



Item65-Troubles envahissants du développement (voir items 115, 117, 118, 135).

Référentiel national p. 339

Objectifs CNCI		
- Identifier les troubles envahissants du développement et connaître les principes de la prise en charge. - Diagnostiquer un syndrome autistique (de la toute petite enfance au début de l'âge adulte), argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi.		
Recommandations	Mots-clés / Tiroirs	NPO / A savoir !
- Autisme : HAS 2012 - Référentiel national, p. 339	- Diagnostic clinique, triade diagnostique	Ecarter les comorbidités et les diag différentiels (surdit� = A savoir !, autisme syndromique)
Etat des connaissances, autisme, HAS, 2010		PEC pr�coce, globale, intensive, pluridisciplinaire

Introduction

1) Les troubles envahissants du d veloppement = TED (CIM 10, DSM IV) :

TED : « Groupe de troubles caract ris s par des alt rations qualitatives des interactions sociales r ciproques et des modalit s de communication, ainsi que par un r pertoire d'int r ts restreint, st r otyp  et r p titif » (CIM 10, OMS, 1992)

Ces trois domaines = triade autistique.

Troubles du d veloppement qui apparaissent dans l'enfance, peut  tre associ    un retard mental ou non.

Dans les TED :

- l'autisme infantile = typique = de Kanner
- le syndrome d'Asperger,
- les formes interm diaires appel es autisme atypique et les TED non sp cifi s,
- le syndrome de Rett et les troubles d sint gratifs.

2) Les troubles du spectre autistique = TSA (DSM V, APA, 2013)

==> classification dimensionnelle (et non plus cat gorielle) suivant l'intensit  clinique dans les trois domaines de la triade autistique.

DSM-5 exclut les troubles d sint gratifs et le syndrome de Rett, car origine neurologique = non psychiatrique.

3) G n ralit s :

1 re description clinique en 1943 par Leo Kanner

Diagnostic de l'autisme et des TED est clinique,   partir de 2 ans

Pas de signe pathognomonique, pas de marqueur biologique et aucune imagerie diagnostique connus   ce jour.

Construction du diagnostic CLINIQUE sur de multiples d'arguments (cf D veloppement psychomoteur du nourrisson et de l'enfant : aspects normaux et pathologiques (sommeil, alimentation, contr les sphinct riens, psychomotricit , langage, intelligence). L'installation pr coce de la relation parents-enfant et son importance.)

Importance du d pistage pr coce +++ pour un rep rage pr coce des troubles: car plus la PEC est pr coce, meilleur est le pronostic...

4) Pr valence :

En constante augmentation pour plusieurs raisons ( largissement des crit res diagnostics...)

- En 2009 : pour autisme typique : 2/1000 personnes de - de 20 ans. (HAS, 2010), 40 % ont un retard mental associ 
- syndrome d'Asperger : 0,6 /1000 ;

- autres formes intermédiaires : 3,7 /1000 enfants de moins de 20 ans.
Un enfant sur 150 souffrirait de TED. (HAS, 2012)

Sémiologie des TSA et de l'autisme

Triade autistique : (à savoir ++++)

- Anomalie des interactions sociales réciproques = trouble de la socialisation
- Anomalies de la communication (verbale et non verbale).
- Intérêts restreints, troubles du comportement et des activités : comportements stéréotypés

Ces anomalies doivent :

- - être présentes avant l'âge de 3 ans ==> mais on ne peut pas poser le diagnostic avant 2 ans
- - être envahissantes = perturbe fortement le fonctionnement de l'enfant.

Il existe des signes précoces à risque que l'on retrouve chez le bébé (dès le 1^{er} semestre de vie), qu'il est important de repérer et de prendre en charge, même si on ne peut pas poser le diagnostic avant 2 ans.

Les troubles que je décris par la suite correspondent à un autisme typique, mais sont également retrouvés dans les autres catégories.

1) Trouble de la socialisation :

- Contact oculaire absent ou périphérique
- Mimiques apauvries (ou exagérées), dialogue tonico-postural difficile (interactions physiques avec les parents, contact peau à peau difficile)
- Imitation à caractère social (coucou ou bonjour à 12 mois), jeux de faire semblant (ex : jouer à la dinette), jeux symboliques en retard ou absent
- Pas de pointages protoimpératif (ou instrumental) à 6 mois (quand un bébé montre du doigt ce qu'il veut qu'on lui donne), pas de pointage protodéclaratif (communicatif) à 14 mois (lorsque le pointage s'associe à une émotion pour la partager), pas ou peu d'attention conjointe (=attention partagée, attirer l'attention de l'adulte vers un objet dans le but d'obtenir un regard conjoint)
- Isolement / retrait autistique = pas d'appétence à la socialisation ==> ne pas confondre avec le repli autistique du triepied de la schizophrénie (cf : Trouble schizophrénique de l'adolescent et de l'adulte.)
- Pas de recherche de contact, pas de partage du plaisir, pas ou peu d'empathie cognitive
- Réaction absente ou inadaptée lors des séparations ou des retrouvailles
- Anomalie de la théorie de l'esprit (compétence qui permet à quelqu'un d'attribuer un état mental à une autre personne)

2) Trouble de la communication

- TROUBLE DE LA COMMUNICATION VERBALE :

a) Anomalie de l'apparition du langage :

Retard ou absence d'acquisition du langage

b) Anomalie de la sonorité du langage :

Prosodie particulière et étrange, tonalité de la voix bizarre, les sons et émotions dans le langage ne sont pas adaptés au sens de la phrase...

c) Contenu du langage anormal :

Echolalies immédiates ou différées, langage idiosyncrasique (invention d'un nouveau mot pour un objet avec un langage propre à soi-même qui n'est pas fait pour être compris ni partagé), néologismes, jargon, stéréotypies verbales, inversion pronominale qui persiste plus longtemps que la normale (ex : remplacer le "je" par le "tu")

d) Difficulté de compréhension du sens du langage :

Troubles de la pragmatique du langage (= éléments de langage dont le sens ne peut être compris qu'en connaissant le contexte de leur emploi, par exemple les présuppositions, les sous-entendus...) et difficulté de compréhension de l'implicite

Non compréhension du non verbal (communication gestuelle, postures, affects...)

- TROUBLE DE LA COMMUNICATION NON VERBALE :

- pas de communication gestuelle,
- pas de pointage protodéclaratif, ou protoimpératif

- pas d'attention conjointe

3) Intérêts restreints et troubles du comportement

Intérêts restreints et envahissants, sans but de socialisation

Comportements bizarres (marche sur la pointe des pieds), stéréotypés, répétitifs, solitaires,

Stéréotypies (=balancement de la tête, des bras...).

Objets non utilisés dans leur fonction, utilisés de façon détournée, investis dans la répétition ou explorés dans leur aspect sensoriel (intérêt pour les sources lumineuses, objets qui tournent, les jeux sonores...)

Pas de jeu symbolique, imaginaire

Besoin d'immuabilité, tout changement peut entraîner des réactions d'angoisse, d'agressivité ou de colère...

Automutilation (se frapper, se mordre), mises en danger

Au niveau moteur : hypo/hypertonie ou bien passivité/excitation

Au niveau sensoriel (visuelle, tactiles, auditives, vestibulaires, olfactives) : pas de réaction au stimulus ou réaction exagérée, **auto-stimulations**

4) Comorbidités :

Retard global du développement (40% des enfants ayant un autisme), **retard du développement psychomoteur et de la propreté, troubles neurovisuels**

Troubles du sommeil ou de l'alimentation

Retard mental (40%)

Dépression et troubles anxieux

TIC, TOC

Hyperactivité, TDAH

Epilepsie (20-25 % des TED ont une épilepsie associée)

==> Toujours rechercher un **autisme syndromique** = association à une maladie génétique ou métabolique favorisante

Tableaux cliniques

Multiples présentations cliniques, tableaux très hétérogènes...

A SAVOIR :

1) Autisme de Kanner = autisme infantile = autisme typique

Tableau sévère avec une **atteinte majeure** au niveau de chacune des trois catégories de la **triade autistique**

2) Autisme de haut niveau = "high functioning" = TSA sans retard

Triade autistique avec performances cognitives normales ou élevées

Communication verbale plus touchée que dans le syndrome Asperger : **retard de langage**

Dans certains cas : mémorisation exceptionnelle (calculateur prodige de calendrier), intérêt dans un domaine sensoriel (dessin, musique, calcul...)

3) Syndrome d'Asperger = TSA sans retard

Triade autistique avec performance cognitives normales, mais troubles de la communication et de la socialisation moins sévères : **pas de retard de langage**

Langage développé voire hyperdéveloppé, mais troubles de la prosodie et du non verbal

Maladresse plus fréquente, présence de **troubles praxiques** +++

Début généralement plus tardif

Réussite plus fréquente aux tests de la Théorie de l'esprit

Evolution plus favorable

==> **Syndrome d'Asperger et autisme de haut niveau sont très proches**

Comorbidités et étiologies

1) COMORBIDITE

Retard global du développement (40% des enfants ayant un autisme infantile), **retard du développement psychomoteur** et de la propreté, troubles du sommeil ou de l'alimentation, troubles neurovisuels

Retard mental (40%)

Troubles anxieux et dépression

TIC, TOC

Hyperactivité, TDAH

Epilepsie (20-25 % des TED ont une épilepsie associée)

2) ETIOLOGIES :

Trouble dit "neurodéveloppemental"

Multifactoriel : **étiologies génétiques, environnementales...** avec une interaction entre les gènes et l'environnement (épigénétique)

Diagnostic

1) DIAGNOSTIC CLINIQUE +++

Pédopsychiatrique

Intérêt des **échelles et questionnaires** : CHAT (= test de dépistage), CARS, ADOS, ADI-R, PEP-R, échelle de Vineland...

Consultation orthophonique, bilan psychomoteur...

2) Rechercher les COMORBIDITES et écarter les DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS

Consultation pédiatrique, ORL, ophtalmologique, génétique, neurologique...

Diagnostiques différentiels

1) Chez l'enfant :

Trouble sensoriel : **surdité (A savoir !)**, **cécité**

Trouble spécifique du langage (dysphasie...)

Retard mental simple

Dépression

Carence affectives

Toujours rechercher un **autisme syndromique** = association à une **maladie génétique** ex : X-fragile (cf : **Problèmes posés par les maladies génétiques**, à propos : d'une maladie chromosomique : la trisomie 21 ; d'une maladie génique : la mucoviscidose ; d'une maladie d'instabilité : le syndrome de l'X fragile), **métabolique, neurologiques, maladies neurodégénérative...**

2) Chez l'adulte :

Le diagnostic peut être difficile entre un syndrome d'Asperger et un troubles de la personnalité type schizotypique...

Prise en charge

1) Principes généraux de la prise en charge :

==> **précoce +++**

==> **globale, pluridisciplinaire** avec les familles, et coordonnée

Pédopsychiatrique et pédiatrique, médecin traitant

Educative et pédagogique

Psychologique, avec évaluation neuropsychologique (QI...), soutien des enfants et des familles+++ (aides et guidance parentale), de la fratrie

Orthophonique

Psychomotrice

==> intensive, personnalisée, modulable

2) Modalité de la prise en charge :

Les centres de ressource autisme : centres d'évaluation, aide à la prise en charge, et à l'orientation...

a) Thérapies

Les thérapies et le mode de prise en charge suscitent de multiples débats actuels au sein de la pédopsychiatrie qui se sont intensifiés depuis la publication des recommandations de la HAS en 2012 : cf [Recommandation HAS 2012](#). En effet, la HAS a validé les interventions comportementales (méthode ABA, méthode TEACH...) et développementales et n'a pas conclu à la pertinence des approches psychanalytiques et institutionnelles, ce qui a vivement agité la pédopsychiatrie en France. (cf : Différents types de techniques psychothérapeutiques.)

b) PEC médicamenteuses ==> symptomatique (prescription du spécialiste +++)

c) PEC sociale et de l'environnement : (cf : [L'enfant handicapé : orientation et prise en charge](#))

- Lieu de soins : but : maintien au domicile si possible

PEC en structures de soins spécialisées qui peuvent être médico-éducatives (IME, IMPRO, SESSAD...) ou non (Hôpital de jour, CATTP, CMP, CMPP, CAMSP...)

Lieux de vie : foyers ...

- Intégration scolaire :

Intégration scolaire et son aménagement (PPS, AVS, CLIS...), puis aides en milieu professionnel

- Prise en charge sociale et financière :

Reconnaissance du handicap (MDPH), PEC 100%, allocations

Conclusion

Autisme, TED et TSA : **sujet d'actualité**, suscitant de multiples débats sur ses étiologies, sa nature, sa nosographie, sur la prise en charge...

Triade autistique à connaître +++

Etiologies multifactorielles (génétique, environnemental...)

Nécessité d'une prise en charge **précoce, globale, intensive** et **pluridisciplinaire**