



IPA+

Autism- training for inclusion

Module 2: Étiologie de l'autisme et états comorbides

1. INTRODUCTION

Bienvenue au Module 2: Étiologie de l'autisme et états comorbides.

Toutes les informations pertinentes relatives au contenu, aux pratiques et au formulaire d'évaluation qui seront utilisés dans le cours, sont présentées dans ce guide. Veuillez lire attentivement ce document afin de suivre le cours sans problème.

Ce module fournit des renseignements détaillés sur l'épidémiologie et les facteurs de risque de l'autisme ; les progrès de la recherche génétique et neurobiologique sur l'autisme ; ainsi que des informations détaillées sur les comorbidités.

2. OBJECTIFS

Comprendre et expliquer l'évolution de l'épidémiologie de l'autisme.

Comprendre l'interaction complexe qui existe entre les facteurs de risque génétiques et environnementaux.

Prendre connaissance des principaux modèles génétiques et neurobiologiques qui expliquent l'autisme.

Apprendre à décrire et interpréter les conditions comorbides les plus fréquentes associées à l'autisme.

3. COMPETENCES

Etablir un diagnostic différentiel précis.

Evaluer les facteurs de risque associés à l'autisme.

Etablir des recommandations pour le conseil génétique, et l'évaluation neurologique ou neuropsychologique.

Etre capable de reconnaître les états comorbides et d'identifier les services afin de répondre aux besoins complexes de soutien des personnes autistes et de troubles médicaux, fonctionnels, psychiatriques, ou liés au développement neurologique.

4. TABLE DES MATIERES

Module 2 : Étologie de l'autisme et états comorbides.

Epidémiologie et autisme

Facteurs de risque

Recherche génétique sur l'autisme

Fondement neurobiologique de l'autisme

L'autisme et les comorbidités

5. MÉTHODOLOGIE

Activité 1 (1h30)

Voir la présentation et le document théorique du module 2.

Activité 2 (1h30)

Observez une vidéo présentant une personne autiste atteinte du syndrome du X fragile ou de sclérose tubéreuse (ou lisez un court texte décrivant une personne autiste atteinte du syndrome du X fragile ou de sclérose tubéreuse) et ensuite:

- dressez une liste des traits autistiques que vous avez observés ;
- dressez une liste d'autres traits qui ne s'inscrivent pas dans le concept de l'autisme ;
- sélectionnez les informations complémentaires dont vous pourriez avoir besoin pour établir un diagnostic précis (évaluation génétique, neuro-imagerie, etc.) ;
- établissez un programme pour l'orientation, le suivi et le traitement.

Activité 3 (1h30).

Observez les vidéos (ou lisez un court texte) présentant des personnes qui ont une condition semblable à l'autisme ou des symptômes atypiques de l'autisme et ensuite:

- dressez une liste des traits autistiques que vous avez observés;
- dressez une liste des autres traits qui ne s'inscrivent pas dans le concept de l'autisme ;
- sélectionnez les informations supplémentaires dont vous pourriez avoir besoin pour identifier les affections comorbides ;

- livrez-vous à une réflexion personnelle sur les facteurs propres à la culture qui peuvent influencer la procédure de diagnostic.

Activité 4. (1h)

Participez à un séminaire en face à face, présentez vos observations et partagez vos doutes avec d'autres étudiants sur tout sujet abordé dans le module 2.

Vous pouvez également assister à une réunion skype, présenter vos observations et partager vos doutes avec d'autres étudiants sur tout sujet abordé dans le module 2.

Activité 5. (30 min)

Test d'évaluation.

Vous devrez effectuer un test de 30 questions en lien avec le module. Chaque question comportera 4 options parmi lesquelles vous devrez sélectionner la bonne réponse.

6. EVALUATION

Pour que le module soit considéré comme réussi, il est nécessaire de/d' :

- avoir assisté à des conférences du module 2;
- avoir obtenu une note de passage pour les activités 2-4;
- répondre correctement à plus de 75 % des questions du test d'évaluation.

7. MATÉRIEL COMPLÉMENTAIRE

Le matériel suivant sera fourni pour réaliser ce module :

- le document du module 2 avec le contenu théorique ;
- la présentation du contenu du module ;
- des vidéos (ou courts textes) présentant une personne autiste ayant une condition génétique, ainsi qu'une personne autiste ayant des comorbidités ;
- le test d'évaluation sur le module qui aura lieu après les quatre premières activités ;
- le matériel supplémentaire nécessaire en lien avec le module 2.

8. BIBLIOGRAPHIE

Chen, B. C. et al. Treatment of Lesch–Nyhan disease with Sadenosylmethionine: experience with five young Malaysians, including a girl. *Brain Dev.* 36, 593–600 (2014).

Curatolo P, Porfirio MC, Manzi B, Seri S (2004) Autism in tuberous sclerosis. *Eur J Paediatr Neurol* 8:327-332.

DSM-5 criteria

Glick, N. Dramatic reduction in self-injury in Lesch–Nyhan disease following Sadenosylmethionine administration. *J. Inherit. Metab. Dis.* 29, 687 (2006).

Hagberg B (1995) Rett syndrome: clinical peculiarities and biological mysteries. *Acta Paediatr* 84:971-976.

<http://hdl.handle.net/11245/1.532127>

Koukoui SD, Chaudhuri A (2007) Neuroanatomical, molecular genetic, and behavioral correlates of fragile X syndrome. *Brain Res Rev* 53:27-38.

Lyall, K., Croen, L., Daniels, J., Fallin, M. D., Ladd-Acosta, C., Lee, B. K., ... & Windham, G. C. (2017). The changing epidemiology of autism spectrum disorders. *Annual Review of Public Health*, 38, 81-102.

Matson, J. L., & Sturmey, P. (Eds.). (2011). *International handbook of autism and pervasive developmental disorders*. Springer Science & Business Media.

Moreno-DeLuca, D. et al. Deletion 17q12 is a recurrent copy number variant that confers high risk of autism and schizophrenia. *Am. J. Hum. Genet.* 87, 618–630 (2010).

Moreno-DeLuca, D. et al. Using large clinical data sets to infer pathogenicity for rare copy number variants in autism cohorts. *Mol. Psychiatry* 18, 1090–1095 (2012)

Parellada, M., Penzol, M. J., Pina, L., Moreno, C., González-Vioque, E., Zalsman, G., & Arango, C. (2014). The neurobiology of autism spectrum disorders. *European Psychiatry*, 29(1), 11-19.

Phelan, K. & McDermid, H. E. The 22q13.3 deletion syndrome (Phelan–McDermid syndrome). *Mol. Syndromol.* 2, 186–201 (2012).

Radoeva PD, Coman IL, Salazar CA, Gentile KL, Higgins AM, Middleton FA, Antshel KM, Fremont W, Shprintzen RJ, Morrow BE, Kates WR (2014) Association between autism spectrum disorder in

individuals with velocardiofacial (22q11.2 deletion) syndrome and PRODH and COMT genotypes.

Psychiatr Genet 24:269-272.

Veltman MW, Craig EE, Bolton PF (2005) Autism spectrum disorders in Prader-Willi and Angelman syndromes: a systematic review. Psychiatr Genet 15:243-254.

Vorstman, J. A., Parr, J. R., Moreno-De-Luca, D., Anney, R. J., Nurnberger Jr, J. I., & Hallmayer, J. F. (2017). Autism genetics: opportunities and challenges for clinical translation. Nature Reviews Genetics.

Woodman, A. C., Mailick, M. R., & Greenberg, J. S. (2016). Trajectories of internalizing and externalizing symptoms among adults with autism spectrum disorders. Development and Psychopathology, 28(2), 565-581.

https://ec.europa.eu/health/major_chronic_diseases/diseases/autistic_en#fragment1

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/major_chronic_diseases/docs/asds_eu_en.pdf