

# Il est temps de prendre les choses en mains

RÉDIGÉ PAR Martha R. Herbert, M.D., Ph. D.

# Est-il possible que l'environnement joue un rôle dans l'autisme? Comment en être sûr?

Et si l'environnement jouait *bel et bien* un rôle dans l'autisme, que devons-nous faire? Il s'agit là de questions complexes. Puisque l'information dont nous disposons est compliquée de nombreuses manières, chacun de nous tente de répondre à ces questions en se basant sur son propre jugement et ses visions du monde bien ancrées.

Nous en savons déjà suffisamment pour prendre au sérieux le rôle que l'environnement joue dans l'autisme. Le fait de dire que l'environnement est un facteur causant et déclenchant l'autisme signifie que nous croyons que de nouveaux faits ont été constatés au cours des dernières années et que ces événements nous ont influencés. C'est une allégation facile à défendre, et c'est ce que je ferai dans le présent article.

Affirmer que des facteurs environnementaux peuvent causer ou déclencher l'autisme signifie que nous devons prendre en considération la personne en entier, de même que le corps en entier puisque les toxines et les tresseurs environnementaux affecteront tout le corps. Il faut donc laisser de côté l'ancien modèle selon lequel l'autisme est un « trouble du cerveau » génétiquement déterminé et adopter un nouveau modèle plus inclusif selon lequel les comportements autistiques sont l'un des nombreux effets à la fois des conséquences génétiques et environnementales sur toute la personne, y compris, mais sans s'y limiter, sur le cerveau.<sup>9</sup>

Ce nouveau modèle de l'autisme (en réalité des autismes, puisqu'il en existe de nombreux types) nous donne une occasion extraordinaire de faire des choses constructives quant à cette maladie. Quand on affirme qu'il existe des causes et des déclencheurs environnementaux liés à l'autisme, cela suppose que nous pouvons *prévenir* les déficiences associées à tout le moins à certains types d'autisme et que la souffrance peut être traitée.

Finalement, *il est temps* pour nous de *prendre le contrôle* de cette maladie. S'il y avait seulement une mince chance que l'autisme dont souffrent au moins certaines personnes soit *évitable* ou *traitable*, alors la *prédiction* du risque, la *prévention* des préjudices et *l'inversion des préjudices* doivent toutes devenir des priorités absolues. De plus, la dégradation environnementale est un problème grave pour tout le monde; sa compréhension et sa prise en charge dans l'autisme peuvent aussi aider à régler de nombreux autres problèmes.

## Pourquoi l'autisme et l'environnement?

On dit souvent que l'autisme est l'un des troubles neurologiques les plus fortement génétiques et qu'il existe peu ou pas de preuves de l'influence de facteurs environnementaux.<sup>28</sup> Toutefois, les observations sur la présence de facteurs environnementaux applicables à l'autisme remontent à des décennies, bien qu'elles aient été occultées au cours des dernières années par la prédominance du point de vue génétique. La vision de l'autisme en

tant que maladie génétiquement déterminée est appuyée par des observations de « concordance » (mettant en correspondance des diagnostics d'autisme entre jumeaux) et de récurrence élevées (risque accru que le prochain enfant soit atteint d'un certain trouble du spectre autistique après la naissance d'un enfant autistique dans une famille). De plus, l'allégation selon laquelle l'autisme est avant tout génétique repose sur l'hypothèse que notre environnement est stable et/ou que nous ne sommes pas affectés par les changements environnementaux.

Quand nous examinons le nombre fréquemment cité de « taux de concordance » de 90 p. 100 chez les jumeaux (ce qui signifie que si un jumeau est autiste, il y a 90 p. 100 de risque que l'autre jumeau le soit aussi), nous constatons que ce taux est exagéré. Chez les jumeaux, il y a 90 p.100 de risque que si l'un des jumeaux est complètement autiste, alors l'autre aura *certaines* caractéristiques autistiques. Toutefois, il y a seulement 60 p. 100 de risque que le deuxième jumeau soit *complètement* autiste. Bien que certains chercheurs aient tendance à invoquer le 60 p. 100 pour établir le bien-fondé de la prédisposition génétique, nous devons aussi expliquer le 40 p. 100 restant. Pour expliquer cette non-concordance, nous ne devons pas seulement penser aux gènes, mais aussi à l'environnement. De plus, nous devons aussi expliquer des rapports récents de concordance élevée chez les jumeaux dizygotes (faux jumeaux); des rapports qui indiquent que des facteurs environnementaux et non pas génétiques sont en cause.

Nous savons aussi que le nombre de personnes atteintes d'autisme grimpe en flèche, tant aux États-Unis que dans les autres pays. Les chiffres actuels sont dix fois plus élevés qu'ils ne l'étaient il y a quinze ou vingt ans. Il est possible que les données sur la concordance chez les jumeaux dont nous venons tout juste de discuter ne puissent même pas s'appliquer aux nouveaux cas puisque les études ont été réalisées avant que ces augmentations ne soient observées. Certaines personnes affirment que ces augmentations sont simplement le résultat d'une meilleure connaissance, d'un meilleur diagnostic de l'autisme ou de critères de diagnostic élargis. Toutefois, il nous faudrait une preuve solide venant appuyer cette allégation afin de rejeter la possibilité qu'un phénomène nouveau, différent et nuisible affecte nos enfants, et une telle preuve n'existe pas. L'augmentation des cas d'autisme semble indiquer que l'environnement est en cause puisque les gènes ne changent pas si rapidement. L'incertitude et le débat entourant le sujet n'ont pas exclu la possibilité qu'au moins une certaine partie de l'augmentation des diagnostics soit réelle. Il est donc de notre devoir de s'attarder sérieusement à la question et d'affecter les ressources nécessaires afin de découvrir ce qui peut être à l'origine de ces tendances alarmantes et ce que nous pouvons faire à cet égard.

## La situation dans son ensemble : les principaux changements environnementaux

Prenons maintenant du recul pour voir la situation dans son ensemble. Si nous présumons que l'autisme est principalement ou purement génétique et non environnemental, nous supposons que rien dans l'environnement n'a changé qui pourrait altérer les gènes ou les façons dont les gènes sont exprimés. Pouvons-nous réellement défendre l'allégation selon laquelle l'environnement est stable? Difficilement, si l'on tient compte des exemples suivants de problèmes inédits :

- Au cours du siècle dernier, nous avons assisté à une augmentation exponentielle de l'invention et de la production de nouveaux produits chimiques jamais vus avant à l'échelle planétaire. Bon nombre de ces produits sont nuisibles et toxiques de nature (p. ex., les pesticides et les solvants industriels) et bon nombre d'autres produits ont des effets toxiques imprévus.
- Nous sommes confrontés à une augmentation du nombre d'une multitude de maladies humaines, dont le cancer, et les maladies chroniques, allergiques, immunes, auto-immunes et dégénératives.

- Chez les animaux, nous constatons une augmentation des maladies infectieuses et cancéreuses et des malformations.
- Nous perdons de la biodiversité, le taux d'extinction d'espèces animales et végétales étant le plus élevé depuis l'ère des dinosaures, sans parler de la grande perte de diversité culturelle, y compris les bases de connaissances sous-jacentes à de nombreuses traditions favorables à la santé adaptative sur le plan écologique.
- Nous constatons un nombre croissant de zones mortes dans les eaux côtières près des grands regroupements de population. La pollution des océans est énorme, et nous constatons la disparition de populations de poissons.
- Les changements climatiques à l'échelle planétaire deviennent indéniables et semblent se poursuivre plus rapidement que quiconque ne l'avait prévu, même il y a quelques années.

Dans le but d'évaluer ces changements et de nombreux autres phénomènes, plus de 1300 scientifiques provenant de 95 pays ont mené une Évaluation des écosystèmes pour le millénaire sur la portée de ces crises environnementales auxquelles nous faisons face et qui s'imbriquent les unes aux autres. Cette étude a été publiée au début 2005 par les Nations Unies et de multiples organismes partenaires provenant des quatre coins du monde ([www.millenniumassessment.org](http://www.millenniumassessment.org) ou [www.maweb.org](http://www.maweb.org)). Leur énoncé sommaire « de fond » va comme suit : « Nous gaspillons le capital naturel de la Terre, et l'activité humaine met à si rude épreuve les fonctions naturelles de la Terre qu'il nous est désormais impossible de tenir pour acquis que les écosystèmes de la planète seront en mesure de répondre aux besoins des générations à venir. » En étant au premier plan de tous ces changements sans précédent, il est hors de question de défendre l'allégation selon laquelle notre environnement est stable.

Compte tenu de cette instabilité environnementale envahissante, nous devons nous poser la question suivante : « Pourquoi les enfants, ainsi que leur cerveau et leur corps en développement, seraient-ils épargnés? » En fait, compte tenu de leur fragilité, il y a toutes les raisons de s'attendre à ce que les enfants, ainsi que leur cerveau et leur corps en développement, soient particulièrement affectés.

## Effets sur la santé du changement environnemental

Même à la vue des changements généraux apportés à l'échelle planétaire, certaines personnes affirment qu'il y a encore de l'incertitude quant à savoir si ces changements ont des effets sur la santé et s'ils pourraient causer ou déclencher l'autisme. S'agit-il d'un argument assez fort pour justifier l'inaction ou la procrastination? Pas vraiment. Lorsque l'on s'engage à prendre avis et à passer à l'action, il est essentiel de se rappeler le dicton « l'absence de preuve n'est pas la preuve de l'absence. » C'est-à-dire : a) ce n'est pas seulement parce qu'une chose n'a pas été étudiée à fond que cela signifie qu'il ne se passe rien, et b) la façon dont on conçoit une étude a une grande influence sur les résultats qu'on obtiendra.

Ce qui est particulièrement important de noter ici, c'est que nous apprenons beaucoup de nouvelles choses sur la façon dont les expositions à l'environnement agissent sur notre corps, ce qui nous force à revoir la façon dont nous décidons de ce qui est sécuritaire et de ce qui ne l'est pas. Michael Lerner parle de cette « révolution des sciences de la santé environnementale » dans son article « *Letter to a Friend Who Cares* » dont il est question dans le présent numéro. Il existe deux secteurs majeurs de changement : 1) la façon dont nous définissons un niveau d'exposition « sûr » et 2) ce qui se produit quand on est en présence de nombreuses expositions combinées.

**Niveaux « sûrs » :** Des données scientifiques récentes nous révèlent que les produits chimiques à très faibles doses, maintes fois moins élevées que les seuils « sécuritaires » antérieurs peuvent causer des préjudices —

pas en tuant les cellules ou les êtres vivants, mais par l'intermédiaire de mécanismes comme le *biomimétisme*, en imitant les propres molécules signalisatrices du corps ou de l'organisme. L'exemple le plus connu de ce phénomène est la « perturbation endocrinienne », un mécanisme dans lequel des produits chimiques, comme ceux que l'on retrouve à très faibles doses dans les pesticides ou les bouteilles en plastique, agissent comme des hormones et brouillent les systèmes de régulation des hormones du corps (pour de plus amples renseignements, visitez le site [www.ourstolenfuture.org](http://www.ourstolenfuture.org)). Bon nombre de personnes croient que ce phénomène pourrait être applicable à l'autisme, étant donné le nombre de plus en plus élevé de garçons et de filles qui en sont atteints et qu'un environnement hormonal altéré pourrait accroître la vulnérabilité.

**Expositions combinées :** Nous apprenons aussi que les combinaisons d'expositions peuvent avoir des effets qui ne pourraient jamais être prévus par l'étude de chaque exposition individuelle. Par exemple, des chercheurs ont récemment étudié trois produits chimiques trouvés dans l'eau à Brick Township, N.J., où l'on a découvert un groupe d'autisme. Il a été établi que la concentration de chacun de ces trois produits chimiques était à ce moment en dessous des seuils toxiques. Toutefois, dans cette étude expérimentale, les trois produits chimiques combinés ont endommagé une voie dans le développement du cerveau, ce qu'ils n'ont pas fait seuls (ou en pairs).<sup>19</sup>

Ensemble, ces réalisations scientifiques signifient que nous avons probablement grandement sous-estimé les risques sanitaires et écologiques liés aux expositions environnementales.

## Nous sommes tous pollués

Bien qu'il soit étonnant de constater à quel point notre « charge corporelle » de produits chimiques a été si peu étudiée, les mesures révèlent que nous portons, des traces d'au moins plusieurs centaines de produits chimiques dans notre corps. Ce qui est encore plus alarmant, c'est que les bébés *naissent* maintenant avec des traces de centaines de produits chimiques dans leur corps (pour de plus amples renseignements, consultez le numéro d'octobre 2006 du *National Geographic*). Compte tenu des nouvelles données scientifiques démontrant que les produits chimiques à faibles doses combinées peuvent avoir des effets significatifs sur la santé qu'il est impossible de prévoir en étudiant les expositions uniques à des produits chimiques à doses plus élevées, il semble qu'au fond, nous sommes en territoire inconnu en ce qui a trait aux effets de la pollution sur notre propre corps.

## Beaucoup d'autres changements dans notre mode de vie

Les produits chimiques ne sont pas les seules nouvelles expositions environnementales auxquelles nous sommes confrontés. Bon nombre d'autres expositions et tresseurs sont apparus ou se sont grandement accrus au cours du siècle dernier, notamment :

- l'agriculture industrielle : les aliments transformés; les pesticides et les engrais chimiques ainsi que les aliments génétiquement modifiés;
- la manipulation hormonale et reproductive;
- la révolution de l'information : les médias, les ordinateurs et la « surabondance d'information »;
- la radiation nucléaire et électromagnétique;
- Les nouveaux médicaments qui étaient inconnus auparavant, qui peuvent avoir des effets à long terme et nécessiter beaucoup de temps à détecter et qui passeraient donc inaperçus dans les essais cliniques courts standards qui précèdent la mise en marché;
- les antibiotiques oraux, qui changent l'écologie des microorganismes intestinaux d'une manière sans précédent et modifient les propriétés de résistance des bactéries;

- la pollution de l'air et l'incinération qui diffusent de nombreuses substances toxiques, dont certaines étaient inconnues auparavant;
- le bruit d'origine mécanique.

Il est possible de concevoir des études dans le cadre desquelles on peut démontrer que l'un ou l'autre de ces changements n'a aucun effet significatif en soi. Toutefois, il est aussi possible, et probable, que la combinaison de bon nombre de ces expositions modifie des aspects importants de notre santé fondamentale. Dans cet état modifié, et compte tenu de la vulnérabilité génétique, une goutte de plus peut faire déborder le vase. Les effets des combinaisons de tresseurs sont probablement liés à l'augmentation du nombre de personnes ayant reçu un diagnostic d'autisme.<sup>6</sup>

## L'environnement et la vulnérabilité génétique

Face à tous ces changements environnementaux, nous devons envisager que les gènes jouent un autre rôle que la détermination complète de notre santé. Il est possible que les gènes liés à l'autisme ne soient pas tant à l'origine de l'autisme, puisque certaines personnes sont plus vulnérables aux facteurs qui peuvent déclencher l'autisme. Il s'agit d'un modèle d'« interaction gènes-environnement », et il correspond davantage à ce que nous avons appris jusqu'à présent qu'un modèle de « détermination génétique ». À l'heure actuelle, nous ne connaissons aucun gène qui cause directement et inévitablement l'autisme. Même le syndrome de l'X fragile, que certaines personnes décrivent comme une « cause » de l'autisme, est seulement associé à l'autisme dans 30 p. 100 des cas. Il peut donc être un facteur de risque très grand, mais il ne peut pas encore être considéré comme une « cause ».

Ce modèle d'« interaction gènes-environnement » contribue à expliquer pourquoi il a été si difficile de trouver des « gènes de l'autisme ». Certaines voies métaboliques et de signalisation sont plus susceptibles d'être liées à l'environnement que d'autres, et chaque voie met en cause de nombreux gènes. Le National Institute for Environmental Health Sciences étudie les gènes de ce type de voies sensibles à l'environnement dans le cadre de son projet intitulé *Environmental Genome Project*.<sup>20-30</sup> Compte tenu de la grande variabilité des environnements dans lesquels les êtres humains ont vécu tout au long de notre histoire et des migrations sur l'ensemble de la planète, il est probable que les nombreux gènes contenus dans ces voies affichent une plus grande variabilité que d'autres gènes dont les fonctions doivent demeurer plus stables dans l'ensemble des environnements. Nous accumulons déjà des preuves de différences génétiques dans les gènes sensibles à l'environnement et dans les voies métaboliques sensibles à l'environnement chez les enfants atteints d'autisme.<sup>4;5;13;14;23</sup> Toutefois, il est possible que l'un ou l'autre des gènes sensibles à l'environnement n'ait qu'un léger effet, et il peut exister de nombreuses combinaisons différentes de ce type de gènes qui entraînent la *vulnérabilité* à l'autisme et une variété d'expositions qui, seules ou combinées, peuvent *déclencher* l'autisme. Cela signifie que nous devons revoir la façon dont nous étudions les gènes et l'environnement dans l'autisme, plus précisément que nous devons mener davantage d'études sur les voies métaboliques et de signalisation sensibles à l'environnement puisqu'elles nous aideront à déterminer où nous devons chercher les bons gènes et aussi (nous en discuterons plus loin) où nous devons chercher les cibles de traitement.<sup>12;13</sup>

## La réglementation peut-elle suivre l'évolution de la science et de la technologie?

À l'heure actuelle, les produits chimiques sont étudiés un à la fois, et il n'existe aucune procédure normalisée d'évaluation des effets des produits chimiques à faible dose ou combinés. De plus, un très grand nombre de produits chimiques, ceux qui étaient sur le marché avant l'établissement des règlements actuels,

bénéficient d'une clause d'antériorité, c'est-à-dire qu'ils peuvent être mis sur le marché sans avoir été soumis à des tests.

Chose surprenante, il n'existe aucune exigence quant à l'essai des produits chimiques pour vérifier leurs effets sur le développement du système nerveux, de sorte que parmi les 3000 produits chimiques (approximativement) les plus répandus, *seulement* 20 à 30 ont été testés à l'aide du protocole de la neurotoxicologie du développement.<sup>8,25</sup> Quant aux autres, la triste réalité, c'est que nous marchons à l'aveugle. En ce qui a trait aux expositions combinées, même si nous étudions *seulement* les 3000 produits chimiques les plus répandus en combinaisons de trois à la fois *seulement*, nous devrions effectuer *85 milliards de tests*, ce qui est impossible.

Les récentes données scientifiques nous en apprennent beaucoup sur la complexité des mécanismes d'action des produits chimiques : ils agissent différemment selon une concentration faible ou élevée, si on les retrouve ou non chez les embryons et les enfants ou chez les adultes, les hommes ou les femmes, et ils agissent différemment selon l'individualité génétique de chaque personne. En fait, la vulnérabilité génétique aux expositions peut varier d'une personne à l'autre, de 100 à 1000 fois et même plus. Au fur et à mesure que cette nouvelle science évolue, de plus en plus de scientifiques se rendent compte que nos tests actuels de dépistage de produits chimiques ne nous permettent pas de détecter de nombreuses catégories nouvellement constatées d'effets nocifs sur la santé.<sup>24</sup>

Finalement, quand vient le temps de décider comment évaluer les expositions, on se retrouve sur un vaste champ de bataille politique compte tenu des grands enjeux économiques chevauchant les résultats. Ce problème a récemment été très médiatisé en lien avec l'industrie pharmaceutique, mais il en va aussi de même pour les autres industries. La politique dans les sciences et entre les scientifiques peut prolonger de beaucoup le temps requis pour atteindre un consensus quant aux mises à jour apportées aux règlements et aux lignes directrices scientifiques et liées au dépistage qui pourraient permettre de se mettre au diapason des nouvelles recherches scientifiques. D'ici à ce que cela devienne réalité, le marché est régi par des normes désuètes.

## Autisme, gènes, environnement et problèmes médicaux liés à l'autisme

Tant pour les gènes que pour les expositions environnementales, il ne faut pas s'attendre à ce que leurs effets se limitent à un système de l'organisme. Presque toutes les cellules de notre corps ont le même génome, et bon nombre des processus biochimiques principaux de notre corps (qui sont modelés par les gènes) interviennent dans une grande partie, sinon dans l'ensemble des systèmes de notre organisme. Un changement génétique peut donc s'exprimer dans de nombreux systèmes de l'organisme, et une exposition environnementale peut cibler une vulnérabilité biochimique qui est largement répartie dans le corps. La séparation du cerveau du corps est vraiment une distinction artificielle. Tous les systèmes de notre organisme sont interreliés.

Certains systèmes de l'organisme communiquent plus directement avec l'environnement, comme l'appareil digestif, qui est le premier point d'entrée de nombreuses expositions environnementales, et le système immunitaire, qui répond aux invasions extérieures dans le corps. En ce qui a trait aux interactions gènes-environnement, on ne devrait pas se surprendre de constater des problèmes immunitaires et gastro-intestinaux chez de nombreuses personnes autistiques.

## L'autisme en tant que maladie affectant tout le corps

Il se pourrait bien que les problèmes médicaux liés à l'autisme ne soient pas des problèmes accidentels ou secondaires « accompagnant » l'autisme, mais plutôt des problèmes au cœur de la maladie. Il se pourrait bien qu'ils soient des manifestations des perturbations biologiques systémiques qui entraînent, au niveau des signaux du cerveau, des comportements qui répondent aux critères de l'« autisme », et qui, parallèlement, entraînent aussi diverses sortes de maladies corporelles comme des problèmes de l'appareil digestif, des perturbations du sommeil, des crises d'épilepsie, des perturbations sensorielles, un tonus musculaire faible, une maladresse et une variété d'autres problèmes qui, une fois combinés, affectent de nombreuses personnes atteintes d'autisme.

Quand les gens pensent à l'autisme, ils pensent souvent aux problèmes cérébraux et le considèrent comme un trouble « neurobiologique ». Il ne fait aucun doute que le cerveau joue un rôle dans la production de comportements atypiques. Toutefois, pour ce qui est des interactions gènes-environnement, nous devons nous demander si le cerveau est la cible principale ou s'il pourrait être affecté en même temps que — « en parallèle » ou « en aval » — d'autres changements physiques, comme ceux se produisant dans le système immunitaire. Le cerveau est peut-être « pris entre deux feux » quant aux changements se produisant dans tout le corps et qui sont liés au stress environnemental.

## Se pourrait-il que les transformations du cerveau liées à l'autisme soient le reflet de répercussions environnementales?

Après avoir envisagé les répercussions de l'environnement sur l'autisme, d'importantes questions sont soulevées quant à la façon dont nous interprétons les transformations du cerveau que nous avons constatées jusqu'à présent chez les personnes atteintes d'autisme. Il ne fait aucun doute que les chercheurs ont documenté des différences dans le cerveau de personnes atteintes d'autisme. L'une des façons d'interpréter ces différences cérébrales consiste à présumer qu'elles sont d'ordre génétique et donc de chercher des corrélations entre les gènes, les régions du cerveau qui présentent des changements et les types de comportements constatés chez les autistes. Il existe toutefois une autre façon de considérer les transformations du cerveau liées à l'autisme : se servir des preuves comme indices pour nous aider à arriver à comprendre quels sont les mécanismes biologiques à la base des problèmes.<sup>12</sup> Des chercheurs ont récemment documenté des preuves d'inflammation et de stress oxydatif dans le cerveau.<sup>21;26;27</sup> Il est bien connu que ces types de changements sont deux des principales façons dont le corps et le cerveau réagissent à une surcharge de stress environnementaux et métaboliques. Il y a aussi d'autres changements qui ont été constatés dans le cerveau de personnes atteintes d'autisme qui peuvent accroître « l'excitabilité » du cerveau (c.-à-d., l'intensité de la réponse aux stimuli).<sup>22</sup> Ce genre de changements peuvent être causés à la fois par des facteurs génétiques et environnementaux, qui à eux-seuls ou combinés, orientent le système dans la même direction « excitable ». Il existe aussi diverses façons possibles par lesquelles les répercussions environnementales pourraient être liées à d'autres changements cérébraux et qui ont été documentées par des chercheurs, comme un cerveau de plus grande taille, une coordination du cerveau réduite, et des changements cérébelleux et du système limbique.<sup>10;15</sup> Ces transformations du cerveau et leurs répercussions sont difficiles à expliquer en appliquant un modèle purement lié à la « détermination génétique ». Un modèle d'« interaction gènes-environnement » est plus approprié. Et puisque le cerveau, qui après tout est un organe humide du corps et non seulement un ordinateur de traitement d'informations, peut être « en aval » d'autres changements corporels, alors un modèle d'interaction cerveau-corps peut expliquer davantage de changements que l'examen du cerveau.

Ce qui est important de se rappeler ici, c'est que nous n'avons pas besoin de faire un choix entre le modèle « gènes-environnement » et le modèle « cerveau-corps ». Nous devons plutôt adopter une approche qui englobe les deux modèles et apprendre comment les composantes de chaque pair interagissent ensemble.

# L'autisme et l'environnement : pouvons-nous trouver la cause?

Nous avons dressé le portrait global des nombreux changements importants qui se produisent dans notre environnement et qui sont susceptibles de contribuer à l'augmentation spectaculaire des cas d'autisme. Pouvons-nous affirmer que parmi tous les facteurs environnementaux, il n'existe qu'une seule exposition, un seul agent infectieux ou stressant qui soit attribuable à lui seul ou à elle seule à l'augmentation des cas d'autismes? Jusqu'à présent, les études sont loin d'appuyer cette théorie. Parallèlement, il est possible qu'il existe certaines expositions environnementales, comme les métaux lourds, qui pourraient contribuer davantage que d'autres expositions à ce phénomène. Il est important d'obtenir des réponses à la question de la cause pour deux raisons principales. Premièrement, si nous découvrons ce qui cause les préjudices, nous pourrions travailler à la prévention de futurs préjudices. Deuxièmement, si nous comprenons les mécanismes par lesquels des causes ou des déclencheurs particuliers contribuent à l'autisme, nous pourrions élaborer des traitements biomédicaux ciblés qui pourront mettre un frein aux préjudices, voire les inverser.

## Environnement et voies finales communes

De façon réaliste, il faudra probablement beaucoup de temps avant que nous trouvions une cause, si jamais nous y parvenons. Qu'allons-nous faire à présent pour aider les personnes atteintes d'autisme affectant tout le corps? Comment savoir par où commencer compte tenu de la probabilité de mésententes et de débats prolongés quant au rôle que jouent le corps et l'environnement dans l'autisme, ainsi que du nombre faramineux de produits chimiques et d'autres stressants mal testés et du nombre essentiellement infini de combinaisons de voies métaboliques au moyen desquelles nous gérons et éliminons les expositions et le stress environnementaux. Cela signifie que de nombreux facteurs différents convergent sur un petit nombre de systèmes de l'organisme, qui sont des « voies finales communes » pour la réactivité environnementale. Sous cet angle, la recherche et le traitement des mécanismes corporels en vue de la gestion et de l'élimination des stressants environnementaux sont au cœur des stratégies de traitement et de prévention des déficiences liées à l'autisme.

## Guérison de l'autisme : plausible selon le modèle gènes-environnement

Nous prenons connaissance d'un nombre croissant de rapports d'enfants qui guérissent en bonne partie ou complètement de leur autisme. La guérison ne signifie pas de mettre de côté les dons et la créativité qui peuvent accompagner l'autisme, mais plutôt de mettre un terme à la souffrance physique et aux options réduites associées aux déficiences. Certaines de ces guérisons sont attribuées à une thérapie comportementale intensive; d'autres à une intervention biomédicale intensive; et de nombreuses guérisons sont attribuées à une combinaison des deux. Bien que l'autisme ait toujours été considéré comme une maladie incurable, l'« incurabilité » est simplement une hypothèse; elle n'a jamais été prouvée scientifiquement.

Selon une approche globale et gènes-environnement, il convient d'envisager la possibilité que la guérison de l'autisme soit plausible scientifiquement. Les causes et les déclencheurs environnementaux ne sont pas inévitables, et il est possible que bon nombre de leurs effets soient réversibles. Plus précisément, les expositions environnementales peuvent modifier les fonctions cérébrales (par exemple, le métabolisme, la coordination et les propriétés de signalisation du cerveau) et non seulement la structure fixe du cerveau. Les traitements englobant la réduction du stress (p. ex., lors des interventions comportementales) ainsi que les traitements biomédicaux peuvent améliorer des aspects des fonctions cérébrales. En principe, cela annonce peut-être une amélioration et

un traitement réussi. Au fur et à mesure que nous en apprenons davantage sur les interactions cerveau-corps liées à l'autisme, nous pouvons nous attendre à avoir un portrait plus clair de la façon dont nous pouvons améliorer les fonctions cérébrales, non seulement en traitant le cerveau et le comportement, mais aussi en traitant les problèmes physiques qui affectent le cerveau.

À l'heure actuelle, des travaux sont en cours afin d'étudier la récupération de l'autisme,<sup>7,18</sup> et de savoir si nous pouvons trouver des cas de guérison de l'autisme qui peuvent être documentés de façon rigoureuse par des tests fiables avant et après le traitement. Ces travaux font pendant aux travaux qui étaient nécessaires pour documenter de façon rigoureuse la régression autistique avant que de nombreuses personnes ne croient qu'elle pouvait se produire.<sup>29</sup> Nous pouvons aussi étudier les enfants qui ont été guéris pour répondre à certaines questions essentielles. Nous devons savoir s'il y a quelque chose de différent chez les enfants chez qui on constate une amélioration ou une guérison ou si les enfants guéris ont seulement eu la chance de recevoir la combinaison de traitements qui leur convenait. Quoi qu'il en soit, nous devons savoir comment prévoir quels seront les traitements appropriés pour chaque enfant et optimiser les protocoles de traitement.

## Voies communes finales et guérison de l'autisme

De nombreuses interventions biomédicales dans l'autisme, particulièrement les approches non pharmaceutiques et « non traditionnelles » comme la supplémentation nutritionnelle et les régimes d'élimination, semblent paradoxales et particulières sous l'angle de l'autisme considéré comme un trouble du cerveau génétiquement déterminé. Toutefois, lorsque nous examinons ces approches dans l'optique du modèle global gènes-environnement, nous constatons qu'elles sont conçues pour cibler les « voies finales communes » de réponse aux expositions et aux tresseurs environnementaux.

Il existe deux interventions biomédicales non médicinales courantes : la supplémentation nutritionnelle (ajouter ce qui est insuffisant)<sup>1</sup> et les régimes d'élimination (enlever ce qui est irritant). Les nutriments sont des cofacteurs qui, parmi de nombreuses autres choses, contribuent à la biochimie de la désintoxication du corps. De nombreux nutriments sont appauvris dans un régime d'aliments traités produits industriellement et sont mal absorbés en présence de troubles gastro-intestinaux, ce qui entraîne des insuffisances nutritionnelles qui se produisent parallèlement à l'exposition aux toxines et à d'autres tresseurs qui augmentent le besoin du corps pour ces nutriments. De plus, les recherches en plein essor dans le domaine de la nutriginomique permettent de découvrir les raisons expliquant les énormes différences en matière de besoins nutritionnels entre les individus,<sup>17</sup> ce qui signifie que certaines personnes seront plus sensibles à l'épuisement des nutriments que d'autres et que certaines personnes auront besoin de plus grandes quantités de nutriments que d'autres pour répondre à leurs besoins, voire à leurs besoins en situation de stress.<sup>2</sup> Les régimes d'élimination visent à éliminer les tresseurs qui irritent et enflamment le système immunitaire déjà engagé dans un combat.<sup>16</sup> Ces deux interventions (ainsi que d'autres) ont pour but d'accroître la résilience corps-cerveau, soit sa capacité de fonctionner, de se réguler et de composer avec les tresseurs environnementaux et émotionnels.

Toutes ces approches biomédicales ne fonctionnent pas chez tous les individus atteints d'autisme. Une partie du problème lié à l'application et à l'évaluation des traitements biomédicaux est que l'autisme chez les enfants peut emprunter de nombreuses voies biologiques sous-jacentes différentes, d'où la nécessité de disposer d'une gamme d'approches de traitement différentes. Si les traitements sont évalués auprès d'un groupe d'enfants autistiques dont les mécanismes et les causes biologiques sous-jacents sont différents, alors les preuves que les approches sont appropriées pour certains sous-groupes seront alors balayées du revers de la main lorsque l'on calculera la moyenne de ces bonnes réponses et des mauvaises réponses obtenues auprès d'enfants dont la biologie est différente. Ce qui est également problématique, c'est que de nombreux enfants autistiques semblent avoir beaucoup de perturbations métaboliques interdépendantes, rendant le traitement d'un problème de façon ponctuelle moins efficace que les traitements de plusieurs aspects de la maladie appliqués de façon combinée.

Pour assurer l'efficacité de la recherche sur ces traitements de l'autisme, tout comme celle de la recherche dans bon nombre d'autres domaines dans lesquels nous constatons que la complexité est de plus en plus grande (p. ex., la génomique, la métabolomique et la nutriginomique), il faudra apporter des innovations aux méthodes de conception des études.

« Comment savoir par où commencer, compte tenu de la probabilité de mésententes et de débats prolongés quant au rôle que jouent le corps et l'environnement dans l'autisme... »

## L'autisme en tant qu'étude de cas des maladies et des traitements environnementaux

On a émis l'hypothèse que l'autisme aurait des caractéristiques en commun avec d'autres maladies neurologiques telles que la maladie de Parkinson et la maladie d'Alzheimer (en particulier la sensibilité à l'environnement et l'inflammation du cerveau que ces trois maladies semblent avoir en commun) et avec d'autres maladies comportant des composantes environnementales importantes comme diverses maladies immunes et auto-immunes. L'idée que différentes maladies diagnostiquées à des stades différents de la vie puissent avoir des mécanismes sous-jacents en commun rallie de plus en plus de personnes.<sup>3</sup> Cela signifie qu'il faut entreprendre davantage de travaux non seulement sur les recouvrements comportementaux entre l'autisme et d'autres troubles neuropsychiatriques (p. ex., le trouble obsessionnel-compulsif, le trouble du langage), mais aussi sur les recouvrements physiologiques (p. ex., le métabolisme, la biochimie, le système immunitaire, les antécédents d'exposition) entre l'autisme et d'autres troubles. Cette démarche est pertinente pour l'élaboration de traitements. Par exemple, la mémantine (un médicament approuvé pour le traitement des symptômes de la maladie d'Alzheimer liés à l'excitabilité du cerveau), la minocycline (utilisée dans le traitement de la maladie d'Alzheimer, d'Huntington et de Parkinson pour réduire l'inflammation du cerveau) et la pioglitazone (approuvée pour le traitement du diabète et associée à la réduction de l'activation immunitaire) sont actuellement soumis à des essais cliniques pour le traitement de l'autisme. Les traitements ciblant des symptômes et des problèmes fonctionnels sous-jacents peuvent s'avérer utiles pour plus d'une maladie. Par conséquent, les progrès réalisés dans la recherche et le traitement de l'autisme peuvent à la fois contribuer à la recherche et au traitement d'autres maladies et vice-versa. Et un environnement plus sûr et plus sain sera bénéfique pour toutes ces maladies modulées par l'environnement.

« Il se peut que les personnes autistiques ne soient pas “différentes” de nous, mais

# simplement “plus sensibles” au préjudice environnemental... »

## L'autisme : un signal d'alarme

L'augmentation des diagnostics d'autisme et du nombre d'autres maladies immunes et chroniques est un réel signal d'alarme. Combinés aux avertissements quant à l'instabilité écologique de notre planète, ces phénomènes révèlent que la situation est grave. Ils appellent à lever tous les obstacles et à mettre en œuvre le meilleur de nos connaissances, de nos ressources et de nos compétences en organisation en vue de *prendre la maladie en mains*. Il se peut que les personnes autistiques ne soient pas « différentes » de nous, mais simplement plus sensibles au préjudice environnemental; elles sont peut-être comme les « canaris dans les mines de charbon » nous avertissant d'un danger imminent. Si le niveau d'assauts à l'environnement ne cesse d'augmenter, de plus en plus d'enfants et d'adultes, et d'organismes vivants, en souffriront.

## Objectif : regrouper nos priorités et prendre les choses en mains

L'autisme est une expérience qui transforme une vie. Elle nous demande beaucoup de temps et nous force à voir au-delà des paramètres établis et de franchir les frontières afin d'être à la hauteur des défis qui y sont associés. Elle nécessite l'établissement de nombreux partenariats : entre les médecins et les parents, entre les scientifiques, les cliniciens et les patients, entre les parents et leur enfant atteint d'un trouble du spectre autistique, entre les écoles et les fournisseurs de soins de santé, entre les gouvernements et les collectivités et bien d'autres; des partenariats qui requièrent tous une créativité continue. Elle nécessite aussi une volonté de faire face aux réalités douloureuses quant aux limites de nos connaissances et de nos ressources et aux nombreuses erreurs que nous avons commises sans le savoir. Composer avec l'autisme sur une base quotidienne nous force à agir au meilleur de notre *jugement* même en l'absence de secteurs essentiels de connaissances précises.

Tout cela est vrai ainsi que tout ce à quoi nous sommes et serons de plus en plus confrontés en raison de la détérioration de notre environnement. La détérioration de l'environnement affectera la santé d'une portion croissante de la population ainsi que la vie et les systèmes physiques de la Terre. Ce phénomène changera nos vies et apportera de grands désagréments, il sera très coûteux en temps et très perturbant. Ce phénomène est très complexe et il mettra donc au défi nos efforts visant à le définir avec une précision définitive. Nous pouvons apprendre de nombreuses choses de notre lutte pour améliorer la santé et le fonctionnement des personnes autistiques qui nous habiliteront à faire aussi face à d'autres problèmes sanitaires et environnementaux. Nous disposons déjà de suffisamment de preuves pour affirmer que les facteurs environnementaux sont des enjeux cruciaux pour l'autisme. Il est dans notre intérêt de nous attaquer à ces problèmes dès maintenant.

Il est bien possible que l'autisme soit l'un des nombreux types de « dommages collatéraux » de notre confiance absolue envers le « progrès », et plus précisément de notre ignorance des nombreux effets « secondaires » en cascade de nos inventions astucieuses (ou plus exactement, d'« autres » effets que ceux que nous avons prévus avec nos modèles de « cause à effet » limités et à court terme). Ce type de dommages nous force à regrouper intelligemment nos priorités sans plus attendre et à acquérir les compétences nécessaires pour garder à l'esprit la complexité et l'interconnexion. Si nous faisons des efforts sérieux dès maintenant, nous pourrions peut-être éviter le stress irréversible sur notre santé et l'environnement et adopter plutôt des modes de vie plus humains et viables promouvant non le préjudice, mais la santé et la réalisation de notre plein potentiel.

En orientant dès maintenant nos priorités vers la prévision des risques, la prévention des préjudices et l'inversion des préjudices liés à l'autisme et à d'autres maladies environnementales, et en suivant ces politiques dans l'acquisition d'une conscience qui soit la plus large et la plus catégorique possible quant à la portée des difficultés auxquelles nous sommes confrontés, cela nous permettra de nous concentrer positivement sur le problème et de nous rassembler en ces temps de grands défis et dangers.

## Auteure

*Martha Herbert, M.D., Ph. D., est professeure adjointe de neurologie à la Harvard Medical School et neuropédiatre au Massachusetts General Hospital à Boston et au Cambridge Health Alliance Center for Child and Adolescent Development. Elle a reçu son diplôme de médecine du Columbia University College of Physicians and Surgeon et a fait sa formation en pédiatrie au Cornell University Medical Center à New York et sa formation en neurologie au Massachusetts General Hospital. Avant de suivre sa formation médicale, elle a obtenu un doctorat du Département of History of Consciousness de la University of California, à Santa Cruz. Elle étudie la taille du cerveau et les problèmes de coordination du cerveau dans l'autisme, la façon dont les problèmes physiques affectent le cerveau et la façon dont les chercheurs peuvent mesurer les changements des fonctions cérébrales pouvant découler des interventions.*

## Références