

Université de Poitiers
Faculté de Médecine et Pharmacie

ANNEE 2012

Thèse n°

THESE
POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MEDECINE
(décret du 16 janvier 2004)

MEMOIRE
Du DIPLOME D'ETUDES SPECIALISEES
DE PSYCHIATRIE
(décret du 10 septembre 1990)

présentée et soutenue publiquement
le 24 septembre 2012 à Poitiers
par Mallet Damien

Les facteurs de retard diagnostique dans les troubles
envahissants du développement

Composition du Jury

Président : Monsieur le Professeur Ludovic Gicquel

Membres : Monsieur le Professeur Daniel Marcelli
Monsieur le Professeur Jean-Louis Senon
Monsieur le Dr David Dauga

Directeur de thèse : Monsieur le Professeur Daniel Marcelli

Remerciements

Je tenais tout d'abord, à exprimer toute ma reconnaissance à Monsieur le Professeur Daniel Marcelli, à Monsieur le Professeur Ludovic Gicquel, à Monsieur le Professeur Jean-Louis Senon, et au Docteur David Dauga, qui me font l'honneur de juger cette thèse.

Je remercie également Monsieur le Professeur Daniel Marcelli qui m'a fait l'honneur d'accepter de diriger cette thèse et qui m'a apporté une aide précieuse dans la réflexion et la rédaction de cette thèse, qui m'a accompagné, soutenu et conseillé dès que nécessaire. Je lui adresse mes plus sincères reconnaissances.

Je tiens également à envoyer mes remerciements à toute l'équipe du Centre Ressource Autisme (CRA) du Poitou-Charentes pour m'avoir aidé et notamment Madame Christiane Poirier, la documentaliste du CRA, pour m'avoir aidé dans mes recherches bibliographiques.

A ma femme et à mon futur enfant, qui m'ont supporté durant la rédaction de cette thèse. Au soutien de ma femme durant mon internat, surtout dans les moments difficiles.

A Mathilde et Charline, qui par leur gaieté et leur joie de vivre m'ont permis d'avancer sereinement, même pendant les moments difficiles.

A mes parents qui m'accompagnent depuis ma naissance, et me soutiennent moralement. A leur disponibilité et leur présence.

A mon frère Cédric et ma Sœur Morgane pour leur soutien tout au long de ma vie.

A ma famille.

A mes beaux-parents, Mauricette et Daniel pour leur soutien, leur disponibilité et leur présence

A mes amis (Guillaume, Jérôme, Alexandre et les autres...) et collègues pour leurs écoutes et leurs soutiens.

Je dédie particulièrement cette thèse à mon futur enfant...

Plan de la thèse

I. Sommaire

Remerciements	5
Plan de la thèse	7
Introduction.....	13
Partie I : Revue de littérature sur les troubles envahissants du développement et sur le dépistage précoce.....	16
II. Historique	17
A. De la démence précoce à l'autisme infantile	17
1. La démence précoce.....	17
2. La notion de repli autistique	19
3. Evolution des théories :.....	21
4. Autisme infantile précoce de Léo Kanner	22
5. La psychopathie autistique de Hans Asperger	24
B. De l'autisme aux troubles envahissants du développement	25
1. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux	25
2. Classification internationale des maladies.....	28
3. Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (particularité française).....	29
III. Les troubles envahissants du développement.....	31
A. Classification actuelle des troubles envahissants du développement.....	31
1. DSM-IV-TR	31
2. CIM-10 :	35
B. Comparaison des différentes classifications	38
C. Un diagnostic complexe et difficile	41
1. Troubles du contact et des relations sociales	41
2. Trouble de la communication	42
3. Comportements et activités répétitifs et ou restreints	47
4. Réactions particulières à l'environnement et bizarreries de comportement.....	47
5. Fonctions cognitives	48
D. Epidémiologie.....	51
1. Prévalence et incidence.....	51
2. Facteurs de risque	53
3. Pathologies et troubles associés	55
4. Facteurs prédictifs de l'évolution des personnes avec T.E.D.	59
E. Outils diagnostics.....	62

F.	Diagnostics différentiels avec les autres troubles du développement	63
IV.	Les enjeux du dépistage précoce en psychiatrie	65
A.	Absence de signes pathognomoniques :	65
B.	Notion de valeur seuil	65
1.	Un exemple : l'épisode dépressif	66
2.	La MADRS	68
C.	Le dépistage précoce	73
1.	Objectifs	74
2.	Risques	74
3.	Exemple des psychoses	75
V.	Le dépistage précoce dans les troubles envahissants du développement	82
A.	Signes d'alerte	82
B.	Outils de repérage individuel	84
1.	Check-list for Autism in Toddlers (CHAT)	84
2.	Modified Check-list for Autism in Toddlers (M-CHAT)	86
3.	L'Alarme détresse bébé, ADBB	88
C.	Le dépistage précoce, un bon outil de prévention	88
D.	Le risque de la prédiction	89
VI.	Facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement	90
A.	Définition des TED :	90
B.	Formation des médecins et intervenants extérieurs	91
C.	Le carnet de santé	91

Partie II : Etude préalable décrivant les différents facteurs de retard diagnostique dans les troubles envahissants du développement	92
I. Présentation globale de l'étude	93
II. Objectifs :.....	94
A. Objectifs généraux.....	94
B. Objectifs spécifiques.....	94
C. Critères d'évaluation principaux	94
D. Critères d'évaluation secondaires	94
III. Matériel et Méthodes	95
A. Schéma de l'étude et population étudiée	95
B. Inclusion des patients.....	96
1. Critères d'inclusion.....	96
2. Critères d'exclusion	96
C. Présentation de la grille de lecture	96
D. Recueil des données, saisie et traitement statistique.....	99
E. Analyse du groupe d'étude	99
IV. Résultats et Analyse	100
A. Données introductives	101
Sex-ratio.....	101
B. Données médicales :.....	102
1. Diagnostic	102
2. Symptômes précoces	105
3. Antécédents personnels périnataux	107
4. Antécédents familiaux.....	108
C. Données familiales	109
1. Place dans la fratrie	109
2. Statut socio économique :.....	110
3. Statut marital.....	111
D. Démarches diagnostiques	112
1. Age d'apparition des premiers symptômes	112
2. Age du diagnostic :	113
3. Retard diagnostique.....	114
E. Facteurs de retard diagnostique.....	115
1. Le sex ratio :.....	115

2.	Antécédents personnels.....	116
3.	Antécédents familiaux.....	117
4.	Place dans la fratrie	118
5.	Mode de garde	119
6.	Statut socio économique.....	120
7.	Statut marital.....	121
8.	Carnet de santé	121
V.	Discussion	123
A.	Sex ratio.....	123
B.	Données médicales.....	123
1.	Diagnostic	123
2.	Symptômes précoces	125
3.	Diagnostic de TED.....	126
C.	Facteurs de retard diagnostic.....	127
1.	La fratrie	128
2.	Mode de garde	129
3.	Les antécédents personnels	129
4.	Les antécédents familiaux	130
D.	Le carnet de santé	130
VI.	Critiques de la recherche.....	132
A.	Biais	132
B.	Points forts	133
VII.	Perspectives.....	135
	Conclusion	137
	Cas cliniques	140
	Cas clinique n°1	141
	Cas clinique n°2	144
	Annexes	146
	Annexe 1 : critères diagnostiques du trouble autistique dans le DSM-IV-TR	147
	Annexe 2 : critères diagnostiques du syndrome Rett dans le DSM-IV-TR.....	149
	Annexe 3 : Critères diagnostiques du trouble désintégré dans le DSM-IV-TR.....	150
	Annexe 4 : Critères diagnostiques du syndrome d'Asperger dans le DSM-IV-TR	151
	Annexe 5 : critères diagnostiques de l'autisme infantile dans la CIM-10	152
	Annexe 6 : Critères diagnostiques de l'autisme atypique dans la CIM10	154

Annexe 7 : critères diagnostiques du syndrome de Rett dans la CIM-10	155
Annexe 8 : Critères diagnostiques des autres troubles désintégratifs de l'enfance dans la CIM-10..	156
Annexe 9 : Critères diagnostiques du syndrome d'Asperger dans la CIM-10	157
Index des tableaux et figures	158
Références bibliographiques	162
Résumés et mots clés	172
Résumé et mots clés.....	173
Serment	174
SERMENT	175

Introduction

Dans l'étude des facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement (TED), il semble nécessaire de définir ces troubles afin de mieux comprendre l'importance de ces facteurs.

L'autisme infantile précoce décrit par Léo Kanner en 1943 est une des premières entités nosologiques qui va être dégagée comme un trouble dans le développement de l'enfant (la deuxième grande entité étant la dépression du bébé décrite par R.Spitz à la fin de la seconde guerre mondiale).

Avec le dégagement de ces deux entités, il est donc désormais clair que le très jeune enfant pouvait souffrir psychologiquement et qu'il pouvait être gravement perturbé par ce trouble.

L'autisme de l'enfant décrit par Léo Kanner va subir de nombreux remaniements dans sa description au cours des 60 dernières années. Sa description clinique va évoluer en lien avec les nouvelles découvertes des psychiatres mais aussi par la pression des associations de parents d'enfants atteints d'autisme.

Progressivement, l'autisme va être intégré à une entité plus large que sont les troubles envahissants du développement (TED), qui regroupe plusieurs descriptions cliniques dont l'autisme décrit par Léo Kanner. Ces troubles envahissants du développement vont s'élargir de plus en plus, avec des définitions incluant de plus en plus de patients et dans le même temps ils seront de mieux en mieux détectés par les médecins spécialistes. Au vue d'une forte augmentation de ces troubles envahissants du développement, il apparaît nécessaire de mieux les détecter et surtout le plus tôt possible.

Le retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement est très important, chercheurs et médecins mettent en place différentes stratégies pour le limiter. L'harmonisation de la définition des troubles envahissants du développement en représente une importante. Certains chercheurs travaillent de leur côté sur les signes précoces dans les troubles envahissants du développement, dans le but de pouvoir mettre en place un dépistage précoce fiable et efficace dans la prise en charge de ces troubles.

Malgré cela le retard diagnostic reste présent, il semblait donc intéressant d'essayer d'étudier les facteurs qui sont en cause dans ce retard diagnostic, de les mettre en évidence et de les discuter, de les comparer avec les études déjà publiées.

Ces facteurs de retard diagnostic peuvent se classer dans 3 domaines. On retrouve les facteurs intrinsèques aux troubles envahissants du développement (absence de signes pathognomoniques, troubles de la relation, altération qualitative et non quantitative,...), les facteurs en lien avec le manque de formation des intervenants travaillant auprès des nourrissons et des enfants, et des facteurs en lien avec le milieu socio-familial.

La mise en évidence ainsi que la compréhension de ces facteurs de retard diagnostic est primordiale, importante voire incontournable pour pouvoir adapter au mieux le dépistage précoce de ces troubles.

**Partie I : Revue de littérature sur les
troubles envahissants du
développement et sur le dépistage
précoce**

II. Historique

A. De la démence précoce à l'autisme infantile

Cette première partie sur l'histoire de l'autisme va permettre de comprendre la première description de l'autisme et de reprendre l'évolution de la définition au cours du XXème siècle. Il s'agit d'un diagnostic récent qui évolue sans cesse, notamment grâce à la recherche médicale, aux classifications internationales mais aussi aux associations qui amènent à une remise en question permanente dans les prises en charge mais aussi dans la description clinique de la symptomatologie.

Ceci aboutit à des difficultés à poser le diagnostic de troubles envahissants du développement.

1. La démence précoce

Emil Kraepelin (1856-1926), psychiatre allemand va publier dans ses huit éditions du traité de psychiatrie (1), traité à destination des étudiants et des médecins, plusieurs nosographies. Kraepelin, considéré comme le fondateur de la psychiatrie scientifique moderne, va donc être le premier psychiatre à créer une classification des maladies mentales fondée sur des critères cliniques objectifs. Et surtout il va être le premier psychiatre à mettre en évidence l'évolution des maladies mentales dans le temps, en considérant qu'une maladie s'individualise selon son évolution.

Dans la sixième édition de son traité (1,2), Kraepelin va décrire les psychoses chroniques va distinguer deux entités morbides différentes : les psychoses maniaco-dépressives et les démences précoces par opposition à la démence sénile. Les psychoses maniaco-dépressives deviendront plus tard les futurs troubles bipolaires. Ici, l'entité qui nous intéresse est la démence précoce qui est décrite pour la première fois en 1883.

Kraepelin définit la démence précoce comme une psychose chronique survenant chez un adolescent ou un jeune adulte. Il la caractérise par des troubles intellectuels et affectifs

graves. Il est le premier à décrire une évolution progressive et non d'emblée de la maladie. Cette évolution se fait vers un effondrement psychique. Il décrit différents symptômes : des troubles de la mémoire, des troubles du langage, des troubles du raisonnement, ainsi que des accès de négativisme qu'il définit comme des comportements ou des attitudes de refus et d'opposition aux suggestions d'autrui, de maniérisme, et de périodes d'excitation.

Kraepelin va même décrire quatre formes différentes de démence précoce :

- La forme hébéphrénique : on y retrouve tous les aspects déficitaires intellectuels, associés à une inhibition psychomotrice que Kraepelin décrit comme un ralentissement moteur mais aussi psychologique (c'est la bradykinésie), ainsi qu'un important négativisme (cf. plus haut la définition de Kraepelin) et du mutisme.
- La forme catatonique : celle-ci se caractérise par une catatonie et une catalepsie. La catatonie se définit par un comportement moteur plus ou moins permanent qui ne répond pas de manière adaptée aux stimulations du milieu et celui-ci va s'accompagner souvent d'impulsions et de stéréotypies. Cet état se caractérise par une perte de la spontanéité de l'initiative motrice, le patient présente une mimique figée et il apparaît sans réaction par rapport à l'entourage. En revanche, la catalepsie se définit comme un comportement caractérisé par une rigidité musculaire particulière, dite rigidité plastique.
- La forme délirante paranoïde qui se caractérise par un affaiblissement intellectuel, associé à un délire paranoïde. Ce délire est flou, imprécis, sans construction logique. Le patient va d'ailleurs aborder de nombreux thèmes variés, il s'agit d'un délire non systématisé.
- La forme paranoïde atténuée avec un délire plus diffus, la détérioration est plus lente pour le patient.

Kraepelin va dans le même temps essayer de décrire les étiologies possibles. Il va distinguer dans la huitième édition de son traité de psychiatrie, les maladies endogènes et exogènes. Pour les démences précoces il s'agit pour lui de maladies endogènes, c'est-à-dire dues à des modifications de la personne psychique, à des facteurs psychologiques transmis héréditairement ou liés à la rencontre d'une prédisposition existant chez le patient avec un facteur extérieur. Il considère les maladies endogènes comme incurables avec une évolution

chronique qui aboutit à plus ou moins long terme à une déchéance complète du patient, avec comme seul traitement un enfermement asilaire définitif. Il est donc très pessimiste quant aux différentes possibilités thérapeutiques dans les démences précoces.

Kraepelin décrit donc pour la première fois les psychoses chroniques fin du XIXème siècle, début du XXème siècle, définition qui va énormément évoluer au cours du XXème siècle.

2. La notion de repli autistique

Eugen Bleuler, psychiatre suisse (4,5), va récuser le terme de démence précoce d'Emil Kraepelin. Il va le remplacer par le groupe de schizophrénies en 1911 pour illustrer l'idée d'une fragmentation de l'esprit. Pour Bleuler, les schizophrénies correspondent à un groupe de syndromes cliniques, d'origines différentes mais toujours organiques, où l'affaiblissement intellectuel n'est pas toujours présent mais qui sont réunis par des mécanismes psychopathologiques communs, en particulier une défaillance du mécanisme associatif.

Ce mécanisme associatif permet, selon une théorie partagée avec Freud, d'organiser les émotions issues de l'histoire de vie. Il est décrit comme une « étroitesse de conscience » qui se crée normalement au moment d'agir, pour permettre une fixation des idées en rapport avec le but poursuivi. Dans le groupe des schizophrénies selon Bleuler, l'absence de cet élément régulateur fait que la personne reste en prise avec des émotions diverses coexistant parallèlement. Il décrit sur cette base un morcellement de la personnalité en fragments, en utilisant le terme *spaltung*, que l'on traduit par clivage, ce qui définit aussi le syndrome dissociatif.

Selon Bleuler, à la base de la schizophrénie se trouve un processus biologique (l'altération basale des fonctions associatives) qui fait émerger les signes primaires de la maladie par-dessus lesquels apparaissent des signes secondaires (réactions psychologiques du sujet face à sa souffrance) qui constituent de véritables stratégies de lutte contre le processus biologique de base. Il écrit « la symptomatologie qui nous saute aux yeux n'est sûrement en

partie (et peut être globalement) rien d'autre que l'expression d'une tentative plus ou moins ratée de sortir d'une situation insupportable ».

Parmi les signes primaires, Bleuler intègre le blocage de la pensée et des signes apparaissant lors des poussées aiguës sans aucune raison externe : états d'obtusion, épisodes d'excitation ou de dépression, prédisposition aux hallucinations, le syndrome catatonique et quelques signes physiques.

Bleuler a montré que la psychanalyse permet de trouver le sens des signes secondaires, symptômes provenant d'une psychogenèse inconsciente. Ces signes secondaires s'opposent donc aux signes primaires qui, résultant d'un processus biologique, ne peuvent pas être interprétés.

Il décrit la schizophrénie comme un groupe de maladies mentales chroniques caractérisées par l'association de 3 grands troubles :

- La discordance ou dissociation : Le syndrome dissociatif est au cœur du syndrome schizophrénique. Il traduit une scission qui s'opère dans la conscience et la personnalité du sujet. Il fait perdre toute cohésion, tant à l'unité de son Moi qu'au monde qu'il perçoit. Il est constitué de 4 traits caractéristiques :
 - L'ambivalence : la contradiction infiltre tous les sentiments et actes du Sujet.
 - La bizarrerie : elle résulte de ses conduites et expressions fantasques et illogiques.
 - L'impénétrabilité : l'incohérence des propos et conduites les rendent incompréhensibles.
 - Le détachement : lié au repli sur soi et à l'indifférence apparente.

- Le délire paranoïde : à thèmes polymorphes :
 - Syndrome de dépersonnalisation (transformation corporelle, dysmorphophobie, angoisse de morcellement, de dislocation corporelle)
 - Étrangeté du monde (sentiment d'hostilité ambiante, déréalisation...)
 - Syndrome d'influence (une force extérieure impose sa volonté au sujet)
 - Persécution, mégalomanie, mystique, ...

- Mécanismes : prédominance des hallucinations psychiques ou psychosensorielles. Il est non systématisé : thématique mal organisée sans idée directrice, impression de bizarrerie, délire peu communicable...
- Le repli autistique ou autisme (3). Bleuler va être le premier à utiliser ce terme, mais il le considère comme un symptôme secondaire qui pour lui correspond à une « stratégie » de confrontation avec la réalité. Lors de cette confrontation à la réalité, le schizophrène écarte ou ignore cette réalité et ceci aboutit au repli autistique ou autisme. Bleuler précise que pour le « schizophrène autiste », le « défaut de rapport affectif » ne correspond pas à une « perte de la fonction du réel », mais du maintien d'un monde à soi, d'où le terme autisme de la langue grecque auto : soi-même.

3. Evolution des théories :

Le principe d'une dégénérescence organique de la démence précoce (apparu en 1883) a déjà largement évolué en 1911, mais avec les nouvelles terminologies et une perception du groupe en question qui s'affine au fil du temps, il apparaît nécessaire d'identifier distinctement un trouble infantile, nommé à partir des années 1930 « schizophrénie infantile ».

En 1906, Carl Gustav Jung (6-7), assistant d'Eugen Bleuler de 1900 à 1907, a publié un essai sur le sujet *Psychologie de la démence précoce*. Jung y distingue une fixation des symptômes et une causalité qui ne peut être déterminée, ce sur quoi il postule la mise en cause d'un facteur métabolique par exemple, ou bien une prédisposition organique cérébrale. Un autre psychiatre suisse, Adolf Meyer, futur directeur de Léo Kanner, propose une interprétation liée à la « mécanique psychique » en évoquant une « destruction prématurée de la naïveté ».

Plus tard, en 1923, l'autisme est décrit sous le nom d'« attitude interrogative », avec un enchaînement de questions caractéristiques. Il est également question d'une perte de

contact avec la réalité. En 1927, Eugène Minkowski, ex assistant de Bleuler, fait écho aux travaux de ce dernier dans son livre *La Schizophrénie* (8).

En 1926, Grounia Soukhareva (9) décrit ce qu'elle nomme *la psychopathie schizoïde de l'enfance* au travers de 6 cas, ce qui est évoqué comme étant le premier acompte à la description du syndrome plus tard décrit par Hans Asperger (10). Cette parution s'appuie sur une bonne vingtaine de textes publiés depuis 1920 sur la schizophrénie, dont un sur le sujet plus précis du développement dans l'enfance des patients schizophrènes.

En 1930, Mélanie Klein (11), parle de *schizophrénie infantile* pour décrire des enfants pour lequel elle évoque notamment un « manque de contact affectif » et des « stéréotypies ». Pour certains elle fut la première à publier deux descriptions de ce qui sera ensuite identifié comme l'autisme de Kanner. Soukhareva en 1932 comme Howard Potter en 1933 utilisent également les termes de *schizophrénie infantile* (12).

Lauretta Bender, développementaliste, propose un axe de séparation de la schizophrénie infantile en estimant que le processus biologique est globalement le même, mais qu'il n'a pas le même effet sur un cerveau développé dans toutes ces potentialités et un cerveau immature. Elle exonère également les mères de toute responsabilité directe, estimant que le rôle de l'environnement familial n'est pas premier (13-15).

4. Autisme infantile précoce de Léo Kanner

Léo Kanner est un pédopsychiatre d'origine austro-hongroise, connu pour avoir défini le premier le tableau clinique de l'autisme infantile précoce. C'est en 1943, qu'il écrit un article (qui reste une référence en ce qui concerne l'autisme), intitulé *Autistic Disturbance of Affective Contact*, où il démontre à partir de 11 cas d'enfants suivis depuis 1938 que plusieurs troubles qui étaient auparavant dispersés sous des appellations variables, ne forment qu'une seule maladie. L'appellation « autisme infantile précoce » est donnée l'année suivante au syndrome qui porte son nom, l'autisme de Kanner (16-17, 19).

En 1943, Léo Kanner proposa une description clinique de l'autisme infantile. Il insiste sur le fait que l'autisme est présent « d'emblée » (« Il existe d'emblée un repli autistique extrême qui, chaque fois que c'est possible, fait négliger, ignorer, refuser à l'enfant tout ce qui lui vient de l'extérieur ».) contrairement à la schizophrénie ; c'est la raison pour laquelle il qualifie de « précoce » l'autisme infantile. Il tente donc de distinguer « l'autisme infantile précoce » de la « schizophrénie infantile » (le terme d'autisme introduit par Eugen Bleuler, désigne un symptôme de la schizophrénie).

En 1956, avec Léon Eisenberg, il publie un texte intitulé *Early Infantile Autism (18)*, qui connaît immédiatement une grande diffusion et qui deviendra la référence incontournable dans les années 1960. Sur la base de dix années d'observations supplémentaires, ils reprennent les cinq conclusions exposées dans la publication de 1943 et posent deux caractéristiques pathognomoniques : un isolement extrême (« *extrême self-isolation* ») et un désir obsédant de préserver l'immutabilité (« *the obsessive insistence on the preservation of sameness* »).

Les deux traits pathognomoniques de l'autisme infantile présentés par Kanner sont donc :

- *Aloneness* (solitude extrême, isolement, retrait social)
- *sameness* (immutabilité, maintien de la permanence, intolérance aux changements)

« Toutes les activités et paroles de ces enfants sont en permanence régies de façon rigide par le désir très fort de solitude et d'absence de changement » (Kanner). L'observation de ces rituels élaborés devait permettre de distinguer les enfants autistes des enfants souffrant de retard mental ou d'oligophrénie selon la terminologie de l'époque.

Avec Eisenberg (18), Kanner définit en 1956 un âge d'entrée dans la pathologie comme critère diagnostique alors qu'il avait suggéré en 1943 le caractère inné de l'autisme. La limite fut alors fixée à trente mois.

S'ils envisageaient dans cette publication une pluralité de causes étiologiques, ils y firent aussi mention à plusieurs reprises du rôle défavorable de l'environnement familial dans lequel la majorité des enfants observés avaient grandi (des expressions telles que « *emotional refrigeration* » qui enflammeront plus tard les controverses y apparaissent à plusieurs reprises). Kanner a déploré que certains comportements des mères puissent être

sources de confusion pour les enfants. Et dans son article de 1943 il fait remarquer que les enfants autistes sont souvent élevés par des parents manquant de chaleur. Il accompagne toutefois cette remarque de considérations qui en modèrent la portée. Par ailleurs, il évoque également la probabilité de déterminations non plus psychologiques, mais biologiques. Il a aussi très tôt mis en garde ses contemporains contre les discours dogmatiques, notamment de la psychanalyse telle que véhiculée à l'époque. Cette ambivalence a pu toutefois contribuer à conforter l'opinion qui voyait dans les parents la cause de l'autisme de leur enfant.

5. La psychopathie autistique de Hans Asperger

Pédiatre autrichien, Hans Asperger a établi en 1943, en parallèle de Kanner, la description d'une « psychopathie autistique de l'enfance » (10). Sous ce nom, il a identifié chez quatre jeunes garçons un modèle de comportements et d'aptitudes incluant « un manque d'empathie, une faible capacité à se faire des amis, une conversation unidirectionnelle, une forte préoccupation vers des intérêts spéciaux et des mouvements maladroits ». Asperger les appelait ses « petits professeurs » à cause de leur capacité à parler de leur sujet favori avec beaucoup de détails.

Il était convaincu que beaucoup d'entre eux devaient utiliser leurs talents particuliers à l'âge adulte. Il a suivi un enfant, Fritz V., jusqu'à l'âge adulte. Fritz V. est devenu professeur d'astronomie. Il corrigea une erreur dans les travaux de Newton qu'il avait repérée étant enfant. La vision positive de Hans Asperger sur cette psychopathie autistique contraste de façon saisissante avec la description de l'autisme infantile de Leo Kanner. Pourtant, ces deux notions tendent à être réunies plus tard au sein des troubles du spectre autistique. Alors que Kanner en 1943 décrit les enfants reçus en consultation, Asperger les soigne depuis 1926 dans une institution thérapeutique mettant en œuvre un traitement privilégiant la relation affective. Il se peut que Hans Asperger ait exprimé des visions positives du syndrome qui porte son nom à cause du climat politique de l'époque et en particulier à cause de la volonté des Nazis d'éliminer les handicapés.

Lorna Wing a donné un écho nouveau à cette description peu connue faite par Hans Asperger en publiant en 1981 *un compte rendu clinique du syndrome d'Asperger*, ce qui l'a fait connaître beaucoup plus largement qu'elle ne l'était jusque là (20).

Ironiquement, il semble que Hans Asperger ait présenté dans son enfance des traits du même trouble qui a reçu son nom. Il était décrit comme un enfant lointain et solitaire qui avait des difficultés à se faire des amis. Il était doué pour le langage, et en particulier, il était intéressé par le poète allemand Franz Grillparzer, dont il citait fréquemment les poésies à ses camarades de classe malgré leur indifférence à ce sujet.

Asperger est mort avant que l'identification de son modèle de comportement devienne largement reconnue, du fait d'un travail essentiellement rédigé en allemand, donc très peu traduit. La première personne à avoir utilisé le terme « Syndrome d'Asperger » dans un article fut la chercheuse britannique Lorna Wing (20). Son article, *Asperger's syndrome : a clinical account*, a été publié en 1981 et a remis en question le modèle précédemment accepté de l'autisme présenté par Léo Kanner en 1943. L'article de 1944 n'est traduit en anglais qu'en 1991 par Uta Frith. En français il a fallu attendre 1998.

B. De l'autisme aux troubles envahissants du développement

1. Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux

Le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders ; DSM*), publié par l'Association américaine de psychiatrie (APA), est un manuel de référence classifiant et catégorisant des critères diagnostiques et recherches statistiques de troubles mentaux spécifiques. Il est utilisé aux États-Unis, et internationalement à travers le monde, par les cliniciens, chercheurs, psychiatres et

compagnies d'assurance santé et pharmaceutiques, ainsi que par le grand public. Les diagnostics de pathologies psychiatriques reportés sur le DSM, depuis la troisième révision, reposent sur l'identification clinique de syndromes et de leur articulation en cinq axes dans une approche statistique et quantitative. L'étiologie des pathologies n'y est plus du tout envisagée.

a) DSM-III

En 1980, La troisième édition du manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM-III) fait figurer l'autisme dans les troubles globaux du développement (21). Le DSM-III donne des critères spécifiques pour guider chaque diagnostic, avec une évaluation multiaxiale qui permet, pour chaque individu, d'enregistrer différentes informations sur chaque axe :

- Axe I : le syndrome clinique, dont les troubles globaux du développement
- Axe II : Les troubles de la personnalité et troubles spécifiques du développement
- Axe III : Les affections physiques
- Axe IV : les facteurs de stress psycho-sociaux
- Axe V : le niveau d'adaptation

Dans la catégorie des troubles globaux du développement dans l'axe I du DSM-III, trois éventualités diagnostiques principales sont décrites :

- l'autisme infantile (syndrome complet ou résiduel)
- le trouble global du développement débutant dans l'enfance, après trente mois (syndrome résiduel ou complet)
- le trouble du développement atypique

Six critères sont retenus pour le diagnostic d'autisme :

- Début précoce avant l'âge de trente mois
- L'enfant n'a généralement pas de réactions vis-à-vis des autres personnes
- Déficit massif du développement du langage

- Si l'enfant parle, il existe des formes particulières de langage comme l'écholalie immédiate ou retardée, un langage métaphorique, une inversion pronominale
- Réponses bizarres à des aspects variés de l'environnement
- Absences d'idées délirantes, d'hallucinations, de relâchement des associations ou d'incohérence comme on en observe dans la schizophrénie

b) DSM-III-R

En 1987, la révision de cette troisième édition (DSM-III-R) conserve la même approche multiaxiale mais un certain nombre de modifications sont apportées notamment pour l'autisme (22). Pour la première fois le terme de troubles envahissants du développement est utilisé dans une classification internationale, ceci correspond à la traduction française du terme Pervasive Developmental Disorders. Les troubles envahissants du développement se retrouvent sur l'axe II et ne comprennent plus que deux entités : le trouble autistique et le trouble envahissant du développement non spécifié lorsque le tableau clinique est moins complet. L'appartenance à l'une ou l'autre de ces catégories dépend de la présence ou non d'au moins huit items sur seize répartis dans une triade symptomatique :

- Altération qualitative des interactions sociales
- Altération qualitative de la communication verbale et non verbale et de l'activité d'imagination
- Restriction marquée du champ des activités et des intérêts

Ce passage sur l'axe II, signifie un impact moindre des interventions thérapeutiques sur la symptomatologie contrairement aux pathologies de l'axe I. De plus le critère d'âge (avant trente mois) est abandonné pour faire plus de place au langage, à la communication non verbale et à la communication des émotions.

c) *DSM-4*

En 1994, la quatrième édition est publiée, elle reprend la même conception des troubles mentaux que les précédents DSM, avec de nouvelles modifications (23). Les troubles envahissants du développement se trouvent à nouveau sur l'axe I, ce qui traduit la reconnaissance d'une possible amélioration des symptômes lors d'interventions thérapeutiques. De nouvelles catégories diagnostiques apparaissent : le syndrome de Rett, le syndrome d'Asperger et le trouble désintégréatif de l'enfance que nous reverrons plus en détail par la suite. Le trouble autistique comprend douze critères au lieu de seize qui sont répartis dans trois rubriques :

- Altération qualitative dans l'interaction sociale
- Altération qualitative dans la communication
- Comportements répétitifs et stéréotypés

De plus les symptômes doivent apparaître avant l'âge de 3 ans.

2. **Classification internationale des maladies**

La Classification internationale des maladies (CIM, en anglais *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems*, ICD), dont l'appellation complète est Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes, est une classification médicale codifiée classifiant les maladies et une très vaste variété de signes, symptômes, lésions traumatiques, empoisonnements, circonstances sociales et causes externes de blessures ou de maladies. La Classification internationale des maladies est publiée par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) et est mondialement utilisée pour l'enregistrement des causes de morbidité et de mortalité touchant le domaine de la médecine.

Publiée en 1949, la CIM-6 est le premier manuel contenant une classification des troubles mentaux (24)

En 1975, La CIM-9 est publiée par L'OMS et celle-ci intègre l'autisme infantile au sein du groupe des psychoses spécifiques de l'enfance (25). On retrouve dans ce groupe :

- L'autisme infantile
- La psychose désintégrative (Syndrome de Heller)
- Autres (psychoses atypiques)
- Sans précision (psychose de l'enfant, schizophrénie de l'enfant)

L'autisme infantile est donc identifié comme une maladie mentale tout en restant intégré aux psychoses de l'enfant. Il y est défini par un développement anormal ou déficient avant l'âge de trois ans et des perturbations caractéristiques du fonctionnement dans chacun des trois domaines suivants : interactions sociales, communication et comportement.

3. Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (particularité française)

La Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent ou CFTMEA est un système de classification psychopathologique établi sous la direction du P^r Roger Misès pour pallier les manques et les lacunes des systèmes internationaux (CIM-10) et américains (DSM) qui ne comportent que quelques petites rubriques sur la psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent. Elle est publiée pour la première fois en 1970 (26). Elle ambitionne aussi de tenir compte des diversités et des particularités de chaque enfant et adolescent présentant des troubles et, en cela, s'oppose à une vision réductionniste du courant behavioriste en vigueur dans les DSM et CIM. Notons que la version datant de 2000 établit des rapprochements, lorsque cela est possible, avec le CIM notamment pour faciliter la tâche des cliniciens et des chercheurs.

En 1970, Misès et Moniot publient leur première classification des psychoses de l'enfant. Quatre grandes catégories sont mises en évidence : les psychoses précoces, les psychoses de la phase de latence, les psychoses aiguës, et les limites de la psychose.

Dans la troisième édition de la CFTMEA, en 1993 (27), Misès et Quemada vont conserver le terme de psychose mais avec de nouvelles modifications :

- Autisme infantile précoce type Kanner
- Autre formes d'autisme infantile
- Psychoses précoces déficitaires
- Dysharmonies psychotiques
- Schizophrénie de l'enfant

Les critères diagnostiques de l'autisme infantile précoce de type Kanner sont au nombre de deux :

- Début dans le cours de la première année avec organisation d'un tableau complet avant l'âge de trois ans
- Présence de l'ensemble des troubles caractéristiques : retrait autistique majeur, recherche de l'immuabilité, stéréotypies, absence de langage, dysharmonie du développement cognitif.

Nous voyons donc dans la deuxième moitié du XXème siècle, apparaître de nombreuses classifications nationales ou internationales qui vont définir de manière différente l'autisme.

III. Les troubles envahissants du développement

A. Classification actuelle des troubles envahissants du développement

1. DSM-IV-TR

Le DSM-IV-TR est publié en 2000 (28). Les troubles envahissants du développement sont caractérisés par des déficits sévères et une altération envahissante de plusieurs secteurs du développement (capacités d'interactions sociales réciproques, capacités de communication) ou par la présence de comportements, d'intérêts et d'activités stéréotypés.

Les déficiences qualitatives qui définissent ces affections sont en nette déviation par rapport au stade de développement ou à l'âge mental du sujet.

Ces troubles apparaissent habituellement au cours des premières années de la vie. Ils sont souvent associés à un certain degré de retard mental et ils sont parfois associés à des affections médicales générales (par exemple : anomalies chromosomiques, maladies infectieuses congénitales, lésions structurelles du système nerveux central).

Les troubles envahissants du développement comprennent cinq catégories :

- F84.0 [299.00] trouble autistique ;
- F84.2 [299.80] syndrome de Rett ;
- F84.3 [299.10] trouble désintégratif de l'enfance ;
- F84.5 [299.80] syndrome d'Asperger ;
- F84.9 [299.80] trouble envahissant du développement non spécifié (y compris autisme atypique).

Cette classification est en cours de révision.

a) *Critères diagnostiques du trouble autistique*

Les caractéristiques essentielles du trouble autistique sont un développement nettement déficient de l'interaction sociale et de la communication, et un répertoire considérablement restreint d'activités ou d'intérêts (*Annexe 1*)

Les manifestations du trouble varient selon le stade de développement et l'âge chronologique du sujet. L'altération des interactions sociales réciproques est sévère et durable. Souvent, la perception qu'a l'enfant des autres personnes est très altérée. L'enfant atteint peut ignorer les autres enfants (y compris ses frères et sœurs), n'avoir aucune notion des besoins d'autrui ou ne pas remarquer la détresse d'une autre personne.

L'altération de la communication est marquée et durable. Elle affecte à la fois les capacités verbales et les capacités non verbales. Dans le cas où le langage se développe, le timbre, l'intonation, la vitesse, le rythme ou la charge émotionnelle de celui-ci, peuvent être anormaux. Les structures grammaticales sont souvent immatures, le langage est utilisé de manière stéréotypée et répétitive, ou bien le langage est idiosyncrasique (langage qui ne prend sens que pour les personnes habitués au style de communication du sujet). La compréhension du langage est souvent très tardive et l'individu peut être incapable de comprendre des questions ou des directives simples. Une perturbation dans la pragmatique (utilisation sociale) du langage se traduit souvent par l'incapacité à coordonner la parole avec la gestuelle ou à comprendre l'humour ou des aspects non littéraux du discours comme l'ironie ou le sous-entendu. Le jeu d'imagination est souvent absent ou notablement altéré.

Les sujets atteints de troubles autistiques ont des modes de comportements, d'intérêts et d'activités restreints, répétitifs et stéréotypés. Ils ont une gamme d'intérêts particulièrement restreinte. Ils ne sont souvent préoccupés que par un seul sujet (par exemple les dates). Ils peuvent passer leur temps à aligner un nombre précis de jouets toujours dans le même ordre. Ils peuvent insister pour que les choses restent toujours pareilles ou manifester une résistance ou une détresse extrême à des changements mineurs de leur environnement (comme l'utilisation de nouveaux couverts à table). Ils ont un attachement marqué à des rites ou des routines ou insistent pour se conformer aux habitudes (par exemple, prendre tous les jours exactement le même chemin pour aller à l'école). Des mouvements corporels

stéréotypés peuvent concerner les mains ou le corps entier. Les sujets atteints peuvent avoir des postures anormales (par exemple, démarche sur la pointe des pieds). Ils peuvent avoir des préoccupations persistantes pour des objets bien précis (par exemple, des boutons de vêtements). Ils peuvent être fascinés par le mouvement (par exemple, celui d'objets qui tournent vite). Ils peuvent être très attachés à un objet inanimé (par exemple, un bout de ficelle).

En conclusion, le trouble autistique est caractérisé par un retard ou un fonctionnement anormal avant l'âge de 3 ans dans au moins un des domaines suivants : interactions sociales, langage nécessaire à la communication sociale, jeu symbolique ou d'imagination. Dans la plupart des cas, il n'y a pas eu de période de développement franchement normal. Si une période de développement normal a existé, elle n'a pas pu excéder l'âge de 3 ans.

b) Critères diagnostiques du syndrome de Rett

La caractéristique essentielle du syndrome de Rett est l'apparition de déficiences spécifiques multiples faisant suite à une période de développement postnatal normal (*Annexe 2*). Typiquement, le syndrome de Rett est associé à un retard mental grave ou profond. On peut observer une fréquence accrue d'anomalies EEG et de crises d'épilepsie. Une mutation génétique est à l'origine de quelques cas de syndrome de Rett.

c) Critères diagnostiques du trouble désintégratif

La caractéristique essentielle du trouble désintégratif de l'enfance est une régression marquée dans plusieurs domaines du fonctionnement, faisant suite à une période de développement apparemment normal d'au moins deux années (*Annexe 3*). Le trouble désintégratif de l'enfance s'accompagne habituellement d'un retard mental sévère. Il semble exister une fréquence accrue d'anomalies EEG et de troubles convulsifs. Par définition, on ne peut faire le diagnostic de trouble désintégratif de l'enfance que si les symptômes sont

précédés d'une période de développement normal d'au moins deux années et si le début survient avant l'âge de 10 ans.

d) Critères diagnostiques du syndrome d'Asperger

Les caractéristiques essentielles du syndrome d'Asperger sont une altération sévère et prolongée de l'interaction sociale et le développement de modes de comportements, d'activités et d'intérêts restreints, répétitifs et stéréotypés (*Annexe 4*). La perturbation doit entraîner une altération cliniquement significative dans le fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants. À la différence du trouble autistique, il n'existe pas de retard ou d'anomalie cliniquement significative à l'acquisition du langage bien que des aspects plus subtils de la communication sociale puissent être affectés. De plus, dans les trois premières années de vie, il n'existe pas de retard significatif dans le développement cognitif, ainsi qu'en témoigne l'expression d'une curiosité normale pour l'environnement, ni de retard à l'acquisition, en fonction de l'âge, de compétences d'apprentissage et de comportements adaptatifs (sauf dans le domaine des interactions sociales).

Le syndrome d'Asperger n'est en général pas associé à un retard mental. De la maladresse motrice et de la bizarrerie peuvent s'observer mais sont en général relativement légères, bien que ces difficultés motrices puissent contribuer au rejet par les pairs et à l'isolement social. Des symptômes d'hyperactivité et d'inattention sont fréquents.

e) Critères diagnostiques du trouble envahissant du développement non spécifié (y compris autisme atypique)

L'autisme atypique est compris dans le trouble envahissant du développement non spécifié. Il n'y a pas de critères définis pour cette catégorie. On doit se servir de cette catégorie quand il existe une altération sévère et envahissante du développement de l'interaction sociale réciproque associée à une altération des capacités de communication verbale ou non verbale, ou à la présence de comportements, intérêts et activités stéréotypés, en l'absence

des critères complets d'un trouble envahissant du développement spécifique, de schizophrénie, de personnalité schizotypique ou de personnalité évitante. Par exemple, cette catégorie inclut sous le terme d'« autisme atypique » des tableaux cliniques qui diffèrent de celui du trouble autistique par un âge de début plus tardif, par une symptomatologie atypique ou sous le seuil, ou par l'ensemble de ces caractéristiques.

2. CIM-10 :

Dans la CIM-10 (29), les TED sont classés dans les troubles du développement psychologique. Les TED (F84) sont un groupe de troubles caractérisés par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif. Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet, en toute situation.

Huit catégories de TED sont identifiées dans la CIM-10 :

- F84.0 autisme infantile ;
- F84.1 autisme atypique (trois sous-classes ont été proposées par l'OMS dans la mise à jour 2007 du chapitre V de la CIM-10 : autisme atypique en raison de l'âge de survenue, autisme atypique en raison de la symptomatologie, autisme atypique en raison de l'âge de survenue et de la symptomatologie) ;
- F84.2 syndrome de Rett ;
- F84.3 autre trouble désintégratif de l'enfance ;
- F84.4 hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés ;
- F84.5 syndrome d'Asperger ;
- F84.8 autres troubles envahissants du développement ;
- F84.9 trouble envahissant du développement, sans précision.

a) Critères diagnostiques de l'autisme infantile

L'autisme infantile est caractérisé par (*Annexe 5*) :

- un développement altéré, manifesté avant l'âge de 3 ans ;
- avec une perturbation caractéristique du fonctionnement dans chacun des trois domaines suivants :
 - altérations qualitatives des interactions sociales réciproques,
 - altérations qualitatives de la communication,
 - comportement au caractère restreint, répétitif et stéréotypé.

Le trouble s'accompagne souvent de nombreuses autres manifestations non spécifiques, par exemple des phobies, des perturbations du sommeil et de l'alimentation, des crises de colère et des gestes autoagressifs.

b) Critères diagnostiques de l'autisme atypique

L'autisme atypique diffère de l'autisme infantile par l'âge de survenue ou parce qu'il ne répond pas à l'ensemble des trois groupes de critères diagnostiques d'un autisme infantile (*Annexe 6*). Cette catégorie doit être utilisée pour classer un développement anormal ou altéré, se manifestant après l'âge de 3 ans et ne présentant pas des manifestations pathologiques suffisantes dans un ou deux des trois domaines psychopathologiques nécessaires pour le diagnostic d'autisme (interactions sociales réciproques, communication, comportement restreint, stéréotypé et répétitif) ; il existe toutefois des anomalies caractéristiques dans l'un ou l'autre de ces domaines. L'autisme atypique survient le plus souvent chez les enfants ayant un retard mental profond et un trouble spécifique sévère de l'acquisition du langage, de type réceptif.

c) Critères diagnostiques dans le syndrome de Rett

Trouble décrit jusqu'ici uniquement chez les filles, caractérisé par un développement initial apparemment normal, suivi d'une perte partielle ou complète du langage, de la marche et de l'usage des mains, associé à un ralentissement du développement crânien et survenant habituellement entre 7 et 24 mois (*Annexe 7*). La perte des mouvements volontaires des mains, les mouvements stéréotypés de torsion des mains et une hyperventilation, sont caractéristiques de ce trouble. Le développement social et le développement du jeu sont arrêtés, alors que l'intérêt social reste habituellement conservé. Une ataxie du tronc et une apraxie se manifestent à partir de l'âge de 4 ans, suivies souvent par des mouvements choréoathétosiques. Le trouble entraîne presque toujours un retard mental sévère.

d) Critères diagnostiques des autres troubles désintégratifs de l'enfance

TED caractérisé par une période de développement tout à fait normale avant la survenue du trouble, cette période étant suivie d'une perte manifeste, en quelques mois, des performances antérieurement acquises dans plusieurs domaines du développement (*Annexe 8*). Ces manifestations s'accompagnent typiquement d'une perte globale de l'intérêt vis-à-vis de l'environnement, de conduites motrices stéréotypées, répétitives et maniérées et d'une altération de type autistique de l'interaction sociale et de la communication. Dans certains cas, on peut démontrer que le trouble est dû à une encéphalopathie, mais le diagnostic doit reposer sur les anomalies du comportement.

e) Critères diagnostiques dans l'hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés

Trouble mal défini dont la validité nosologique reste incertaine. Cette catégorie concerne des enfants ayant un retard mental prononcé (QI inférieur à 34) associé à une hyperactivité importante, une perturbation majeure de l'attention et des comportements stéréotypés. À l'adolescence, l'hyperactivité fait souvent place à une hypoactivité (ce qui n'est

habituellement pas le cas chez les enfants hyperkinétiques d'intelligence normale). Ce syndrome s'accompagne par ailleurs souvent de divers retards du développement, spécifiques ou globaux.

f) Critères diagnostiques du syndrome d'Asperger

Trouble de validité nosologique incertaine, caractérisé par une altération qualitative des interactions sociales réciproques, semblable à celle observée dans l'autisme, associée à un répertoire d'activités et d'intérêts restreints, stéréotypés et répétitifs (*Annexe 9*). Il se différencie de l'autisme essentiellement par le fait qu'il ne s'accompagne pas d'un déficit ou trouble du langage, ou du développement cognitif. Les sujets présentant ce trouble sont habituellement très malhabiles. Les anomalies persistent souvent à l'adolescence et à l'âge adulte. Le trouble s'accompagne parfois d'épisodes psychotiques au début de l'âge adulte.

B. Comparaison des différentes classifications

Avec ces deux classifications internationales, que sont la CIM-10 faite par l'OMS et le DSM fait par les psychiatres américains, les comparaisons sont parfois compliquées même si depuis la CIM-10 et le DSM-IV, les auteurs essaient de faire correspondre les différents troubles. Cela se remarque à la lecture du DSM qui utilise dès qu'il le peut les codifications utilisées par la CIM. Ce sont des classifications catégorielles qui écartent toutes notions d'étiologie et de cause pour ne laisser apparaître qu'un faisceau de symptômes qui forment un trouble lorsqu'ils sont réunis.

La CFTMEA a été créée (30-31) pour endiguer les classifications telles que le DSM ou la CIM. Les auteurs ont voulu préserver l'acquis de l'expérience clinique. Le système de classification qui a été proposé, s'appuie comme le DSM sur un compromis entre des tenants d'approches diverses, c'est à dire qu'il s'efforce de réunir, de manière consensuelle, un ensemble de données statistiquement exploitables pour rendre compte d'une activité thérapeutique, mesurer ses effets et engager des recherches. Par contre à la différence du DSM, ce

repérage et l'évolution de ces troubles s'appuie sur une théorie psychopathologique, sans imposer de modèle prévalent. Il y a donc une notion dimensionnelle qui n'existe pas dans le DSM, cette classification ne fige pas l'enfant dans une situation. Le classement du cas n'est donc jamais définitif, l'évolution du trouble peut conduire ultérieurement au classement dans une catégorie différente.

En France, nous avons donc la particularité d'avoir 3 classifications différentes et ainsi donc, trois diagnostics différents selon la classification utilisée. La Haute Autorité de Santé a donc mis en place plusieurs commissions pour harmoniser le diagnostic de troubles envahissants du développement (32-33).

Ce tableau qui a été fait lors de ces commissions fait correspondre les différents diagnostics de ces trois classifications :

CIM-10	DSM-IV-TR	CFTMEA-R
<ul style="list-style-type: none"> Autisme infantile 	<ul style="list-style-type: none"> Trouble autistique 	<ul style="list-style-type: none"> Autisme infantile précoce, type Kanner
<ul style="list-style-type: none"> Syndrome de Rett 	<ul style="list-style-type: none"> Syndrome de Rett 	<ul style="list-style-type: none"> Troubles désintégratifs de l'enfance
<ul style="list-style-type: none"> Autres troubles désintégratifs de l'enfance 	<ul style="list-style-type: none"> Troubles désintégratifs de l'enfance 	<ul style="list-style-type: none"> Troubles désintégratifs de l'enfance
<ul style="list-style-type: none"> Syndrome d'Asperger 	<ul style="list-style-type: none"> Syndrome d'Asperger 	<ul style="list-style-type: none"> Syndrome d'Asperger
<ul style="list-style-type: none"> Autisme atypique Autres troubles envahissants du développement 	<ul style="list-style-type: none"> Trouble envahissant du développement non spécifié (y compris autisme atypique) 	<ul style="list-style-type: none"> Autres formes de l'autisme Psychose précoce déficitaire. Retard mental avec troubles autistiques ou psychotiques Autres psychoses précoces ou autres TED Dysharmonies psychotiques
<ul style="list-style-type: none"> Hyperactivité associé à un retard mental et à des mouvements stéréotypés 	-	-

Figure 1 : Tableau comparatif de HAS/service des bonnes pratiques professionnelles/janvier 2010- autisme et autres troubles envahissants du développement-Etat des connaissances.

L'HAS a eu énormément de difficultés à mettre en place un consensus parmi les différents intervenants de la commission, mais celui-ci a tout de même aboutit. La classification de référence qui sera utilisée pour homogénéiser les diagnostics des troubles envahissants du développement sera la CIM-10, classification internationale, qui permettra de comparer les

données épidémiologiques, d'harmoniser les diagnostics et d'améliorer le diagnostic précoce...

C. Un diagnostic complexe et difficile

Les troubles envahissants du développement sont de plus en plus vastes et étendus et leurs critères diagnostiques en constante évolution. Les troubles envahissants du développement se manifestent par l'altération de l'ensemble des moyens de communication et de contact avec autrui mais aussi dans les différents domaines d'acquisition de l'enfant et de son comportement. Ils concernent donc diverses fonctions qui sous-tendent les relations sociales, les activités imaginatives, l'expression des émotions, les capacités cognitives, perceptives ou motrices. Ce trouble global des modalités de relation du sujet avec autrui et le monde environnant, généralement constitué avant l'âge de trois ans s'accompagne aussi de difficultés caractéristiques du comportement avec des aspects paradoxaux, étranges et variables (34).

Les critères diagnostiques sont regroupés au sein d'une triade dénommée : la triade autistique symptomatique.

1. Troubles du contact et des relations sociales

L'altération qualitative des interactions sociales est l'un des signes entrant dans la définition de l'autisme.

Les anomalies touchent particulièrement les comportements non verbaux utilisés classiquement pour entrer en contact avec les autres. Les signaux non verbaux sont absents ou ne sont pas utilisés correctement (35) :

- l'utilisation du regard est souvent déviante (contact oculaire absent, regard transfixiant) et le regard n'est pas coordonné avec les autres signaux sociaux ;

- les mimiques sociales sont appauvries ou exagérées ou peuvent sembler peu adaptées au contexte ;
- l'expression gestuelle est appauvrie. Les gestes sont rarement utilisés dans un but social de partage d'intérêt ou de demande d'aide.

L'enfant est isolé et ne recherche pas le contact des autres et particulièrement des enfants de son âge. Il ne parvient pas à développer des jeux sociaux avec les autres enfants et ne s'adapte pas aux situations de groupe (35).

Il peut utiliser l'adulte comme un objet pour parvenir à ses fins (prend la main de l'adulte sans le regarder pour ouvrir une porte ou s'assied sur les genoux de l'adulte comme sur une chaise).

Lorsque l'intérêt social se développe, les modes d'entrée en communication sont maladroits et l'enfant ne parvient pas à maintenir l'échange durablement. L'interaction sociale avec les adultes peut être meilleure dans la mesure où ils s'adaptent à l'enfant et facilitent la situation pour lui (35).

2. Trouble de la communication

Ce sont à la fois le langage et la communication non verbale qui sont très perturbés qualitativement.

a) Le langage

L'altération du langage est l'un des signes entrant dans la définition de l'autisme. Dans les premiers travaux ayant décrit le langage des enfants avec autisme qui peuvent parler, ce langage est caractérisé par (36) :

- un choix de mots inhabituel ;
- une inversion du pronom ;

- une écholalie (répétition par un sujet des mots et des paroles prononcés devant lui avec, le plus souvent, reproduction de l'intonation qui les accompagne) ;
- un discours incohérent ;
- l'absence de réponses aux questions ;
- une prosodie anormale (ensemble des éléments phoniques qui caractérisent le langage parlé : intonation affective, particularismes régionaux, accent tonique, montée mélodique, etc.) ;
- un manque de motif/mobile pour communiquer verbalement ou par des gestes.

Dans une mise à jour des troubles du langage des sujets avec autisme, il a été rapporté que les déficits de langage des enfants préscolaires avec autisme peuvent être classés en deux grands types (36) :

- ceux qui incluent la réception et l'expression des sons du langage (les phonèmes) et de la syntaxe (partie de la grammaire qui régit la formation des énoncés d'une langue) ;
- ceux qui incluent la sémantique (le sens) et la pragmatique (usage qui en est fait pour communiquer, le traitement et la production du discours).

Hormis les troubles de la pragmatique et de la compréhension du langage présents chez tous les enfants préscolaires avec autisme, les autres troubles du langage sont similaires à ceux des enfants préscolaires sans autisme avec des troubles du développement du langage.

Classiquement, il est admis que 50 % des enfants avec autisme ne développent pas un langage fonctionnel, et que si ces enfants n'ont pas réussi à développer un langage fonctionnel à l'âge de 5 ans, la probabilité qu'ils le fassent après s'amenuise avec le temps. Quelques cas de développement tardif du langage ont été rapportés (37).

Une personne avec syndrome d'Asperger ne se différencie d'une personne avec autisme infantile que par le fait qu'il n'y a pas eu dans le développement du jeune enfant de retard significatif des acquisitions langagières (38). Au contraire, il est souvent remarqué que les premiers mots ont précédé les premiers pas. Le vocabulaire se constitue avec des mots complexes, inattendus chez un enfant de cet âge, la construction de phrases ressemble à

celle d'un adulte et le langage est sentencieux dans le contenu et le ton. Les troubles de la communication observés chez des personnes avec syndrome d'Asperger sont :

- des anomalies de la prosodie avec restriction de la variété des intonations, peu reliées au type de discours tenu. Le débit peut être trop rapide ou peu fluent. Le niveau sonore est mal adapté ;
- des anomalies du discours qui peuvent ne pas être référées à une situation connue de l'interlocuteur amenant à une incohérence. Il s'agit de longs monologues sur les sujets favoris avec foisonnement des détails ;
- une verbosité faite d'un discours incessant, ne prenant pas en compte l'intérêt de l'interlocuteur, sans conclure.

b) La communication non verbale

L'attention conjointe est définie comme une interaction triadique entre soi-même, l'autre et un objet. C'est la capacité d'orienter son attention et celle d'autrui sur un objet commun (39).

Dans le développement typique, les comportements d'attention conjointe apparaissent entre 6 et 12 mois, et impliquent l'interaction avec les autres. Le développement de l'attention conjointe débute habituellement en pointant du doigt les objets aux autres et en vérifiant la direction du regard de l'autre vers les objets. Ces comportements d'attention conjointe basiques sont associés au développement du langage réceptif et expressif.

Les autres comportements associés à l'attention conjointe, apparaissant par la suite, sont : regarder ce que l'autre pointe du doigt, montrer un objet, pointer, faire des gestes, prendre, donner, répondre à son nom.

Pour comprendre le langage, l'enfant doit comprendre le lien entre les mots et les objets, et interpréter les gestes de communication des autres comme des actes intentionnels. Les déficits de compréhension de la signification des gestes comme le pointé et le regard peuvent être liés à un retard du langage réceptif et à l'acquisition globale du langage.

Les déficits d'attention conjointe sont centraux dans la caractérisation des enfants avec autisme qui commencent à marcher (40). Les enfants avec autisme ont spécifiquement des troubles dans ces comportements d'attention conjointe impliquant une autre personne (par exemple, pointer, montrer, regarder quelqu'un droit dans les yeux).

L'attention conjointe nécessite que les enfants soient capables de repérer la direction et la cible du regard de l'autre.

Dans le développement typique, le comportement de suivi du regard se développe durant l'enfance (41). L'intérêt pour les visages apparaît très tôt :

- les nouveau-nés préfèrent regarder des visages avec les yeux ouverts plutôt qu'avec les yeux fermés, et ils regardent plus longuement les visages avec un regard direct plutôt qu'un visage qui évite le regard ;
- à 2 mois, les enfants commencent à examiner de façon préférentielle la région des yeux ;
- à 4 mois, les enfants peuvent distinguer la direction du regard et ils utilisent les informations du regard pour en apprendre sur les objets et les visages ;
- à 6 mois, ils orientent leur attention vers un objet regardé par une autre personne, pourvu qu'il soit dans leur champ visuel ;
- à 9-10 mois, les enfants suivent la rotation de la tête et le changement de direction du regard (plus fréquemment si les yeux sont ouverts) ;
- à 18 mois, les enfants peuvent suivre la direction du regard précisément, quelles que soient la distance et la localisation de la cible.

Chez les enfants avec autisme, il existe un déficit de discrimination et de reconnaissance des visages. Ils ont un moindre intérêt pour les visages et en particulier la région des yeux.

Les enfants avec autisme s'engagent moins dans les échanges de regard mutuels. Ils sont capables de discerner où l'autre regarde. Mais ils ont tendance à ne pas suivre un changement de direction de la tête et de regard, suggérant qu'ils ne réussissent pas à orienter leur attention vers la cible du regard de l'autre.

Chez les enfants avec autisme, le développement du comportement de suivi du regard est retardé et lié à l'âge mental (apparition à l'âge mental de 4 ans pour les épreuves tests en laboratoire, plus tard dans la vie réelle dans un environnement plus complexe).

En plus de l'attention conjointe, l'imitation est elle aussi altérée. L'imitation joue un rôle essentiel dans le développement de tout enfant. Elle remplit deux fonctions essentielles pour l'adaptation : elle sert à l'apprentissage et elle sert à communiquer sans mots (43).

La communication sans mots est possible quand on utilise les deux versants de l'imitation : imiter et reconnaître que l'on est imité. Quand deux enfants utilisent chacun l'un des deux versants de l'imitation, ils coordonnent deux rôles : celui de modèle et celui d'imitateur. Ils aboutissent à montrer sans mots qu'ils s'intéressent l'un à l'autre et qu'ils s'intéressent à la même chose ensemble. Ils sont en synchronie temporelle parce qu'ils ont la même activité en même temps.

Il y a plusieurs niveaux d'imitation qui constituent un continuum du simple au complexe ou du familier au nouveau, et qui ont tous en commun de réagir à la perception de mouvements ou d'actions finalisés par la production de comportements similaires.

Il y a consensus sur le fait que les enfants avec autisme ont des difficultés d'imitation, en particulier pour les imitations en différé, ou les imitations d'actions symboliques ou d'actions complexes impliquant une planification. Mais les enfants avec autisme ont une capacité même faible à imiter spontanément et à reconnaître qu'ils sont imités. Le niveau de ce que les enfants imitent diffère selon leurs capacités. Il n'y a pas de limite inférieure à l'imitation, tout est exploitable.

Dans la communication par l'imitation, c'est l'imitation spontanée qui est en jeu, en coordination avec la reconnaissance d'être imité. Ainsi, il est possible d'apprendre aux enfants avec autisme les deux capacités qui sont nécessaires à toute communication : l'usage du tour de parole (à toi d'imiter, à toi d'être imité) et celui de la synchronie temporelle (nous faisons la même chose en même temps).

3. Comportements et activités répétitifs et ou restreints

Ses intérêts sont restreints, l'activité est pauvre, répétitive. Les objets sont utilisés de façon détournée ou stéréotypée (l'enfant fait tourner les roues de la petite voiture près de son oreille au lieu de le faire rouler sur le sol, il s'attache à des objets inhabituels : fil, cailloux...). Il peut aligner inlassablement les jouets. Il n'y a pas ou peu de jeux spontanés, imaginatifs ou symboliques, comme avec la poupée, le téléphone... Les jeux de faire semblant sont également limités (43).

Les difficultés de fonctionnement des personnes avec autisme se traduisent aussi par les comportements-problèmes qui touchent plusieurs domaines : automutilation, destruction, stéréotypies, comportement antisocial, agressivité physique et problèmes d'alimentation. Si certains peuvent être en lien avec des facteurs biomédicaux, tous doivent faire l'objet d'une approche multidimensionnelle et donc multidisciplinaire (44-46). D'autre part, le fait qu'ils apparaissent dans certains contextes et pas dans d'autres, constitue une indication précieuse qui permet d'en comprendre la raison d'être ou la fonction. Celle-ci peut être double : obtenir des événements désirables ou éviter des événements indésirables. C'est le rôle de l'évaluation fonctionnelle d'identifier ces fonctions. Une fois ces fonctions identifiées, il importe de mettre en place un programme d'intervention clinique basé sur le soutien au comportement positif. Ce soutien vise essentiellement à mettre en place un comportement alternatif au comportement-problème en aménageant particulièrement l'environnement.

4. Réactions particulières à l'environnement et bizarreries de comportement

En plus de la triade symptomatique autistique typique, on retrouve fréquemment d'autres symptômes et troubles (43).

Ces autres troubles semblent correspondre à des anomalies perceptives, en particuliers auditives (hypo ou hyperacousie) qui peuvent se manifester par une indifférence apparente au monde sonore (l'enfant ne répond pas à son prénom, il paraît insensible aux bruits

extérieurs) et pouvant contraster avec des réactions paradoxales ou sélectives (peur de certains bruits même familiers qui peuvent déclencher un angoisse panique : sursaut à un froissement de papier, à un chuchotement, au bruit de l'aspirateur ou fascinations par la musique. Toutes les modalités sensorielles peuvent être affectées et beaucoup d'enfants autistes développent la recherche de telle sensation sous forme d'autostimulations : faire tourner les objets, balancement du corps, battement des mains, tournoiement, bruits de bouche, bruxisme, fascinations pour les rais de lumières, jeux de doigt devant les yeux, recherche ou fuite du contact corporel, attirance ou aversion pour certains tissus, manies alimentaires étranges. Les fonctions sensorielles peuvent être toutes affectées : goût, toucher, audition, vision, sensibilité et les fonctions somesthésiques ou vestibulaires et cela de manière hyporéactive ou hyperréactive.

Des approches particulières des objets peuvent être remarquées, notamment le flairage, le signe du cube dit « brûlant ».

L'enfant peut aussi avoir des peurs inhabituelles d'objets ou de situations, une intolérance aux changements de lieux, de personnes, d'emploi du temps, de vêtements, de jouets,... ce qui suscite des réactions d'angoisse, de colère vive, d'agressivité, avec parfois automutilation. Certains enfants ont aussi des troubles du sommeil associés qui peuvent être durables et parfois intenses.

5. Fonctions cognitives

Celles-ci sont également altérées mais de manière hétérogène et atypique ce qui entraîne un développement psychologique lui aussi hétérogène et atypique.

a) Mémoire

La mémoire à court terme, immédiate et temporaire, a une capacité limitée et englobe l'analyse de l'information sensorielle au niveau des aires cérébrales spécifiques (auditives, visuelles, etc.) et sa reproduction immédiate pendant un temps de rémanence très bref, de l'ordre d'une à deux minutes. La mémoire de travail est destinée au maintien temporaire et

à la manipulation de l'information pendant la réalisation de tâches cognitives de compréhension, de raisonnement ou de résolution de problèmes (47).

La mémoire à long terme intervient lorsque l'information à mémoriser excède la capacité de la mémoire à court terme ; elle est caractérisée par une capacité et une durée illimitée. La mémoire épisodique concerne les événements spécifiques qui sont codés dans le temps et l'espace. Elle est chargée en détails contextuels hautement spécifiques concernant les lieux, le temps, les affects, les pensées associées et les informations sur la source. Elle permet au sujet, une fois qu'il a récupéré toutes les informations contextuelles, de revivre mentalement l'événement passé.

Les résultats des différentes études ont montré que :

- la mémoire à court terme/mémoire de travail est intacte dans l'autisme, sauf quand les tâches sont complexes ou qu'il s'agit de tâches spatiales ;
- en ce qui concerne la mémoire à long terme épisodique :
 - le rappel libre et la reconnaissance pour du matériel simple ainsi que le rappel indicé sont réussis de manière comparable aux témoins, mais le rappel de stimuli plus complexes, verbaux et spatiaux est perturbé,
 - la mémorisation de l'information contextuelle (ou mémoire de source) est déficitaire dans les aspects sociaux du contexte (visages, émotions, référence à soi),
 - la remémoration consciente de l'événement à mémoriser est moins fréquente que chez les témoins.

Les limites de ces études viennent de la sélection des patients qui sont adolescents ou adultes sans déficience mentale avec un autisme dont la sévérité est modérée.

b) Troubles des fonctions exécutives

Les fonctions exécutives sont les fonctions intervenant dans l'action physique ou mentale pour l'initier, l'inhiber, la diriger et la planifier (48). Elles incluent l'initiation (capacité de commencer une tâche ou d'avoir une nouvelle idée ou une stratégie), l'inhibition (capacité à

résister et à ne pas agir sur le coup d'une impulsion), le changement (capacité de passer librement d'une activité à une autre), la mémoire de travail (garder une information en mémoire pour réaliser une tâche) et la surveillance de sa propre performance pour une tâche donnée (49).

Ce sont les actions hors contexte qui sollicitent le plus les fonctions exécutives. Les enfants ayant un trouble des fonctions exécutives font plus d'effort que les autres enfants pour accomplir leur tâche et réussissent moins bien.

c) Défaut de théorie de l'esprit

La théorie de l'esprit est définie comme la capacité d'attribuer un état mental (par exemple : intentions, croyances, désirs) aux autres et à soi-même. La capacité d'envisager ce que les autres croient être le cas dans une situation donnée nous permet de prédire ce qu'ils vont faire. Les enfants autistes ont un défaut de théorie de l'esprit, même les autistes dits de haut niveau (50).

d) Capacité d'adaptation aux changements

Le changement pose des problèmes majeurs aux personnes avec autisme. Caractéristique de la vie quotidienne, il comporte de nombreux aspects (changement de lieux, d'horaires, de personnes, d'activités, de classe, d'école, de service, etc.) auxquels la personne a des difficultés à s'adapter. Ces difficultés sont associées aux particularités de traitement des stimuli inhabituels, leur dépendance d'une modalité sensorielle privilégiée et à leur difficulté à sélectionner les éléments essentiels – ce qui engendre beaucoup de stress.

D. Epidémiologie

Toutes les données épidémiologiques ont été tirées de l'état des connaissances de l'autisme et des troubles envahissants du développement publié par l'HAS en 2010. Il reprend toutes les dernières études épidémiologiques notamment celle d'Eric Fombonne. Elles sont représentatives des connaissances actuelles sur l'autisme et les troubles envahissants du développement dans le monde et en France (33).

1. Prévalence et incidence

Les données de ce paragraphe sont issues de la revue systématique de Fombonne sur l'épidémiologie des troubles envahissants du développement à partir des études publiées depuis 1966 et de ses mises à jour successives. La méta-analyse la plus récente a été effectuée à partir de 43 études réalisées dans les pays suivants : Royaume-Uni (11 études), États-Unis (6 études), Japon (6 études), Suède (4 études), Danemark (3 études), France (3 études), Canada (2 études), et Allemagne, Finlande, Indonésie, Irlande, Islande, Israël, Norvège, Portugal (1 étude par pays). L'âge de la population incluse dans les études s'étend de la naissance au début de l'âge adulte avec un âge médian global de 8 ans.

Quatre études ont été réalisées à partir de bases de données administratives ou à partir de registres nationaux. La plupart des études sont fondées sur une identification des cas dans la population en deux étapes ou plus (première étape de détection et deuxième étape d'évaluation avec une évaluation diagnostique directe des personnes détectées dans la moitié des études). La population et l'aire géographique incluses varient grandement d'une étude à l'autre.

	Fombonne 1999	Inserm 2002	Fombonne 2003	Fombonne 2005	Fombonne 2009
Nombre d'études incluses dans la revue	23	31	32	40	43
TED	18.7/10000	27.3/10000	27.5/10000	37/10000	63.7/10000
Autisme infantile	7.2/10000	9/10000	10/10000	13/10000	20.6/10000
Autre trouble désintégréatif de l'enfance	-	-	0.2/10000	0.2/10000	0.2/10000
Syndrome d'Asperger	-	3/10000	2.5/10000	3/10000	6/10000
Autisme atypique	11.5/10000	15.3/10000	15/10000	21/10000	37.1/10000
Autres TED					

Figure 2 : Estimations de la prévalence des troubles envahissants du développement/HAS 2010

Les revues font état d'une augmentation dans le temps de la prévalence de l'autisme et des TED. La prévalence de l'autisme a été estimée à partir des études publiées entre 1966 et 1976 à 4 enfants pour 10 000, alors que la prévalence actuelle de l'autisme a été estimée dans les études publiées à partir de l'année 2000 à 20 enfants pour 10 000 (51-57).

La prévalence actuelle des TED (chez les moins de 20 ans) a été estimée à partir des études publiées depuis 2000 à 60-70/10 000, soit un enfant atteint d'un TED sur 150 enfants. En utilisant les estimations de la population pour la France au 1er janvier 2006, on peut estimer qu'entre 91 500 et 106 000 jeunes de moins de 20 ans sont atteints d'un TED en France.

Le fait que les taux de prévalence de l'autisme et des TED soient plus élevés que dans le passé serait expliqué par le développement du concept de spectre de l'autisme, la modification des critères diagnostiques, une meilleure connaissance des troubles du spectre de l'autisme dans la population générale et par les professionnels, et le développement de services spécialisés. D'autres facteurs pourraient avoir contribué à cette tendance à la

hausse. Ainsi, une augmentation de l'incidence des TED ne peut pas être éliminée à partir des données disponibles.

2. Facteurs de risque

a) Facteurs épidémiologiques connus

- Facteurs démographiques :

L'autisme est plus fréquent chez les garçons que chez les filles. Le sex-ratio moyen garçons : filles est de 4,2 :1. Le sex-ratio est moins élevé lorsqu'il y a un retard mental modéré à sévère associé à l'autisme (2 garçons pour 1 fille), à l'inverse dans l'autisme sans retard mental, la prépondérance des garçons est encore plus marquée (6 garçons pour 1 fille). L'autisme survient dans toutes les classes sociales.

- Antécédents familiaux :

Âge des parents

Un âge avancé des parents à la naissance serait associé à la survenue d'autisme et de troubles du spectre de l'autisme (TSA) (trouble autistique, syndrome d'Asperger, et TED non spécifié) d'après les conclusions d'une revue systématique récente non quantitative (58).

L'âge paternel (> 39 ans) et l'âge maternel (> 35 ans) sont restés un facteur de risque significatif d'autisme après ajustement sur les facteurs confondant potentiels dans 3 études.

Antécédents de TED dans la famille

Les données de risque et de fréquence de ce paragraphe sont celles retenues par l'*American Academy of Pediatrics* et par l'*American College of Medical Genetics*.

Le risque de récurrence relatif dans une fratrie (risque de développer la maladie pour l'apparenté/risque de la population générale) est de 22,3 pour un autisme et 13,4 pour un syndrome d'Asperger (59).

Les risques de récurrence rapportés sont de 4 % si l'enfant affecté est un garçon et de 7 % si c'est une fille. Si une famille a deux enfants atteints, le risque de récurrence atteint 25 % à 30 %.

Les études de jumeaux ont montré une concordance entre jumeaux monozygotes de 70 %, allant à 90 % si on considère le spectre large des TED. La concordance entre jumeaux dizygotes rejoint celle de la fratrie en général.

Les études de population sont en faveur d'une hérédité multifactorielle. Elles montrent toutes une implication forte des facteurs génétiques dans la genèse des TED. Il existe de réelles maladies génétiques qui comportent dans leur phénotype un risque élevé de troubles du spectre autistique (TSA). Ces maladies génétiques doivent être repérées, afin de proposer une prise en charge adaptée à la maladie génétique et de donner un conseil génétique adapté à la famille.

- Antécédents pré- et périnataux

Les antécédents pré- et périnataux sont plus fréquents dans les TED que dans la population générale. Une revue systématique récente non quantitative à partir de 7 études (3 études de cohorte, 4 études cas-témoins) réalisées dans 5 pays (Australie, Danemark, États-Unis, Israël, Suède) a suggéré que deux caractéristiques périnatales étaient associées à une augmentation du risque d'autisme ou de TED : le poids de naissance pour l'âge gestationnel et une hypoxie néonatale (avec score d'Apgar < 7) (60).

Dans une autre étude de cohorte, aux États-Unis, non incluse dans la revue précédente, la prévalence d'une grossesse multiple, d'une prématurité (< 37 semaines), d'un saignement vaginal dans cette cohorte était significativement plus élevée que leur prévalence nationale.

- Quasi-autisme post-institutionnel

Des tableaux cliniques de « quasi-autisme » ont pu être observés exceptionnellement chez des enfants ayant subi des situations de carences extrêmes (en terme d'apports affectifs, de stimulation mais probablement aussi nutritionnels)

b) Facteurs de risque hypothétique et non démontrés

La vaccination combinée rougeole-oreillons-rubéole est depuis 1980 le sujet de nombreuses études pour montrer le lien entre celle-ci et l'autisme. Jusqu'à présent aucune étude n'a pu clairement montrer ce lien.

Certains métaux lourds ont aussi été mis en cause mais aucune étude à ce jour n'a pu démontrer ce lien.

3. Pathologies et troubles associés

a) Anomalies morphologiques

Deux catégories de traits physiques peuvent être retrouvées à l'examen :

- les premiers sont des caractères normaux présents dans toute la population générale, mais retrouvés chez les patients présentant un syndrome génétique précis. Par exemple, l'orientation des fentes palpébrales peut être dans la population générale, soit horizontale, soit orientée en dehors vers le bas ou le haut. Cette caractéristique d'un sujet est le plus souvent héritée des parents. Parfois, une orientation spécifique sera rencontrée chez tous les sujets présentant un même syndrome comme dans la trisomie 21, avec une orientation des fentes palpébrales en haut et en dehors ;
- les secondes particularités morphologiques sont des malformations dites « mineures », comme un pli palmaire transverse unique, une dysplasie des pavillons des oreilles ou une clinodactylie. Ces malformations mineures sont présentes chez 1 % à 3 % de la population. Il a été montré que l'existence de plusieurs de ces malformations mineures chez une même personne accroît fortement le risque qu'elle présente une anomalie majeure (malformation, retard mental, pathologie du comportement...).

L'examen clinique des enfants permet ainsi de différencier ceux qui présentent des éléments dysmorphiques de la face, des mains, des pieds, des dermatoglyphes ou de toute partie du

corps. La présence de signes dysmorphiques peut orienter le diagnostic vers des syndromes génétiques précis ou vers une forme syndromique d'autisme qui devient fortement suspecte d'avoir un support génétique (61).

b) Anomalies du périmètre crânien

D'après différentes études, il est possible de retrouver des anomalies du périmètre crânien à type de macrocéphalie ou de microcéphalie (62-63).

c) Retard mental

Dans la revue de Fombonne 2003 (52), la proportion médiane de sujets avec autisme sans retard intellectuel est de 30 % (extrêmes : 0 % - 60 %), la proportion de sujets ayant un retard léger ou modéré est de 30 % (extrêmes : 6,6 % - 100 %), et la proportion de sujets ayant un retard profond est de 40 % (0 % - 81,3 %). Dans cette revue, l'évaluation des fonctions intellectuelles a été réalisée dans 20 études, avec des instruments ou des tests variés et les résultats ont été regroupés selon des niveaux de retard intellectuel différents entre les études. Ces valeurs sont confirmées par les études de Yeargin-Allsopp *et al*, et de Chakrabarti et Fombonne (64-65).

La prévalence de l'association d'une déficience intellectuelle avec les TED non spécifiés est bien plus faible : 12 %.

Par définition, il n'y a pas de déficience intellectuelle dans les syndromes d'Asperger. Dans l'ensemble des TED, la proportion de l'association avec la déficience intellectuelle est de 30 %. La prévalence des TED avec déficience intellectuelle peut être estimée entre 20 et 30/10 000. Les données épidémiologiques sont issues d'études étrangères en l'absence d'études épidémiologiques françaises actuelles.

Dans la population diagnostiquée et prise en charge pour une déficience intellectuelle, la proportion de l'association avec l'autisme et l'ensemble des TED varie avec les études entre

20 % et 40 %. A la suite de Lorna Wing, la majorité des auteurs observent une augmentation de la prévalence de l'autisme en proportion inverse du niveau de QI.

L'étude chez les adolescents de Bryson *et al* (66) indique que moins de la moitié de ceux chez lesquels un autisme est confirmé avait reçu auparavant ce diagnostic ou celui de « traits autistiques ». Ceci est à mettre sur le compte d'une perte de spécificité des outils diagnostiques chez les personnes avec faible QI.

Inversement, certaines caractéristiques cliniques communes à l'autisme et à la déficience intellectuelle, comme les comportements stéréotypés ou autoagressifs peuvent faire porter le diagnostic d'autisme par erreur.

d) Epilepsie

La prévalence de l'épilepsie dans les TED serait de 20 % à 25 % (extrêmes : 5 - 40 %) (67), alors que la prévalence de l'épilepsie dans la population générale serait de 0,5 à 1 % (68). L'étendue de la prévalence de l'épilepsie dans les TED serait liée à l'hétérogénéité des populations cliniques étudiées.

e) Troubles psychiatriques associés

Différents troubles psychiatriques peuvent être retrouvés :

- Trouble de l'humeur (dépression, trouble bipolaire)
- Troubles anxieux (troubles obsessionnels compulsifs, phobies)
- Troubles psychotiques
- Catatonie
- Syndrome de Gilles de la Tourette

f) Trouble du sommeil

Les troubles du sommeil constituent une des plaintes les plus fréquemment rapportées par les familles d'enfants avec autisme. Ainsi, la prévalence des troubles du sommeil chez les enfants avec autisme va de 45 % à 86 % selon les études, et ceci même chez les enfants avec autisme non déficitaires. Les parents décrivent avant tout une insomnie, avec difficulté d'endormissement, du maintien de sommeil ainsi qu'une plus courte durée de sommeil (69).

g) Déficiences sensorielles

La prévalence d'une déficience visuelle chez les personnes avec autisme est évaluée entre 0 et 11,1%.

La prévalence d'une déficience auditive dans une série de 199 enfants avec autisme était de 9,5 % (19/199) dont 3,5 % de déficience profonde (7/199). La prévalence de l'autisme dans une population de 1 150 enfants ayant une déficience auditive était de 4 % (46/1 150) (100).

h) Maladies génétiques associées

Différentes maladies génétiques ont pu être mises en évidence :

- Syndrome de Rett
- Syndrome de l'X-fragile
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Neurofibromatose de type 1
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome de Prader-Willi

Des anomalies chromosomiques, géniques et maladies métaboliques ont aussi été mises en évidence.

4. Facteurs prédictifs de l'évolution des personnes avec T.E.D.

Les facteurs qui conditionnent l'évolution des personnes avec autisme nécessitent d'être retenus dans une démarche d'évaluation clinique approfondie et des indications de prises en charge qui s'ensuivent, afin de ne pas limiter la définition de l'autisme à celui de l'enfance et d'étendre sa compréhension aux particularités des différents âges en faveur d'une meilleure maîtrise des trajectoires développementales (71).

La plupart des personnes qui ont reçu pendant l'enfance un diagnostic d'autisme ou de troubles envahissants du développement resteront massivement atteintes tout au long de leur vie. Il en est de même pour les adultes avec un syndrome d'Asperger. Cependant, les symptômes de l'autisme vont se manifester différemment au cours de la vie.

Des progressions hétérogènes s'observent suivant une régression des compétences ou une évolution significative de ces dernières pour certains, ou encore, l'atteinte d'un plateau de compétences pour d'autres notamment au cours de l'adolescence. Enfin, la diversité des tableaux d'autisme, déjà soulignée comme une caractéristique du syndrome autistique dans l'enfance, s'accroît au moment de l'adolescence et lors du passage à l'âge adulte. L'hétérogénéité clinique continue de s'exprimer à l'âge adulte et de se complexifier d'autant plus quand l'autisme s'associe à une déficience intellectuelle sévère, à des syndromes génétiques ou encore quand des symptômes phobiques, des troubles anxieux, compulsifs et phobiques s'affirment.

Les facteurs spécifiant l'évolution des troubles sont nombreux et interactifs. Les conditions d'apparition des troubles et leur précocité, leur importance en terme d'intensité de la symptomatologie, la présence des troubles associés (retard mental, épilepsie, maladies organiques) ainsi que l'identification de la nature des mécanismes psychopathologiques et les facteurs environnementaux influent sur les caractères de l'évolution syndromique.

Les domaines qui sont les plus sensibles à l'évolution sont le langage, l'aspect qualitatif et quantitatif des interactions sociales et les troubles du comportement. L'évolution à long terme va surtout se différencier par le niveau d'autonomie atteint par le jeune adulte avec autisme.

Certains montreront une absence quasi totale d'autonomie personnelle dans les domaines de l'autonomie alimentaire, vestimentaire, sphinctérienne et de l'hygiène. D'autres seront capables de mener une vie plus indépendante en raison d'une autonomie quotidienne plus aisée et pourront, si les structures d'accueil et les modalités de prises en charge le permettent, s'intégrer sur un plan social et professionnel.

Différentes études illustrent et valident la pluralité des évolutions comme une caractéristique fondamentale en matière d'autisme à l'âge adulte. La majorité des adultes (environ 60 %) est contrainte à une vie sociale limitée en raison de faibles capacités d'autonomie. Leur cadre de vie reste le plus souvent dépendant d'un cadre de vie institutionnel très protégé. Ces adultes ont, pour la plupart, un quotient intellectuel inférieur à 50 et présentent une absence de langage communicatif. Cependant, un certain nombre de facteurs (critères diagnostiques différents, échantillons peu élevés en nombre de participants) restreignent l'exploration et l'utilisation des données. Ce constat illustre la nécessité d'investigations plus rigoureuses d'un point de vue méthodologique ainsi que celle de « pluraliser » les études longitudinales afin de qualifier de façon plus certaine l'évolution à long terme des personnes avec autisme.

Parmi les facteurs prédictifs, tels qu'ils ont déjà été énoncés, le niveau intellectuel demeure celui qui rend compte, avec le plus de fiabilité, de l'évolution sociocognitive du jeune avec autisme. Environ 50 % des enfants avec autisme voient leurs scores aux tests d'intelligence augmenter de façon significative. Un tiers de ces enfants pourront même à terme (c'est-à-dire à l'âge adulte) accéder à un niveau cognitif plus élevé, la progression de leur quotient intellectuel le leur permettant. Dans le champ cognitif, le domaine de la communication non verbale est le plus sensible à cette évolution.

La fonction des comportements non verbaux est fondamentale comme en témoigne la mise en place d'une attention conjointe même tardive et du rôle des capacités de communication non linguistique. Ceci continue de mettre en perspective la nécessité d'une prise en charge précoce basée sur la stimulation des pré requis non verbaux pour l'accès à des compétences langagières orales et/ou communicatives.

Certains auteurs ont démontré qu'un environnement structuré sur le plan temporel et spatial facilite de manière importante l'expression de modalités communicatives plus

adaptées aux contextes. L'accompagnement effectué en parallèle doit rester basé sur la stimulation des capacités d'autonomie et l'apprentissage de modalités de communication.

Chez l'adulte jeune, les gains en compétence et en autonomie semblent davantage se développer dans le domaine professionnel que dans le domaine de la vie domestique. Le développement des compétences fonctionnelles et l'accès à une autonomie quotidienne restent plus faibles que pour des personnes atteintes de retard mental et pourtant de niveau intellectuel similaire mais représentent un domaine probant d'accompagnement pour une préparation à la vie d'adulte.

La présence du langage constitue toujours un facteur positif pour le pronostic. Une absence remarquée du langage chez un enfant âgé de 5-6 ans alimente souvent un sombre pronostic pour l'évolution à long terme. Cependant, il n'est pas exclu qu'un enfant qui ne dispose pas de langage structuré à 5 ans puisse avoir une évolution positive au seuil de l'âge adulte même si, dans l'état actuel des connaissances, les facteurs explicatifs n'en sont pas identifiés. Cela amène cependant à demeurer vigilant quant aux intentions communicatives qui précèdent l'émergence orale de mots chez ces enfants. L'expérience clinique permet souvent de constater que les jeunes adultes qui progressent, au plan communicatif, avaient auparavant manifesté des intentions à communiquer. Ces intentions doivent être considérées et de ce fait stimulées afin d'encourager l'épanouissement des compétences de la personne.

La maturation cognitive et émotionnelle dépend de plusieurs facteurs qui sont les processus propres à l'adolescence, la vie institutionnelle connue par le jeune et son articulation avec la cellule familiale. Ces trois facteurs étant eux-mêmes codépendants et soumis à l'expression plurielle de la symptomatologie autistique.

D'autres facteurs supposés prédictifs sont actuellement controversés par la recherche. Leurs résultats sont fluctuants. Ils concernent par exemple le constat d'une évolution sombre pour les femmes avec autisme, l'âge d'apparition des troubles comme facteur prédictif, ou encore l'impact des maladies organiques associées à l'autisme sur la qualité des évolutions, notamment pour les sujets atteints de la maladie de Bourneville ou du syndrome X-fragile.

L'influence du type de prise en charge sur la qualité des évolutions est étudiée mais encore trop peu. La précocité des stimulations offertes par les dispositifs éducatifs et de soins est un facteur positif d'influence sur l'évolution des troubles. Egalement, la mise en perspective d'approches variées de nature éducative, comportementale, cognitive, psychothérapeutique et pharmacologique constitue une voie encourageante pour appréhender cette diversité clinique propre à l'autisme.

E. Outils diagnostics

Tenant compte des caractéristiques psychologiques des personnes avec autisme et de leur style particulier d'apprentissage, l'examen des personnes avec autisme doit être réalisé dans des conditions adaptées, particulièrement si l'évaluation vise à identifier des priorités d'intervention et de mettre au point un projet personnalisé d'intervention. Ainsi, il sera notamment indiqué de structurer visuellement les modalités de l'examen (espace, temps, façon de «travailler », etc.), d'alterner périodes de « travail » et de « non-travail », de ne pas accorder trop d'importance aux épreuves à temps limité, d'utiliser également des outils d'évaluation non verbaux (comme les matrices de Raven).

Il s'agit de savoir en comparaison du développement typique d'un enfant, quelles anomalies, quels retards ou défauts d'apparition de ces indices peuvent être repérés, à quel âge ces anomalies, retards ou défauts d'apparition peuvent être considérés comme significatifs (compte tenu des variations normales).

Le diagnostic de l'autisme et des TED est clinique. Il est fondé sur un entretien clinique avec les parents et une observation clinique directe de l'enfant. Il n'y a pas de diagnostic biologique de l'autisme. Plusieurs outils sont disponibles pour une collection des informations auprès des parents et une observation directe de l'enfant suspect de TSA.

L'entretien avec les parents est important pour recueillir avec soin la description du développement précoce et actuel. Les outils qui peuvent être utilisés pour compléter l'entretien sont : l'*Autism Diagnostic Interview – revised* (ADI-R) (72), le *Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders* (DISCO) (73-74).

L'ADI-R est fondé sur la CIM-10 et le DSM-IV-TR. Le concept dimensionnel a conduit au développement d'un outil tel que le DISCO. Le DISCO est utilisé dans des études épidémiologiques mais il n'est pas disponible en français (insiste beaucoup sur la communication sociale).

Parmi les outils d'observation clinique de l'enfant couramment utilisés et disponibles en français sont

- L'Autism *diagnostic observation schedule-Generic* (ADOS) (75). Des travaux sont en cours sur l'adaptation de l'ADOS pour les enfants plus jeunes et pour l'adulte (chez lesquels les parents ne peuvent pas toujours être interrogés et l'ADI-R non réalisable)
- la *Childhood Autism Rating Scale* (CARS), particulièrement utile lors de déficience auditive ou visuelle associée (76).

Le diagnostic de TED se fait de plus dans une équipe multidisciplinaire avec une évaluation du fonctionnement cognitif, du langage et de la communication, des capacités socio-éducatives, et du fonctionnement sensoriel et moteur. Des examens complémentaires pour détecter des pathologies somatiques peuvent être réalisés en fonction de l'examen clinique et de l'anamnèse.

F. Diagnostics différentiels avec les autres troubles du développement

Au niveau clinique, il y a de nombreux symptômes des TED qui peuvent survenir dans d'autres troubles du développement. De plus, la régression observée dans le cas des troubles désintégratifs de l'enfance peut être due à une encéphalopathie actuellement identifiable (43-77).

Figure 3 : Diagnostic différentiel avec les autres troubles du développement

TED	Autres troubles du développement
Troubles du langage	Troubles spécifiques du développement de la parole et du langage Dysphasie sémantique pragmatique Dysphasie réceptive
Troubles moteurs	Troubles spécifiques du développement moteur Troubles du développement de la coordination motrice (dyspraxie de développement)
Troubles de l'attention et du sommeil	Trouble du déficit de l'attention/hyperactivité
Stéréotypies et intérêts restreints	Tics/syndrome de Gille de la Tourette
Troubles des interactions et comportements stéréotypés	Carences affectives précoces (hospitalisme)
Automutilations en particulier en cas de retard mental associé à l'autisme	Retard mental profond
Déficit sensoriel visuel ou auditif associé à l'autisme	Cécité ou surdimutité avec troubles du comportement ou troubles relationnels

Au vue des difficultés à diagnostiquer un TED dès l'apparition des premiers symptômes, des signes précoces ont été identifiés et un dépistage précoce des troubles envahissants du développement a été mis en place pour améliorer la prise en charge précoce des TED.

IV. Les enjeux du dépistage précoce en psychiatrie

A. Absence de signes pathognomoniques :

En psychiatrie de l'enfant, de l'adolescent et de l'adulte, il y a une absence de signes pathognomoniques dans tous ces troubles. Un signe pathognomonique est un signe quand il est présent qui identifie un trouble ou une pathologie sans équivoque possible. Dans les troubles somatiques, les signes pathognomoniques sont fréquents et permettent un diagnostic plus facile et rapide du trouble dont souffre le patient.

Du fait de l'absence de ces signes pathognomoniques, le diagnostic en psychiatrie est beaucoup plus complexe et une définition la plus complète, la plus exhaustive du trouble est nécessaire pour pouvoir faire un diagnostic et surtout que celui-ci soit reproductible d'un praticien à l'autre.

Cet absence de signes pathognomoniques complexifie le diagnostic en psychiatrie et en pédopsychiatrie et donc les descriptions cliniques des troubles comprennent des listes de nombreux symptômes qui associés forment ce trouble mais pris isolément ne sont pas spécifique de ce trouble.

B. Notion de valeur seuil

Dans tous les diagnostics psychiatriques, une liste de symptômes pouvant exister dans ce trouble est réalisée et le diagnostic est posé par le praticien quand il y a la présence suffisante de symptômes dans leur quantité surtout mais aussi dans leur intensité. Il y a donc une valeur seuil fixée qui permet de savoir si un trouble psychiatrique est présent ou non.

En psychiatrie, la qualité du symptôme pathognomonique est donc remplacée par la quantité de symptômes et au-delà d'une valeur seuil propre à chaque trouble, le diagnostic sera retenu.

1. Un exemple : l'épisode dépressif

Nous n'utiliserons ici que la 10^{ème} classification internationale des maladies réalisée par l'OMS (29).

Dans les épisodes typiques de chacun des trois degrés de dépression : léger, moyen ou sévère, le sujet présente un abaissement de l'humeur, une réduction de l'énergie et une diminution de l'activité. Il existe une altération de la capacité à éprouver du plaisir, une perte d'intérêt, une diminution de l'aptitude à se concentrer, associées couramment à une fatigue importante, même après un effort minime. On observe habituellement des troubles du sommeil, et une diminution de l'appétit. Il existe presque toujours une diminution de l'estime de soi et de la confiance en soi et, fréquemment, des idées de culpabilité ou de dévalorisation, même dans les formes légères. L'humeur dépressive ne varie guère d'un jour à l'autre ou selon les circonstances, et peut s'accompagner de symptômes dits "somatiques", par exemple d'une perte d'intérêt ou de plaisir, d'un réveil matinal précoce soit plusieurs heures avant l'heure habituelle, d'une aggravation matinale de la dépression, d'un ralentissement psychomoteur important, d'une agitation, d'une perte de l'élan vital d'une perte d'appétit, d'une perte de poids et d'une perte de la libido. Le nombre et la sévérité des symptômes permettent de déterminer trois degrés de sévérité d'un épisode dépressif : léger, moyen et sévère.

On se retrouve donc avec des symptômes ou critères d'inclusion qui permettent de retenir le diagnostic d'épisode dépressif. Il existe des critères d'exclusion tels que : trouble dépressif associé à un trouble des conduites, trouble de l'adaptation, troubles dépressif récurrent.

CIM-10 :

- F32-0 Épisode dépressif léger :
Au moins deux ou trois des symptômes cités plus haut sont habituellement présents. Ces symptômes s'accompagnent généralement d'un sentiment de détresse, mais le sujet reste, le plus souvent, capable de poursuivre la plupart de ses activités.
- F32-1 Épisode dépressif moyen :

Au moins quatre des symptômes cités plus haut sont habituellement présents et le sujet éprouve des difficultés considérables à poursuivre ses activités usuelles.

- F32-2 Épisode dépressif sévère sans symptômes psychotiques :
Épisode dépressif dans lequel plusieurs des symptômes dépressifs mentionnés ci-dessus, concernant typiquement une perte de l'estime de soi et des idées de dévalorisation ou de culpabilité, sont marqués et pénibles. Les idées et les gestes suicidaires sont fréquents et plusieurs symptômes "somatiques" sont habituellement présents.
- F32-3 Épisode dépressif sévère avec symptômes psychotiques :
Épisode dépressif correspondant à la description d'un épisode dépressif sévère (F32-2) mais s'accompagnant, par ailleurs, d'hallucinations, d'idées délirantes, ou d'un ralentissement psychomoteur ou d'une stupeur d'une gravité telle que les activités sociales habituelles sont impossibles ; il peut exister un danger vital en raison d'un suicide, d'une déshydratation ou d'une dénutrition. Les hallucinations et les idées délirantes peuvent être congruentes ou non congruentes à l'humeur.

Cet exemple illustre bien l'absence de signe pathognomonique dans l'épisode dépressif et donc de la nécessité de par le praticien de mettre en place une liste de symptômes pouvant apparaître dans la dépression, symptômes qui ont tous été décrits sur des patients souffrant d'un épisode dépressif. Il n'y a donc pas une qualité des symptômes mais une quantité de symptômes.

Le diagnostic ne sera pas évoqué si un seul symptôme est présent. Il faut la présence de plusieurs de ces symptômes. On constate que dans cette classification les seuils évoluent en fonction de la gravité de l'épisode dépressif, plus celui-ci est sévère plus la symptomatologie devra être importante et sévère.

Nous allons illustrer cela avec la Montgomery and Asberg Depression Rating Scale ou MADRS qui évalue la gravité de l'épisode dépressif en fonction de la symptomatologie plus ou moins intense.

2. La MADRS

Voici les différents items explorés dans la MADRS, qui sont cotés de 1 à 6 (78-79):

- Tristesse apparente

Correspond au découragement, à la dépression et au désespoir (plus qu'un simple cafard passager) reflétés par la parole, la mimique et la posture. Coter selon la profondeur et l'incapacité à se déridier.

- 0 Pas de tristesse.
- 1
- 2 Semble découragé mais peut se déridier sans difficulté.
- 3
- 4 Parait triste et malheureux la plupart du temps.
- 5
- 6 Semble malheureux tout le temps. Extrêmement découragé.

- Tristesse exprimée

Correspond à l'expression d'une humeur dépressive, que celle-ci soit apparente ou non. Inclut le cafard, le découragement ou le sentiment de détresse sans espoir. Coter selon l'intensité, la durée et le degré auquel l'humeur est dite être influencée par les événements.

- 0 Tristesse occasionnelle en rapport avec les circonstances.
- 1
- 2 Triste ou cafardeux, mais se déride sans difficulté.
- 3
- 4 Sentiment envahissant de tristesse ou de dépression.
- 5

- 6 Tristesse, désespoir ou découragement permanents ou sans fluctuation

- Tension intérieure

Correspond aux sentiments de malaise mal défini, d'irritabilité, d'agitation intérieure, de tension nerveuse allant jusqu'à la panique, l'effroi ou l'angoisse. Coter selon l'intensité, la fréquence, la durée, le degré de réassurance nécessaire.

- 0 Calme. Tension intérieure seulement passagère.
- 1
- 2 Sentiments occasionnels d'irritabilité et de malaise mal défini.
- 3
- 4 Sentiments continuels de tension intérieure ou panique intermittente que le malade ne peut maîtriser qu'avec difficulté.
- 5
- 6 Effroi ou angoisse sans relâche. Panique envahissante.

- Réduction du sommeil

Correspond à une réduction de la durée ou de la profondeur du sommeil par comparaison avec le sommeil du patient lorsqu'il n'est pas malade.

- 0 Dort comme d'habitude.
- 1
- 2 Légères difficultés à s'endormir ou sommeil légèrement réduit. Léger ou agité.
- 3
- 4 Sommeil réduit ou interrompu au moins deux heures.
- 5
- 6 Moins de deux ou trois heures de sommeil.

- Réduction de l'appétit

Correspond au sentiment d'une perte de l'appétit comparé à l'appétit habituel. Coter l'absence de désir de nourriture ou le besoin de se forcer pour manger.

- 0 Appétit normal ou augmenté.
- 1
- 2 Appétit légèrement réduit.
- 3
- 4 Pas d'appétit. Nourriture sans goût.
- 5
- 6 Ne mange que si on le persuade.

- Difficultés de concentration

Correspond aux difficultés à rassembler ses pensées allant jusqu'à l'incapacité à se concentrer. Coter l'intensité, la fréquence et le degré d'incapacité.

- 0 Pas de difficulté de concentration.
- 1
- 2 Difficultés occasionnelles à rassembler ses pensées.
- 3
- 4 Difficultés à se concentrer et à maintenir son attention, ce qui réduit la capacité à lire ou à soutenir une conversation.
- 5
- 6 Incapacité de lire ou de converser sans grande difficulté.

- Lassitude

Correspond à une difficulté à se mettre en train ou une lenteur à commencer et à accomplir les activités quotidiennes.

- 0 Guère de difficultés à se mettre en route ; pas de lenteur.

- 1
- 2 Difficultés à commencer des activités.
- 3
- 4 Difficultés à commencer des activités routinières qui sont poursuivies avec effort.
- 5
- 6 Grandes lassitudes. Incapable de faire quoi que ce soit sans aide.

- Incapacité à ressentir

Correspond à l'expérience subjective d'une réduction d'intérêt pour le monde environnant, ou les activités qui donnent normalement du plaisir. La capacité à réagir avec une émotion appropriée aux circonstances ou aux gens est réduite.

- 0 Intérêt normal pour le monde environnant et pour les gens.
- 1
- 2 Capacité réduite à prendre plaisir à ses intérêts habituels.
- 3
- 4 Perte d'intérêt pour le monde environnant. Perte de sentiment pour les amis et les connaissances.
- 5
- 6 Sentiment d'être paralysé émotionnellement, incapacité à ressentir de la colère, du chagrin ou du plaisir, et impossibilité complète ou même douloureuse de ressentir quelque chose pour les proches, parents et amis.

- Pensées pessimistes

Correspond aux idées de culpabilité, d'infériorité, d'auto-accusation, de péché ou de ruine.

- 0 Pas de pensées pessimistes.
- 1
- 2 Idées intermittentes d'échec, d'auto-accusation et d'autodépréciation.

- 3
- 4 Auto-accusations persistantes ou idées de culpabilité ou péché précises, mais encore rationnelles. Pessimisme croissant à propos du futur.
- 5
- 6 Idées délirantes de ruine, de remords ou péché inexpiable. Auto-accusations absurdes et inébranlables.

- Idées de suicide

Correspond au sentiment que la vie ne vaut pas la peine d'être vécue, qu'une mort naturelle serait la bienvenue, idées de suicide et préparatifs au suicide. Les tentatives de suicide ne doivent pas, en elles-mêmes, influencer la cotation.

- 0 Jouit de la vie ou la prend comme elle vient.
- 1
- 2 Fatigué de la vie, idées de suicide seulement passagères.
- 3
- 4 Il vaudrait mieux être mort. Les idées de suicide sont courantes et le suicide est considéré comme une solution possible, mais sans projet ou intention précis.
- 5
- 6 Projets explicites de suicide si l'occasion se présente. Préparatifs de suicide.

Résultats :

Chaque item est coté de 0 à 6, seules les valeurs paires sont définies. Le médecin doit décider si l'évaluation doit reposer sur les points de l'échelle bien définis (0, 2, 4, 6) ou sur des points intermédiaires (1, 3, 5).

Score maximal de 60. Le seuil de dépression est fixé à 15. Echelle assez rapide et sensible à l'efficacité thérapeutique.

Cette échelle évalue donc la gravité de la dépression et elle utilise de nombreux symptômes. Au-delà d'un certain seuil qui dans cette échelle est chiffrée, le diagnostic d'épisode dépressif est retenu et sa gravité est fonction du score obtenu.

La psychiatrie a donc mis en place une description la plus complète des troubles pour faire face à l'absence de signes pathognomoniques.

La difficulté c'est que ces symptômes n'apparaissent pas en même temps, leur apparition étant progressive. Ainsi il y a une période du trouble où les premiers symptômes apparaissent sans que le diagnostic ne soit posé, amenant à un retard diagnostique qui peut être très important dans les troubles évoluant lentement. Pour faire face au retard diagnostique de ces troubles, de nombreuses études recherchent les signes dits précoces, c'est le dépistage précoce.

C. Le dépistage précoce

Le mot dépistage vient du terme de chasse, découvrir le gibier en suivant sa piste. Progressivement ce terme a été intégré à la médecine. En médecine le dépistage signifie une identification précoce et prospective d'un trouble non connu. Il est beaucoup utilisé en oncologie pour dépister des cancers qui n'ont aucune manifestation clinique (par exemple, la mammographie systématique des femmes de plus de 50 ans pour lutter contre le cancer du sein).

Le but du dépistage est de réduire le délai entre les premiers signes et la prise en charge du patient pour ce trouble.

1. Objectifs

Le rôle du dépistage précoce est d'améliorer le pronostic du trouble en le traitant le plus précocement possible. Il limite si possible l'aggravation du trouble. Il diminue la souffrance du patient et de l'entourage qui connaissent enfin la nature du trouble. Avec un diagnostic précoce la prise en charge est mise en place plus vite, mieux adaptée et souvent plus efficace.

En psychiatrie de l'enfant, ce dépistage précoce limite la souffrance parentale car les parents sont démunis face au trouble de leur enfant. Et il permet également une meilleure intégration en milieu scolaire de ces enfants car habituellement leur intégration se trouve entravée par leur trouble et le fait d'avoir un diagnostic précoce permet une meilleure adaptation du temps scolaire avec l'enseignant.

2. Risques

Le dépistage précoce évalue un risque d'avoir ce trouble mais ne prédit en rien l'évolution de ce trouble. Le risque comme tout dépistage précoce est d'avoir des faux positifs qui seront donc traités de la même manière que les autres. De plus, l'annonce du diagnostic est difficile pour l'entourage, et surtout pour les parents. Il y a un risque de figer la pathologie, c'est-à-dire ne plus faire du préventif mais du prédictif. Il faut donc être très prudent dans l'annonce du diagnostic.

Un questionnement éthique se pose, doit-on dépister des troubles qui ne seront peut-être pas présents au cours de l'évolution de ce patient ? Doit-on l'informer comme la loi nous y oblige ? Et surtout doit-on le traiter avec des traitements ou thérapies qui peuvent être importants et longs ?

3. Exemple des psychoses

a) Schizophrénie

Dans la quatrième édition révisée du Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM-IV-TR) publié par l'Association Américaine de Psychiatrie (APA) et regroupant l'ensemble des caractéristiques des maladies mentales, les critères pour l'établissement d'un diagnostic de schizophrénie sont répartis en trois points :

- Symptômes caractéristiques : ces symptômes peuvent être présents de façon isolée ou associée. Les troubles cognitifs sont souvent les premiers symptômes qui apparaissent chez la personne atteinte de schizophrénie. Ils sont appelés symptômes annonciateurs. Ce sont ces troubles qui entraînent les difficultés de socialisation chez une personne atteinte. Alors qu'ils se présentent en premier, ces symptômes annonciateurs persisteront plus longtemps que les symptômes aigus :
 - Troubles d'attention, de concentration, manque de tolérance à l'effort : la personne atteinte prend du temps à répondre aux questions, à réagir aux situations demandant une réponse rapide ; il n'est plus capable de suivre ses cours, de se concentrer sur un film, etc.
 - Troubles de mémoire : la personne atteinte de schizophrénie oublie de faire des tâches de la vie quotidienne (faire ses devoirs, aller à ses rendez-vous), a de la difficulté à raconter ce qu'il lit, à se rappeler ce que les autres disent ou à suivre une conversation. Sa mémoire autobiographique est affectée : il oublie plusieurs moments de son histoire personnelle. Sa mémoire de travail fonctionne plus difficilement : il est incapable d'effectuer plusieurs tâches en même temps en se souvenant où il en est dans chacune d'elles.
 - Troubles des fonctions exécutives : les fonctions exécutives sont essentielles à tout comportement dirigé, autonome et adapté, comme préparer un repas. La personne atteinte a de la difficulté à conceptualiser les gestes nécessaires à la réalisation d'une tâche, à anticiper les conséquences ; il manque de planification, d'organisation des séquences d'actions pour réaliser un but et

manque également de flexibilité, de discernement, de vérification, d'autocritique.

- Les symptômes aigus ou positifs se manifestent habituellement au début de l'âge adulte, entre 17 et 23 ans chez les hommes et entre 21 et 27 ans chez les femmes. Ils sont dits « positifs » parce qu'il s'agit de manifestations qui s'ajoutent aux fonctions mentales normales. C'est leur présence qui est anormale :
 - Hallucinations : ce sont des perturbations des perceptions le plus souvent auditives (la personne atteinte de schizophrénie entend une voix qui fait des commentaires ou profère des insultes, des menaces), mais parfois aussi visuelles, olfactives ou tactiles.
 - Délires : ce sont des erreurs de jugement logique. La personne atteinte s'imagine que la personne qui le regarde dans l'autobus ou qui le croise dans la rue est là pour l'espionner ; il se sent surveillé, persécuté, en danger ou croit que la télévision lui envoie des messages ; il est convaincu d'avoir le pouvoir d'influencer les événements dans le monde, d'être contrôlé par une force extérieure, ou que d'autres individus puissent lire dans ses pensées, etc.
 - Langage incohérent et agissements bizarres : la personne atteinte peut dire des phrases sans suite ou incompréhensibles et inventer des mots. Des agissements bizarres peuvent également être perçus, par exemple fermer les stores de la maison par crainte d'être espionné ; collectionner des bouteilles d'eau vides etc.
- Les symptômes déficitaires, dits négatifs, s'observent par un manque ou une absence de comportements spontanés, attendus :
 - Isolement, retrait social : la personne atteinte de schizophrénie perd plaisir à ses activités de loisirs. Il délaisse ses amis, se retire dans sa chambre, devient même irritable si un individu tente de l'approcher. Il se coupe peu à peu de la réalité.

- Alogie ou difficulté de conversation : la personne atteinte ne trouve plus ses mots, donne des réponses brèves et évasives et ne réussit plus à communiquer ses idées ou ses émotions.
 - Apathie, perte d'énergie, apragmatisme : la personne atteinte passe ses journées devant la télé sans vraiment être capable de suivre ce qu'il s'y passe, il néglige son hygiène ou son apparence personnelle et manque de persistance ou d'intérêt pour commencer ou achever des tâches routinières (études, travail, ménage). Cette attitude donne une impression d'insouciance, de négligence, de manque de volonté et de paresse.
 - Diminution de l'expression d'émotions : le visage de la personne atteinte devient inexpressif, ses inflexions vocales diminuent (il parle toujours sur le même ton), ses mouvements sont moins spontanés, ses gestes, moins démonstratifs.
- Dysfonctions sociales ou d'occupation professionnelle : pendant une durée significative depuis le commencement des troubles, l'un des domaines liés aux relations sociales comme l'activité professionnelle, les relations interpersonnelles ou l'hygiène, sont nettement réduites par rapport à la situation antérieure.
 - Durée : les signes continus du trouble persistent pendant au moins six mois : cette période doit inclure au moins un mois de symptômes (ou moins en cas de traitement réussi). Lorsque les symptômes délirants sont apparus massivement et de manière brutale, et qu'ils durent en moyenne moins d'un mois, les anglo-saxons parlent de schizophrénie aiguë quand les francophones parlent de bouffée délirante.

Pour mieux détecter les psychoses, des signes précoces ont été mis en évidence.

b) Signes précoces de psychose

La psychose peut éclater brutalement, mais, en général, elle est précédée de changements au niveau du comportement, qui peuvent s'étendre sur des semaines, des mois, voire des années. La famille et les amis ont d'habitude l'impression vague, mais déterminée, que le comportement de cette personne est devenu « inhabituel » et que la personne « n'est plus la même ». Le nombre, la durée et la gravité de ces signes diffèrent d'une personne à l'autre.

Un grand nombre de ces changements de comportement constituent des réactions normales à des événements stressants. Ces comportements créent-ils une détresse inhabituelle chez cette personne ou nuisent-ils à sa capacité de fonctionner, dans son foyer, à l'école ou au travail? Sont-ils source de perturbations ou sont-ils pénibles pour autrui? Ces comportements durent-ils depuis une période de longueur inhabituelle? Les symptômes indiqués en caractères gras devraient être suivis de très près car ils constituent de forts indicateurs de grave maladie mentale.

- **Comportements**

- Un sentiment de repos malgré moins de sommeil que normalement
- Détérioration de l'hygiène personnelle
- S'infliger des coupures; menaces d'automutilation
- Hyperactivité ou inactivité ou alternance entre les deux
- Fixer sans ciller des yeux, ciller sans cesse
- Rédaction d'immenses textes qui n'ont pas de sens
- Troubles graves de sommeil
- Agitation
- Étranges gesticulations
- Comportement bizarre
- Toxicomanie ou alcoolisme
- Comportement frénétique pendant des jours

- ***Pensée et langage***

- Préoccupation extrême au sujet de la religion ou de l'occultisme
- La personne a l'impression que la situation autour d'elle a changé
- Discours rapide à jet continu, qu'il est difficile d'interrompre
- Usage étrange de vocabulaire ou structures de phrases bizarres
- La personne se montre beaucoup moins bavarde
- Sensibilité inhabituelle à des sensations (bruit, lumière, couleurs, textures)
- Problèmes de mémoire
- Extrême distraction
- Problèmes de concentration
- Discours irrationnels
- Hallucinations
- Pouvoirs exceptionnels

- ***Sur le plan social***

- Grave détérioration des rapports sociaux
- Abandon d'activités - ou retrait de la vie en général
- Sensibilité et irritabilité dans le cas de contact physique
- Refus de toucher des personnes ou des objets; port de gants, etc.
- Retrait social, isolement et penchant pour la réclusion
- Agression inattendue
- Attitude suspicieuse
- Méfiance accrue à l'égard des gens

- ***Plan affectif***

- Incapacité à pleurer, à ressentir de la joie ou accès de pleurs excessifs
- Humeur euphorique
- Sentiments de dépression et d'anxiété
- Rire inapproprié
- Émotions discordantes

➤ Irritabilité continue

- **Personnalité**

- Comportements dangereux qui ne sont pas typiques
- Changement de la personnalité profonde
- Importante baisse de motivation

Grâce à ces signes précoces, il est possible de détecter une psychose débutante plus rapidement et donc la traiter précocement ce qui améliore le pronostic du trouble psychotique. De nombreuses études ont montré que plus la psychose est traitée précocement, meilleure est le pronostic pour le patient.

Une nouvelle notion est donc apparue dans la psychose, il s'agit de la duration of untreated psychosis (DUP) c'est-à-dire la durée qui s'est écoulée entre l'apparition des premiers symptômes ou signes précoces et la mise en place d'une thérapeutique.

c) Duration of untreated psychosis

Cette durée varie selon les études mais celle-ci a un impact sur la prise en charge du patient et surtout sur le pronostic évolutif de la psychose. De nombreuses études ont montré qu'une DUP trop longue entraîne par exemple une moins bonne efficacité des traitements médicamenteux et des thérapies. De plus, certains auteurs montrent dans leurs études que plus la DUP est importante plus la psychose est sévère (80-83).

De nombreux auteurs proposent donc de traiter dès l'apparition des signes précoces pour protéger les patients d'une pathologie qui pourrait être très grave et invalidante.

Mais un problème apparaît dès lors. Les signes précoces permettent de poser un risque plus ou moins important d'avoir une psychose dans les années à venir. Dans une étude, les auteurs notaient que seulement 20% des patients souffrant de ces signes précoces ont développé une psychose, ce qui veut dire que les 80% restants n'auront pas cette psychose. Ces auteurs justifiaient leur prise en charge précoce avec une thérapeutique adaptée aux

psychoses en expliquant que même les patients qui n'avaient pas de psychose avaient été améliorés par cette prise en charge. La question éthique se pose : Doit-on traiter tous les patients dépistés ? Et si oui de quelle manière ?

Le même questionnement se pose pour le dépistage précoce des troubles envahissants du développement.

V. Le dépistage précoce dans les troubles envahissants du développement

L'American Academy of Neurology et la Child Neurology Society préconisent un dépistage précoce pour identifier les enfants autistes. L'identification de ces enfants nécessite 2 niveaux d'investigation. Le premier niveau consiste en la surveillance du développement de tout enfant et du dépistage spécifique de l'autisme ; et le second niveau que nous avons déjà vu précédemment, est celui du diagnostic et de l'évaluation de l'autisme. De nombreuses études sur le dépistage précoce nous permettent de résumer sa définition (84-92)

A. Signes d'alerte

Ce paragraphe fait état des signes d'alerte que recherchent les médecins de première ligne (médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI...) par l'interrogatoire des parents et l'examen de l'enfant.

Dans notre pays, les enfants sont examinés dans le cadre d'examens de santé systématiques pratiqués au cours des deux premières années. Habituellement, ces examens sont effectués par des médecins généralistes, des pédiatres ou des médecins de PMI. Ces professionnels sont donc dans une position stratégique pour le repérage d'enfants à risque et ils doivent être capables de rechercher et d'identifier les signes d'alerte pour prendre en charge et orienter ces enfants de façon appropriée.

Les inquiétudes des parents évoquant une difficulté de développement de leur enfant (langage et socialisation) doivent être prises en compte car elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement. Elles doivent donc être un signe d'alerte pour les professionnels de santé et faire rechercher un trouble du développement et/ou un TED (95).

- **Dès la première année**, on peut mettre en évidence comparativement à des groupes d'enfants au développement typique des différences comportementales dans les groupes d'enfants ayant évolué vers l'autisme. Des résultats d'études prospectives

récentes (frères et sœurs puînés d'enfants avec autisme) suggèrent la valeur prédictive dès 12 mois de l'absence ou de la rareté (93-97):

- du sourire social ;
 - du contact par le regard ;
 - de l'orientation à l'appel du prénom.
- De nouveaux items ont été ajoutés aux examens systématiques de la première année dans la dernière version du carnet de santé (en vigueur depuis le 1er janvier 2006) :
 - à l'examen du 4e mois, les items « vocalise » et « rit aux éclats » ;
 - à l'examen du 9e mois, les items « pointe du doigt » et « joue à : "Coucou, le voilà" ».
 - **Autour de 18 mois** en moyenne mais parfois avant, certains signes doivent alerter sur un risque d'évolution vers un TED et nécessitent avis et bilans spécialisés, en même temps que démarrent des mesures d'accompagnement de l'enfant et de sa famille :
 - passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux (98);
 - difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe (98) ;
 - retard de langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence de jeu de « faire semblant » (99).
 - **Chez un enfant de moins de 3 ans**, les signes d'alerte d'un risque de TED sont les suivants (100) :
 - communication : perturbations dans le développement du langage, utilisation inappropriée du langage, peu de réponses quand on l'appelle par son prénom, déficits dans la communication non verbale ;
 - socialisation : manque d'imitation, ne montre pas les objets à l'adulte, manque d'intérêt pour les autres enfants ou intérêts inhabituels, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, restriction des jeux imaginatifs en particulier, dans son monde, n'initie pas des jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, préfère les activités solitaires, relation étrange avec les adultes (indifférence ou familiarité excessive)(101)
 - intérêts, activité et autres comportements : hypersensibilité tactile ou auditive, maniérisme moteur, balancements, agressivité, conduites

oppositionnelles, résistance aux changements, activités répétitives avec les objets (par exemple pour les aligner ou éteindre/allumer la lumière).

- **Quel que soit l'âge**, l'existence d'une régression dans le développement (du langage ou socio communicatif en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés.
- Une attention particulière doit être portée aux fratries, en raison :
 - du risque de récurrence d'un TED ;
 - du risque de problèmes de développement ou de problèmes psychopathologiques.
- **Quelques signes ont une valeur « d'alerte absolue »** d'un trouble du développement et doivent conduire à demander rapidement un avis et des examens spécialisés. Ces signes sont les suivants :
 - absence de babillage, de pointer ou d'autres gestes sociaux à 12 mois ;
 - absence de mots à 18 mois ;
 - absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois ;
 - perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

B. Outils de repérage individuel

1. Check-list for Autism in Toddlers (CHAT)

La *Check-list for Autism in Toddlers* (CHAT) peut être utilisée pour le repérage individuel lors de l'examen de routine d'un enfant par un médecin. Elle est disponible en français mais non validée en France. Elle comporte 9 items aux parents et 5 items d'observation de l'enfant par le médecin. Il y a 5 items-clés. Cet outil a une spécificité élevée (0,97) mais sa sensibilité pour détecter les TED est seulement de 0,38. Quel que soit le résultat de l'enfant à l'évaluation, l'enfant est orienté en consultation spécialisée (102-105).

a) *Questionnaire pour les parents*

1. Est-ce que votre enfant aime qu'on le balance ou qu'on le fasse rebondir sur les genoux ?

2. Est-ce qu'il manifeste de l'intérêt pour les autres enfants ?

3. Est-ce que votre enfant aime grimper sur les choses, comme par exemple les escaliers ?

4. Est-ce que votre enfant aime jouer à faire coucou ou à cache-cache ?

5. Est-ce que votre enfant joue de temps en temps à « faire semblant » (par exemple : parler au téléphone, s'occuper de poupées ou d'autres choses) ?

6. Est-ce que votre enfant utilise parfois son index pour désigner ou demander quelque chose ?

7. Est-ce que votre enfant utilise parfois son index pour désigner ou indiquer son intérêt pour quelque chose ?

8. Est-ce que votre enfant joue de façon adéquate avec de petits jouets (ex. petites voitures, blocs...) sans limiter son comportement à les porter à sa bouche, chipoter avec ou les laisser tomber ?

9. Est-ce que votre enfant vous apporte régulièrement des objets pour vous montrer quelque chose ?

b) Questionnaire pour les professionnels

i. Lors du rendez-vous, est-ce que l'enfant a établi un contact oculaire avec vous ?

ii. Captez l'attention de l'enfant, ensuite pointez votre index vers un objet intéressant de l'autre côté de la pièce et dites : « Regarde là ! Il y a...(nommez l'objet). Observez l'enfant : est-ce qu'il regarde ce que vous avez indiqué ? *

iii. Captez l'attention de l'enfant, ensuite donnez-lui un jouet représentant une tasse de thé et une théière et demandez-lui s'il peut verser du thé dans la tasse. Est-ce que l'enfant fait semblant de verser le thé, de le boire,...? **

iv. Demandez à l'enfant : « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière »***. Est-ce que l'enfant pointe son index vers la lumière ?

v. Est-ce que l'enfant est capable de construire une tour de blocs ? (Si oui, combien ?)

* Pour répondre OUI, assurez-vous que l'enfant regarde l'objet et pas votre main.

** Vous pouvez bien entendu trouver un autre exemple de jeu de « faire semblant ».

*** Nommez un autre objet, si l'enfant ne comprend pas le mot lumière.

2. Modified Check-list for Autism in Toddlers (M-CHAT)

La *Modified Check-list for Autism in Toddlers* (M-CHAT) se présente sous la forme d'un questionnaire fermé en 23 items. Elle est destinée à des parents d'enfants âgés de 24 mois (103-105-106).

Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux), ignorez-le dans vos réponses.

- 1. Votre enfant aime t-il être balancé sur vos genoux?
- 2. Votre enfant s'intéresse t-il à d'autres enfants?

- 3. Votre enfant aime t-il monter sur des meubles ou des escaliers ?
- 4. Votre enfant aime t-il jouer aux jeux de cache-cache ou « coucou me voilà »?
- 5. Votre enfant joue t-il à des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il semblant de parler au téléphone ou joue t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux?
- 6. Votre enfant utilise t-il son index pour pointer en demandant quelque chose?
- 7. Votre enfant utilise t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent?
- 8. Votre enfant joue t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter ou les faire tomber?
- 9. Votre enfant amène t-il de objets pour vous les montrer?
- 10. Votre enfant regarde t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux?
- 11. Arrive t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits? (jusqu'à se boucher les oreilles)
- 12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire?
- 13. Votre enfant vous imite t-il? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation?)
- 14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez?
- 15. Si vous pointez vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra t-il des yeux?
- 16. Votre enfant marche t-il sans aide?
- 17. Votre enfant regarde t-il des objets que vous regardez?
- 18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage?
- 19. Votre enfant essaie t-il d'attirer votre attention vers son activité?
- 20. Vous êtes vous demandé si votre enfant était sourd?
- 21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent?
- 22. Arrive t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but?
- 23. Votre enfant regarde t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle?

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 l'issu de ce questionnaire auront un diagnostic d'autisme. Cependant, ces enfants devraient avoir une évaluation plus approfondie par des spécialistes.

3. L'Alarme détresse bébé, ADBB

L'Alarme détresse bébé, ADBB fait du repli et du retrait chez des nourrissons de 2 à 24 mois des signes d'alarme importants devant attirer l'attention du médecin. Il s'agit d'une échelle française. Elle comporte 8 items cotés de 0 (pas d'anomalie) à 4 (anomalies sévères). Il s'agit d'un outil non spécifique de l'autisme destiné à repérer les problèmes de développement chez le nourrisson (107).

C. Le dépistage précoce, un bon outil de prévention

Un bébé à risque autistique, c'est-à-dire présentant des troubles mis en évidence avec les échelles précédentes, n'est pas encore un bébé autiste. Les symptômes sont plastiques et souples et parfois probablement en partie réversibles. L'intervention d'un tiers, par exemple dans les dispositifs thérapeutiques très divers qui vont de la simple consultation thérapeutique à la prise en charge plus intensive, peut permettre une véritable prévention en amont de l'enkystement autistique. Ce dépistage permet aux parents de se déculpabiliser car ils ont tendance à se disqualifier, à se ressentir comme incompetents et incapables de décoder les désirs et besoins de leur propre enfant. Ce diagnostic précoce permet aux parents de se détacher de cette culpabilité.

D. Le risque de la prédiction

Le risque prédictif dans le dépistage précoce est un risque éthique en général car il aboutit à figer l'avenir de l'individu en s'arrogeant le droit de réduire à zéro son degré de liberté. L'enfant s'inscrit en effet dans une histoire et une double filiation (maternelle et paternelle) dont les spécificités vont très profondément concourir à l'édification de sa propre histoire. Le risque de prédire un devenir autistique risque précisément d'enfermer l'enfant dans un avenir qui n'avait rien d'inéluctable sans cette parole qui joue alors comme une véritable malédiction en bloquant toutes possibilités d'évolution.

En effet, dire à des parents que leur enfant, encore très jeune, est destiné à devenir autiste, revient en quelque sorte à les paralyser dans leur fantasme de disqualification, plutôt que de le dépasser. Ceci ne fait que sidérer, entraver, figer la situation au lieu de la faire avancer. Il faut donc se méfier de la prédiction et rester dans le champ de la prévention qui elle alerte du risque mais laisse l'espoir d'une évolution positive ou négative.

L'annonce du diagnostic par le dépistage précoce devra donc se faire avec les parents de manière dimensionnelle et non catégorielle, pour permettre de situer le trouble dans un mouvement évolutif et non figé. Il est toujours préférable de prendre un modèle descriptif clinique plutôt qu'un modèle nosographique ou théorique dans l'information donnée aux parents.

Ces précautions sont très importantes à prendre quand on sait que 20% des enfants dépistés n'auront jamais un TED. Et que 50% des patient diagnostiqués TED-non spécifiques, sortiront de ce trouble au cours de leur développement.

VI. Facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement

Nous avons pu déjà entrevoir tout au long cette première partie plusieurs facteurs de retard diagnostic théoriques.

A. Définition des TED :

Comme nous l'avons vu précédemment, la notion d'autisme a beaucoup évolué depuis ces 60 dernières années. La définition de l'autisme a été modifiée, incluse dans un trouble plus large que sont les troubles envahissants du développement. Cette définition est en constante remaniement, il est d'ailleurs annoncé que les troubles envahissants du développement dans les prochaines classifications catégorielles que sont la CIM-11 et le DSM-V seront désormais nommés les troubles du spectre autistique.

Cette évolution permanente de la définition élargit les troubles qui y sont inclus et donc amène une difficulté plus importante dans l'annonce du diagnostic. Toutefois les études épidémiologiques montrent un accroissement permanent des TED dans la population générale en lien avec l'élargissement des critères d'inclusion et des seuils plus bas mais aussi en lien avec une meilleure détection de ces troubles.

De plus, en France, l'harmonisation de la définition des TED est récente, elle date de 2010, il va donc falloir encore quelques années avant que tous les praticiens et intervenants extérieurs discutent des mêmes troubles.

Tout ceci concoure au retard diagnostic.

L'absence de signes pathognomoniques ralentit un dépistage précoce du trouble.

B. Formation des médecins et intervenants extérieurs

Le manque de formation des jeunes médecins dans les troubles envahissants du développement en dehors des médecins spécialistes (pédiatres, psychiatres), aboutit lui aussi à un retard diagnostic.

En effet, la formation des intervenants en première ligne, des médecins généralistes, des médecins de PMI dans le but de détecter les signes précoces d'autisme serait très utiles pour limiter ce retard diagnostic.

De plus, ils devraient pouvoir bénéficier de la formation aux outils de dépistage précoce des TED, car ils pourraient ensuite au moindre doute orienter les enfants vers un médecin spécialiste.

C. Le carnet de santé

Le carnet de santé est un outil intéressant, car il permet de suivre le développement normal de l'enfant mais celui est très mal utilisé par les médecins comme nous le verront dans l'étude qui suit. Cet outil permet d'alerter le médecin si le développement ne se fait pas normalement mais un outil de dépistage précoce intégré au carnet de santé serait peut être utile en cas de développement anormal pour ensuite pouvoir alerter plus rapidement le médecin spécialiste.

Il faut bien imaginer que les premiers symptômes lorsqu'ils apparaissent ne sont pas remarqués par les parents, il y a temps de latence avant que les parents ne s'aperçoivent du trouble et aille pour la première fois consulter. Ce délai pourrait être écourté si le carnet de santé était mieux utilisé notamment lors des examens cliniques obligatoires et facultatifs. Les dates de ces examens n'ont d'ailleurs pas été choisies au hasard, elles correspondent à des moments charnières dans le développement de l'enfant.

Dans tous les cas, il existe d'autres facteurs de retard diagnostic que nous allons essayer de mettre en évidence dans l'étude qui suit.

**Partie II : Etude préalable décrivant les
différents facteurs de retard diagnostic dans
les troubles envahissants du développement**

I. Présentation globale de l'étude

De nombreuses études sur le diagnostic des troubles envahissants du développement sont publiées, et la plupart montrent qu'ils sont souvent diagnostiqués avec retard.

Ce retard diagnostic a été mis en évidence dans ces études mais rares sont les études qui essaient de comprendre et mettre en évidence les facteurs de ce retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement. Les facteurs de retard diagnostic seraient en rapport avec des difficultés à percevoir les premiers signes et ensuite à ce que le patient soit orienté vers un professionnel qui diagnostiquera ce trouble. Ce retard pourrait être aussi dépendant des facteurs sociodémographiques, des antécédents personnels et familiaux.

Pour lutter contre ce retard diagnostic, un dépistage précoce a été mis en place avec des signes précoces des troubles envahissants du développement. Il a pour but de diminuer ce délai, mais celui-ci sera-t-il suffisant sans essayer de mieux comprendre les facteurs de ce retard ?

Cette étude préalable a pour but de mettre en évidence certains facteurs de ce retard diagnostic.

II. Objectifs :

A. Objectifs généraux

- Mettre en évidence certains facteurs qui peuvent participer au retard diagnostique dans les troubles envahissants du développement.

B. Objectifs spécifiques

- Fournir des éléments cliniques, diagnostiques et sociodémographiques pour permettre une meilleure prise en charge des enfants souffrant de troubles envahissants du développement en comprenant mieux les difficultés diagnostiques, et ainsi de mieux comprendre l'intérêt du dépistage précoce.

C. Critères d'évaluation principaux

- Les éléments sémiologiques caractérisant le profil clinique des patients souffrant d'un trouble envahissant du développement
- Les antécédents personnels, familiaux, les comorbidités associées, la biographie
- Les caractéristiques sociodémographiques
- Une analyse du diagnostic de troubles envahissants du développement (premiers symptômes constatés par les parents, puis par le médecin traitant, puis par le spécialiste jusqu'au diagnostic final)

D. Critères d'évaluation secondaires

- Comparer le discours des parents avec les éléments cliniques retrouvés dans le carnet de santé de l'enfant.

- Comparer les différents troubles envahissants du développement.

III. Matériel et Méthodes

A. Schéma de l'étude et population étudiée

Cette étude est une étude rétrospective, de faible cohorte.

Il s'agit d'une première phase de travail, une phase préalable pour la thèse permettant de mettre en évidence la faisabilité de cette étude. En effet pour une analyse statistique satisfaisante et significative, cette étude devrait réunir un nombre plus importants de patients. Il est difficile de recruter assez de patients sur une seule région, il faudrait donc travailler avec plusieurs équipes pour obtenir une cohorte satisfaisante.

Cette étude rétrospective préalable, s'étend sur une période de trois ans, de juin 2009 à juin 2012, Elle doit permettre de fixer les objectifs et mettre en place les outils d'évaluation pour une étude à plus grande échelle.

En relation avec le Centre Ressource Autisme (CRA) du Poitou-Charentes, cette étude rétrospective sur 3 ans devrait permettre d'avoir si possible un échantillon de patients minimum. Ces patients sont répartis en différents groupes, selon le diagnostic retenu : un groupe autisme typique, un groupe autisme atypique, un groupe syndrome d'Asperger, un groupe troubles envahissants du développement non spécifiés. Ce petit échantillon devrait permettre de mettre en évidence un certain nombre de facteurs de retard diagnostic mais aussi de pouvoir comparer les différents troubles envahissants du développement.

Une grille de lecture des dossiers a été établie à partir des données de la littérature concernant les troubles envahissants du développement. Les données sont recueillies à partir des dossiers médicaux des équipes pluridisciplinaires du Centre Ressource Autisme du Poitou-Charentes, et du carnet de santé du patient dans un premier temps. L'objectif étant que par la suite chaque équipe du CRA puisse, lors d'un entretien avec le patient, ses parents et avec le carnet de santé compléter cette grille de lecture de manière prospective et ainsi de recueillir le maximum de données pour ensuite les analyser.

Une fois les premiers résultats analysés pour cette thèse, la grille de lecture sera remaniée pour mieux correspondre à une étude prospective. Puis un recrutement d'un échantillon plus important sera nécessaire pour avoir des valeurs significativement probantes. Cela ne sera donc possible qu'avec une étude prospective sur plusieurs en travaillant en collaboration avec d'autres CRA.

B. Inclusion des patients

1. Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion retenus dans cette étude sont les suivants :

- Homme et Femme
- Âge supérieur à un an
- Diagnostiqué par le médecin psychiatre du Centre Ressource Autisme
- Outils d'entretien semi-structuré ADI-R et ADOS supérieures aux valeurs seuil
- Carnet de santé disponible
- Trouble envahissant du développement selon les critères du DSM-IV TR

2. Critères d'exclusion

- Âge inférieur à un an
- Diagnostic autre qu'un trouble envahissant du développement
- Diagnostic fait à partir d'une version précédente de l'ADI
- Absence du carnet de santé

C. Présentation de la grille de lecture

Une grille de lecture des dossiers médicaux a été constituée pour permettre de recueillir les mêmes données dans les différents dossiers médicaux concernant les patients souffrant d'un trouble envahissant du développement.

Cette grille de lecture est constituée de différents items qui ont été utilisés pour essayer de mettre en évidence un certain nombre de facteurs de retard diagnostic.

Ces items s'articulent autour de différents axes :

➤ Les données médicales :

Il s'agit d'un recueil de données autour de différents éléments médicaux concernant les troubles envahissants du développement. On s'intéresse au diagnostic médical posé par le médecin ainsi qu'aux différents éléments de l'ADI-R.

Il est important de savoir si le patient a pu bénéficier d'un diagnostic au C.R.A. et à quelle date.

➤ Les informations sociodémographiques :

L'état civil du patient est important pour avoir le plus d'informations sur son entourage. Pour cela, nous avons renseigné son statut dans sa fratrie, le statut marital des parents, des événements de vie remarquables, la précarité sociale, le milieu de vie (rural ou urbain).

L'âge et le sexe du patient ont été recueillis pour pouvoir ensuite les comparer aux études épidémiologiques et savoir si l'échantillon, même insuffisant, est statistiquement comparable aux études épidémiologiques publiées.

Le statut socio économique des parents est retenu :

- ✓ Ouvriers et salariés agricoles
- ✓ Employés, cadres moyens et agriculteurs exploitants
- ✓ Patrons de l'industrie, du commerce, professions intellectuelles et cadres supérieurs.

➤ Les antécédents médicaux personnels :

Nous avons essayé de mettre en évidence les antécédents périnataux, par exemple de prématurité, d'épilepsie, ou d'autres troubles médicaux. Le but est d'essayer de savoir si des

antécédents médicaux durant la petite enfance permettent ou non de favoriser un diagnostic plus précoce. Les antécédents médicaux sont codés en CIM-10.

➤ Les antécédents médicaux et psychiatriques familiaux :

Nous avons repris les antécédents psychiatriques des parents qui auraient pu être mis en cause dans un retard de diagnostic.

➤ Éléments concernant la démarche diagnostique :

➤ Phase parentale :

Nous notons avec les parents, a posteriori, la date d'apparition des premiers signes ou symptômes qui les ont inquiétés. Les premiers symptômes constatés par les parents sont intéressants car ils peuvent expliquer le retard diagnostic.

➤ Phase médicale :

Les données dans le carnet de santé sont importantes pour essayer de comprendre la démarche dans le diagnostic du trouble envahissant du développement.

Nous relevons les premiers éléments notés dans le carnet de santé par le médecin traitant.

➤ Phase finale :

Nous notons ensuite la première consultation par le spécialiste s'il y en a eu une avant la consultation au C.R.A. Nous inscrivons avec les parents la date où le diagnostic de troubles envahissants du développement a été posé par le médecin spécialiste.

➤ Facteurs de retard diagnostic qui peuvent être mis en évidence dans cette étude :

Nous allons ensuite comparer les données recueillies et mettre en avant les valeurs statistiques qui sont significatives mais aussi mettre en évidence les facteurs qui n'ont pas pu ressortir dans cette étude.

D. Recueil des données, saisie et traitement statistique

Une fois ces données recueillies, l'analyse a comporté deux étapes. La première va analyser les différents paramètres recueillis, la seconde va les comparer avec le retard diagnostic constaté. Ceci pour essayer de mettre en valeur certaines variables.

E. Analyse du groupe d'étude

L'échantillon principal est partagé en 4 groupes hétérogènes en nombre. Par conséquent les analyses ont été faites dans le but de valider, dans un premier temps, les données de la littérature.

Dans un second temps, ces données pourraient permettre d'orienter des pistes de recherche intéressantes en fonction des résultats trouvés.

Selon les résultats, les variables qui semblaient les plus intéressantes à analyser, étudier et discuter entre les quatre groupes étaient :

- ✓ La situation familiale
- ✓ Le mode de garde durant la petite enfance
- ✓ La situation socio économique
- ✓ Les antécédents familiaux

- ✓ Les antécédents médicaux associés
- ✓ Les premiers symptômes
- ✓ La première consultation
- ✓ Le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic
- ✓ La sévérité du trouble
- ✓ Les informations du carnet de santé

IV. Résultats et Analyse

Soixante patients ont été inclus dans cette étude sur 156 dossiers étudiés dans le C.R.A du Poitou-Charentes. La rareté des dossiers complets relatifs aux critères d'inclusions et d'exclusions explique cet effectif faible. Cette étude est donc présentée comme une étude préalable en vue de mettre en place une étude prospective avec un questionnaire comprenant les mêmes items pour obtenir des valeurs statistiques satisfaisantes et significatives.

Les dossiers retenus concernent les patients qui ont consulté au C.R.A. du Poitou-Charentes entre 2010 et 2012 et dont le diagnostic de troubles envahissants du développement a été retenu, avec dans le même temps les critères d'inclusion et d'exclusion respectés.

Sur les 156 patients, 45 patients ont été exclus car il n'y avait pas eu de diagnostic de troubles envahissants du développement après la consultation au C.R.A. et 51 autres patients ont été exclus car les dossiers étaient incomplets ou ne correspondait pas aux critères d'inclusion et d'exclusion.

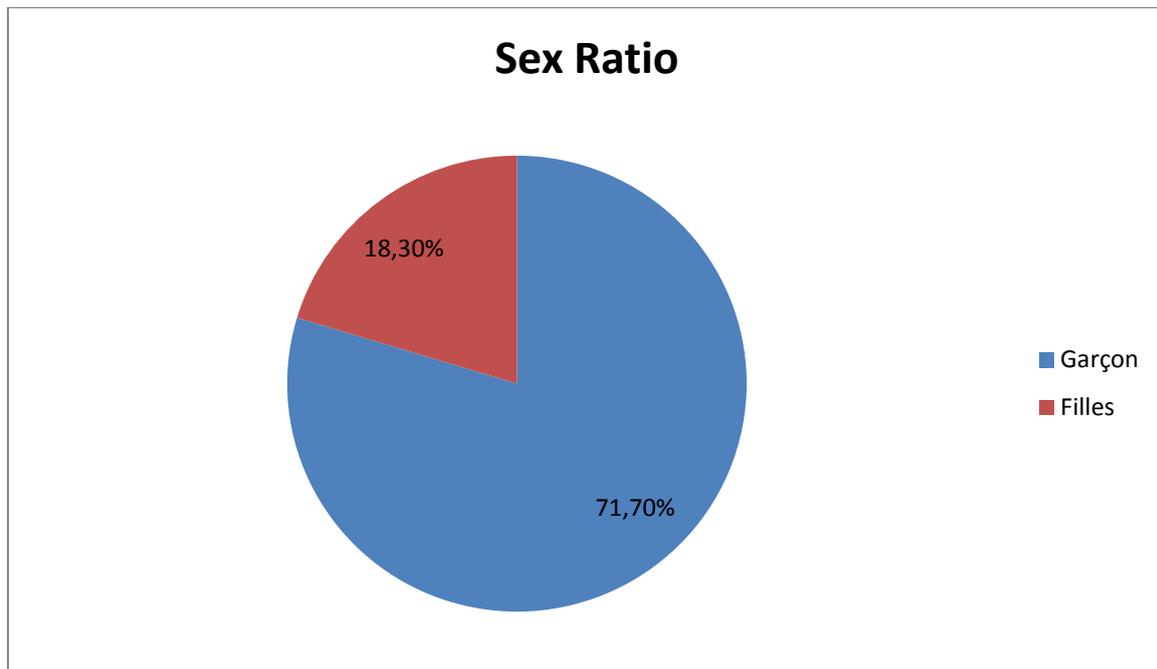
On se retrouve donc avec 60 patients ce qui est un effectif trop faible pour avoir une valeur statistique satisfaisante et significative mais cela permet de faire ressortir certaines variables et certains facteurs qui pourront être utiles pour une étude prospective sur plusieurs années au C.R.A.

A. Données introductives

Sex-ratio

Les 60 patients proviennent du C.R.A. du Poitou-Charentes. Le sex ratio se répartie de la manière suivante :

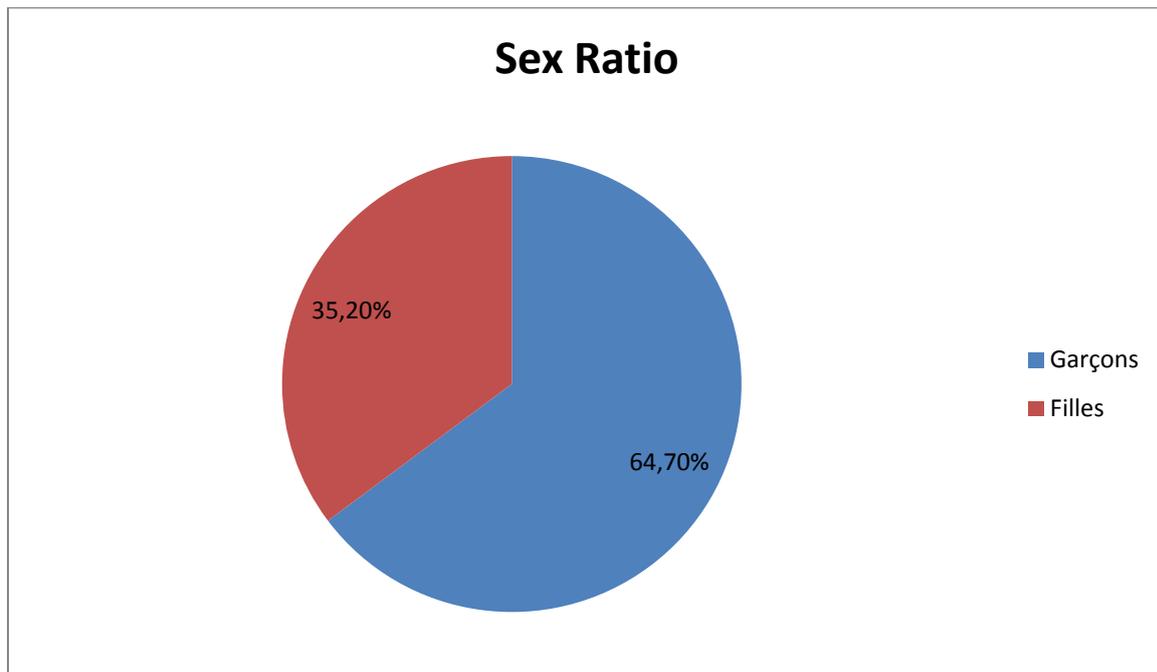
Figure 4 : sex-ratio dans cette étude



Sur les 60 patients, onze étaient des filles et 49 des garçons. Le sex-ratio garçon-fille est donc 3,9 garçons pour 1 fille.

Sur cette étude, la seule comorbidité qui modifie le sex-ratio est le retard mental associé. Quand nous retenons seulement les patients présentant un trouble envahissant du développement associé à un retard mental, le sex ratio en est modifié.

Figure 5 : Sex-ratio dans les T.E.D. avec retard mental



Sur les 60 patients souffrant d'un trouble envahissant du développement, 34 avaient un retard mental de modéré à sévère associé soit 56.6% des patients. Nous pouvons constater que ce retard mental associé modifie le sex-ratio garçon-fille qui est de 1.83 garçons pour 1 fille.

B. Données médicales :

1. Diagnostic

Les 60 patients inclus dans cette étude ont tous été diagnostiqués au C.R.A. Poitou-Charentes. Les diagnostics sont basés sur ceux de la C.I.M.-10, comme le veut l'harmonisation nationale préconisée par l'H.A.S. La répartition des troubles envahissants du développement de l'échantillon de cette étude est le suivant :

Figure 6 : Répartition des troubles envahissants du développement

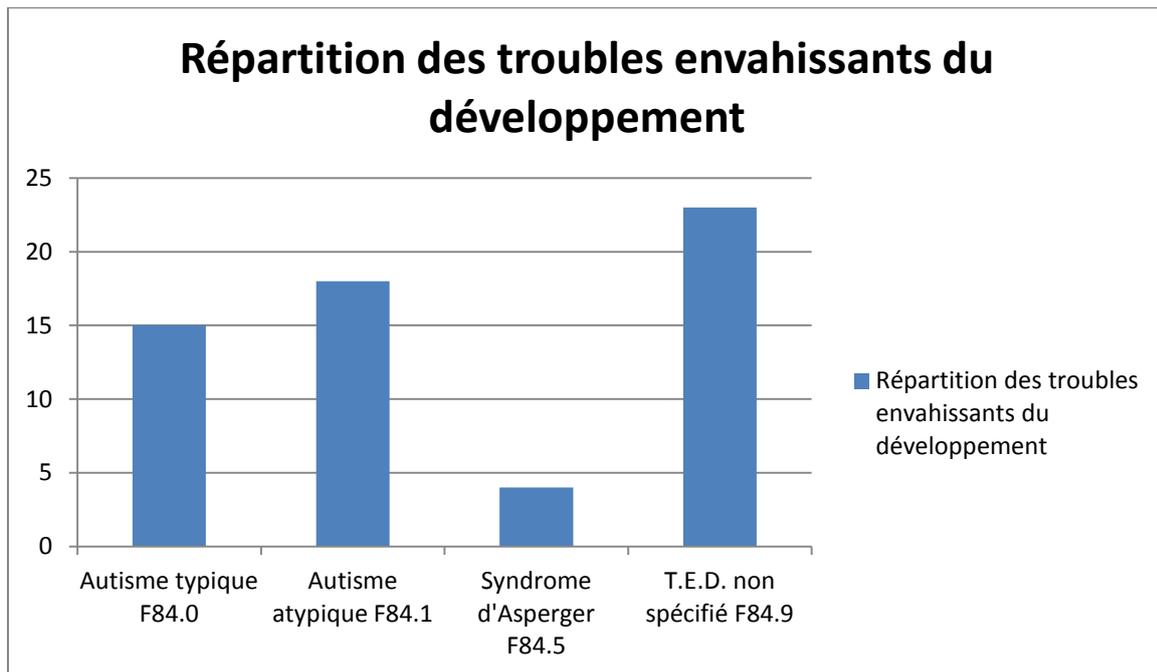
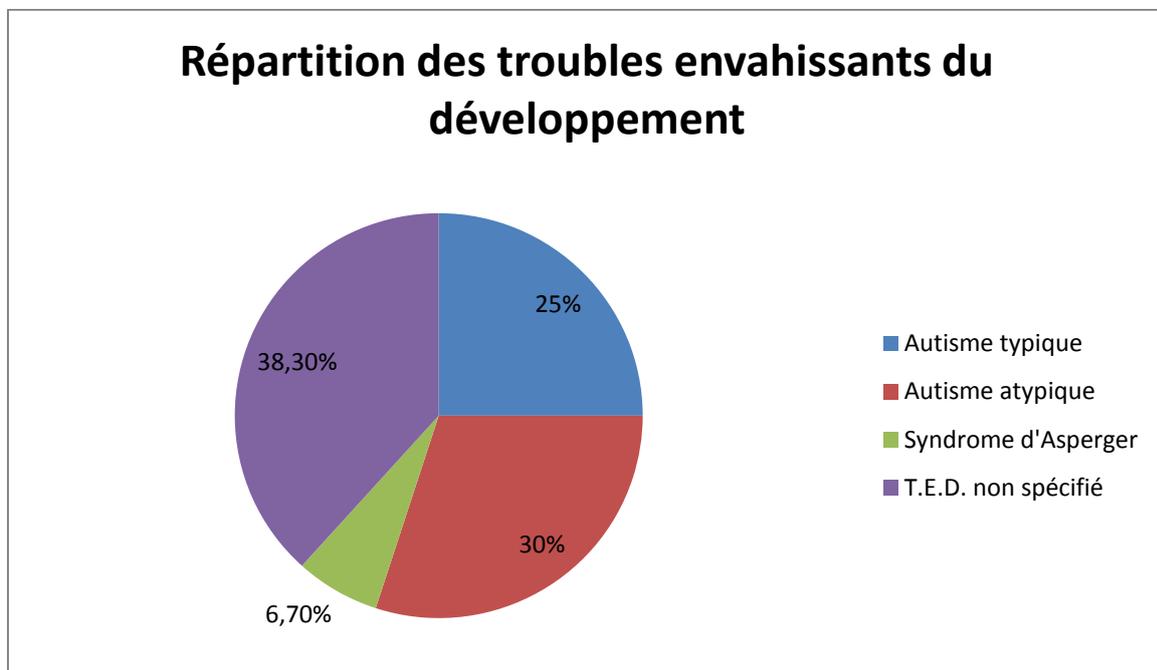


Figure 7 : Répartition des troubles envahissants du développement en pourcentage



La répartition des troubles envahissants du développement dans cette étude nous permet de retrouver 25% d'autisme typique dit de Kanner, 30% d'autisme atypique, 6,7% de

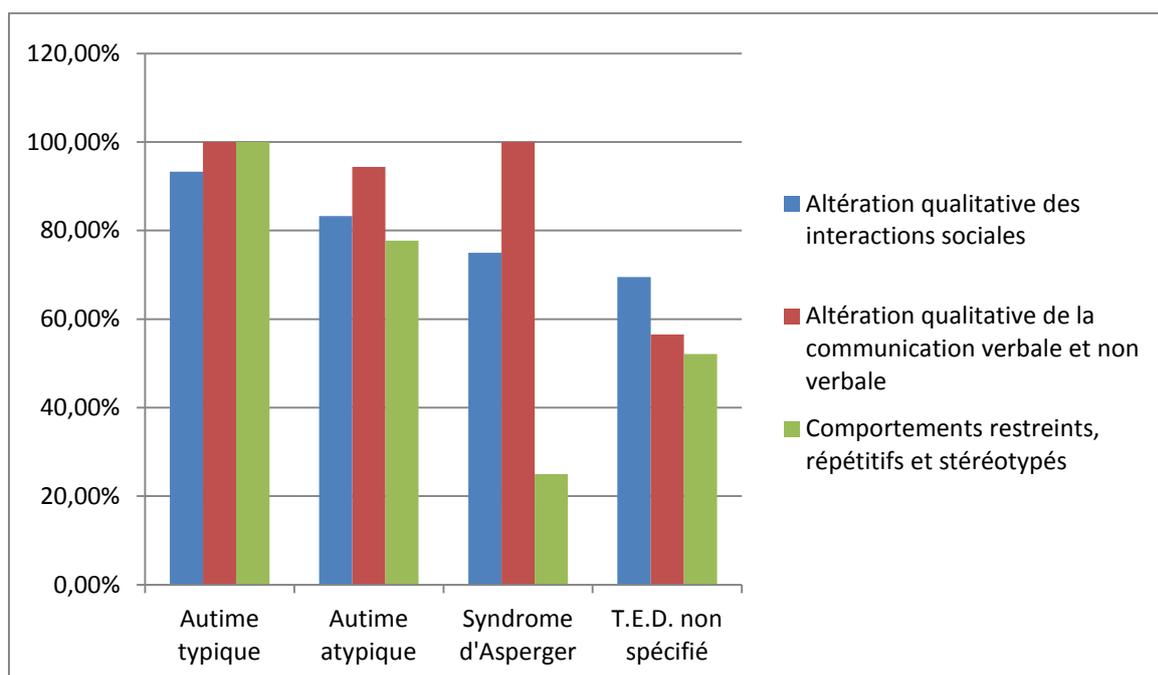
syndrome d'Asperger et 38.3% de troubles envahissants du développement non spécifiés. Les diagnostics retenus sont basés sur les critères diagnostiques de la C.I.M.-10.

L'ADI-R a été utilisée pour diagnostiquer le trouble envahissant du développement. Elle comprend 3 domaines principaux :

- Altération qualitative des interactions sociales
- Altération qualitative de la communication verbale et non verbale
- Comportements restreints, répétitifs et stéréotypés

Le graphisme suivant reprend les principaux symptômes retrouvés dans les différents troubles envahissants du développement.

Figure 8 : Symptomatologie principal du T.E.D.

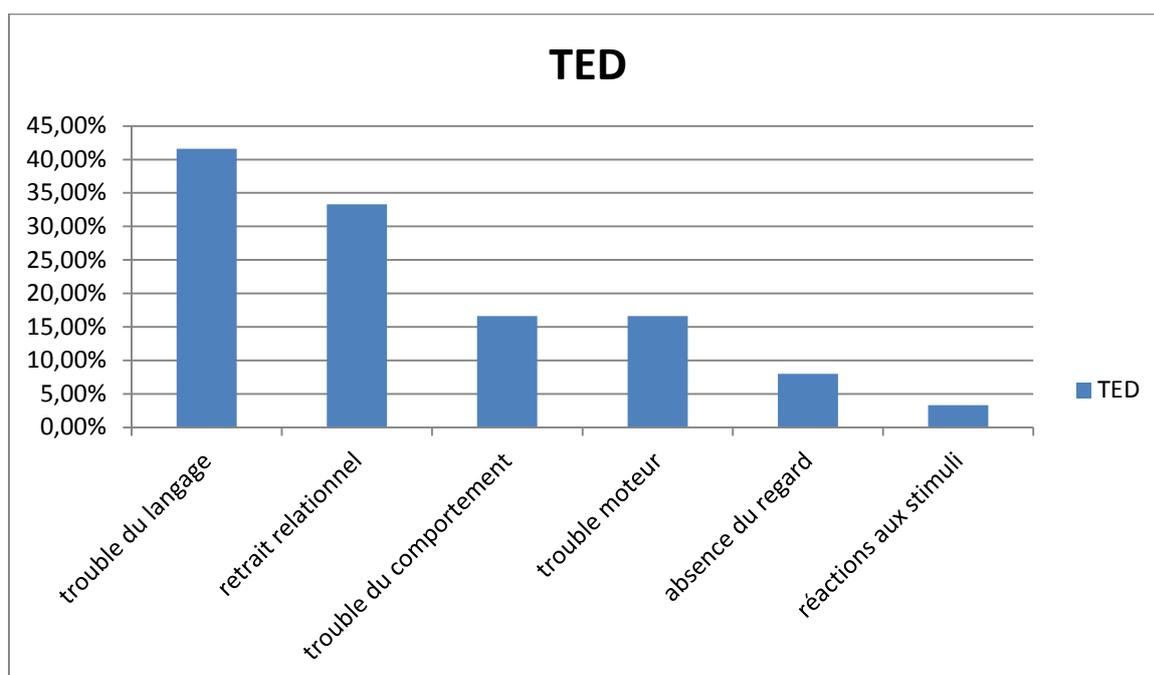


On voit donc que la symptomatologie varie selon le trouble. Dans les troubles autistiques typiques, les 3 domaines sont très nettement altérés. Dans le syndrome d'Asperger l'altération de la communication non verbale et des interactions sociales est plus marquée et dans les troubles autistiques atypiques et les autres autismes, les domaines altérés varient et toutes les combinaisons sont possibles.

2. Symptômes précoces

Les premiers symptômes détectés par les parents sont très intéressants car souvent ils vont être la cause de la première consultation avec le médecin.

Figure 9 : Symptômes précoces dans les TED

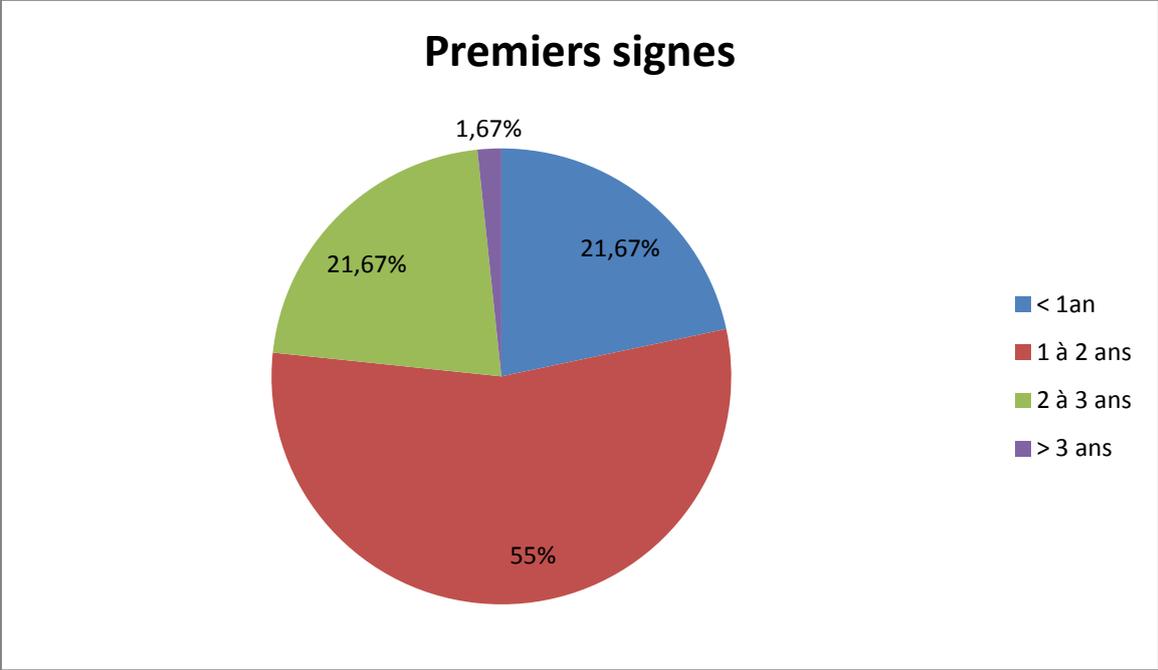


Le retard de langage est décrit en premier par les parents (n=25), il s'agit de la première plainte des parents, se manifestant par un retard dans l'acquisition de celui-ci. Il apparaît ensuite que le retrait relationnel soit le second symptôme (n=20) et se manifestant par un isolement, un manque d'intérêt pour autrui (pairs ou parents et proches adultes).

Les troubles du comportement sont au troisième rang (n=10) et se manifestent par des intérêts restreints et stéréotypés ou par des automutilations. Les troubles moteurs, type retard d'acquisition de la marche, hypotonie, hypertonie, sont eux aussi au troisième rang (n=10).

L'évitement du regard, la fuite du regard ou l'absence du regard n'est que 5^{ème} (n=8). Et pour finir la réaction aux stimuli arrive en dernière plainte des parents et celle-ci se manifeste par des réactions inappropriées aux stimuli (n=2).

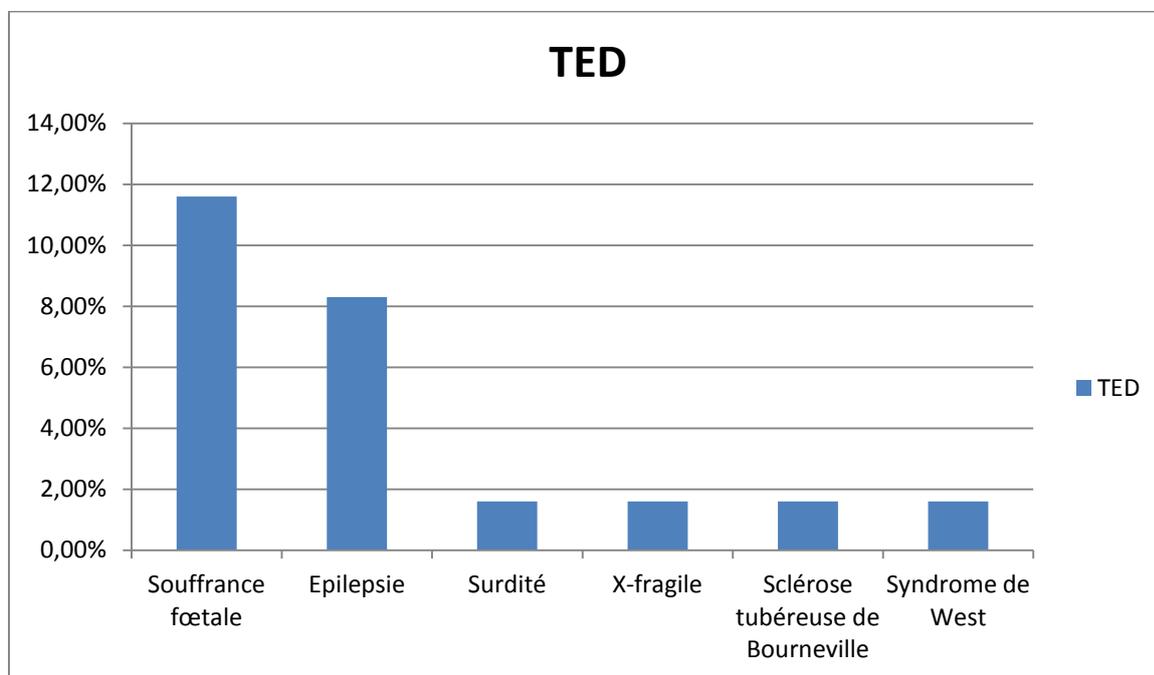
Figure 10 : Installation des premiers signes dans le TED



Les données ont été récupérées a partir des ADI que le médecin a remplies avec les parents.

3. Antécédents personnels périnataux

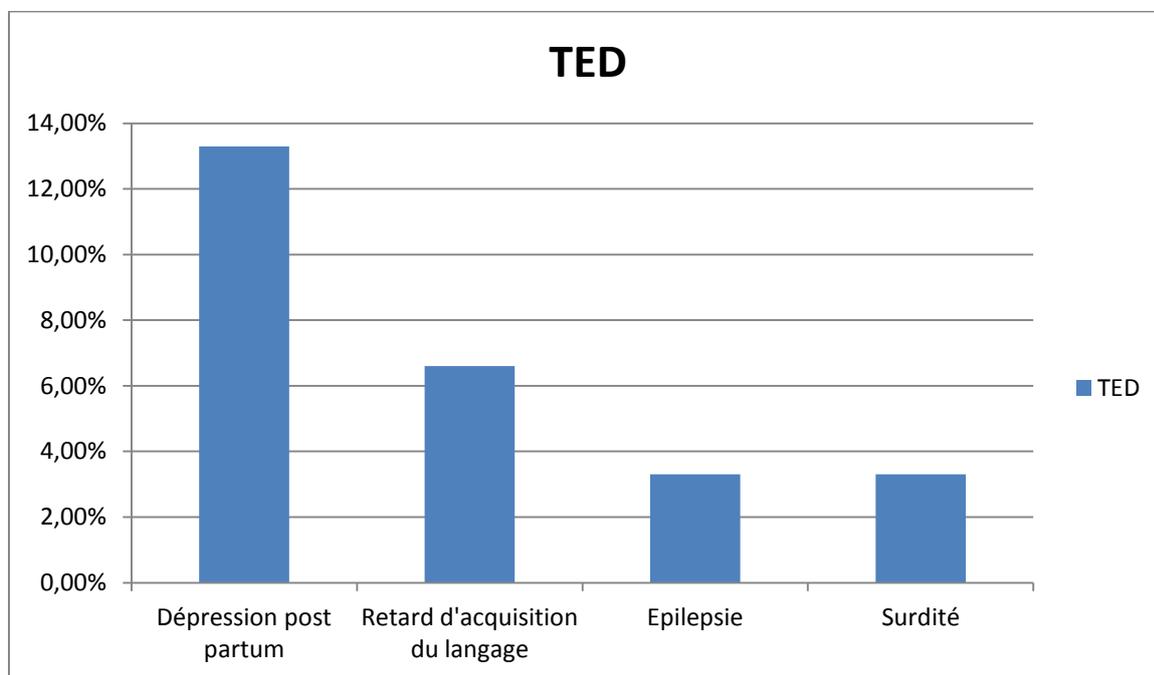
Figure 11 : Antécédents personnels périnataux



Le principal ant c dent retrouv  chez les enfants souffrant de TED est la souffrance f tale (n=7) pouvant se manifester par des accouchements en urgence par c sarienne, des circulaires du cordons et surtout par la pr maturit  des enfants. L' pilepsie est souvent associ e au TED (n=5). De mani re plus rare des maladies g n tiques ou un trouble sensoriel grave peuvent  tre retrouv s.

4. Antécédents familiaux

Figure 12 : Antécédents familiaux

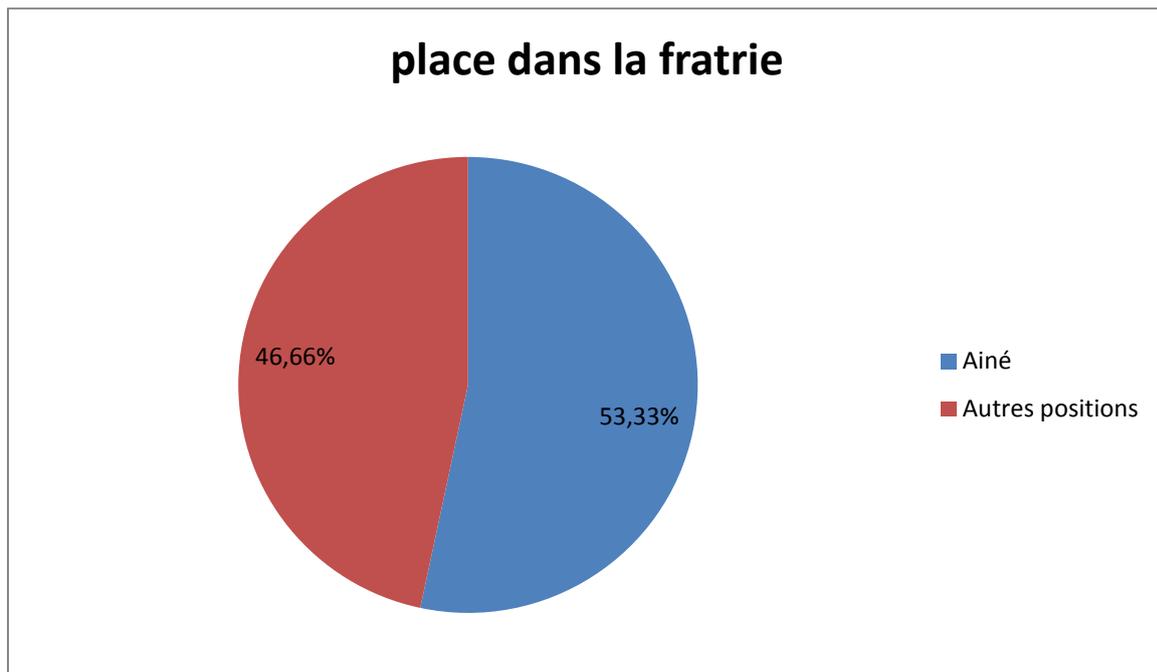


Différents antécédents familiaux peuvent être repérés dont le principal reste la dépression du post-partum (n=8), mais aussi l'épilepsie (n=2) et la surdit  (n=2). Certains parents mentionnent aussi des difficultés d'acquisition du langage (n=4).

C. Données familiales

1. Place dans la fratrie

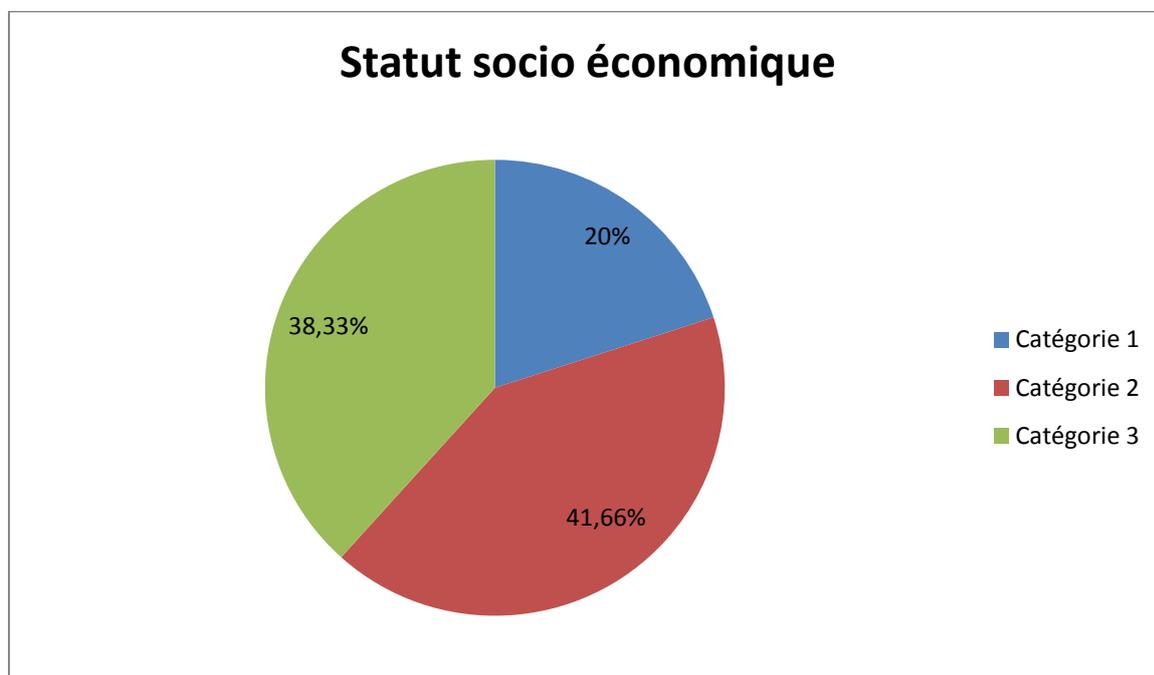
Figure 13 : Place dans la fratrie



53,33% des enfants étudiés (n=32) sont les aînés de la fratrie et 46,66% des enfants ont une autre position dans la fratrie (n=28)

2. Statut socio économique :

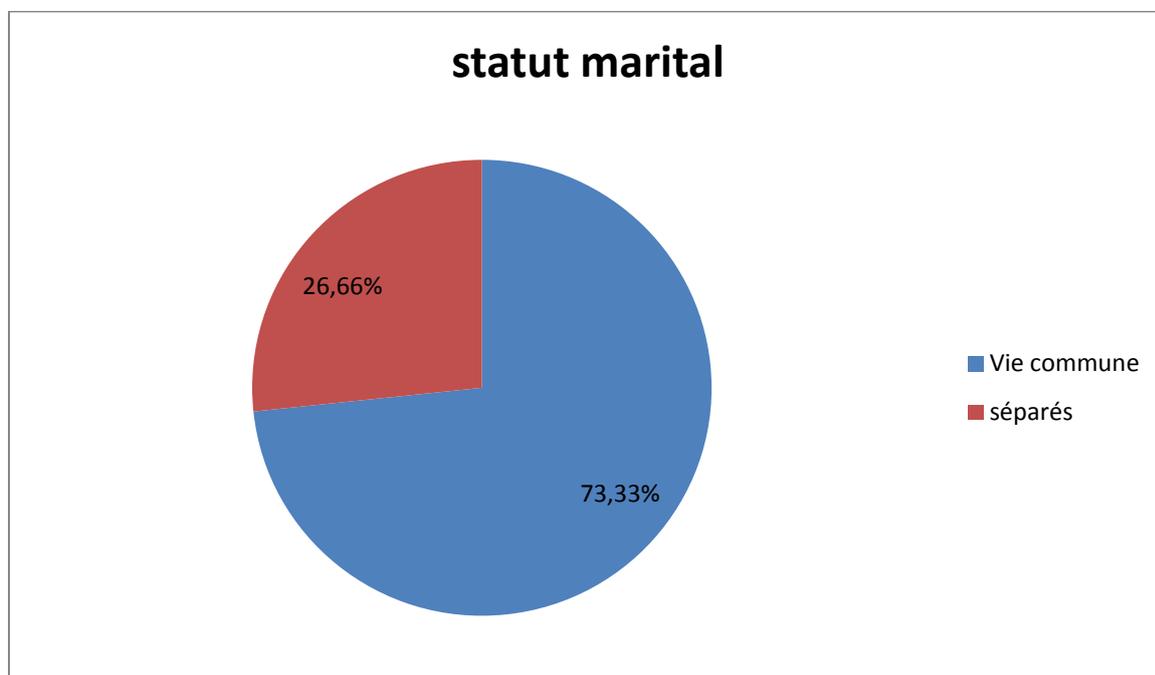
Figure 14 : Statut socio économique



- ✓ Catégorie 1 : Ouvriers et salariés agricoles
- ✓ Catégorie 2 : Employés, cadres moyens et agriculteurs exploitants
- ✓ Catégorie 3 : Patrons de l'industrie, du commerce, professions intellectuelles et cadres supérieurs.

3. Statut marital

Figure 15 : statut marital

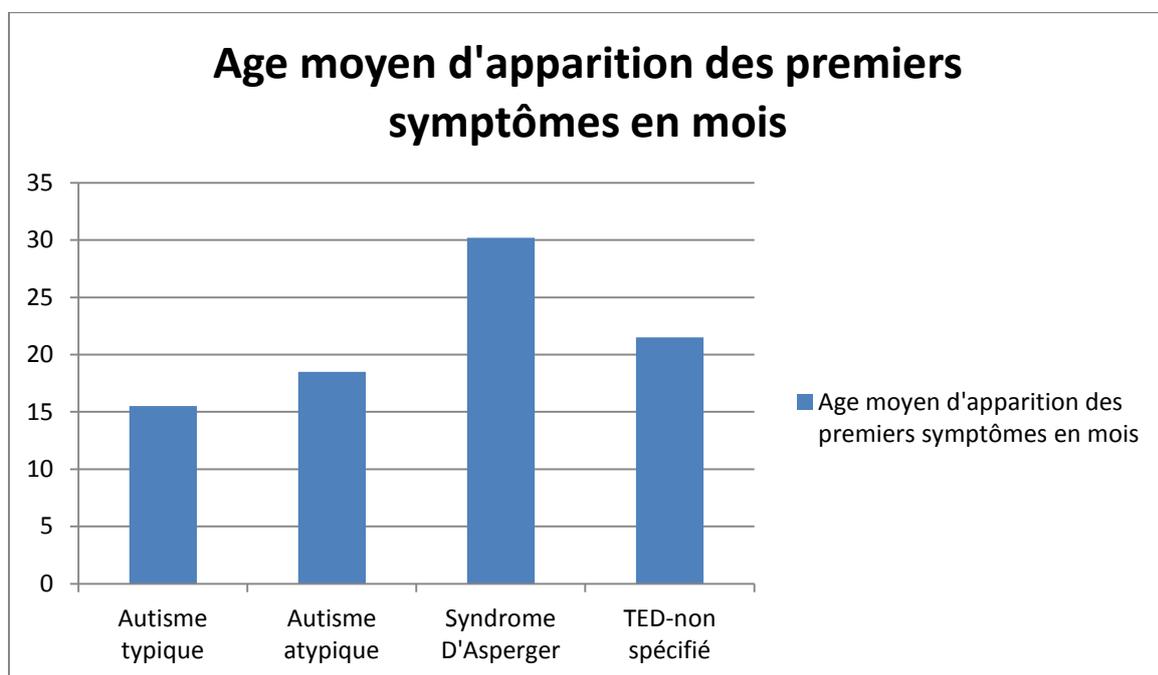


D. Démarches diagnostiques

1. Age d'apparition des premiers symptômes

Âge d'apparition des premiers symptômes est un item de l'ADI-R. Il s'agit d'une question posée aux parents à postériori afin de préciser pour eux l'apparition des premiers symptômes.

Figure 16 : Age d'apparition des premiers symptômes



Nous retrouvons donc un âge moyen d'apparition des premiers symptômes qui varie d'un trouble à l'autre, il est de 15.5 mois pour l'autisme typique (n=15), 18,5mois pour l'autisme atypique (n=18), 30.2 mois pour le syndrome d'Asperger (n=4) et de 21.5 mois pour le trouble envahissant du développement non spécifié (n=23).

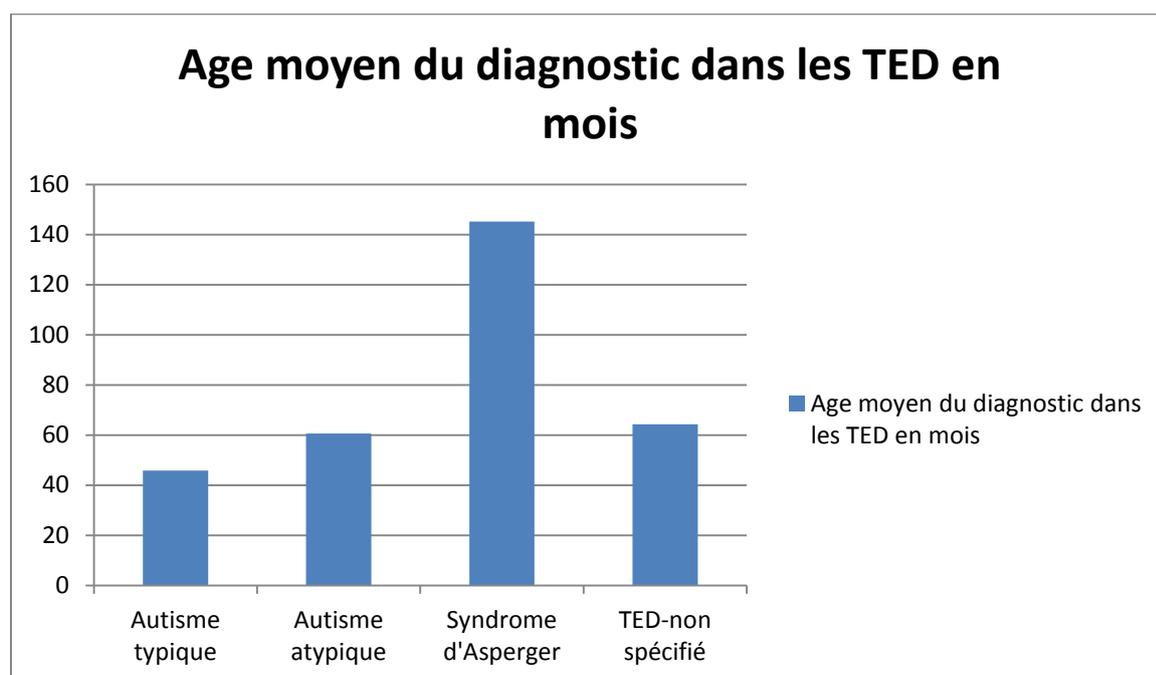
La moyenne globale d'apparition des premiers symptômes est donc de 21.4 mois.

La première consultation médicale est demandée par les parents vers un âge moyen de 28 mois.

2. Age du diagnostic :

La moyenne d'âge des patients au moment où le diagnostic a été découvert varie beaucoup dans les TED.

Figure 17 : Age moyen du diagnostic dans les TED



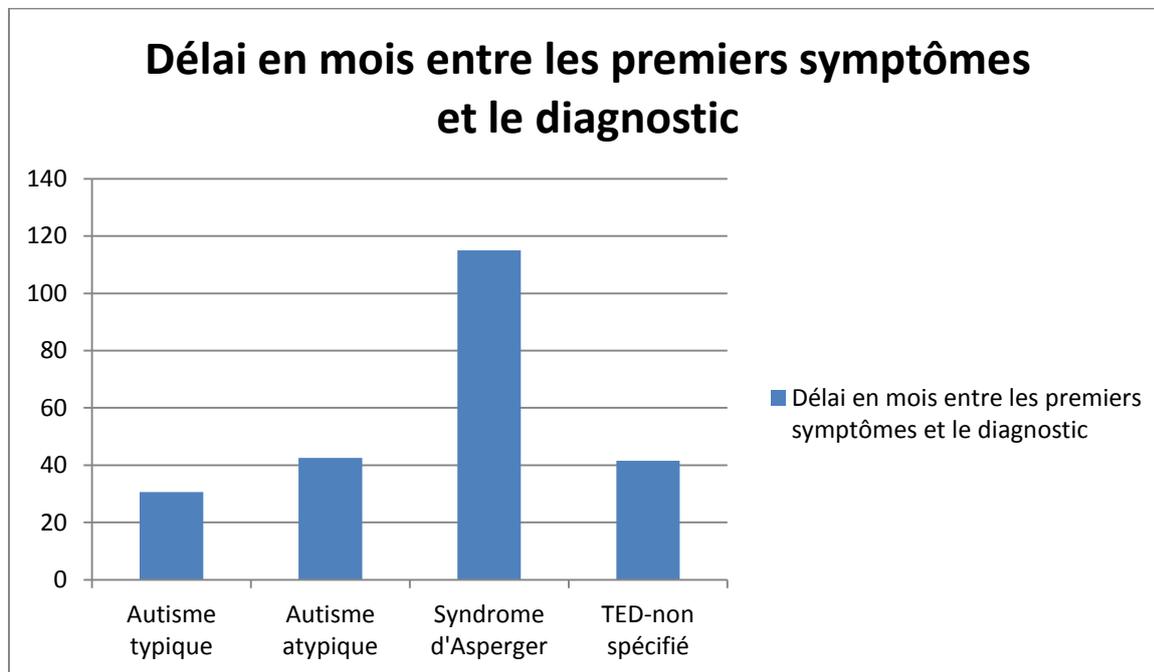
Pour l'autisme typique, l'âge moyen du diagnostic est 45,8 mois. Il est de 60,9 mois dans l'autisme atypique, de 64,3 mois dans le TED-non spécifié et de 145,2 mois dans le syndrome d'Asperger.

Ceci nous fait donc une moyenne de 79 mois pour le diagnostic de TED chez les 60 patients inclus.

De cela en découle le temps de latence entre les premiers symptômes et le diagnostic qui peut être mis en évidence.

3. Retard diagnostic

Figure 18 : Délai entre les premiers symptômes et le diagnostic



Ce délai varie donc en fonction de la pathologie de l'enfant, il est de 30,6 mois dans l'autisme typique, 42,5 mois dans l'autisme atypique, 115 mois dans le syndrome d'Asperger et de 41,5 mois dans TED-non spécifié.

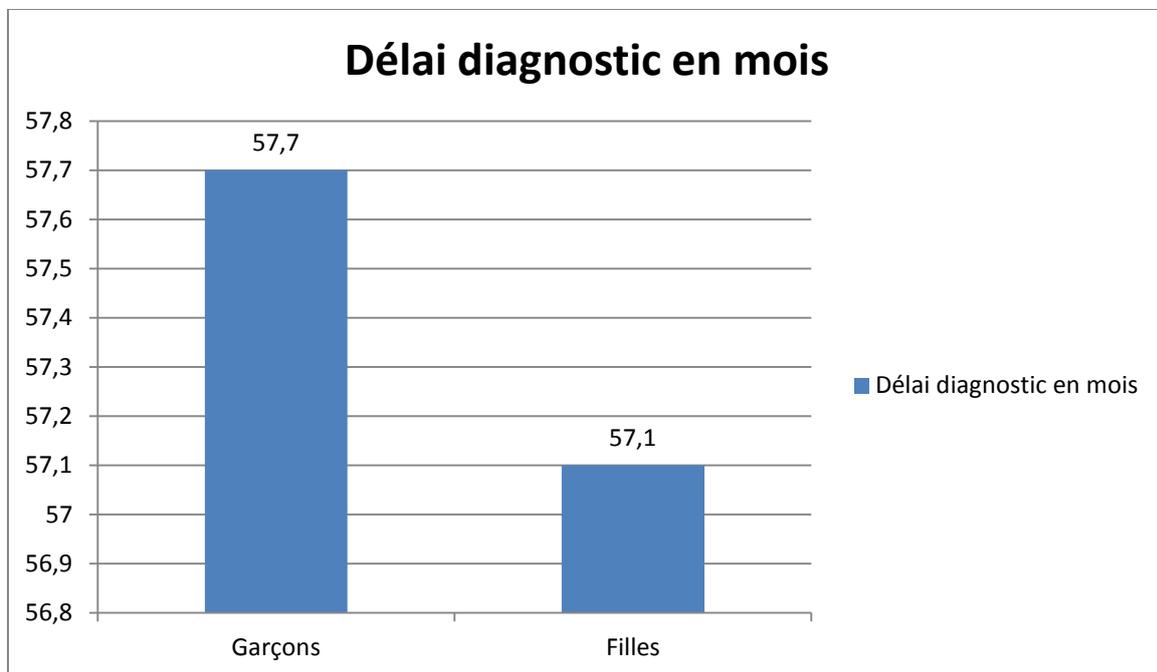
Il est donc en moyenne de 57,4 mois.

E. Facteurs de retard diagnostic

En croisant les données nous allons essayer de mettre en valeur certains facteurs de retard dans le diagnostic des troubles envahissants du développement.

1. Le sex ratio :

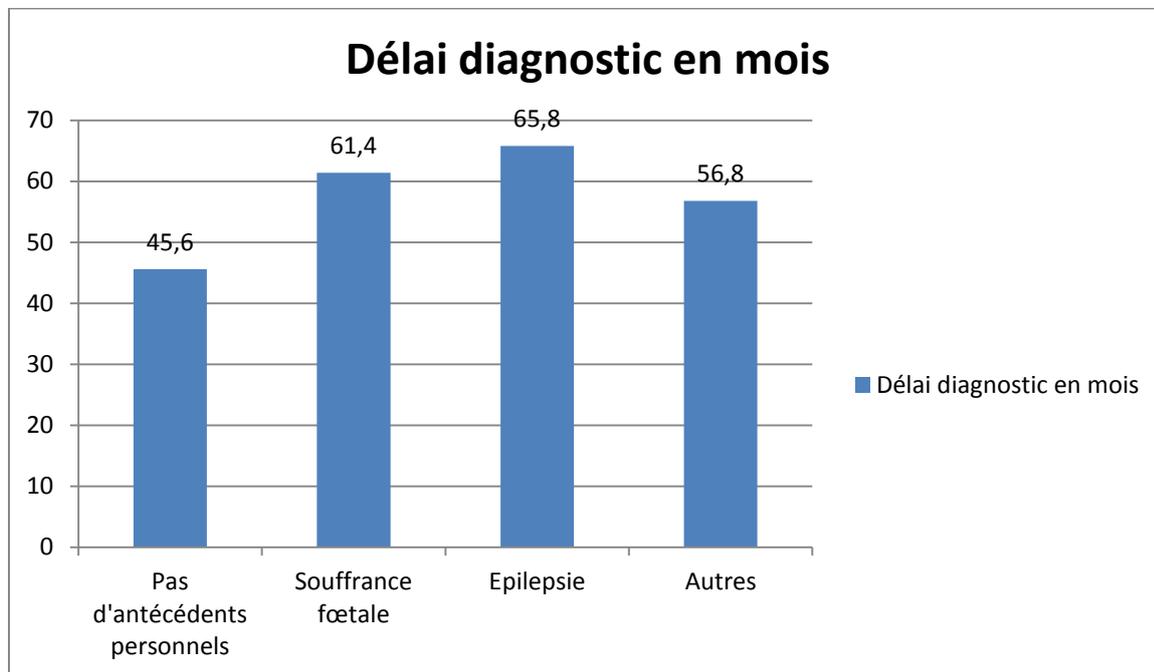
Figure 19 : Schéma comparatif entre le sexe et le délai diagnostic



Dans cette étude, le délai diagnostic ne dépend donc pas du sexe du patient. La différence obtenue dans la comparaison des données n'est pas significative. Sur une plus grande cohorte, il y aurait peut être eu une différence d'où l'intérêt d'une étude prospective.

2. Antécédents personnels

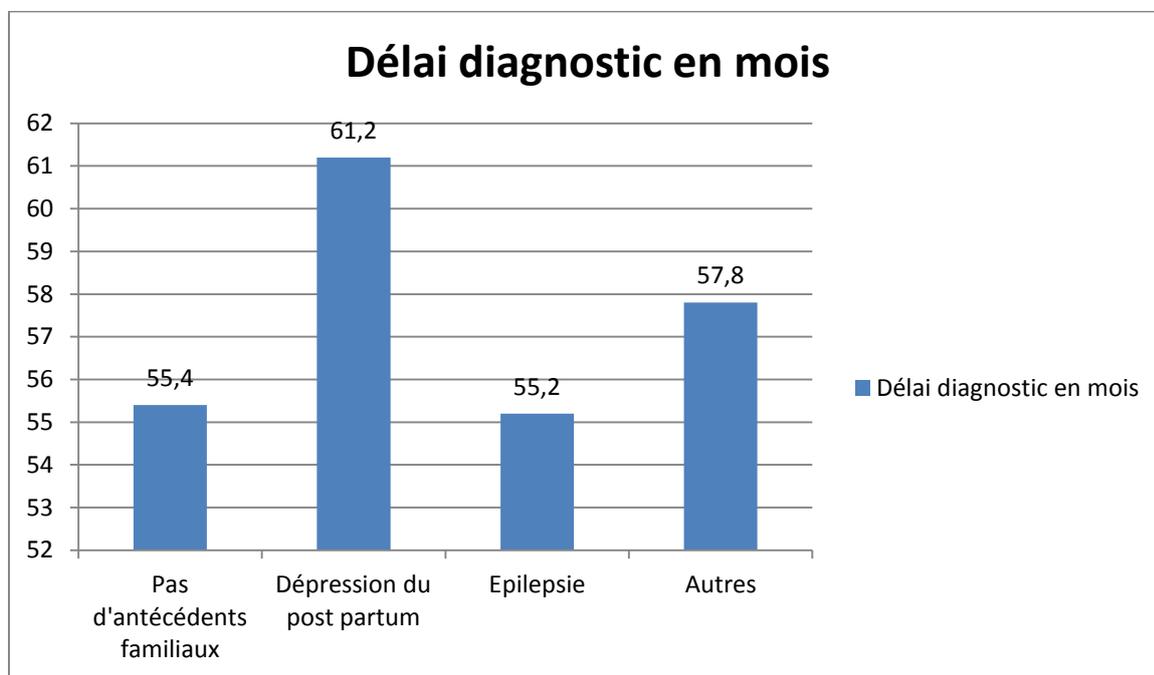
Figure 20 : Schéma comparatif entre les antécédents personnels et le délai diagnostic



L'absence de pathologies associée diminue le délai diagnostic alors que les autres pathologies empêchent d'identifier rapidement le TED. Une étude sur un plus grand échantillon permettrait de confirmer ou non cette variable.

3. Antécédents familiaux

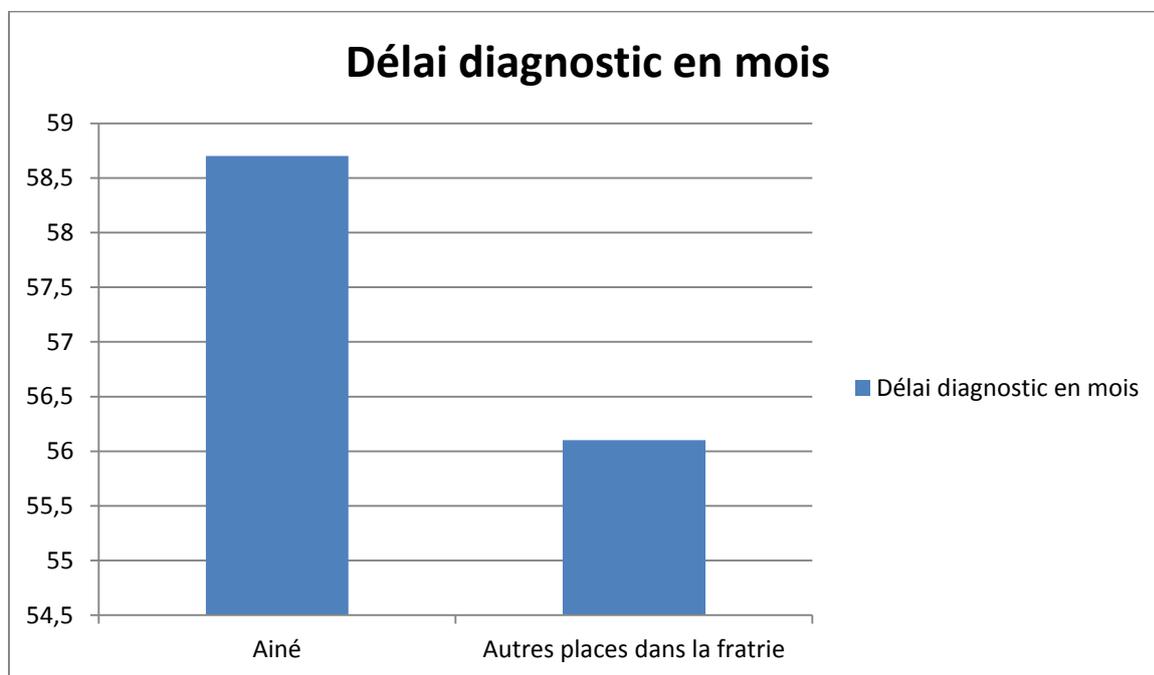
Figure 21 : Schéma comparatif entre les antécédents familiaux et le délai diagnostic



On peut noter dans ce graphique qu'une dépression du post partum augmente le délai diagnostic mais il faut aussi se rappeler que sur l'échantillon seulement 8 mères ont souffert d'une dépression du post partum, l'échantillon étant faible il serait risqué de faire des conclusions hâtives, mais cette tendance serait à réévaluer sur un plus grand échantillon.

4. Place dans la fratrie

Figure 22 : Schéma comparatif entre la place dans la fratrie et le délai diagnostic

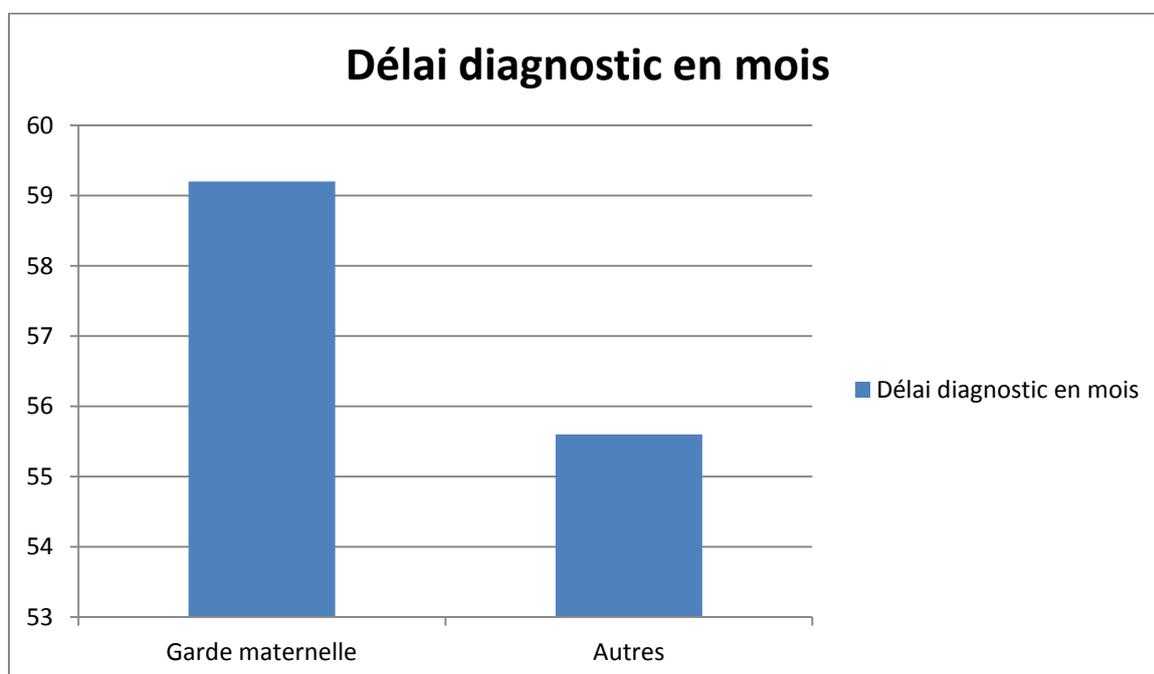


On peut remarquer sur ce graphique une différence entre l'ainé d'une fratrie et les autres frères et sœurs, ceci se comprend aisément avec l'expérience que les parents ont accumulée lorsqu'il s'agit d'un frère ou d'une sœur, cadet ou benjamin.

5. Mode de garde

Nous avons gardé seulement deux modes de garde : parental ou autres.

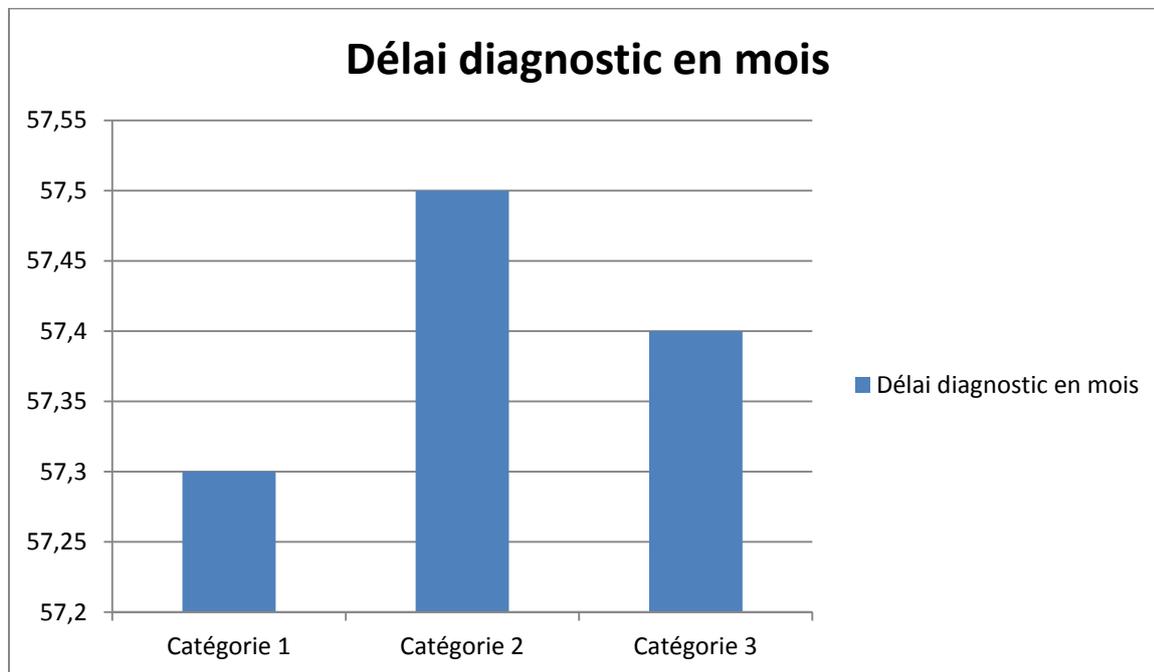
Figure 23 : Schéma comparatif entre le mode de garde et le délai diagnostic



La garde maternelle exclusive allongerait la durée du délai pour faire le diagnostic de TED contrairement à une garde en collectivité type crèche et assistante maternelle.

6. Statut socio économique

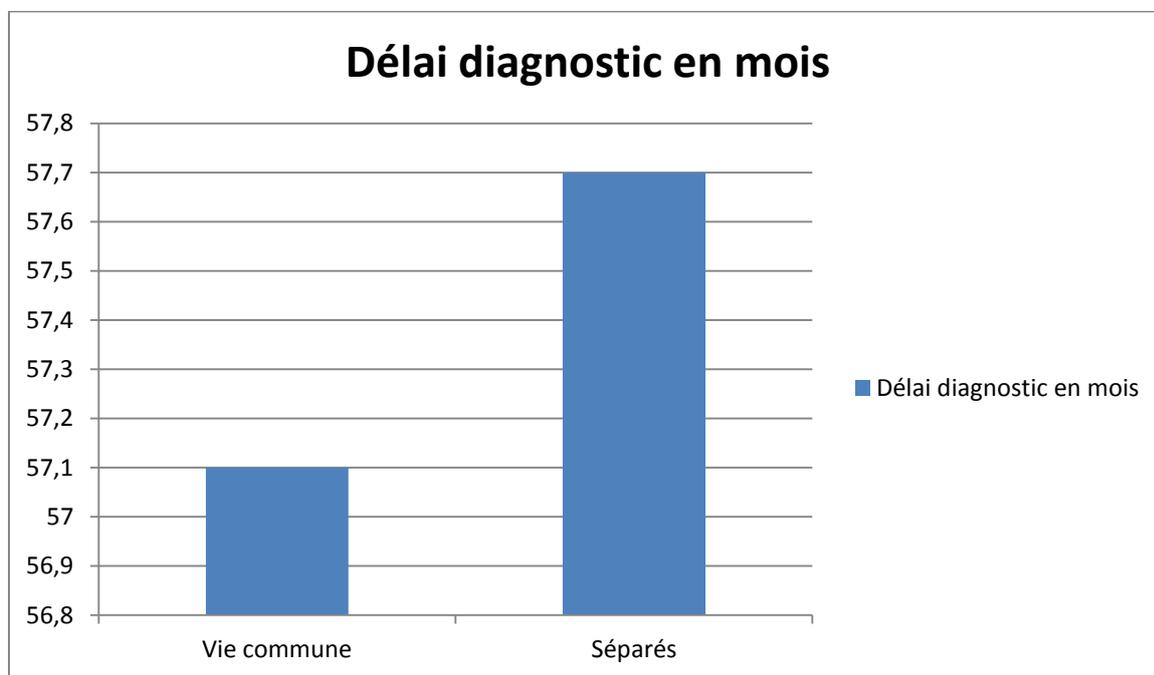
Figure 24 : Schéma comparatif entre le statut socio économique et le délai diagnostic



Il n'y aurait pas de différence significative sur cet échantillon étudié entre le statut socio économique et le délai pour établir un diagnostic de TED.

7. Statut marital

Figure 25 : Schéma comparatif entre le statut marital et le délai diagnostic



On peut remarquer une légère différence qui n'est pas significative mais il serait intéressant sur un plus grand échantillon de voir si cette tendance se confirme ou s'il s'agit seulement d'un biais de sélection de cette étude.

8. Carnet de santé

Ce petit paragraphe me semblait indispensable pour mettre en évidence une mauvaise utilisation du carnet de santé. Lorsque l'on reprend les carnets de santé on remarque que dans 75% des cas celui-ci est incomplet ou mal rempli et qu'il ne décrit pas les troubles rapportés par les parents. Il est très rare, dans moins de 5% des carnets de santé, de retrouver les signes précoces et l'orientation vers une consultation spécialisée. Sur tous les enfants dont les troubles ont commencé avant l'âge de 1 an, sur l'examen des 24 mois dans le carnet de santé réalisé par le médecin traitant en général, 90% notent que l'examen était

normal. Ce qui semble inquiétant se révèle par le fait que certains items du développement normal psychomoteur sont parfois non remplis car il y avait des difficultés à faire réaliser la tâche par l'enfant et le médecin note développement normal ou aucune remarque est annotée.

L'autre difficulté pour le médecin traitant est de savoir à quel moment contacter un spécialiste. On peut retrouver lors des examens systématiques dans le carnet de santé des anomalies perçues par le médecin généraliste. Mais celles-ci étant isolées en partie, il attend l'examen suivant pour orienter auprès d'un spécialiste ce qui retarde considérablement le diagnostic et la prise en charge.

V. Discussion

Les difficultés d'inclusion des patients dans cette étude du fait de critères très restrictifs, ne pouvant inclure des patients que dans les CRA, et du fait que ce recrutement ne s'est fait que dans un seul CRA, cela n'a pas permis d'avoir un nombre suffisamment important de patients et donc des résultats très significatifs. Néanmoins, ils permettent de relever un certain nombre de résultats intéressants, avec des premières pistes de réflexion.

A. Sex ratio

Dans cette étude, nous nous retrouvons avec un sex ratio de 3,9 garçons pour une fille. Selon les études épidémiologiques de Fombonne ce sex ratio se monte à 4,1 garçons pour une fille. Nous avons donc un échantillon représentatif au niveau épidémiologique. De plus, comme dans les études épidémiologiques de Fombonne, la seule variable qui modifie significativement ce sex-ratio est un retard mental associé. Un retard mental de modéré à sévère associé modifie le sex-ratio à 1,83 garçon pour une fille. Dans les études de Fombonne, ce sex ratio est modifié à 2 garçons pour une fille. Notre échantillon est donc représentatif ce qui signifie que les critères d'inclusion et d'exclusion étaient adaptés à cette étude.

B. Données médicales

1. Diagnostic

Dans cette étude, 60 patients ont été inclus. Ils présentaient tous un trouble envahissant du développement. 25% des patients souffraient d'un autisme typique (n=15). Pour rappel, lors de sa dernière étude épidémiologique en 2009, Fombonne évoquait 32,3% d'autisme typique dans les troubles envahissants du développement.

Nous retrouvons également dans cette étude 30% d'autisme atypique (n=18) et 38,3% de T.E.D. non spécifiés (n=23) soit un total de 68.3% des T.E.D. (n=41). Fombonne réunit ces deux troubles sous l'appellation autisme atypique et autres T.E.D., représentant ainsi environ 58,2% des T.E.D.

Le syndrome d'Asperger est représenté dans l'étude à 6,7% (n=4). Fombonne dans son étude de 2009 l'estime à 9,4% des T.E.D.

Les autres troubles désintégratifs sont absents de cette étude car aucun patient présentant ce trouble n'a pu être inclus dans cette étude. Fombonne les évalue à 0,3% des T.E.D. La rareté des cas peut en expliquer l'absence dans ce faible échantillon.

Dans cette étude nous retrouvons une répartition pratiquement identique des troubles envahissants du développement aux études épidémiologiques de Fombonne. Cette répartition diffère de peu des analyses statistiques et épidémiologiques nationales et internationales. Ceci est probablement en lien avec le faible effectif de la cohorte montrant probablement des biais de sélection. Une cohorte plus grande permettrait une harmonisation des effectifs avec les études épidémiologiques nationales et internationales.

Dans tous les cas, notre échantillon reste représentatif dans la répartition des troubles envahissants du développement et les facteurs de retard diagnostique. Les variables que nous pourrions mettre en évidence seront donc représentatives des T.E.D.

L'ADI-R a été utilisée comme outil de diagnostic pour les TED, elle prend en compte 3 domaines qui peuvent être altérés dans un TED :

- Altération qualitative des interactions sociales
- Altération qualitative de la communication verbale et non verbale
- Comportements restreints, répétitifs et stéréotypés

Elle permet de montrer que l'autisme typique reste le plus sévère des troubles envahissants du développement et que celui-ci touche pratiquement à chaque fois les 3 domaines. Cette notion de sévérité est intéressante car elle pourrait expliquer dans les résultats précédents le fait que l'autisme typique soit détecté plus précocement (108). Ceci s'expliquerait par la sévérité des symptômes qui laisse peu de place à un diagnostic différentiel.

2. Symptômes précoces

Cet élément me semblait important à mettre en évidence car une étude clinique récente, réalisée en 2011 a montré que les premiers signes d'autisme rapportés par les parents n'étaient pas spécifiques à l'autisme (109). Nous pouvons constater la même chose ici car ce sont les troubles du langage qui sont mis en évidence avant tous les troubles relationnels ou du regard.

Cette étude a montré que la majorité des parents sont surtout concernés très tôt par le développement socio-affectif de leur enfant, les troubles du langage, les intérêts restreints et répétitifs et les habitudes de leur enfants (110-111).

Au contraire, les praticiens eux, seront plus sensibles à d'autres difficultés tels que les comportements anormaux, les troubles du langage, l'absence de réponse à son prénom.

De plus cette étude pointe aussi la difficulté à éclaircir les propos des parents qui parfois n'expriment pas clairement le trouble que présente leur enfant, et le praticien, s'il ne fait pas exprimer de façon plus précise le symptôme, passera à côté du diagnostic notamment lors des premières consultations. Les auteurs de cette étude prennent l'exemple des difficultés relationnelles : Le praticien suspectera un autisme si les parents expriment un retrait relationnel, une absence d'interaction, la plupart du temps les parents diront aux praticiens que leur enfant vit « dans sa bulle ». Tout le travail du praticien de première ligne sera de faire préciser la symptomatologie pour ensuite demander un avis spécialisé si nécessaire.

Il ressort donc de cette étude que les symptômes amenés par les parents lors de la première consultation, c'est-à-dire les signes précoces, sont la plupart du temps non spécifiques à l'autisme (109). Ceci peut donc participer de manière importante au retard diagnostic car les parents et le praticien ne se comprendraient pas, il y aurait donc un hiatus important à combler pour diagnostiquer au mieux ces enfants.

Il est donc important de bien former les intervenants de première ligne aux signes précoces mais aussi aux discours des parents, ainsi qu'aux outils de dépistage précoce pour limiter au maximum la durée avant la consultation avec le spécialiste.

De plus, il faut faire davantage confiance aux parents car dans la plupart des cas ils sont les premiers à percevoir les troubles de leur enfant et se trouvent souvent incompris de part les discours faussement rassurant des praticiens, ce qui entraîne un retard diagnostic qu'ils pourraient ensuite nous reprocher. Cela amènerait par la suite les parents à douter de la prise en charge de leur enfant une fois le diagnostic obtenu.

3. Diagnostic de TED

Une partie de cette étude consistait à mettre en évidence le retard diagnostic en fonction du TED. Les différences entre les diagnostics sont importantes et elles pourraient être explorée de manière plus approfondie dans une étude prospective.

Nous pouvons remarquer que l'autisme typique présente un retard diagnostic moins important que dans les autres troubles envahissants du développement. Ceci s'explique assez facilement par le fait que la symptomatologie est assez proche de celle décrite dans les livres et donc facilite le travail du praticien. De plus, comme nous avons pu le constater précédemment, l'autisme typique a une symptomatologie plus sévère comme le montre les résultats à l'ADI-R. Ceci facilite donc le diagnostic car les parents expriment des inquiétudes confirmées rapidement par le praticien qui se trouve en première ligne. Comme la symptomatologie est plus prononcée, il aura plus rapidement recours au médecin spécialiste, ce qui expliquerait ces résultats. Evidemment ces résultats seraient à confirmer avec un échantillon plus important.

Les troubles envahissants du développement non spécifiés ainsi que l'autisme atypique restent plus difficiles à diagnostiquer car il existe une grande variabilité clinique et symptomatique. De plus, comme nous l'avons vu dans la première partie, les seuils sont modulables et il est donc très difficile de définir clairement une symptomatologie à risque. Les définitions peu précises entravent donc le diagnostic rapide du trouble. Cette définition devrait d'ailleurs être modifiée dans les futures classifications. On peut s'étonner de voir en constante augmentation les troubles envahissants du développement non spécifiques. Cette augmentation signifie clairement que les troubles envahissants du développement sont encore trop peu précis et qu'un travail sur les définitions semble donc nécessaire.

Pour le Syndrome d'Asperger, la situation est différente. Il s'agit d'un trouble rare donc déjà plus difficile à mettre en évidence pour les intervenants de première ligne. De plus ce trouble se manifeste de manière très particulière avec surtout une altération qualitative de la communication non verbale et de la socialisation. Ce trouble est souvent diagnostiqué dans l'adolescence car, en plus d'être rare, la symptomatologie est davantage perceptible à l'adolescence. Auparavant, l'enfant a un comportement particulier avec les autres, il est souvent isolé mais n'a souvent pas de troubles des apprentissages, il n'y a donc pas d'inquiétude pour les parents ou pour l'école. Ce trouble est donc diagnostiqué très tardivement or pour un meilleur accompagnement de ces enfants un diagnostic plus précoce serait indispensable car une souffrance importante durant leur développement existe et ne doit pas être omise.

Cette étude montre donc que l'âge du diagnostic est inversement proportionnel avec la gravité et la sévérité des symptômes. Plus les symptômes sont importants, plus vite le diagnostic est réalisé.

C. Facteurs de retard diagnostic

Dans cette étude nous avons essayé de mettre en valeur plusieurs facteurs de retard diagnostic et nous avons déjà pu en discuter précédemment.

Le sexe dans les troubles envahissants du développement ne semble pas intervenir comme un facteur de retard au diagnostic.

Dans cette étude, le statut socio économique des parents ne semble pas entraver le diagnostic. Ce facteur semblait intéressant à prendre en compte car dans la littérature certaines études montrent un impact sur l'âge du diagnostic. Ce délai ne semble d'ailleurs pas lié aux parents en tant que tel mais surtout aux difficultés d'accès aux soins. Il était difficile dans une région comme Poitiers de définir une zone rurale et urbaine, nous n'avons donc pas utilisé ce paramètre. Mais il faut tout de même savoir que la facilité d'accès aux soins est un facteur qui facilite le diagnostic. Dans les zones rurales, si l'accès aux soins est difficile, le diagnostic de troubles envahissants du développement peut être retardé.

Kanner dans ses premières observations avait mentionné une représentation accrue des classes aisées et élevées chez les parents d'autistes. Les études ultérieures et Kanner lui-même ont infirmé cette tendance qui pouvait être orientée par le biais de sélection.

Le statut marital ne semble pas influé sur le diagnostic de troubles envahissants du développement dans cette étude.

1. La fratrie

La position dans la fratrie semble être un facteur intéressant dans cette étude. La position d'ainé ou d'enfant unique retarde le diagnostic de troubles envahissants du développement contrairement au reste de la fratrie (43).

Ceci peut s'expliquer par le fait que les parents n'ont pas de point comparatif avec un autre enfant quand il s'agit d'un aîné ou d'un enfant unique. Ils ont donc plus de mal à repérer et à différencier le normal du pathologique. De plus dans notre société actuelle, les parents se retrouvent souvent isolés, sans les conseils des grands-parents qui pourraient eux aussi alerter sur les troubles que présenterait leurs petits-enfants. Cette société individualiste amène donc, de manière indirecte à un retard dans le diagnostic et dans la prise en charge de l'enfant.

Pour les autres rangs dans la fratrie, les parents ont des points de comparaison avec les frères et sœurs plus âgés, mais aussi avec tous les enfants qu'ils ont croisés durant le développement des premiers frères et sœurs. Ils peuvent donc comparer le développement de leur enfant avec le reste de la fratrie mais aussi avec les enfants rencontrés à l'école, à la crèche, dans le parc, chez l'assistante maternelle... Les parents seront donc alertés plus précocement et pourront alors solliciter le praticien plus rapidement.

Il est à noter aussi que les enfants autistes sont souvent dans cette étude les aînés ou les derniers de la fratrie. Ces données sont d'ailleurs retrouvées dans d'autres études. Ces constatations doivent être interprétées avec la plus grande prudence en raison du phénomène de régulation parentale des naissances. En effet, après la naissance d'un enfant autiste les parents adoptent habituellement deux stratégies :

- ✓ Soit ils interrompent la lignée d'enfants par peur de récurrences surtout s'ils ont déjà d'autres enfants
- ✓ Soit ils décident de faire uniquement un autre enfant (enfant de remplacement, « réparateur ») surtout quand l'enfant autiste est l'ainé.

Ce phénomène sous estime d'ailleurs le risque de récurrence et modifie le rang dans la fratrie.

2. Mode de garde

Toujours dans le même registre, cette étude constate que le mode de garde influencerait sur le retard diagnostic. Un enfant gardé en crèche ou en collectivité aurait donc plus de chance d'être diagnostiqué précocement qu'un enfant gardé seulement par sa mère.

Ici la raison est double. Premièrement, les parents, quand ils accompagnent leur enfant, peuvent observer le développement d'autres enfants et ainsi détecter une pathologie auprès de leur enfant. Ceci nous rappelle les raisons précédemment évoquées pour le rang dans la fratrie.

Deuxièmement, les parents sont entourés par des professionnels de la petite enfance dont le rôle est aussi d'alerter les parents face à un enfant qui présente des difficultés.

Il y a donc ici deux éléments qui vont favoriser la première consultation.

3. Les antécédents personnels

Les antécédents personnels sembleraient modifier le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic. Ce qui semble étonnant c'est qu'ils entraînent un retard plus important que soit cet antécédent.

Ceci pourrait s'expliquer de différentes manières. Pour la prématurité (112-113), le suivi tout au long des premières années devrait éviter tout retard diagnostic mais étant donné toutes

les pathologies neurologiques qui peuvent apparaître, le diagnostic d'autisme reste plus compliqué à réaliser.

Ceci peut expliquer les retards en cas de comorbidités associées. Les parents et le médecin traitant s'occupent plus des comorbidités car elles sont plus facilement visible et masquent donc aux parents mais aussi aux médecins toutes autres pathologies. Il est donc nécessaire d'être vigilant mais inversement il ne faut pas oublier de dépister les comorbidités quand un diagnostic d'autisme est établi.

4. Les antécédents familiaux

Il semblerait dans notre étude que la dépression du post partum interviendrait comme facteurs de retard diagnostic. Si l'état psychique des parents est altéré, il semble logique qu'ils soient moins attentifs aux troubles de leur enfant et donc la première consultation en sera retardée.

Il faut bien différencier le retard de l'étiologie. La dépression du post partum n'est pas la cause du trouble envahissant du développement mais en serait plutôt une conséquence. La mère face à son bébé se retrouve dans une position où elle ne comprend pas ce dernier. Ceci est en lien avec l'évitement relationnel du bébé et les troubles du regard. La mère a le sentiment d'être incompétente car elle n'arrive pas à comprendre son bébé ni à échanger avec lui. Cela entraîne donc une auto dévalorisation et une disqualification de son rôle de mère, pouvant aller jusqu'à l'apparition d'un syndrome dépressif entravant dans un second temps l'accès au soin de l'enfant.

D. Le carnet de santé

Le carnet de santé est indispensable pour suivre correctement le développement de l'enfant. Il permet au médecin traitant de décrire le développement normal de l'enfant et de signaler toutes anomalies aux parents et ensuite de les conseiller.

Pourtant actuellement, et cette étude le montre, il est souvent très mal rempli et nous retrouvons souvent un très grand décalage entre le discours de parents et les données renseignées par le carnet de santé.

Il semblerait donc utile qu'un outil diagnostique puisse être intégré dans le carnet de santé et utilisé par les médecins traitants au moindre symptôme mis en évidence. En effet, sur 156 dossiers examinés au CRA, il est à noter qu'aucun n'avait passé le CHAT ou le M-CHAT pour les parents. Ce test rapide permettrait pourtant de diminuer le délai, à condition que les intervenants de première ligne y soient formés.

VI. Critiques de la recherche

A. Biais

- Biais de recrutement

Dans notre étude le nombre d'individus inclus est relativement bas pour une étude rétrospective, ceci est dû principalement aux difficultés d'inclusion, car les critères pour pouvoir comparer les différents groupes sont contraignants.

Le recrutement des patients s'est également vu limité par le fait qu'il ait été réalisé dans un seul CRA, celui du Poitou-Charentes.

Les résultats ont donc une faible valeur statistique.

Il conviendrait donc de continuer l'analyse sur un plus grand nombre de CRA, afin d'augmenter la population étudiée.

- Biais d'évaluation

Différents intervenants ont participé dans les dossiers inclus dans l'étude. Les diagnostics ont donc été faits par différents praticiens. Aujourd'hui le diagnostic d'autisme repose sur les critères de la CIM-10 depuis les recommandations de l'HAS en 2010, ce qui explique des critères d'évaluation pouvant être moins précis en 2009.

De plus, pour poser ce diagnostic, l'équipe multidisciplinaire du CRA a du utiliser différentes échelles dont les principales sont l'ADOS et l'ADI-R. Hors ces échelles nécessitent une formation pour en maîtriser l'évaluation. Ceci n'a pas été vérifié chez chacun des intervenants de l'équipe multidisciplinaire.

- Le type d'étude

Ce travail de recherche étant une étude rétrospective dans un seul CRA, la cohorte de patients est faible.

Le choix de l'étude rétrospective restait cependant un choix valide et objectif, permettant de mettre en valeur certaines variables et, par la suite, de constituer une grille de lecture plus complète en vue d'une étude prospective sur deux ou trois ans.

- Le temps et l'espace

Même si le projet d'étude a été initié l'année précédente l'inclusion des patients dans l'étude, il a été difficile de faire participer d'autres CRA que celui du Poitou-Charentes. Le recrutement ne s'est donc fait que sur ce CRA.

Une étude prospective, avec une grille de lecture exhaustive et une participation active de plusieurs CRA permettraient de réaliser sur deux ans une inclusion de patients plus importante et ainsi d'obtenir des résultats statistiques significatifs.

B. Points forts

- Recrutement

Nous avons déjà placé ce critère dans les limites de l'étude mais le recrutement uniquement dans le CRA Poitou-Charentes nous permet d'avoir des diagnostics fiables et des éléments cliniques répertoriés par une équipe multidisciplinaire expérimentée.

- La consultation des dossier médicaux du CRA

La consultation des dossiers médicaux du CRA Poitou-Charentes aura permis d'apporter des éléments précis et objectifs concernant les données socio démographiques, l'accès au carnet de santé et surtout des éléments précis sur le retard diagnostic (âge au moment des 1^{er}s symptômes, de la constatation par les parents ou un autre intervenant et du diagnostic).

En effet seuls les éléments cliniques des différentes échelles dont l'ADI-R et les éléments anamnestiques ont permis d'avoir un regard éclairé et objectif concernant l'état mental du patient au moment de la passation du bilan au CRA.

- Une étude rétrospective

Ce critère est lui aussi dans les limites de l'étude mais il apparaît aussi comme un point fort. Cette étude rétrospective a permis d'avoir un plus grand nombre de patients qu'une étude prospective sur un an. Elle a permis de mettre en évidence certaines variables qui pourront être utilisées dans une étude prospective à l'aide d'une grille de lecture bien établie.

VII. Perspectives

Plusieurs points intéressants ont été mis en évidence par cette étude. La place et le rôle joué par les parents dans le diagnostic sont très importants mais ceux du médecin de la première consultation ou des intervenants sont aussi indispensables.

Notre analyse permet de penser qu'il existe trois grands groupes de facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement. Néanmoins la faible population étudiée n'a pas permis de mettre en évidence des résultats statistiquement significatifs.

Il serait donc intéressant de pouvoir mener cette étude de manière prospective sur plusieurs années dans différents CRA, avec l'aide d'une grille de lecture la plus complète possible. Ceci permettrait d'avoir les informations directement lors des entretiens avec les parents. Et ainsi, nous obtiendrions une validité statistique plus facilement.

Cette étude aura permis également de mettre en évidence un certain nombre de critères ou facteurs qui, malgré le petit échantillon, semblent tout de même s'orienter sur des facteurs intéressants.

Les critères principaux, qui demandent un approfondissement autant dans leur évaluation que dans leurs analyse seraient :

- ✓ Les antécédents médicaux personnels
- ✓ Les antécédents familiaux
- ✓ Les inquiétudes parentales
- ✓ La biographie
- ✓ La fratrie
- ✓ Le mode de garde
- ✓ Les premiers symptômes
- ✓ La première consultation
- ✓ Le diagnostic

Cette étude a mis en évidence la nécessité de maintenir une harmonisation du diagnostic des troubles envahissants du développement qui, rappelons le, ne date que de 2010 en France. Cette harmonisation est primordiale pour améliorer le dépistage.

Il semble aussi nécessaire d'améliorer la formation des médecins et intervenants de première ligne afin que ceux-ci soient mieux formés pour percevoir les signes précoces et informer les parents de la nécessité d'une consultation avec un médecin spécialiste. Il faut absolument que les médecins traitants évitent les premières consultations faussement rassurantes qui amènent les parents à consulter beaucoup plus tard un médecin spécialiste.

Ces facteurs sont donc modifiables pour certains et beaucoup plus difficiles pour d'autres. Le changement régulier de définition au niveau international amènera toujours de nouvelles difficultés comme avec les futurs troubles du spectre autistique car il y aura nécessité de former à nouveau les praticiens. L'absence de signes pathognomoniques ne facilite pas la tâche du praticien et ce facteur à l'heure actuelle ne pourra pas évoluer.

Le dépistage précoce semble être un bon argument pour limiter le retard diagnostic, à la condition évidemment que les médecins y soient formés et surtout qu'ils soient formés à l'utilisation des outils de dépistage précoce tels que le CHAT ou le M-CHAT et à leur interprétation car le but n'est pas non plus d'emboliser les consultations des pédiatres et des psychiatres de l'enfant et de l'adolescent.

Conclusion

L'axe principal de notre étude tournait autour des facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement.

L'objectif principal était de mettre en évidence certains de ces facteurs de retard diagnostic qui sont très peu étudiés à l'heure actuelle. L'analyse des données a permis de fournir des renseignements particuliers portant sur les troubles envahissants du développement mais aussi sur les intervenants auprès de l'enfant et des parents.

Notre analyse permet de penser qu'il existe trois grands groupes de facteurs de retard diagnostic dans les troubles envahissants du développement. Néanmoins la faible population étudiée n'a pas permis de mettre en évidence des résultats statistiquement significatifs.

Les facteurs parentaux mis en évidence dépendent principalement des antécédents familiaux des parents. Ces antécédents médicaux retardent le diagnostic. La position dans la fratrie semble avoir un rôle important dans la détection par les parents des premiers symptômes comme le mode de garde en collectivité.

Les facteurs intrinsèques à la maladie sont nombreux et en lien avec des difficultés à définir précisément ces troubles en dehors de l'autisme typique et du syndrome d'Asperger qui ont été décrits il y a plus de 60 ans. Une définition plus précise semble indispensable au vue du nombre d'enfants souffrant de TED non spécifiés.

Les derniers facteurs sont les facteurs en lien avec les intervenants auprès des enfants. Il est évident qu'à l'heure actuelle, les médecins traitants, de PMI, les intervenants en crèche, les assistantes maternelles, les puéricultrices ne sont pas assez bien formées pour mettre en évidence le plus tôt possible les signes précoces de troubles envahissants du développement.

Que doit-on mettre en place pour mieux dépister cette population ? Quel type de prise en charge doit leur être proposé ?

Le dépistage précoce des troubles envahissants se développe de plus en plus mais encore peu de médecins y sont formés. Pourtant celui-ci permettrait de réduire considérablement ce retard. Il est donc nécessaire de former les médecins aux outils diagnostic de dépistage précoce.

Enfin, poursuivre cette étude par une étude prospective permettrait de mettre en évidence des facteurs de retard diagnostic plus précis, ce qui pourrait permettre de mieux comprendre ces facteurs et de mieux orienter le dépistage précoce.

Cas cliniques

Cas clinique n°1

Le premier cas clinique que je vais vous exposer pour illustrer ces facteurs de retard diagnostic est celui de G., 8ans, qui se présente pour une première consultation dans un CMPEA. Je serai le premier interlocuteur de G. et des parents.

G.est né il y a 8 ans, il est le deuxième d'une grossesse gémellaire, il a une sœur son jumeau hétérozygote. Ils sont nés à 34 semaine d'aménorrhée, Il n'y a pas eu de souffrance fœtale, l'accouchement a eu lieu par voie basse. Il n'y pas d'autres enfants dans la fratrie. Les parents sont âgés de 30 ans pour le père et de 32 ans pour la mère. Ils travaillent tous les deux dans des administrations. Il n'y a pas d'antécédents familiaux particuliers en dehors d'un diabète de type 2 chez le grand-père paternel. La sœur ne présente aucun souci de développement.

Par contre, pour G., le développement a été difficile. En reprenant l'histoire avec les parents, ils pourront me décrire que G., depuis sa naissance, a eu des difficultés dans les interactions sociales réciproques : cela a débuté par des difficultés dans le contact visuel, puis dans les interactions précoces avec la maman, qui pourra dire qu'elle percevait une différence, à posteriori, de développement entre ses deux jumeaux sans pour autant alerter son médecin généraliste.

Sur le carnet de santé, on ne retrouve aucune anomalie clinique dans son développement, le médecin traitant notant à tous les examens clés, développement normal.

Or en reprenant en entretien avec les deux parents, nous retrouvons clairement une altération des interactions sociales réciproques avec un contact visuel possible mais fuyant, une difficulté dans les interactions avec ses pairs dès la mise en crèche puis à l'école. Il est décrit à l'école comme un enfant sage et calme, se mettant en dehors du groupe de ses pairs, ne partageant aucun jeu. La maitresse de petite section de maternelle va d'ailleurs alerter les parents de ce comportement qui l'inquiète en leur demandant d'aller consulter au CMPEA, ce que les parents ne feront pas dans l'immédiat.

Au niveau de la communication, nous avons retrouvé une altération qualitative de la communication verbale et non verbale, il a eu un retard d'acquisition du langage, et une

absence de « pointing » me décrit la mère. Il a tout de même pu l'acquérir avec la participation d'un orthophoniste qui l'a suivi de la grande section de maternelle à ce jour.

Au niveau des comportements restreints et stéréotypés : nous retrouvons des intérêts restreints durant son enfance, une grande difficulté face aux changements, une fascination pour les objets qui tournent.

Au niveau sensori-moteur, il n'a pas eu de retard d'acquisition de la marche, une tonicité semble-t-il normale. Il ne présente pas durant son enfance de particularités sensorielles.

Actuellement, en entretien avec G. et ses parents, G. présente encore des troubles du contact avec une altération qualitative des interactions sociales réciproques. Le contact visuel est possible mais il est fuyant. L'attention conjointe est présente mais lorsqu'il s'agit de jouer il y a une absence de jeu symbolique. Il n'a jamais acquis la capacité du « faire semblant ». Il n'a pas de copains car il n'arrive pas à interagir avec eux, il n'arrive pas non plus à faire un échange social par le bavardage. Il utilise le langage pour demander ou obtenir quelque chose. Ses retards de langage ont été comblés par la prise en charge orthophonique, on note toute de même des difficultés de prononciation de certains phonèmes. Il a de plus des intérêts restreints, il sera capable durant les premières séances de consultation de me citer tous les dinosaures qui ont existé, leurs noms latins respectifs, leur alimentation, leur taille et ainsi que d'autres détails. En dehors de cet intérêt, G. n'en a aucun autre, que cela soit en sport, en jeux, en dessins animés...

Je vais donc commencer la prise en charge de G. sur le CMPEA à partir de l'âge de 8 ans pour un trouble envahissant du développement non spécifié.

Ce cas clinique met en évidence différentes causes dans son retard de prise en charge. Premièrement, au niveau parental, nous notons un certain déni avec une banalisation et minimisation des troubles de G., ne tenant pas compte des remarques de la maitresse de petite section de maternelle. Ils se sont fixés sur les troubles d'acquisition du langage et l'ont orienté vers une prise en charge orthophonique simple. Malgré la différence avec la sœur jumelle qui ne présentait de troubles du développement, ils ne se sont pas alertés.

De plus, nous avons pu constater que les médecins et l'orthophoniste qui ont pris en charge G., ne se sont pas rendu compte non plus de la gravité de ces troubles. La maman pourra me dire en entretien que son médecin, les rassurait en leur disant qu'il était un peu en retard mais que, quoiqu'il arrive, cela allait s'améliorer avec le temps. Nous pouvons donc mettre en évidence ici un manque de formation du médecin traitant mais aussi de l'orthophoniste qui n'a pas su alerter les parents de manière plus globale.

Cas clinique n°2

J'ai rencontré A., 6 ans, au CRA pour une première consultation. Ces parents consultaient sur la demande de leur nouveau médecin généraliste et sur la demande de l'école.

A. est fils unique, ses parents travaillent tous les deux. Il est né à 40 SA, par voie basse, il y a eu une complication à la naissance avec une circulaire du cordon qui s'est bien résolu sans complications dans les jours qui ont suivi. La mère a présenté une période de baby-blues de quelques jours, sans dépression du post-partum.

Il n'y a pas d'antécédents familiaux. Dans l'histoire de vie de leur enfant, on ne retrouve pas d'antécédents médico-chirurgicaux particuliers.

Dès la naissance, la mère me dit avoir ressenti des difficultés dans les interactions avec son fils, il n'y avait pas de contact visuel. Rapidement, elle va se rendre compte des difficultés des interactions sociales et de communication. Elle me décrit son fils comme difficile à comprendre, sans émotions, amimique. Elle me dit s'être adaptée à son enfant et à ses difficultés, n'alertant pas son médecin traitant qui lui note un développement normal.

Au cours de son développement, il va y avoir un retard de langage, et lors de son acquisition un champ lexical de mots seulement concrets. Il y a des écholalies verbales importantes.

Dès son entrée dans les institutions, crèche et école, la maman est alertée par les différents intervenants qui lui signalent que leur fils s'isole, ne joue pas avec les autres, et n'a pas de jeu symbolique. Il avait des difficultés à s'intégrer parmi ses pairs, voire était parfois agressif envers eux à certains moments. La maman vit cela comme un rejet de son fils et accuse les institutions, ce qui va retarder sa première consultation.

Les comportements sont stéréotypés et pauvres, il fait peu d'activité à la maison, son Doudou est un fil de laine et celui-ci peut varier.

On retrouve aussi des balancements et des tournoiements. Il a eu des attitudes de flairage plus jeune qu'il semble ne plus avoir au moment de la consultation. Il est aussi dans la recherche de stimulation, en se mordant, et se cognant la tête.

Cet enfant présente un autisme atypique car associé à une épilepsie qui a été découverte lors d'un examen systématique de dépistage au moment de la phase de sommeil.

Nous voyons bien ici, des attitudes de déni, la maman s'étant adaptée aux difficultés de son enfant, Il y a aussi un manque de formation du médecin traitant qui aurait du détecter les premiers signes et en parler à la maman. Par contre les équipes en première ligne avaient pu alerter la maman même si celle-ci n'était pas encore prête à les entendre.

Annexes

Annexe 1 : critères diagnostiques du trouble autistique dans le DSM-IV-TR

A. Un total de six (ou plus) parmi les éléments décrits en (1), (2), et (3), dont au moins deux de (1) et un de (2) et un de (3) :

1) Altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :

a) Altération marquée dans l'utilisation pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes,

b) Incapacité à établir des relations avec les pairs correspondant au niveau du développement,

c) Le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, il ne cherche pas à montrer, à désigner du doigt ou à apporter les objets qui l'intéressent),

d) Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle ;

2) Altération qualitative de la communication, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :

a) Retard ou absence totale de développement du langage parlé sans tentative de compensation par le geste ou la mimique,

b) Chez les sujets maîtrisant suffisamment le langage, incapacité marquée à engager ou à soutenir une conversation avec autrui,

c) Usage stéréotypé et répétitif du langage ou langage idiosyncrasique,

d) Absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou d'un jeu d'imitation sociale correspondant au niveau du développement ;

3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :

a) Préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation,

b) Adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels,

c) Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps),

d) Préoccupation persistante pour certaines parties des objets.

B. Retard ou caractère anormal du fonctionnement, débutant avant l'âge de trois ans, dans au moins un des domaines suivants :

- 1) Interactions sociales ;
- 2) Langage nécessaire à la communication sociale ;
- 3) Jeu symbolique ou d'imagination.

C. La perturbation n'est pas mieux expliquée par le diagnostic de syndrome de Rett ou de trouble désintégratif de l'enfance.

Annexe 2 : critères diagnostiques du syndrome Rett dans le DSM-IV-TR

A. Présence de tous les éléments suivants :

- 1) Développements prénatal et périnatal apparemment normaux ;
- 2) Développement psychomoteur apparemment normal pendant les 5 premiers mois après la naissance ;
- 3) Périmètre crânien normal à la naissance.

B. Survenue, après la période initiale de développement normal, de tous les éléments suivants :

- 1) Décélération de la croissance crânienne entre 5 et 48 mois ;
- 2) Entre 5 et 30 mois, perte des compétences manuelles intentionnelles acquises antérieurement, suivie de l'apparition de mouvements stéréotypés des mains (par exemple, torsion des mains ou lavage des mains) ;
- 3) Perte de la socialisation dans la phase précoce de la maladie (bien que certaines formes d'interaction sociale puissent se développer ultérieurement) ;
- 4) Apparition d'une incoordination de la marche ou des mouvements du tronc ;
- 5) Altération grave du développement du langage de types expressif et réceptif, associée à un retard psychomoteur sévère.

Annexe 3 : Critères diagnostiques du trouble désintégratif dans le DSM-IV-TR

A. Développement apparemment normal pendant les 2 premières années de la vie au moins, comme en témoigne la présence d'acquisitions en rapport avec l'âge dans le domaine de la communication verbale et non verbale, des relations sociales, du jeu et du comportement.

B. Perte cliniquement significative, avant l'âge de 10 ans, des acquisitions préalables dans au moins deux des domaines suivants :

- 1) Langage de type expressif ou réceptif ;
- 2) Compétences sociales ou comportement adaptatif ;
- 3) Contrôle sphinctérien, vésical ou anal ;
- 4) Jeu ;
- 5) Hâbleries motrices.

C. Caractère anormal du fonctionnement dans au moins deux des domaines suivants :

1) Altération qualitative des interactions sociales (par exemple, altération des comportements non verbaux, incapacité à établir des relations avec les pairs, absence de réciprocité sociale ou émotionnelle) ;

2) Altération qualitative de la communication (par exemple, retard ou absence du langage parlé, incapacité à engager ou à soutenir une conversation, utilisation du langage sur un mode stéréotypé et répétitif, absence d'un jeu diversifié de « faire semblant ») ;

3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, avec stéréotypies motrices et maniérismes.

D. La perturbation n'est pas mieux expliquée par un autre trouble envahissant du développement spécifique ni par une schizophrénie.

Annexe 4 : Critères diagnostiques du syndrome d'Asperger dans le DSM-IV-TR

A. Altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :

1) Altération marquée dans l'utilisation, pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes

2) Incapacité d'établir des relations avec les pairs correspondants au niveau de développement ;

3) Le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, il ne cherche pas à montrer, à désigner du doigt ou à apporter les objets qui l'intéressent) ;

4) Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle.

B. Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :

1) Préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation ;

2) Adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels ;

3) Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, mouvements complexes de tout le corps) ;

4) Préoccupations persistantes pour certaines parties des objets.

C. La perturbation entraîne une altération cliniquement significative du fonctionnement social, professionnel, ou dans d'autres domaines importants.

D. Il n'existe pas de retard général du langage significatif sur le plan clinique (par exemple, le sujet a utilisé des mots isolés vers l'âge de 2 ans et des phrases à valeur de communication vers l'âge de 3 ans).

E. Au cours de l'enfance, il n'y a pas eu de retard significatif sur le plan clinique dans le développement cognitif ni dans le développement, en fonction de l'âge, des capacités d'autonomie, du comportement adaptatif (sauf dans le domaine de l'interaction sociale) et de la curiosité pour l'environnement.

F. Le trouble ne répond pas aux critères d'un autre trouble envahissant du développement spécifique ni à ceux d'une schizophrénie.

Annexe 5 : critères diagnostiques de l'autisme infantile dans la CIM-10

A. Présence, avant l'âge de 3 ans, d'anomalies ou d'altérations du développement, dans au moins un des domaines suivants :

- 1) Langage (type réceptif ou expressif) utilisé dans la communication sociale ;
- 2) Développement des attachements sociaux sélectifs ou des interactions sociales réciproques ;
- 3) Jeu fonctionnel ou symbolique.

B. Présence d'au moins six des symptômes décrits en (1), (2), et (3), avec au moins deux symptômes du critère (1) et au moins un symptôme de chacun des critères (2) et (3) :

1) Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques, manifestes dans au moins deux des domaines suivants :

a) Absence d'utilisation adéquate des interactions du contact oculaire, de l'expression faciale, de l'attitude corporelle et de la gestualité pour réguler les interactions sociales,

b) Incapacité à développer (de manière correspondante à l'âge mental et bien qu'il existe de nombreuses occasions) des relations avec des pairs, impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions,

c) Manque de réciprocité socio-émotionnelle se traduisant par une réponse altérée ou déviante aux émotions d'autrui, ou manque de modulation du comportement selon le contexte social ou faible intégration des comportements sociaux, émotionnels, et communicatifs,

d) Ne cherche pas spontanément à partager son plaisir, ses intérêts, ou ses succès avec d'autres personnes (par exemple, ne cherche pas à montrer, à apporter ou à pointer à autrui des objets qui l'intéressent) ;

2) Altérations qualitatives de la communication, manifestes dans au moins un des domaines suivants :

a) Retard ou absence totale de développement du langage oral (souvent précédé par une absence de babillage communicatif), sans tentative de communiquer par le geste ou la mimique,

b) Incapacité relative à engager ou à maintenir une conversation comportant un échange réciproque avec d'autres personnes (quel que soit le niveau de langage atteint),

c) Usage stéréotypé et répétitif du langage ou utilisation idiosyncrasique de mots ou de phrases,

d) Absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou, dans le jeune âge, absence de jeu d'imitation sociale ;

3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, manifeste dans au moins un des domaines suivants :

a) Préoccupation marquée pour un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormaux par leur contenu ou leur focalisation ; ou présence d'un ou de plusieurs intérêts qui sont anormaux par leur intensité ou leur caractère limité, mais non par leur contenu ou leur focalisation,

b) Adhésion apparemment compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques, non fonctionnels,

c) Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps),

d) Préoccupation par certaines parties d'un objet ou par des éléments non fonctionnels de matériels de jeux (par exemple, leur odeur, la sensation de leur surface, le bruit ou les vibrations qu'ils produisent).

C. Le tableau clinique n'est pas attribuable à d'autres variétés de trouble envahissant du développement : trouble spécifique de l'acquisition du langage, versant réceptif (F80.2), avec des problèmes socio-émotionnels secondaires ; trouble réactionnel de l'attachement de l'enfance (F94.1) ou trouble de l'attachement de l'enfance avec désinhibition (F94.2) ; retard mental (F70-F72) avec quelques perturbations des émotions ou du comportement ; schizophrénie (F20) de survenue inhabituellement précoce ; syndrome de Rett (F84.2).

Annexe 6 : Critères diagnostiques de l'autisme atypique dans la CIM10

A. Présence, à partir de l'âge de 3 ans ou plus tard, d'anomalies ou d'altérations du développement (mêmes critères que pour l'autisme sauf en ce qui concerne l'âge d'apparition).

B. Altération qualitative des interactions sociales réciproques, altération qualitative de la communication, ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais il n'est pas nécessaire que les manifestations pathologiques répondent aux critères de chacun des domaines touchés).

C. Ne répond pas aux critères diagnostiques de l'autisme (F84.0).

L'autisme peut être atypique par l'âge de survenue (F84.10), ou par sa symptomatologie (F84.11). Dans le domaine de la recherche, les deux types peuvent être différenciés par le cinquième caractère du code. Les syndromes atypiques par ces deux aspects sont à classer sous F84.12.

Atypicité par l'âge de survenue

A. Ne répond pas au critère A de l'autisme : l'anomalie ou l'altération du développement est évidente seulement à partir de l'âge de 3 ans ou plus tard.

B. Répond aux critères B et C de l'autisme (F84.0).

Atypicité par la symptomatologie

A. Répond au critère A de l'autisme : l'anomalie ou l'altération du développement est évidente avant l'âge de 3 ans.

B. Altération qualitative des interactions sociales réciproques, altération qualitative de la communication, ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais il n'est pas nécessaire que les manifestations pathologiques répondent aux critères de chacun des domaines touchés).

C. Répond au critère C de l'autisme.

D. Ne répond pas entièrement au critère B de l'autisme (F84.0).

Atypicité par l'âge de début et la symptomatologie

A. Ne répond pas au critère A de l'autisme : l'anomalie ou l'altération du développement est évidente seulement à partir de l'âge de 3 ans ou plus tard.

B. Altération qualitative des interactions sociales réciproques, altération qualitative de la communication, ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais il n'est pas nécessaire que les manifestations pathologiques répondent aux critères de chacun des domaines touchés).

C. Répond au critère C de l'autisme.

D. Ne répond pas entièrement au critère B de l'autisme (F84.0).

Annexe 7 : critères diagnostiques du syndrome de Rett dans la CIM-10

A. La période prénatale et périnatale et le développement psychomoteur au cours des 5 premiers mois sont apparemment normaux et le périmètre crânien est normal à la naissance.

B. Décélération de la croissance crânienne entre 5 mois et 4 ans et perte, entre 5 et 30 mois, des compétences fonctionnelles manuelles intentionnelles acquises, associées à une perturbation concomitante de la communication et des interactions sociales et à l'apparition d'une démarche mal coordonnée et instable ou d'une instabilité du tronc.

C. Présence d'une altération grave du langage, versant expressif et réceptif, associée à un retard psychomoteur sévère.

D. Mouvements stéréotypés des mains sur la ligne médiane (par exemple, torsion ou lavage des mains), apparaissant au moment de la perte des mouvements intentionnels des mains ou plus tard.

Annexe 8 : Critères diagnostiques des autres troubles désintégratifs de l'enfance dans la CIM-10

A. Développement apparemment normal jusqu'à l'âge d'au moins 2 ans. La présence des acquisitions normales, en rapport avec l'âge, dans le domaine de la communication, des relations sociales et du jeu, est nécessaire au diagnostic, de même qu'un comportement adaptatif correspondant à un âge de 2 ans ou plus.

B. Perte manifeste des acquisitions antérieures, à peu près au moment du début du trouble. Le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une perte cliniquement significative des acquisitions (et pas seulement d'une incapacité à utiliser ces dernières dans certaines situations) dans au moins deux des domaines suivants :

- 1) Langage, versant expressif ou réceptif ;
- 2) Jeu ;
- 3) Compétences sociales ou comportement adaptatif ;
- 4) Contrôle sphinctérien, vésical ou anal ;
- 5) Capacités motrices.

C. Fonctionnement social qualitativement anormal, manifeste dans au moins deux des domaines suivants :

- 1) Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques (du type de celles définies pour l'autisme) ;
- 2) Altérations qualitatives de la communication (du type de celles définies pour l'autisme) ;
- 3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités s'accompagnant de stéréotypies motrices et de maniérismes ;
- 4) Perte générale de l'intérêt pour les objets et pour l'environnement.

D. Le trouble n'est pas attribuable à d'autres variétés de trouble envahissant du développement, à une aphasie acquise avec épilepsie (F80.6), à un mutisme électif (F94.0), à un syndrome de Rett (F84.2) ou à une schizophrénie (F20.-).

Annexe 9 : Critères diagnostiques du syndrome d'Asperger dans la CIM-10

A. Absence de tout retard général, cliniquement significatif, du langage (versant expressif ou réceptif), ou du développement cognitif. L'acquisition de mots isolés vers l'âge de 2 ans ou avant et l'utilisation de phrases communicatives à l'âge de 3 ans ou avant sont nécessaires au diagnostic.

L'autonomie, le comportement adaptatif et la curiosité pour l'environnement au cours des 3 premières années doivent être d'un niveau compatible avec un développement intellectuel normal.

Les étapes du développement moteur peuvent être toutefois quelque peu retardées et la présence d'une maladresse motrice est habituelle (mais non obligatoire pour le diagnostic). L'enfant a souvent des capacités particulières isolées, fréquemment en rapport avec des préoccupations anormales, mais ceci n'est pas exigé pour le diagnostic.

B. Altération qualitative des interactions sociales réciproques (mêmes critères que pour l'autisme).

C. Caractère inhabituellement intense et limité des intérêts ou caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (mêmes critères que pour l'autisme, mais les maniérismes moteurs ou les préoccupations pour certaines parties d'un objet ou pour des éléments non fonctionnels de matériels de jeu sont moins fréquents).

D. Le trouble n'est pas attribuable à d'autres variétés de trouble envahissant du développement, à une schizophrénie simple (F20.6), à un trouble schizotypique (F21), à un trouble obsessionnel compulsif (F42.-), à une personnalité anankastique (F60.5), à un trouble réactionnel de l'attachement de l'enfance (F94.1), à un trouble de l'attachement de l'enfance, avec désinhibition (F94.2).

Index des tableaux et figures

Figure 1 : Tableau comparatif de HAS/service des bonnes pratiques professionnelles/janvier 2010-autisme et autres troubles envahissants du développement-Etat des connaissances.

Page 40

Figure 2 : Estimations de la prévalence des troubles envahissants du développement/HAS 2010

Page 52

Figure 3 : Diagnostic différentiel avec les autres troubles du développement

Page 64

Figure 4 : Sex ratio dans cette étude

Page 101

Figure 5 : Sex-ratio dans les TED avec retard mental associé

Page 102

Figure 6 : Répartition des troubles envahissants du développement

Page 103

Figure 7 : Répartition des troubles envahissants du développement en pourcentage

Page 103

Figure 8 : Symptomatologie principal du T.E.D.

Page 104

Figure 9 : Symptômes précoces dans les TED

Page 105

Figure 10 : Installation des premiers signes dans le TED

Page 106

Figure 11 : Antécédents personnels périnataux	Page 107
Figure 12 : Antécédents familiaux	Page 108
Figure 13 : Place dans la fratrie	Page 109
Figure 14 : Statut socio économique	Page 110
Figure 15 : statut marital	Page 111
Figure 16 : Age d'apparition des premiers symptômes	Page 112
Figure 17 : Age moyen du diagnostic dans les TED	Page 113
Figure 18 : Délai entre les premiers symptômes et le diagnostic	Page 114
Figure 19 : Schéma comparatif entre le sexe et le délai diagnostic	Page 115
Figure 20 : Schéma comparatif entre les antécédents personnels et le délai diagnostic	Page 116
Figure 21 : Schéma comparatif entre les antécédents familiaux et le délai diagnostic	Page 117

Figure 22 : Schéma comparatif entre la place dans la fratrie et le délai diagnostic

Page 118

Figure 23 : Schéma comparatif entre le mode de garde et le délai diagnostic

Page 119

Figure 24 : Schéma comparatif entre le statut socio économique et le délai diagnostic

Page 120

Figure 25 : Schéma comparatif entre le statut marital et le délai diagnostic

Page 121

Références bibliographiques

- 1. Emil Kraepelin (1856–1926) – Le Traité de psychiatrie (sixième et neuvième édition), traduction française
- 2. T. Haustgen, J. Sinzelle, Annales Médico-psychologiques, revue psychiatrique, Volume 168, Issue 9, Pages 716-719
- 3. Jacques Hocmann, *Histoire de l'autisme : de l'enfant sauvage aux troubles envahissant du développement*, Paris, Odile Jacob, 2009
- 4. Eugen Bleuler: Dementia praecox oder Gruppe der Schizophrenien (1911), (rééd. Démences précoces ou Groupe des schizophrénies, Editeur : Coédition GREC/EPEL, 2001, Collection : Ecole lacanienne de psychanalyse, traduction française
- 5. Eugen Bleuler, Yves Kaufmant, Paul Bercherie, l'invention de l'autisme, éd Analytica, 1912 (rééd.), traduction française
- 6. Jung, Carl Gustav. (1907).Über die psychologie der Dementia praecox: ein versuch. Halle, Marhold; Gesammelte werke, vol. 3, Olten-Freiburg in Breisgau: Walter-Verlag, pp. 1-316; The psychology of Dementia praecox. Coll. works, vol. 3, London: Routledge and Kegan Paul Ltd, traduction française
- 7. S.Freud, C.G.Jung (1907), Correspondance, vol. I, trad. fr. R. Fivaz-Silbermann, Paris, Gallimard, 1975, p. 93
- 8. E.Minkowski, La schizophrénie (1927), Éditions Payot-poche, 2002
- 9. G.E. Ssucharewa, "Die schizoiden Psychopathien im Kindesalter"; parut en 1926 dans Monatschrift für Psychiatrie und Neurologie 60:235-261, traduction anglaise
- 10. Hans Asperger: Les psychopathes autistiques pendant l'enfance (Institut Synthélabo pour le progrès de la connaissance, 1998
- 11. M.Klein, tr française, L'importance de la formation du symbole dans le développement du Moi essais de psychanalyse, Payot, Paris, 1972
- 12. H.W.Potter, schizophrenia in children, American journal of psychiatry, 6, p. 1257-1270, 1932
- 13. L.Bender, childhood schizophrenia, nervous child, I, p. 138-140, 1942
- 14. L.Bender, childhood schizophrenia, clinical studies of one hundred schizophrenic children, American journal of psychiatry, XVII, p40-56, 1947
- 15. L.Bender, a longitudinal study of schizophrenic children with autism, hospital and community psychiatric, 20, p.230-237, 1969

- 16. L Kanner, 1943 Autistic disturbances of affective contact, *Nervous Child*, 2, 3, P. 217-250, Traduction française intégrale , *Les troubles autistiques du contact affectif*, *Neuropsychiatrie de l'enfance*, 1990, 38(1-2), 64-84.
- 17. L.Kanner, 1944 Early infantile autism, *J. Pediatr.* N°25, p. 211-217
- 18. L.Kanner, L.Eisenberg, Early infantile autism 1943–1955. *Am J Orthopsychiatry* 26 (3): 556–66, 1956
- 19. L.Kanner, étude du devenir de onze enfants autistes suivis en 1943. Traduction paru dans *journal autism schizophrenia*, 1971, 1-2, 119-145. Traduction française Rosenberg, *neuropsychiatrie enfant et adolescent*, 1992, 40, 5-6, 317-322
- 20. L.Wing, 1981, *Asperger syndrome: a clinical account*
- 21. Traduction française du DSM-III,1980, publiée par l'association américaine de psychiatrie
- 22. Traduction française du DSM-III-R, 1987, publiée par l'association américaine de psychiatrie
- 23. Traduction française du DSM-IV, 1994, publiée par l'association américaine de psychiatrie
- 24. Traduction française de la CIM-6, 1949, publiée par l'organisation mondiale de la santé
- 25. Traduction française de la CIM-9, 1975, publiée par l'organisation mondiale de la santé
- 26. R.misès, Moniot, 1970, *Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent*
- 27. Misès, Quemada, 1993, *Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent*
- 28. American Psychiatric Association. DSM-IV-TR Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Paris: Masson; 2003
- 29. Organisation mondiale de la santé. CIM-10. Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes. 10e révision. Genève : OMS; 1999
- 30. Centre technique national d'études et de recherches sur les handicaps et les inadaptations. La classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent : la CFTMEA -R 2000. Paris : CTNHRI; 2002.

- 31. Misès R, Moniot M. Les psychoses de l'enfant. *Encycl Méd Chir Psychiatrie* 1970;37-299-M10.
- 32. Fédération française de psychiatrie, Haute Autorité de Santé, Baghdadli A. *Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme*. Paris, Saint-Denis La Plaine : FFP; HAS; 2005.
- 33. Fédération française de psychiatrie, Haute Autorité de Santé, *Autisme et autres troubles envahissants du développement, états des connaissances, argumentaire*. HAS; 2010.
- 34. HAS, *Autisme et autres troubles envahissants du développement : diagnostic et évaluation chez l'adulte*.
- 35. Rogé B. *Autisme: comprendre et agir*. Paris: Dunod; 2008
- 36. Rapin I, Dunn M. Update on the language disorders of individuals on the autistic spectrum. *Brain Dev* 2003;25(3):166-72.
- 37. Pickett E, Pullara O, O'Grady J, Gordon B. Speech acquisition in older nonverbal individuals with autism: A review of features, methods, and prognosis. *Cog Behav Neurol* 2009;22(1):1-21.
- 38. Aussilloux C, Baghdadli A. Evolution du concept et actualité clinique du syndrome d'Asperger. *Rev Neurol* 2008;164(5):406-13
- 39. Naber FBA, Swinkels SHN, Buitelaar JK, Dietz C, van Daalen E, Bakermans-Kranenburg MJ, et al. Joint attention and attachment in toddlers with autism. *J Abnorm Child Psychol* 2007;35(6):899-911
- 40. Volkmar FR, Lord C, Bailey A, Schultz RT, Klin A. Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry* 2004;45(1):135-70.
- 41. Nation K, Penny S. Sensitivity to eye gaze in autism: is it normal? Is it automatic? Is it social? *Dev Psychopathol* 2008;20(1):79-97
- 42. Nadel J. Imitation et Autisme. In: Berthoz A, Andres C, Barthelemy C, Massion J, ed. *L'Autisme. De la recherche*. Paris: Odile Jacob; 2005. p. 343-58.
- 43. Lenoir P., Malvy J., *l'autisme et les troubles envahissants du développements*, 2^{ème} ed, 2007, p.3-67
- 44. McBrien JA, Felce D. *Working with people who have severe learning difficulties and challenging behaviour : a pratical handbook on the behavioural approach*. Kinderminster: British Institute of Mental Handicap; 1992.

- 45. Willaye E, Magerotte G. Evaluation et intervention auprès des comportements-défis. Déficience intellectuelle et/ou autisme. Bruxelles: De Boeck; 2008.
- 46. O'Neill RE, Horner RH, Albin RW, Sprague JR, Storey K, Newton JS. Evaluation fonctionnelle et développement de programmes d'assistance pour les comportements problématiques. Manuel pratique. Bruxelles: De Boeck; 2008.
- 47. Gras-Vincendon A, Bursztejn C, Danion JM. Fonctionnement de la mémoire chez les sujets avec autisme. Encéphale 2008;34(6):550-6.
- 48. Hughes C. Control of action and thought: normal development and dysfunction in autism: a research note. J Child Psychol Psychiatry 1996;37(2):229-36.
- 49. Charman T. Difficulties with "executive functions". J Autism Dev Disord 2004;34(4):467
- 50. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the autistic child have a "theory of mind"? Cognition 1985;21(1):37-46.
- 51. Fombonne E. The epidemiology of autism: a review. Psychol Med 1999;29(4):769-86.
- 52. Fombonne E. Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. J Autism Dev Disord 2003;33(4):365-82.
- 53. Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. J Clin Psychiatry 2005;66(Suppl 10):3-8.
- 54. Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. Pediatr Res 2009;65(6):591-8.
- 55. Fombonne, E. (1995). Troubles sévères du développement : le bilan à l'adolescence. Paris : Éditions du CTNERHI.
- 56. Fombonne, E., & De Giacomo, A. (2000). La reconnaissance des signes d'autisme par les parents. Devenir, 12 (3), 49-64.
- 57. Institut national de la santé et de la recherche médicale. Troubles mentaux. Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent. Expertise collective. Paris : INSERM; 2002.
- 58. Durkin MS, Maenner MJ, Newschaffer CJ, Lee LC, Cunniff CM, Daniels JL, et al. Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. Am J Epidemiol 2008;168(11):1268-76.

- 59. Schaefer GB, Mendelsohn NJ. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders. *Genet Med* 2008;10(4):301-5.
- 60. Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2007;161(4):326-33.
- 61. Miles JH, Takahashi TN, Bagby S, Sahota PK, Vaslow DF, Wang CH, et al. Essential versus complex autism: definition of fundamental prognostic subtypes. *Am J Med Genet* 2005;135 A(2):171-80.
- 62. Fombonne E, Rogé B, Claverie J, Courty S, Frémolle J. Microcephaly and macrocephaly in autism. *J Autism Dev Disord* 1999;29(2):113-9.
- 63. Lainhart JE, Bigler ED, Bocian M, Coon H, Dinh E, Dawson G, et al. Head circumference and height in autism: a study by the Collaborative Program of Excellence in Autism. *Am J Med Genet A* 2006;140 A(21):2257-74.
- 64. Yeargin-Allsopp M, Rice C, Karapurkar T, Doernberg N, Boyle C, Murphy C. Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA* 2003;289(1):49-55.
- 65. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence. *Am J Psychiatry* 2005;162(6):1133-41
- 66. Bryson SE, Bradley EA, Thompson A, Wainwright A. Prevalence of autism among adolescents with intellectual disabilities. *Can J Psychiatry* 2008;53(7):449-59.
- 67. Canitano R. Epilepsy in autism spectrum disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2007;16(1):61-6.
- 68. Hauser WA, Annegers JF, Kurland LT. Prevalence of epilepsy in Rochester, Minnesota: 1940-1980. *Epilepsia* 1991;32(4):429-45.
- 69. Wiggs L, Stores G. Severe sleep disturbance and daytime challenging behaviour in children with severe learning disabilities. *J Intellect Disabil Res* 1996;40(Pt 6):518-28.
- 70. Rosenhall U, Nordin V, Sandström M, Ahlsén G, Gillberg C. Autism and hearing loss. *J Autism Dev Disord* 1999;29(5):349-57.
- 71. Rogé B. *Autisme: comprendre et agir*. Paris: Dunod; 2003.
- 72. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994;24(5):659-85.

- 73. Leekam SR, Libby SJ, Wing L, Gould J, Taylor C. The diagnostic interview for social and communication disorders: algorithms for ICD-10 childhood autism and wing and gould autistic spectrum disorder. *J Child Psychol Psychiatry* 2002;43(3):327-42.
- 74. Wing L, Leekam SR, Libby SJ, Gould J, Larcombe M. The Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders: background, inter-rater reliability and clinical use. *J Child Psychol Psychiatry* 2002;43(3):307-25.
- 75. Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH, Leventhal BL, DiLavore PC, et al. The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord* 2000;30(3):205-23.
- 76. Schopler E, Reichler RJ, DeVellis RF, Daly K. Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *J Autism Dev Disord* 1980;10(1):91-103.
- 77. D.Marcelli, enfance et psychopathologie, 8ème éd, Masson
- 78. M.Bouvard, J.Cottraux Protocoles et échelles d'évaluation en psychiatrie et en psychologie, , Ed. Masson 2002.
- 79. Montgomery et Asberg, Echelle de dépression, 1979 Traduction française : T. LEMPERIERE
- 80. A.C. Altamura R. Bassetti, F. Sassella, D. Salvadori, E. Mundo Duration of untreated psychosis as a predictor of outcome in first-episode schizophrenia: a retrospective study
- 81. Thomas H McGlashan, Duration of untreated psychosis in first-episode schizophrenia: marker or determinant of course? *Biological Psychiatry* Volume 46, Issue 7, 1 October 1999, Pages 899–907
- 82. K. Black, L. Peters Duration of untreated psychosis predicts treatment outcome in an early psychosis program, *Schizophrenia Research* Volume 47, Issues 2–3, 1 March 2001, Pages 215–222
- 83. D. Marcelli, adolescence et psychopathologie, 7^{ème} éd, Masson
- 84. P.Delion, les bébés à risque autistique, collection mille et un bébés, Erès, Ramonville, 1998
- 85. P.Dellion : le bébé à risque autistique : une théorie de l'organisation thérapeutique, *devenir*, 2001, 13, 1, 87-104

- 86. Guide des pratiques exemplaires canadiennes, dépistage, évaluation et diagnostic des TSA chez les enfants en bas âge. Fondation miriam, 2008
- 87. Autisme l'enjeu crucial du dépistage précoce, cerveau et psycho, 51, mai-juin 2012
- 88. HAS, Propositions portant sur le dépistage individuel, chez l'enfant de 28 jours à 6 ans..., sept 2005, p. 27-35
- 89. J-L.Adrien, troubles du spectre autistique et troubles des apprentissages, ANAE n°115, dec 2011, vol 23, tome 5, I.
- 90. B. Falissard, A propos du dépistage précoce, enfance, n°1, 2009, p. 25-40
- 91. C.Bursztejn, vers un dépistage précoce de l'autisme, ed Cazaubon, carnet psy, 2002/7, n°75, p. 24-26
- 92. B.Rogé, le diagnostic précoce de l'autisme : données actuelles, PUF Enfance, 2002/1, vol54, p. 21-30
- 93. Bursztejn C. Est-il possible de dépister l'autisme au cours de la première année ? Enfance 2009;61(1):55-66.
- 94. Maestro, Muratori, et coll, attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder, journal of american academy of child and adolescent psychiatry, 2002, 41, 10, 1239-45.
- 95. D.Sauvage, autisme du nourrisson et du jeune enfant, 2ème éd, masson, Paris, 1988
- 96. Malvy, Adrien, signes précoces de l'autisme et films familiaux, psychiatrie de l'enfant, 1997, 1, 175-198.
- 97. Malvy, Adrien, signes précoces de l'autisme infantile et retard mental, devenir, 1996, 3, 39-58
- 98. Picco, Carel, évitement relationnel du nourrisson et dépistage précoce, psychiatrie de l'enfant 2002, 45, 1, 171-205
- 99. Malvy, Roux, Zakian, A brief clinical scale for the early evaluation of imitation disorders in autism, autism, 1999, 3, 4, 357-369.
- 100. 16.Rodrigues-Dagaëff C, Junier L, Dessiex V, Holzer L, Müller-Nix C, Ansermet F. Troubles autistiques : dépistage et intervention précoces. Rev Méd Suisse Rom 1999;119(2):111-5.

- 101. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979;9(1):11-29.
- 102. B.Rogé, S.Baduel, évaluation d'un programme de dépistage de l'autisme et impact sur l'accompagnement précoce, *ANAE*, 2011, 115, 447-451
- 103. B.Rogé, S.Baduel, l'utilisation du CHAT et du M-CHAT pour un dépistage précoce de l'autisme, *bulletin scientifique de l'ARAPI*, 28, automne 2011, p. 54-56
- 104. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The Needle, the Haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992;161:839-43.
- 105. J.Matson, additional considerations for the early detection and diagnosis of autism: review of available instruments, *research in autism spectrum disorders*, 2011
- 106. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The modified checklist for autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001;31(2):131-44.
- 107. Emilia De Rosa, Propriétés psychométriques de l'échelle Alarme Détresse Bébé (ADBB) appliquée à 81 enfants italiens, *Devenir* 2010/3 Vol. 22, p209-223
- 108. Baghdadli et coll., Quels liens entre l'âge d'identification des troubles autistiques et la présentation clinique, *devenir*, vol 16, n°2, 2004, p.141-152
- 109. Guinchat,Chamak, et coll, Very early signs of autism reported by parents include many concerns not specific to autism criteria, *research in autism spectrum disorders* 6, 2012, p. 589-601
- 110. De Giacomo, Fombonne, parental recognition of developmental abnormalities in autism, *European child and adolescent psychiatry*, 1998, 7, p. 131-136
- 111. Mandell, Novak et coll, Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders, *pediatrics*, 2005, 116, p. 1480-1486
- 112. Brimacombe et coll, Prenatal and birth complication in autism, *Matern child health*, 2007, 11, p. 73-79
- 113. Moore, Johnson et al., Screening for autism in extremely preterm infants: problem in interpretation

Résumés et mots clés

Résumé et mots clés

L'autisme infantile décrit par Léo Kanner en 1943 est une des premières entités nosologiques qui décrit des troubles pouvant survenir chez l'enfant et l'adolescent. L'autisme infantile décrit par Kanner a beaucoup évolué en soixante ans et de nouveaux concepts sont apparus.

Les troubles envahissants du développement et les futurs troubles du spectre autistique regroupent de nombreuses entités dont l'autisme de Kanner dit autisme typique.

Cette année 2012 est l'année de l'autisme en France à la demande des associations de parents et des médecins spécialistes. Cette cause dite « nationale » a été mise en avant pour permettre une réflexion sur les troubles envahissants du développement, une harmonisation des différents concepts, une amélioration des prises en charge, une amélioration du diagnostic et du dépistage précoce et surtout une diminution du retard diagnostic.

Cette étude a mis en évidence certains facteurs qui participent à ce retard diagnostic et ce dans le but de mieux le comprendre et ainsi permettre une réflexion sur le dépistage précoce des troubles envahissants du développement.

Trois grands regroupements de facteurs ont pu être mis en évidence : les facteurs intrinsèques à la maladie, les facteurs médicaux et paramédicaux, et les facteurs parentaux, que l'on retrouve dans les différentes données de la littérature actuelle.

Il ressort de cette étude que le retard diagnostic est surtout en lien avec un retard dans la consultation avec le spécialiste alors que les parents ou un intervenant avaient alerté sur une symptomatologie précoce.

Mots clés :

Autisme, trouble envahissant du développement, trouble du spectre autistique, dépistage précoce, facteurs de retard diagnostic, signes précoces, CHAT, M-CHAT.

Serment



UNIVERSITE DE POITIERS



Faculté de Médecine et de
Pharmacie

SERMENT



En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Etre Suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine. Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime. Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ! Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque !

