

Dépistage de l'autisme médecine de famille

DR. KAWTHAR YOUNES

CEC DE MEDECINE DE FAMILLE

19MAI 2017

Généralités

- D'après les récentes études, les cas d'autisme sont en augmentation constante partout dans le monde. Ainsi, les taux dérivés des études publiées au cours de la dernière décennie montrent que la prévalence actuelle de l'autisme est d'environ 20 à 30 sur 10 000 individus, alors que la prévalence de l'ensemble des TSA est d'environ 90 à 120 sur 10 000 individus.
- Le nombre de garçons touchés est systématiquement plus élevé que le nombre de filles, selon un rapport de 5:1.
- Les caractéristiques de l'autisme sont aujourd'hui connues, même si le handicap lui-même reste un mystère pour les experts scientifiques. En effet, les spécialistes ont mis en évidence certains signes qui sont présents dans ce Trouble Envahissant du Développement (TED).

Définition

- Définition (CIM 10) : L'autisme est un trouble du développement caractérisé par des perturbations dans les domaines des interactions sociales réciproques, de la communication et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif.

Développement psychomoteur normal

2 – 4 MOIS

- **1 Motricité - Postures**
- **Tenu assis** : la tête reste droite.
- **Position dorsale** : le contrôle de ses muscles abdominaux lui permet de *rouler du dos sur le côté*.
- **Position ventrale** : relève sa tête à 90°, redresse son thorax, appui sur les coude. *Bébé nage* : ses membres s'étendent en extension complète.
- **2 Préhension**
- Il **réunit ses mains** lorsqu'il joue.
- Il se sert indifféremment d'une main ou de l'autre.
- Il **enlève la serviette** que l'on a posé sur sa figure pour jouer.
- Il essaie d'atteindre les objets avec les mains.
- Il joue longtemps avec le hochet placé dans sa main et le secoue, mais le perd souvent.
- **3 Langage**
- Il **rit aux éclats**. Il **gazouille beaucoup**.

6 mois

3 .Langage

- C'est l'âge des « **lallations** » : l'enfant fait des roulades avec des chaînes de syllabes, il varie le volume, le débit de ses expressions. Il babille.

4 .Compréhension générale

- Lorsqu'il jette un jouet, il regarde où il est tombé et essaie de le récupérer : c'est la **permanence de l'objet**.
- Il sourit et vocalise devant son image dans le miroir.
- Il tend les bras pour être pris.
- Il manifeste son plaisir et son mécontentement.
- Il n'aime pas qu'on lui prenne un jouet.

1 an

1 .Motricité

- **Marche de l'ours** : c'est la marche à 4 pattes plus assurée, sur les mains et les pieds.
- **Début des premiers pas** : marche tenu par les mains de l'adulte ou pousse un déambulateur (bassin en arrière).
- Il marche seul en prenant appui aux meubles : il cabote.
- Debout, il **se baisse pour ramasser un jouet**.

2 .Préhension

- Il aime **pointer son index** inquisiteur vers les objets.
- Ses manipulations plus fines lui font acquérir le sens de la profondeur, du solide, du contenant et du contenu, du haut et du bas, de l'à côté, du dehors et du dedans, du séparé et du réuni.

1an

3. Langage

- Entre 11 et 15 mois, l'enfant va utiliser un **langage global significatif**. Il s'agit de « **mots-phrases** » du type « tombé bobo », « maman gâteau », ... C'est un jargon toujours peu explicite mais qui correspond à des situations précises.
- Il dit **2 mots ayant une signification**.

4 .Compréhension générale

- Il aime **emboîter** les objets les uns dans les autres (jeux gigogne).
- Jeu d'**encastrement** : il remet un rond dans le trou.
- Il peut envoyer une balle à l'adulte qui joue avec lui.
- Il peut **comprendre la signification de phrases simples** comme : « où est ta chaussure ? », « va chercher ton doudou », ...

2ans

1. Motricité

- Il **monte et descend l'escalier** seul sans alterner les pieds (pose les 2 pieds sur chaque marche)
- Il **court vite** (l'équilibre est meilleur), tourne en cercle, sautille, grimpe, danse.
- Il **tape dans un ballon** avec précision et équilibre.

2. Préhension

- Il a acquis une **grande souplesse du poignet et une bonne rotation de l'avant-bras** : dessine avec un crayon bien tenu (prise digitale).
- Il sait tourner la poignée d'une porte, dévisser un couvercle, manger avec une cuillère.
- Vers 2 ans et demi, il **copie un rond**.

2 ans

3 .Langage

- C'est l'âge de l'**explosion du vocabulaire**. Il **parle constamment**.
- Il fait des « **phrases explicites** » et abandonne le jargon du langage global. Faire des phrases ne veut pas dire « parler adulte », il aura toujours un langage enfantin qui ne doit pas inquiéter.
- Il utilise le « **je** », le « **moi** », le « **tu** ». Il utilise le « **verbe** ».
- Il réunit 2 ou 3 mots en une phrase.

4 .Compréhension générale

- Il nomme 4 à 5 images.
- Il comprend 2 à 3 ordres donnés.
- Il peut désigner 4 à 5 parties de son corps.
- Il peut être propre la nuit.
- Il connaît 1 à 2 couleurs et peut placer un objet sur un autre de la même couleur.
- Il peut compter jusqu'à 3-4.
- Il est capable de placer 3 à 4 éléments d'un puzzle correctement.
- Il aide pour se déshabiller.

3ans

1 .Motricité

- Il **monte et descend les escaliers comme un adulte** (en alterné).
- Il saute la dernière marche de l'escalier (par jeu).
- Il **saute sur un pied** et peut maintenir l'équilibre sur un pied quelques secondes (à la demande).
- Il conduit un **tricycle**.

2. Préhension

- Il peut **s'habiller seul** et très souvent sait utiliser boutons et fermetures éclair.
- Il peut mettre des chaussures seul : vers 4 ans il lacera.
- Il aide à desservir la table sans caser la vaisselle.
- Il sait dessiner un **cercle** : début du **bonhomme tétard**.
- Il fait une tour de 10 cubes (démonstration).
- Il **copie une croix**. Il utilise une paire de ciseaux à bout rond.

3 ans

- **3. Langage**
- C'est l'éclosion du vocabulaire, l'avalanche de questions aux parents : pourquoi ?.
- Sa soif de mots est intarissable.
- Il utilise correctement le temps des verbes.
- **4. Compréhension générale**
- Il connaît quelques **chansons enfantines**.
- Il sait **compter jusqu'à 10**.
- Il peut **nommer 8 images et 8 parties de son corps**.
- Il **répond à 3 ou 4 ordres** donnés à la suite.
- Il a une maîtrise des sphincters anal et vésical (propreté totale).
- Il dit son nom et son âge. Il dit son sexe.

Signes d'alerte

Signes d'alerte

Le praticien doit rechercher ces signes sur la base de l'interrogatoire des parents (pour recueillir des éléments sur la réactivité sociale de l'enfant) et d'un examen de l'enfant permettant de l'observer et de le solliciter sur un temps suffisant dans l'interaction avec son environnement.

L'enfant doit être revu rapidement et régulièrement en cas de doutes.

En cas de doutes persistants, l'enfant doit être orienté vers un pédopsychiatre ou un neuropédiatre.

Avant 3 ans

De 0 à 6 mois

- absence de sourire social (3 mois)
- indifférence aux sons
- anomalies du regard : évitement, fugacité, regard vague
- défaut d'ajustement postural : bébé mou, bébé raide

De 6 à 12 mois :

- désintérêt pour les personnes et les objets
- ne répond pas à son prénom
- aversion au contact physique
- absence de réactions joyeuses à l'arrivée des parents
- attention difficile à fixer, regard difficile à capter
- absence de geste d'anticipation : ne tend pas les bras quand on va le chercher
- absence de babillage
- sensibilité exacerbée aux modifications de l'environnement

6-12 mois

- Absence de **pointer** proto-déclaratif (montrer un objet, la lumière etc.)
- Absence **d'attention conjointe** (regarder le même objet pointé par l'examineur : si on montre du doigt un objet à l'enfant, il tourne son visage vers l'objet)
- Impossibilité **d'emboîter des cubes**

De 12 à 24 mois :

- ne pointe pas du doigt
- pas de présentation d'objet
- semble ignorer les autres
- préfère la solitude
- impassibilité face aux tentatives de communication avec l'enfant

Avant 3 ans

- comportements répétitifs : balancements répétitifs avant 6 mois, avec autostimulations sensorielles entre 6 mois et 1 an, puis stéréotypies avec les objets
- troubles du comportement social : apparente surdité, aréactivité à l'environnement avant 6 mois, auxquelles s'ajoutent après 2 ans, le retrait, l'isolement et un intérêt sélectif pour les objets
- troubles somatiques : ils sont plus marqués avant 6 mois (anorexie, insomnie calme)
- stéréotypies : elles apparaissent dans la deuxième année : battements d'ailes, marche sur la pointe des pieds...
- troubles de la motricité : hypo ou hypertonie et trouble de l'ajustement postural avant un an, hyperactivité avec tonus normal après un an.

Après 3 ans

Après 3 ans

- anomalies du contact et des interactions sociales (avec indifférence apparente pour les personnes)
- anomalies de la communication verbale et non verbale
- comportements stéréotypés et restreints
L'enfant autiste apparaît comme isolé, communiquant peu, développant des intérêts très sélectifs pour les objets.

Principaux symptômes

- Besoin d'isolement, d'éloignement
- Pas de relation réciproque
- Intérêt excessif pour les objets
- Echolalie, stéréotypies
- Évitement du regard
- Absence d'activités partagées
- Absence de jeu symbolique (« faire semblant »)
- Intolérance au changement

En Résumé

- Quel que soit l'âge, une régression dans le développement du langage et/ou des relations sociales.
- Des antécédents d'autisme dans la fratrie en raison du risque élevé de récurrence.
- Quelques signes ont une valeur d'alerte très importante chez l'enfant de moins de 3 ans et doivent conduire à demander rapidement l'avis de spécialistes

Information à donner aux parents avant l'établissement du diagnostic

- Il est recommandé de ne pas annoncer un diagnostic avant les résultats de l'évaluation pluridisciplinaire.
- Il est recommandé de ne pas utiliser les termes d'autisme chez un enfant de moins de 2 ans ou en cas de doute diagnostique et d'utiliser plutôt la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser.

Le dépistage précoce permet:

- **La pose d'un diagnostic avant trois ans.**
- **L'orientation de l'enfant et sa famille vers un médecin ou une équipe pluridisciplinaire** formés et entraînés à établir un diagnostic qui confirmera la présence d'autisme, et évaluera son degré de sévérité ainsi que le profil de l'enfant.
- **La mise en place d'une intervention ciblée** permettant d'atténuer les symptômes de l'autisme
- **Favorise le développement de l'enfant** et améliore la qualité de vie de la famille.
- **Prépare la famille et favorise les conditions d'accueil de l'enfant** et de sa famille auprès de l'équipe de spécialistes.

le M CHAT

- **Un outil d'aide au dépistage: le M CHAT**
- Le M-Chat est un outil de dépistage de l'autisme, **il consiste à remplir les 23 questions ci dessous, en fonction du comportement habituel de votre enfant, et à comparer les réponses avec celles de la grille de cotation fourni.** 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.

LE CHAT (CHECK List for Autism in Toddlers) et M-CHAT (2 ans)

Tests de dépistage. Ce ne sont **pas des tests de diagnostic** mais plutôt **des tests d'alerte pour des enfants de moins de 3 ans**. **Neuf** questions décrivant le comportement de l'enfant sont posées aux parents et **cing** questions concernent les caractéristiques comportementales de l'enfant en observation directe.

CHAT : A. 9 QUESTIONS AUX PARENTS

1. Votre enfant aime-t-il être balancé, sauter sur vos genoux etc ?
2. Votre enfant montre-t-il de l'intérêt pour les autres enfants ?
3. Votre enfant aime-t-il grimper par exemple ou monter les escaliers ?
4. Votre enfant aime-t-il jouer à faire "coucou" ou à "cache-cache" ?
5. Votre enfant aime-t-il faire semblant, par exemple faire du thé avec une tasse et une théière jouet, ou faire semblant d'autre chose ?
6. Votre enfant utilise-t-il parfois son index pour demander quelque chose
votre enfant utilise-t-il parfois son index pour indiquer son intérêt pour quelque chose ?
7. Votre enfant est-il capable de s'amuser avec des petits jouets (comme des autos ou des briques) sans constamment les mettre dans sa bouche, les brasser ou les lancer ?
8. Votre enfant vous montre-t-il parfois des objets pour vous montrer quelque chose ?

CHAT : B. 5 OBSERVATIONS DIRECTES DE L'ENFANT PAR LE MEDECIN

1. Pendant l'observation, l'enfant vous a-t-il regardé dans les yeux ?
2. Assurez-vous d'avoir l'attention de l'enfant puis pointez du doigt un objet intéressant à l'autre bout de la pièce et dites-lui : "*Regarde*" (nommez un jouet). Surveillez son visage. L'enfant regarde-t-il dans la direction du jouet? Pour répondre OUI à cette question, assurez-vous que l'enfant n'a pas seulement regardé votre main, mais vraiment l'objet que vous pointez.
3. Assurez-vous d'avoir l'attention de l'enfant. Donnez-lui une tasse et une théière jouet et dites : "*peux-tu te faire une tasse de thé ?* » Fait-il semblant de vous servir du thé, d'en boire, etc. ? Si vous pouvez amener l'enfant à jouer à faire semblant avec autre chose, répondez OUI
4. Dites à l'enfant "*Où est la lumière ?*", ou "*montre-moi la lumière*". L'enfant pointe-t-il la lumière de l'index ? Choisissez au besoin un point d'intérêt éloigné, autre que la lumière. Pour pouvoir répondre OUI, il faut que l'enfant vous ait regardé le visage au moment où vous pointez.
5. L'enfant peut-il construire une tour en briques Lego ? Si oui, de quelle hauteur ? Avec combien de briques ?

RÉSULTATS DU CHAT

- La question **A7** posée aux parents explore le pointage protodéclaratif
- les observations du professionnel **B2** et **B4** explorent l'attention conjointe
- les questions **A5** et **B3** explorent le jeu de « *faire semblant* »

Le risque d'autisme est très élevé si l'enfant échoue aux 3 items.

- Il est seulement moyen s'il n'échoue qu'aux deux premiers.

Le CHAT (checklist for autism in toddlers)

Outil de dépistage de l'autisme destiné aux enfants de dix-huit mois [1]

Oui Non

Questions aux parents :

- a1. Est-ce que votre enfant aime que vous le balanciez ou que vous le fassiez sauter sur vos genoux
- a2. Est-ce que votre enfant s'intéresse aux autres enfants.
- a3. Est-ce que votre enfant aime grimper, par exemple monter les escaliers
- a4. Est-ce que votre enfant aime jouer à cache-cache
- a5. Est-ce que votre enfant aime jouer à *faire semblant*, par exemple faire semblant de faire du thé avec une dinette
- a6. Est-ce que votre enfant pointe un objet avec son index pour le *demande*
- a7. Est-ce que votre enfant pointe avec son index pour indiquer qu'il est *intéressé* par quelque chose
- a8. Est-ce que votre enfant est capable de vraiment jouer avec des petits jouets (petites voitures, cubes), c'est-à-dire en ne faisant pas que les porter à la bouche, les tripoter ou les faire tomber.
- a9. Est-ce qu'il arrive que votre enfant vous apporte des objets pour vous *montrer* quelque chose

Questions pour le praticien :

- b1. Avez-vous accroché le regard de l'enfant au cours de la consultation.
- b2. Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez un objet et dites « Oh ! regarde, il y a un [nom d'un jouet] ». Regardez le visage de l'enfant. Est-ce qu'il regarde ce que vous lui indiquez (1).
- b3. Attirez l'attention de l'enfant, donnez-lui une dinette et demandez-lui « Peux-tu faire une tasse de thé ? ». Est-ce que l'enfant fait semblant de verser le thé, de le boire, etc. (2)
- b4. Demandez à l'enfant « Où est la lumière ? » ou « Montre-moi la lumière ». Est-ce que l'enfant pointe vers la lumière ? (3)
- b5. Est-ce que l'enfant peut construire une tour avec des cubes (notez le nombre de cubes)

Résultats :

- Risque élevé d'autisme en cas de non aux questions a5, a7, b2, b3 et b4
- Risque moyen en cas de non aux questions a7 et b4
- Risque faible dans les autres cas

(1) Pour répondre oui à cette question, assurez-vous que l'enfant ne s'est pas contenté de regarder votre main, mais a aussi regardé l'objet que vous pointiez.

(2) Vous pouvez répondre oui à cette question si l'enfant vous propose un autre jeu de « faire semblant ».

(3) Si l'enfant n'a pas compris le mot lumière, demandez-lui : « Où est le [un objet qui est hors de portée de l'enfant et qu'il doit pointer] ? ». Pour répondre oui à cette question, l'enfant doit vous avoir regardé avant ou après avoir pointé l'objet.

II.4.2. Modified Checklist for Autism in Toddlers : M-CHAT

Descriptif

Le M-CHAT repose entièrement sur les parents comme source d'information et est destiné au dépistage des enfants âgés de 24 mois. Le questionnaire comporte les 9 questions initiales, ainsi que 14 nouvelles questions (*tableau IX*).

Tableau IX. Items complémentaires du M-CHAT, d'après Robins *et al.*, 2001 (19), traduction de l'Inserm, 2001 (3).

1. Est-ce que votre enfant vous regarde dans les yeux plus de 1 ou 2 secondes ?
 2. Est-ce que votre enfant est parfois hypersensible au bruit (par exemple se bouche-t-il les oreilles) ?
 3. Est-ce que votre enfant répond par un sourire à la vue de votre visage ou en réponse à votre sourire ?
 4. Est-ce que votre enfant vous imite (par exemple si vous faites une grimace) ?
 5. Est-ce que votre enfant répond à son nom lorsque vous l'appellez ?
 6. Votre enfant regarde-t-il un objet que vous montrez à l'autre bout de la pièce ?
 7. Votre enfant marche-t-il ?
 8. Votre enfant regarde-t-il les choses que vous regardez ?
 9. Votre enfant fait-il des mouvements des doigts insolites près de son visage ?
 10. Votre enfant attire-t-il votre attention sur ce qu'il est en train de faire ?
 11. Vous êtes-vous déjà demandé si votre enfant était sourd ?
 12. Votre enfant comprend-il ce qu'on lui dit ?
 13. Votre enfant regarde-t-il parfois dans le vide ou erre-t-il sans but ?
 14. Votre enfant regarde-t-il votre visage pour évaluer votre réaction quand il est présenté à quelque chose d'inconnu ?
-

Tableau V. Inquiétudes parentales signes d'alerte d'autisme, selon Filipek *et al.*, 1999 (14).

Inquiétudes sur la communication

- Ne répond pas à son nom
- Ne sait pas demander ce qu'il (elle) veut
- Retard de langage
- Ne répond pas à des consignes
- Paraît sourd(e) parfois
- Semble entendre par moments mais pas à d'autres
- Ne pointe pas ou ne fait pas « au revoir »
- Disait quelques mots, mais maintenant n'en dit plus

Inquiétude sur la socialisation

- Ne sourit pas
- Semble préférer jouer seul(e)
- Prend les choses pour lui(elle)
- Est très indépendant(e)
- Fait les choses « tôt »
- A un contact oculaire pauvre
- Est dans son propre monde
- Nous ignore
- N'est pas intéressé(e) par les autres enfants

Inquiétudes sur le comportement

- Accès de colère
- Est hyperactif(ve)/peu coopératif(ve) ou opposant(e)
- Ne sait pas jouer avec des jouets
- Recommence sans fin les mêmes choses
- Marche sur la pointe des pieds
- A un attachement anormal à des jouets (tient toujours un même objet)
- Aligne les objets
- Est hypersensible à certaines textures ou bruits
- A des mouvements bizarres

Signes d'alerte absolue nécessitant des investigations immédiates

- Absence de babillage à 12 mois
- Absence de pointage ou d'autre geste à 12 mois
- Absence de mot simple à 16 mois
- Absence d'association de 2 mots à 24 mois
- Toute régression au niveau du langage ou des compétences sociales, quel que soit l'âge.

DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

- **Troubles sensoriels** (surdité, cécité) : ils ne touchent pas la communication non verbale et l'expression des émotions
- **Dépression** : la capacité de réactivité du nourrisson à son environnement et l'amélioration rapide au contact des soignants permettent le diagnostic
- **Retards mentaux sévères** : le tableau peut évoquer un autisme mais ils en diffèrent par l'absence de bizarrerie, de retrait et de comportements stéréotypés
- **Dysphasie** : atteinte principalement du langage verbal, épargnant la communication non verbale, le contact, les capacités sociales (imitation, dessin, jeux de faire semblant...)
- **Carence affective sévère** : grande réactivité à l'environnement, acceptation du contact et de l'interaction sociale

PATHOLOGIES SOMATIQUES PARFOIS ASSOCIÉES :

- Encéphalopathies pouvant comporter un trouble autistique :
phacomatoses (Recklinghausen, Bourneville...),
phénylcétonurie, X fragile, rubéole congénitale, toxoplasmose
congénitale...
- bilan neuropédiatrique systématique : EEG (épilepsie dans
30% des cas), scanner cérébral ou IRM.

