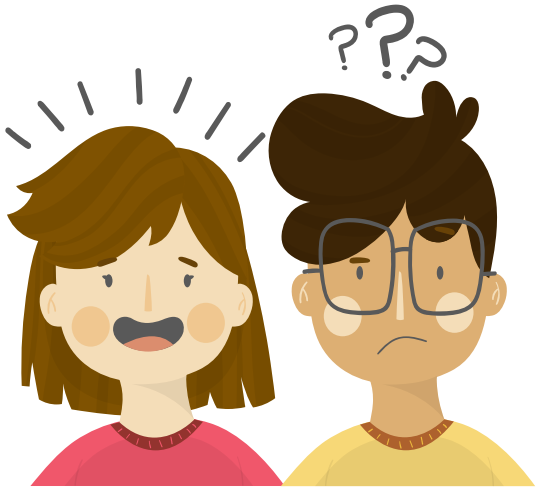


Troubles du spectre de l’autisme

Dr ASKRI Wael, Pr BOUDEN Asma
Service de pédopsychiatrie,
hôpital Razi

Partie 1

Définition



Les **troubles de spectre de l’autisme (TSA)** sont :

- des **troubles neuro-développementaux**
- aux origines **multifactorielles**
- et qui affectent **précocement** l’acquisition d’habiletés et de compétences diverses tout au long de la vie

Histoire : de Kanner au spectre

1911	Bleuler crée le terme « autisme » (repli sur soi, schizophrénie)
1943	Kanner décrit l'« autisme infantile précoce » (11 enfants)
1944	Asperger décrit la « psychopathie autistique »
1950–70	Théories « psychogènes », réfutées par les études de jumeaux
1980	DSM-III : « autisme infantile » parmi les TED
1981	Wing popularise le syndrome d'Asperger et la notion de spectre
1994	DSM-IV et CIM-10 : troubles envahissants du développement
2013–22	DSM-5 puis CIM-11 : un seul diagnostic, le TSA

Léo Kanner 1943

- Aloneness
- Sameness
- Troubles du langage
- Début précoce



Hans Asperger 1944

- Intelligence supérieure
- Compétences spécifiques
- Pas toujours de retard du langage mais des anomalies de la pragmatique du langage

Challenges ...



Diagnostic de plus en plus précoce



Rôle plus important pour les parents et les familles



Rôle **primordial** des médecins de première ligne

Épidémiologie : un trouble fréquent

~1 %

des enfants dans le monde (OMS) : 1 sur 100

4 : 1

garçons pour 1 fille (sex-ratio)

1/31

enfants de 8 ans aux États-Unis (CDC, 2022)

18–24

mois : âge dès lequel le diagnostic est fiable

La hausse de prévalence reflète surtout l’élargissement des critères et une meilleure détection.

Causes ?

Multifactorielles

Facteurs environnementaux

Facteurs génétiques



Facteurs biologiques

Facteurs neuro-anatomiques

Étiopathogénie : origine multifactorielle

Génétique

- Héritabilité estimée à 70–90 %
- Plus de 100 gènes de risque
- Variants de novo, CNV
- Formes syndromiques : X fragile, Rett, sclérose tubéreuse

Neurobiologie

- Début in utero : trajectoire neurodéveloppementale atypique
- Anomalies synaptiques et de connectivité
- Déséquilibre excitation / inhibition

Environnement

- Âge parental avancé
- Prématurité, faible poids de naissance
- Valproate pendant la grossesse
- Rôle modeste, en interaction avec la génétique

Génétique : héritabilité et récurrence

70–90 %

(entre les jumeaux)

60–90 %

concordance chez les jumeaux monozygotes

10–20 %

risque de récurrence dans la fratrie

10–25 %

des cas ont une cause génétique identifiée

Conseil génétique si cas familial, dysmorphie, déficience intellectuelle ou épilepsie associée.

Mythes et réalités sur les causes

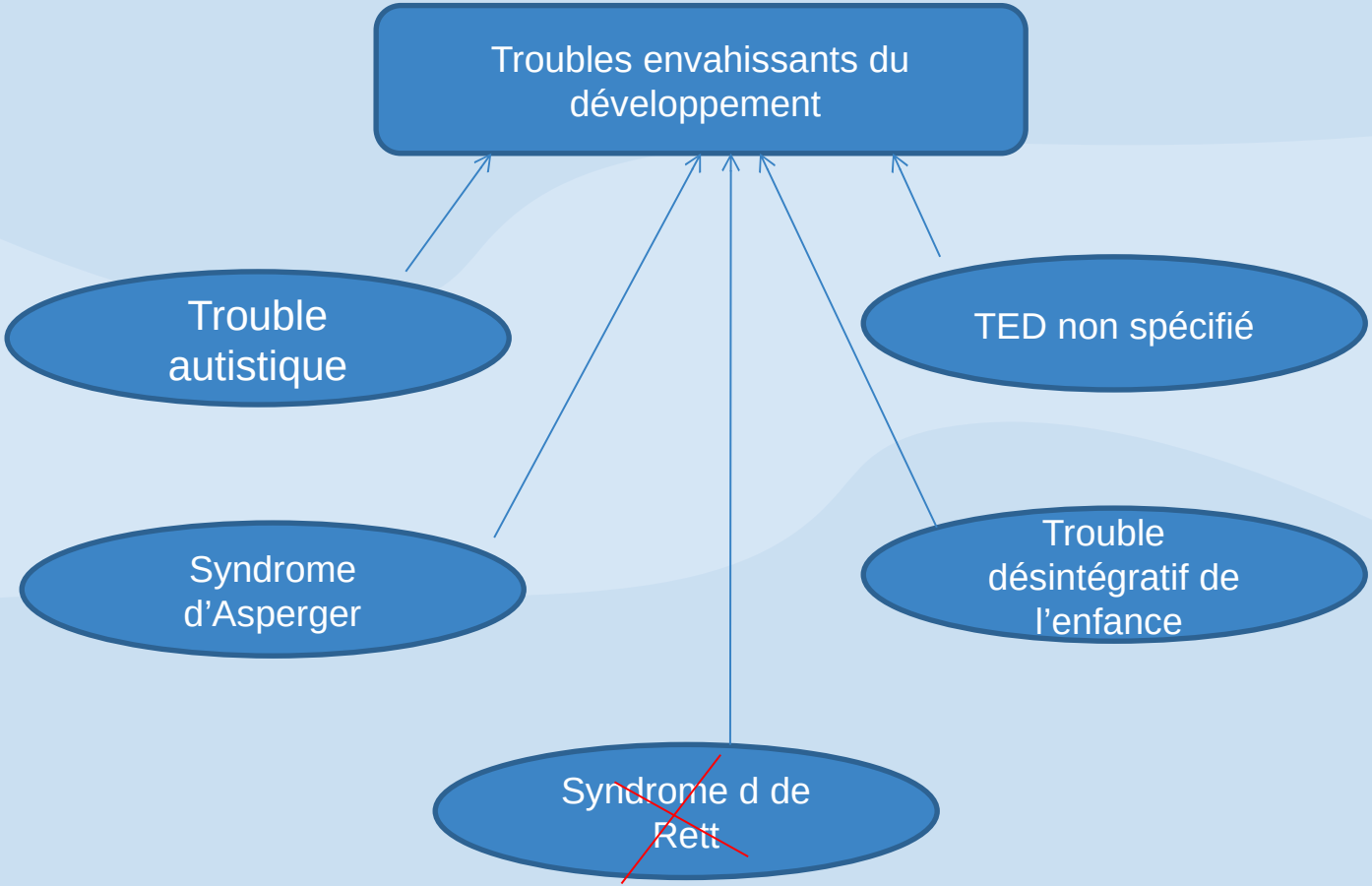
Ne sont PAS des causes

- Vaccins (ROR) : étude de Wakefield rétractée, fraude avérée
- Parentalité (« mères froides ») : théorie réfutée
- Alimentation, gluten, caséine
- Écrans : causalité non démontrée

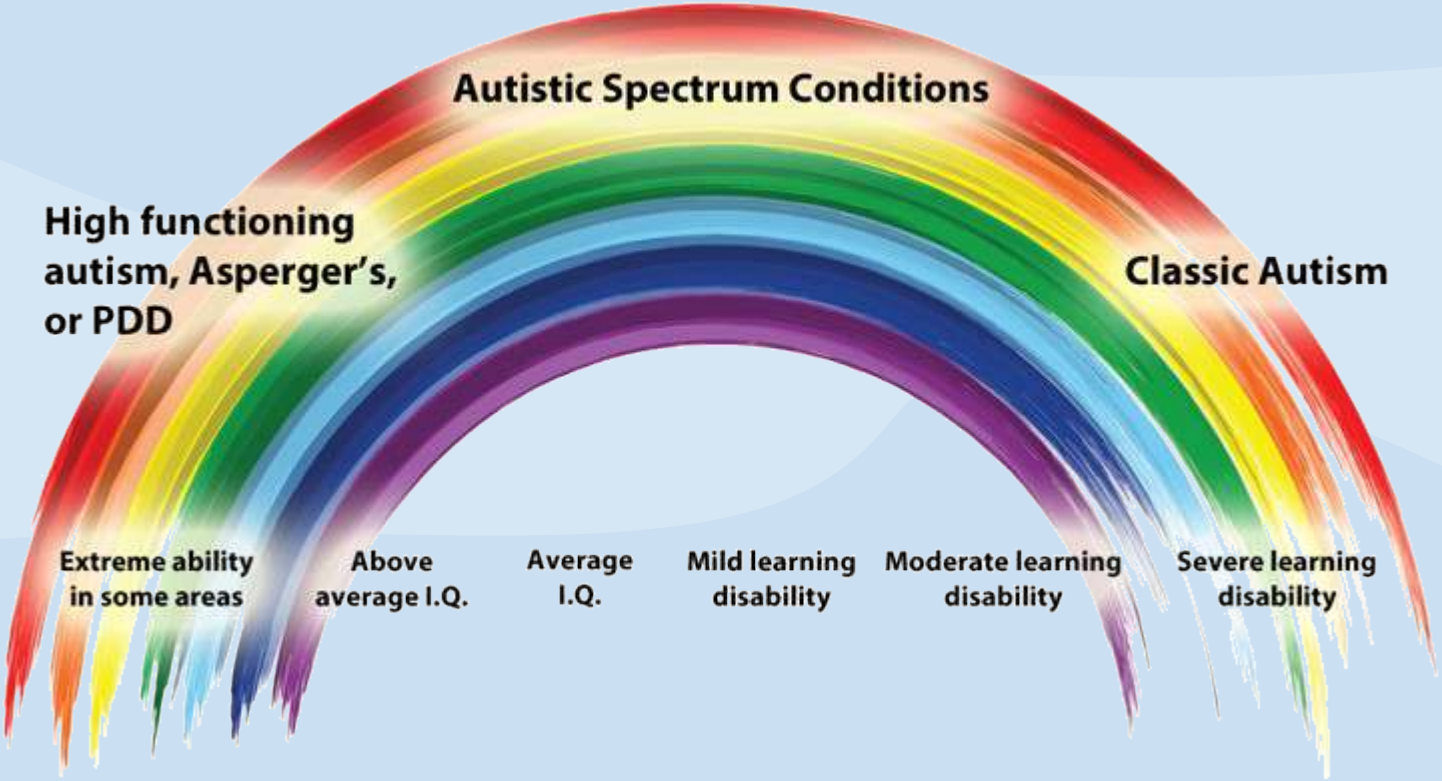
À retenir

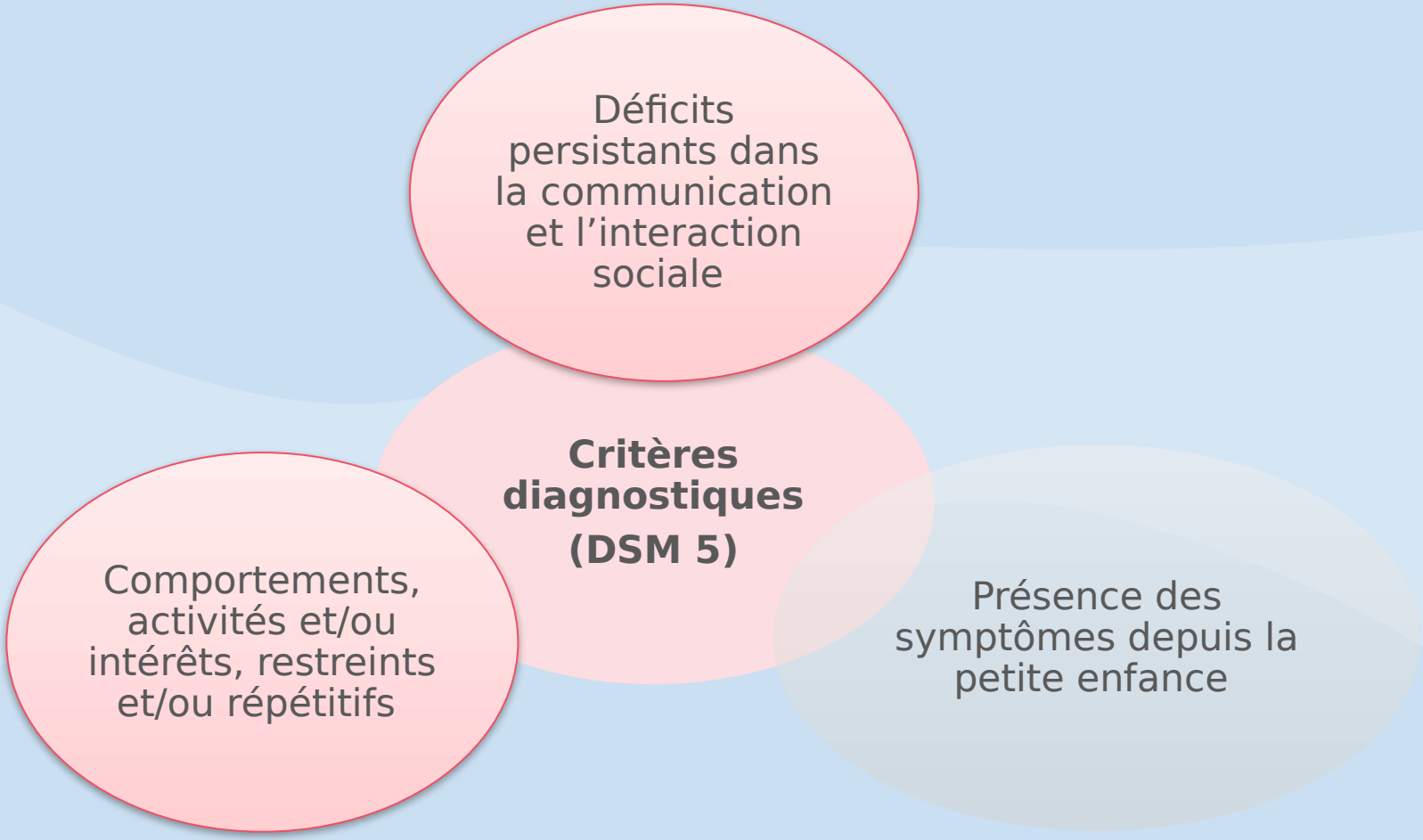
- Cause multifactorielle, génétique prépondérante
- Pas de « guérison », mais des progrès avec l’intervention précoce
- Déculpabiliser les parents dès la première consultation

DSM IV TR: TED


Troubles envahissants du développement
Trouble autistique
TED non spécifié
Syndrome d'Asperger
Trouble désintégratif de l'enfance
Syndrome d de Rett

DSM 5: Troubles du spectre de l'autisme




Déficits persistants dans la communication et l'interaction sociale
Critères diagnostiques (DSM 5)
Comportements, activités et/ou intérêts, restreints et/ou répétitifs
Présence des symptômes depuis la petite enfance

Critères du DSM 5

A. Déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés

- 1. Déficits de la réciprocité sociale ou émotionnelle,
- 2. Déficits des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales,
- 3. Déficits du développement, du maintien et de la compréhension des relations.

B. Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants soit au cours de la période actuelle soit dans les antécédents

- 1. Caractère stéréotypé ou répétitif des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage,
- 2. Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines ou à des modes comportementaux verbaux ou non verbaux ritualisés,
- 3. Intérêts extrêmement restreints et fixes, anormaux soit dans leur intensité, soit dans leur but,
- 4. Hyper ou hyporéactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement.

C.

- Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement (mais ils ne sont pas nécessairement pleinement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent les capacités limitées de la personne, ou ils peuvent être masqués plus tard dans la vie par des stratégies apprises).

Critères du DSM 5

D

•Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement actuel, social, scolaire, professionnels ou dans d'autres domaines importants

E

•Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par **un handicap intellectuel** (trouble du développement intellectuel) ou **un retard global du développement**. La déficience intellectuelle et le trouble du spectre de l'autisme sont fréquemment associés.

•Pour permettre un diagnostic de comorbidité entre un trouble du spectre de l'autisme et un handicap intellectuel, **l'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui serait attendu pour le niveau de développement général**

Spécifier si:

- Avec ou sans déficit intellectuel associé
- Avec ou sans altération du langage associée
- Associé ou non à une pathologie médicale ou génétique connue ou à un facteur environnemental
- Associé ou non à un autre trouble développemental, mental ou comportemental
- Avec ou sans catatonie.

Clinique

Interactions sociales perturbées



- Isolement
- Absence d’intérêt pour autrui
- Liens pauvres et indifférenciées
- Peu ou pas de gestes interactifs, peu ou pas de partages: jeux, émotions, difficultés…







Troubles de la communication

Non verbale :

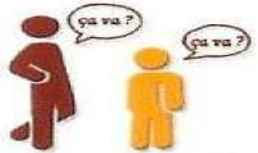
- Évitement du regard, regard périphérique ou dans le vague
- Non réponse aux sollicitations auditives
- Évitement du contact physique
- Défaut d'intention communicative (pointing, attention conjointe, mimiques, gestes naturels ou conventionnels : non de la tête, bye bye…)


Manque de contact oculaire

Verbale :

- **Anomalies du langage impressif** (inférieur à l'âge, indépendamment de l'intelligence)
- **Langage expressif absent** ou gravement perturbé : écholalie, absence du « moi-je », erreurs syntaxiques et lexicales, agrammatisme, néologismes, troubles de la pragmatique du langage (habileté à utiliser et adapter efficacement son langage au contexte avec les autres)


Indique ses besoins en utilisant la main de l'adulte

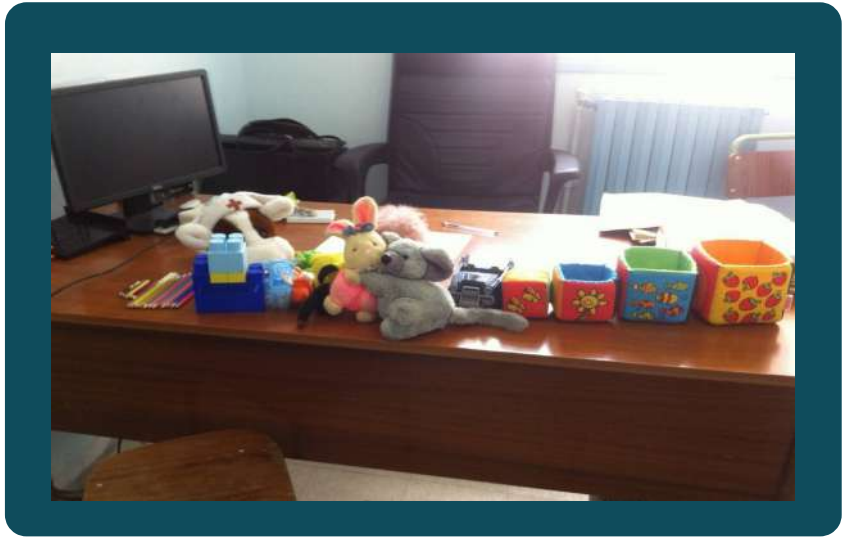


Utilisation écholalique du langage

Comportements stéréotypés et intérêts restreints

- **Stéréotypies gestuelles :** élémentaires (mouvements des mains: marionnettes, battement d'ailes..) ou à type de balancement de la tête ou du tronc, jeux répétitifs… **et vocales**
- **Besoin d'immuabilité :** Intolérance au changement, exigences sur la constance de l'environnement, intérêts restreints,
- **Bizarreries :** flairage, léchage, émiettement d'objets, intérêt pour les détails, phobies d'objets familiers ou de bruits..
- **Auto-agressivité :** se mord ou se griffe, se tape la tête,…. ou **hétéro-agressivité**





Stéréotypies gestuelles

Hyper ou hypo-réactivité aux stimuli sensoriels ou intérêts inhabituels pour certains aspects sensoriels de l'environnement

- Apparente indifférence à la douleur / température,
- Réaction indésirable à des sons ou textures spécifiques,
- Odorat ou toucher excessif,
- Fascination visuelle pour la lumière (clignotement, ombres…) ou les mouvements (ventilateur, roues…)

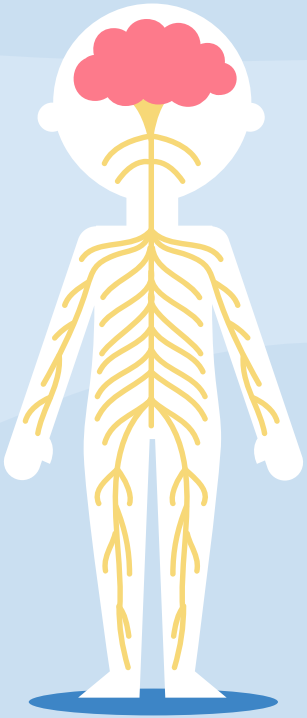


Présence des symptômes depuis la petite enfance



- Signes précoces
- Régression après développement normal vers 18 mois

Associés…



Troubles affectifs

- indifférence affective
- rires et pleurs immotivés
- crises d’angoisse aiguë

Troubles instinctuels

- insomnie, calme ou agitée
- troubles alimentaires: sélectivité, pica,.
- troubles sphinctériens: retard de la propreté

Fonctionnement intellectuel

HI, FI souvent dysharmonieux, haut potentiel, altération de certaines fonctions cognitives: mémoire de travail, fléxibilité…

Clinique : dimensions et particularités

Interactions

- Peu d’attention conjointe, regard fuyant
- Langage retardé ou atypique (écholalie)
- Jeu symbolique pauvre, peu de partage
- Difficulté avec l’implicite, l’humour

Comportements

- Stéréotypies motrices (battements, balancement)
- Routines rigides, détresse au changement
- Intérêts restreints, très intenses
- Alignement, manipulation répétitive

Sensoriel & autres

- Hyper/hypo-réactivité : sons, textures, douleur
- Sélectivité alimentaire
- Troubles du sommeil
- Crises de colère, automutilation possible

Communication et langage

Langage verbal

- Retard ou absence de langage (25–30 % peu ou non verbaux)
- Écholalie immédiate ou différée
- Inversion pronominale, prosodie atypique
- Compréhension souvent surestimée

Communication non verbale

- Pointage et gestes rares ou absents
- Regard peu utilisé pour communiquer
- Mimiques limitées ou décalées
- Attention conjointe diminuée

Un spectre très hétérogène

Niveaux de soutien

- Niveau 1 : soutien nécessaire
- Niveau 2 : soutien important
- Niveau 3 : soutien très important

Selon l’âge

- Petite enfance : langage, isolement
- Âge scolaire : pairs, adaptation
- Adolescence : anxiété, humeur

Filles et femmes

- Camouflage, signes plus discrets
- Diagnostic plus tardif
- Anxiété et dépression fréquentes

Sans déficience intellectuelle

- Langage fluide, pragmatique altérée
- Diagnostic souvent tardif
- Anxiété, isolement, épuisement

Signes d’alerte précoces

6-12 mois

- Pas de réponse au prénom
- Pas de babillage
- Pas de pointage ni de gestes

18 mois

- Aucun mot isolé
- Pas de jeu de faire-semblant
- Peu d’attention conjointe

24 mois

- Pas de phrase de 2 mots
- Jeu pauvre, répétitif
- Peu d’intérêt pour les pairs

Tout âge

- Perte de langage ou d’acquis
- Inquiétude des parents
- Stéréotypies persistantes

Une inquiétude parentale est un signal à prendre au sérieux : ne pas attendre « qu’il parle plus tard ».

Comment dépister : le MCHAT-R/F



Modified Checklist for Autism in Toddlers ، Revised with Follow-Up

(M-CHAT-R/F)™

قائمة مرجعية معدّلة لاستبيان التوحد لدى الأطفال الصغار ومنقحة مع المتابعة

(M-CHAT-R/F)™

د. ديانا ت. روبنس

د. ديبورا فاين

د. ماريانبارتن

© 2009 Diana Robins, Deborah Fein & Marianne Barton

ترجمة وإعداد: أ. سمية حليم / أ. مريم حمزة / أ. شفيق بن يوسف / د. هالة بن يوسف

M-CHAT = Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow up.

Questionnaire aux parents.

Enfants âgés entre 16 et 30 mois.

Outil de dépistage, pas de diagnostic

Traduit en plusieurs langues y compris l’arabe Tunisien.

Qui dépister ?



Facteurs de risque

عوامل اختطار



Signes d’alarme

علامات تحذيرية

Facteurs de risque

- وجود عوامل اختطار
  - الخداج الشديد Grande Prématurité (<32SA)
  - معاناة الجنين souffrance fœtale
  - إخوة مصابين باضطراب طيف التوحد Fratrie d'enfant avec TSA
  - التعرض لمادة سامة قبل الولادة (الكحول، وبعض مضادات الصرع، وما إلى ذلك) Exposition prénatale à un toxique (alcool, certains antiépileptiques, etc.
  - اعتلالات الدماغ الوليدية Encéphalopathies néonatales
  - الالتهابات الخلقية وحديثي الولادة Infections congénitales et néonatales
  - المتلازمات الوراثية التي تؤثر على النمو العصبي Syndromes génétiques affectant le neurodéveloppement

Signes d’alarme

- وجود علامات تحذيرية
  - التأخر في الكلام التراجع في المهارات اللغوية
  - التراجع في المهارات الاجتماعية
  - عدم وجود إيماءات اجتماعية للتواصل (مع السلامة، لا, عدم الإشارة بأصبعه للأشياء، عدم الإلتفات عند مناداته بإسمه)
  - قلق الوالدين بشأن نمو الطفل

Le MCHAT-R/F: la passation

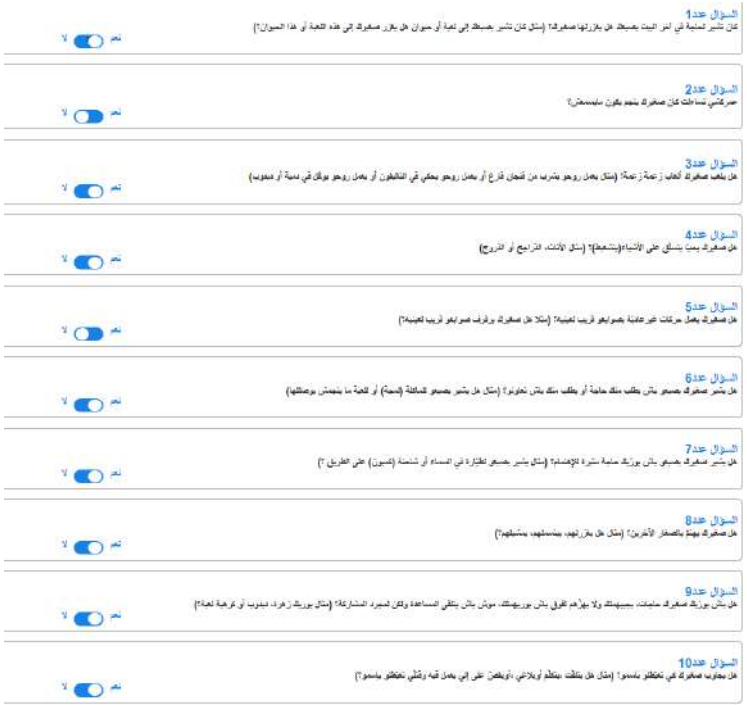
- 20 questions
- Réponse : oui/non
- Score 0/1 pour chaque question

Oui 0

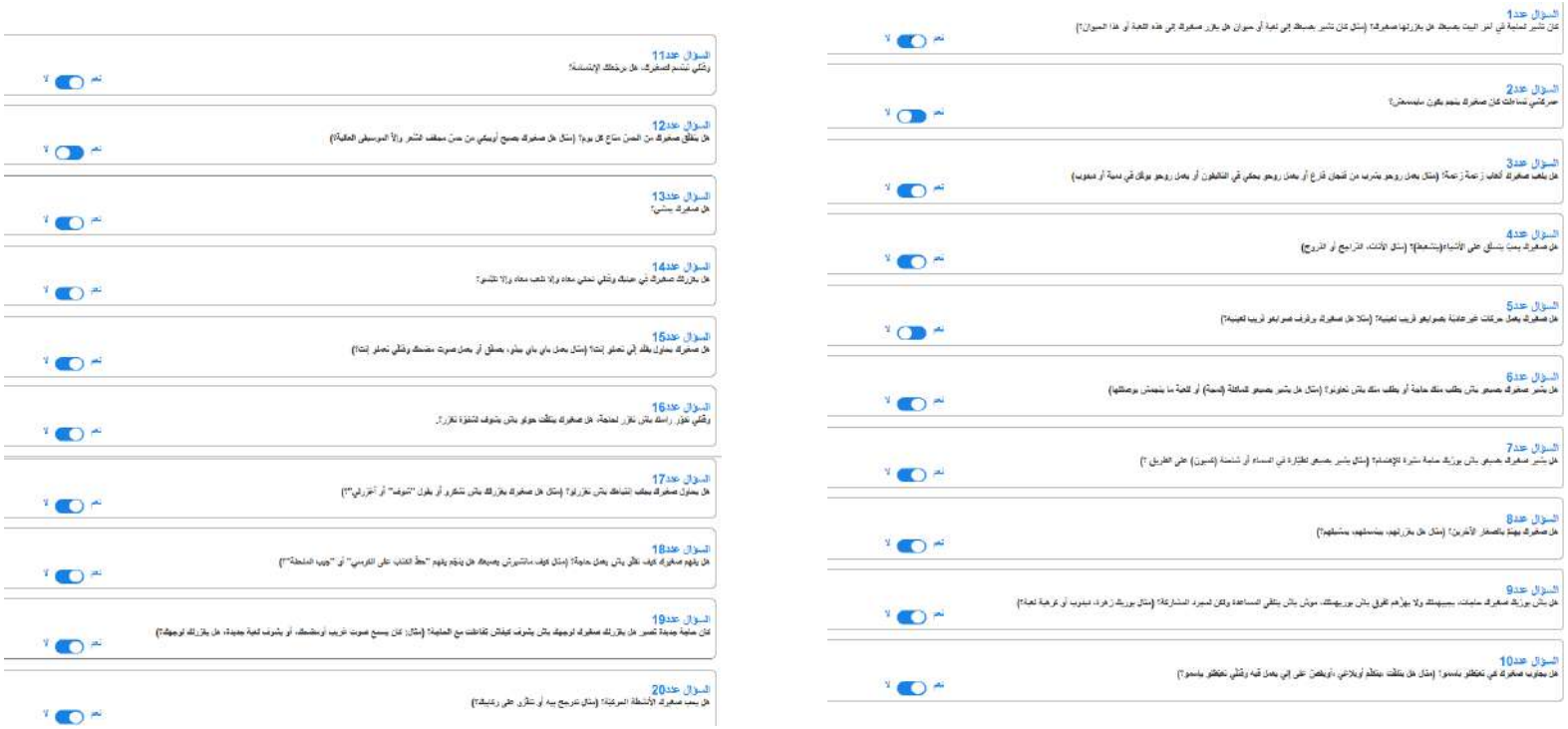
Non 1

- Certaines réponses sont inversées (une réponse « Oui » peut être un score de risque = 1)

Items : 2 ; 5 et 12



Le MCHAT-R/F: la passation



السؤال عدد1
كان تشير لعلبة في آخر البيت بحيطك هل بتزرلها صغيرك؟ (مثال كان تشير بحيطك إلى علبة أو حيوان هل بتزور صغيرك إلى هذه اللعبة أو هذا الحيوان؟)
نعم لا

السؤال عدد2
حركاتي عندما كنت كان صغيرك يتجه بكون سايبدعش؟
نعم لا

السؤال عدد3
هل يلعب صغيرك ألعاب زعمة زعمة؟ (مثال يعمل روحو مدرب من فنجان فارغ أو يعمل روحو يحكي في التلفون أو يعمل روحو يوكل في دمية أو مدعوب)
نعم لا

السؤال عدد4
هل صغيرك يميل يشوف على الأشياء(يتشمها)؟ (مثال الأنف، التزميح أو الدوزج)
نعم لا

السؤال عدد5
هل صغيرك يعمل حركات غير عادية بصوابعو قريب لعينيه؟ (مثلا هل صغيرك يرفرف صوابعو قريب لعينيه؟)
نعم لا

السؤال عدد6
هل يشير صغيرك بصبعو باش يطلب منك حاجة أو يطلب منك باش تحاونو؟ (مثال هل يشير بصبعو للمائدة (للحمة) أو للحاجة ما بتعيش يوصلها)
نعم لا

السؤال عدد7
هل يشير صغيرك بصبعو باش يوريك حاجة مثيرة للإهتمام؟ (مثال يشير بصبعو لطيارة في السماء أو شاحنة (كميون) على الطريق ؟)
نعم لا

السؤال عدد8
هل صغيرك مهتم بالصغار الآخرين؟ (مثال هل يزورهم، يبتسملهم، يتشلهم؟)
نعم لا

السؤال عدد9
هل باش يوريك صغيرك حاجات، بحيثيتك ولا بهدف التفرق باش يوريهملك، مولى باش يتلقى المساعدة ولكان لمجرد المشاركة؟ (مثال يوريك زهرة، لمدوب أو كرهبة لعبة؟)
نعم لا

السؤال عدد10
هل يجاوب صغيرك في تخاطبو باسمو؟ (مثال هل يلتفت يتطلع أويلاحظ، أويخلص على إلي يعمل فيه وتقلي تخاطبو باسمو؟)
نعم لا

السؤال عدد11
وتقلي تتدسم لصغيرك، هل يرخملك الإبتسامة؟
نعم لا

السؤال عدد12
هل يطلق صغيرك من الحين متاع كل يوم؟ (مثال هل صغيرك يصبح أويمشي من حدن مسقف لشور وألا الدوسيفي العالية؟)
نعم لا

السؤال عدد13
هل صغيرك بنتي؟
نعم لا

السؤال عدد14
هل يلزلك صغيرك شي حاجة وتقلي تحتي معاه ولا تلعب معاه؟ ولا تلتسو؟
نعم لا

السؤال عدد15
هل صغيرك يحاول يقلد إلي تعملو إنت؟ (مثال يعمل باي باي بيدو، يصفق أو يعمل صوت مضحك وتقلي تعملو إنت؟)
نعم لا

السؤال عدد16
وتقلي نظور راسك باش نلزر لحاجة، هل صغيرك يتلفت حولو باش يشوف لشنوة نلزرلو؟
نعم لا

السؤال عدد17
هل يحاول صغيرك يجلب انتباهك باش نلزرلو؟ (مثال هل صغيرك يلزرلك باش تتكرو أو يقول "انوف" أو "لزرلي"؟)
نعم لا

السؤال عدد18
هل يفهم صغيرك كيف تقلي باش يعمل حاجة؟ (مثال كيف ماتشيرش بصبعك هل يتجم يفهم "حطّ الكتاب على الكرسي" أو "جيب الدلجة"؟)
نعم لا

السؤال عدد19
كان حاجة جديدة تصير هل يلزرلك صغيرك لوجهك باش يشوف كيفاش تفاعلت مع الحاجة؟ (مثال: كان يسمع صوت غريب أوتضحك، أو يشوف لعبة جديدة، هل يلزرلك لوجهك؟)
نعم لا

السؤال عدد20
هل يعمل صغيرك الأنشطة المركبة؟ (مثال تدرمج بيه أو تتلزى على رديبة؟)
نعم لا

Le MCHAT-R/F: la cotation

Score total : de 0 à 20.

0 à 2 : Risque faible Refaire le test à 24 mois

3 à 7 : Risque moyen Passer l'interview de suivi : Follow up

8 à 20 : Risque élevé Evaluation approfondie

Le MCHAT-R/F: Follow up

Score total : de 0 à 20.

0 à 2 : Risque faible Refaire le test à 24 mois

3 à 20: Risque moyen Evaluation approfondie

https://aasphr.org/

Association des Amis du Service
de Pédopsychiatrie de l'Hopital Razi

L’évaluation initiale préconisée comporte les aspects complémentaires suivants.
La complémentarité aide à définir la conduite



1. Anamnèse développementale détaillée

- Date et motifs des premières préoccupations des parents

- Du développement : étapes du développement de la motricité, du langage, des interactions sociales, de la communication, jeux, intérêts spécifiques, comportement



- Antécédents médicaux relatifs à **la grossesse** (âge des parents, déroulement, prise de médicaments et de toxiques, etc.), à **l'accouchement** et autres ATCD personnels et familiaux

Modes d'élevage, de socialisation, et d'accompagnement

Cette étape est essentielle pour définir le profil clinique de l'enfant et orienter vers la présence de troubles associés (régression en rapport avec une cause neurologique ou génétique, handicap intellectuel, environnement familial…..)

2. Recherche d’un trouble sensoriel associé



Vérification de l’audition++



Vérification de la vision

Ces anomalies peuvent aggraver un syndrome autistique et leur traitement permet d’améliorer le pronostic de la prise en charge

3. Examen pédiatrique clinique complet



Poids



Taille



Périmètre crânien



Examen neurologique



Anomalies morphologiques



Trophicité, anémie, etc

Permet de rechercher les troubles neurologiques, métaboliques, endocriniens, génétiques… éventuellement associés

4. Observation clinique, en situation d'interaction avec l'enfant de ses capacités de communication sociale et de ses comportements

Cette observation clinique décisive est un premier pas vers l'étape 5.
Elle peut être structurée au moyen d'outils standardisés tels que :

- ou l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule)*
- L'ADI-R *(Autism Diagnostic Interview)*
- ou l'ECA-R *(échelle d'évaluation des comportements autistiques révisée)*

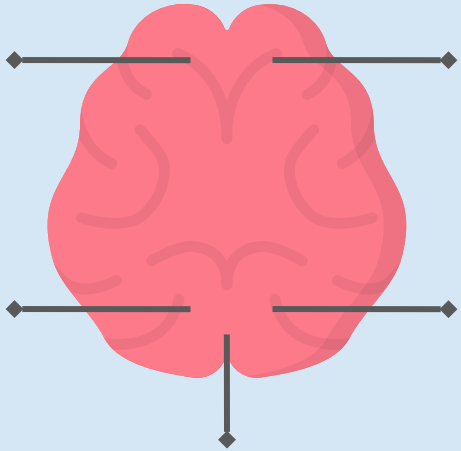
L'intensité du trouble peut être évaluée par la CARS (*Childhood Autism Rating Scale*)



5. Evaluation des sphères de fonctionnement

Examen des dimensions du langage et de la communication non verbale et pragmatique (ex. : attention conjointe et habiletés conversationnelles) complété éventuellement par les **tests standardisés disponibles**

Examen du niveau de fonctionnement intellectuel et du profil cognitif (en termes de difficultés mais aussi de **points forts et de potentialités**) au moyen de tests psychométriques standardisés disponibles adaptés à l'âge chronologique de l'enfant et à ses autres capacités, notamment le langage



Examen des capacités adaptatives de l'enfant dans les situations de vie quotidienne sur la base des observations parentales

Examen des fonctions psychomotrices dont les habiletés motrices globales et fines à partir de tests standardisés adaptés à l'âge de l'enfant et à ses autres capacités

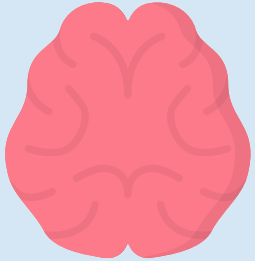
Examen des processus d'intégration sensorielle

5. Evaluation des sphères de fonctionnement



Consultation de génétique médicale

- Systématique en cas d'association à un trouble du développement intellectuel, à une particularité morphologique, ou autre signe clinique pouvant évoquer une maladie génétique.
- En cas d'indication de **conseil génétique familial**



Consultation de neuro pédiatrie

- En cas de prématurité, de retard de croissance intra-utérin, d'antécédents périnataux
- En cas de régression du développement
- En cas d'anomalie de croissance du périmètre crânien ou de l'examen neurologique,
- En cas d'épisode neurologique aigu crise d'épilepsie, mouvements anormaux (hors stéréotypies), trouble de la conscience, fatigabilité excessive, etc.

Diagnostics différentiels

Surdité

- À éliminer en premier
- Audiométrie systématique

Trouble du langage

- Intention de communiquer préservée
- Gestes et mimiques utilisés

Retard global / DI

- Retard global harmonieux
- Peut coexister avec le TSA

Carence affective

- Privation, négligence
- Amélioration en milieu adapté

TDAH

- Inattention, impulsivité
- Interactions sociales préservées

Mutisme sélectif

- Parle dans certains contextes
- Pas d’intérêts restreints

Comorbidités fréquentes

30–40 %

des personnes avec TSA ont une déficience intellectuelle

10–30 %

présentent une épilepsie

30–50 %

ont un TDAH associé

50–80 %

ont des troubles du sommeil

Aussi : anxiété (~40 %), constipation, sélectivité alimentaire, troubles de l'humeur. Les rechercher activement : elles aggravent le handicap.

La PEC

- Précoce avant l'âge de 3 ans
- Individualisée et adaptée à l'enfant
- Intensive
- Pluridisciplinaire
- Objectifs précis avec une évaluation régulière
- Basés sur les théories de l'apprentissage
- Environnement d'apprentissage naturel et diversifié pour une meilleure généralisation
- Implication des parents de manière complémentaire


Merci!

https://aasphr.org/

Association des Amis du Service
de Pédopsychiatrie de l'Hopital Razi