



Autisme, vers une prise en charge globale des patients

Avec une prévalence d'une naissance sur 150, l'autisme et les troubles envahissants du développement sont des anomalies du neurodéveloppement qui constituent un réel problème de santé publique.

Si les causes de cette pathologie caractérisée par des interactions sociales et une communication anormales avec des comportements restreints et répétitifs restent partiellement inconnues, un dysfonctionnement des neurones d'origine génétique a été observé.

Les troubles des interactions sociales et de la communication nécessitent une approche adaptée de ces sujets dans tous les pans de la vie courante. C'est de ce constat qu'est né courant 2012 le projet « Action, Bien-être, Autisme » qui a pour objectif d'être un forum d'échange entre des associations de parents et des professionnels, afin que les actions menées soient en accord avec les réels besoins des sujets avec autisme. A ce jour, ce projet réunit les associations « Dialogue Autisme 45 » et « Sésame Autisme 45 », le Laboratoire d'Informatique Fondamentale d'Orléans (LIFO – EA 4022 Université d'Orléans), le pôle de Biopathologie du Centre Hospitalier Régional d'Orléans (CHRO) et plus particulièrement son Service de Génétique et le Laboratoire d'Immunologie et Neurogénétique Expérimentales et Moléculaires (INEM – UMR 7355 CNRS/Université d'Orléans).

India Rose : une voix pour l'enfant
India Rose est une petite fille atteinte d'autisme. C'est aussi une application informatique développée au LIFO.

« un moyen de communication adapté... à la personne autiste »

L'autisme s'accompagne fréquemment de troubles du langage, ce qui se manifestera par le développement de moyens alternatifs pour communiquer, souvent inappropriés, comme les cris ou (l'auto) agressivité. L'objectif du projet India Rose est de fournir un moyen de communication adapté qui permet à la personne autiste de communiquer, d'exprimer des demandes de manière autonome.

La petite India Rose communique avec des images papier qu'elle aligne pour former ses "phrases". C'est ce principe simple qui est repris dans l'application. Le sujet apprend à formuler une demande en choisissant une image dans un catalogue, ou à construire une phrase en alignant plusieurs images. Par exemple, il pourra aligner l'image "je veux" suivie de l'image d'une bouteille pour le verbe "boire". Plutôt qu'une interface clavier-souris, le choix d'une tablette tactile s'est naturellement imposé, car d'utilisation plus intuitive.

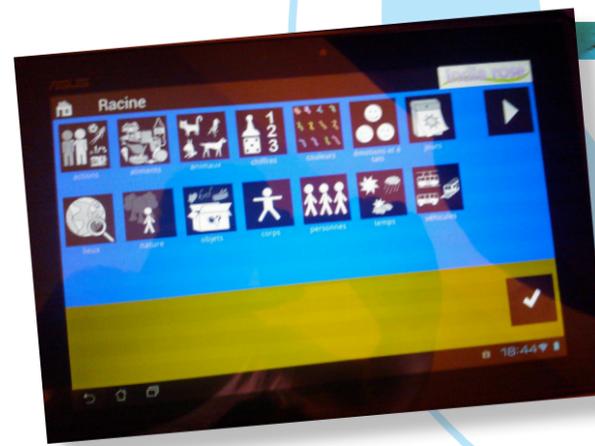
Le premier prototype fonctionnel d'India Rose intègre 400 images, organisées par thèmes, fournies gracieusement par une association. Le dialogue par images est

renforcé par une synthèse vocale associée à l'image sélectionnée ou à la phrase construite.

India Rose est personnalisable. La synthèse vocale peut être désactivée au profit de sons enregistrés par l'entourage, la collection d'images peut évoluer au gré des progrès de l'utilisateur... Elle peut aussi s'enrichir d'images



© José Martins



abstraites pour exprimer des sentiments (j'aime l'école), des états d'âme (je suis triste), ou des symptômes (j'ai mal à la tête).

Initialement développée par deux personnes, cette application fait l'objet d'un important travail de développement depuis septembre 2011 par des équipes d'étudiants du LIFO, dans le cadre de projets industriels. Ce travail vise à porter l'application sur toutes les tablettes tactiles existantes (Windows®, Android® et iPad®), et à utiliser le « Cloud computing » pour stocker la banque d'images, les sons et la configuration de chaque utilisateur (permettant ainsi un transfert aisé d'un périphérique à un autre mais aussi des échanges entre les parents). Signalons enfin que le prototype a remporté une médaille d'or à l'Imagine Cup 2011, une compétition internationale organisée par Microsoft®, dans la catégorie Ecran tactile Windows 7 face à plus de 350 000 concurrents. Ce projet est maintenant un logiciel libre et donc téléchargeable gratuitement.

Autisme et génétique : une consultation dédiée

La description d'anomalies génétiques associées à des cas d'autisme a naturellement abouti à la mise en place de consultations de génétique dédiées à l'autisme. Ainsi le service de génétique du CHRO s'est doté d'un plateau technique pour explorer le génome des sujets avec autisme, puis d'une consultation dédiée à

« Le premier prototype fonctionnel d'India Rose intègre 400 images, organisées par thèmes »



Consultation au CHRO d'Orléans.

© José Martins

l'autisme. Cette consultation vise essentiellement à identifier les formes d'autisme de cause génétique et en estimer l'éventuel risque de récurrence. Enfin, l'identification des causes génétiques constitue un préalable indispensable pour déterminer les sujets qui seront candidat à un traitement, si les essais cliniques actuellement en cours aboutissent au développement de médicaments.

Du patient à la cellule et de la cellule au patient

L'équipe Neurogénétique de l'INEM est le prolongement naturel des activités de génétique hospitalière. Sa démarche s'inscrit donc dans une approche médicale, au service de la personne, et scientifique pour la compréhension de la pathologie autistique. Pour ce faire, elle réunit des compétences complémentaires dans les domaines de la génétique humaine et animale, de la physiologie, du neurodéveloppement, de la biochimie, du comportement animal. Elle dispose d'un plateau technique performant pour l'étude des variations du génome en haute résolution, la caractérisation du comportement pathologique de modèles souris, l'évaluation de molécules d'intérêt sur des modèles cellulaires en culture par des approches morphologiques, électrophysiologique.... La thématique de l'équipe comporte trois axes principaux qui sont l'identification de nouveaux gènes « d'autisme », l'étude du fonctionnement normal et pathologique de ces gènes et le développement et

l'évaluation d'outils diagnostiques et thérapeutiques. Ainsi, une molécule évaluée pour le traitement du modèle murin du syndrome de l'X fragile pourrait bénéficier d'un développement pour un essai thérapeutique chez l'homme. Enfin, l'étude des aspects neuroinflammatoires de l'autisme sont abordés grâce à des interactions étroites avec les équipes « Immunologie et Inflammation » du laboratoire.

Issu d'un dialogue étroit entre associations de parents et professionnels d'horizons différents, le projet « Action, Bien-être, Autisme » vise à confronter les différentes approches développées par les praticiens hospitaliers et les chercheurs avec les familles pour améliorer la qualité de vie des sujets avec autisme. Ouvert, ils espèrent qu'il pourra s'enrichir de nouvelles compétences scientifiques et médicales...

- Frédéric MOAL < LIFO >**
Frederic.Moal@univ-orleans.fr
- Béatrice LAUDIER < CHRO >**
Service de génétique - beatrice.laudier@chr-orleans.fr
- Sylvain BRIAULT < INEM >**
sylvain.briault@cnrs-orleans.fr
- Jacqueline MANSOURIAN < Dialogue Autisme >**
dialogue-autisme@voila.fr
- MARC GERVEAUX < Sésame Autisme >**
sesame-autisme-loiret@wanadoo.fr
<http://inem.cnrs-orleans.fr/>