



Une caméra pour dépister l'autisme

Des mini-caméras ont été conçues, dans le cadre d'un programme européen, pour déceler chez l'enfant de moins de 3 ans les premiers signes de l'autisme. Leur expérimentation est en cours.

C'est un programme de recherche d'importance pour les familles qui mobilise aujourd'hui plusieurs universitaires et cliniciens de par l'Europe : mettre au service du diagnostic précoce de l'autisme les possibilités actuelles de la robotique. L'enjeu n'est pas mince tant on sait que plus ce trouble envahissant du développement est dépisté tôt, meilleure sera la prise en charge de l'enfant et plus grandes seront ses facultés de développement.

A ce jour, l'invention sans doute la plus spectaculaire du programme, baptisé TACT (lire ci-dessous) et financé par la Commission européenne, ce sont ces caméras embarquées qui ont été conçues par l'équipe de la professeure Aude Billard de l'Ecole Polytechnique fédérale de Lausanne (EPFL). « Il s'agissait de trouver un système pour enregistrer le regard de l'enfant. Et ce en action », rappelle cette physicienne. Une gageure tant l'enfant par essence bouge beaucoup et brusquement. La caméra, munie d'un micro et d'une batterie, est assez légère (moins de 100 grammes) pour être portée et supportée par un bébé à partir de six mois, le temps d'une séance de 20 à 30 minutes.

Les images sont transmises à un ordinateur par ondes radio. Si la caméra, baptisée Wearcam, enregistre le monde à la hauteur de l'enfant, un miroir orienté sur ses yeux permet

aussi de suivre son regard. Un deuxième prototype, équipé de deux caméras s'utilise dans des situations plus statiques quand l'enfant est mis au centre d'un scénario ludique qui mobilise les ressources sociales de son cerveau.

Des logiciels, faits d'algorithmes qui analysent les images vidéo, ont été développés par l'équipe de l'EPFL. Ils sont à même de définir entre autres si l'enfant se focalise plus sur les objets que sur les gens, fixe certains détails, regarde les personnes du coin de l'œil... Autant d'indicateurs qui permettront de dépister les premiers signes d'autisme. Et ce, avant trois ans.

Quand le regard parle

A la base de ce travail, il y a un pré-supposé philosophique que le professeur Flavio Keller, à la tête du département de neuroscience du développement à l'Université « Campus Bio-Medico » de Rome et coordinateur de TACT, résume ainsi : « Il existe une unité dans la personne humaine entre son action et son intériorité ». Entendez par là que les états intérieurs de l'enfant s'expriment par le geste et le regard bien avant l'apparition de la parole. Or « de nombreuses observations suggèrent qu'il y a des anomalies des réseaux sensorimoteurs dans le cerveau des personnes autistes. Anomalies qui se manifestent dans l'action comme dans le regard. Ce sont des anomalies qualitatives, d'où la difficulté de les mesurer ». Reste que seule une batterie de tests pourra attester de la pertinence des images et de leur interprétation assistée par ordinateur. Ce processus de validation est en marche. Depuis 2006, une cinquantaine d'enfants ont déjà enregistré leurs images. Les tests ont démarré sur des enfants à développement normal avant de s'étendre

aux frères et sœurs d'enfants atteints d'autisme.

Le but de ces mesures est bien sûr à terme d'alerter parents et clinicien-voire d'objectiver un diagnostic médical. La Wearcam est donc amenée à être utilisée dans les cabinets pédiatriques, unités néonatales voire même dans les crèches. « Il est trop tôt pour envisager une homologation », juge, prudent, Flavio Keller, qui annonce toutefois un premier bilan sur la capacité de diagnostic de la caméra d'ici fin 2007.

En attendant, cet outil parmi d'autres (des jouets équipés de capteurs de mouvements* notamment) ouvre de vastes perspectives : la capacité « d'évaluer l'intégration entre la perception (auditive et visuelle) et l'action (tourner la tête et les yeux vers la source) » en dehors des laboratoires de recherche. Avec, à la clef, d'autres applications possibles dans le champ du handicap : « Grâce au travail de Gunilla Stenberg, de l'université d'Uppsala, on vient de découvrir que la Wearcam peut être un moyen de communication entre l'enfant malvoyant et son parent voyant ». ●

M.S.

* Par exemple, une balle légère capable de mesurer les vitesses et accélération quand l'enfant joue avec elle.

Avec TACT

TACT (Tought in Action) fait partie d'un programme européen plus vaste, NEST-Adventure qui permet de financer des projets novateurs. TACT implique non seulement l'université de Rome et l'EPFL mais aussi la « Scuola S. Anna » de Pise (robotique et neuro-prothétique), l'Université d'Uppsala (développement de la gestualité et du regard chez les enfants), celle d'Edinburgh (proto-conversation entre la mère et le nouveau-né), l'Institut Medea, près de Milan (cliniciens spécialisés dans l'autisme).

Grâce aux découvertes de la génétique moléculaire, la famille des retards mentaux liés au chromosome X s'est agrandie. Des avancées scientifiques synonymes de meilleurs diagnostics pour les familles. Explications avec le professeur Jamel Chelly.

L'X à découvert

Il est un fait sans conteste, épidémiologique, observé dès les années 1920 : une surreprésentation du sexe masculin parmi les déficiences mentales, de l'ordre de 20 à 30 %. Si l'on écarte les causes classiques de retard mental (trisomie 21, prématurité, etc.), ce déséquilibre entre les sexes est encore plus flagrant : de l'ordre d'une fille pour quatre garçons. D'où l'espoir, nourri pendant longtemps, de trouver dans le chromosome X, des mutations génétiques qui apporteraient des réponses aux retards mentaux inexpliqués jusque-là. Le chromosome X, parce que sexuel et unique chez les garçons, s'observe d'ailleurs plus aisément. Ceci expliquant cela, la recherche génétique autour des retards mentaux liés à l'X, ces quinze dernières années, a mobilisé nombre de chercheurs. Le professeur Jamel Chelly, en tant que généticien moléculaire à l'Inserm, directeur de l'Equipe de génétique et physiopathologie des retards mentaux à l'Institut Cochin, fait partie de ceux-là. Il est à l'initiative d'un consortium européen qui a fait beaucoup avancer la recherche dans le domaine à la fin des années 1990.

L'X n'explique pas tout

Jamel Chelly est aujourd'hui en mesure d'apporter un bémol aux présupposés de départ : « On n'a pas trouvé d'excès de mutations de gènes liés à l'X qui expliquerait la forte proportion de garçons atteints de retards mentaux ». L'hypothèse selon laquelle le chromosome X concentrerait autour de lui une forte densité de gènes déterminants pour les facultés cognitives est sinon infirmée du moins relativisée. « Il avait été estimé que 20-25 % des retards mentaux d'origine génétique seraient causés par des mutations de gènes liés à l'X. La proportion a été revue à la baisse avec les recherches récentes : elle ne serait plus que de 8 à 10%. Mais il faudrait une vraie étude épidémiologique pour affiner ce chiffre ».

Ce résultat, décevant sur le plan du diagnostic médical, ouvre de nouvelles perspectives pour la recherche : « D'autres mécanismes sont certainement en jeu dans certains retards mentaux. On penche aujourd'hui vers l'hypothèse de gènes portés par l'X qui seraient facteurs de susceptibilité, c'est-à-dire qu'ils faciliteraient l'apparition de la maladie même si l'événement génétique essentiel se passe ailleurs ». Il n'empêche, si la prévalence des RMLX (retards mentaux liés à l'X) est moins importante que ce qui avait été estimé, ils seraient, selon les données épidémiologiques existantes, au moins aussi fréquents que la trisomie 21 dont l'incidence varie de 0,9 à 1,4 pour 1000 naissances. Or en 15 ans, la recherche a permis de mettre des noms sur des gènes, de pointer des mécanismes physiopathologiques à l'œuvre. Ce qui fait dire au professeur Chelly que, dans l'absolu, si le transfert des connaissances entre la recherche fondamentale et les laboratoires est effectif, 50 % des retards mentaux liés à l'X peuvent désormais être diagnostiqués. Mais il ne s'agit pas là des cas sporadiques, pour lesquels l'efficacité du diagnostic n'atteint pas encore ce chiffre.

Nouveaux gènes identifiés

« Au début des années 90, on ne connaissait que le gène responsable du syndrome de l'X-Fragile. Depuis, les progrès ont été significatifs grâce aux outils moléculaires. On a localisé et identifié quelque 60 gènes responsables de retards mentaux sur le chromosome X. On estime qu'il y en aurait encore une centaine à connaître sur le millier que compte l'X ». Ainsi la famille des RLMX s'est-elle agrandie. Une famille complexe, bigarrée (lire ci-contre) qui a ouvert de nombreuses portes vers une meilleure compréhension du rôle cognitif de certains gènes. Si la découverte de nouveaux gènes impliqués dans les retards mentaux est fascinante, c'est que non seulement elle ouvre des perspectives

Morem ipsum
dolore sit um
proyeza fresh
coltius poter les
matter tutti les
muffi tutim les
totam

pour la compréhension des mécanismes neurobiologiques du développement des fonctions supérieures, mais qu'elle entraîne aussi un progrès dans le diagnostic des retards mentaux. Selon Jamel Chelly, il y a pourtant un pas à faire pour que les cas non spécifiques de retard mental soient diagnostiqués dans la pratique courante. « Il faudrait aujourd'hui une avancée des études cliniques, un retour vers les patients pour pouvoir orienter le diagnostic ».

Une meilleure compréhension
synonyme d'espoir thérapeutique

Pour les familles, le diagnostic est synonyme de fin de l'errance, parfois de meilleur diagnostic prénatal pour les générations à venir, voire d'espoir thérapeutique. « Quand c'est un fonctionnement neuronal qui est responsable du retard mental et que celui-ci ne s'accompagne d'aucune anomalie du développement, il est permis d'espérer trouver un jour un traitement ».

S'il est donc un conseil donné aux parents par le professeur Chelly, c'est de prendre contact aussi tôt que possible avec l'un des 103 centres de références pour les maladies rares qui existent en France. Ils sont les premiers interlocuteurs pour une démarche diagnostic. ●

M. S.

A consulter :
<http://cvirtuel.cochin.univ-paris5.fr>.

* La prévalence définit le nombre de cas de maladies enregistré dans une population donnée.



Qu'appelle-t-on affections liées à l'X ?

Il existe trois sortes d'anomalies génétiques à l'origine du retard mental. Les remaniements chromosomiques par délétion ou répétition peuvent toucher plusieurs gènes à la fois. Dans un deuxième cas, il s'agit d'un gène de régulation soumis à l'empreinte génétique qui est perturbé. Le troisième cas : les causes dites monogéniques (un seul gène est en cause). Quand on parle d'affections liées à l'X, il peut s'agir d'un remaniement qui touche une partie de ce chromosome mais la majorité des exemples sont monogéniques.

Les anomalies liées à l'X ne gênent pas tout le temps des retards mentaux. C'est le cas de la myopathie de Duchenne, forme de dystrophie musculaire progressive. Parmi les affections liées au chromosome X responsables d'un retard mental, on distingue trois groupes.

LES MALADIES METABOLIQUES sont des maladies neuro-dégénératives progressives avec régression psychomotrice. Parmi elles, certaines pathologies rares peuvent être améliorées grâce à des traitements.

LES SYNDROMES NON RECURRENTS concernent essentiellement les filles. Le plus fréquent, le syndrome de Rett, affecte 1/10 à 12.000 naissances. C'est une mutation dans une gamète germinale qui en est responsable. Il s'agit là d'une mutation appelée de novo, qui est accidentelle. Ce syndrome se manifeste 18 mois après la naissance par une dégénérescence

neurologique et physique. Citons d'autres syndromes dans cette famille : Aicardi (malformation cérébrale, épilepsie, retard mental, signes ophtalmologiques), Goltz et Incontinentia Pigmenti (maladie cutanée).

LES RETARDS MENTAUX LIES A L'X (RMLX) proprement dits se définissent comme un retard mental fixé sans régression psychomotrice. Ils touchent presque exclusivement les garçons (hérédité récessive), plus modérément les filles transmettrices (hérédité dominante). Ils rassemblent plus de 200 maladies rares qui sont divisées en deux groupes, les retards mentaux syndromiques (MRXS) et les retards mentaux non spécifiques (MRX). Sont dits syndromiques les retards mentaux associés à d'autres anomalies caractéristiques. Le plus fréquent (1/4500 naissances), est le syndrome de l'X-Fragile (15 à 20 % des RMLX). Il se manifeste par des signes physiques (distorsion du faciès, menton proéminent, oreilles décollées), des troubles du comportement et des signes constants de retard mental. Il est le résultat d'une mutation originale du gène FMR1, mise en évidence dès 1943. Depuis, de nombreux gènes responsables de syndromes ont été identifiés. Des anomalies génétiques communes ont même rapproché des entités cliniquement distinctes comme le syndrome ATRX et le J uberg-Marsidi. Pour l'instant, les MRX ne sont caractérisés par aucun signe clinique caractéristique autre que le retard mental. D'où la difficulté pour les différencier.

Contacts associatifs

- Association nationale du Syndrome X-Fragile « Le Goéland », Adresse : Capucines n°2 à Flers. Tél. : 02 33 64 95 17. Courriel : anxfra@aol.com. Site : <http://www.xfra.org>.
- Association Mosaïques : 64, rue Raspail à Bois Colombes ; tél. 01 47 60 24 99 ; courriel : mosaiques@xfr fragile.org ; site <http://perso.orange.fr/mosaiques-xfr fragile>.
- Association Xtraordinaire : 96, rue Jules Guesde à Levallois-Perret ; tél. 01 41 10 59 57 ; courriel : contact@xtraordinaire.org ; site : <http://www.xtraordinaire.org>.
- Alliance Maladies Rares : 102 rue Didot, Paris 14^e, tél. 01 56 53 53 40.
- Maladies rares info Services : 0810 63 19 20 (numéro Azur, prix d'un appel local), du lundi au vendredi de 9 h à 18 h

Du secteur de l'industrie automobile à celui du médico-social, Nathalie Winninger a privilégié dans son parcours professionnel le respect et l'ouverture à l'autre. Depuis septembre 2004, elle occupe un poste de chef d'atelier

dans l'établissement et service d'aide par le travail (Esat) "Aux trois relais" de Saverne dans le Bas-Rhin. Après une expérience de chef d'équipe dans l'assemblage de composants électriques à usage domestique, elle a travaillé

dans le secteur automobile où elle a reçu une bonne formation à tous les outils d'amélioration continue. Mais, la réduction du personnel et l'augmentation de la production ont durci les conditions de travail. Décidant de changer de métier

et de milieu professionnel, elle a rejoint l'Aapei de Saverne. A l'Esat, elle met ses compétences au service de l'accompagnement socio-professionnel des personnes accueillies. Cela en accord avec ses convictions et ses valeurs.