

# Autisme et troubles du spectre de l'autisme

Pr. Mario Speranza  
Pédopsychiatre

Faculté de Sciences de la santé UVSQ  
Centre Hospitalier de Versailles

1

## Séquence 1

**Définition du TSA**  
Evolution des Classifications  
Données Epidémiologiques

2

## Autisme

**Trouble neurodéveloppemental débutant avant 3 ans  
caractérisé par:**

Altération qualitative des interactions sociales réciproques	Altération qualitative des modalités de communication	Répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé, répétitif
--	---	---

3

## Altération qualitative des Interactions sociales

- **Difficulté à développer des relations avec les pairs:**
  - \*difficulté dans les jeux de groupe, les jeux imaginatifs,
  - \*manque d'intérêt pour les autres enfants
- **Comportements non verbaux ne permettent pas de réguler l'interaction sociale:**
  - \*absence d'utilisation adéquate du contact oculaire, du sourire social
  - \*pauvreté des expressions faciales
- **Manque de réciprocité socio émotionnelle et de plaisir partagé:**
  - \*pas de partage spontané des intérêts, du plaisir, difficulté à offrir du réconfort, expressions faciales inappropriées





Manque de jeux imaginatifs  
 Comprend mal les commentaires et les règles sociales

4

5

### Altération qualitative de la Communication



- Absence ou retard de langage avec peu ou pas de gestes de communication sociale
- Absence de jeu de faire semblant varié, spontané
- Difficulté à initier ou soutenir une conversation avec échange réciproque
- Langage répétitif, écholalique, utilisation idiosyncrasique de mots ou de phrases, discours inapproprié au contexte



Utilise le langage de façon écholalique



Indique ses besoins en utilisant la main d'un adulte

5

6

### Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, intérêts, activités

- Un ou plusieurs centres d'intérêts stéréotypés, restreints, hors norme du fait de leur contenu ou leur focalisation ou du fait de leur intensité ou de leur caractère limité
- Rituels ou adhésion apparemment compulsive à des routines non fonctionnelles + immuabilité
- Préoccupations pour des parties d'objets ou des éléments non fonctionnels des objets
- Intérêts sensoriels inhabituels
- Maniérisme moteurs des mains et des doigts ou mouvements complexes de tout le corps





N'apprécie pas les changements



Présente des comportements bizarres

6

7

Variété d'expression des troubles

Variété des symptômes ou pathologies associées

Variété de l'évolution

7

8

### Variabilité dans le temps: Evolution des troubles

<p><b>Enfance</b></p> <p><b>Amélioration:</b> Isolement langage vie quotidienne</p> <p><b>Persistence:</b> Cpt ritualisé Immuabilité jeux symbolique</p>	<p><b>Adolescence</b></p> <p><b>Amélioration:</b> Communication non verbale</p> <p><b>Persistence:</b> Diff d'abstraction, de compréhension, de planification Aggravation pt 2 ans avec récupération</p>	<p><b>Adulte</b></p> <p><b>Amélioration:</b> Communication verbale Cpts stéréotypés</p> <p><b>Persistence:</b> Diff réciprocité sociale</p>
--	--	---

8

### Facteurs prédictifs de l'évolution à long terme de l'autisme

- **Le niveau intellectuel mesuré dans l'enfance:** QI inférieur à 50 et absence de langage communicatif dans l'enfance prédisent généralement une évolution péjorative
- **L'absence de langage communicatif à l'âge de 5-6 ans:** Indicateur de mauvais pronostic à long terme
- **L'occurrence des maladies organiques :** Plus forte dans les formes avec un retard mental sévère
- **L'âge de début de la prise en charge quel que soit les modalités:** Pronostic d'autant meilleur que la prise en charge est plus précoce

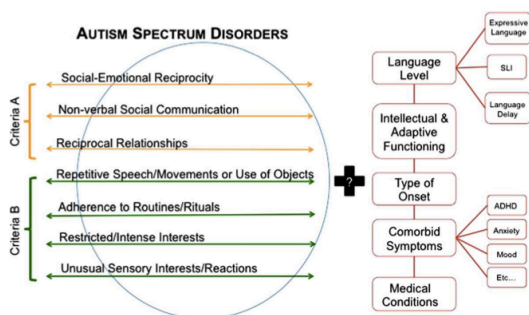
9

## Séquence 2

Définition du TSA  
**Evolution des Classifications**  
 Données Epidémiologiques

10

### AUTISM SPECTRUM DISORDERS



11

## Séquence 3

**Spécificités des TSA**

12

## Spécificités des TSA

- **Troubles cognitifs**
  - Déficit des fonctions exécutives : manque de flexibilité, persévérations, manque d'organisation/généralisation, troubles attentionnels
  - Déficit en théorie de l'esprit: incapacité à attribuer des états mentaux à autrui
  - Déficit du traitement global: fragmentation en détail
- **Trouble de la communication sociale**
  - Absence de pragmatique de la communication; Naïveté sociale; Manque de codes
- **Troubles émotionnels**
  - Difficulté à repérer, nommer, exprimer de façon compréhensible les émotions ou les particularité d'expression
  - Difficulté à repérer, nommer les émotions des autres et s'y adapter
- **Troubles sensoriels**
  - Hypo et hypersensibilité: variable dans le temps pour une même personne, variable selon les personnes. Tous les sens: tactile→refus du contact; auditif→mains sur oreilles/voix haute; visuel→ fascination; gustatif→dégoût, refus; olfactif→sent les objets/personnes)
- **Troubles moteurs**
  - Stéréotypies/Maniérismes

13

## Séquence 4

Définition du TSA  
Evolution des Classifications  
**Données Epidémiologiques**

14

## Epidémiologie des TSA

**Prévalence** (nombre total de cas dans une population définie à une date donnée) **en 2009** :

- TSA : 6 à 7/1000 des moins de 20 ans
- TSA avec retard mental : 2 à 3/1000

**Augmentation de prévalence depuis les années 60-70 :**

- 1966                    4/1000                    (Lotter)
- 2013                    1 à 2%                    (Saemundsen)
- Modification des critères diagnostiques (TSA sans retard mental)
- Amélioration du repérage
- Augmentation de l'incidence ? (nouveaux cas apparus dans une population définie pendant une période donnée) : pas de réponse

15

## EPIDEMIOLOGIE DES TSA

- **Présents dans toutes les classes sociales/ethnies**
- **Sex-ratio : 4 garçons/1 fille**
  - Avec retard mental : 2/1
  - Sans retard mental : 6/1
- **Risque de récurrence :**
  - Antécédent de garçon TED : risque de récurrence 4 %
  - Fille TED : 7 %
  - 2 enfants TED : 25 à 30 %
  - Concordance chez les jumeaux monozygotes : 70 à 90 %
- **Légère augmentation de risque avec l'âge des parents, plus grande fréquence des antécédents périnataux**

16

## Données épidémiologiques:

facteurs de risque: aucun suffisant pour expliquer l'autisme

- Pas de lien avec l'intolérance au gluten du nourrisson (*maladie cœliaque*)
- Pas de lien avec la vaccination ROR (*Rougeole-Oreillons-Rubéole*)
- Pas de lien avec la présence de mercure dans l'environnement
- Les caractéristiques psychologiques des parents ne sont pas un facteur de risque
- La théorie du dysfonctionnement relationnel entre la mère et l'enfant comme cause du TED est erronée

17

## Séquence 5

Signes d'alertes précoces  
Outils diagnostiques

18

## Séquence 6

Diagnostic Différentiel

19

## Diagnostics Différentiels

- **Trouble obsessionnel compulsif**
  - Pensées et actes sont vécus comme pénibles et dissimulés
  - Peu de dimension sensorielle dans les TOC
- **Trouble des conduites**
  - Absence de naïveté sociale à l'origine des actes. Pas de plaisir, plutôt stress
- **Dysphasie (trouble sévère du langage)**
  - Pas de difficulté dans la communication sociale / amélioration
- **Trouble neurodéveloppemental**
  - Symptômes légers et autres symptômes en lien avec la pathologie
- **Surdité**
  - Evolution rapide après appareillage/Maintien de l'infra-verbal
- **Trouble de l'attachement**
  - Manifestations en présence de la figure parentale / Plus grande variabilité

20

## Séquence 7

### Pathologies Associées

21

### Pathologies Associées:

70 % des TSA mais ne font pas partie du diagnostic (Meng Lancet 2014)

- **Troubles du Sommeil (45-86%)**
  - Répercussions ++ → Effet positif de la Mélatonine
- **Troubles psychiatriques (50-70%)**
  - Anxiété et dépression chez l'adulte sans RM
  - Trouble Déficitaire de l'Attention Hyperactivité (TDAH) chez l'enfant
- **Epilepsie (5-40%)**
  - Risque plus élevé chez les filles / Enfance et Adolescence / Si RM associé
- **Retard Mental (45%)**
  - Variable selon les formes (70% des autismes typiques)
  - Les maladies métaboliques (acides aminés, purines ou des pyrimidines) et les atteintes et dysfonctionnements du système nerveux central : Prématurité / Troubles neurologiques (épilepsie) / Infections du SNC
- **Syndromes génétiques à retentissement cérébral**
  - X fragile, Angelman, Prader Willi, Cornélia de Lange, Moebius, Smith Magenis, Sclérose Tubéreuse de Bourneville
- **Surdité et déficits sensoriels**

22

## Séquence 8

### Signes d'alertes précoces Outils diagnostiques

23

### Repérage des troubles. Signes d'alerte précoces

- Par les professionnels de terrain (généralistes, pédiatres, PMI) lors d'examens systématiques (9<sup>ème</sup> et 24<sup>ème</sup> mois du carnet de santé), de consultations de routine ou suite à des préoccupations parentales
- Régression dans le développement, en particulier de la communication sociale ou du langage : signe d'alerte primordial
- Dès la 1<sup>ère</sup> année : inquiétude des parents sur le développement de leur enfant, absence ou rareté du contact par le regard, du sourire ou de l'orientation à l'appel du prénom
- Au fur et à mesure du développement : perturbations du langage ou de la socialisation, comportements répétitifs et stéréotypés

24

## Signes d'Alerte précoces

4 à 12 mois

- \*Absence de mobilisation du regard en situation d'interaction (>4 mois)
- \*Absence de prise d'initiative d'interaction sociale (>6 mois)
- \*Absence de réponse discriminative aux expressions faciales/vocales (>7 mois)

12 mois (HAS 2010)

- \*Absence ou rareté
  - Du sourire social
  - Du contact par le regard
  - De l'orientation à l'appel par le prénom

18 mois (CHAT, M-CHAT)

- \*Absence
  - Du Pointage
  - Du Suivi du regard
  - Du Jeu de Faire semblant

25

## Séquence 9

Signes d'alertes précoces  
Outils diagnostiques

26

## Etapes de la démarche diagnostique

- Démarche pluridisciplinaire par des professionnels spécifiquement formés
- Informations recueillies par l'entourage + Observation directe
- Par étapes :
  - Repérage individuel des troubles et confirmation du diagnostic
    - Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R); Autism Diagnosis Observation Schedule (ADOS); Childhood Autism Rating scale (CARS)
  - Identification de facteurs étiologiques et pathologies associées
    - Vision, audition
    - Neurologie (et épilepsie)
    - Somatique (maladies associées)
    - Génétique (maladies génétiques associées)
    - Utilité d'une IRM morphologique cérébrale avec spectroscopie (moment de réalisation à discuter)
  - Evaluation du fonctionnement de la personne pour adapter le projet personnalisé de suivi
    - Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)
    - Profil psycho-éducatif (PEP-3 pour l'enfant et AAPEP pour l'ado et l'adulte, TTAP)
    - Batterie d'évaluation cognitive et socio-émotionnelle (BECS)
    - Early Social Communication Scale, (ECSF)
    - Aberrant Behavior Checklist (ABC)
    - Tests orientés sur les cognitions sociales (théorie de l'esprit, échelle d'empathie ASQ)

27

## Importance d'un diagnostic précoce

- Aider l'enfant car le traitement de l'autisme exige une intervention précoce
- Optimiser le développement
- Aider les parents dans leur relation à l'enfant : soutien et information :
  - Réduire la période longue et toujours éprouvante des interrogations sur l'origine des troubles de l'enfant
  - Aide à la compréhension des comportements inhabituels de l'enfant, identifier ses besoins.
  - Envisager et préparer l'avenir, se renseigner tant sur l'autisme que sur les différentes aides spécifiques scolaires, financières ou de loisirs disponibles.

28

## Séquence 10

Etiologie de l'autisme

29

### Etiologie=?

- Les recherches en neurobiologie et génétique mettent en avant différents mécanismes
- Aucun n'explique l'ensemble des troubles
- Trouble neurodéveloppemental

30

## Séquence 11

**Les méthodes de prise en charge dans l'autisme**

31

HAS  
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Anesm  
Agence nationale de sécurité  
des médicaments  
et des produits de santé

RECOMMANDATION DE BONNE PRATIQUE

Autisme et autres  
troubles envahissants du développement :  
interventions éducatives et thérapeutiques  
coordonnées chez l'enfant et l'adolescent

Méthode Recommandations par consensus formalisé

ARGUMENTAIRE SCIENTIFIQUE  
Mars 2012

32



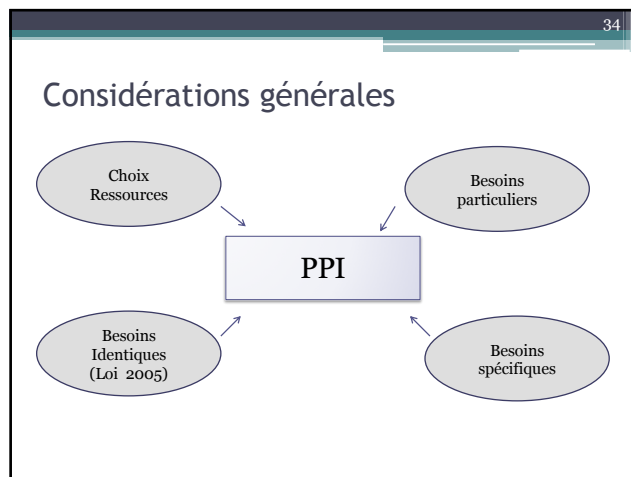
33

« Les évaluations ont pour finalité de définir et ajuster les interventions proposées à l'enfant/adolescent dans le cadre d'un projet individualisé d'interventions. Elles ne se réduisent pas à la détermination du diagnostic nosologique pour l'enfant/adolescent ou à celle d'un score mais visent à mettre en avant ses ressources, ses potentialités et ses capacités adaptatives et à déterminer ses besoins »

Démarche diagnostique = Diagnostic nosologique + évaluation fonctionnelle des troubles et des capacités

⇒ **Projet Personnalisé d'Intervention (PPI)**  
**co-élaboré avec la famille**  
*(FFP-HAS)*

33



34

### Besoins particuliers TSA (HAS 2010)

- Structuration
- Objectifs court terme → long terme
- Activités réalistes
- Durée suffisante
- Quantité stimulation= enfants typiques
- Généralisation

→PPI et méthodes de prise en charge doivent prendre en compte ces besoins particuliers

35

36

### Choix de la prise en charge: selon l'âge

- **Avant 4 ans**
  - B** 3mois → Intervention globale
  - C** Sinon : interventions ciblées communication langage
  - B** Impliquer les parents
- **Après 4 ans**
  - C** Evaluation → Interventions précoces intensives → Evaluation
  - Niveau de développement cognitif moyen ou bon - symptômes modérés:** scolarisation en milieu ordinaire + sessad; PPS
  - Niveau de développement hétérogène selon les domaines:** interventions spécifiques focalisées
  - Symptômes sévères - Faible niveau de développement:** scolarisation adaptée en secteur sanitaire ou médico-social; interventions éducatives par objectifs fonctionnels

36

## Choix de la prise en charge: Type

• *Recommandées chez <4 ans (évaluées <09/2011)*

→ caractéristiques : équipes formées et supervisées, taux d'encadrement d'un adulte pour un enfant, rythme hebdomadaire d'au moins 20-25 heures par semaine

- Analyse appliquée du comportement : ABA
- Programme développemental de Denver
- Traitement et éducation pour enfants avec autisme ou handicap de la communication : TEACCH
- Thérapie d'Echange et de Développement

37

## Principes partagés par ses méthodes

- Techniques éducatives/Comportementales
- Modification du comportement par la manipulation de l'environnement
- Planning d'activités suivant un programme
- Caractère individuel de la prise en charge
- Activités réglées adaptées aux émergences cognitives
- Rééducation des fonctions déficientes (attention visuelles et auditive, perception...)
- Objectifs à court terme pour buts à long terme
- Structuration de l'environnement temporo-spatial
- Répétition/Variation des cadres et objets
- Principe de l'acquisition libre (apprentissage naturel)

38



39

## Prise en charge des TSA

• Elle doit être globale et pluridisciplinaire avec plusieurs facettes:

- **Approche éducative** : apprentissage des gestes quotidiens et de l'autonomisation (alimentation, propreté, toilette); méthodes spécifiques TEACH (Shoppler) TED (Pr Lelord), ABA (Lovaas).
- **Approche thérapeutique** : travail sur l'organisation de la vie psychique de l'enfant pour accéder à la reconnaissance de lui-même et des autres, à une vie relationnelle intersubjective.
- **Approche pédagogique et scolaire** : rôle dans l'autonomisation et l'insertion sociale.
- **Approche sociale** : intégration avec des enfants normaux au cours de différentes activités.
- **Approche familiale**: soutien, restauration narcissique.
- **Approche chimiothérapique**: lors de périodes aiguës pour un temps limité:
  - Neuroleptiques sédatifs ou anxiolytiques (angoisse ou agitation)
  - Antidépresseurs (accès dépressifs à l'adolescence)
  - Stimulants (hyperactivité, troubles de l'attention)

40

**Mercie de votre attention**

