

AUTISME

DOSSIER ÉLABORÉ
SELON LES CONSEILS
SCIENTIFIQUES
DU PR CATHERINE
BARTHÉLÉMY,

Faculté de Médecine,
Université de Tours,
Tours, France

catherine.barthelemy@univ-tours.fr

C. Barthélémy déclare
n'avoir aucun lien
d'intérêts.



Autisme, changeons la donne!

Tel est le signal qui accompagne le lancement des travaux 2018-2022 de la Stratégie nationale pour l'autisme pilotée par la secrétaire d'État auprès du Premier ministre chargée des Personnes handicapées. L'autisme, ce trouble du neurodéveloppement qui apparaît dès les premières années de l'enfance, entraîne rapidement des dysfonctionnements de la communication et de l'adaptation particulièrement déroutants; ils constituent un handicap tout au long de la vie. En France, 700 000 personnes sont concernées, 7 500 nouveau-nés par an en sont atteints.

Accélérer les étapes jusqu'au diagnostic et agir sans attendre sont de véritables enjeux, le médecin traitant est l'acteur clé, avec la famille, pour déclencher l'alerte et initier le parcours de soins. Car tout au long de la vie, y compris au grand âge, l'autisme peut être méconnu, confondu avec d'autres pathologies; c'est aussi le cas de l'autisme chez la femme. Enfin, des programmes d'intervention ciblée associés à des mesures personnalisées d'accompagnement médical, éducatif et social contribuent à réduire les troubles fonctionnels, à faciliter l'insertion et l'autonomie.

- ▶ P. 738 Un trouble du neurodéveloppement
- ▶ P. 743 Comment et pourquoi faire le diagnostic ?
- ▶ P. 748 Prise en charge
- ▶ P. 752 L'autisme, vie entière
- ▶ P. 755 La jeune femme autiste
- ▶ P. 758 Messages clés

L'autisme, un trouble du neurodéveloppement

Une sémiologie initialement fondée sur l'observation de jeunes enfants et d'adolescents, maintenant affinée, enrichie et étendue à tous les âges

CATHERINE BARTHÉLÉMY

Faculté de Médecine,
Université de Tours,
Tours, France

catherine.barthelemy@univ-tours.fr

C. Barthélémy déclare n'avoir aucun lien d'intérêts.

À l'heure où se concrétisent, dans notre pays, les premières mesures du 4^e Plan national intitulé Stratégie autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, certains termes qui définissent actuellement ce syndrome sont à replacer dans le contexte de nos pratiques médicales de diagnostic, de soins et d'accompagnement à l'autonomie.

Une sémiologie actualisée : de l'autisme infantile au « spectre de l'autisme »

Trois quarts de siècle ont passé, et pourtant l'autisme d'aujourd'hui est bien celui que décrivaient Kanner (1943) et Asperger (1944).^{1,2} Les particularités comportementales apparaissant classiquement avant 3 ans peuvent être regroupées en deux dimensions :

- les troubles des interactions sociales (*aloneness*) et de la communication : l'enfant autiste semble solitaire, dans son monde. Il joue seul, on pourrait penser qu'il est sourd. Il réagit avec les personnes comme si elles étaient des objets. Son contact oculaire est particulier. Sa mimique est pauvre. Le partage émotionnel lui est difficile. Il ne parle pas ou, si son langage existe, sa fonction conversationnelle peut être fluctuante ;
- la rigidité du répertoire des actions et des pensées, celles-ci étant le plus souvent répétitives et autocentrées (*sameness*) : l'enfant autiste est attaché à l'« immuabilité dans son environnement ». Le moindre changement, les événements imprévisibles peuvent provoquer chez lui angoisse et agressivité. Ses activités, ses jeux se répètent. Lorsqu'il est seul ou avec les autres, l'enfant est animé de mouvements stéréotypés, battements, rotations ou balancements d'une partie ou de l'ensemble du corps. Dans cette deuxième dimension du syndrome sont maintenant intégrées les réactions atypiques et

paradoxaux aux stimulations dans toutes les modalités sensorielles.

Cette sémiologie initialement fondée sur l'observation de jeunes enfants (autisme infantile) et d'adolescents (syndrome d'Asperger) s'est affinée, enrichie et étendue à tous les âges de la vie.³ Ainsi ont été rassemblés les critères qualitatifs constituant la base pour poser le diagnostic selon les classifications internationales de référence appliquées en France par les médecins, conformément aux recommandations de la Haute Autorité de santé, la 10^e version de la *Classification internationale des maladies* (CIM-10) depuis 2005,⁴ et la 5^e version du *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* (DSM-5) depuis 2015⁵ (fig. 1A).

Pour tenir compte de la grande diversité des situations cliniques et des évolutions différentielles possibles, des critères complémentaires ont été introduits : ils précisent d'une part le degré de sévérité de l'autisme selon trois niveaux d'aide requise, et d'autre part les comorbidités et facteurs aggravants : déficience intellectuelle, altération du langage, pathologie médicale ou génétique connue, facteurs environnementaux (fig. 1B).

Les profils cliniques ainsi établis varient beaucoup d'une personne autiste à l'autre et de l'enfance à l'âge adulte : certaines personnes ont un autisme léger et « pur » sans troubles associés et sont parfois même douées de talents remarquables ;⁶ d'autres ont un autisme sévère, elles ne parlent pas et sont intellectuellement très déficientes ; leur situation peut être compliquée par des pathologies neurologiques associées, d'origine génétique connue⁷ ou non, épilepsie, troubles moteurs, maladies métaboliques par exemple.

Ainsi la notion d'autisme s'est élargie et nuancée pour en arriver à la notion d'un « spectre de l'autisme » qui est à l'origine de ce que les Anglo-Saxons ont appelé « *autism spectrum disorder* », en français « trouble du spectre de l'autisme », vie entière (fig. 2).

AUTISME

TROUBLE DU NEURODÉVELOPPEMENT, VIE ENTIÈRE

Début dans la petite enfance (3 ans). Coll. C. Barthélémy



Photos extraites des films de la Fondation Orange et *Rain Man*.

DSM-5, 2013, 2015

Trouble du spectre de l'autisme (TSA)

* Déficit persistant dans la **communication sociale** et les interactions sociales.

* **Caractère restreint, répétitif** des comportements, intérêts et activités.

Troubles sensoriels.

Prévalence : 1/100 pour les TSA

Figure 1A. DSM : *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux*.

Les symptômes créent un handicap significatif dans le fonctionnement habituel de la vie courante

E- Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par la déficience intellectuelle ou le retard global de développement.

COMORBIDITÉS, FORMES FRONTIÈRES

- +/- déficit intellectuel
- +/- altération du langage
- +/- pathologie médicale ou génétique
- +/- trouble développemental, mental ou comportemental
- +/- catatonie

Figure 1B. DSM-5 (suite)

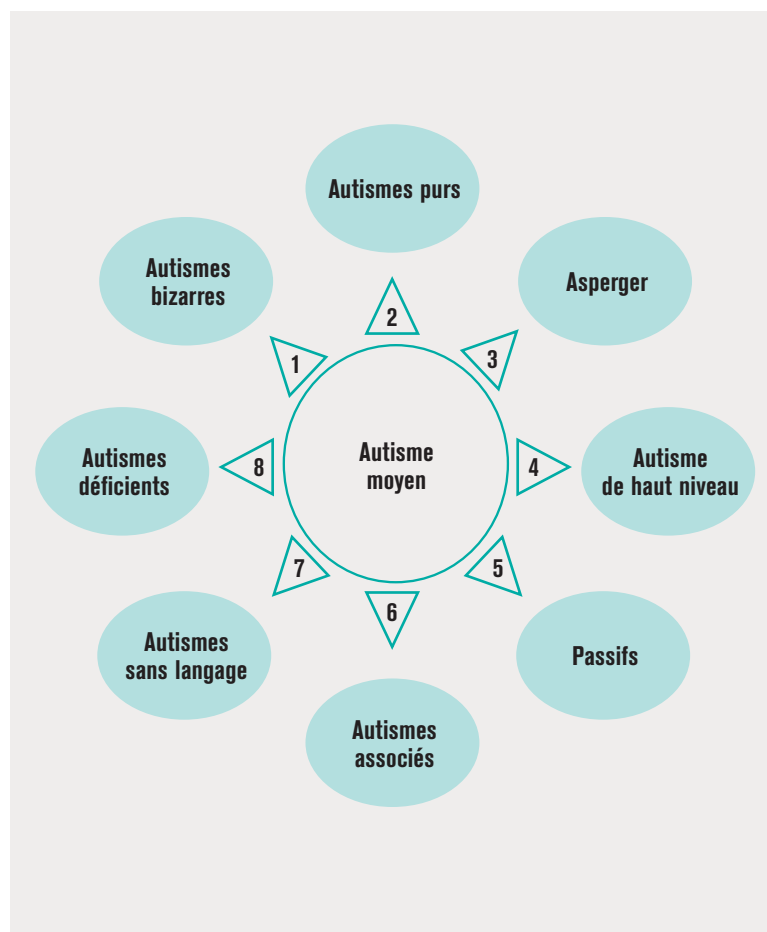


Figure 2. Diversité des situations cliniques. D'après Lenoir P. et al. L'autisme et les troubles du neurodéveloppement psychologique. Paris, Masson 2003.

Une véritable « dyspraxie sociale »

Au sein de cette grande diversité de formes cliniques,

toutes les personnes atteintes d'autisme ont des traits communs témoignant d'une véritable dyspraxie sociale :

- une relation empathique atypique, avec une certaine maladresse sociale et une manière inhabituelle, unilatérale, voire « intrusive », d'entrer en relation avec autrui ;
- le langage peut être absent ou réduit : quand il est présent, il est parfois très riche et précis, son contenu peut être imprévu avec, de plus, de l'écholalie, des inversions pronominales, des néologismes ;
- le répertoire d'expressions émotionnelles est souvent réduit ou inattendu ;
- le trouble affectant la représentation des intentions d'autrui induit des malentendus dans la vie au quotidien ;
- les centres d'intérêt sont souvent personnels, spécifiques, inhabituels ;
- une hyper- ou une hypo-sensibilité aux stimulus tactiles, auditifs ou visuels entraîne des réactions inhabituelles, parfois mal comprises par l'entourage ; il en est

de même pour les réactions aux sensations olfactives, de chaleur, de froid et/ou de douleur.

D'autres caractéristiques non spécifiques communément associées sont l'anxiété, les troubles du sommeil, les troubles du comportement alimentaire (parfois source de troubles gastro-intestinaux), les violents accès de colère et les comportements d'automutilation.

L'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement

Leo Kanner et Hans Asperger avaient emprunté le terme « autisme » à la sémiologie de la psychose chez l'adulte. Ainsi, l'autisme infantile s'est-il trouvé, en référence à la schizophrénie, inscrit au chapitre des « Psychoses de l'enfant » avec un modèle explicatif principalement psychogénique, suggérant le rôle pathogène de la mère. Il s'en est suivie une approche thérapeutique majoritairement psychanalytique pendant près d'un demi-siècle en France.

Lorsque dans les années 1980 la terminologie de « troubles globaux du développement » est apparue dans les classifications américaines, un débat international sur la nature de l'autisme s'est instauré, donnant progressivement corps aux conceptions neurobiologiques et aux recherches sur les mécanismes nerveux qui pouvaient sous-tendre les troubles de la communication et de l'adaptation dans l'autisme.

À ce jour, les recherches cliniques et neurobiologiques confortent l'hypothèse selon laquelle l'autisme serait lié à des anomalies, très probablement anténatales,⁸ du développement et du fonctionnement de base de réseaux nerveux, dits du « cerveau social », impliqués dans les ajustements réciproques et la communication.^{9,10}

Cette approche clinique neurodéveloppementale modifie considérablement les conceptions et les pratiques cliniques, en particulier à deux moments clés, celui du repérage puis celui de la confirmation du diagnostic menant à l'identification des besoins spécifiques de l'enfant et de sa famille :¹¹

- au moment du repérage, l'autisme peut ressembler à d'autres troubles du développement. Les premiers signaux d'alerte détectés par les parents et le médecin de famille (1^{re} ligne), surtout si l'enfant a moins de 2 ans, vont déclencher un premier bilan « global » du développement, à la recherche de retards ou de décalages dans les acquisitions psychomotrices, de troubles sensoriels ou de particularités de l'attention ou de la communication. En effet, l'autisme à cet âge peut être confondu avec d'autres pathologies pouvant altérer de façon similaire les comportements sociaux du nourrisson (par exemple les troubles de l'audition et de la vision, le retard du langage ou les pathologies du développement moteur) ;
- ensuite, au moment du diagnostic, l'équipe pluridisciplinaire dite de 2^e ligne se charge de préciser le diagnostic d'autisme et d'identifier de manière formelle les fré-

TROUBLES NEURODÉVELOPPEMENTAUX FRÉQUEMENT ASSOCIÉS AUX TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME

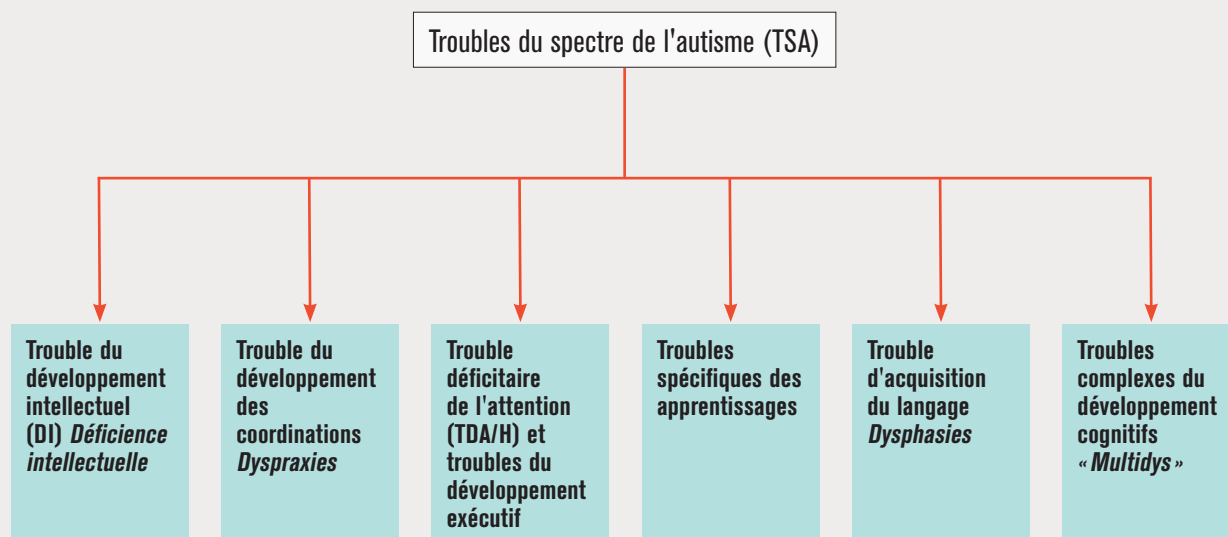


Figure 3. Les troubles de l'autisme sont fréquemment associés aux autres troubles neurodéveloppementaux.

Source : DHU project, hôpital Robert-Debré, Paris. In : Stratégie pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, secrétariat d'État chargé des Personnes handicapées, Paris, 2018. D'après le schéma source : DHU project, hôpital Robert-Debré, Paris. In.

quentes comorbidités. En effet, l'autisme est très souvent associé aux autres troubles du neurodéveloppement : dans 40 à 70 % des cas au trouble déficitaire de l'attention, dans 30 à 50 % des cas à une déficience intellectuelle. Dans 20 % des cas, l'autisme est associé à l'épilepsie. Ces constats (fig. 3) mèneront à établir un programme de soins et d'accompagnement et un suivi coordonné spécifiquement adapté.¹²

Enfin et sans attendre, les interventions personnalisées et ciblées seront mises en place. Elles auront pour but de relancer la dynamique du neurodéveloppement aux cours d'exercices ludiques activant le fonctionnement des réseaux cérébraux de la communication sociale (on pourrait parler de « physiothérapie » du cerveau social) sur la base de différentes approches neurofonctionnelles, cognitives et comportementales intégrées telles que décrites et recommandées par la HAS en 2012.¹³

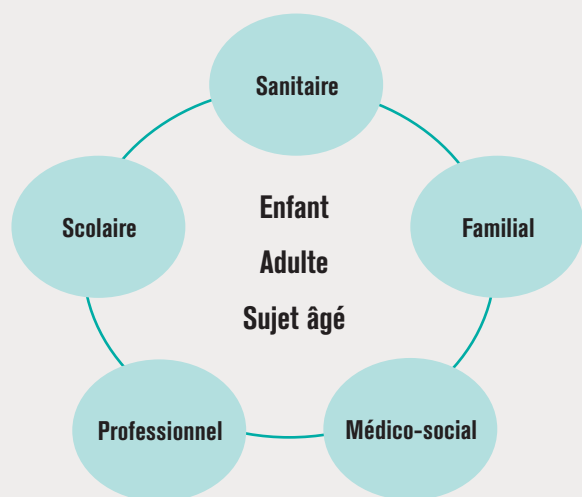
L'autisme, un handicap qui relève de la réponse accompagnée

L'autisme et les troubles du neurodéveloppement constituent un enjeu majeur de santé publique.

« ... Un point est commun à l'ensemble de ces handicaps : la nécessité d'un accompagnement et d'interventions sociales, médico-sociales et sanitaires qui exigent la coordination d'une pluralité d'acteurs et institutions » (C. Compagnon 2018).¹¹

À ce jour, l'autisme ne se conçoit plus comme une maladie relevant de l'expertise quasi exclusive des pédopsychiatres et nécessitant des pratiques de soins « hospitalo-centrées », mais comme un handicap lié à un trouble du neurodéveloppement pour lequel vont se déployer des parcours de soins et d'accompagnement vers l'autonomie dans une logique d'inclusion et de participation sociale.

Pour les plus petits (18 mois à 3 ans) par exemple, des dispositifs très précoces, type services d'éducation spécialisés et de soins à domicile (SESSAD), sont expérimentés pour réaliser la majorité, voire la totalité, des interventions pluridisciplinaires au domicile de l'enfant en favorisant par ailleurs l'accès à la crèche puis à l'école maternelle. La scolarisation, l'accès au sport, aux loisirs, à la culture sont des priorités. Plus tard, pour l'adulte, l'hébergement, le travail adapté et la vie dans la cité sont de véritables enjeux. L'organisation des services sanitaires et médico-sociaux du territoire vient en soutien pour l'inclusion des jeunes et des adultes (fig. 4).



- Renforcer la coopération entre les mondes, du sanitaire, du médico-social, de l'éducation, du travail
- Associer pleinement les personnes elles-mêmes et leur famille aux mesures qui les concernent
- Fluidifier le parcours

Figure 4. Parcours santé-autonomie personnalisé coordonné.

UNE STRATÉGIE NATIONALE DE FORMATION

Le médecin qui repère, diagnostique et prescrit est un acteur majeur de ce système, auprès de la famille, de la détection au suivi sur le long terme. C'est pourquoi un véritable plan de formation des professionnels de santé, ainsi que des professionnels de l'éducation et des travailleurs sociaux sous-tend la mise en œuvre d'une stratégie nationale dans ce domaine prioritaire de santé publique.

MOTS-CLÉS

autisme, trouble du spectre de l'autisme, troubles du neurodéveloppement.

KEYWORDS

autism, autism spectrum disorder, neurodevelopmental disorder.

RÉSUMÉ L'AUTISME, UN TROUBLE DU NEURODÉVELOPPEMENT

L'autisme, que l'on appelle désormais « trouble du spectre de l'autisme », est inscrit au chapitre « troubles du neurodéveloppement » en France comme dans les manuels internationaux de classification des maladies, Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux et Classification internationale des maladies. Les engagements nationaux et les actions qui commencent à se déployer positionnent l'autisme dans le champ de la santé et du handicap, du repérage au diagnostic et à la mise en œuvre de pratiques médicales, paramédicales, médico-sociales personnalisées et coordonnées de la petite enfance à l'âge adulte.

SUMMARY AUTISM, A NEURO-DEVELOPMENTAL DISORDER

Autism, now called autism spectrum disorder, is part of the specific chapter entitled "neurodevelopmental disorders" in France as well as in the international manuals for the classification of diseases, DSM and CIM. French national commitments and actions that are now starting to consider autism in both areas of health and disability, from alert to diagnosis, towards the implementation of lifespan coordinated personalized medical and social practices.

RÉFÉRENCES

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 1943;2:217-50.
2. Asperger H. Die Autistische psychopathen im Kindesalter. *Archiv Psychiatr Nervenkrankheiten* 1944;117:76-136.
3. Barthélémy C, Bonnet-Brilhaut F. L'autisme : de l'enfance à l'âge adulte. Paris, Lavoisier, 2012.
4. Organisation mondiale de la santé CIM10/ICD10 10^e révision de la Classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement. Tr. fr. Genève, OMS. Paris: Masson, 1993.
5. American Psychiatric association, DSM5, Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th Ed. Washington, 2013. Tr.fr. Paris : Elsevier Masson, 2015.
6. Mirkovic B, Pinabel F, Cohen D. Quand évoquer le syndrome d'Asperger chez l'enfant, l'adolescent et le jeune adulte ? *Rev Prat* 2016;66:83-9.
7. Ducloy M, Tabet AC, Bouvard M, Bourgeron T, Delorme R. Autisme : une maladie génétique hétérogène. *Rev Prat* 2015;65:1179-82.
8. Courchesne E, Pramparo T, Gazestani VH, Lombardo MV, Pierce K, Lewis NE. The ASD living biology: from cell proliferation to clinical phenotype. *Mol Psychiatry* 2019;24:88-107.
9. Saitovitch A, Popa T, Lemaitre H, et al. Tuning eye-gaze perception by transitory STS inhibition. *Cereb Cortex* 2016;26:2823-31.
10. Robertson CE, Baron-Cohen S. Sensory perception in autism. *Nat Rev Neurosci* 2017;18:671-84.
11. Secrétariat d'État chargé des Personnes handicapées. Stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, 2018. <http://bit.ly/2YK1yl2>
12. Haute Autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme. Des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires. Recommandation de bonne pratique, HAS 2018. <http://bit.ly/2Y0ccqy>
13. Haute Autorité de santé. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Recommandation de bonne pratique, HAS 2012. <http://bit.ly/2XEJqwu>

Comment et pourquoi faire le diagnostic d'autisme ?

Toujours considérer l'inquiétude des parents comme un signe d'alerte majeur

L'année 2018 a été très particulière pour les troubles du spectre de l'autisme (TSA), avec la parution des recommandations de la Haute Autorité de santé¹ (HAS) sur les signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent en février et de la Stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, en avril 2018; cette stratégie fait sienne les enjeux du diagnostic des troubles du spectre de l'autisme chez le nourrisson.

Le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme peut être aujourd'hui porté avant l'âge de 3 ans, mais reste peu évoqué avant 2 ans. Pourtant, les recherches à partir des entretiens des parents montrent que les difficultés chez

leur enfant sont repérées tôt, parfois dès la naissance ou avant l'âge de 1 an, souvent vers 18 mois. De même, les études des films familiaux, ainsi que des études prospectives concernant les « *siblings* » (frères ou sœurs) d'enfants autistes ayant ultérieurement développé un trouble du spectre de l'autisme, nous ont permis de connaître plus de signes pour le repérage et le diagnostic des troubles autistiques.² Les recommandations de la HAS¹ nous rappellent qu'il n'existe à ce jour aucun marqueur pathognomonique d'une évolution vers un trouble du spectre de l'autisme.

Pour autant, au-delà de la temporalité nécessaire à la précision diagnostique, un consensus se dégage pour dire que des soins précoces sont fondamentaux pour une amélioration du pronostic comportemental. En fait, la plasticité neuronale déterminante dans les premières années de vie de tous les enfants est l'argument clé de la recherche d'un dépistage précoce, et l'évolution favorable d'un pourcentage d'enfants autistes est un autre facteur qui renforce cette démarche. Ainsi, tendre vers un repérage le plus précoce possible est le nouveau défi de santé publique, le médecin traitant se trouve en première ligne.

Repérer

À quel âge ?

Avant 18 mois, il est souligné que certaines difficultés autres que celles liées à la communication de l'enfant peuvent toutefois avoir valeur d'indices précoces d'un trouble du neurodéveloppement.¹ Il peut s'agir de particularités dans les domaines suivants : le niveau de vigilance (enfant trop calme ou irritable) ; le sommeil (délais excessifs d'endormissement ou réveils) ; la diversification alimentaire (refus de textures ou d'aliments nouveaux, rituels alimentaires) ; la régulation des émotions (crises de colère inexplicables) et l'ajustement tonico-postural (« n'aime pas » être pris dans les bras) ; le développement de son répertoire moteur ; l'exploration inhabituelle des « objets », et cela quelle que soit la modalité sensorielle mobilisée (par exemple pour aligner des ob-

LAURA PONSON*,
ADRIEN GATEAU*,
JOËLLE MALVY**, **

* Centre universitaire de pédopsychiatrie, CHRU de Tours, hôpital Bretonneau, Tours, France.

** Unité Inserm 1253 Ibrain, Tours, France.

j.malvy@chu-tours.fr

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêts.

SIGNES D'ALERTE MAJEURS DE TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME

Quel que soit l'âge

- Inquiétude des parents concernant le développement de leur enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage
- Régression des habiletés langagières ou relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen neurologique

Chez le jeune enfant

- Absence de babillage, de pointage à distance ou d'autres gestes sociaux pour communiquer à 12 mois et au-delà (faire coucou, au revoir, etc.)
- Absence de mots à 18 mois et au-delà
- Absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois et au-delà

jets ou éteindre/allumer la lumière). La persistance de tels indices de même que les signes d'alerte majeurs (**v. encadré**) nécessitent l'examen approfondi de l'ensemble des domaines de développement de l'enfant, incluant la communication sociale.

Autour de 18 mois, les signes d'alerte concernent l'engagement relationnel; d'attention et de réciprocité sociale (initiation, réponse et maintien de l'attention conjointe, regard adressé, sourire partagé, pointage à distance coordonné avec le regard); la réactivité sociale (réponse au prénom); le langage réceptif (compréhension de consignes simples) et expressif (syllabes répétées, puis utilisation régulière et adaptée de plusieurs mots); le jeu socio-imitatif et symbolique; les recherches ou les évitements sensoriels.

Toute inquiétude des parents pour le développement, et particulièrement celui du langage et des interactions sociales, doit être considérée comme un signe d'alerte majeur. Elle doit donner lieu à un examen approfondi du développement de l'enfant par le médecin assurant son suivi habituel, dans le cadre d'une consultation dédiée au repérage d'un trouble du spectre de l'autisme.

Chez l'enfant de plus de 18 mois, les signes précoces ou la présence de difficultés relationnelles précoces et persistantes combinées à des particularités dans le comportement et les intérêts prenant un caractère anormalement répétitif, restreints et stéréotypés, doivent alerter sur la possibilité d'un trouble autistique. Par difficultés relationnelles, on entend par exemple des difficultés à créer des liens amicaux, à engager, suivre ou participer à une conversation, à prendre des initiatives sociales (sorties, invitations...), à comprendre ou interpréter des intentions, des expressions langagières, le second degré, etc. D'autres signes plus ou moins évocateurs peuvent apparaître: utilisation inappropriée du langage, pauvreté du contact, voire indifférence ou, dans

certain cas, au contraire familiarité excessive, difficulté à reconnaître les émotions d'autrui, balancements et autres mouvements stéréotypés, résistance au changement pouvant aller jusqu'à la mise en place de rituels, troubles du comportement (agressivité, conduites oppositionnelles), etc.

Le repérage des signes d'alerte peut être plus tardif dans l'enfance, voire à l'adolescence, en particulier dans les cas où ne coexiste pas de trouble du développement de l'intelligence ou lorsque la symptomatologie autistique est de faible intensité. Ces signes apparaissent parfois plus évidents lorsque les exigences de l'environnement social ou scolaire sont plus importantes (par exemple lors des transitions scolaires, comme le passage au collège) et dépassent les capacités adaptatives de l'enfant.

Des conditions et outils de repérage variés

Les professionnels de la petite enfance, le médecin généraliste et le pédiatre sont en première ligne pour la reconnaissance des signes précoces. Les examens obligatoires au 9^e et 24^e mois sont importants pour le dépistage, ils sont complétés par des consultations au 15^e et/ou 18^e mois.

Les nouveaux carnets de santé (**fig. 1**) rappellent aux parents qu'à 24 mois l'enfant utilise son index pour désigner quelqu'un ou quelque chose, joue à faire semblant, les imite dans la vie quotidienne, les sollicite pour jouer.

Le carnet de santé est un premier outil pour amorcer la discussion autour des signes précoces. Souvent, la première inquiétude parentale est l'absence de développement du langage entre 18 mois et 2 ans, comme nous le rappellent les études sur les entretiens parentaux. Les parents décrivent parfois un début de langage concomitant à la marche, se résumant souvent à «papa ma-



EXAMEN AU COURS DU VINGT-QUATRIÈME MOIS

À 24 mois, votre enfant :

- utilise son index pour désigner quelqu'un ou quelque chose ;
- joue à faire semblant ;
- vous imite dans la vie quotidienne ;
- vous sollicite pour jouer.

Figure 1. Les repères au 24e mois du carnet de santé

man», et un arrêt ou une régression de celui-ci, voire la production unique d'un mot jamais répété. Associé à ce retard de langage, on trouve également l'absence de pointage, de réponse à l'appel du prénom, de jeu de faire-semblant, la rareté du contact visuel. Cet examen nécessite un temps de jeu avec l'enfant mettant à sa disposition cubes, dinette, livre, petites voitures, poupée...

Deux autres situations opposées peuvent être également à l'origine du dépistage d'un trouble du spectre autistique : les parents formulent une forte inquiétude sur le développement de leur enfant, des mères qui ont déjà l'expérience par la fratrie du premier développement et qui sentent leur nourrisson différent dès la naissance ou plus tardivement. Ses inquiétudes doivent inciter à revoir l'enfant dans des conditions optimales pour l'examen d'un jeune nourrisson et de proposer les examens somatiques. Plus délicate est l'absence d'inquiétude des parents devant un jeune nourrisson calme, gros dormeur, sans contact, ou d'un nourrisson de 2 ans isolé attaché à des stimulations visuelles ou auditives parfois fournies par le téléphone ou la tablette familiale. L'apparition de gestes stéréotypés permet fréquemment aux parents de reconnaître le caractère atypique du développement.

Certains enfants à risque doivent bénéficier d'un repérage des signes de trouble de l'autisme dès la fin de la première année : enfants ayant des signes d'alerte d'autisme, dont toute inquiétude des parents concernant le développement de l'enfant ; enfants prématurés ou exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse (antiépileptique, psychotrope, alcool) ; enfants ayant des troubles du neurodéveloppement associés à une anomalie génétique ou chromosomique connue habituellement associée aux troubles autistiques, fratries d'enfants autistes.

L'évoquer

Dans chaque cas, pour les enfants de 16 à 30 mois, l'examen peut s'appuyer sur l'utilisation de la *Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)**, complétée en cas de résultats confirmant un risque de trouble du spectre autistique par un entretien structuré plus précis avec les parents au moyen du *M-CHAT Follow-up*.³ Après l'âge de 4 ans, cet examen peut s'appuyer sur le questionnaire de communication sociale (SCQ). Chez l'enfant et l'adolescent sans trouble du développement intellectuel associé, cet examen peut s'appuyer sur les questionnaires suivants : *Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)*, *Autism-spectrum Quotient (AQ)* et *Social Responsiveness Scale (SRS-2)*.^{1,3}

Attention, ces outils ne permettent pas d'établir un diagnostic. En cas de scores très anormaux, un trouble du neurodéveloppement est probable mais non pathomonique de l'autisme. Ainsi, le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme, s'il est évoqué, ne peut en aucun cas être posé à ce stade. Cette nuance est primordiale à communiquer clairement aux parents.

À l'issue de la consultation où le diagnostic est évoqué, la conduite à tenir inclut différents examens que le médecin traitant doit prescrire et coordonner :

- examens oto-rhino-laryngologique et ophtalmologique avec bilan orthoptique ;
- bilan orthophonique ;
- bilan du développement moteur par un psychomotricien, un kinésithérapeute ou un ergothérapeute.

Une orientation vers une structure de socialisation pour jeunes enfants est proposée : multi-accueil, régulier ou d'urgence, et, si l'enfant est déjà en crèche, demande d'une observation par les puéricultrices. Une consultation de suivi doit être prévue pour coordonner les actions en vue du diagnostic et faire la synthèse des résultats pour transmission à une équipe de deuxième ligne. Parallèlement à ces actions, l'enfant est orienté sans attendre vers une équipe spécialisée formée aux troubles du neurodéveloppement en mesure d'effectuer une évaluation du développement.

Confirmer le diagnostic

Le diagnostic repose sur une équipe de deuxième ligne en centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centre médico-psychologique (CMP), centre médico-psychopédagogique, ou sur un dispositif d'annonce « diagnostic autisme », ou une équipe départementale spécialisée de diagnostic précoce. Le médecin traitant a un rôle très important pour accompagner et dédramatiser ce pas vers une consultation dans un centre de pédopsychiatrie.

La confirmation diagnostique est clinique. L'observation, en situation d'interaction avec l'enfant, de ses capacités de communication sociale et de ses comportements restreints répétitifs afin de rechercher les signes centraux de trouble autistique en référence aux critères de la version 5 du Manuel diagnostique et statistique de troubles mentaux (DSM-5). Des outils standardisés tels que la *Childhood Autism Rating Scale (CARS)*, l'*Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)* ou l'*ECA-R* (échelle d'évaluation des comportements autistiques révisée)⁴ [fig. 2] sont des aides au diagnostic. À cette observation s'associent les éléments du bilan de développement préalablement réalisé et complété en fonction des éléments de l'anamnèse. L'examen psychologique du niveau de fonctionnement intellectuel et des capacités adaptatives de l'enfant dans les situations de vie quotidienne sur la base des observations parentales permet de cerner les potentialités et les difficultés indispensables pour construire le projet personnalisé d'intervention.

La recherche de troubles associés fait partie intégrante de la démarche diagnostique catégorielle et dimensionnelle. Ce sont :

- les troubles du neurodéveloppement (trouble du développement intellectuel, trouble du langage, déficit de l'attention, trouble développemental de la coordination) ;

* <http://bit.ly/2Lj0Jez>

AUTISME

| | | | | | | |
|----|---|---|---|---|---|---|
| 1 | Recherche l'isolement (ISO) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 2 | Ignore les autres (IGN) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 3 | Interaction sociale insuffisante (SOC) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 4 | Regard inadéquat (REG) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 5 | Ne s'efforce pas de communiquer par la voix et la parole (VOI) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 6 | Difficulté à communiquer par les gestes et par la mimique (GES) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 7 | Émissions vocales, verbales stéréotypées ; écholalie (ECH) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 8 | Manque d'initiative, activité spontanée réduite (ACT) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 9 | Troubles de la conduite, vis-à-vis des objets, de la poupée (OBJ) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 10 | Utilise les objets de manière irrésistible et/ou ritualisée (RIT) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 11 | Intolérance au changement, à la frustration (CHA) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 12 | Activités sensorimotrices stéréotypées (STE) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 13 | Agitation, turbulence (AGI) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 14 | Mimique, posture et démarche bizarres (POS) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 15 | Auto-agressivité (AGR) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 16 | Hétéro-agressivité (HGR) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 17 | Petits signes d'angoisse (ANG) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 18 | Troubles de l'humeur (HUM) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 19 | Troubles des conduites alimentaires (ALI) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 20 | N'essaie pas d'être propre (selles, urines) ; jeux fécaux (PRO) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 21 | Activités corporelles particulières (COR) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 22 | Troubles du sommeil (SOM) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 23 | Attention difficile à fixer, détournée (ATT) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 24 | Bizarries de l'audition (AUD) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 25 | Variabilité (VAR) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 26 | N'imité pas les gestes, la voix d'autrui (IMI) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 27 | Enfant trop mou, amorphe (MOU) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 28 | Ne partage pas l'émotion (EMO) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |
| 29 | Sensibilité paradoxale au toucher et aux contacts corporels (TOU) | 0 | 1 | 2 | 3 | 4 |


Figure 2. Échelle ECA-R qui résume la symptomatologie de l'enfant.

ECA-R : évaluation des comportements autistiques (version révisée) Les items en vert foncé pointent la « déficience relationnelle », d'après la réf. 4. Cette évaluation permet d'obtenir un « profil » de l'enfant à un moment donné. La note obtenue permet également, à long terme, d'observer l'évolution ou la régression des symptômes et d'ajuster les actions éducatives et thérapeutiques.

AUTISME

- les troubles sensoriels (surdit , basse vision);
- les pathologies neurologiques,  pilepsie, probl me neuromoteur (fatigabilit  ou paralysie, ataxie, mouvements anormaux);
- les troubles psychopathologiques (anxi t , d pression, etc.), les troubles du comportement alimentaire, les troubles du sommeil, les pathologies somatiques (dentaire, hormonale, cardiaque, digestive, m tabolique, etc.).

ACCOMPAGNER

Dans tout ce cheminement, le m decin traitant a un r le d'accompagnement, il partage les informations avec les parents, reprend avec eux les  l ments issus du bilan. En parall le de la mise en place de soins sp cialis s, le m decin traitant garde une place primordiale dans le suivi en particulier vaccinal, staturo-pond ral, ophtalmologique, dentaire, du sommeil et du transit. 

MOTS-CL S autisme, trouble du spectre de l'autisme, signes d'alerte.

KEYWORDS autism, autism spectrum disorder, warning signs.

R SUM  COMMENT ET POURQUOI FAIRE LE DIAGNOSTIC D'AUTISME ?

Le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme peut  tre aujourd'hui port  avant l' ge de 3 ans. Un consensus se d gage aujourd'hui pour dire que des soins pr coces sont fondamentaux pour une am lioration du pronostic comportemental. En fait, la plasticit  neuronale d terminante dans les premi res ann es de vie de tous les enfants est l'argument cl  de la recherche d'un d pistage pr coce. Au-del  des troubles mis en exergue, toute inqui tude des parents pour le d veloppement, et particuli rement celui du langage et des interactions sociales, doit  tre consid r e comme un signe d'alerte majeur et donner lieu   un examen approfondi du d veloppement de l'enfant par le m decin assurant son suivi habituel, dans le cadre d'une consultation d di e au rep rage d'un trouble du spectre de l'autisme. Rapidement, l'enfant doit  tre orient  vers une  quipe de seconde ligne form e au diagnostic pr coce.

SUMMARY HOW AND WHY TO DIAGNOSE AUTISM?

The diagnosis of autism spectrum disorder can be made today before the age of 3 years. a consensus is emerging today that early care is fundamental to improving behavioral prognosis. In fact the determining neural plasticity in the first years of life of all children is the key argument of the search for early detection. Beyond the disorders highlighted, any concern of parents for development, especially that of language and social interaction, should be considered as a major warning sign and give rise to a thorough review of the development of the child by the doctor ensures his usual follow-up, within the framework of a consultation dedicated to the identification of a TSA. The child must quickly be referred to a second-line team trained in early diagnosis.

R F RENCES

1. Haute Autorit  de sant . Trouble du spectre de l'autisme - Signes d'alerte, rep rage, diagnostic et  valuation chez l'enfant et l'adolescent. Recommandations pour la pratique clinique, HAS 2018. www.has-sante.fr ou <http://bit.ly/2LXmIH>
2. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele. Autism spectrum disorder. Lancet 2018; 392:508-20.
3. Malvy J. Signes pr coces. L'autisme de l'enfance   l' ge adulte. In : Barth l my C & Bonnet-Brilhault F (Eds). Paris : Lavoisier, 2012.
4. Barth l my C, Roux S, Adrien JL, et al. Validation of The Revised Behavior Summarized Evaluation Scale. J Autism Dev Disord 1997;27:139-53.

BON DE COMMANDE   renvoyer sous enveloppe non affranchie   : Global M dia Sant -Libre r ponse n  63052-92219 Saint-Cloud Cedex
Je commande RSCA et je joins mon r glement de 34,90   (dont 5   de frais de port)

R cit de situation complexe authentique : de l' d e   la r alisation

Incontournable pour les internes de m decine g n rale, les ma tres de stage hospitaliers et des universit s, les tuteurs



NOUVEAUT 

M. Mme
Sp cialit  _____
Nom _____ Pr nom _____
N  _____ Rue _____
Code postal _____ Ville _____
T l. _____
E-mail _____
 Vous r glez par ch que   l'ordre de Global M dia Sant 
 Vous r glez par carte bancaire (Sauf American Express)
N  _____
Expire fin _____ Cryptogramme _____
Date et signature obligatoires _____

J'accepte de recevoir des offres de La Revue du Praticien : Librairie DPC, formation Abonnement

Conform ment   la loi Informatique et libert s, vous disposez d'un droit d'acc s et de rectification pour les informations vous concernant, que vous pouvez exercer librement aupr s de

Prise en charge de l'enfant autiste

De l'annonce du diagnostic au projet individualisé

FRÉDÉRIQUE BONNET-BRILHAULT

Centre universitaire de pédopsychiatrie, CHRU de Tours ; université de Tours ; unité Inserm 1253, Imagerie et Cerveau, Équipe psychiatrie neurofonctionnelle, groupe Autisme, Tours, France

frederique.brilhault
@univ-tours.fr

F. Bonnet-Brilhault déclare n'avoir aucun lien avec l'industrie.

La prise en charge des enfants autistes a particulièrement évolué ces dernières années. Grâce aux progrès réalisés dans le domaine des neurosciences mais également des sciences éducatives, la compréhension et l'approche des troubles neurodéveloppementaux se sont profondément transformées. Au-delà du diagnostic catégoriel, le diagnostic fonctionnel est ainsi celui qui est utile à la définition du projet individualisé. Par ailleurs, le diagnostic clinique est devenu par essence instable. En effet, à partir des interventions précoces pouvant s'appuyer sur la forte plasticité cérébrale, des trajectoires évolutives et développementales variées peuvent être observées, certaines pouvant être qualifiées de très positives, ce qui modifie en profondeur les représentations de l'autisme.

Du diagnostic à l'intervention : intervenir précocement, un enjeu pronostique majeur

Le médecin généraliste ou le pédiatre est en première ligne pour repérer au plus tôt les éléments d'un développement atypique et orienter l'enfant à risque d'autisme vers les bilans et interventions spécifiques dont il a besoin. L'autisme étant lié à un trouble précoce du développement et du fonctionnement cérébral, une prise en charge précoce et adaptée est un facteur majeur d'évolution positive.¹ La plasticité cérébrale (capacité du système nerveux central à modifier sa structure et sa fonction en réponse à des contraintes) est en effet particulièrement forte dans les premières années de vie et représente donc un « capital de récupération et d'adaptation » majeur. La précocité de ce repérage nécessite également d'apporter une vigilance particulière à l'accompagnement des parents pour les orienter dans les démarches diagnostiques et thérapeutiques. Parmi les mesures de la Stratégie nationale autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, la mise en place dans chaque département de « plateformes d'orientation et de coordination dans le cadre du parcours de bilan et d'intervention précoce pour les enfants avec des troubles du neurodéveloppement »,² associée à la création d'un forfait d'interventions précoces d'une durée de 1 an pris en charge par l'Assurance maladie avant l'obtention des

droits auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH), devraient faciliter un accès plus rapide aux interventions spécialisées.

Du diagnostic d'autisme au diagnostic fonctionnel : les éléments indispensables pour définir la prise en charge individualisée

Il est important de distinguer l'identification de symptômes évocateurs d'une trajectoire de développement atypique, l'annonce d'un diagnostic d'autisme et la caractérisation du profil fonctionnel de l'enfant. Les nouvelles recommandations de la Haute Autorité de santé (HAS, février 2018)³ ont ainsi précisé les éléments du parcours diagnostique allant du repérage précoce à la confirmation diagnostique. Au-delà du diagnostic catégoriel selon les critères de la Classification internationale des maladies (CIM) et/ou du Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM), le diagnostic fonctionnel est celui qui permet de définir réellement un projet individualisé. La Classification internationale fonctionnelle (CIF) définit ainsi différents domaines qui sont ceux à évaluer et cibler dans le projet individualisé (v. tableau). En pratique, l'annonce du diagnostic d'autisme ne se fait qu'à l'issue d'un bilan complet pluridisciplinaire. Toutefois, le repérage et l'annonce des difficultés de développement doivent se faire au plus tôt et parallèlement aux propositions de bilans spécialisés pour soutenir les parents et ne pas retarder la prise en charge.

Grands principes de la prise en charge

La prise en charge d'un enfant ayant un trouble autistique doit être précoce, individualisée, coordonnée et adaptée au cours du temps.⁴ Le choix et l'association des interventions et modalités d'accompagnement sont ainsi adaptés tout au long de l'évolution de l'enfant pour définir son projet individualisé qui est coordonné, généralement par un pédopsychiatre, mais également par un médecin pédiatre ou généraliste formé aux troubles du neurodéveloppement. En effet, au-delà des structures (sanitaires, médico-sociales) ou des spécialités (pédiatre, généraliste, pédopsychiatre), les interventions doivent

être assurées par des équipes formées et compétentes dans le champ de l'autisme et des troubles du neurodéveloppement. Le rôle central des parents est indiscutable et, là encore, dans l'esprit d'une démarche individualisée, différents programmes d'accompagnement et de formations aux interventions peuvent leur être proposés en fonction de leurs demandes. Des programmes psychoéducatifs peuvent également être proposés aux parents après l'annonce du diagnostic de trouble du spectre de l'autisme.⁵

Parallèlement, les aménagements pédagogiques et les accompagnements à la scolarisation sont évalués dans le cadre de réunions pluridisciplinaires à l'école, coordonnées par un enseignant référent et après saisine de la MDPH. À noter que le certificat médical MDPH ouvrant l'ensemble de ces droits (notamment à la présence d'un accompagnant des élèves en situation de handicap [AESH]) doit être particulièrement bien renseigné, notamment dans les aspects fonctionnels et leurs retentissements au quotidien, pour apporter à l'enfant et aux parents toutes les aides et compensations nécessaires.

Concernant les interventions, il n'y a pas de méthode ou programme global adapté à tous les enfants. L'expression « *one child one plan* » résume à elle seule la nécessité de poser des indications d'interventions selon le profil de l'enfant à un instant « t ». ⁶ Il existe en effet différents types d'interventions, de thérapies et de rééducations qui peuvent être proposées, et le choix se fait notamment en fonction de la sévérité de l'autisme, du degré de retard cognitif éventuellement associé, du niveau du langage oral, du développement psychomoteur et de la nature de la sémiologie au premier plan à un temps donné (par exemple, troubles majeurs du comportement ou au contraire retrait massif et inhibition).

Quelles interventions ?

Parmi les différentes interventions et rééducations qui peuvent être proposées, on distingue, d'une part, les programmes (ou interventions) comportementaux ou développementaux (ayant pour but le développement et l'acquisition de compétences sociales et de communication mais aussi, pour certaines, des apprentissages précis) et, d'autre part, les thérapies et rééducations ayant une approche spécifique type orthophonie, psychomotricité, psychothérapie.⁷ En pratique, la frontière n'est pas aussi nette entre les différentes prises en charge. Ainsi, lors d'une séance de rééducation orthophonique, une part importante du travail est dévolue à la rééducation de la communication non verbale (ajustements posturo-moteurs pour que l'enfant reste assis à la table, face à son interlocuteur, travail sur le contact visuel, les capacités d'imitation...). Par ailleurs, certains professionnels du secteur libéral (psychologues, orthophonistes) se sont spécialisés dans la prise en charge des enfants autistes et peuvent utiliser des techniques développées dans ces programmes comportementaux et développementaux.

Interventions dites comportementales et développementales

Elles ont eu pour mérite de mettre en avant la possibilité d'une rééducation du trouble de la communication et des interactions sociales présent chez ces enfants. Elles ont en commun l'idée que, en conditions aménagées (à domicile ou en structure), avec des séances répétées (individuelles ou en groupe), il est possible d'aider l'enfant à développer ses capacités de communication et d'interaction. Elles sont fondées sur des approches de type comportemental (*Applied Behavior Analysis* [ABA] qui utilisent le principe d'apprentissage opérant avec renforcement positif dans le but d'analyser et de modifier les comportements) ou de type développemental.

La thérapie d'échange et de développement (TED) a ainsi pour but, lors de séances de jeu où le plaisir partagé est recherché, de développer au cours du temps des fonctions de base (imiter, être attentif à un objet, regarder, toucher, pointer...) permettant le développement de la communication sociale. Le modèle d'intervention précoce de Denver combine les approches développementales et comportementales et cible les secteurs de la communication et des relations sociales. Le programme *Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children* (TEACCH), programme pour le traitement et l'éducation d'enfants autistes ou ayant des handicaps dans le domaine de la communication, repose sur l'organisation d'un environnement structuré dans le temps et dans l'espace avec l'utilisation de supports visuels (photos, dessins, pictogrammes) qui représentent les lieux, les objets, les activités. Ils sont utilisés pour faciliter le repérage dans le temps (emploi du temps visuel avec déplacements des pictogrammes au cours de la journée) ou comme support de la communication (par exemple prendre l'image des toilettes pour exprimer l'envie d'aller uriner).

En pratique, il existe actuellement un ensemble de différents programmes ou approches. Au quotidien et dans la plupart des centres, ces programmes sont adaptés en fonction des pratiques et en fonction des enfants. Ils sont des outils de prise en charge psycho-éducative et de rééducation de la communication sociale mais ne sont pas une finalité en soi.

Approches dites spécifiques

Bilan et rééducation orthophoniques

Le bilan orthophonique d'un enfant ayant un trouble autistique est un bilan du langage et de la communication.⁸ Ce dernier élément est très important et justifie que l'on s'adresse à un(e) orthophoniste ayant une expérience dans ce domaine, ou tout au moins acceptant ce type de bilan. Les frais sont remboursés par l'Assurance maladie (y compris en libéral). Il doit être réalisé après le contrôle de l'audition.

La reprise des éléments d'anamnèse du développement du langage est fondamentale (babillage, âge des premiers mots, âge des premières phrases, nombre de mots

| CIF | Domaines |
|-----------------------------------|--|
| Fonctionnement | <ul style="list-style-type: none"> • Communication et langage • Interactions sociales ou socialisation • Cognitif • Sensoriel et moteur • Émotions et comportement • Somatique |
| Activités et participation | <ul style="list-style-type: none"> • Autonomie dans les activités quotidiennes • Apprentissages, en particulier scolaires et préprofessionnels |
| Facteurs environnementaux | <ul style="list-style-type: none"> • Environnement familial • Environnement matériel |

Tableau. Classification internationale fonctionnelle (CIF).

prononcés et compris par l'enfant selon les parents, notion de régression avec perte de langage) et correspond au premier temps de ce bilan. Il comprend ensuite un bilan de la communication verbale et non verbale, une évaluation du langage oral sur les versants expressif et réceptif lorsqu'un langage est présent, et une évaluation du langage écrit (graphisme, lecture, orthographe) en fonction du niveau de l'enfant.

Dans le domaine du langage oral, il n'est pas rare que la compréhension verbale de ces enfants soit supérieure à leur niveau d'expression. En l'absence de langage oral expressif, le bilan orthophonique peut ainsi permettre de mieux évaluer la compréhension verbale (par exemple énoncer un mot et demander à l'enfant de prendre ou de désigner l'image correspondante). Parallèlement, et ce même en l'absence de tout langage oral, le bilan orthophonique permet d'évaluer les capacités de communication non verbales de l'enfant. La mise en situation aménagée (exemple de l'espace délimité, au sol ou à la petite table) autour d'un jeu permet d'évaluer les capacités d'échange, de pointage, de contact visuel, de partage émotionnel, d'attention partagée et d'attention conjointe (regarder ensemble un objet, regarder l'objet, puis regarder le partenaire qui regarde l'objet). En l'absence de langage oral, une attention particulière est portée aux productions sonores de l'enfant et à leur éventuelle dimension de communication. Enfin, les particularités sensorielles notamment auditives qui peuvent exister sont notées (hyperacousie à certains bruits, hyporéactivité à la voix).

En fonction des éléments de ce bilan, une rééducation est définie et adaptée au cours du temps selon les progrès de l'enfant. Pour un enfant sans langage et ayant un trouble massif de la communication, les séances consistent tout d'abord à élaborer de petits scénarios de communication autour du jeu, alors que pour un enfant ayant un langage plus développé ces séances peuvent avoir comme objectif le développement des dimensions

complexes du langage oral nécessaires à l'élaboration de relations sociales (compréhension des métaphores, des mots exprimant des émotions, formuler sa pensée par oral, par écrit, tenir compte de la réponse d'autrui).

Bilan psychomoteur et rééducation

Le bilan et la rééducation psychomoteurs ne sont pas remboursés par l'Assurance maladie s'ils sont effectués en secteur libéral sauf dans le cas nouveau du forfait précoce. Ce bilan peut permettre chez le petit enfant de faire une première évaluation des capacités d'interactions sociales en observant notamment le tonus posturo-moteur, les capacités d'échanges par le regard, par les gestes, le repérage visuospatial, et le développement psychomoteur dans ses dimensions plus motrices (latéralisation, marche, saut, équilibre, planification et séquentialisation du mouvement).⁹ L'évaluation spécifique dans le cadre d'un trouble du spectre de l'autisme justifie une prise en compte des aspects sensoriels (hypo-hyperperception) dans l'ensemble des modalités extéroceptives (vision, audition, olfaction, toucher, odorat) mais également proprioceptives. Ce bilan est également important pour définir si un trouble du développement des coordinations est associé au trouble du spectre de l'autisme et justifie alors une rééducation ciblée et une mise en place de stratégies de compensation au quotidien. La prise en charge est donc toujours centrée sur les difficultés de l'enfant et peut être le cadre d'un premier contact avec une rééducation spécialisée.

Bilan et prise en charge psychologiques

Le bilan complet des fonctions cognitives et socio-émotionnelles est indispensable au diagnostic catégoriel et fonctionnel.¹⁰ Les groupes d'habiletés sociales sont fondés sur la compréhension des aspects relatifs à la cognition sociale, de la perception à l'identification et l'expression des émotions au développement de la théorie de l'esprit (attribution d'états mentaux à autrui). Les techniques de remédiation cognitive sont également appliquées maintenant à l'autisme (v. p... Houy-Durand). Une prise en charge de type psychothérapique individuelle peut être indiquée chez un enfant ayant un trouble autistique à un moment de son parcours. Celle-ci doit être adaptée à l'enfant, à son niveau de langage. Elle peut avoir pour objectif d'aider l'enfant dans le vécu de ses difficultés d'interaction avec les autres ainsi que dans la gestion de l'anxiété que celles-ci peuvent générer.

Pas de traitement médical curatif

Il n'y a pas de traitement pharmacologique curatif de l'autisme (HAS, 2012). La prescription de psychotropes de type antipsychotiques à visée comportementale ne peut être faite qu'en seconde intention, face à des troubles du comportement sévères et résistants à l'ensemble des prises en charge. Ces prescriptions spécialisées doivent être rigoureusement suivies sur le plan de l'évaluation clinique et biologique du rapport bénéfice-risque et


doivent faire l'objet d'une information éclairée couvrant tous les aspects, des effets indésirables aux conditions particulières de prescription notamment chez l'enfant hors autorisation de mise sur le marché.

Chez l'enfant, les prescriptions se font le plus souvent dans le cadre des comorbidités (mélatonine et troubles du sommeil, méthylphénidate et trouble de l'attention avec hyperactivité, antiépileptiques et épilepsie). Là encore, les évaluations et la surveillance rigoureuses et régulières sont nécessaires et le rôle du pédiatre ou du médecin traitant est crucial, avec une fonction de plus en plus centrale dans la coordination du parcours et du suivi.

Suivi somatique

Le suivi régulier sur le plan somatique est particulièrement indiqué. Il n'est pas rare en effet que ces enfants aient des troubles digestifs, des troubles du sommeil, des otites à répétition, une épilepsie. La croissance staturopondérale doit être surveillée, notamment en cas de régime alimentaire particulier, et un éclairage scientifique et médical doit être donné aux parents concernant l'usage de certains produits non validés par des études scientifiques (par exemple chélateurs des métaux lourds, agents antifongiques).

MÉDECIN TRAITANT OU PÉDIATRE : DES ACTEURS ESSENTIELS

Le médecin traitant ou le pédiatre est en première ligne pour repérer et annoncer aux parents la trajectoire développementale atypique de leur enfant et favoriser la précocité de la prise en charge spécialisée et individualisée. Ils sont, tout au long de l'évolution de l'enfant et en interaction avec les parents et les autres professionnels spécialisés dans l'autisme et les troubles du neurodéveloppement, des acteurs essentiels dans cette prise en charge. 

MOTS-CLÉS autisme, prise en charge, intervention précoce.

KEYWORDS autism, management, early intervention.

RÉSUMÉ PRISE EN CHARGE DE L'ENFANT AUTISTE

Les médecins traitants et les pédiatres sont des acteurs essentiels dans la prise en charge de l'autisme. Au-delà du rôle crucial dans le repérage d'un développement atypique chez un enfant, les praticiens de première ligne doivent pouvoir informer les parents en orientant vers les bilans spécialisés nécessaires et faciliter la mise en place des interventions précoces pour garantir les meilleures chances d'évolution. La connaissance de la clinique du développement de l'enfant, des particularités liées au trouble du spectre autistique mais également des bilans et types d'interventions préconisées fait donc partie intégrante du rôle du médecin et nécessite une actualisation régulière des connaissances. Le médecin traitant et le pédiatre restent, tout au long de l'évolution de l'enfant, en interaction avec les parents et les équipes spécialisées, des partenaires essentiels de cette prise en charge.

SUMMARY MANAGING AN AUTISTIC CHILD

General practitioners and pediatricians are on the front line not only to detect atypical developmental trajectories in children but also to guide functional evaluation to facilitate early interventions. They have to inform parents and to guide them toward specialized professionals where further multidisciplinary evaluation will be conducted to define an individualized early intervention program. It is admitted that early intervention is a factor of better prognosis in autism. To help starting early intervention, general practitioners have to be aware of the recent knowledge in clinical aspects of social and communication abilities development but also in the different evaluations and therapeutic interventions which are recommended. General practitioners and pediatricians will keep up following the child evolution as part of the childcare team with parents and specialized professionals.

RÉFÉRENCES

1. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. *Pediatrics* 2015;136:S60-81.
2. Circulaire n° SG/2018/256 relative à la mise en place des plateformes d'orientation et de coordination dans le cadre du parcours de bilan et d'intervention précoce pour les enfants avec des troubles du neurodéveloppement, 2018. <http://bit.ly/30whvvu>
3. Haute Autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme. Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent. Recommandation de bonne pratique, HAS 2018. <http://bit.ly/2LXm1IH>
4. Haute Autorité de santé. Autisme et autres troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Recommandation de bonne pratique, HAS 2012. <http://bit.ly/2LZ2Uox>
5. Sankey C, Girard S, Cappe E. Evaluation of the social validity and implementation process of a psychoeducational program for parents of a child with Autism Spectrum Disorder. *Int J Dev Disab* 2019. doi: 10.1080/20473869.2019.1598721.
6. Bonnet-Brilhaut F. Autism: an early neurodevelopmental disorder. *Arch Pediatr* 2017;24:384-90.
7. Barthélémy C, Bonnet-Brilhaut F. L'autisme : de l'enfance à l'âge adulte. Paris : Lavoisier, 2012.
8. Courtois-du-Passage N, Galloux AS. Bilan orthophonique chez l'enfant atteint d'autisme : aspects formels et pragmatiques du langage. *Neuropsychiatr Enf Adolesc* 2004;52:478-89.
9. Perrin J, Maffre T, Le Menn-Tripiti C. Autisme et psychomotricité (2^e éd). Bruxelles : De Boeck, 2019 (sous presse).
10. Gillet P, Bonnet-Brilhaut F. Approche neuropsychologique du trouble du spectre de l'autisme. In : E. Bizet, M. Brethière, P. Gillet (Dir.) *Neuropsychologie et remédiations des troubles du spectre de l'autisme*. Bruxelles : De Boeck éditions, 2018:6-22.

L'autisme, un trouble de la vie entière

Un rétablissement possible, mais de nombreuses comorbidités souvent complexes à diagnostiquer

EMMANUELLE HOUY-DURAND

Centre Ressources autisme région Centre-Val de Loire, centre universitaire de pédopsychiatrie, CHRU de Tours, Inserm U1253, Tours, France

e.houy-durand@chu-tours.fr

E. Houy-Durand déclare des liens ponctuels avec Roche (essai Projet FragXis).

La prévalence des troubles du spectre de l'autisme, estimée à 1 naissance sur 100 en France, fait passer ce trouble du statut de maladie «rare» affectant 1 personne sur 2500 dans les années 1960 à celui d'affection fréquente et de priorité de santé publique à l'échelle mondiale bien qu'aucun chiffre de prévalence fiable ne soit disponible à l'échelle de l'Hexagone chez les enfants et, encore moins, en population adulte. Si l'on se réfère à la stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, 700 000 personnes pourraient avoir un trouble du spectre de l'autisme, en France ; et parmi elles, 100 000 seulement seraient âgées de moins de 20 ans. Ainsi, 600 000 adultes auraient un trouble du spectre de l'autisme sur notre territoire, avec un handicap social et fonctionnel variable. La Haute Autorité de santé (HAS) considère que seuls 12 % de ces adultes sont identifiés ou diagnostiqués, ce qui diffère peu des estimations des autres pays et notamment des données anglo-saxonnes qui estiment que 80 % des adultes ayant des troubles du spectre de l'autisme ne sont pas identifiés.

L'autisme et les troubles du spectre autistique sont généralement diagnostiqués au cours du développement précoce de l'enfant, sans critère d'âge exigé dans les classifications nosographiques actuelles (5^e version du *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* [DSM-5] et 11^e version de la *Classification internationale des maladies* [CIM 11]). Toutefois, l'âge moyen du primo-diagnostic en France se situe entre la 5^e et la 6^e année de l'enfant et souvent plus tardivement lorsque ce dernier n'a pas de déficience intellectuelle associée. Ainsi, les diagnostics tardifs augmentent actuellement en nombre, en raison de corrections diagnostiques liées à un meilleur repérage clinique et/ou aux caractéristiques cliniques des formes sans déficience intellectuelle associée qui se révèlent plus tardivement.

Nombre d'adultes ayant des troubles du spectre de l'autisme ne sont pas encore reconnus comme tels s'ils ont été admis dans des établissements médico-sociaux dans leur enfance du fait de leur déficience intellectuelle associée tandis que de jeunes adultes sans déficience

intellectuelle accèdent au diagnostic depuis la mise en place d'unités d'évaluations dédiées aux adolescents et aux adultes.

Ces troubles, jusqu'alors identifiés par les pédopsychiatres et les professionnels de la petite enfance, requièrent maintenant, pour une population de jeunes adultes et d'adultes vieillissants, toute l'attention des soignants, de la communauté scientifique et de notre société. Depuis les années 1990, les publications internationales s'intéressent à la problématique des adultes ayant des troubles du spectre de l'autisme, notamment sous l'impulsion des témoignages de ces derniers sur leurs différences, leurs symptômes, leurs difficultés d'inclusion sociale, mais aussi leurs talents, leurs compensations au quotidien, leur bien-être ou les problèmes de santé psychique ou somatique qu'ils ont rencontrés au fil du temps. Au-delà de la symptomatologie évolutive des troubles du spectre de l'autisme tout au long de la vie, nous aborderons ces différentes questions susceptibles de mettre en défaut nos connaissances, nos capacités à poser un diagnostic ou à proposer des approches préventives et thérapeutiques aux adultes atteints de ces troubles.

Autisme et rétablissement ?

La nature neurodéveloppementale précoce des troubles du spectre de l'autisme ne faisant plus débat, il est admis traditionnellement que la personne diagnostiquée soit porteuse de ce « diagnostic à vie ». Une telle affirmation fait abstraction des évolutions positives ou plus simplement de l'amélioration clinique globale des troubles du spectre de l'autisme et, surtout, de leur grande hétérogénéité et des comorbidités possibles. Depuis les années 2000, la notion de « rétablissement » a même vu le jour dans les études de suivi longitudinales d'enfants avec autisme.^{1,2} Rétablissement ne signifie pas dans ce cas « guérison » au sens d'une maladie curable, mais plutôt, au sens des handicaps psychiques, une disparition des critères diagnostiques lorsque la personne est à nouveau soumise à une évaluation standardisée des signes d'au-

tisme associée à un fonctionnement socio-adaptatif de qualité. Ce rétablissement possible, estimé dans les années 1970-1980 à 1,5 % d'une population d'enfants autistes suivis jusqu'à l'âge adulte, pourrait atteindre aujourd'hui jusqu'à 20 % d'une population diagnostiquée atteinte de troubles du spectre autistique. Cette «perte relative du diagnostic» pourrait s'expliquer de diverses façons sans que l'on n'ait pu identifier, jusqu'alors, de facteurs prédictifs clairs d'une évolution positive. La question d'un diagnostic initial incertain pourrait être émise, celle d'une amélioration avec l'âge au même titre, de même que la réponse des enfants à des interventions toujours plus précoces. Seuls des facteurs pronostiques négatifs semblent unanimement identifiés dans la littérature : la déficience intellectuelle (quotient intellectuel total [QIT] inférieur à 75) associée à l'autisme, et le retard de langage (absence de langage verbal fonctionnel à l'âge de 5 ans). L'association de l'autisme à des comorbidités somatiques ou psychiatriques entrave également probablement qualité de vie et amélioration symptomatique.³

Stabilité d'un trouble hétérogène

La première hypothèse d'une possible confusion diagnostique à l'origine d'une perte du diagnostic d'autisme semble pourtant compromise. En effet, la stabilité du diagnostic, y compris posé précocement avant l'âge de 24 mois, paraît valide : 75 à 95 % des diagnostics se maintiennent dans le temps lorsqu'ils sont posés avec des outils standardisés d'aide au diagnostic que sont les échelles ADOS (*autism diagnostic observation schedule*) ou CARS (*childhood autistic rating scale*) ou validés par les critères cliniques nosographiques.

Compensations et amélioration des symptômes

L'évolution reconnue de la symptomatologie, à la faveur de mécanismes de compensation développés tout au long de la vie est largement admise, même si la qualité de vie et les possibilités d'indépendance des personnes autistes progressent de façon très variable, d'un individu à l'autre.⁴ Ces mêmes compensations qui leur permettent de s'ajuster aux environnements stressants (sensoriels comme sociaux) génèrent sans doute fatigabilité, épuisement cognitif, voire anxiété et troubles anxiodépressifs. La sévérité des symptômes initiaux, le genre, les facteurs environnementaux et familiaux, les comorbidités psychiatriques et somatiques sont autant de facteurs influençant l'intégration sociale, professionnelle, affective... des personnes autistes à l'âge adulte. Les personnes avec des troubles du spectre autistique ont, dans leur vie quotidienne, des difficultés d'ajustement social qui entravent leur intégration sociale et professionnelle. Les études longitudinales montrent ainsi que 60 à 75 % des adultes avec autisme vivent en institution⁵ ou évolueront vers une vie sociale « pauvre », voire « très

pauvre ».⁶ De plus, une étude portant sur le devenir de 66 patients adultes avec autisme montre que ceux n'ayant pas de déficience intellectuelle associée sont 3 fois plus susceptibles de ne pas avoir d'occupations (emploi ou activités de jour) par rapport à des patients ayant une déficience intellectuelle isolée.⁷ Ainsi, comme nous le rappellent régulièrement les pairs aidants et associations de familles, l'autisme ne peut être qualifié de « léger » lorsqu'il ne s'associe pas à une déficience intellectuelle : chaque individu a un fonctionnement particulier cognitif, langagier, comportemental et sensori-moteur évolutif qu'il convient de réévaluer régulièrement en fonction des contextes et événements de vie de la personne autiste.

Comorbidités associées

Les comorbidités associées à l'autisme au cours de l'enfance sont régulièrement diagnostiquées et surveillées. Chez l'adulte, la mise en place d'un suivi préventif protocolisé et de l'accès aux soins somatiques comme psychiatriques reste compliqué. L'épilepsie, les troubles digestifs, les troubles du sommeil subsistent pourtant, auxquels viennent s'ajouter les conséquences et effets indésirables de traitements psychotropes prescrits à visée symptomatique. En effet, les troubles comportementaux sont deux fois plus fréquents chez les personnes ayant une déficience intellectuelle associée à un trouble autistique comparativement à celles ayant une déficience intellectuelle isolée. Ces troubles, conséquences des profils sensoriels, langagiers ou émotionnels particuliers font régulièrement l'objet de prescription de traitements sédatifs sans efficacité sur la dyade autistique. Dans ce contexte, les troubles métaboliques et l'hypertension artérielle atteignent cette population plus précocement que la population générale. Les autistes adultes ont en effet plus de risques cardiovasculaires, hypertension artérielle, obésité, diabète ou dyslipidémies que la population générale.

Près de 30 % des adultes ayant un trouble autistique ont une épilepsie associée, parfois difficile à diagnostiquer, car tardive ou confondue avec les troubles comportementaux. Bien que les données de la littérature restent variables, on estime le risque d'épilepsie 7 fois plus élevé chez un autiste par rapport à une personne neurotypique de la population générale (prévalence de l'épilepsie en population générale : 0,4 à 0,8 %) ; risque encore accru lorsqu'associé à une déficience intellectuelle (3 à 5 fois), au sexe féminin, à l'avancée en âge, au statut socio-économique bas et à une histoire familiale d'autisme.⁸ Les personnes autistes sans déficience intellectuelle ne sont pas non plus à l'abri de cette comorbidité puisque 8 % d'entre elles ont également une épilepsie. Les facteurs de risque d'épilepsie associée peuvent en partie s'expliquer par des facteurs de risque communs de nature génétique, voire un syndrome génétique connu à l'origine même d'un autisme dit « syndromique » ; 80 % des enfants autistes ont développé leur

épilepsie avant l'âge de 1 an ; un deuxième pic de prévalence est bien identifié chez l'adolescent ou le jeune adulte.⁹ Toutefois, 50 % des adultes sans langage, avec autisme et déficience intellectuelle développeraient une épilepsie à un âge inhabituel tardif. Les pathologies épileptiques évoluent par ailleurs différemment dans la population d'adultes autistes puisque 16 % d'entre eux connaissent une phase de rémission contre 64 % des adultes atteints d'épilepsie isolée en population générale.

Mortalité

Les différentes comorbidités décrites associées à l'autisme sont à l'origine d'une mortalité accrue dans les quelques études longitudinales menées dans l'autisme, de l'enfance à l'âge adulte. Parmi elles, l'épilepsie serait en cause dans 7 à 30 % des cas. Les causes organiques, cardiovasculaires, pulmonaires, malignes ou accidentelles sont également largement représentées. Toutefois, un certain nombre de décès considérés comme accidentels par asphyxie pourraient être causés par des morts subites liées à l'épilepsie. Il pourrait en être de même pour un certain nombre de décès par noyade ou autres accidents secondaires à l'épilepsie. Dans une revue de la littérature scientifique s'intéressant à l'épilepsie, les auteurs rapportent une surmortalité des personnes avec autisme par rapport à leurs pairs.⁹ À âge et sexe égaux, le risque de mortalité pourrait être multiplié par un facteur de 2 à 3 chez une personne autiste comparativement à une personne de la population générale. Le sexe féminin s'associe au risque le plus élevé. Ces données sont en accord avec la surmortalité décrite chez les personnes ayant une déficience intellectuelle. Néanmoins, même si l'épilepsie joue un rôle majeur dans ces décès, l'ensemble des autres causes rapportées, de nature très hétérogène, souligne l'importance de l'accès aux soins et à la prévention dans ces populations avec handicap.

Comorbidités psychiatriques et notion de handicap psychique

Plus de la moitié des personnes autistes auraient une comorbidité psychiatrique au cours de leur vie. Certaines de ces comorbidités sont bien reconnues au cours de l'enfance puisque s'associent régulièrement à l'autisme d'autres troubles du neurodéveloppement : trouble déficit de l'attention/hyperactivité, troubles du développement moteur, troubles spécifiques du langage... qui donnent lieu à des rééducations ou à des approches thérapeutiques ou médicamenteuses spécifiques. Chez les adultes autistes, qui ne bénéficient que très rarement d'approches thérapeutiques spécifiques, le diagnostic de dépression est rarement fait alors que le risque de passage à l'acte suicidaire n'est pas négligeable. Près de 30 % des adultes autistes développent un trouble anxieux au cours de leur vie (moins de 10 % en population générale).

Les troubles bipolaires, psychotiques ou obsessionnels compulsifs sont également souvent associés aux troubles du spectre autistique à l'âge adulte.¹⁰

Les adultes autistes pourraient avoir 2 à 4 fois plus de risque de développer une pathologie psychiatrique qu'une personne neurotypique. De nombreux auteurs ont tenté de théoriser cette prévalence accrue de troubles psychiques associés : les harcèlements, les traumatismes vécus au cours de l'enfance et de l'adolescence d'un jeune autiste du fait de sa naïveté sociale ou de ses difficultés d'ajustement social seraient un des éléments explicatifs. Des facteurs génétiques et étiologiques communs pourraient également être évoqués. La vigilance des cliniciens est donc recommandée lors des transitions ou des ruptures de parcours de ces jeunes, autant de facteurs déclenchants d'un trouble anxieux ou d'une dépression ; les personnes autistes exprimant par ailleurs difficilement leurs affects ou d'une façon inhabituelle et trompeuse pour un clinicien, même averti. Outre la reconnaissance de ces diagnostics, il est urgent de pouvoir proposer des soins spécifiques rééducatifs, de remédiation cognitive ou d'entraînement aux habiletés sociales au service d'une réhabilitation psychosociale tenant compte des tableaux cliniques évolutifs individuels et de leur environnement social comme familial. La psychoéducation, la pair-aidance et l'*empowerment* (entraide entre personnes souffrant ou ayant souffert d'une même maladie) déjà déclinés dans de nombreux handicaps psychiques (schizophrénie, troubles bipolaires, addictions...) doivent s'adresser à cette population autiste adulte sous couvert d'une meilleure information/formation des professionnels, médicaux, paramédicaux.

REPÉRER LES ADULTES AUSSI !

Si les troubles du spectre de l'autisme bénéficient d'un effort de repérage précoce accru grâce aux politiques publiques et aux plans « autisme » successifs, depuis 2005, le repérage diagnostique des adultes et leur accompagnement évoqués au cours du 3^e Plan autisme (2013-2017) se concrétisent depuis mars 2018 par la diffusion de recommandations de bonne pratique (guide HAS) au service des « interventions et parcours de vie de l'adulte ». ¹¹ Le dépistage des adultes, de leurs comorbidités, pour leur permettre d'accéder aux soins somatiques et aux conduites préventives de santé publique et leur garantir une meilleure qualité de vie, est le prérequis nécessaire à leur inclusion sociale. Longtemps considéré comme un trouble circonscrit à l'enfance et à la pédopsychiatrie, le repérage des adultes avec autisme est d'ailleurs aujourd'hui l'une des priorités de la Stratégie nationale pour l'autisme 2018-2022. 

MOTS-CLÉS troubles du spectre de l'autisme, autisme, comorbidités.

KEYWORDS autism, physical comorbidities.

RÉSUMÉ L'AUTISME, UN TROUBLE DE LA VIE ENTIÈRE

Bien que la symptomatologie des troubles du spectre de l'autisme évolue positivement avec l'âge, la qualité de vie des autistes à l'âge adulte est régulièrement qualifiée de « pauvre ». Ce paradoxe s'explique probablement par l'association comorbide fréquente de ces troubles à de nombreuses affections somatiques ou psychiatriques plus complexes à diagnostiquer chez ces personnes du fait de leurs profils cognitif, sensoriel, langagier atypiques. Ces comorbidités émergentes à partir de l'adolescence ou de l'âge adulte viennent souvent ternir un tableau évolutif qui pourrait être optimal, sous réserve du possible repérage diagnostique chez les acteurs de santé de première ligne, d'actes de prévention adaptés aux personnes souffrant de handicaps psychiques et du développement de soins et accompagnement spécifiques aux adultes avec des troubles du spectre de l'autisme visant le rétablissement, voire la rémission pour une inclusion sociale optimale.

SUMMARY AUTISM: A LIFELONG CONDITION

Outcome in adults with autism is generally considered as poor. Autistic symptoms and behaviors improve throughout life whereas somatic or psychiatric conditions, largely ignored or misdiagnosed because of atypical sensory profile or language deficit, result in decreased quality of life and in discomfort. Poor outcomes are mainly observed but recovery or optimal outcomes have been described in the last decade studies. Despite autism heterogeneity, it is essential to recognize physical comorbidities and mental health conditions to treat them and to plan health education and healthcare for this specific population. It is particularly important to provide and develop specific educational, health, social and cognitive remediation supports not only for autistic children but also during transition to adulthood.

RÉFÉRENCES

- Helt M, Kelley E, Kinsbourne M, et al. Can children with autism recover? If so, how? *Neuropsychol Rev* 2008;18:339-66.
- Fein D, Barton M, Eigsti IM, et al. Optimal outcome in individuals with a history of autism. *J Child Psychol Psychiatry* 2013;54:195-205.
- Howlin P, Moss P. Adults with autism spectrum disorders. *Can J Psychiatry* 2012;57:275-83.
- Howlin P, Magiati I. Autism spectrum disorder: outcomes in adulthood. *Curr Opin Psychiatry* 2017;30:69-76.
- Billstedt E, Gillberg IC, Gillberg C. Autism after adolescence: population-based 13- to 22-year follow-up study of 120 individuals with autism diagnosed in childhood. *J Autism Dev Disord* 2005;35:351-60.
- Howlin P, Goode S, Hutton J, Rutter M. Adult outcome for children with autism. *J Child Psychol Psychiatry* 2004;45:212-29.
- Taylor JL, Seltzer MM. Changes in the autism behavioral phenotype during the transition to adulthood. *J Autism Dev Disord* 2010;40:1431-46.
- Strasser L, Downes M, Kung J, Cross JH, De Haan M. Prevalence and risk factors for autism spectrum disorder in epilepsy: a systematic review and meta-analysis. *Dev Med Child Neurol* 2018;60:19-29.
- Woolfenden S, Sarkozy V, Ridley G, Coory M. A systematic review of two outcomes in autism disorder – epilepsy and mortality. *Dev Med Child Neurol* 2012;54:306-12.
- Croen LA, Zerbo O, Qian Y, et al. The health status of adults on the autism spectrum. *Autism* 2015;19:814-23.
- Haute Autorité de santé. Trouble du spectre de l'autisme : interventions et parcours de vie de l'adulte. Recommandations de bonne pratique HAS, mars 2018. <http://bit.ly/2U16Z0>

FOCUS

La jeune femme autiste : la reconnaître pour l'aider à prendre soin d'elle-même

Les études épidémiologiques des troubles du spectre de l'autisme s'accordent toutes historiquement pour décrire un *sex-ratio* déséquilibré de ces troubles en défaveur des garçons. Le *sex-ratio* de 4 garçons atteints pour 1 fille reste admis mais récemment soumis à discussion. Il pourrait en effet s'avérer plus équilibré qu'il n'y paraît même s'il a longtemps été sous-tendu par des arguments biologiques, hormonaux et/ou génétiques. Dans les populations autistes avec déficience intellectuelle, le *sex-ratio* serait de 2 garçons pour 1 fille¹ tandis que parmi les personnes sans déficience intellectuelle, le *sex-ratio* serait plus déséquilibré encore : au-delà de 5 garçons pour 1 fille

atteinte. L'accès facilité aux consultations diagnostiques, la meilleure reconnaissance des formes de troubles du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle sous l'impulsion notable des témoignages des usagers eux-mêmes ne démentent pas jusqu'alors ce déséquilibre « hommes-femmes » mais le modèrent clairement.

Pourquoi cette différence selon le genre ?

Plusieurs facteurs ont été étudiés pouvant expliquer ce déséquilibre : un tableau clinique différent, un « camouflage » des symptômes plus volontiers possible chez les femmes, des mécanismes physiopathologiques différents, des facteurs protecteurs fémi-

nins (*v. figure*)... L'âge même du primo-diagnostic diffère généralement entre les garçons et les filles : plus tardif en cas d'autisme sans déficience intellectuelle associée, il l'est encore plus chez les jeunes filles ou jeunes femmes autistes sans déficience intellectuelle comparativement aux jeunes gens avec autisme sans déficience. Ces constats suggèrent que les filles atteintes d'autisme pourraient être sous-diagnostiquées ou recevoir des diagnostics erronés.

Les théories anciennes dites cognitives publiées dès les années 1980 soutiennent la possible différence symptomatique et étiopathogénique entre l'autisme féminin et masculin. L'équipe de Baron-Cohen soumet sa

EMMANUELLE HOUY-DURAND

Centre Ressources autisme région Centre-Val de Loire, centre universitaire de pédopsychiatrie, CHRU de Tours, Inserm U1253, Tours, France
Centre Ressources autisme, CHRU de Tours, hôpital Bretonneau, Tours, France

e.houy-durand@chu-tours.fr

E. Houy-Durand déclare des liens ponctuels avec Roche (essai Projet FragXis).

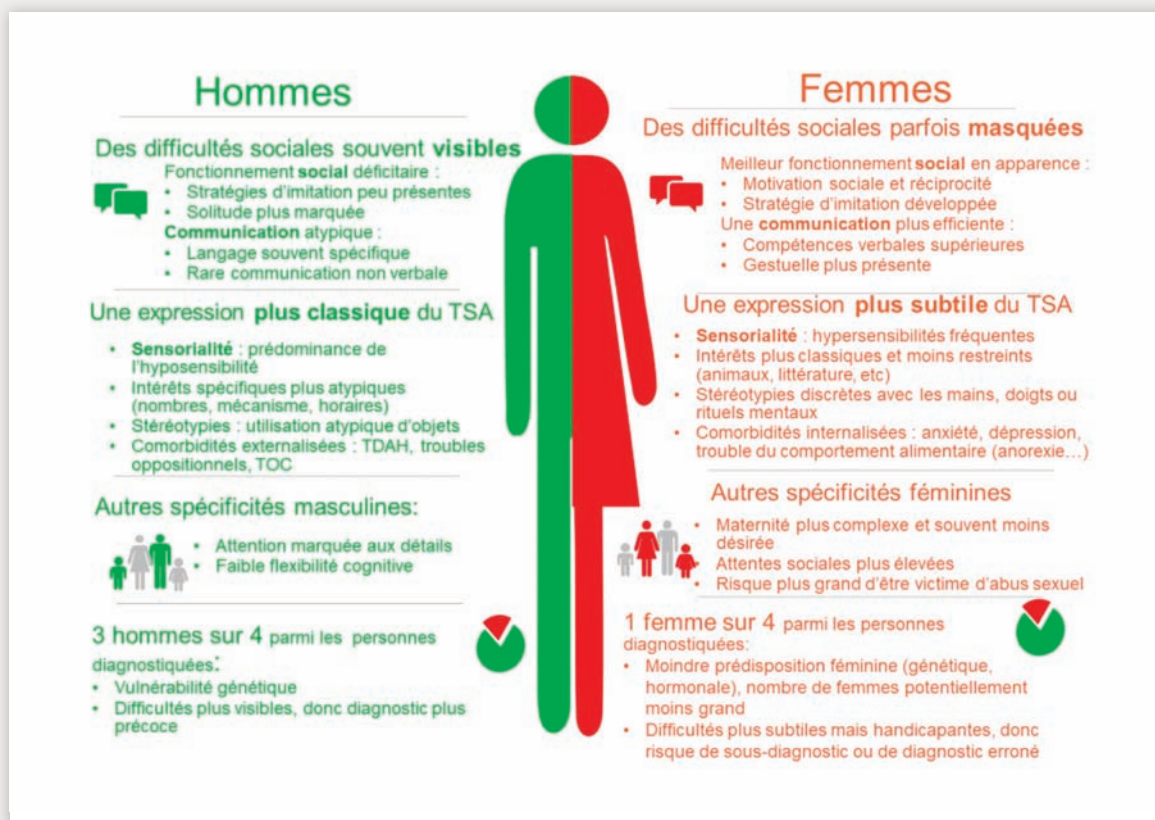


Figure. Tableau clinique de l'autisme selon le genre. Adapté de J.-P. Piat et A. Lacroix (<https://aspieconseil.com/category/diagnostic-autisme>). TDAH : trouble déficit de l'attention/hyperactivité ; TOC : troubles obsessionnels compulsifs ; TSA : troubles du spectre de l'autisme

théorie de « cerveau masculin » dont l'autisme serait la dimension extrême. Selon Baron-Cohen, les hommes ont une capacité de « systématisation », à savoir un comportement adaptatif et social régi par des règles et lois, versus l'« empathisation » dont le cerveau féminin serait l'apanage, plutôt régi par l'empathie, la capacité à reconnaître les émotions d'autrui et à se comporter en rapport. Il montre ainsi que les auto-questionnaires de quotient d'empathie (EQ) et quotient d'autisme (AQ) différencient clairement les hommes et les femmes en population générale « neurotypique », alors même que ces questionnaires ne discriminent pas les hommes des femmes autistes, argument tendant à montrer que les femmes autistes auraient elles aussi ce profil cognitif « masculin » ou un profil intermédiaire plus complexe à identifier en raison d'une appétence sociale plus développée. Cette hypo-

thèse cognitive pourrait même être étayée par des hypothèses biologiques et génétiques plus récentes si l'on considère les études de taux de testostéronémie fœtale chez les enfants avec autisme ou la possible protection hormonale liée à l'ocytocine chez les filles.

Outre les hypothèses étiopathogéniques, nombre d'auteurs ont tenté de discriminer les tableaux cliniques autistiques par genre, suspectant une symptomatologie différente. Ces études se heurtent à des biais méthodologiques certains. Les outils diagnostiques existants et recommandés pourraient s'avérer moins fiables qualitativement et quantitativement, et de nouveaux outils standardisés pourraient être nécessaires au diagnostic de l'« autisme féminin ». Les filles autistes semblent en effet avoir de meilleures aptitudes dans les interactions sociales que les garçons² tandis que

ces derniers auraient des intérêts restreints et comportements stéréotypés (symptômes de la deuxième dimension autistique qu'est la « recherche d'immuabilité ») plus bruyants ou atypiques facilement visibles au cours d'une évaluation diagnostique.³ La sensibilité même de l'échelle ADOS (*autism diagnosis observation schedule*), principal outil standardisé d'aide au diagnostic d'autisme paraît moindre lorsqu'elle est appliquée à des femmes versus des hommes.⁴ Ce défaut pourrait s'expliquer par la construction même des outils diagnostiques appliqués aux troubles du spectre de l'autisme, largement développés à partir de populations à prédominance masculine. Si l'on considère en effet des tableaux symptomatiques différents selon le genre, il serait nécessaire de développer des outils diagnostiques standardisés spécifiques validés par genre au sein de nouvelles cohortes.

Un diagnostic souvent retardé...

La plupart des études menées dans l'autisme s'appuient sur des groupes de patients mal appariés en âge et niveau cognitif, ce qui biaise également les descriptions et statistiques entre hommes et femmes. Certaines études menées sur des groupes rigoureusement appariés comparant garçons et filles ont échoué à mettre en évidence une différence en termes de symptomatologie et de sévérité d'autisme liée au genre.⁵ Il pourrait en être autrement chez les adultes, ce qui peut expliquer le retard diagnostique ou des erreurs diagnostiques chez les femmes autistes adultes sans déficience intellectuelle. Si l'on considère que ces femmes mettent en place des mécanismes de compensation différents, ou bénéficient de facteurs protecteurs propres, l'évolution à l'âge adulte des petites filles pourrait compliquer et « brouiller » leur diagnostic de troubles du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle. Les femmes adultes soumises à une échelle ADOS, observation diagnostique standardisée adaptée à l'âge et au niveau de langage, semblent avoir un moindre handicap socio-communicationnel que les hommes, de meilleures capacités d'imitation et de gestuelle de communication, mais plus de particularités sensorielles durables au cours de leur vie. Cette meilleure compensation sociale pourrait expliquer les différences de prévalence entre hommes et femmes, leur phénotype « socio-communicationnel » s'améliorant avec le temps.

Les outils diagnostiques recommandés, développés sur les critères de la 4^e version du *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* (DSM-IV), s'appuient de façon prédominante sur les aptitudes socio-communicationnelles défailtantes et des intérêts restreints atypiques ou des comportements externalisés qui ne correspondent peut-être pas au phénotype féminin. Le DSM-5, classification nosographique publiée en 2013 par l'Association psychiatrique américaine, qui tient compte des particularités sensorielles dans la deuxième dimension symptomatique des troubles du spectre de l'autisme, pourrait ainsi


s'avérer plus pertinent et plus fin dans la description de l'autisme de la fille.

... cause de grandes souffrances

Ce retard à établir un diagnostic chez les jeunes filles et femmes ayant des troubles du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle associé aux tentatives de « camoufflage social » qu'elles sont aptes à mettre en place génère par ailleurs de grandes souffrances et des comorbidités différentes de celles des hommes, à l'origine de diagnostics erronés de « troubles de la personnalité », de « troubles de l'humeur » ou de « troubles du comportement alimentaire » isolés. La théorie du « camoufflage » déjà énoncée par L. Wing dès les années 1980 reposerait sur cette volonté des jeunes filles autistes et leurs meilleures capacités d'interaction sociale que les hommes à répondre à la désirabilité sociale exigée par leurs pairs et leur entourage. Cependant, nombre d'entre elles témoignent de leur épuisement, leur stress, leurs troubles anxiodépressifs secondaires qui seraient plus présents chez les femmes autistes que chez les hommes autistes.

Cette stratégie de mimétisme de « surface » reste associée à la naïveté sociale et aux difficultés de compréhension sociale et affectives subtiles inhérentes aux troubles du spectre de l'autisme. Le corollaire du « camoufflage » se traduit alors bien souvent par une victimisation et des harcèlements, y compris sexuels, plus nombreux chez les femmes autistes que chez les hommes. Les relations intimes et romantiques « normatives » intéressent particulièrement les jeunes filles et jeunes femmes ayant des troubles du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle. Toutefois, elles restent en difficulté dans leurs interactions sociales et leur compréhension des codes sociaux implicites, ce qui explique des expériences sexuelles plus souvent négatives, un vécu anxieux plus important que les hommes souffrant de troubles du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle. Leurs parents et proches, particulièrement inquiets de ces relations, leur apportent certes une connaissance, mais qui semble bien différente de celle apportée naturellement par les pairs dans les groupes

d'adolescents neurotypiques au cours de leur puberté. Ces sources d'information et de connaissances différentes majorent sans doute le vécu anxieux des jeunes femmes autistes⁶ qui s'exposent d'autant plus à des abus sexuels, des agressions, sans pouvoir développer de relations affectives durables, le plus souvent. Outre l'anxiété liée aux transformations pubertaires et le mal-être ressenti durant cette période, la nécessité de proposer des programmes éducatifs appropriés aux jeunes femmes ayant des troubles du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle s'impose, au même titre que furent développés par le passé de nombreux programmes dévolus aux personnes ayant une déficience intellectuelle.

Améliorer le diagnostic d'autisme chez les filles représente un enjeu majeur en termes de précocité des soins et accompagnements, au risque que ces jeunes filles et femmes restent diagnostiquées tardivement et/ou seulement prises en charge pour leurs comorbidités psychiques (traumatiques ou dépressives). De nouveaux outils diagnostiques sont sans doute à développer en ce sens, plus proches des descriptions cliniques actuelles et du DSM-5, qui permettront par ailleurs de mieux étudier les mécanismes étiopathogéniques sous-jacents et les facteurs protecteurs des troubles du spectre de l'autisme. 

RÉFÉRENCES

1. Wing L. Sex ratio in early childhood autism and related conditions. *Psychiatry Res* 1981;5:129-37.
2. Kreiser NL, White SW. ASD in females: are we overstating the gender difference in diagnosis? *Clin Child Fam Psychol Rev* 2014;17:67-84.
3. Van Wijngaarden-Cremers PJM, Van Eeten E, Groen WB, Van Deurzen PA, Oosterling IJ, Van Der Gaag RJ. Gender and age differences in the core triad of impairments in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *J Autism Disord* 2014;44:625-35.
4. Adamou M, Johnson M, Alty B. Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) scores in males and females diagnosed with autism: a naturalistic study. *Advances in Autism* 2018;17:67-84.
5. Lai MG, Lombardo MV, Pasco G, et al. A behavioral comparison of male and female adults with high functioning autism spectrum conditions. *PLoS One* 2011;6:e20835.
6. Pecora LA, Mesibov GB, Stokes MA. Sexuality in high functioning autism: a systematic review and meta-analysis. *JADD* 2016;46:35-56.

Autisme : 10 messages clés

**CATHERINE
BARTHÉLÉMY**

Faculté de Médecine,
Université de Tours,
Tours, France

catherine.barthelemy@univ-tours.fr

C. Barthélémy déclare
n'avoir aucun lien
d'intérêts.

1 L'autisme n'est pas un syndrome rare. Une personne sur 100 est atteinte, ce qui signifie 700 000 personnes en France, 7 500 nouveau-nés par an.

2 L'autisme est un trouble du neurodéveloppement qui apparaît dans les premiers semestres de vie et qui n'est pas dû à une mauvaise relation mère-bébé mais à des anomalies structurelles et fonctionnelles, probablement anténatales, du cerveau dit « social ».

3 Connaît-on la cause de l'autisme ? Les idées reçues restent vivaces, mettant en cause les vaccinations, le gluten, les métaux lourds... Ces relations causales n'ont jamais été validées par la science.

4 L'autisme ne concerne pas seulement l'enfant avant 3 ans, il évolue toute la vie. Beaucoup d'adolescents, d'adultes atteints de ces troubles n'ont pas encore reçu de diagnostic et de prise en charge adaptée. Le diagnostic « vie entière » est une priorité de santé publique dans notre pays.

5 Les formes cliniques de l'autisme sont nombreuses : on parle d'un spectre de l'autisme allant de formes légères avec parfois des talents exceptionnels jusqu'à des formes sévères, associées à des déficiences multiples et à des maladies comme l'épilepsie (dans 30 % des cas chez l'adulte), qu'il faut traiter.

6 L'autisme n'atteint pas seulement les garçons : le tableau clinique chez les filles peut être trompeur car ces dernières ont des stratégies pour paraître socialement « conformes » et s'adapter à ce qu'on attend d'elles. On comptait classiquement 4 garçons pour 1 fille. Ce *sex-ratio* est actuellement remis en question.

7 L'intervention précoce est un facteur majeur d'évolution positive : la plasticité des réseaux nerveux du « cerveau social » est à son maximum dans les premières années de vie. Cela représente un capital de récupération et d'adaptation si la prise en charge pluridisciplinaire adaptée est très précoce, avant 3 ans.

8 Quelles interventions chez l'enfant ? Les interventions recommandées en France (ABA, TED, Denver, PECS, TEACCH) visent le développement de compétences sociales, de langage et pour certaines des apprentissages précis, centrés sur l'autonomie et l'adaptation à la vie en collectivité. Différents programmes complémentaires impliquent des professionnels (orthophonistes, psychomotriciens, ergothérapeutes, psychologues) toujours en lien étroit avec la famille et le médecin traitant.

9 Il n'y a pas de traitement pharmacologique curatif de l'autisme : la prescription de psychotropes, neuroleptiques en particulier, à visée comportementale, doit être rigoureusement justifiée (troubles du comportement sévères et résistants) et encadrée selon la réglementation de la Haute Autorité de santé. En cas de comorbidité, comme les troubles du sommeil ou de l'attention, la mélatonine ou le méthylphénidate peuvent être prescrits.

10 Le médecin traitant ou le pédiatre sont en première ligne : pour repérer, pour « accompagner » l'annonce du diagnostic, pour orienter vers une « plateforme » de diagnostic de proximité qui définira les projets d'interventions spécifiques, pour assurer le suivi somatique. Le médecin qui repère, diagnostique et prescrit est un acteur majeur du système de soins et d'accompagnement. 