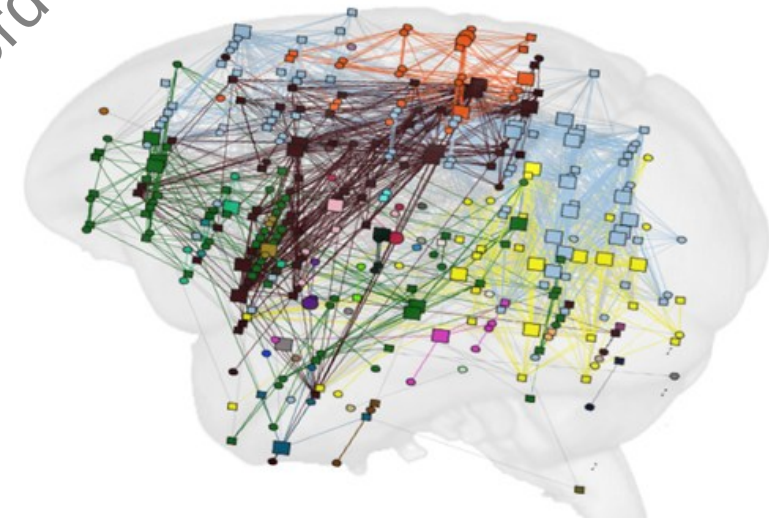
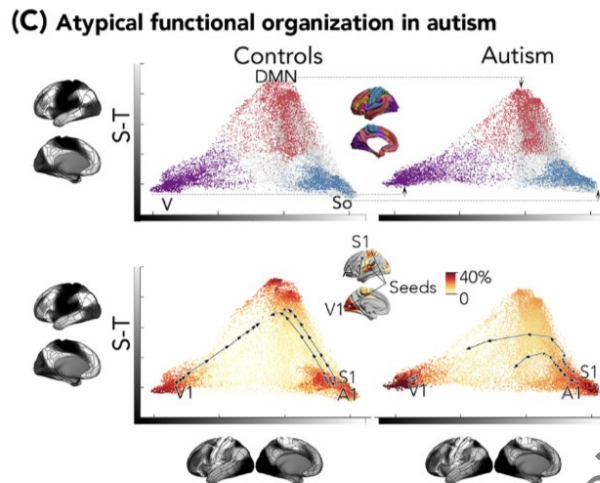
Aucune lésion ou biomarqueur causal



- Abi-Dargham, A., Moeller, S. J., Ali, F., et al. (2023). Candidate biomarkers in psychiatric disorders: State of the field. *World Psychiatry*, 22(1), 88–122.
- Frazier, T. W., Courchesne, E., Pierce, K., et al. (2020). Toward a cognitive and neurobiological biomarker of autism: increased head circumference and brain volume in infants later diagnosed with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry*, 77 (5), 508–517.
- Loth, E., Charman, T., Mason, L., Tillmann, J., Jones, E. J. H., Wooldridge, C.,... Murphy, D. (2023). The European Autism Interventions – A Multicentre Study for Developing New Medications (EU-AIMS) Longitudinal European Autism Project (LEAP): Clinical characterisation. *Molecular Autism*, 14 (1), 10.
- Oakley, B. F. M., Tillmann, J., Charman, T., Loth, E., Murphy, D. (2022). Toward better characterization of individual differences in adults with autism spectrum disorder: Multimodal biomarker discovery from the EU-AIMS Longitudinal European Autism Project. *Biological Psychiatry: Cognitive Neuroscience and Neuroimaging*, 7 (9), 935–948.

Particularités dans le développement cérébral

- Un traitement particulier de l'information qui se traduit par une organisation atypique de la hiérarchie cérébrale sensorielle-transmodale, et un déséquilibre entre processus ascendants et descendants
- Connectivité modifiée entre régions distantes
- Sur connectivité locale



- Hansel, C. (2019). Deregulation of synaptic plasticity in autism. *Neuroscience Letters*, 688, 58–61. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2018.02.003>
- Bernhardt, B. C., Valk, S. L., Hong, S.-J., Soulières, I., & Mottron, L. (2025). Autism-related shifts in the brain's information processing hierarchy. *Trends in Cognitive Sciences*, 0(0). <https://doi.org/10.1016/j.tics.2025.04.008>

lioska, I., Oldehinkel, M., Llera, A., Chopra, S., Looden, T., Chauvin, R., Van Rooij, D., Floris, D. L., Tillmann, J., Moessnang, C., Banaschewski, T., Holt, R. J., Loth, E., Charman, T., Murphy, D. G. M., Ecker, C., Mennes, M., Beckmann, C. F., Fornito, A., & Buitelaar, J. K. (2023). Connectome-wide Mega-analysis Reveals Robust Patterns of Atypical Functional Connectivity in Autism. *Biological Psychiatry*, 94(1), 29–39. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2022.12.018>

Prédisposition familiale et variants communs (SNV)

Hautement héréditaire*. Variantes génétiques courantes. Ce niveau de variation (10 %) n'est pas supérieur à celui de la population générale. A ce jour aucune variante individuelle n'a été solidement associé au TSA prototypique.

- * En situation de gémellité (MZ) : concordance de 70 %
- Fratrie : risque multiplié par 10 à 20 fois
- Phénotype élargi chez parents
- Héritabilité : 80 à 90 %.

nature genetics

Article | Published: 25 February 2019

Identification of common genetic risk variants for autism spectrum disorder

[Jakob Grove](#), [Stephan Ripke](#), [Thomas D. Als](#), [Manuel Mattheisen](#), [Raymond K. Walters](#), [Hyejung Won](#), [Jonatan Pallesen](#), [Esben Agerbo](#), [Ole A. Andreassen](#), [Richard Anney](#), [Swapnil Awashti](#), [Rich Belliveau](#), [Francesco Bettella](#), [Joseph D. Buxbaum](#), [Jonas Bybjerg-Grauholm](#), [Marie Bækvad-Hansen](#), [Felecia Cerrato](#), [Kimberly Chambert](#), [Jane H. Christensen](#), [Claire Churchhouse](#), [Karin Dellenvall](#), [Ditte Demontis](#), [Silvia De Rubeis](#), [Bernie Devlin](#), [Autism Spectrum Disorder Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium](#), [BUPGEN](#), [Major Depressive Disorder Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium](#), [23andMe Research Team](#), ... [Anders D. Børglum](#)  [+ Show authors](#)

Prédispositions environnementales

Facteurs de hauts risques pour les TND

Aucun facteur spécifique pour le TSA prototypique

Anténataux

- AVC
- Toxiques
- Infections materno-foetales

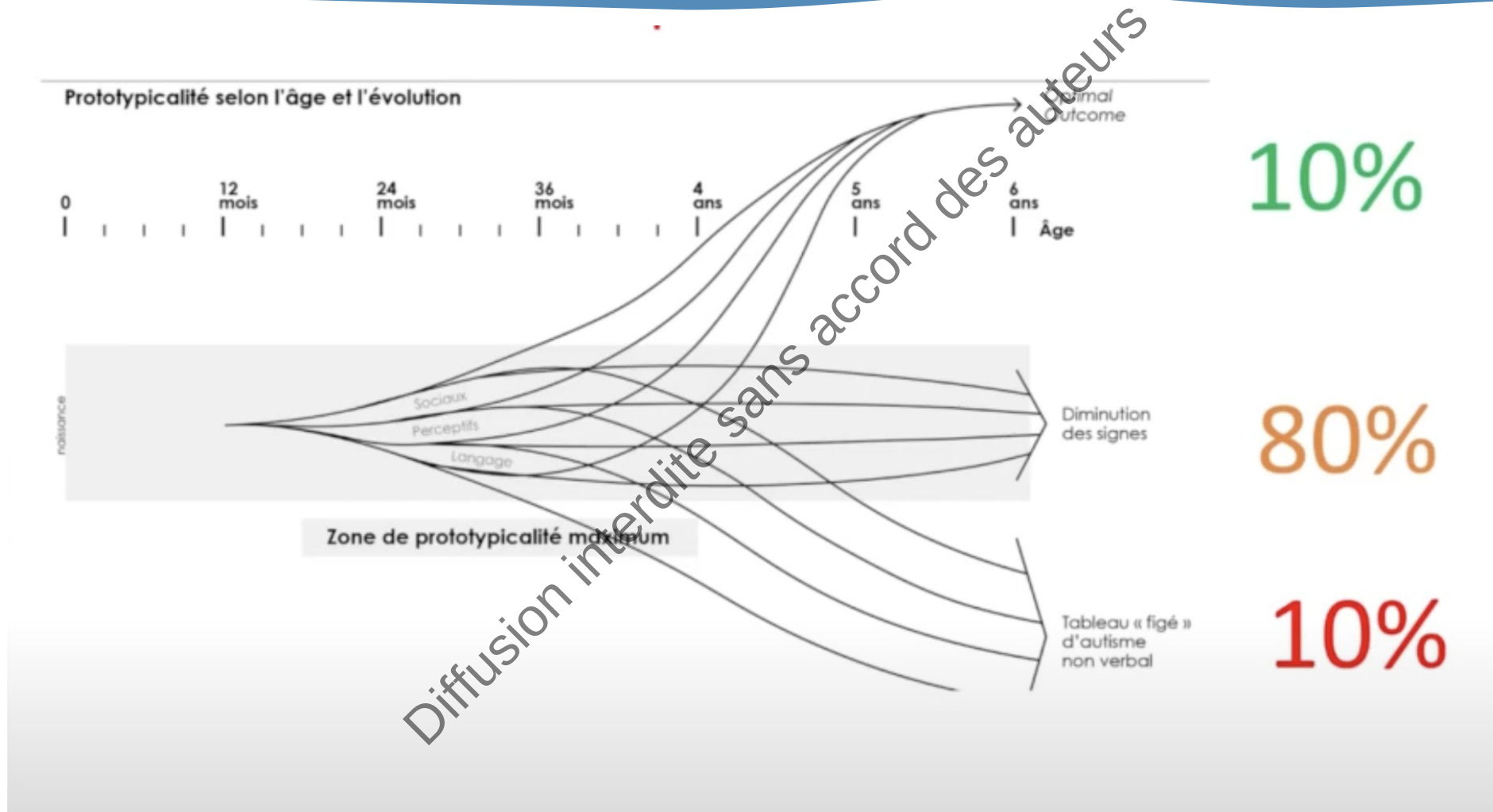
Néonataux

- AG < 32 SA
- Dépistage
Hypothyroïdie et
Phénylcétonurie
- Périmètre crânien PC
< -2DS PC > +3DS
- Encéphalopathie
Anoxique Ischémique
- Cardiopathies
complexes opérées
- Chirurgie majeure
répétée

Postnataux

- Lésions cérébrales
(Encéphalite, trauma,
noyade, tumeurs, ...)

L'absence de marqueurs et de déterminants spécifiques se traduisent par des évolutions non prédictibles



Baghdadli A, Picot MC, Michelon C, Bodet D, Drapeau E, Boutevin C et al. What happens to children with PDD when they grow up? Prospective follow-up of 219 children from preschool age to mid-childhood. Acta Psychiatrica Scandinavica. 2007;115(5):403–12.

Conclusion

1. Ce qui relève d'un spectre, ce n'est pas l'autisme, c'est un ensemble de syndromes complexes, dans lequel l'autisme est peut-être présent.

1. A ce jour, aucun biomarqueur n'a été identifié dans l'autisme.



1. Tous les « déterminants » cités sont des prédispositions et non des « causes ».

2. Ne faudrait-il pas alors considérer l'absence de biomarqueurs comme un critère de l'autisme prototypique ?

Faut-il alors abolir la notion de « spectre » et le « neuro » de neurodéveloppemental ?

Pertinence des notions de TND et de spectre pour définir l'autisme ?

Vers un retour à la clinique



WEBINAIRE

Mardi 23 septembre 2025

18h00 – 19h00



René Pry

*Professeur des universités émérite -
Université Montpellier et Inst. de
Psychologie-Lyon 2 ; Centre de
Ressources Autisme du Languedoc-
Roussillon.*



Sandrine Sonié

*Pédopsychiatre, coordinatrice du Centre
de Ressources Autisme de Rhône-Alpes*

René Pry

100 Idées

POUR COMPRENDRE L'AUTISME AVANT D'AGIR

Penser l'autisme autrement
L'autisme doit-il être considéré
comme un trouble ?



©2025 APPEA - Sandrine Sonié et René Pry - Tous droits réservés

Enfance

revue trimestrielle • avril – juin 2 | 2025

numéro thématique coordonné par
Jacqueline Nadel

Qu'est-ce que l'autisme ?
Une proposition de refondation par
Laurent Mottron commentée par des pairs

puf



Prochain webinaire

Le mardi 14 octobre à 18h

Ouverture des inscriptions le lundi 6 octobre sur www.appea.org

L'Intelligence Artificielle et la détection des troubles psychiques

Avec Carl-Maria Mörch

Psychologue, Dr en psychologie, Co-directeur de l'Institut de Recherche en Intelligence artificielle FARI – *AI For the Common Good Institute* (ULB-VUB) ;
membre du AI Ethics & Law Board (AI4Belgium)