



Dépistage précoce des troubles du spectre autistique < 3 ans

Fabienne LIGIER, Pédopsychiatre

Unité de Soins des Interactions Précoces, CMP de Maxéville

Historique

- Léo Kanner, 1943
- Hans Asperger, 1944

ont décrit un syndrome associant :

anomalies de la communication et des interactions sociales (isolement extrême = aloneness)

+

caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités (immuabilité = sameness)

De l'autisme aux TSA

- *Au niveau terminologique*
 - < 1980 : schizophrénie infantile
 - DSM III (1980) : Autisme infantile
 - DSM IV (1994) : TED (DSM-III-R en 1992) + Syndrome d'Asperger

 - **DSM-5 (2013) : TSA, Troubles du Spectre Autistique avec une importante hétérogénéité clinique**
- Il n'est plus question d'autisme « de haut niveau »*

Epidémiologie

- Prévalence vie entière : **1 %**
- Sex Ratio: **4:1 = 4 garçons pour 1 fille... ou 2.4:1 ?**
- Touche toutes les classes sociales, toutes les ethnies
- Une très grande hétérogénéité clinique (++)
comorbidités présentes dans 70% des cas)

Les TSA parmi les TND

- Le TSA fait partie des trouble neuro-développementaux (TND)
 - Des facteurs génétiques de vulnérabilité, non spécifiques à l'autisme
 - Déjà des anomalies de développement cérébral in utero +/- rapidement repérables en clinique
 - L'environnement précoce va avoir une influence sur le développement ultérieur, sur les interactions précoces
- = cascade développementale
- On peut aussi influencer les facteurs épigénétiques en intervenant tôt

Une physiopathologie évolutive

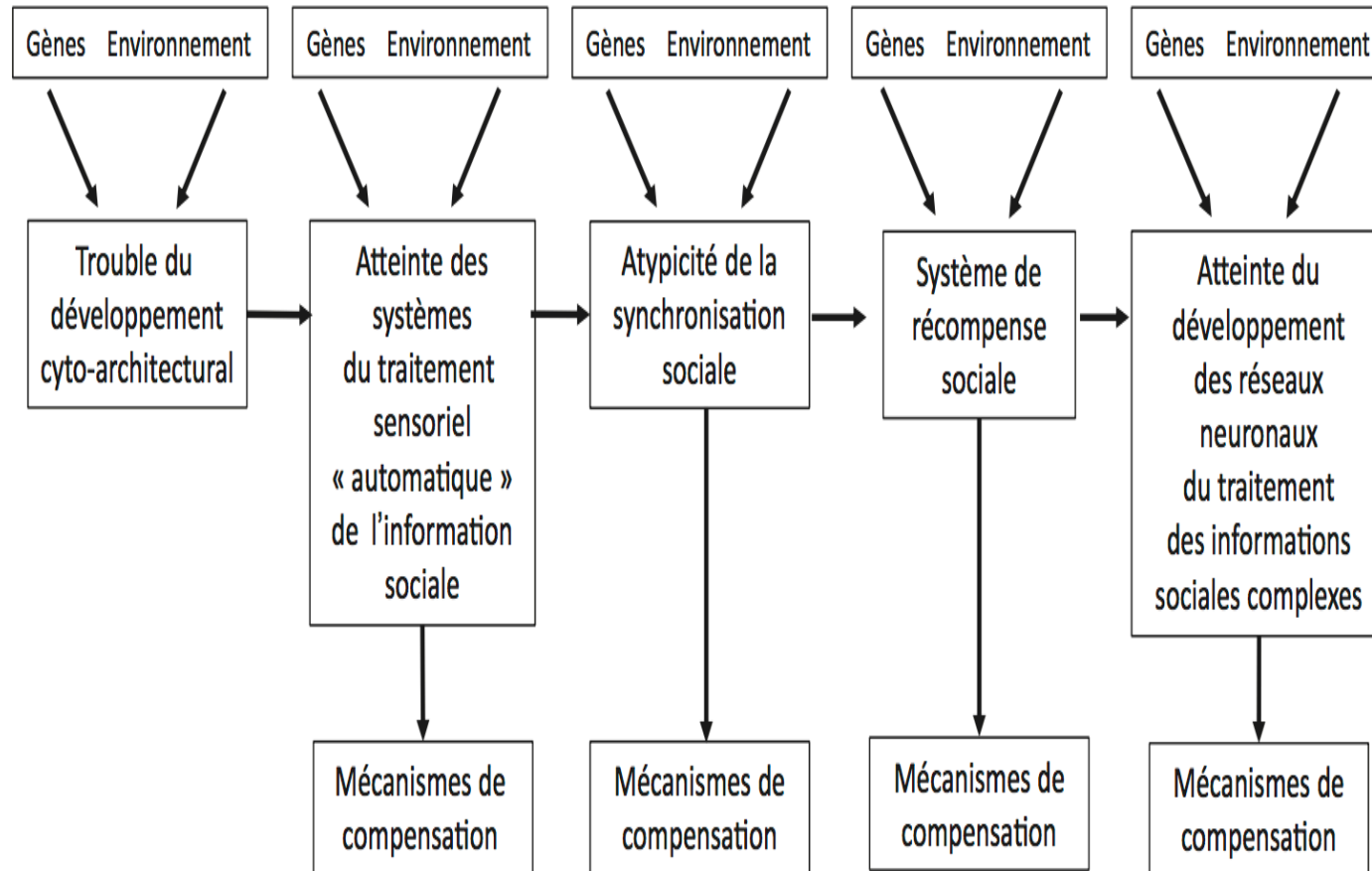


Figure 1. Schéma récapitulatif de l'hypothèse d'une cascade développementale dans l'autisme.

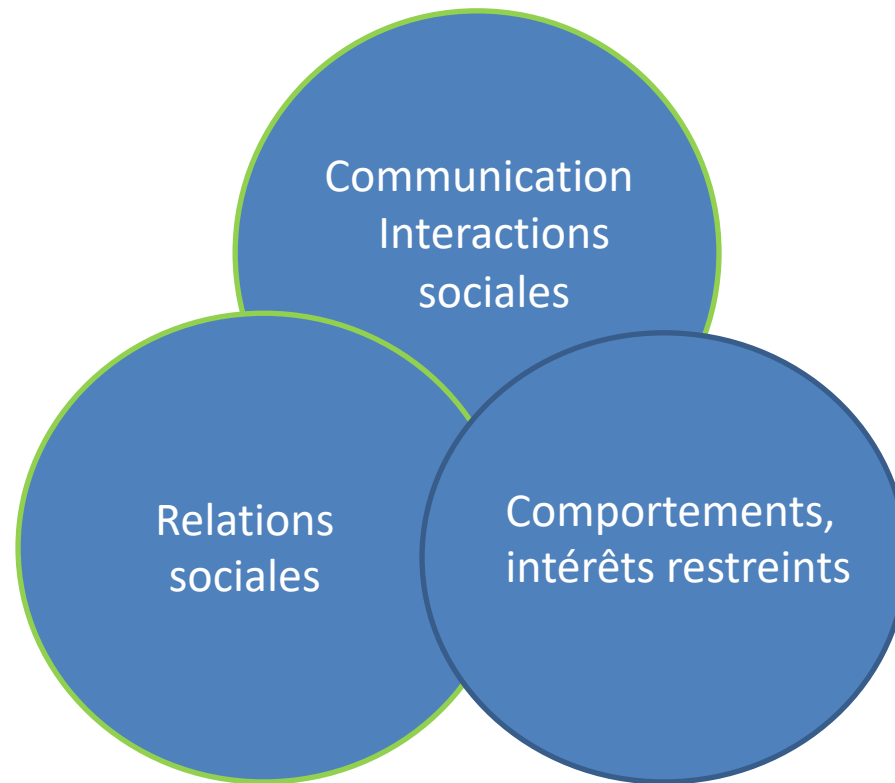
Apparition des troubles

- Des symptômes d'apparition **précoce, avant 36 mois : stagnation ou régression du développement socio-communicatif entre 12-24 mois** (= signes d'appel pour un risque autistique)
- D'autres d'apparition plus **tardive**
- Symptômes **variables et évolutifs**
- Tableau clinique complet constitué entre 3 et 5 ans
- Diagnostic repose sur les **symptômes actuels et la trajectoire développementale** (anamnèse)

Ce qui doit alerter

- L'inquiétude des parents ++
- Critère inclus dans les recommandations HAS février 2018
- Les parents décrivent des difficultés dans les 2 premières années de vie dans 3 cas sur 4
- « A risque de TSA » avant 2 ans, diagnostic possible quand typique à partir de 2 ans
- Bénéfice de soins précoces

Sémiologie des TSA chez l'enfant





Déficit de la réciprocité sociale ou émotionnelle

- N'adresse **pas ou rarement de sourire social/sourire réponse** (6-8 semaines)
- Ne croise pas le regard, **contact oculaire** fluctuant
- Pauvreté ou absence des **gestes instrumentaux à valeur sociale** (« coucou », « au-revoir »...) (7-9 mois)

Peut être un signe de retrait, d'autres origines à éliminer
Parfois isolé (= trouble de la communication sociale)



Communication
Interactions
sociales

Troubles
sensoriels?
Douleur aigue
chronique?
EDM post-
partum?
Troubles de
l'attachement?
PTSD?
Dysrégulation
émotionnelle?

- Pauvreté ou absence de **pointage** proto-déclaratif et proto-impératif (12 mois)
- **Absence ou pauvreté de l'attention conjointe** (avant 2 ans)
- **Difficulté à avoir des échanges réciproques**
- Pauvreté de la **communication non verbale**
 - Faible variété d'expressions faciales pour communiquer
 - Peu d'engagement corporel



Relations
sociales

- Pas/peu de **jeu** réciproque, partagé avec ses pairs
- Difficulté de compréhension des **conventions/situations sociales**
- Réponses inadaptées, utilise le corps de l'autre pour communiquer, peu de prise en compte de l'environnement/indifférence : **maladresse sociale**
- **Isolement relationnel** parfois actif (retrait oculaire, physique)
- De manière générale, peu intéressé par les relations sociales = **déficit de motivation sociale, n'initie pas**

Le regard dans l'autisme: reconnaissance des émotions

Relations
sociales

Typical



Autism



Pelphrey et al., 2002

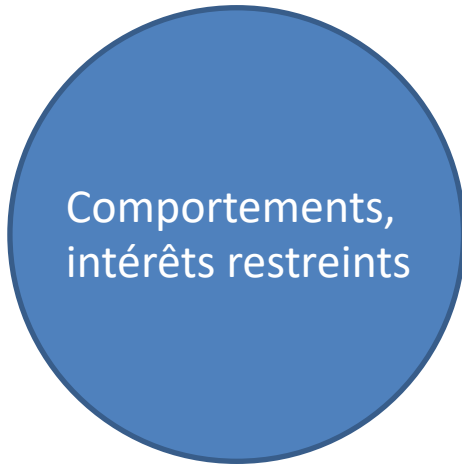


Comportements,
intérêts restreints

Il peut exister des
stéréotypies isolées
ou d'autres origines

Comportements répétitifs et stéréotypés

- **Stéréotypies motrices** : mouvements anormaux répétitifs, jusqu'aux lésions (automutilations)
- Manipulation sans fin d'objet, alignement, intérêt pour ce qui tourne : **utilisations répétitives**
- **Stéréotypies verbales**: répétitions de sons, sans intention de communiquer
- Répétitions de mots entendus = **écholalie immédiate ou différée !!!**
Et non communication dirigée
- **Langage idiosyncrasique** : néolangage propre à l'enfant, stable dans le temps



Parfois très tôt
autour du repas

Routines, intolérance au changement

- **Adhésion à des routines** : toujours le même verre, toujours le même chemin
- Comportements **ritualisés** : questions itératives, déambulations
- **Intolérance au changement**, même mineur = **immuabilité** (sameness)



Comportements,
intérêts restreints

Intérêts restreints, fixes, anormaux

- **Attachement idiosyncrasique à des objets insolites**
- **Peurs inhabituelles pour l'âge**
- **Intérêts circonscrits et persévérants**

Particularités sensorielles

- **Hyper ou hyporéactivité à certains stimuli** (douleur, température, bruits...) !!!!
- **Intérêt inhabituel pour les stimuli sensoriels de l'environnement,** recherche de stimulations (lumières, odeurs...)

D'après Rapin et Tuchman, 2008 - **Fonction sensorielle**

Sensibilité somesthésique	Hyporéactivité	Insensibilité à la douleur ; automutilation ; recherche de pression profonde
	Hyperréactivité	Intolérance à certaines textures incluant la texture des aliments
Vision	Hyporéactivité	Méconnaissance d'obstacles , difficultés pour reconnaître les visages ; évitement du regard
	Hyperréactivité	Perception du détail renforcé
Audition	Hyporéactivité	Ne se retourne pas à l'appel de son nom ; manque de conscience du ton de la voix / prosodie
	Hyperréactivité	Intolérance au bruit et à certaines fréquences ; oreille absolue relativement fréquente
Fonction vestibulaire	Hyporéactivité	Tolérance à la position tête en bas ; tournoiement
	Hyperréactivité	Mal des transports
Goût - toucher	Hyporéactivité	Sentir ou lécher des personnes ou des objets ; pica
	Hyperréactivité	Extrême sélectivité des aliments

(sources : HAS - Autisme et autres troubles envahissants du développement - [État des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale](#) - 2010 - p.58)

Autres signes associés : troubles moteurs

- **Dans TSA, beaucoup de particularités précoces au niveau moteur :**
 - hypotonie de fond présente dans 50% des cas
 - hyperlaxité ligamentaire
 - synesthésie
 - difficultés de régulation tonico-émotionnelles
 - troubles praxiques dans 30% des cas
 - démarche pseudo ataxique
 - marche sur la pointe des pieds
 - postures atypiques avec parfois un retentissement orthopédique

Autres signes associés : troubles du sommeil

Y penser comme un signe potentiel des TSA car présents chez 50-80% des enfants avec TSA

- Souvent un endormissement avec besoin (présence++) de l'adulte
- Multiples réveils (ne se rendort pas seul)
- Possible éveil sans pleurs aussi
- Approches comportementales efficaces à 25% chez TSA (60-80% quand neuro-typiques) comme séquence avant coucher avec pictogrammes
- Réseau Morphée avec des documents pour professionnels « sommeil et TSA » ainsi que pour les familles

Autres signes associés

- Troubles gastro-intestinaux : RGO fréquent
- Souvent des difficultés alimentaires
 - Sélection
 - Pas de morceaux
 - ...
- PC > normale, avec des cerveaux plus lourds (PC > témoins entre 6 mois et 2 ans, voire 6 ans)

Y penser quand




- Absence de babiller, de pointer ou d'autres gestes sociaux à 12 mois
- Toute régression du langage ou des compétences sociales
- Absence de mots à 18 mois
- Absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois

Ce qui alerte lors des examens obligatoires

Développement

Maintenu assis, tient sa tête droite	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Joue avec les mains	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Sur le ventre,			Tourne la tête pour suivre un objet	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
- soulève tête et épaules	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Attrape un objet qui lui est tendu	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
- s'appuie sur les avant-bras	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Sourire réponse	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Bouge vigoureusement les 4 membres de manière symétrique	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Vocalise	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
			Rit aux éclats	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>

26

Pupilles normales	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Poursuite oculaire normale	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
 Se retourne sur un bruit produit hors de sa vue	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Un test d'audiologie quantitative a-t-il été pratiqué ?		
Tympanaux normaux à gauche	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Si oui, test utilisé :		
à droite	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Résultat : normal <input type="checkbox"/>	à refaire <input type="checkbox"/>	avis spécialisé demandé <input type="checkbox"/>

Développement

Tient assis sans appui	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Pointe du doigt	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Motricité symétrique des 4 membres	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Réagit à son prénom	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Se déplace	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Répète une syllabe	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Saisit un objet avec participation du pouce	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Joue à « coucou, le voilà »	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>

34

22

Test à la voix normale non fait fait resultat : normal a reaire
 Résultat : normal à refaire avis spécialisé demandé
 avis spécialisé demandé

Développement

Marche acquise	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Superpose des objets	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
A quel âge	mois		Associe deux mots	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>
Comprend une consigne simple	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	Motricité symétrique		
Nomme au moins une image	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>	des 4 membres	non <input type="checkbox"/>	oui <input type="checkbox"/>

SPÉCIMEN

42

Plusieurs items de l'ASQ dans COMMUNICATION – APTITUDES INDIVIDUELLES OU SOCIALES – EVALUATION GLOBALE

En conclusion : un repérage pour un dépistage
et des soins précoces

Merci pour votre attention

fabienne.ligier@cpn-laxou.com