

Case Report

When Autism Spectrum Disorder is Associated with Blindness : Diagnostic Challenges and Management (Case Report)

Wafae Jbilou¹⁴, Linda Rachidi¹²⁴, Hasnaa El Oualidi¹⁴, Nisrine Seqqat¹⁴, Ghizlane Benjelloun¹²⁴,
Asmaa Sakhi³⁴

¹Department of Child and Adolescent Psychiatry, Mother & Children's Hospital Abderrahim Harouchi, University Hospital Ibn Rochd, Morocco, Casablanca, Morocco. *Adresse*: 8, Rue Lahcen El Arjoun Casablanca 20100

²Clinical Neuroscience and Mental Health Laboratory - Faculty of Medicine and Pharmacy of Casablanca, Morocco

³Department of Pediatric Rheumatology, Mother & Children's Hospital Abderrahim Harouchi, University Hospital Ibn Rochd, Morocco, Casablanca, Morocco.

⁴Hassan II University of Medicine and Pharmacy, Casablanca, Morocco

Received: 20 January, 2022 Accepted: 20 February, 2023 Published: 24 February 2023

Abstract:

Introduction: Autism spectrum disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder. The ADI-R and ADOS can be used to confirm ASD. These tools have not been tested in a non-sighted population.

Through our clinical case, we highlight the clinical and therapeutic complexity of visually impaired children with ASD.

Case report: A., 4 years and 7 months old, was admitted to the department for a diagnostic evaluation of a communication and language disorder concomitant with congenital blindness. At birth, bilateral anophthalmia was diagnosed. The complete pediatric evaluation was normal.

After profound clinical observation, the diagnosis of ASD in comorbidity with congenital blindness was retained. The management was multidisciplinary.

Discussion: ASD is the most clinically noted and scientifically studied disorder in visually impaired children. Specialists find difficulties in differentiating between the original developmental symptoms of visually impaired children and the symptoms relevant to ASD.

Diagnostic investigation has been based on clinical observation. Several authors have demonstrated that careful observation can differentiate social interaction disorders caused by blindness from those of ASD.

The treatment of children with ASD is essentially based on visual access to information, not adapted to ASD children with blindness.

Conclusion: Blindness associated with ASD is a dual handicap. Validation of diagnostic instruments for ASD, developing appropriate therapeutic interventions for these patients are crucial.

Keywords: Autism spectrum disorder; blindness; visual impairment; child.

I. Introduction :

Le trouble du Spectre de l'autisme (TSA) est un trouble neurodéveloppemental caractérisé par une altération des interactions et de la communication sociale ainsi que des intérêts restreints et/ou des comportements répétitifs, présents dès la petite enfance [1].

Les profils cliniques du TSA, même sans handicap visuel, demeurent parfois complexes et variables. La rencontre entre ce trouble et la cécité est donc nécessairement source de multiples interrogations.

Alors que la prévalence du TSA dans la population générale des enfants est d'environ 1 %, chez les enfants ayant une cécité, quelle que soit leur étiologie, au moins 30 % répondent aux critères de TSA [2].

Le diagnostic du TSA est clinique. Cependant, des outils psychologiques, tels que l'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) [3] et l'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) [4], peuvent être utilisés pour une confirmation diagnostique du TSA chez l'enfant sans déficience visuelle. Cependant, l'administration de ces tests de manière fiable et valide devient compliquée lorsque l'enfant présente une déficience visuelle [1].

Par ailleurs, les enfants déficients visuels atteints de TSA, avec ou sans déficience intellectuelle, ont des besoins complexes [2]. L'environnement a une grande responsabilité d'interpréter et de répondre à leurs besoins pour favoriser le développement et l'apprentissage.

A travers notre cas clinique et sa discussion, avec les données

de la littérature, nous mettons en lumière la complexité clinique et thérapeutique des enfants déficients visuels avec un TSA.

II. Cas clinique :

L'enfant A. a 4 ans et 7 mois lors de son hospitalisation de jour à l'Unité Petite Enfance du Service de Pédopsychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent de l'Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi.

Il a été adressé par son pédopsychiatre traitant pour une évaluation diagnostique devant un trouble de la communication et un retard de langage concomitant à une cécité bilatérale.

A. est un issu d'une grossesse désirée, bien suivie, menée à terme par voie basse avec une bonne adaptation à la vie extra-utérine. Ses parents avaient un lien de consanguinité de 3ème degré.

A sa naissance, une anophtalmie bilatérale a été diagnostiquée. L'IRM cérébrale réalisée au deuxième jour de sa vie a objectivé une agénésie des globes oculaires, des nerfs et du chiasmaoptiques.

Le développement d'A. était marqué par un retard des acquisitions psychomotrices et langagières : la position assise a été acquise à l'âge d'un an et demi, la marche à l'âge de 4 ans, les premiers mots à l'âge de 2 ans puis il y'a eu une régression du langage acquis.

Par ailleurs, dès sa naissance, A. présentait des difficultés d'endormissement avec réveils nocturnes et crises de pleurs inconsolables. Les inquiétudes parentales ont motivé la consultation en pédiatrie.

L'examen neuropédiatrique de l'enfant et l'électroencéphalogramme (EEG) réalisés étaient normaux. Cependant, le patient fut adressé en orthopédie pédiatrique pour son retard de la marche puis au service de pédopsychiatrie. Il présentait un valgus bilatéral des pieds pour lequel une correction à l'aide d'attelles, de rééducation motrice a été mise en place.

A son admission à l'Unité Petite Enfance du service de Pédopsychiatrie, A. ne communiquait pas verbalement, ne se retournait pas à l'appel de son prénom, ne comprenait pas les consignes simples. Son langage était limité à des écholalies. Il exprimait ses besoins uniquement par des pleurs et reconnaissait ses parents au toucher. Quant à la propreté, il ne l'avait pas encore acquise.

Les premiers jours de son hospitalisation, lors de son arrivée matinale à l'unité, la séparation avec sa maman lui était pénible. A. présentait une angoisse de séparation manifeste par des pleurs, de l'auto-agressivité et un refus alimentaire.

Par ailleurs, en activités dirigées, aux jeux libres et aux ateliers thérapeutiques, A. ne tolérait pas les bruits forts, marchait avec prudence, présentait par moment un mouvement de flapping des mains et n'interagissait pas avec les autres enfants ni avec le personnel de l'unité.

Une prise en charge en psychomotricité et en orthophonie, au sein de l'unité, ont débuté progressivement pour A.

Lors la passation de L'ADI [4] avec ses deux parents, la cotation était en faveur du TSA dans les 3 domaines du

questionnaire : le langage et la communication, les interactions sociales réciproques, les comportements et intérêts restreints, répétitifs et stéréotypés.

Le complément du bilan organique pédiatrique réalisé était normal. Notamment, un examen clinique oto-rhino-laryngologique (ORL) complété par les potentiels évoqués auditifs (PEA) qui a été réalisé, ainsi qu'une exploration génétique spécialisée avec un caryotype et une exploration poly malformative.

Au fil de l'hospitalisation, les manifestations d'angoisse de séparation avec sa maman se sont estompées. A. cherchait de plus en plus le contact physique avec le personnel de l'unité, initiait ses premiers mots, se retournait à l'appel de son prénom, marchait seul et arrivait même à monter les escaliers. L'amélioration a été rapportée également par ses parents à la maison. A. faisait des nuits complètes, pleurait de moins en moins et ne présentait plus d'auto-agressivité.

Selon les critères diagnostic DSM V [5], le diagnostic du TSA avec un retard de langage en comorbidité à une cécité congénitale a été retenu.

La suite de la prise en charge était centrée sur la poursuite des séances de rééducations orthophonique et psychomotrice appropriées, l'initiation à une éducation adaptée au sein d'une association d'enfants non-voyants et le suivi pédopsychiatrique en ambulatoire.

II. Discussion :

Le trouble du spectre de l'autisme (TSA) représente le trouble neurodéveloppemental le plus noté cliniquement et le plus étudié scientifiquement chez les enfants déficients visuels [6]. 30 % des enfants déficients visuels sont susceptibles d'avoir un TSA [7].

Les spécialistes de l'autisme se retrouvent souvent en difficulté pour établir les symptômes caractéristiques du développement original des enfants déficients visuels, des symptômes qui relèvent réellement du trouble du spectre de l'autisme. La présence des traits de l'autismes, tels qu'une interaction sociale limitée, certains comportements restrictifs et répétitifs, ont été démontrés chez les enfants ayant une cécité congénitale [8].

Le diagnostic du TSA est clinique, sur la base d'une observation développementale et comportementale détaillée. Selon le DSM-V [5], le TSA est une catégorie diagnostique globale qui inclut deux domaines de symptômes:

1) les déficits de la communication et des interactions sociales et 2) des modes restreints et répétitifs des comportements, des intérêts et des activités.

Parmi les outils qui peuvent être utilisés pour le diagnostic du TSA :

- Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) [4] :un entretien semi-structuré mené avec les parents, ou la personne qui s'occupe de l'enfant, pour compléter un premier diagnostic d'autisme.
- Autism Diagnostic Observation Schedule-2 (ADOS) [3] : une évaluation observationnelle semi-structurée et standardisée de la communication, de l'interaction sociale et du jeu[3]

- Childhood Autistic Rating Scale (CARS), évalue le degré de sévérité de l'autisme perçu durant la période d'évaluation[9].

Ces outils n'ont pas été systématiquement testés sur une population malvoyante[9]. L'omission des composantes visuelles dans les mesures diagnostiques standardisées de l'autisme compromet leur validité et leur fiabilité. En effet, de nombreux domaines reposent sur le contact visuel adéquat et la capacité de réagir à ce que le sujet voit.

Selon l'organisation mondiale de la santé (OMS), la déficience visuelle est définie par une vision $<3/60$, c'est-à-dire l'incapacité de voir à 3 m ce qu'une personne ayant une vision typique peut voir à 60 m dans un champ $<5^\circ$. La cécité absolue, 5^{ème} stade de la classification de la déficience visuelle, se définit par l'absence de perception de lumière [10]. Notre patient A. présente une déficience visuelle secondaire une anophtalmie congénitale bilatérale. Une malformation rare dont l'incidence est variable de 0,6 pour 10000 naissances jusqu'à 2,1 pour 10000 enfants nés vivants selon les études [11]. Elle peut être isolée ou intégrée dans un syndrome polymalformatif[11].

A l'admission de A. en Unité Petite Enfance, la prise en charge pédopsychiatrique initiale était focalisée sur la réalisation d'un bilan pédiatrique complet à la quête d'anomalies graves, de syndrome polymalformatif. En effet, 90% des anophtalmies ont des malformations associées [12]

Après une période d'évaluation associée aux concertations multidisciplinaires, le diagnostic du TSA avec un retard de langage concomitant à la cécité congénitale a été retenu. 11,6% de cas ayant une cécité congénitale présentent un TSA [13].

L'investigation diagnostic s'est basée essentiellement sur l'observation clinique détaillée de notre patient, dans différents contextes et activités au sein de l'unité. Plusieurs auteurs ont démontré qu'une évaluation observationnelle approfondie permet de différencier les troubles d'interaction sociale, de communication et du langage causés par les déficits sensoriels de ceux du TSA [14].

En effet, la cécité n'entrave pas l'engagement social et la communication des enfants. En 2014, une étude menée sur l'évaluation du TSA chez les enfants déficients visuels a dévoilé que les enfants sans TSA étaient capables de manifester un plaisir partagé, de réagir de manière appropriée aux contextes sociaux et d'offrir du réconfort aux autres. Les enfants atteints de cécité avec TSA semblaient présenter certains traits problématiques, tels que l'agressivité envers les soignants et l'automutilation [15].

Concernant l'utilisation d'outils diagnostics, dans la même étude[15], les auteurs ont apporté des modifications aux éléments de l'ADI-R qui engagent la vision afin de l'adapter aux enfants déficients visuels. Pour notre patient, une anamnèse approfondie avec ses deux parents a été menée à l'aide de ADI-R. Les questions intégrées impliquant la vision ou la référence à la vision n'ont pas été prises en considération.

La suite de la prise en charge proposée était multidisciplinaire. Notamment des séances régulières en

orthophonie et en psychomotricité adaptées à sa clinique, son inscription à un programme d'éducation pour les enfants non voyants. Pareillement, une équipe à Singapour a apporté la même prise en charge à leur patient âgé de 6 ans présentant une cécité congénitale avec TSA [1].

Les approches thérapeutiques et les méthodes de traitement et de soins visant à soutenir le potentiel de développement des personnes TSA ont évolué au fil des ans [1]. Cependant, l'accompagnement des enfants atteints de TSA est essentiellement basé sur l'accès visuel à l'information. Une approche non envisageable pour les enfants déficients visuels avec TSA.

Il existe un accord général des auteurs sur la nécessité de développer de nouvelles interventions et/ou d'adapter les précédentes aux besoins et aux capacités des enfants TSA avec cécité [9].

En outre, étant donné l'impact sur tous les domaines de la vie des enfants déficient visuels avec un TSA, l'environnement occupe une place cruciale dans la prise en charge. Le soutien et l'accompagnement des parents et de la fratrie, le travail sur la dynamique familiale sont indispensables pour développer des modes de communication partagés, dès les premières étapes du développement.

Une attention particulière devra également être portée sur les soignants qui accompagnent ces enfants. La formation continue, l'exploration et le soulagement de leurs besoins auprès des enfants déficient visuels avec TSA, soutiendront l'efficacité de leurs pratiques. En outre, leur implication dans les nouvelles recherches d'interventions thérapeutiques adaptées à ces enfants nous semble très utile.

III. Conclusion :

La cécité associée au trouble du spectre de l'autisme est un double handicap qui entraîne de nombreux défis pour le développement de l'enfant.

Il est essentiel d'identifier et de valider les outils de diagnostic du TSA afin que les spécialistes de l'autisme puissent le diagnostiquer avec précision chez les enfants déficients visuels.

Des recherches supplémentaires pour tester les interventions typiques du TSA chez les enfants ayant une déficience visuelle sont nécessaires à la conception d'intervention plus rigoureuse. Il nous incombe également de souligner la nécessité des explorations approfondies des besoins non exprimés, non satisfaits de la famille et des soignants qui aideront au développement des stratégies de communication spécifiques pour ces enfants.

Declaration of competing interest

All authors declare that they have no known competing financial interests or personal relationships that could have appeared to influence this Work.

Funding sources

We have no funding source.

Référence :

1. « Congenital blindness and autism spectrum disorder (ASD): diagnostic challenges and intervention options - PubMed ». <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32051159/> (consulté le 16 janvier 2023).
2. K. de Verdier, E. Fernell, et U. Ek, « Challenges and Successful Pedagogical Strategies: Experiences from Six Swedish Students with Blindness and Autism in Different School Settings », *J. Autism Dev. Disord.*, vol. 48, n° 2, p. 520-532, févr. 2018, doi: 10.1007/s10803-017-3360-5.
3. C. Lord *et al.*, « The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism », *J. Autism Dev. Disord.*, vol. 30, n° 3, p. 205-223, juin 2000.
4. A. de Bildt *et al.*, « How to use the ADI-R for classifying autism spectrum disorders? Psychometric properties of criteria from the literature in 1,204 Dutch children », *J. Autism Dev. Disord.*, vol. 43, n° 10, p. 2280-2294, oct. 2013, doi: 10.1007/s10803-013-1783-1.
5. « DSM-5 - Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux | Livre | 9782294739293 », *Elsevier Masson SAS*. <https://www.elsevier-masson.fr/dsm-5-manuel-diagnostique-et-statistique-des-troubles-mentaux-9782294739293.html> (consulté le 16 janvier 2023).
6. « Autism spectrum disorder in visually impaired young children - EK - 2010 - Developmental Medicine & Child Neurology - Wiley Online Library ». <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2010.03673.x> (consulté le 16 janvier 2023).
7. K. de Verdier, E. Ulla, S. Löfgren, et E. Fernell, « Children with blindness - major causes, developmental outcomes and implications for habilitation and educational support: a two-decade, Swedish population-based study », *Acta Ophthalmol. (Copenh.)*, vol. 96, n° 3, p. 295-300, mai 2018, doi: 10.1111/aos.13631.
8. R. Pili *et al.*, « Autism and Visual impairment: A First Approach to a Complex Relationship », *Clin. Pract. Epidemiol. Ment. Health CP EMH*, vol. 17, p. 212-216, 2021, doi: 10.2174/1745017902117010212.
9. « Autism and Visual Impairment: a Review of the Literature | SpringerLink ». <https://link.springer.com/article/10.1007/s40489-016-0101-1> (consulté le 17 janvier 2023).
10. « Cécité et déficience visuelle ». <https://www.who.int/fr/news-room/factsheets/detail/blindness-and-visual-impairment> (consulté le 16 janvier 2023).
11. « CONGENITAL ANOPHTHALMIA: FOUR CASES REPORT koman ce - Recherche Google ». <https://www.google.com/search?q=CONGENITAL+ANOPHTHALMIA%3A+FOUR+CASES+REPORT+koman+ce&oeq=CONGENITAL+ANOPHTHALMIA%3A+FOUR+CASES+REPORT+koman+ce&aqs=chrome..69i57j69i60l2.860j0j4&sourceid=chrome&ie=UTF-8> (consulté le 16 janvier 2023).
12. C. Stoll, B. Dott, Y. Alembik, et M.-P. Roth, « Associated malformations among infants with anophthalmia and microphthalmia », *Birt. Defects Res. A. Clin. Mol. Teratol.*, vol. 94, n° 3, p. 147-152, mars 2012, doi: 10.1002/bdra.22877.
13. « Prevalence of autism-spectrum conditions : UK school-based population study - PubMed ». <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19478287/> (consulté le 28 janvier 2023).
14. M. a. A. Hoevenaars-van den Boom, A. C. F. M. Antonissen, H. Knoors, et M. P. J. Vervloed, « Differentiating characteristics of deafblindness and autism in people with congenital deafblindness and profound intellectual disability », *J. Intellect. Disabil. Res. JIDR*, vol. 53, n° 6, p. 548-558, juin 2009, doi: 10.1111/j.1365-2788.2009.01175.x.
15. M. E. Williams, C. Fink, I. Zamora, et M. Borchert, « Autism assessment in children with optic nerve hypoplasia and other vision impairments », *Dev. Med. Child Neurol.*, vol. 56, n° 1, p. 66-72, janv. 2014, doi: 10.1111/dmcn.12264.

Copyright (c) 2023 The copyright to the submitted manuscript is held by the Author, who grants the Clinical Medicine and Health Research Journal a nonexclusive license to use, reproduce, and distribute the work, including for commercial purposes.

 This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/)