



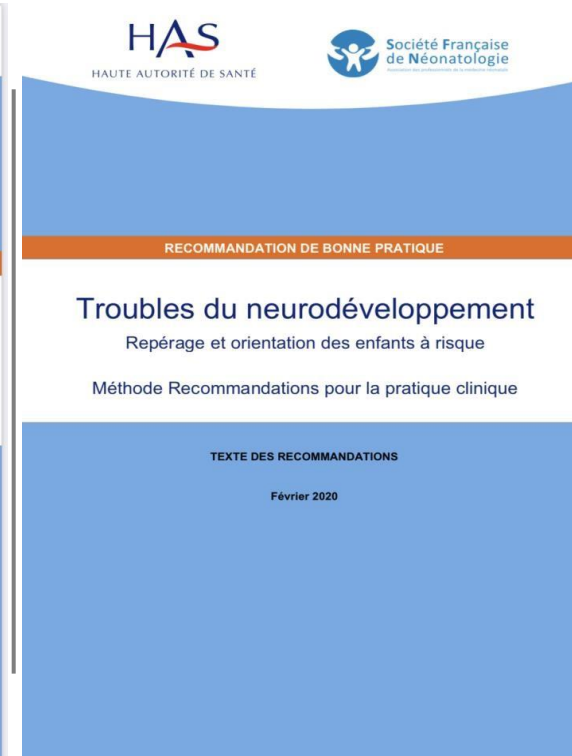
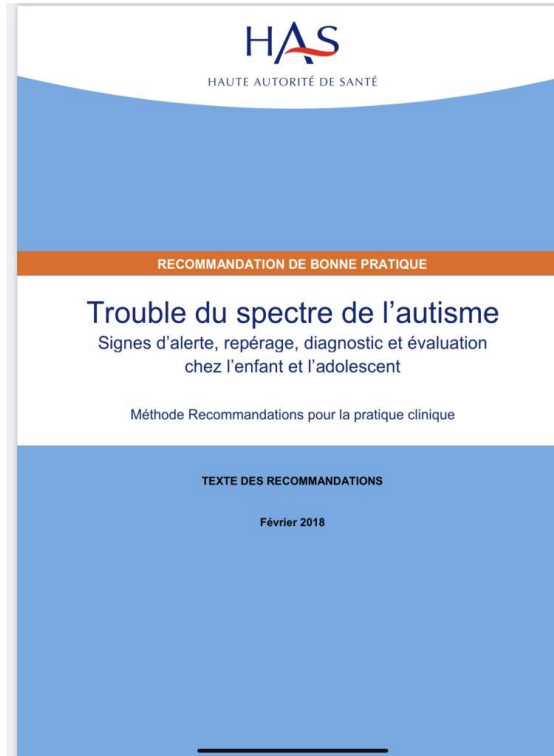
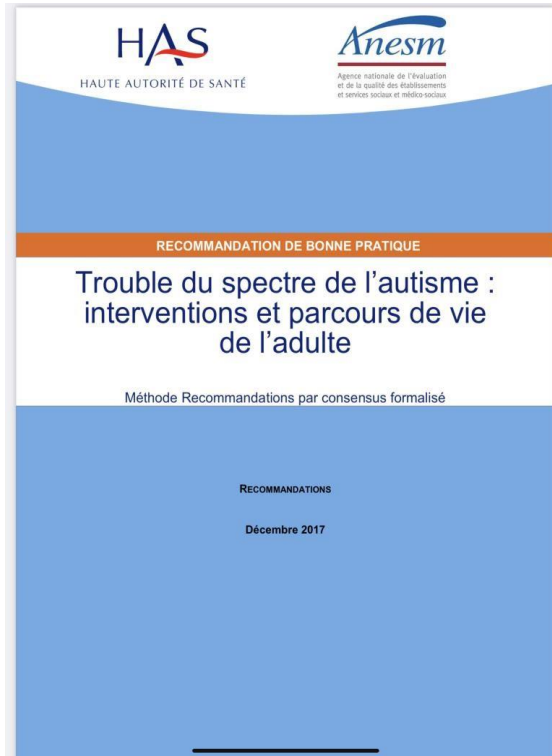
Le repérage et le diagnostic chez l'enfant



Dr Marie SCHOENBERGER

Pédopsychiatre

Centre de Ressources Autisme Lorraine





INTRODUCTION

Repérage et diagnostic

- L'objectif général du 3eme plan national autisme est de repérer et de diagnostiquer le plus précocement possible les enfants afin qu'ils puissent bénéficier, dès l'étape du repérage, des interventions précoces recommandées.
- Age moyen de diagnostic en Lorraine : **5 ans**

TSA – TND - prévalence

- Inflation considérable des taux de prévalence:
 - 2 à 4 pour 10 000 en 1970
 - 1 à 3 pour 1000 en 2000,
 - 1% ensemble des TSA aujourd'hui (Stratégie Nationale de 2018)
 - **1/68 aux USA**
 - Enjeu majeur de santé publique
- Ratio garçons/filles : **3/1**

Loomes R, Hull L, Mandy WPL. What Is the Male-to-Female Ratio in Autism Spectrum Disorder? A Systematic Review and Meta-Analysis. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. juin 2017;56(6):466-74.

- TND : 5% de la population

Il est donc statistiquement impossible de ne pas être amené à rencontrer des enfants avec TND



Evolution des concepts: les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA)

- Terme apparu avec la 5^{ème} version du DSM (mai 2013)
- Remplace celui de « trouble envahissant du développement »
- Figurent dans la catégories des troubles neuro-développementaux : impact précoce sur le développement cérébral

Changement de classification diagnostique

Avant, de nombreuses appellations pour désigner les personnes avec un Trouble du Spectre de l'Autisme :

Autisme typique / atypique	Autisme de Kanner
Autisme de haut niveau	Syndrome d'Asperger
Troubles envahissants du développement




Trouble du Spectre de l'Autisme

- Avec ou sans trouble du développement intellectuel
- Avec ou sans langage fonctionnel
- Cause connue ?
- Sévérité / degré d'aide
- Troubles associés

Les troubles du neurodéveloppement (DSM 5,2013)

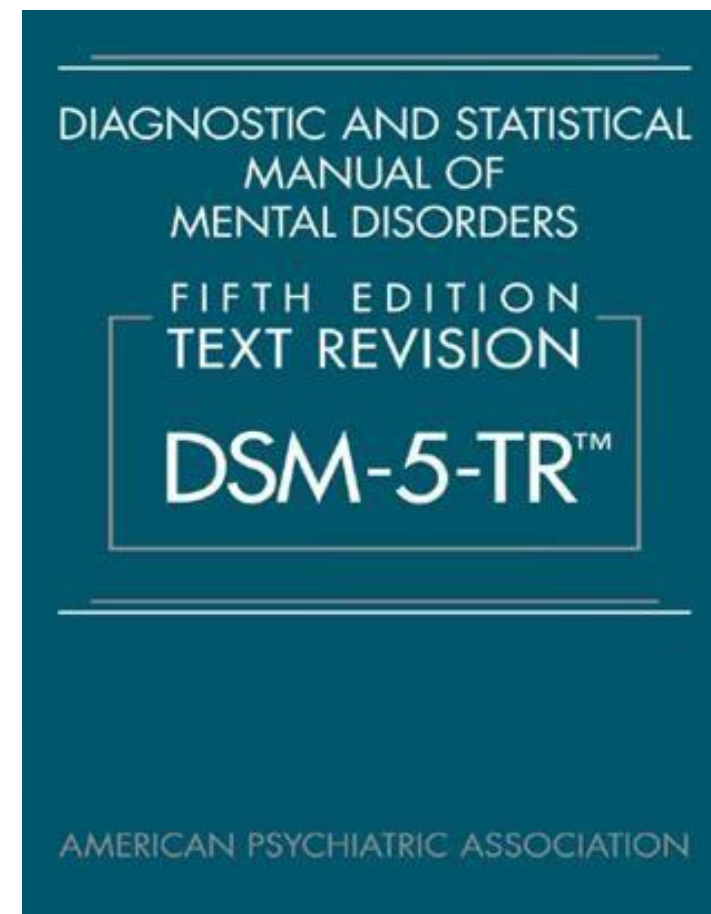
- « Les troubles neurodéveloppementaux sont un ensemble d'affections qui débutent durant la période du développement.
- Ces troubles se manifestent typiquement précocement durant le développement, souvent avant même que l'enfant n'entre à l'école primaire.
- Ils sont caractérisés par des déficits du développement qui entraînent une altération du fonctionnement personnel, social, scolaire ou professionnel.
- Les troubles neurodéveloppementaux sont souvent associés entre eux. »





CRITERES DIAGNOSTIQUES ET CLINIQUES

Critères DSM 5-TR



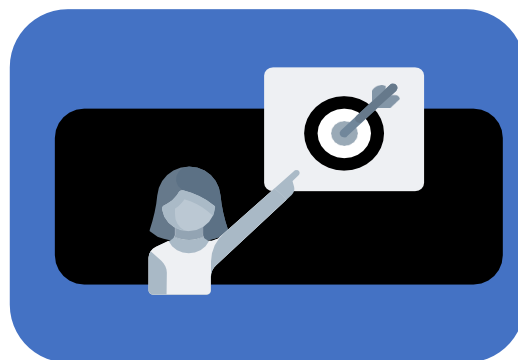
DSM 5- 2013

- A. **Déficits** persistants de **la communication et l'interaction sociale** sans égard au contexte, non justifiés par des retards de développement généraux
- B. Modèles de **comportement, activités ou intérêts restreints et répétitifs**
- C. Les symptômes doivent être **présents dans la petite enfance** (mais il est possible qu'ils se manifestent pleinement seulement au moment où les demandes sociales dépassent les capacités limitées)
- D. Les symptômes mis ensemble limitent et altèrent le fonctionnement quotidien

Le TSA en résumé



Altération de la communication sociale



Intérêts restreints et comportements stéréotypés/répétitifs



Particularités sensorielles

Communication sociale

Retard ou absence de langage

- sans compensation par la gestuelle

Expression > compréhension

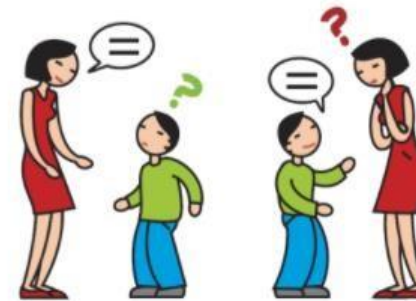
- Parle mieux qu'il ne comprend
- A besoin de temps pour répondre

Compréhension littérale

- Difficultés à comprendre l'implicite, l'humour, le second degré, les métaphores

Particularités du langage

- Langage stéréotypée, écholalie
- Inversion pronominale
- Langage idiosyncrasique, néologisme



A du mal à comprendre et à se faire comprendre

Dans l'interaction

- Peu / pas de discussion à visée sociale
- Manque de réciprocité dans la conversation
- Remarques inappropriées au contexte, chevauchement de la parole
- Ne comprend pas l'intention de l'autre
- Difficultés à établir des relations avec des pairs correspondant au même niveau de développement
- Manque de réciprocité émotionnelle, pas de partage des émotions

Intérêts restreints et comportements répétitifs

Intérêts spécifiques

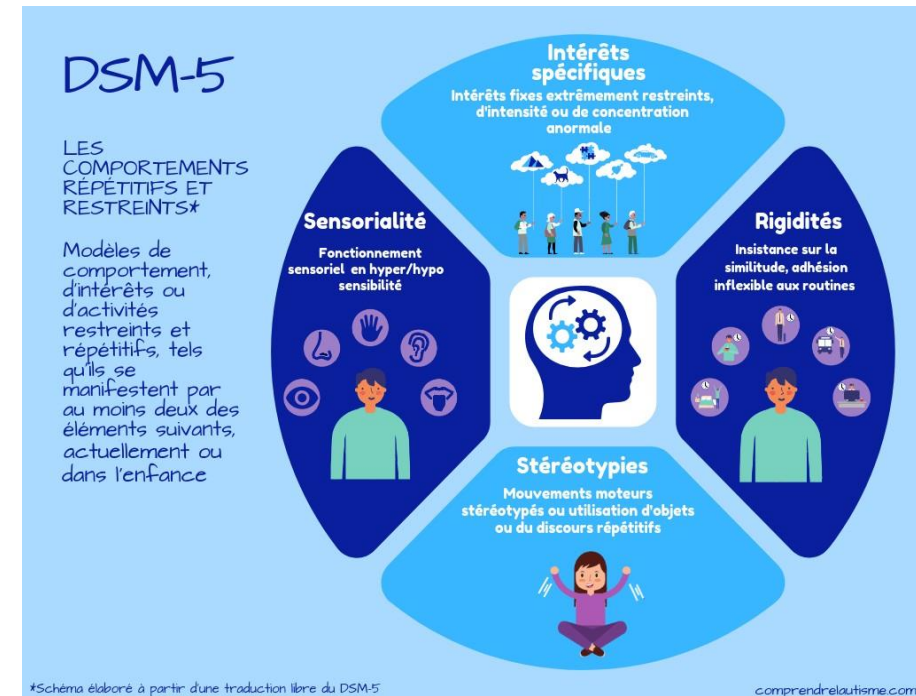
- Intenses
- Ou inhabituels

Comportements répétitifs

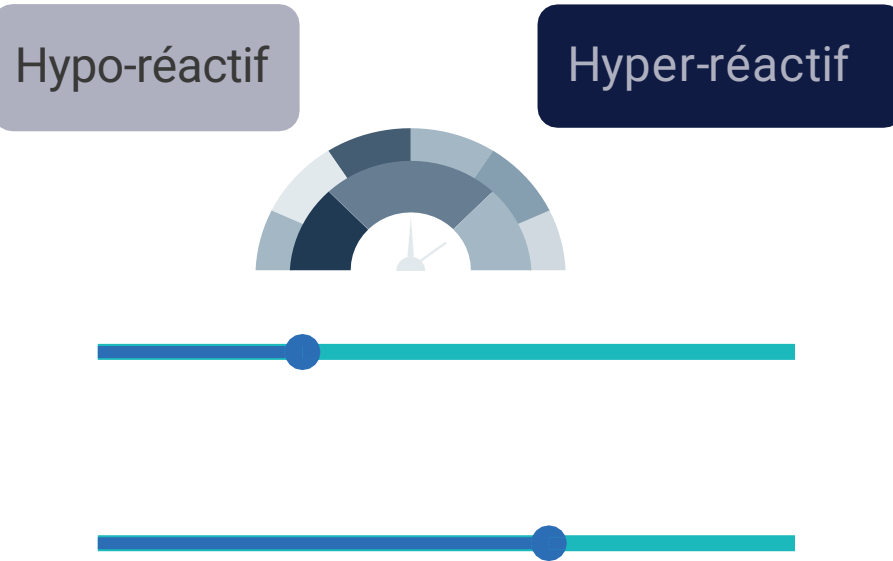
- Stéréotypies motrices
- Stéréotypies verbales
- Rituels

Difficultés aux changements

- Manque d'imagination / changements
- Apparaît résistant aux changements



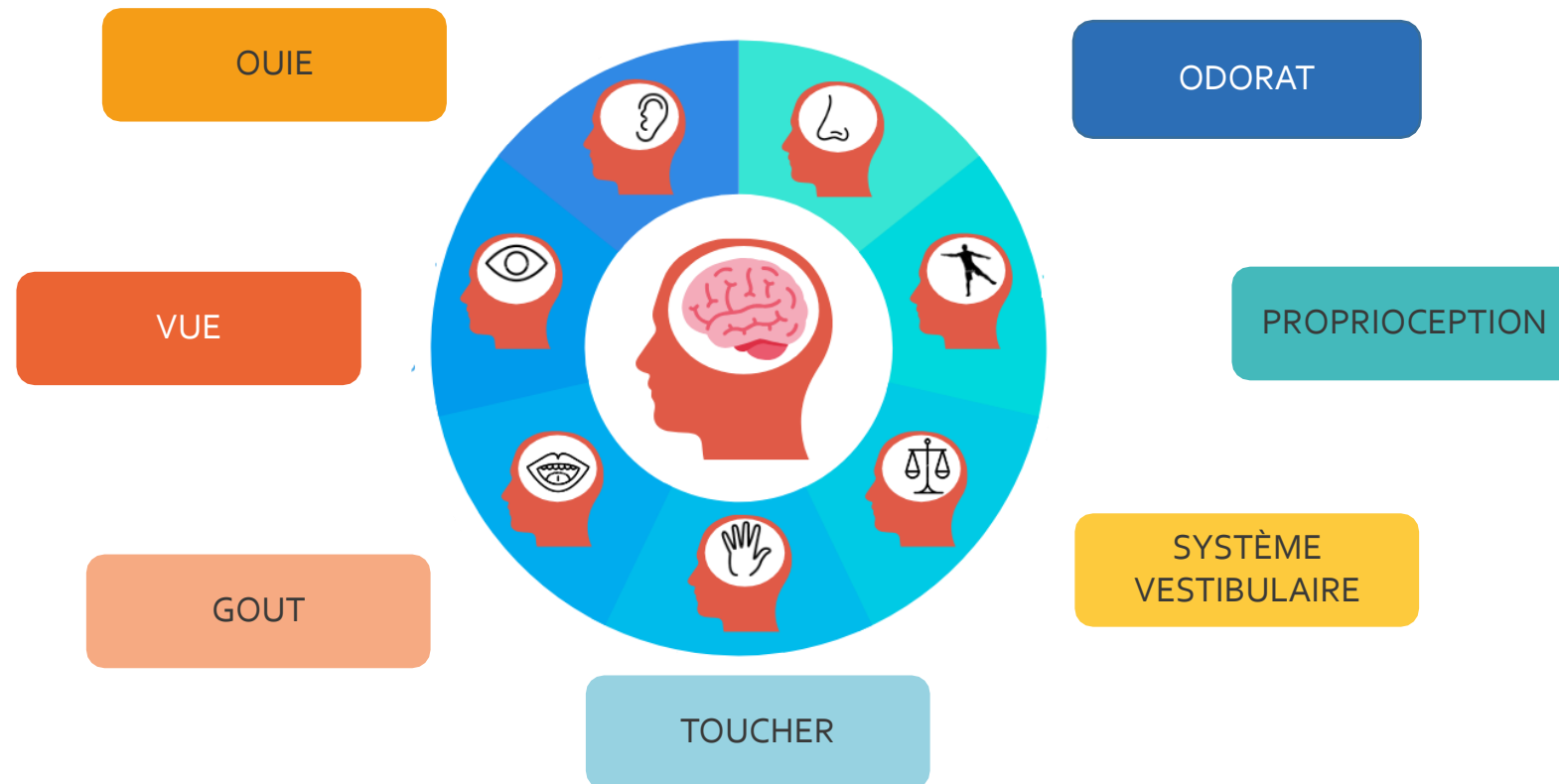
Particularités dans le traitement de l'information sensorielle



Varie chez une même personne au court du temps



Traitement différent de l'information sensorielle





REPERAGE DES ENFANTS AVEC TSA

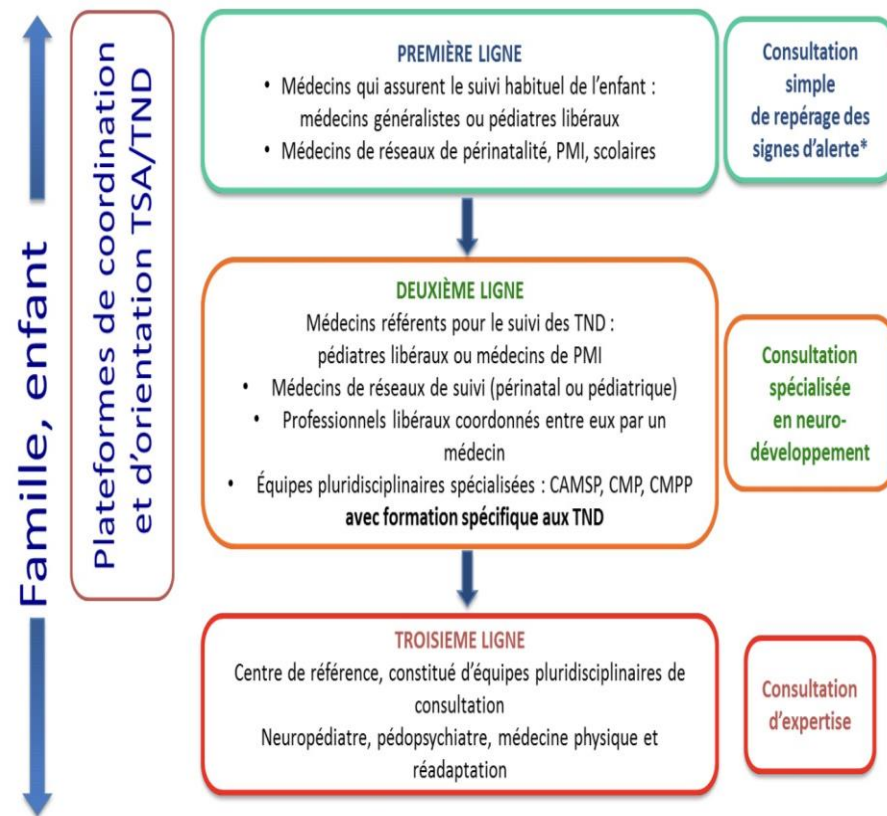
Repérage

Quels professionnels?

- **1^{ère} ligne : ALERTE avec le repérage**
 - Professionnels de la petite enfance,
 - Professionnels de l'Education nationale
 - Professionnels de santé exerçant en libéral, en service de PMI ou structures de type maisons pluridisciplinaires de santé (MG, pédiatres, prof. paramédicaux, psychologues).
 - Rôle des plateformes PCO-TSA/TND 0-7 ans ; prochainement 7-12 ans

Chez l'enfant

Figure 1. Organigramme des lignes de suivi



*: avec la grille Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans de la délégation interministérielle à l'autisme et aux troubles du neurodéveloppement

Chez l'enfant


GOUVERNEMENT
*Liberté
Égalité
Fraternité*

DEUXIÈME ÉDITION. JANVIER 2024

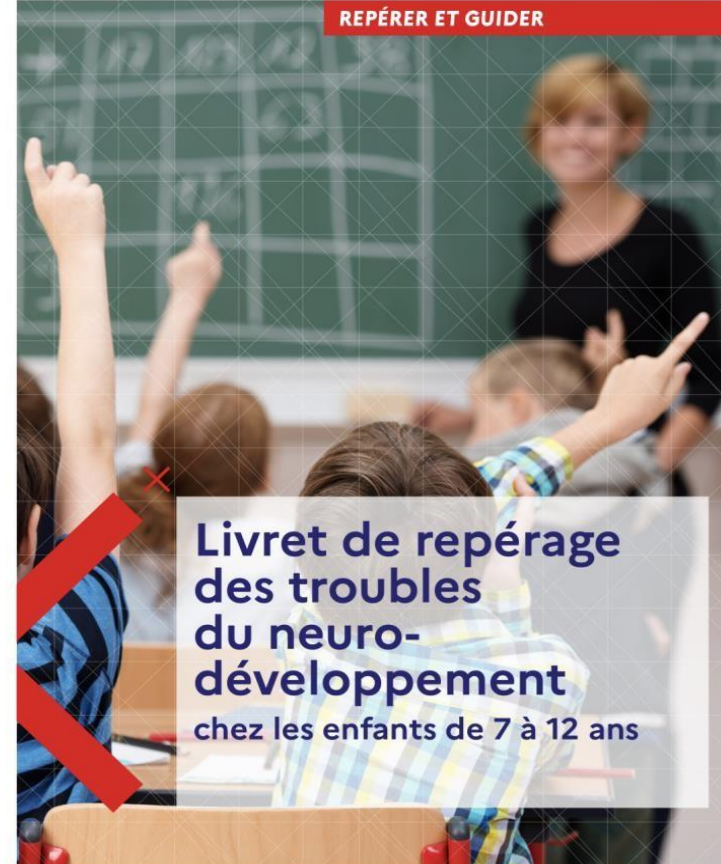
À REMPLIR PAR LE MÉDECIN




GOUVERNEMENT
*Liberté
Égalité
Fraternité*

Délégation interministérielle
à la stratégie nationale pour l'autisme au sein
des troubles du neuro-développement

REPÉRER ET GUIDER



Intérêts du diagnostic précoce

- **Débuter une prise en charge adaptée intensive et précoce** permettant de modifier la trajectoire spontanée du TSA et d'en limiter le handicap
- **Identifier précocement les troubles associés:** ne pas grever le pronostic par un surhandicap
- **Permettre un soutien parental +++**

Intérêts du diagnostic précoce

- **Nombreuses études ont confirmé l'efficacité des programmes d'intervention** (Hudry et al. 2015 ; Noyes-Grosser et al. 2018):
 - augmentation du QI
 - Meilleur développement du langage
 - Comportements sociaux plus adaptés
 - Diminution de l'intensité des comportements autistiques



Vigilance particulière chez les **populations à risque**

Facteurs de risque de TSA (Roeyers H. 2014; Landa R. 2014; Baud et al. 2015) :

- Autisme dans la fratrie
- prématurité/problèmes pré et périnataux/exposition à des FDR pendant la grossesse (médicaments, toxiques)
- TND dans un contexte d'anomalie génétique/chromosomique connue habituellement associée au TSA
- Age parental : 39 ans pour les pères, 35 ans pour les mères

À quel âge?

- manifestation des symptômes caractéristiques du syndrome autistique **au cours de la 2^{ème} année de vie**
- Installation graduelle des symptômes au cours du temps :
 - *14-24 mois*: ralentissement du développement voire régression
 - *24-36 mois*: aggravation des signes de TSA

À quel âge ?

- Dans une partie des cas: anomalies discrètes signalées dès la 1^{ère} année
- Ces indices cliniques ont cependant une faible spécificité et orientent en faveur d'un diagnostic non spécifique de trouble du développement
- À 6 mois, rien ne semble pouvoir distinguer sur le plan clinique les enfants qui présenteront ultérieurement un autisme des autres enfants

Les signes cliniques précoces

- Signes d'alerte au cours de la 1^{ère} année: **non spécifiques**
 - 4 mois: trouble du contact visuel en situation d'interaction, absence de sourire social, bébé « trop sage », refus du contact physique, troubles de régulation tonicoposturale
 - 6 mois: absence de prise d'initiative d'interaction sociale, absence de gazouillis
 - 7 mois : absence de réponse adaptée aux expressions faciales et vocales

Les signes cliniques précoces

- Signes d'alerte à 12 mois:
 - l'absence ou la rareté du sourire social;
 - l'absence ou la rareté du contact par le regard;
 - l'absence ou la rareté de l'orientation à l'appel du prénom.
 - Difficultés dans la régulation émotionnelle (crises de colères inexplicables)
 - L'exploration inhabituelle des objets de l'environnement
 - Troubles de l'oralité
 - Troubles du sommeil

Les signes cliniques précoces

- Signes d'alerte à 18 mois: plus facilement identifiables
 - Engagement relationnel (avec les parents et les pairs)
 - Attention et réciprocité sociale : initiation, réponse et maintien de l'attention conjointe, regard adressé, sourire partagé, pointage à distance coordonnée avec le regard
 - Réactivité sociale (réponse au prénom)
 - Langage réceptif (compréhension de consignes simples) et expressif (syllabes répétées, puis utilisation régulière et adaptée de plusieurs mots)
 - Jeu socio-imitatif et symbolique
 - Réponses sensorielles (recherche ou évitement de sensations)

Signes d'alerte majeurs de TSA (HAS, 2018)

Quel que soit l'âge

- Inquiétude des parents concernant le développement de leur enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage
- Régression des habiletés langagières ou relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen neurologique

Chez le jeune enfant

- Absence de babillage, de pointage à distance ou d'autres gestes sociaux pour communiquer à 12 mois et au-delà (faire coucou, au revoir, etc.)
- Absence de mots à 18 mois et au-delà
- Absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois et au-delà

Outils de dépistage

- 2 instruments de dépistage sont validés pour les enfants de 18 mois :
 - **Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)** Baron-Cohen et al. 1992 , 1996 ; Baird et al. 2000 questionnaire pour les parents + temps d'interaction directe avec l'enfant
 - **Modified CHAT (M-CHAT)** Robins et al., 2001 ; Robins & Dumont-Mathieu, 2006 uniquement les observations parentales
- Ces outils ciblent l'attention conjointe et le jeu de faire semblant



L'ÉVALUATION DIAGNOSTIQUE

L'évaluation diagnostique

Quels professionnels?

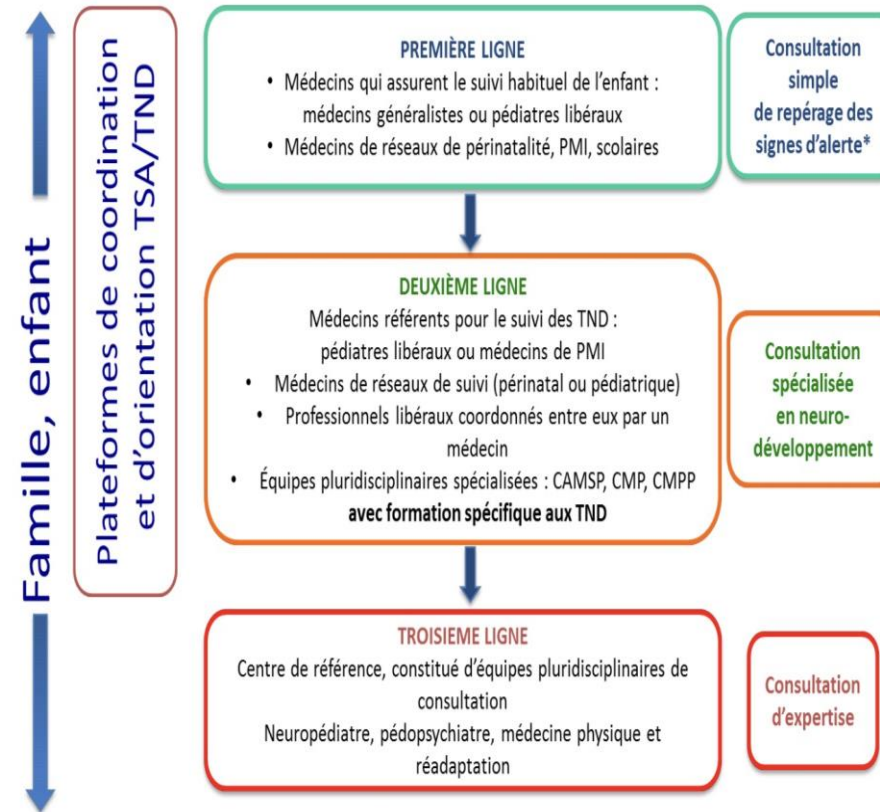
- 2ème ligne : diagnostic dit « simple »

Professionnels coordonnés en équipe pluriprofessionnelle formés spécifiquement aux troubles du neuro-développement et aux TSA:

- Equipes de pédopsychiatrie: CMP/CMPEA
- CAMPS
- CMPP
- Services de pédiatrie
- Praticiens libéraux (psychiatres, pédiatres)

Chez l'enfant

Figure 1. Organigramme des lignes de suivi



*: avec la grille Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans de la délégation interministérielle à l'autisme et aux troubles du neurodéveloppement

Bilan type TSA

- Evaluation pédiatrique et pédopsychiatrique
- **Entretien ADI** (avec les parents)
- **Evaluation ADOS** (enfant + parents)
- Bilan psychologique
- Bilan orthophonique
- Bilan psychomoteur
- Entretien social



Outils à visée diagnostique

=> Synthèse entre professionnels puis restitution aux parents



Le diagnostic de TSA reste un diagnostic clinique

2 outils d'aide au diagnostic

- **Autism Diagnostic Observation Schedule-G (1989) = ADOS**
 - Outil d'observation semi-structuré
- **Autism Diagnostic Interview Revised (1994) = ADI-R**
 - Entretien semi-structuré avec les parents
 - Bien validé pour les enfants de plus de 3 ans



	ADI-R	ADOS
Description	Entretien global semi-structuré avec les parents	Outils diagnostic d'observation semi-structuré interactif
Objectif	Faire un diagnostic de TSA	Faire un diagnostic de TSA
Population	Enfants > 18 mois à adulte	Enfants > 24 mois non verbaux aux adultes ayant un autisme de haut niveau
Domaines évalués-nombre d'items	Une centaine d'items	4 modules adaptés en fonction du langage et du niveau de développement

ADOS-G

- Observation standardisée actuelle de l'enfant: la personne est sollicitée pour réaliser des activités.
- 3 modules selon l'âge et le niveau de langage de l'enfant
- 1 module adulte
- Durée de passation = 45 min + cotation
- Cotation pour un algorithme diagnostique que l'on confronte avec l'algorithme de l'ADI

ADI (autism diagnostic interview)

- Outil diagnostic standardisé
- Recommandé par la HAS depuis 2005
- Entretien directif proposé aux parents
- Focus : période 4/5 ans
- Cotation pour un algorithme diagnostic
- Outil sensible et spécifique, surtout à partir de l'âge de 3 ans

Conclusion

- Dépistage précoce = enjeu majeur de santé publique
- Difficultés du diagnostic précoce de TSA: variabilité d'expression du trouble lié à l'hétérogénéité importante de l'autisme
- Différentes modalités de début dans l'ensemble des TSA => réévaluations régulières
- Toujours prendre en compte l'inquiétude parentale
- Diagnostic clinique avec 2 outils d'aide au diagnostic

RESSOURCES



 **DOCautisme**
base documentaire

**LA RÉFÉRENCE
DES PUBLICATIONS
SUR L'AUTISME**

Plateforme documentaire du réseau des CRA

www.docautisme.com


Groupement National
centres ressources autisme

LES GENS RIENT
PARCE QUE
JE SUIS DIFFÉRENT
JE RIS PARCE QU'ILS SONT

TOUS PAREILS

