

Détection précoce des troubles du spectre autistique

Early detection of autism spectrum disorders

V. Delvenne, G. Passeri et R. Stanciu

Service de Pédopsychiatrie, H.U.D.E.R.F., ULB

RESUME

L'évaluation du développement du jeune enfant doit prendre en compte la détection des troubles neurodéveloppementaux et notamment celle des troubles du spectre autistique. Face à un retard de développement du langage à 18 mois ou face à un défaut de contact social, cette hypothèse doit être considérée afin de réaliser une évaluation plus approfondie. Nous donnons quelques repères cliniques ainsi que les signes précurseurs afin de permettre le cas échéant une prise en charge la plus précoce possible. Ceci permettra souvent une évolution plus favorable avec l'objectif de réduire le déficit mental et de permettre le développement des compétences spécifiques de l'enfant.

Rev Med Brux 2017 ; 38 : 205-8

ABSTRACT

The evaluation of the development of young children had to consider the possible detection of neurodevelopmental disorders in particular autism spectrum disorders. When a child of 18 months has a developmental language delay or a defect in social contact, the hypothesis of autism must be considered through a clinical evaluation. We will point out some clinical guidelines and some early signs to detect the trouble and to propose early treatment interventions. This will help to develop specific skills of the child aiming at influencing positively clinical evolution and reducing mental retardation.

Rev Med Brux 2017 ; 38 : 205-8

Key words : autism, neurodevelopmental disorder, early signs

INTRODUCTION

Différents symptômes développementaux peuvent faire suspecter un trouble du spectre autistique, dès l'âge de 12 mois. Trop souvent, à l'heure actuelle, le diagnostic est encore fait trop tardivement, ne permettant pas une prise en charge précoce dont le but est d'infléchir la trajectoire développementale déficitaire.

Toutefois, cette démarche diagnostic précoce ne doit pas entraîner un excès de diagnostic d'autisme. C'est une des questions posées par l'augmentation de la prévalence (réelle ou pas) de l'autisme dans certaines études : les chiffres montrent une évolution des prévalences de 1/2.000 à 1/80 aux USA et à 1/38 en Corée en 20 ans. Tous les patients avec un trouble complexe du développement ne sont pas nécessairement des autistes. On observe 3 à 4 garçons pour 1 fille et l'association à un déficit intellectuel est de 40 à 50 %¹. L'hypothèse étiopathogénique est encore

inconnue mais les facteurs génétiques pèsent de manière prépondérante associés vraisemblablement à des facteurs environnementaux.

DEFINITIONS

En 1943, L. Kanner² décrit sous le terme " d'autisme infantile précoce " un tableau clinique caractérisé par l'incapacité pour le bébé, dès sa naissance, d'établir des contacts affectifs avec son entourage. Il décrit avant la fin des deux premières années de vie, un isolement extrême, une profonde indifférence et un désintérêt total vis-à-vis des personnes, une grande immuabilité ainsi que des stéréotypies gestuelles, certains gestes apparaissant étranges et répétitifs, comme agiter un mouchoir continuellement devant les yeux, remuer les doigts devant le visage, déambuler sur la pointe des pieds, tourner sur soi-même, se balancer d'avant en arrière pendant des heures... En ce qui concerne le langage, l'enfant est soit totalement mutique, soit il émet des sons sans signification, soit il répète les mots sans

valeur communicative. Il décrit enfin l'intelligence et la mémoire exceptionnelles de ces enfants considérant ces derniers traits comme caractéristiques de l'autisme et le distinguant de tous les autres retards de développement.

Les critères des classifications internationales ont beaucoup évolué à chaque édition. Le DSM IV considérait les Troubles Envahissant du Développement (TED), le trouble autistique, le trouble désintégratif de l'enfance, le syndrome de Rett et le syndrome d'Asperger (les trois derniers ont disparu dans le DSM 5) et les TED non spécifiés³. Cette dernière catégorie, fréquemment utilisée et mal différenciée, entraînait une grande disparité dans les diagnostics posés dans les différents centres cliniques et de recherche.

Dans la nouvelle version du DSM 5, les Troubles du Spectre Autistique (TSA) font partie de la nouvelle catégorie des troubles neurodéveloppementaux, pour lesquels on suppose une origine génétique commune⁴. Les critères diagnostiques sont plus cohérents avec la clinique en intégrant les troubles sensoriels. Ils sont définis dans un aspect dimensionnel et rendent le diagnostic plus consistant entre centres et plus stable dans le temps (tableau 1).

On définit ensuite 3 niveaux de sévérité, en fonction du niveau d'aide requis pour les critères A et B. Dans cette nouvelle classification, le langage n'est plus un critère diagnostique : il est déplacé dans les niveaux de sévérité, et le diagnostic d'Asperger a disparu.

VERS UN DIAGNOSTIC PRECOCE

Dès la première année de vie, certains signes précoces doivent nous alerter comme des atypies dans l'utilisation du regard (pas de fixation, pas de suivi, pas de sourire social), dans le choix des éléments fixés (avec une fascination par les reflets ou certaines couleurs des objets) ainsi que certaines atypies sensorielles⁵.

C'est un enfant souvent calme, qui ne répond pas quand on l'appelle (suspicion fréquente de surdité), qui n'a pas de gestes d'anticipation envers l'adulte (il ne tend pas les bras) et pas d'imitation gestuelle comme le jeu de coucou. Il a tendance à s'isoler, à jouer seul dans une attitude contemplative de couleur ou de mouvement, il ne montre pas du doigt quand il veut quelque chose (pas de *pointing*). On observe, la plupart du temps, un retard de développement du langage avec une absence ou une rareté du babillage, peu de vocalisations ou des bruits étranges, une écholalie.

Des caractéristiques motrices atypiques font déjà partie de la description de l'autisme dans l'article princeps de Leo Kanner avec un bébé décrit comme mou ou hypertonique. On note des dystonies, des bradykinésies (mouvements lents), des hyperkinésies, des mouvements involontaires, une anomalie du tonus musculaire et de la démarche, des postures anormales, une symétrie faciale ressemblant à une paralysie faciale des expressions émotionnelles. Ces anomalies dans le développement moteur sont présentes dès 9 à 12 mois avec une attention visuelle pauvre, une exploration buccale des objets et une aversion pour le contact physique, une hypotonie et un déficit d'expression faciale. Entre 12 et 24 mois, on observe souvent des performances motrices globales en retard de près de 5 mois, des difficultés d'équilibre (70 % des enfants).

Une autre spécificité fréquente concerne les particularités sensorielles qui peuvent être diminuées ou exagérées. On note souvent une hypersensibilité au bruit ou au toucher (la texture de certains tissus peut être insupportable) alors que la sensibilité à la douleur peut être basse. L'alimentation peut être compliquée et les troubles alimentaires précoces sont fréquents. La couleur ou la texture de certains aliments peut poser problème. L'enfant est très sensible aux changements environnementaux, tel que par exemple le fait de prendre un autre trajet. On peut aussi observer des comportements très particuliers comme des conduites de flairage, l'enfant se met à tourner sur lui-même comme une toupie, il marche sur la pointe des pieds. Face à l'incompréhension de l'adulte à comprendre son monde, l'enfant peut avoir des conduites problématiques, de l'agressivité, de l'inconsolabilité.

Tableau 1 : Critères DSM 5 des Troubles du Spectre Autistique (TSA).

A. Difficultés persistantes sur le plan de la communication et des interactions sociales dans différents contextes (actuels ou passés) 3/3

1. Déficit dans la réciprocité émotionnelle et sociale : initiative et réponse sociale, conversation, partage d'intérêt et d'émotions
2. Déficiences dans la communication non-verbale utilisée comme interaction sociale : coordination des moyens de communication verbaux et non verbaux, intégration des moyens verbaux et non verbaux au contexte, utilisation et compréhension du contact visuel, des gestuelles, de la posture, des expressions faciales
3. Difficultés à développer, maintenir et comprendre des relations sociales appropriées pour l'âge : difficulté à adapter son comportement à différents contextes sociaux, difficulté à partager le jeu symbolique et imaginaire avec autrui, absence manifeste d'intérêt pour autrui.

B. Comportements stéréotypés et intérêts restreints (actuels ou passés) 2/4

1. Utilisation de mouvements répétitifs/stéréotypés, utilisation particulière du langage : écholalie différée, phrases idiosyncratiques, propos stéréotypés et des objets (p. ex. alignement d'objets, rotation d'objets)
2. Insistance sur la similitude, aux routines et rituels verbaux ou non verbaux (p. ex. détresse importante face aux moindres changements, difficultés avec les transitions, pensées rigides, rituels de salutation figés, nécessité des mêmes itinéraires, manger la même nourriture, etc.)
3. Intérêts restreints, limités ou atypiques quant à l'intensité et au type d'intérêt (p. ex. attachement excessif à un objet inhabituel, ou intérêts trop limités à certains sujets ou prenant une place très importante)
4. Hyper ou hypo réactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel envers des éléments sensoriels de l'environnement (p. ex. indifférence à la douleur/température, réponse négative à certains sons ou textures, fascination pour les lumières ou objets qui tournent).

Le retard développemental est fréquent, mais en général il ne concerne pas tous les secteurs de la vie cognitive. Il importerait de développer des outils pour rechercher les zones d'hypercompétences que ces enfants présentent régulièrement (intérêts pour les chiffres et les lettres, comptage, mémoire, hyperlexie, focus sur les détails, ...) (tableau 2)

Tableau 2 : Symptômes précoces suspects d'autisme.

<p>Déficits du contact social :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Regard : pas de fixation, pas de suivi, pas de sourire social - Pas de gestes d'anticipation, pas d'imitation gestuelle (coucou) - Pas de réponse à son nom, isolement - Pas de <i>pointing</i> <p>Retard développement du langage : pas de babillage, peu de vocalisations, écholalie ;</p> <p>Anomalie du développement moteur : anomalie du tonus, hypo ou hyper ;</p> <p>Particularités sensorielles : bruit, alimentation, toucher, douleur, vision ;</p> <p>Sensibilité aux modifications d'environnement exagérée ;</p> <p>Manipulation étrange des objets : tourner, flairage, alignement</p> <p>Mouvements inhabituels du corps :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Balancements, <i>flapping</i>, marche sur la pointe des pieds <p>Comportements problématiques : auto ou hétéroagressivité, instabilité émotionnelle ;</p> <p>Retard développemental, hypercompétences particulières.</p>
--

Le dépistage des TSA peut s'envisager dès 18 mois, mais le diagnostic de certitude doit parfois attendre l'âge de 3 ans.

Le clinicien de première ligne peut être aidé dans sa démarche diagnostique par un outil comme le M-CHAT qui peut être utilisé dès 2 ans. C'est un questionnaire disponible sur internet⁶. On interroge les parents qui répondent par oui ou non à 23 questions. Il faut suspecter un diagnostic d'autisme quand l'enfant n'obtient pas les mêmes réponses que sur la grille de cotation à soit deux des items considérés comme critiques, soit quand il n'obtient pas les mêmes réponses à trois items. Il n'est pas dit que tous les enfants à risque autistique à ce questionnaire auront un diagnostic d'autisme. Cependant, ces enfants devraient avoir une évaluation plus approfondie par des spécialistes d'un Centre Ressource Autisme. Dans ces centres spécialisés, différents outils diagnostiques spécifiques seront utilisés comme l'*Autism Developmental Observational Scale* (ADOS), l'*Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) ou la *Psycho-Educational Profile* (PEP).

D'autres troubles neurodéveloppementaux peuvent ressembler au tableau clinique des TSA. Les troubles de la communication peuvent se rencontrer chez de futurs enfants dysphasiques alors que des troubles du comportement et de la motricité peuvent être présents précocement chez des enfants futurs multiDYS avec un trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité.

La notion de retrait autistique correspond à un état clinique fréquent dans les tableaux de troubles de l'attachement. Il est fréquemment observé dans les

tableaux de carence ou d'hospitalisme chez le bébé⁷.

Différents modèles théoriques de lecture de la clinique ont prévalu depuis Kanner. Les classifications françaises psychanalytiques parlent de troubles dysharmoniques ou de psychoses infantiles (Mises) alors que d'autres auteurs anglais parlent de *Multi Complex Developmental Disorder* (MCDD) face à des tableaux de désorganisation affective et cognitive⁸.

Enfin, le DSM 5 a décrit le trouble de la communication sociale pragmatique ou dysphasie sémantico-pragmatique. Les difficultés sont persistantes dans l'utilisation sociale de la communication verbale et non verbale, mais le TSA est infirme. Il existe des difficultés conversationnelles d'ajustement au contexte et à l'interlocuteur, des difficultés narratives. L'enfant a un rapport au monde concret soutenu par des difficultés avec l'implicite, l'inférence, l'humour entraînant un ajustement social défaillant.

INTERET DU DIAGNOSTIC PRECOCE DE TSA

L'intérêt du diagnostic précoce devrait permettre des interventions plus efficaces, grâce à la plasticité cérébrale, avec des effets possibles sur le quotient intellectuel, le niveau de langage, les possibilités de communication mais aussi les troubles du comportement⁹. En effet, le travail de sensibilisation et d'accompagnement des parents lorsque le diagnostic est établi permet d'éviter une série d'expériences négatives, source d'épuisement pour l'enfant et la famille. L'incompréhension mutuelle au départ peut engendrer des difficultés relationnelles majeures et l'installation de co-morbidités.

Les prises en charges des TSA se doivent d'être précoces, soutenues et structurées après une évaluation précise des forces et faiblesses de l'enfant. Elles comprennent des approches éducatives, comportementales, cognitives et développementales coordonnées. On peut citer le programme *Applied Behavior Analysis* (ABA), la méthode *Picture Exchange Communication System* (PECS), le programme *Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children* (TEACCH) et actuellement la méthode *Early Start Denver Model* (ESDM-DENVER). Des approches de soutien parental sont également très utiles.

CONCLUSION

Le diagnostic précoce des troubles du spectre autistique doit encore être amélioré chez nous. Il doit être suspecté chez un nourrisson face à un retard de développement du langage, des troubles de la motricité et de la sensorialité ainsi que des troubles du contact social. La prise en charge, à la fois de l'enfant et de ses parents, devrait permettre de réduire l'impact social, cognitif et relationnel du trouble.

Conflits d'intérêt : néant.

BIBLIOGRAPHIE

1. van Bakel MM, Delobel-Ayoub M, Cans C, Assouline B, Jouk PS, Raynaud JP, Arnaud C. Low but increasing prevalence of autism spectrum disorders in a French area from register-based data. *J Autism Dev Disord.* 2015;45(10):3255-61.
2. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child.* 1943;2:217-50.
3. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical-manual of mental disorders: DSM-IV.* 4th ed. Washington (DC): American Psychiatric Association;2000.
4. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical-manual of mental disorders.* 5th ed. Arlington: American Psychiatric Association;2013.
5. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Stone WL, Yirmiya N, Estes A, Hansen RL *et al.* Early Identification of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics.* 2015;136 Suppl:S10-40.
6. Robins D, Fein D, Barton M. (consulté le 02/02/2017) M-CHAT [Internet]. www2.gsu.edu/~psydlr/diana_l._robins,_ph.d._files/m-chat_freedownload
7. Moran H. Clinical observations of the differences between children on the autism spectrum and those with attachment problems: the Coventry Grid. *Good Autism Practice.* 2010; 11(2):44-57.
8. Jansen LM, Gispen-de Wied CC, van der Gaag RJ, van Engeland H. Differentiation between autism and multiple complex developmental disorder in response to psychosocial stress. *Neuropsychopharmacology.* 2003;28(3):582-90.
9. Rogers SJ, Dawson G. *The Early Start Denver Model for Young Children with Autism: Promoting Language, Learning, and Engagement.* New York:The Guilford Press;2010.

Correspondance et tirés à part :

V. DELVENNE
H.U.D.E.R.F.
Service de Pédopsychiatrie
Avenue J.J. Crocq, 15
1020 Bruxelles
E-mail : Veronique.delvenne@huderf.be

Travail reçu le 7 mai 2017 ; accepté dans sa version définitive le 2 juin 2017