

4^{ÈME} JOURNÉE RÉGIONALE SUR L'AUTISME

« Quelles pratiques professionnelles
pour l'autisme en Europe ? »

Etat des lieux du diagnostic et du dépistage des TSA

Pr Manuel Bouvard, Chef de service, Médecin
coordonnateur du CRA Aquitaine

INTEGRATION
SOCIALISATION

SCOLARISATION

INSERTION



Troubles du spectre autistique : états des lieux et dépistage

M.P. Bouvard
CRA Aquitaine

4^{ème} Journée Creahi :
Quelles pratiques européennes pour l'autisme en Europe ?

Biarritz le 12 décembre 2013



Un monde en changement

- Du théorique au pragmatisme
- De l'autisme au spectre du trouble autistique
- Reconnaissance du trouble (similarités)
- Prise en charge de l'individu (différences)
- Evaluation
 - Transversale différents aspects sociaux , cognitifs, comportementaux, émotionnels
 - Longitudinale du nourrisson à l'enfant , à l'adolescent, à l'adulte
- Intégration des familles : partenariat
 - Échange des connaissances



Des enjeux

- La pluridisciplinarité
 - Coordination médicale
- La collaboration
 - Familles
 - Professionnels
 - Acteurs de la vie civile
- Le partenariat : réseau
 - Médico social
 - Social





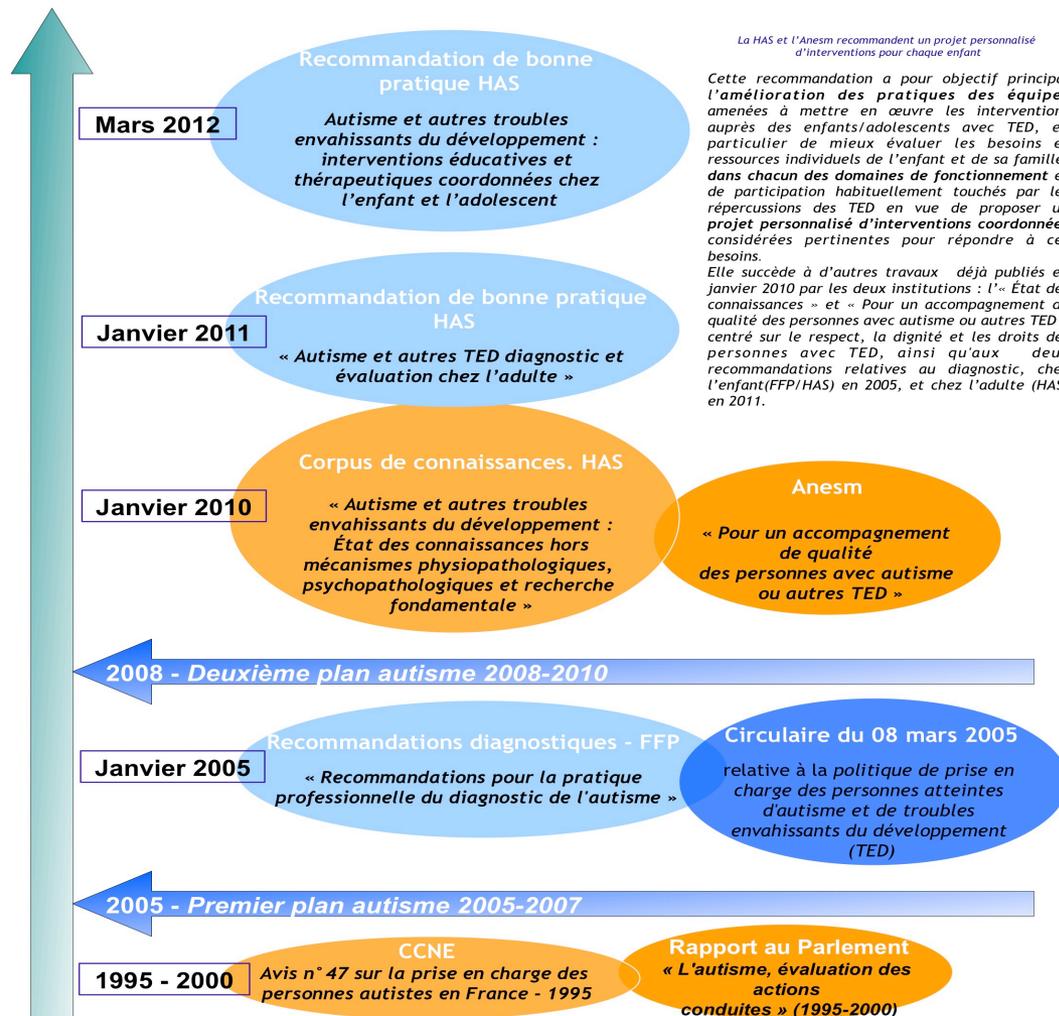
Enjeux

- Diagnostic
 - Outils de référence : CIM 10
 - Dépistage précoce
 - Reconnaissance chez l'enfant , chez l'adulte
- Accompagnement du parcours de vie
 - Équipes formées
 - Liens enfant- adultes
 - Identification des besoins à chaque age





Textes et rapports officiels



La HAS et l'Anesm recommandent un projet personnalisé d'interventions pour chaque enfant

Cette recommandation a pour objectif principal l'amélioration des pratiques des équipes amenées à mettre en œuvre les interventions auprès des enfants/adolescents avec TED, en particulier de mieux évaluer les besoins et ressources individuels de l'enfant et de sa famille, dans chacun des domaines de fonctionnement et de participation habituellement touchés par les répercussions des TED en vue de proposer un projet personnalisé d'interventions coordonnées considérées pertinentes pour répondre à ces besoins.

Elle succède à d'autres travaux déjà publiés en janvier 2010 par les deux institutions : l'« État des connaissances » et « Pour un accompagnement de qualité des personnes avec autisme ou autres TED » centré sur le respect, la dignité et les droits des personnes avec TED, ainsi qu'aux deux recommandations relatives au diagnostic, chez l'enfant (FFP/HAS) en 2005, et chez l'adulte (HAS) en 2011.

ANESM : Agence Nationale de l'Évaluation et de la qualité des Établissements et Services sociaux et Médico-sociaux | CCNE : Comité Consultatif National d'Éthique
FFP : Fédération Française de Psychiatrie | HAS : Haute Autorité de Santé

Toutes les références sont mises à jour sur le site internet du Centre de Ressources Autisme Aquitaine dans la rubrique [DOCUMENTATION/ Textes officiels et références/Plan autisme et prise en charge des personnes autistes](#)

<http://cra.ch-perrens.fr/>



Guide à l'usage des structures d'accueil d'adultes avec autisme sévère.



CEAAM d'Aquitaine

CEAA

Centre Expertise Adultes Autistes



Constat : Paradoxe de fait

□ Diagnostic encore tardif

Entre 3 et 6 ans

□ Inquiétude parentale précoce

- 95% des parents commencent à s'inquiéter avant le 2^{ème} anniversaire de l'enfant: 40% avant 12 mois; 95% avant 36 mois
- Début moyen des inquiétudes vers 18 mois
- Dans 10% des cas le 1^{er} professionnel ne prend pas en compte les inquiétudes des parents ('ça va passer')
- Dans la majorité des cas, plusieurs avis doivent être demandés pour avoir un diagnostic après plusieurs années

Intérêt du dépistage

Constat: Paradoxe clinique

□ **Fort consensus diagnostique du syndrome autistique ou des TED: la triade (CIM I 0)**

1. Troubles relationnels
2. Tr. communication verbale, non verbale
3. Activités répétitives, stéréotypées

(Tr. Associés : retard mental, angoisse...)

- **Difficultés à délimiter**
 - Polymorphisme clinique
 - Absence de signes spécifiques
 - Trouble dimensionnel: Distinction difficile avec syndromes caractérisés par la présence d'au moins un des troubles du trépied autistique classique
 - Nombreux diagnostics différentiels qui peuvent aussi être des troubles associés
 - Conséquences en variations des prévalences

Fonctionnement en France

- Diversité des lieux et des motifs de consultation
 - Pédiatrie
 - PMI
- Niveaux de connaissances du trouble variable
- Séparation administrative et théorique des âges
 - Enfant
 - Adolescent
 - adulte



Développement des structures en France

- Opposition soin – éducatif
 - Psychologique – apprentissage
- Régulation (ou exclusion) des relations familiales
- Filiarisation
 - Hôpitaux de jour
 - Thérapie institutionnelle
 - Etablissements médico sociaux
 - Exclusion des milieux de vie ordinaires
- Multiplicité des tutelles



Scolarisation

- 60% des jeunes avec TED dans le médico-social sont scolarisés (pour une moyenne de 80% tous handicaps confondus)
- scolarisation en milieu ordinaire pour 1 jeune avec TED sur 7 contre 1 sur 4 pour l'ensemble des jeunes handicapés

Prises en charges conjointes

1 jeune sur 5 dans le médico-social bénéficie de prises en charge conjointes :

- 12% assurées par la pédo-psychiatrie
- 9% relevant de la Protection de l'Enfance



Des classifications : pourquoi faire ?

- Identifier les troubles
- Permettre une évaluation spécifique et individualisé
- Projeter un accompagnement

- Communiquer +++
 - référentiel commun
 - Echange d'expérience
 - Continuité du parcours



En finir avec « la psychose infantile » ?

- Concept historique
- Stigmatisation ≠ folie
- Centré sur une approche théorique
- Intuition clinique globale
- Différents types de pathologies

- Peu de valeur de communication



Psychoses

- ❑ Notion introduite au XIXe s (E. von Feuchtersleben) à la place de *folie*, renvoyant à l'idée d'aliénation, « maladies de l'âme », en opposition aux névroses « maladies des nerfs »
- ❑ Décrites en opposition aux névroses
- ❑ Altération Majeure du rapport du sujet à la réalité (« folie » aliénation): prédominance du monde fantasmatique interne
- ❑ Expression clinique:
 - Délire hallucination, dépression sévère, excitation maniaque, désorganisation de la pensée et du discours, incohérence et étrangeté du comportement
 - Psychose aiguë, schizophrénie, PMD

Caricature

Autisme

- ❑ Tr.développement
- ❑ Déficit fonctions
- ❑ Anomalies sensorielles
langage, cognitives,
exécutives, lecture des
émotions, empathie...
- ❑ Handicap individu
- ❑ Conséquences famille
- ❑ Mesures éducatives

Psychose

- ❑ Tr. Personnalité
- ❑ Psychogénétique.
- ❑ Place ++ angoisse
- ❑ Rupture réalité
- ❑ Mécanismes défensifs
- ❑ Mesures
psychothérapeutiques
enfant et famille

DEFINITION: Notion de TED ou de TSA

TROIS TYPES D'ANOMALIES

- 3 critères concernent la nature des anomalies du développement observées:
Le Trépied Autistique

An. qualitatives de
la communication

An. Qualitatives des
Interactions sociales réciproques

Comportements et activités
restreints et stéréotypés

- 4^{ème} critère: âge de début avant 3 ans
- 5^{ème} critère: critère d'exclusion des diagnostics différentiels

Les troubles envahissants du développement : une diversité de profils

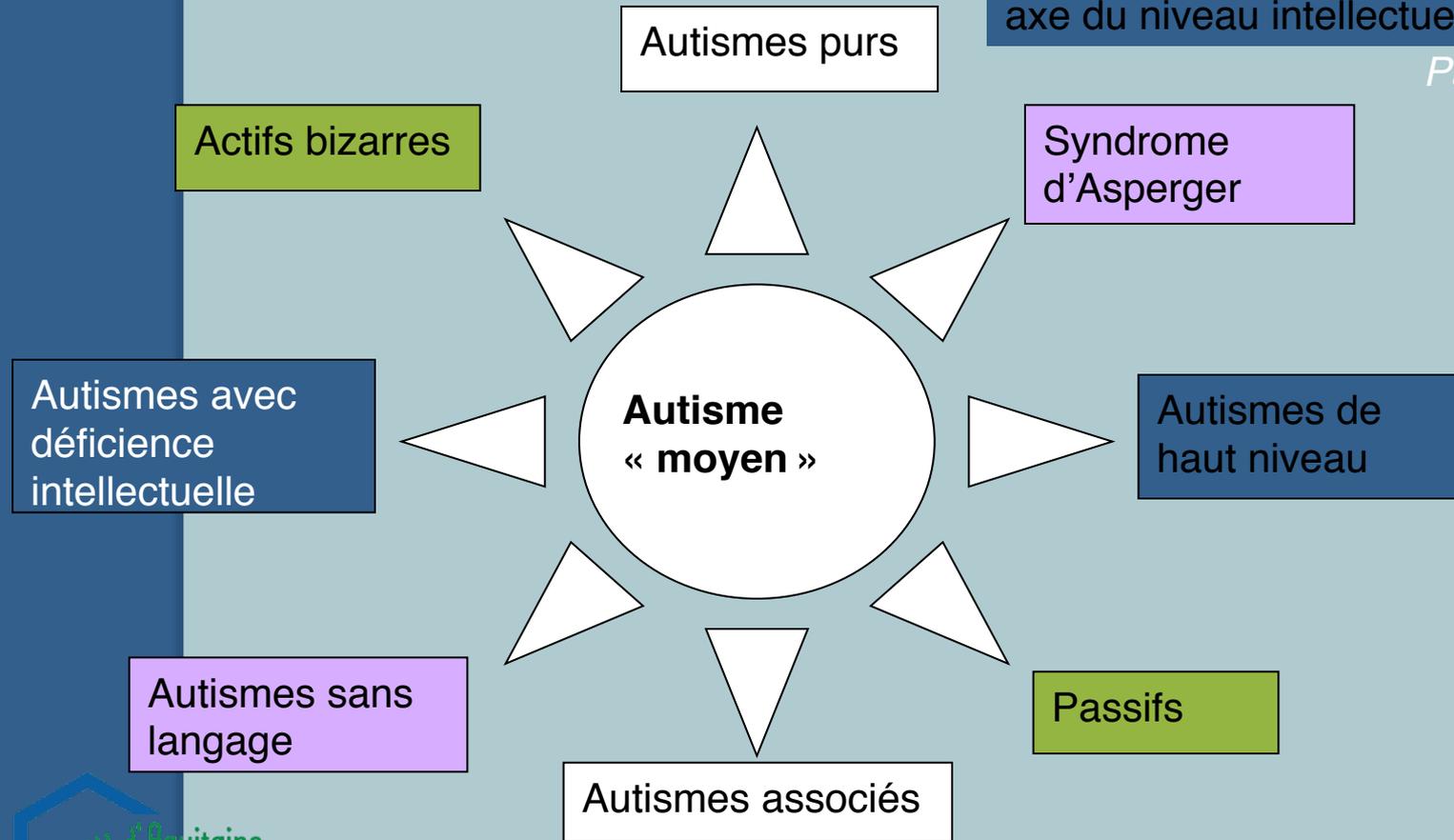
axe des profils cliniques de Lorna Wing

axe des pathologies associées

axe du niveau de langage

axe du niveau intellectuel

Pascal Lenoir, 2010



Les profils diffèrent également en termes d'**intensité** des troubles autistiques et de leur évolution

DSM IV-R → DSM 5

Rett

DSM IV

TED =

Trouble autistique

Syndrome d'Asperger

Trouble désintégratif de l'enfance

Syndrome de Rett

TED non spécifié

DSM V

**Trouble du spectre
autistique**

DSM V

**Trouble de la
communication sociale
(pragmatique)**



Approche dimensionnelle

Le DSM 5 (APA, 2013)

Les Troubles du Spectre Autistique

Modification des critères diagnostiques:



Altérations de la communication sociale et des interactions sociales

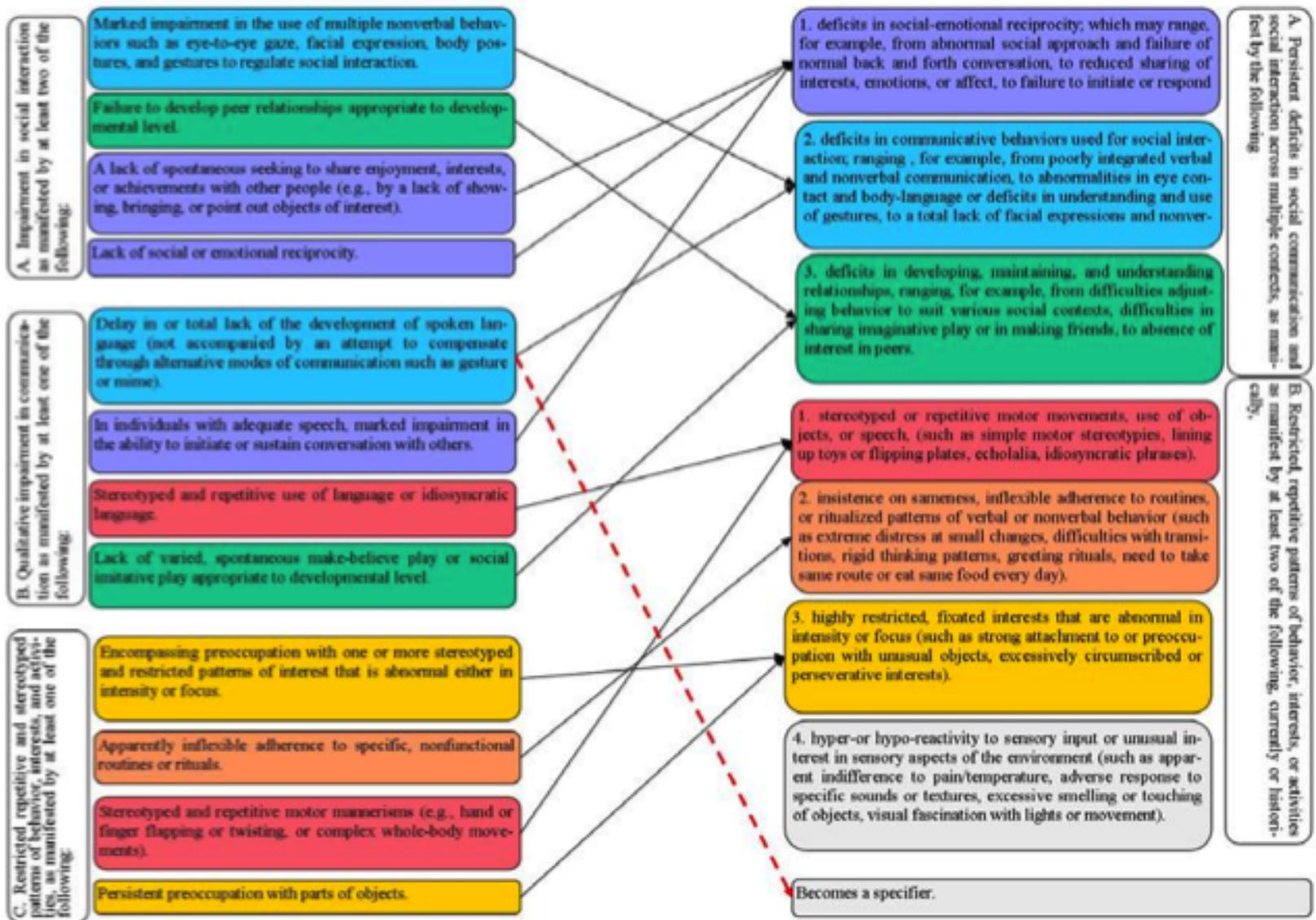
Comportements restreints et stéréotypés, particularités sensorielles

Comorbidité entre TSA et TDA/H

From DSM-IV to DSM-5

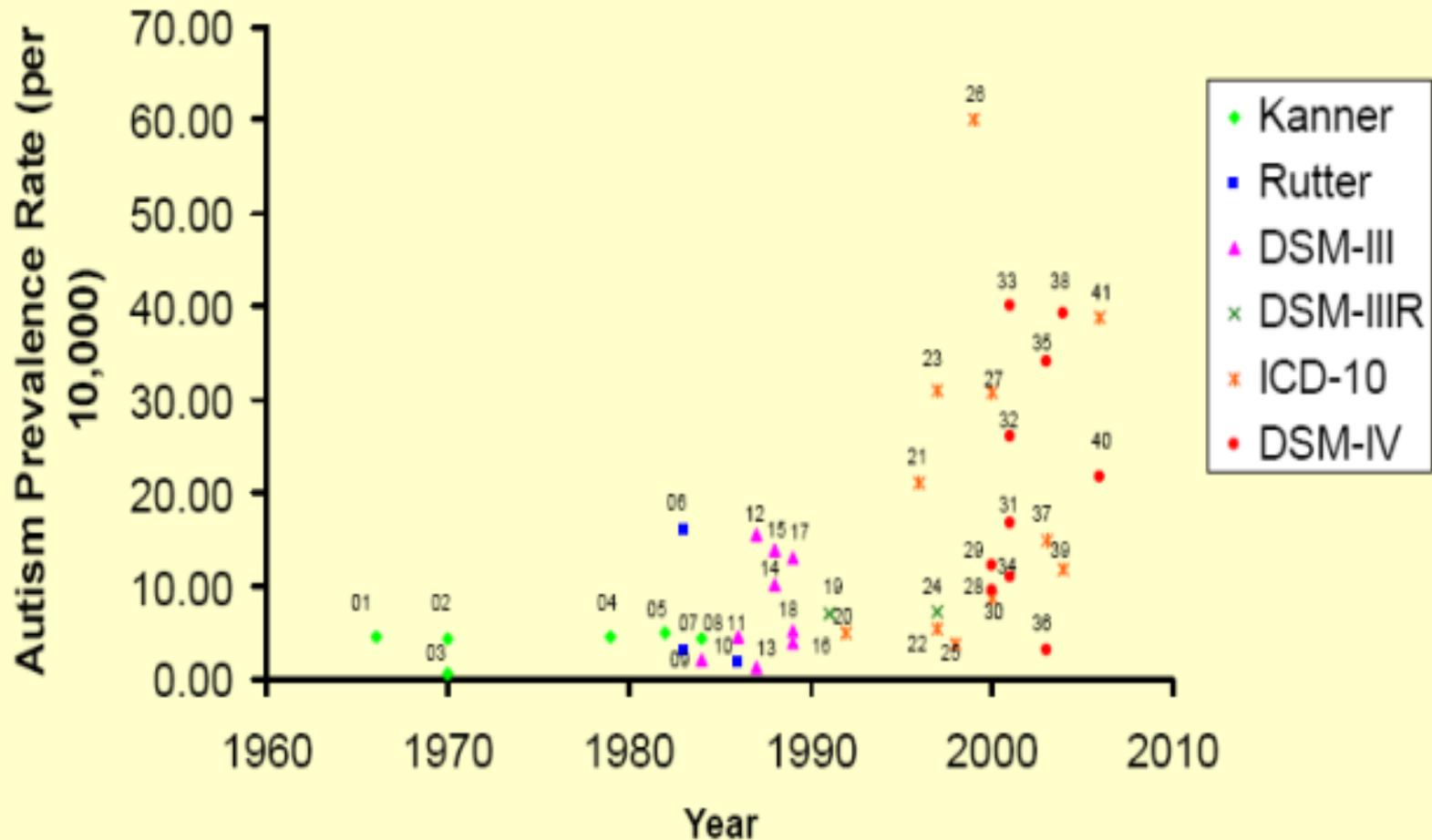
DSM-IV

DSM-5



Prévalence de l'Autisme dans 41 études internationales

Comparison of Autism Prevalence Rates



Les troubles du spectre autistique

- ↗ Taux de Prévalence : passés de 2-4 à 70-100 /10.000
- ↗ (Fombonne 2005, Yeargin-Allsopp et al., 2003):
 - Troubles envahissants du développement (TED) : 4 à 7/1000 soit: 1/150 enfants (OMS, Plan Autisme 2008), Sexe Ratio: 1F/4G
 - Autisme : 1,7 à 4 / 1000
 - Asperger: 0,25/1000
 - TED nos: 1, 5/1000
 - Sd Rett: 0,5 à 1/1000 (1 fille sur 20 000)
 - Trouble Désintégratif de l'enfant: 0,02/1000
- ↗ Extrapolation à partir de la prévalence de l'autisme dans la région d'Aquitaine (3050 000 habitants, dont 20% moins de 20 ans (610 000) (INSEE, 2004)

Population générale aquitaine

-Autisme : 5185 à 12 200

-TED : 12 200 à 21 350

**OUTILS
EVALUATION
DIAGNOSTIC**

Hétéroquestionnaires/entretiens parents

- **ADI** : Autism Diagnostic Interview (lord et al, 1994)
- **Asperger diagnostic Interview, ASAS** (Attwood, 1998)
- **CAST: Childhood Asperger Syndrome Test** (Scott et al, 2001)
- **AAA: Adult Asperger Assessment**
- **ASQ: Autism Screening questionnaire** (Berument et al, 1999)
- **PDDST: Pervasive Developmental Disorders Screening test** (Siegel, 1998)

DEVISAGER

Evaluation Enfants

- ADOS**: Autistic Diagnostic Observation Schedule (lord, 1992)
- situation expérimentale (jeux, interactions)
 - enregistrement vidéo
 - codage sur bande

Formes précoces (pédiatre, PMI)

CHAT, M-CHAT

Checklist for Autism in Toddlers; (Baron Cohen et al, 1992)

Modified Checklist for Autism in Toddlers, (Robins, et al, 2001)

INVESTIGATIONS COMPLEMENTAIRES

A répéter dans le temps en fonction des avancées
Des connaissances et de l'évolution de l'enfant

Recommandation: systématique
Bilan sensoriel: vision et audition

ORL, ophtalmologique

Audiogramme+/- PEA

Champs visuel+/- PEV

Autres bilans et soins

Odontologique...

Génétique et Neuropédiatrique:

Consultation commune

Examen clinique, neurologique

Recherche de signes dysmorphiques

Caryotype, recherche X fragile, del 22q11,

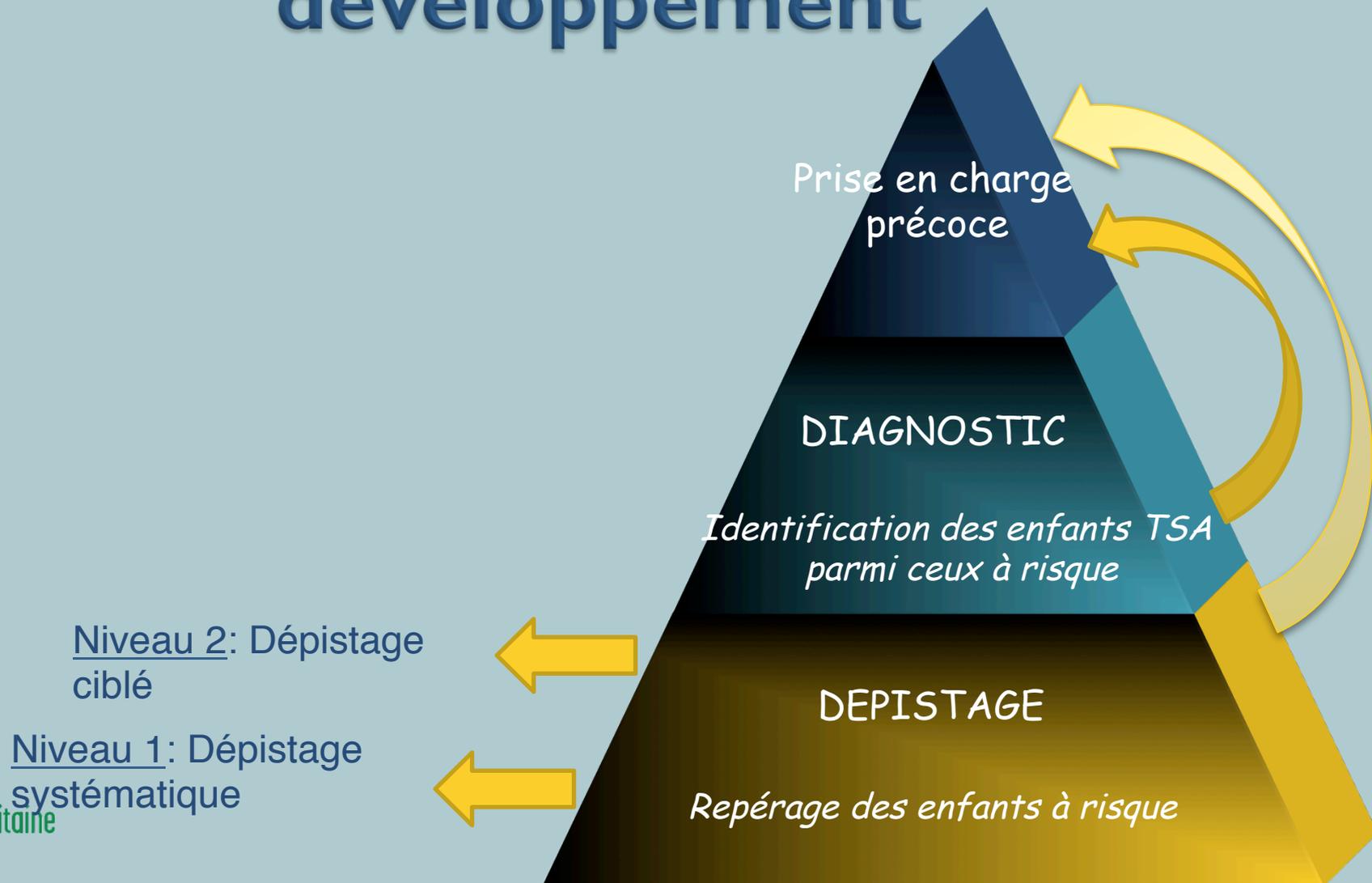
Recherches orientées

Bilan métabolique, endocrinien

IMAGERIE cérébrales

IRM; EEG

Dépistage des troubles du développement



Détecter les signes d'alerte

- Pauvreté des échanges
- Troubles comportements
- Troubles psychomoteurs
- Indifférence au monde sonore
 - Troubles du sommeil
 - Défaut de succion
- Absence sourire social

6 mois

- Quête active stimuli sensoriels
- Intérêt objet insolite
- Peu ou pas d'émissions vocales
- Peu d'intérêt pour les personnes
- Absence jeux de bébé + gestes conventionnels
 - Pas d'imitation

12 mois

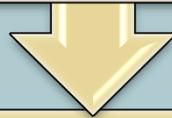
- Absence de pointage
- Absence de jeu de faire semblant
- Retard psychomoteur
- possibles troubles du comportement
- Pauvreté des jeux, des mimiques et des gestes

18/24 mois

Dépistage des troubles du développement

Professionnels et structures d'accueil petite enfance

Repérage et 1^{ère} évaluation des difficultés de l'enfant



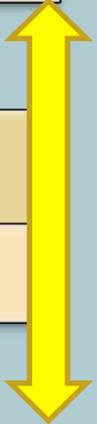
Professionnels et structures de soin petite enfance

Examens complémentaires et prises en charge



Professionnels et structures spécialisées dans l'évaluation des TSA

Deuxième avis quand doute diagnostic et/ou demande d'évaluation plus spécifique



FAMILLE



Vers un nouveau modèle des cognitions sociales

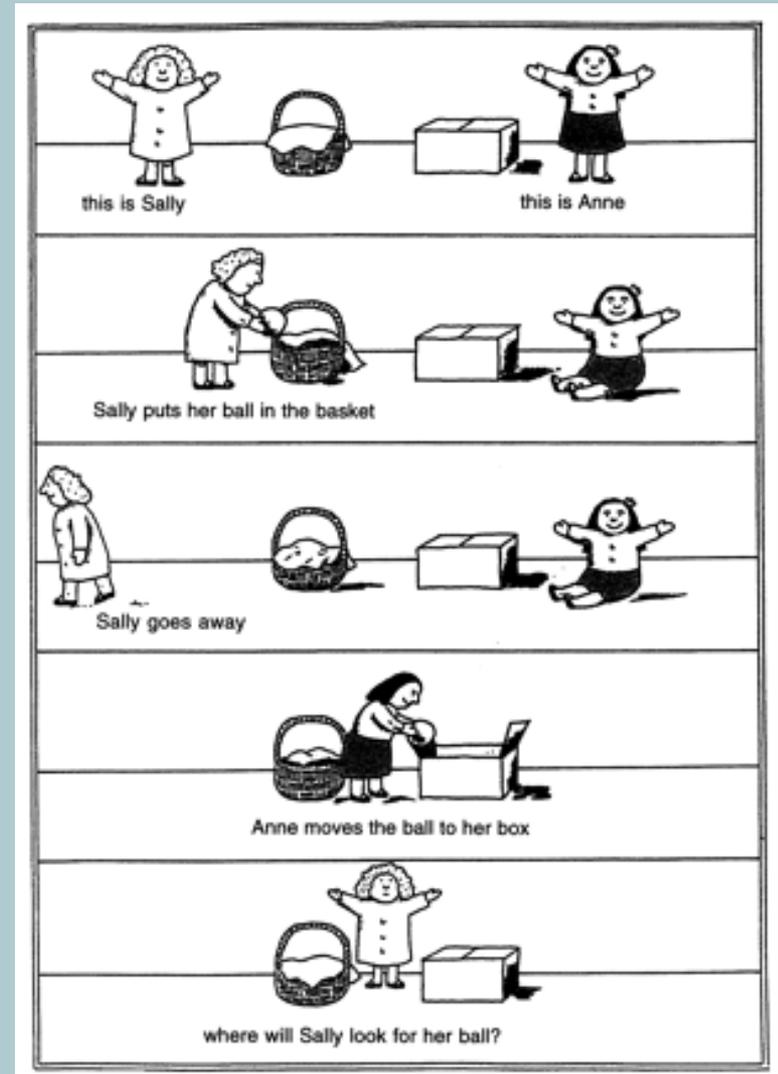
- Deux composantes :
 - Socio-cognitive présente dès 4 ans (TOM)
 - Socio-perceptive présente dès la naissance (imitation++, sourire social, geste déclaratif, attention conjointe) et dont le déficit peut rendre compte des signes précoces d'autisme



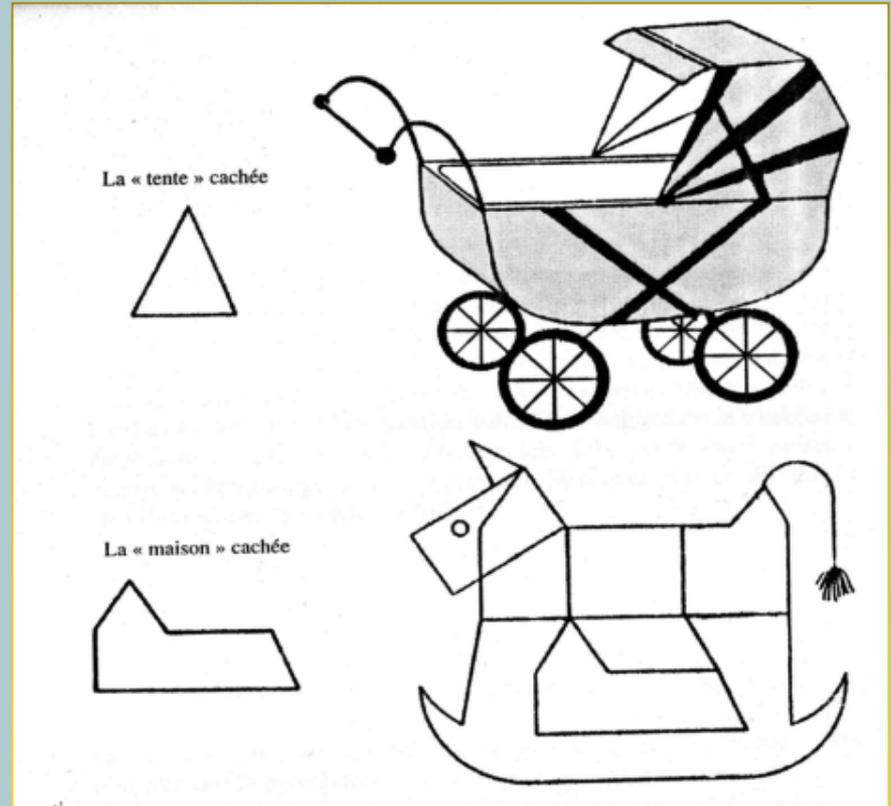
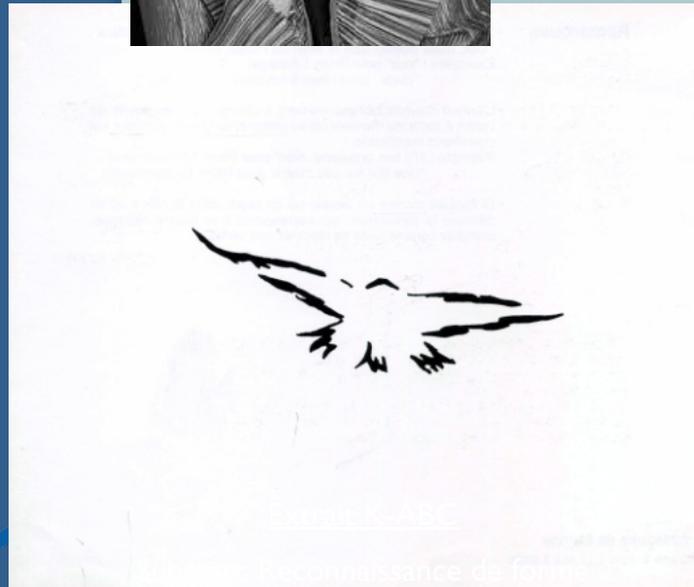
Théorie de l'Esprit (ToM)

- Habileté à raisonner sur des « états mentaux », à les concevoir chez soi-même et autrui (Benson et al. 1993; Moores & Frye, 1991; Perner, 1991; Wellman, 1985)
- Habileté d'attribuer des états intentionnels, croyances, intentions, désirs, à autrui dans le but d'expliquer ou de prévoir ses actions (Dennet, 1978; Premack & Woodruff)
- Aptitude présente habituellement dès 4 ans, essentielle aux interactions sociales, à la communication et au jeu

Un déficit de la théorie de l'esprit



Défaut de Cohérence Centrale

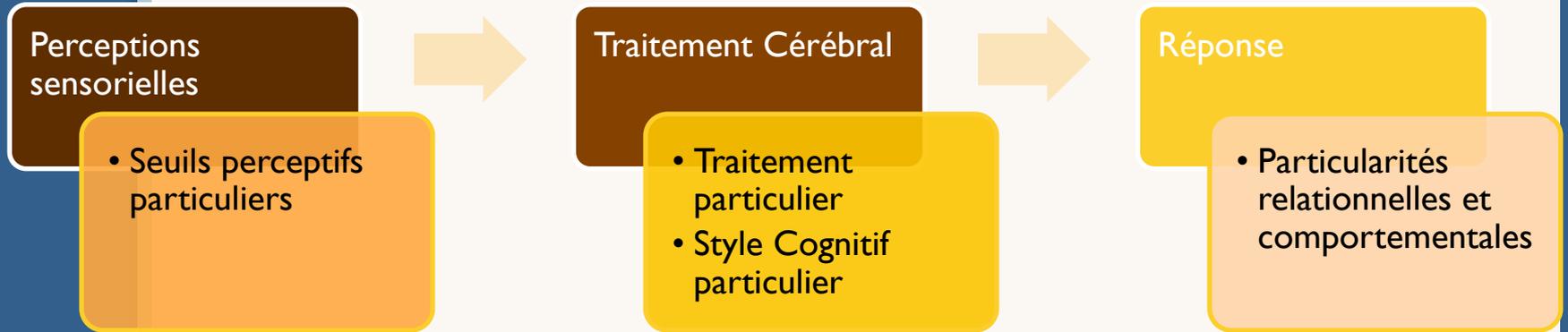


Les images cachées

Extrait de: « L'autisme, de la compréhension à l'intervention »,
T. Peters, 1996.



Fonctionnement Sensoriel



Fonctionnement Sensoriel

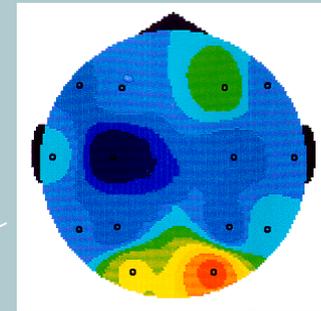
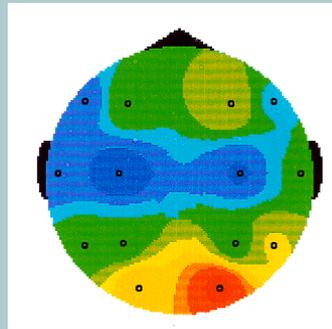
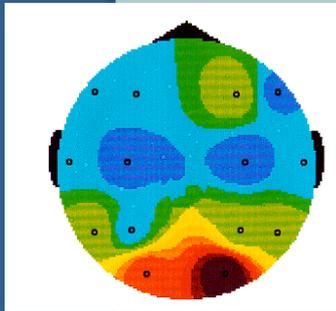
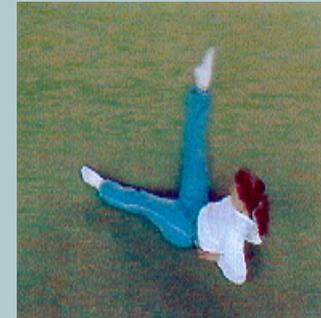
- Trouble de la modulation sensorielle
 - Un ou plusieurs canaux
 - Hyper-Hypo réactivité
 - Variabilité
- Traitement cognitif particulier
 - Cohérence centrale , traitement temporel, sur-fonctionnement perceptif
- Réponses comportementales particulières
 - Recherche de stimulations – réactivité particulière



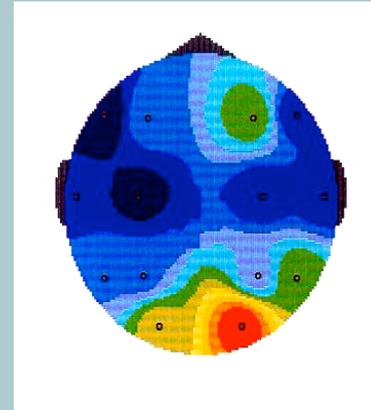
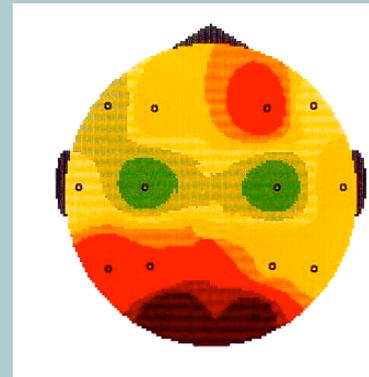
Réaction aux stimulations sensorielles

Fonctions sensorielles	Réactions	Exemples
Somesthésie	Hypo réactivité	Insensibilité / Douleur ; Automutilation ; recherche de pressions profondes. Réaction différée ou paradoxales
	Hyperréactivité	Intolérance à certaines texture (dont aliments)
Vision	Hypo réactivité	Accrochages visuels. Recherche de sensations (miroirs, reflet, lumière, interrupteurs, transvasement, mains devant les yeux, ombres).
	Hyperréactivité	Evitement du regard, stimulation visuelle (lumière). Regard périphérique, transfixiant. Perception du détail renforcé
Audition	Hypo réactivité	Pseudo-surdit�, Produit sons forts, recherche de jeu ou d'activit�s bruyantes.
	Hyperr�activit�	Hyperacousie, Intol�rance et peur de certains sons, se bouche les oreilles, Evitement de lieux bruyants (cours de r�cr�, cafeteria). Oreille absolue.
Vestibulaire	Hypo r�activit�	Tournoiement, recherche de mouvements et balancements, instabilit�, maladresse, Posture particuli�re.
	Hyperr�activit�	Peut de la perte des contacts au sol, mouvements lents, Mal des transports
Toucher	Hypo r�activit�	manipule de fa�on excessive, porte � la bouche ++, maladresse.
	Hyperr�activit�	�vitement du contact physique, de certains v�tements, de certains textures (poils, plumes), supporte pas soins corporels, manipule peu les objets
Gout / Odorat	Hypo r�activit�	Pica, Recherche nourriture �pic�e, odeurs corporels.
	Hyperr�activit�	S�lectivit� alimentaire +++, Evitement lieu forte odeur (cuisine, piscine), de personnes
Synesth�sie		

Trouble de la perception visuelle du mouvement (EEGq)



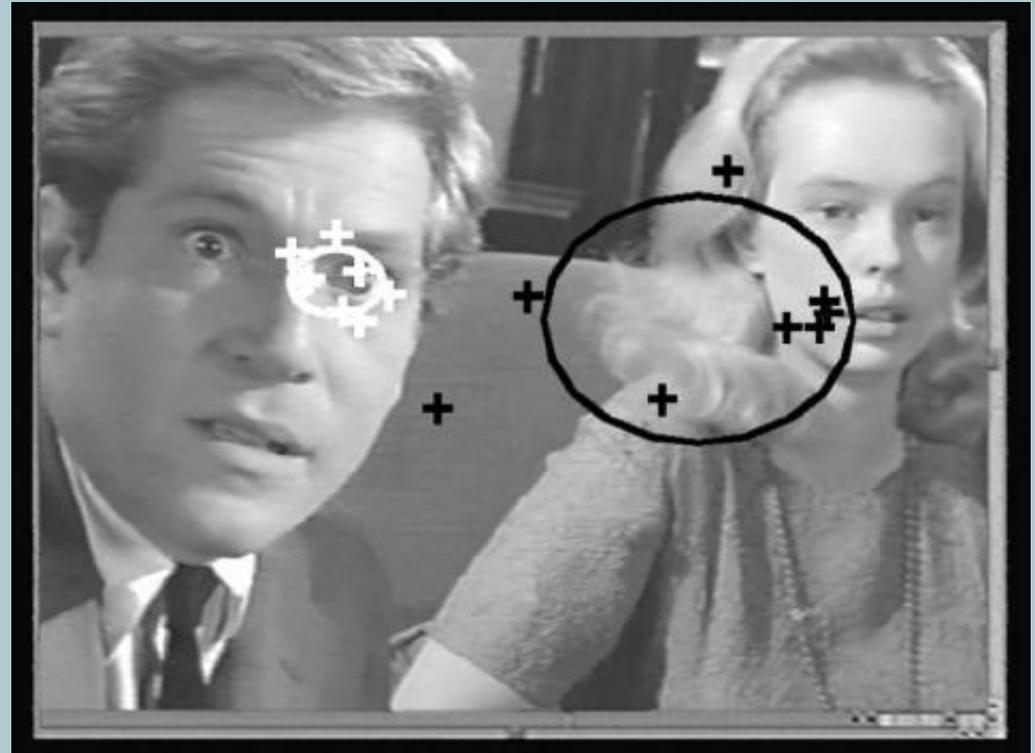
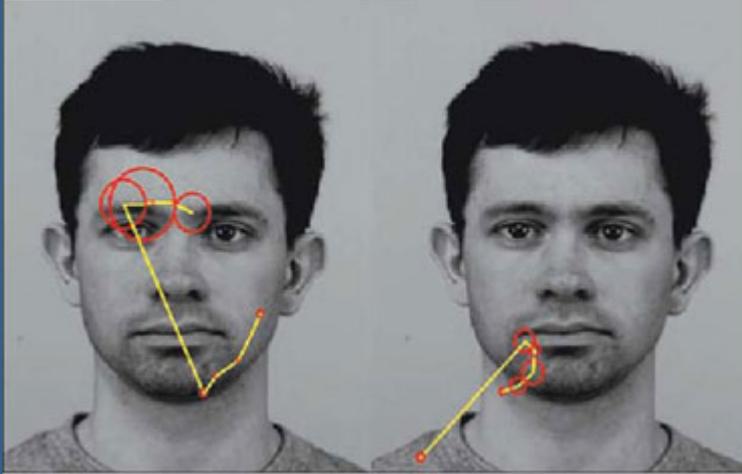
50 adultes
témoins



10 enfants autistes

30 enfants témoins

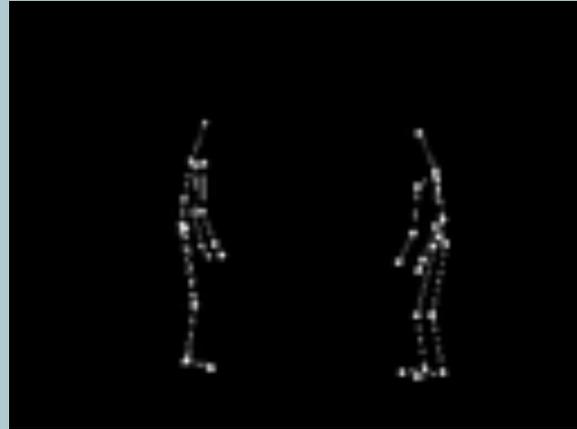
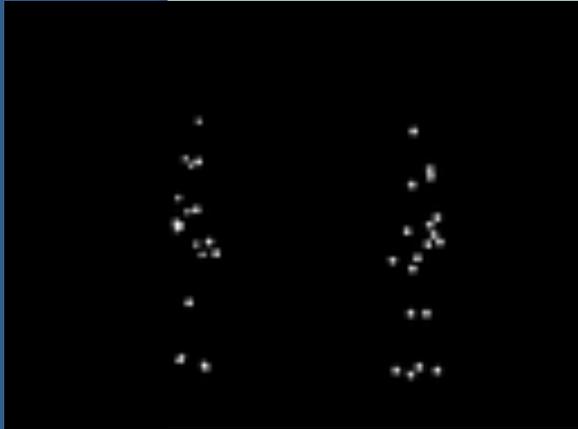
EYE Tracking



Perception de l'interaction sociale Dans le mouvement humain

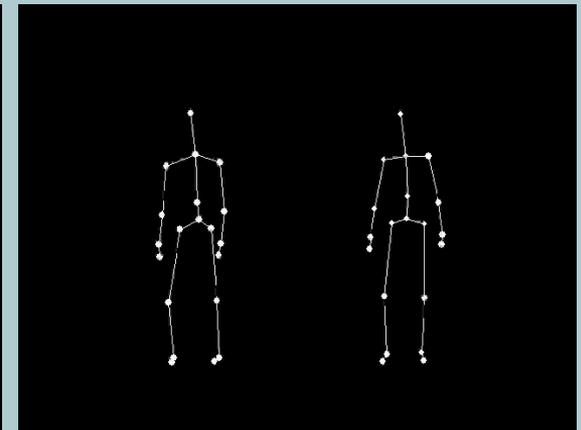
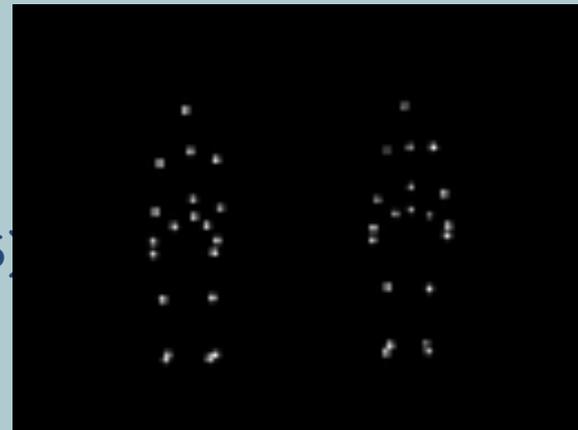
POINTS

STICKS



AVEC interaction sociale (IS)

- normes sociales
- situations émotionnelles
- scènes de jeux



POINTS

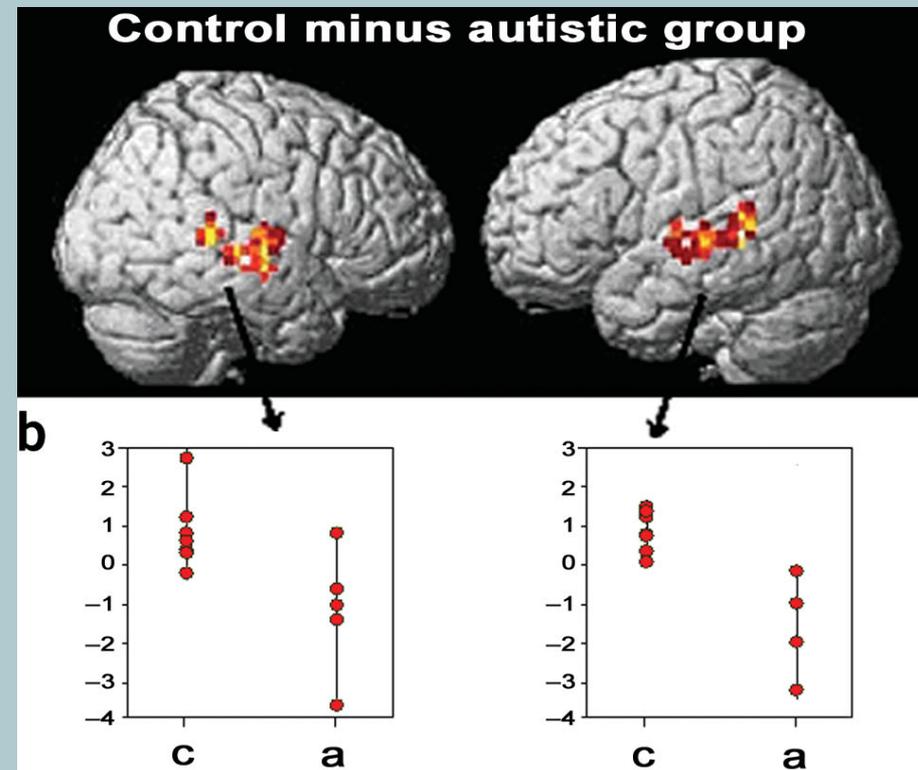
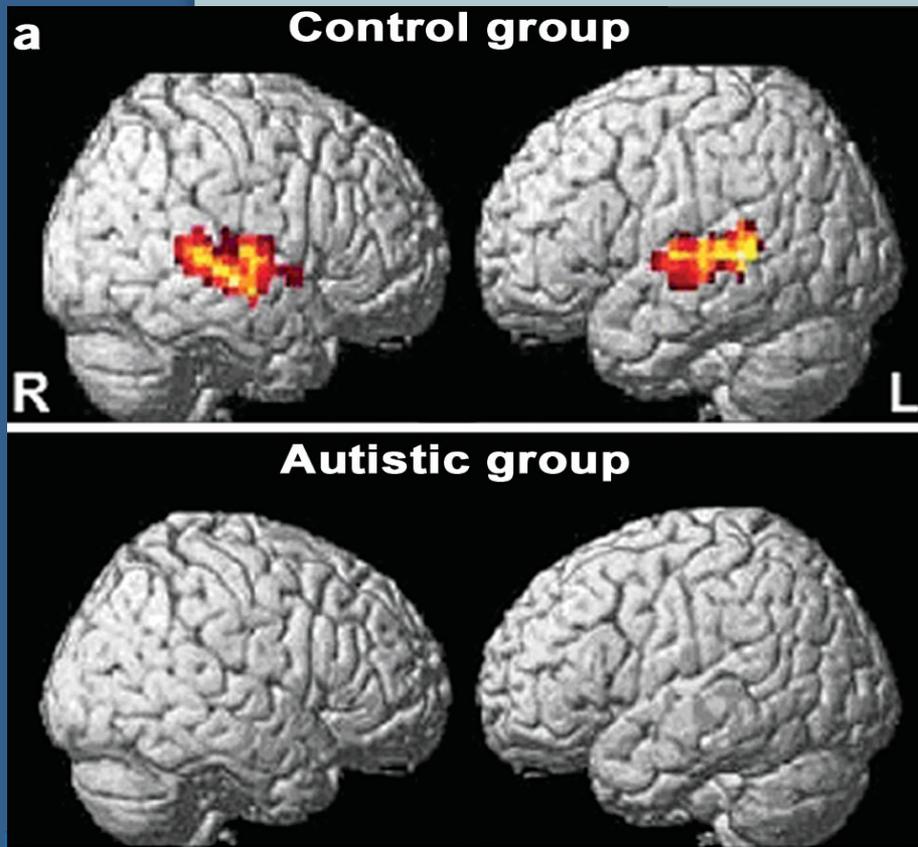
STICKS

SANS interaction sociale (NIS)
- mouvements « neutres »

UNIVERSITÉ d'Aquitaine

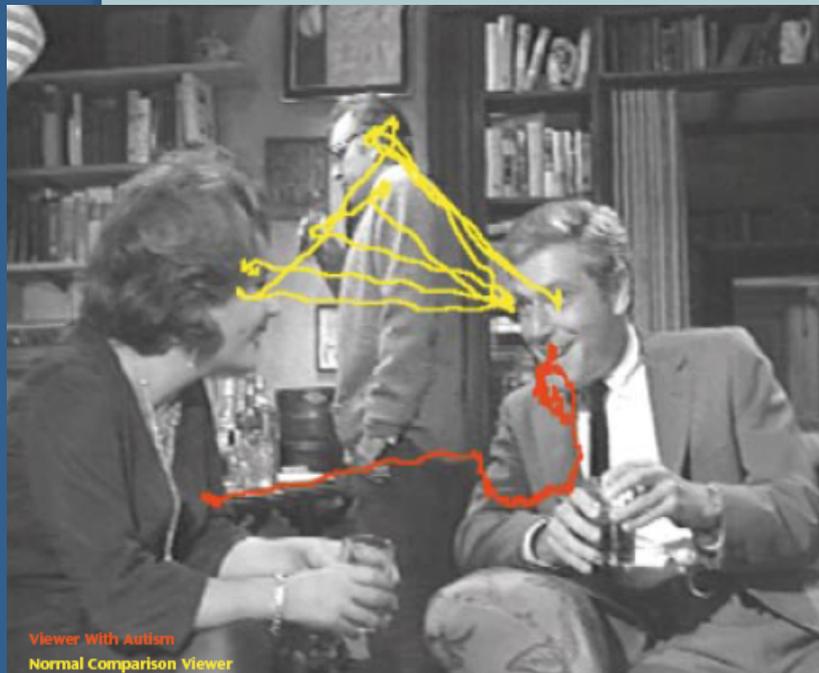
Laurie Centelles (Co-directions: Dr. Christina Schmitz et Pr. Manuel Bouvard),
2007

Traitement de l'information langagière dans l'autisme (IRMf)

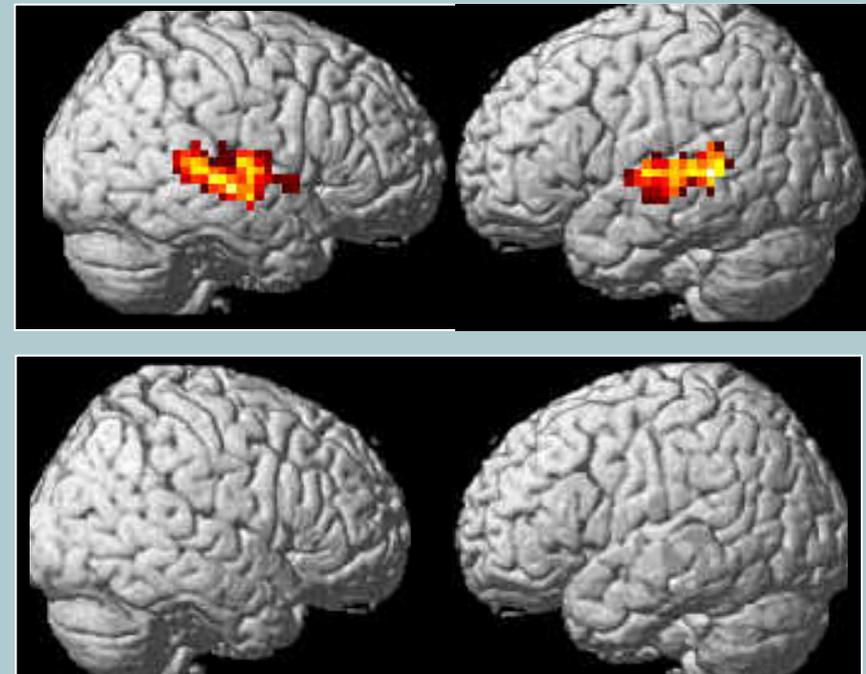


Un déficit de la perception des indices sociaux

Visuel



Auditif



Abnormal amygdalar response to fearful faces in people with Asperger's syndrome

Chris Ashwin *et al* (2002)



Random

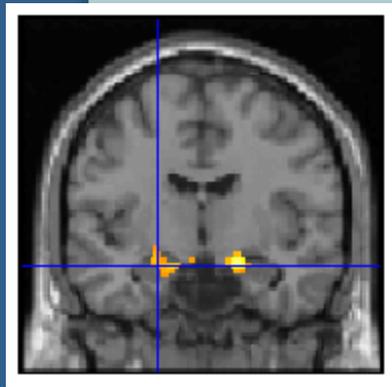
Neutral

25% Fear

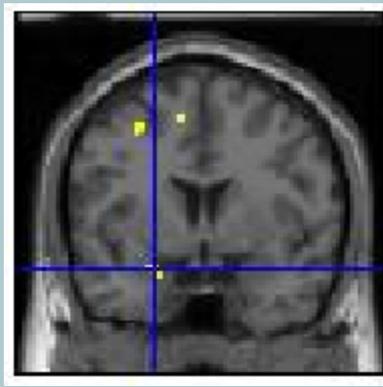
100% Fear

Experimental stimuli:

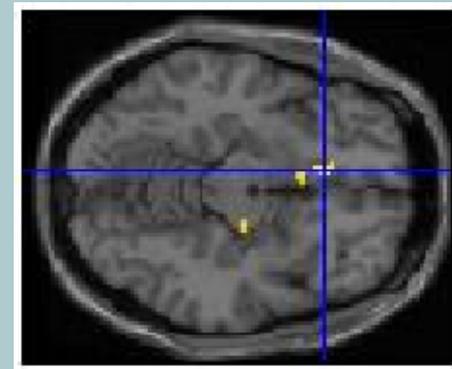
Faces expressing variable intensities of fear



Normal amygdalar activation



Attenuated amygdalar activation in autism



Attenuated orbitofrontal activation in autism

Plan autisme 2013-2017

- Coordination du parcours de vie de la personne avec TSA
 - Du dépistage à l'insertion
- Développer la formation
 - Initiale (différentes disciplines, Médecine ,...)
 - Continue
 - Développer des formations spécifiques pour les professionnels (aide aux aidants, formation universitaire licence pro, DU)
- Développer la recherche
 - Épidémiologie
 - Recherche translationnelle du fondamental à la clinique (centres experts Asperger)
 - Accélérer la passage de l'expérimental à la pratique !!



En conclusion...

HAS Mars 2012

CESE Octobre 2012



1. Partager les connaissances et former les acteurs
2. Organiser et financer la recherche et ses programmes à la hauteur des enjeux
3. Collecter les données permettant d'évaluer l'existant et de définir une politique
4. Améliorer le repérage et réduire le temps consacré à l'élaboration d'un diagnostic
5. Coordonner les parcours
6. Faciliter la vie des familles
7. Répondre aux besoins spécifiques des personnes avec autisme
8. Optimiser la gouvernance

