

# L'autisme « invisible »: le cas des femmes

Alexis Beauchamp-Châtel, MD, Psychiatre  
Pauline Duret ENS, doctorante PhD  
Laurent Mottron, MD, PhD  
CETEDUM, Université de Montréal

Présentation à Rouen, CCNAF- CRA de Rouen, 31-03-2017

Cette présentation peut être utilisée et citée sous réserve qu'elle soit créditée à ses auteurs et référencée aux institutions qui l'ont rendu possible

# But de la présentation

A la demande de Stefany Bonnot-Briey, Laetitia Sauvage et Isabelle Radier (CCNAF)

- Aider les femmes francophones auto-diagnostiquées à trouver un statut dans la communauté via la reconnaissance du diagnostic
- Proposer aux CRA français de modifier et d'homogénéiser leurs pratiques diagnostiques pour cette population
- Et mettre un peu de science dans cette histoire

# L'autisme invisible:

- Un groupe de femmes (et quelques hommes) qui se reconnaissent dans les critères de l'autisme
- ***Que les cliniciens ne reconnaissent pas, tard ou mal pour une partie d'entre elles***
- Alors que la science commence à leur faire une (petite) place
- Et que les organismes de support exigent un diagnostic catégoriel pour faire des accommodements.

# Comment concevoir les frontières de l'autisme

# Diagnostic Catégoriel d'autisme

DSM-5:

3 signes socio-communicatifs, 2 signes répétitifs

- En dessous: Catégorie « pas autiste »
- Au-dessus: Catégorie autiste

avec dimensions de variation (QI, langage, comorbidité sévérité)

DSM-IV:

Diagnostic Catégoriel avec sous-catégories également définies de façon catégorielles

# Outils pour un diagnostic dimensionnel: Broader Autism Phenotype Questionnaire

(Hurley et al 2007)

---

1—Very rarely	2—Rarely	3—Occasionally
4—Somewhat often	5—Often	6—Very often

---

## Questions:

---

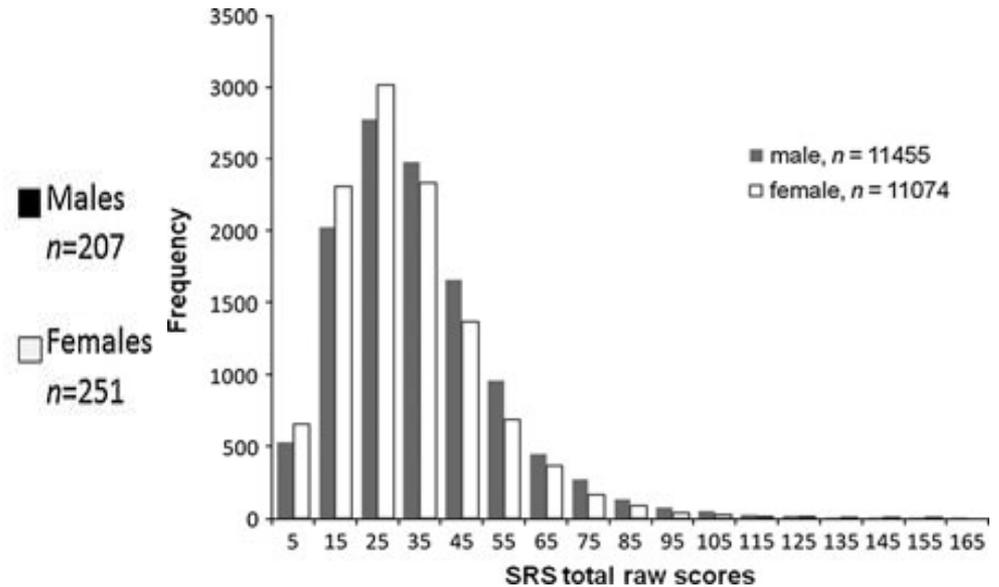
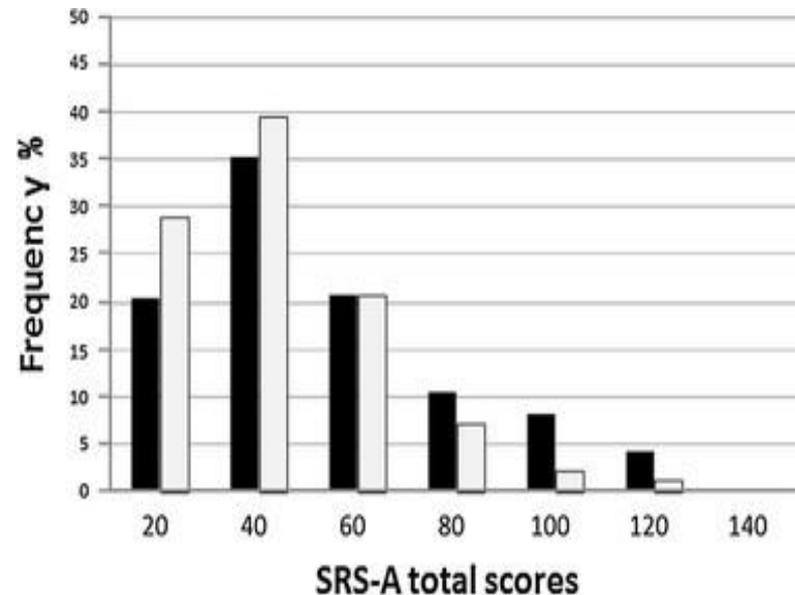
- |    |  |   |   |   |   |   |   |
|----|--|---|---|---|---|---|---|
| 1. | I like being around other people                                   | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 2. | I find it hard to get my words out smoothly                        | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 3. | I am comfortable with unexpected changes in plans                  | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 4. | It's hard for me to avoid getting sidetracked in conversation      | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 5. | I would rather talk to people to get information than to socialize | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 6. | People have to talk me into trying something new                   | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 7. | I am “in-tune” with the other person during conversation***        | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |

# Outils pour un diagnostic dimensionnel: Social Responsiveness Scale (Constantino et al. 2000; 2003)

<b>Section G</b>						
		Not TRUE	Some- times TRUE	Often TRUE	Almost Always TRUE	Does Not Apply
60	Is emotionally distant, doesn't show his/her emotions	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="radio"/>
61	Is inflexible, has a hard time changing his/her mind	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="radio"/>
62	Gives unusual or illogical reasons for doing things	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="radio"/>
63	Touches others in an unusual way (for example, child may touch someone just to make contact and then walk away without saying anything)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="radio"/>
64	Is too tense in social settings	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="radio"/>
65	Stares or gazes off into space	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="radio"/>

# Diagnostic dimensionnel: distribution des traits autistiques dans la population

(Kamio et al. 2013; Takei et al. 2014)



# Ce qui fonctionne de façon plutôt de manière...

## **Catégorielle**

- Avantages sociaux liés au diagnostic
- Identification subjective  
Pareil vs. Différent
- Grille d'explication du comportement
- La recherche en neuroscience, en partie
- les bases de données

## **Dimensionnelle**

- Avantages sociaux liés au handicap
- Adaptation
- Typicité
- La recherche en génétique, en partie

# Effets du diagnostic catégoriel

## Avantages

- Reconnaissance du besoin
- Reconnaissance sociétale
- Identification subjective
- En recherche: facilité à construire des groupes d'étude

## Désavantages

- Exclusion par les pairs
- Portrait tiré vers le prototype pour les autistes juste au dessus du seuil
- Non reconnaissance des autistes juste au dessous du seuil
- Peut cristalliser la haine (Hutu-Tutsi)
- Confusion sévérité et typicité

# Effets du diagnostic dimensionnel

## Avantages

- Moins discriminant, plus normalisant socialement
- Donne un statut sociétal, subjectif et scientifique aux phénotypes intermédiaires

## Désavantages

- Plus complexe à penser
- Plus difficile à attacher à un système de lois et règlements
- Banalisation: “on est tous un peu autiste”
- Plus difficile à étudier en recherche (besoin de groupes)

# Plusieurs façons d'être “presque autiste”

- Quelques signes mais pas tous (tableau fractionné)
- Ça se voyait petit, ça ne se voit plus (optimal outcome)
- Tous les signes, mais mineurs (phénotype élargi)
- Tous les signes en dedans, mais ne se voit pas (camouflage)
- Tous les signes, mais s'en sort bien (success story)

# **L'autisme invisible et la question du sex-ratio**

# Le dogme:

- Sex-ratio 4-7% en faveur des hommes, plus extrême pour haut QI
- S'égalise pour QI bas, épilepsie, troubles génétiques associés
- Plus de charge génétique chez les filles: plus de mutations (CNV-SNV) chez les filles et leur famille, plus de traits autistiques chez leur famille
- Modèles:
  - Extrême Male Brain theory (Baron-Cohen varia)
  - Female protective effet (Robinson 2013, Jacquemont 2014)
  - Différences de plasticité selon le genre: une même mutation n'aurait pas les mêmes effets selon le sexe (Motttron et al 2015)

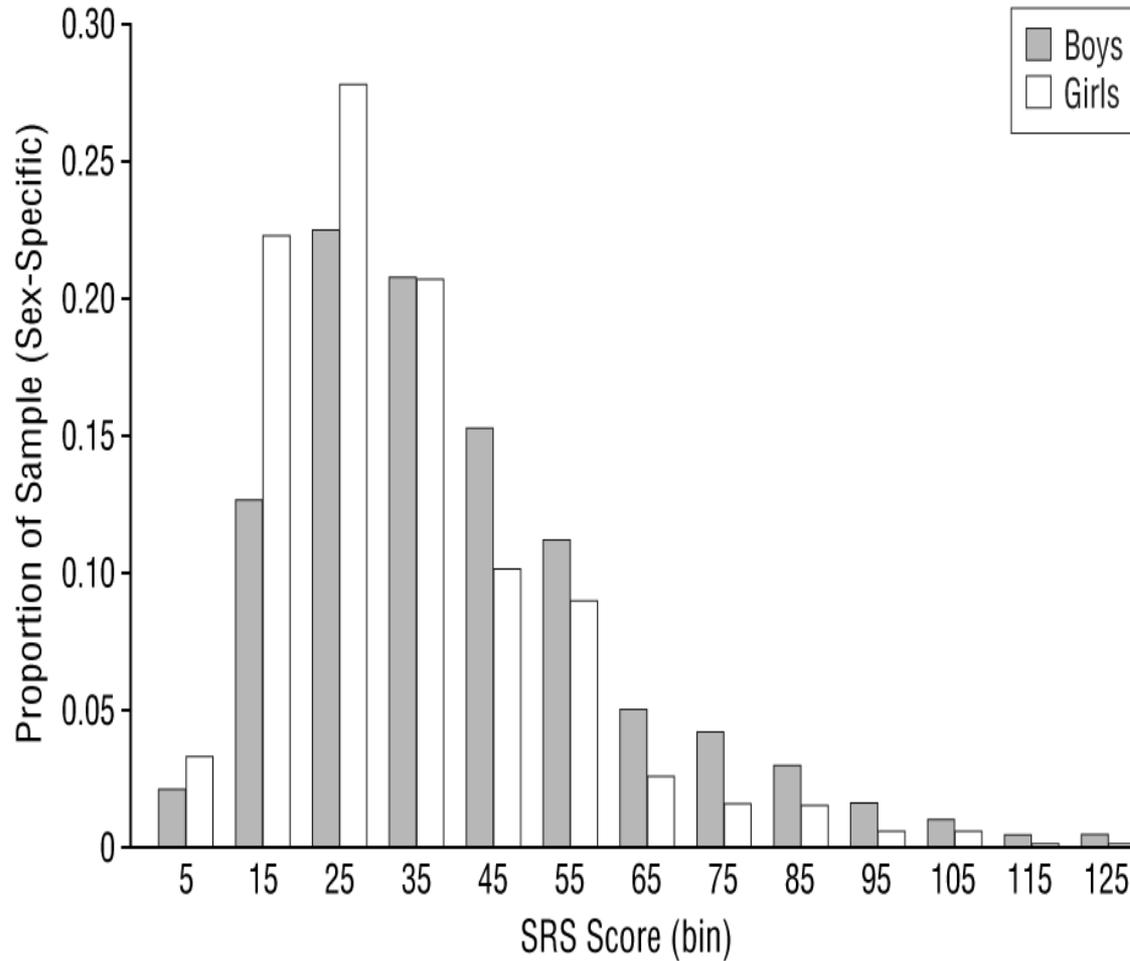
# Les filles ont moins de traits autistiques

**SRS: Social Responsiveness Scale.** Mesure par questionnaire des traits autistiques. Validé par de nombreuses études et assez spécifique de l'autisme.

Répartition des scores du **SRS** dans la pop générale selon le genre:

- 788 paires de jumeaux de 7 à 15 ans, SRS rempli par un parent
- **1,4 % des garçons** et **0,3% des filles** au-dessus du cut-off PDD-NOS
- SRS moyen  $\pm$  SD: **garçons 35.3**  $\pm$  22.0, **filles 27.5**  $\pm$  18.4 ( $t_{1578} = 7.63, P < .001$ )

# Distribution des scores SRS selon le sexe



# Mais: un problème de circularité

- Les critères actuels de l'autisme ont été créés à partir d'une population surtout masculine
- Être invisible selon ces critères peut résulter de ce que ce ne sont pas les bons critères pour une partie de la population féminine
- Comment donc travailler sur l'autisme féminin sans être déformé par les critères masculins?

**Preuves de l'existence d'une fraction  
invisible, spécialement féminine, de  
l'autisme**

# Le sous-diagnostic des femmes autistes

- Echantillons référés: 4H/1F (Fombonne 2009) VS non référés: 2-3H/1F (Constantino et al. 2010; Kim et al. 2011).
- Echantillons cliniques adultes: 2-3H/1F vs enfants 5H/1F (Rutherford et al., 2016)
- Autisme adulte diagnostiqué 4.3 années plus tard chez les femmes que les hommes (Begeer et al. 2012)
- Femmes diagnostiquées ont des symptômes autistiques (Russell et al. 2010) et des problèmes cognitifs et comportementaux (Dworzynski et al. 2012) plus sévères
- Les enseignants signalent moins les traits autistiques chez les élèves filles (Posserud et al. 2006)

# La distribution des traits autistiques reflète-t-elle la catégorisation clinique?

(Constantino et al. 2010)

Méthode: comparaison entre les prévalences d'autisme chez les frères et sœurs d'enfants autistes selon

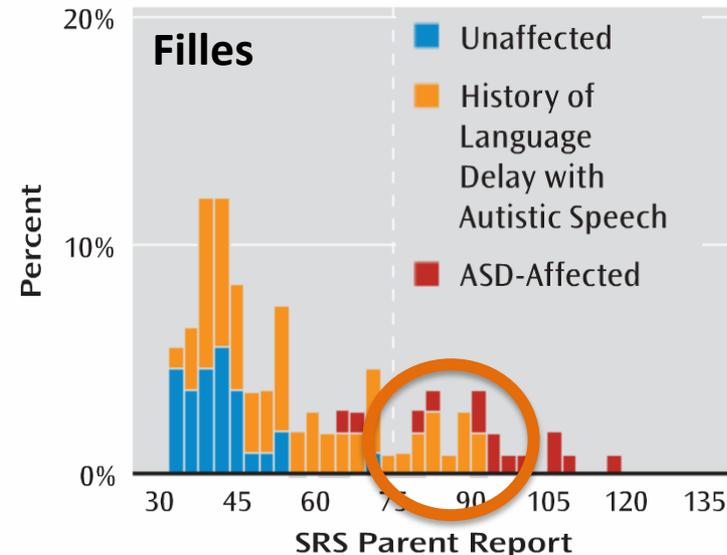
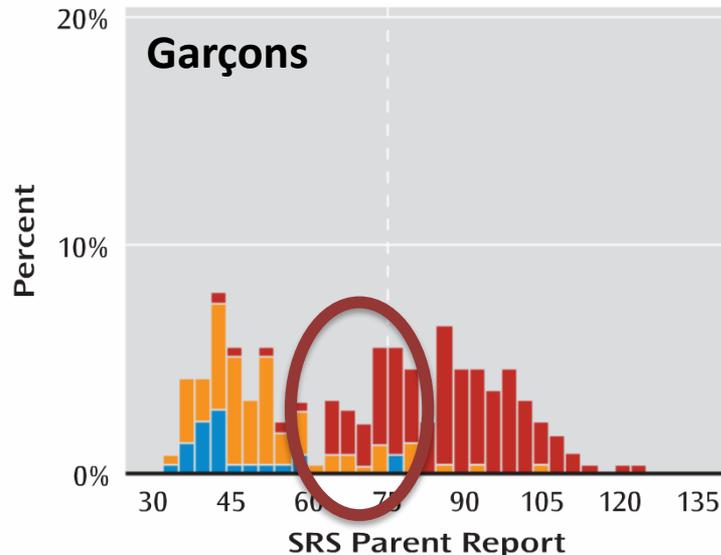
- une mesure catégorielle fournie par le milieu (autiste ou non, tr. langage ou non)
- une mesure dimensionnelle des traits autistiques, le SRS: (questionnaire parental en ligne)

1235 familles, enfants 4-18 ans	Garçons	Filles
Enfants autistes (aîné)	1052	183
Frères/Sœurs autistes	100	38
Frères/Sœurs trouble du langage	80	70
Frères/Sœurs non autiste	651	746

# A traits autistiques égaux, les filles sont moins diagnostiquées que les garçons

Constantino *et al.*, 2010

Dans les fratries:	Garçons	Filles
TSA "catégoriels"	100	38
TSA selon les scores SRS	99	<b>64</b>
Significativité	NS	p=0.00004



# Les femmes cachées, révélées par le “relaxed algorithm” (Frazier et Al. 2012)

- Méthode: 14744 fratries 2-18 ans (dont 8911 autistes cliniquement diagnostiqués). Mesures de SRS et SCQ, et analyse mixte (classes et dimensions latentes).
- But: Comparer les visions catégorielle (TSA et Non-TSA) et dimensionnelle de l'autisme .

# Meilleur équilibre entre sensibilité et spécificité en baissant le seuil diagnostique

(Frazier et Al. 2012)

Sensitivity and specificity of DSM-IV-TR, proposed DSM-5, and modified criteria to clinical diagnosis and empirically-derived classifications.

	Clinical ASD Diagnosis		Empirically-Derived Classifications	
	Sensitivity	Specificity	Sensitivity	Specificity
DSM-IV-TR	.95	.86	.92	.83
DSM-5: Field Trial Phase I	.81	.97	.78	.95
DSM-5: Relaxed Algorithm (1 less criterion)	.93	.95	.89	.92
DSM-5: Without High Functioning Symptoms	.64	.98	.61	.97
DSM-5: Without Sensory Sensitivity / Interests	.78	.97	.75	.96
DSM-5: One Symptom Per Criterion	.96	.90	.92	.87

→ Parmi les enfants catégorisés « non-autistes », le « relaxed algorithm » détecte autant de filles que de garçons « cachés » (et pas l'habituel ratio 1:4)

**Est-ce la faute au DSM si on  
manque l'autisme invisible?**

# Le DSM-5 et l'autisme: *pas si bête*

- Les dx catégoriels ne couvrent pas l'ensemble de la diversité humaine. Ils sont **imprécis à leur frontières**.
- Les critères sont offerts comme guide au diagnostic et doivent être modulés par le jugement clinique.
- Les critères peuvent disparaître ou au contraire devenir évidents **à l'âge adulte**
- Les signes peuvent être masqués par **l'adaptation**
- Les critères sont à juger en fonction de l'âge, **du sexe**, de la culture
- Importance des **symptômes auto-rapportés** chez les adultes
- Utilisation des catégories "non spécifiées" pour les présentations mal identifiées

# Le DSM-5 et l'autisme: *critères diagnostiques*

- Déficits persistants actuels *ou passés* dans la communication et l'interaction sociale dans des contextes multiples
- *Pas de seuil de déficit* pour les sous-critères socio-communicatif et répétitif
- C. Les symptômes doivent être présents au cours du développement mais peuvent n'être visibles que *quand les exigences sociales excèdent les capacités*, ou ne plus être visibles à l'âge adulte

# Le DSM-5 et l'autisme: *texte d'accompagnement*

Les signes:

- peuvent être masqués par l'intervention et l'aide extérieure
- dépendent de la sévérité, du niveau de développement, de l'âge, du genre et de la culture.
- Les adultes utilisent des compensations pour maintenir une façade socialement acceptable
- On doit considérer les informations autobiographiques
- Une socialisation /communication non-verbale totalement normale pendant l'enfance écarte le diagnostic
- l'absence d'information sur le développement ne doit pas l'écarter

# Le DSM-5 et l'autisme: *limites*

- Les spécificateurs cliniques sont explicités mais leur impact sur les critères ne l'est pas (ex: pas de signes différents selon QI ou âge ou conditions co-occurentes)
- Le genre et l'âge ne sont pas considérés comme des dimensions de variation, alors qu'ils influent sans doute sur la nature et le seuil de visibilité des signes diagnostics
- L'interaction entre les dimensions de variation n'est pas explicitée (ex: genre féminin + haut QI + adulte)
- Il n'y a pas de diagnostic différentiel avec les troubles de personnalité

**Diagnostic différentiel  
(pour les cliniciens): une raison de  
manquer l'autisme invisible**

# Deux sortes de *faux* diagnostics différentiels

Comportements temporaires ou débutant tardivement (ex. axe1: dépression) **qui n'excluent pas l'autisme:**

- ***Conditions co-occurentes*** qui s'ajoutent à l'autisme
- ***réactions*** à des situations environnementales (ex: harcèlement) qui copient des affections psychiatriques

Comportements permanents ou débutant tôt: ils peuvent représenter des **formulation redondantes de l'autisme** et non des diagnostics différentiels (ex. axe 2: personnalité évitante, schizoïde):

# Recoupement entre TSA et Axe 2

(Anckarsäter, 2006)

- SCID II

TABLE 3. Personality Disorder Prevalence in Subjects With Childhood-Onset Neuropsychiatric Disorders

Personality Disorder	All Patients (N=174) <sup>a</sup>		Patients With an Autism Spectrum Disorder Only (N=47)		Patients With ADHD Only (N=81)		Patients With Both ADHD and an Autism Spectrum Disorder (N=27)	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Paranoid	37	21.2	12	25.5	18	22.2	7	25.9
Schizotypic	18	10.3	11	23.4	4	4.9	3	11.1
Schizoid	33	19.0	15	31.9	10	12.3	6	22.2
Histrionic	0	0.0	0	0.0	0	0.0	0	0.0
Narcissistic	7	4.0	3	6.4	3	3.7	1	3.7
Borderline	41	23.6	5	10.6	30	37.0	4	14.8
Antisocial	30	17.2	0	0.0	25	30.9	5	18.5
Avoidant	39	22.4	16	34.0	18	22.2	3	11.1
Dependent	32	18.4	4	8.5	21	25.9	6	22.2
Obsessive-compulsive	41	23.6	20	42.6	11	13.6	8	29.6
Depressive	38	21.8	9	19.1	21	25.9	5	18.5
Passive-aggressive	15	8.6	4	8.5	7	8.6	4	14.8

<sup>a</sup> Includes 19 patients with neither ADHD or an autism spectrum disorder.

# **Le phenotype féminin: les données**

# Y a-t-il un phénotype autistique féminin?

- “une forme d’autisme, avec ses forces et ses défis, qui se manifesterait de façon spécifique chez les femmes et ne correspondrait qu’imparfaitement aux conceptualisations de l’autisme fondées sur sa forme masculine”

(Bargiela et al., 2016)

# Les femmes autistes auraient:

- **Plus de motivation sociale** (Head et al. 2014; Sedgewick et al. 2015), **ou non** (Hartley & Sikora 2009)
- **Moins d'hyperactivité/impulsivité/troubles de conduite**
- **Plus d'anxiété, dépression, troubles alimentaires** (Mandy et al. 2012; Huke et al. 2013);
- **Moins de comportements répétitifs et intérêts restreints ou des intérêts moins « visibles ».** (Van Wjngaarden-Cremers et al. 2014, Hartley et al 2009)

# Bargiela et al (2016):

- **Hypothèse:** Les auto-observations des femmes **non diagnostiquées dans l'enfance et l'adolescence** informent sur les caractères du phénotype autistique féminin qui retardent leur diagnostic et sont manqués par les critères en vigueur
- **Méthode:** entretiens semi-dirigés avec 14 participantes ayant reçu un diagnostic d'autisme après 14 ans

# Pourquoi l'autisme avait été écarté?

Bargiela et al (2016)

- Choix d'un diagnostic alternatif au lieu d'une condition associée (ex: pb. alimentaires)
- Absence d'un stéréotype (ex: savantisme) ou d'une conception erronée de l'autisme
- Pas assez dérangement ou malade (ex: bons résultats scolaires)

# 3 caractéristiques du phénotype féminin

(Bargiela et al.2016)

## Le camouflage

- Copies d'accent, mimiques, tics de langage par observation et lectures
- Alcool
- Sentiment de trahison de soi même associé au

## La passivité

- Acceptation des demandes sexuelles (9/14 abusées), excuses et politesse
- Évitement du conflit

## Le décalage par rapport aux stéréotypes de genres

- Incertitude sur les relations amicales et amoureuses
- Préférences pour les amitiés masculines
- Utilisation des blogs de pairs ou d'intérêts partagés, relations online
- Plus grande prévalence de la dysphorie de genre

**Recommandations proposées pour  
le diagnostic des auto-références  
adultes féminines (et masculines  
aussi, en fait!)**

# Rôle de *l'expertise clinique*

- Importance de l'exposition (> 100) pour accéder à l'expertise d'équipe
- Recréer le "frank autism" pour les très hauts niveaux de fonctionnement (utiliser son détecteur neurotypique d'atypie)
- Utiliser l'accord inter-juge dans l'équipe

# Suivre les recommandations du *NICE*

(summary in Baird 2011)

Ne pas écarter l'autisme si:

- Contact oculaire, sourire, démonstration d'affection avec la famille
- Jeu symbolique présent, absence de retard de langage
- Résolution des difficultés adaptatives dans un environnement structuré
- L'autisme a été écarté dans une autre évaluation, mais de nouvelles informations sont disponibles

# Valoriser les *autobiographies autistiques* dans le diagnostic

- n'est pas différent de porter un diagnostic sur un phénomène subjectif rapporté (ex: phobie d'impulsion)
- Comme **source d'information** factuelle
- Pour **guider l'entretien** (capacité de revenir sur les exemples)
- Pour déterminer le **coût subjectif** de l'adaptation
- Comme **matériel sémiologique** ("rhétorique autiste")
  - Qualité verbale
  - Longueur
  - Niveau de détail et de précision factuelle
  - Cohérence biographique

# Valoriser la *cohérence* dans la reconnaissance d'un statut social atypique

Suivre l'exemple des transgenres:

- Pas de biologique pour le soutenir
- Est reconnu grâce au discours de la personne
- On l'accepte pourtant sur la base de sa cohérence dans l'histoire de vie et de sa précocité
- **Faisons pareil pour l'autisme**

# Utiliser les *marges* du DSM-5

- Diagnostic antérieur s'il y a lieu
- Diagnostic porté sur **l'ensemble du développement**
- Diagnostic porté sur le **récit subjectif** associé aux comportements sociaux et non sociaux et non sur l'efficacité de ces comportements
- La valeur diagnostique des **différences qualitatives** dans l'exercice d'une compétence vaut celle de l'absence de compétence
- **Hauts QI** et **adaptation fonctionnelle** ne sont pas des critères d'exclusion, ni d'inclusion.

# Distinguer *ilots de typicité* vs. *adaptation*

- *Ilots de typicité: ensemble de comportements sociaux et de matériaux introspectifs qualitativement typiques* (et non *un seul* comportement normal, comme le sourire) associés de manière souple et rapidement accessibles : **Ils peuvent exclure l'autisme**
- *Adaptation: capacité de satisfaire aux contraintes* socio-professionnelles et communicatives: **ne constituent pas un critère d'exclusion**

# *Abaisser* les cut-off du SRS

(Takei et al, 2014)

- 65 pour les hommes
- 52 pour les femmes
  
- N'est possible qu'avec des échelles dimensionnelles, actuellement disponibles seulement pour informants extérieurs

# L'auto-diagnostic aboutit-il au ***sur-diagnostic***?

- ***NON***. Nous corroborons la majorité des autoréférences, mais récusons de multiples hétéro-références.
- Il ne m'est jamais arrivé de donner un diagnostic à un adulte sans que celui-ci y ait pensé avant.
- Le couplage diagnostic catégoriel-service, ***OUI, aboutit au sur-diagnostic.***

Another reason given by professionals for not diagnosing at this end of the spectrum, is the wish to be scientifically precise. But there are ways clinicians can honour both the diagnostic rules of medical science and the need of the individual client to have a meaningful explanation for their difficulties: For instance, in my practice, I give a brief explanation of the current state and limitations of diagnostic systems and boundaries, including terms like BAP, and the likelihood that definitions and boundaries will change over time, give them my honest opinion about where I think they fit, then suggest that acquaintance with the autistic community and its literature might help them dispel any remaining uncertainty and arrive at a cultural identity, through the degree to which they find themselves identifying with and accepted as belonging there. Thus, at this end of the spectrum, the ethnicity model may be more helpful than the biomedical model.

A Ruth Baker