

Planète Autisme

11/01/2013

Stéphanie Marignier

Plan

- Repérage précoce
- Pathologies associées
- Bilan médical

Repérage précoce

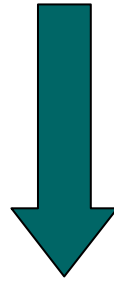
Installation des symptômes autistiques

- ❖ Pour certains enfants, signes déjà présents à 14 mois
- ❖ Pour d'autres, développement initial normal puis régression entre 14 et 24 mois(20% à 50% selon les études)

Les recherches sur les signes précoces

- ✓ Enquêtes rétrospectives
- ✓ Analyse de vidéos et films familiaux
- ✓ Études prospectives pour la validation d'instruments de dépistage
- ✓ Études prospectives sur les groupes à haut risque

Trouble du développement



évolution des signes en fonction
de l'âge

Signes d'alerte

Avant 6 mois

- ✓ Absence de dialogue tonique entre la mère et l'enfant : hyper ou hypotonie
- ✓ Bébé trop sage, pleure peu, n'appelle pas, ne réclame pas le biberon
- ✓ Troubles de l'alimentation
- ✓ Troubles du sommeil: insomnies calmes
- ✓ Regard inexpressif, visage sérieux
- ✓ Évite le regard, mauvaise poursuite oculaire

Recherche Préaut

2 signes cliniques au 4^e et 9^e mois

- ❖ Défaut de regard entre le bébé et sa mère
- ❖ Absence de prise de plaisir par le bébé dans sa relation au cours de la consultation

12 mois, absence ou rareté

- ✓ Sourire social
- ✓ Contact par le regard
- ✓ Orientation à l'appel du prénom

18 mois

- ✓ Passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux
- ✓ Difficultés dans l'accrochage visuel, dans l'attention conjointe
- ✓ Retard de langage
- ✓ Absence de pointage
- ✓ Absence de faire semblant

De 20 à 24 mois

- ✓ Moins d'imitation, manque d'intérêt pour les autres enfants, durée des contacts visuels brefs
- ✓ Recherche rarement à partager
- ✓ Expressions faciales limitées, offre rarement du réconfort
- ✓ Moins de mots prononcés, anomalie de la prosodie
- ✓ Comportements répétitifs et intérêts restreints

Repérage individuel

- Pas de dépistage systématique actuellement mais repérage des difficultés par les professionnels
- Inquiétude des parents

La Chat (Check-list for autism in Toddlers. Baron-Cohen S. *et al.*, 1992) – Examen à 18 mois

A. Questions aux parents

1. Votre enfant prend-il plaisir à être balancé ou à ce qu'on le fasse sauter sur les genoux ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
2. Votre enfant s'intéresse-t-il aux autres enfants ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
3. Votre enfant aime-t-il grimper ? escalader les escaliers ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
4. Votre enfant prend-il plaisir à jouer à coucou ou à chercher un objet ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
5. Votre enfant a-t-il déjà joué à la dinette par ex. faire semblant de verser du café, en utilisant les ustensiles ou autre jeu de « faire semblant » ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
6. Votre enfant a-t-il déjà utilisé l'index ou tendu la main pour demander quelque chose ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
7. Votre enfant a-t-il déjà pointé de l'index pour montrer son intérêt pour quelque chose ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
8. Votre enfant joue-t-il de façon adaptée avec de petits jouets (voitures, cubes) sans se contenter de les mettre à la bouche, les manipuler ou les jeter ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
9. Votre enfant vous a-t-il déjà rapporté des objets ou des jouets pour vous les montrer ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>

B. Questions aux médecins ou aux puéricultrices

I Au cours de la consultation l'enfant a-t-il eu un contact par le regard avec vous ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
II Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez de l'autre côté de la pièce en direction d'un objet intéressant et dites « oh regarde ». Regardez le visage de l'enfant. L'enfant regarde-t-il pour voir ce que vous désignez ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
III Attirez l'enfant puis donnez-lui une dinette et dites-lui «peux-tu faire du café ? » L'enfant fait-il semblant de verser le café, de boire, etc. ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
IV Dites à l'enfant « où est la lumière ? » ou « montre-moi la lumière ». L'enfant désigne-t-il de l'index la lumière ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
V L'enfant peut-il faire une tour avec des cubes ? (si oui, nombre de cubes ?)	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>

Les critères de haut risque d'autisme sont les suivants A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif), A-5, B-1I (absence de jeu de faire semblant), B-II (absence de suivi du regard). Les critères de risque modéré d'autisme sont l'association de A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif) à un seul des deux autres critères A-5, B-1I (absence de jeu de faire semblant) ou B-II (absence de suivi du regard).

Baron-Cohen, S., Allen, J., et Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months ? The needle, the haystack, and the Chat. *Br J Psychiatry*, 161, 839-843.
Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.

M-CHAT

- ❑ Questionnaire à remplir par les parents
- ❑ Entre 16-48 mois, au mieux à 24 mois
- ❑ 23 questions
- ❑ Meilleure sensibilité que le CHAT

En conclusion : signes d'alerte absolue

ADAPTÉ DE
BAIRD ET AL 2003

- Absence de babillage, de pointage 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.



Fédération française de psychiatrie

PROMOTEUR :

Fédération française de psychiatrie (professeur Charles AUSSILLOUX)

**Recommandations pour la pratique professionnelle
du diagnostic de l'autisme**

RÉDACTION :

Docteur Amaria Baghdadli

COMITÉ D'ORGANISATION :

Professeur Claude BURSZTEJN (président)
Docteur Amaria BAGHDADLI (chef de projet)
Docteur Stéphane BEUZON (HAS)
Docteur Jacques CONSTANT
Docteur Maria SQUILLANTE
Professeur Bernadette ROGE
Docteur Jean VOISIN
Docteur Isabelle DESGUERRE

Juin 2005

En partenariat avec la Haute Autorité de santé



Age de diagnostic

- ❖ Troubles suffisamment stables à partir de 3 ans pour un diagnostic fiable.
- ❖ Entre 2 et 3 ans : souvent possible
- ❖ Avant 2 ans : fiabilité du diagnostic non établie

Recommandations

- Ne pas utiliser les termes d'autisme ou de TED chez un enfant de moins de 2 ans ou en cas de doute diagnostique
- Utiliser plutôt la notion de **trouble du développement dont la nature reste à préciser**

Confirmation du diagnostic

- Le diagnostic est **clinique**
 - fondé sur un entretien clinique avec les parents
 - et une observation clinique directe de l'enfant
- par une équipe pluridisciplinaire expérimentée

Pathologies/troubles associés

Retard mental(RM)

Ensemble des TED : 30% RM

Epilepsie- Prévalence

- TED : 20 à 25%(population générale : 0.5 à 1%)
- plus élevée si $QI < 70$
- plus élevée chez les filles
- Pic : enfants préscolaires et adolescence

Troubles psychiatriques associés

- Troubles de l'humeur :dépression, troubles bipolaires
- Troubles anxieux: TOC, phobies
- TDAH
- Troubles psychotiques : schizophrénie, catatonie
- Syndrome de Gilles de la Tourette

Troubles du sommeil

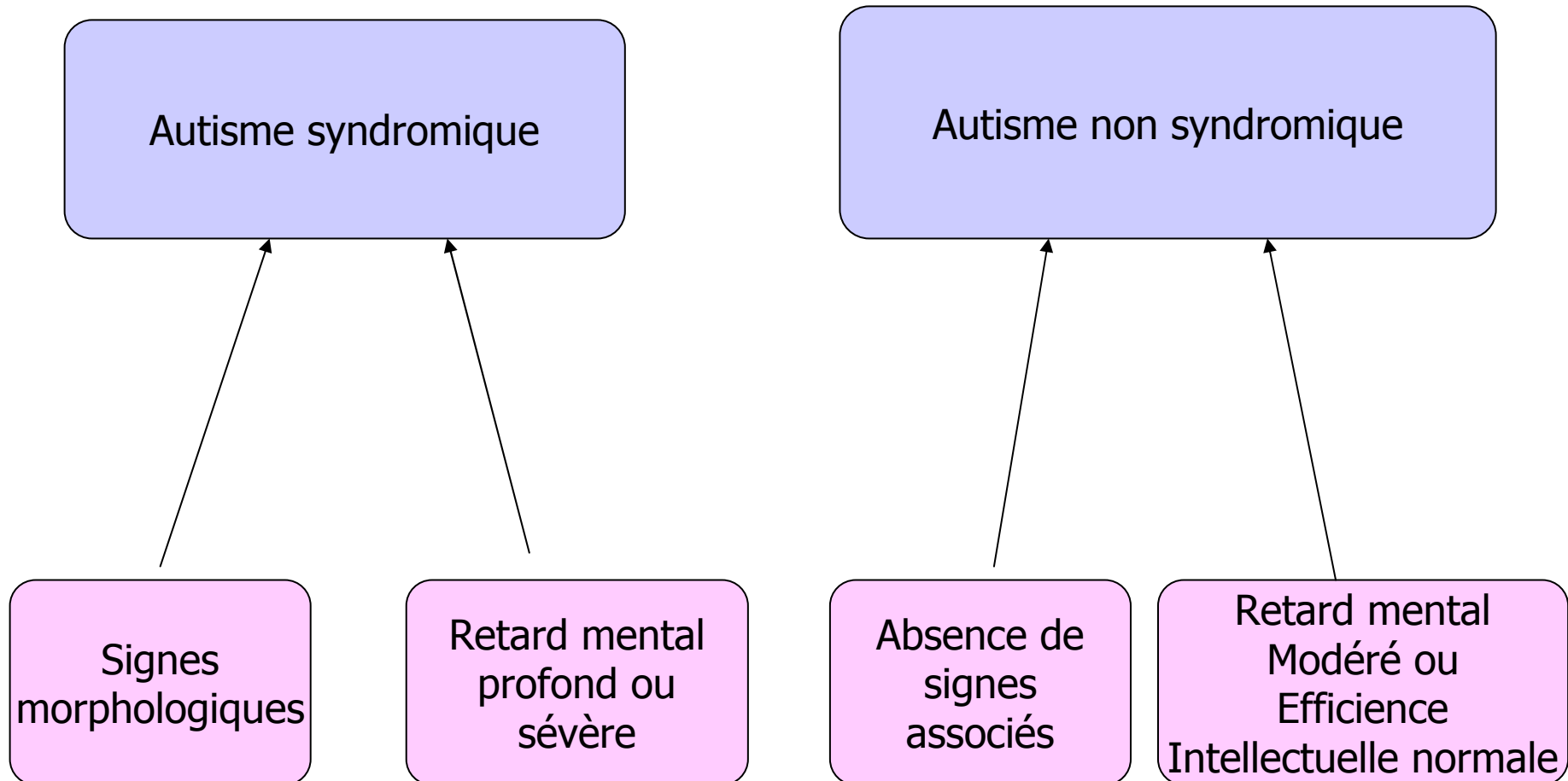
- 45 à 86%
- Insomnie
- Difficultés d'endormissement
- Plus courte durée de sommeil
- Anomalies de la sécrétion de la mélatonine pour certains enfants

Autres troubles somatiques

- Troubles bucco-dentaires
- Troubles gastrointestinaux
- Douleur : difficultés d'interprétation et d'expression

Maladies génétiques associées

Quelques exemples



Syndromes génétiques qui
incluent dans leur phénotype la
possibilité de TED

Syndrome de Rett

- 1/10 000 filles
- Mutation gène MECP2 (chromosome X)
- Régression entre 1 et 3 ans
- Perte de l'utilisation volontaire des mains
- Stéréotypies manuelles caractéristiques

Syndrome X-fragile

- 1/4000 garçons et 1/6000 à 8000 filles
- Retard mental plus sévère chez les garçons
- Prévalence du syndrome dans troubles autistiques : 1-8%
- Prévalence des troubles autistiques chez les garçons X fragile : 10-25%
- Dysmorphie faciale

Investigations complémentaires à
réaliser

Examen de l'audition

Examen de la vision

Consultation de neuropédiatrie et de génétique

Caryotype
X fragile