

ACTUALITÉS
SUR LES TROUBLES DU
SPECTRE DE L'AUTISME
DIAGNOSTIC ET OUTILS D'ÉVALUATION

Dr Stéphanie CUSSOT-CHARPENTIER, pédopsychiatre
20/05/2022



PLAN

- Actualités
- TSA : repérage et diagnostic

CONTEXTE



LES 4 AMBITIONS

- **Construire une société inclusive pour toutes les personnes autistes et à tous âges**
 - Garantir l'accès aux apprentissages tout au long de la vie en veillant à l'inclusion (scolarisation : UEMA + cohorte, UEE, ULIS E et ULIS C, 100 prof ressources, 30 ULIS TSA Lycée Pro, accessibilité de Parcours Sup, Repérage et accompagnement des Etudiants)
- **Garantir le pouvoir d'agir des personnes autistes et de leurs familles par des interventions adaptées à leurs besoins et respectueuses de leur choix au sein de parcours fluides**
- **Conforter les professionnels dans leur champ de compétences et l'exercice de leurs missions (CPOM, structuration des parcours, RCP...)**
- **Inscrire la science au cœur des pratiques, structurer une recherche d'excellence**

TROUBLES NEURODEVELOPPEMENTAUX

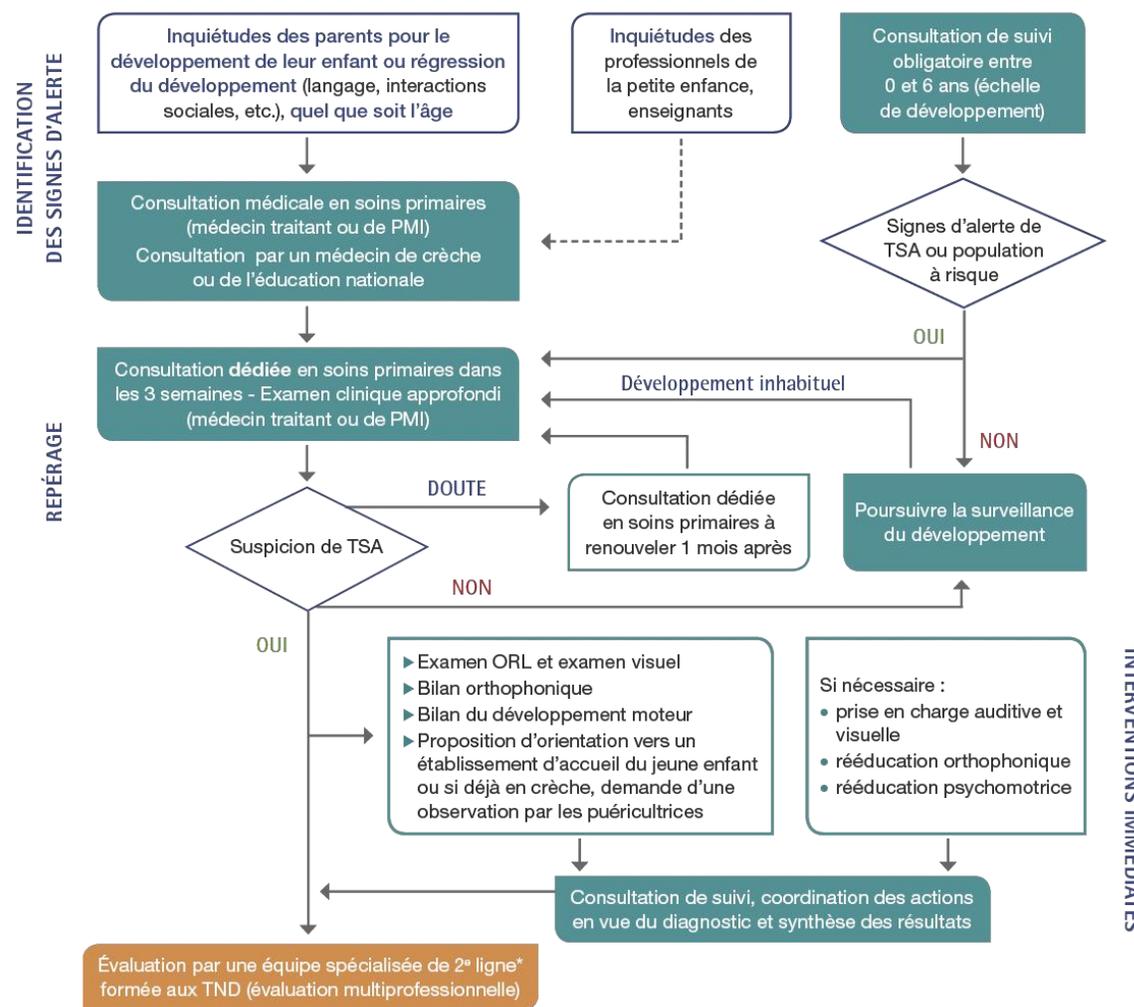
- TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME
- TROUBLE DU DEVELOPPEMENT INTELLECTUEL
- TROUBLE DE LA COMMUNICATION
- TROUBLE DU DEVELOPPEMENT DES COORDINATIONS
- TROUBLE DEFICITAIRE DE L'ATTENTION
- TROUBLE SPECIFIQUE DES APPRENTISSAGES

**ENGAGEMENT 2 DE LA STRATÉGIE :
INTERVENIR PRÉCOCEMENT
AUPRÈS DES ENFANTS PRÉSENTANT DES DIFFÉRENCES DE
DÉVELOPPEMENT
AFIN DE LIMITER LE SUR-HANDICAP**

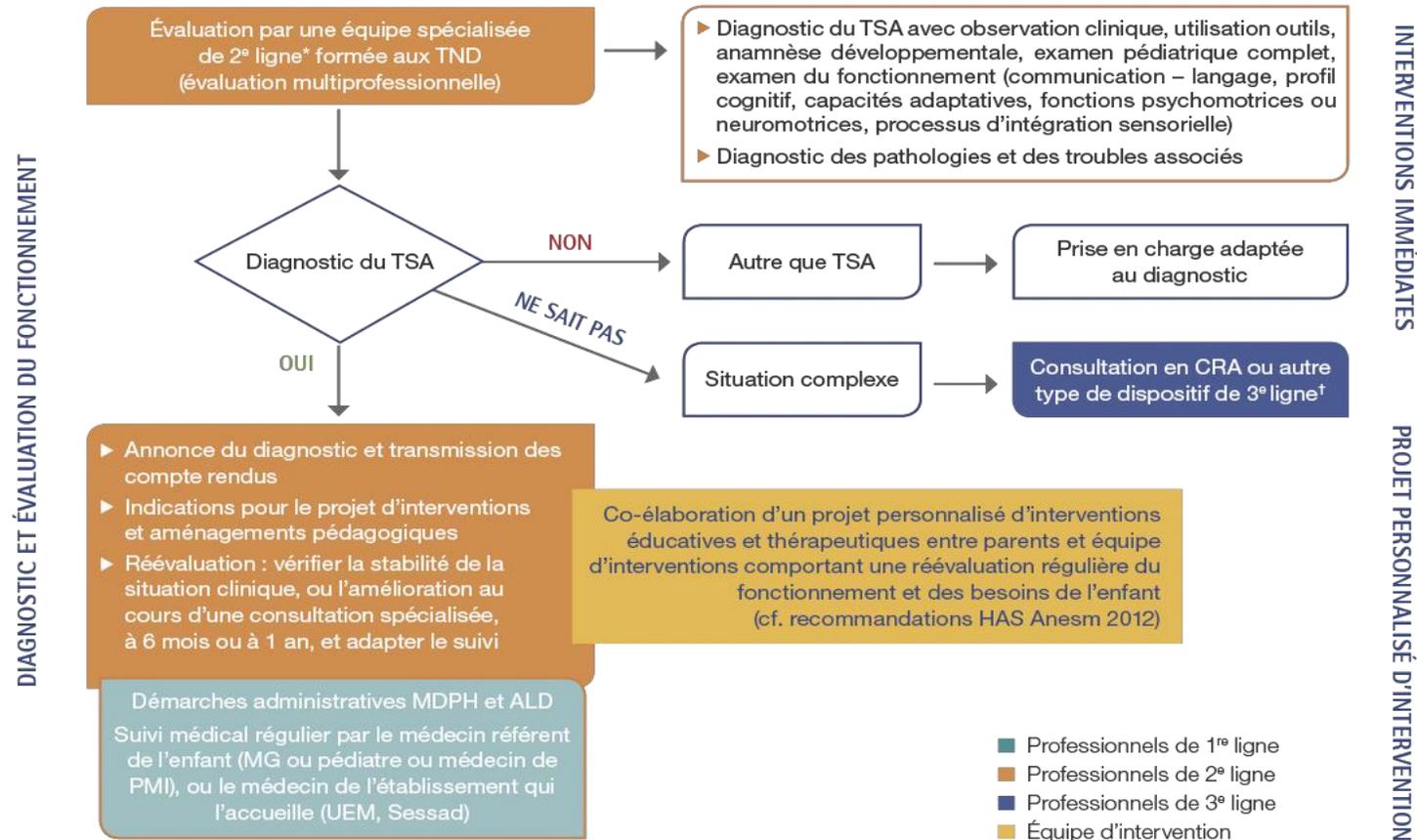
- **Sensibilisation des médecins de PMI et professionnels de santé (mesures 31, 32)**
- **Création de plateformes de coordination et d'orientation autisme/TND (mesure 35)**
- **Mise en place d'un forfait d'intervention précoce en libéral (mesure 34)**



Recommandations HAS 2018



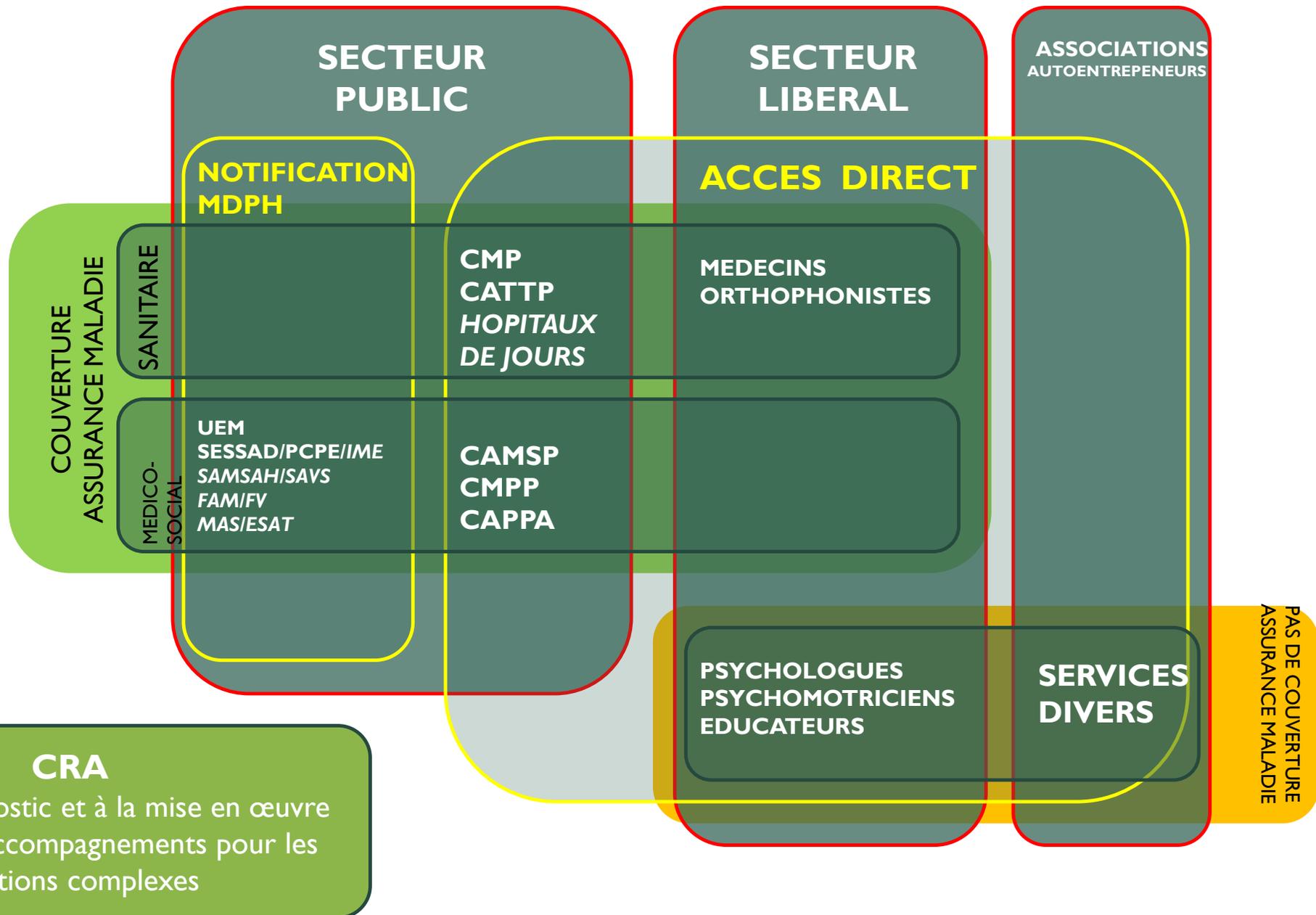
Recommandations HAS 2018



*Équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres-médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin. † Professionnels exerçant en centre ressources autisme (CRA) ou en centre hospitalier pour des avis médicaux spécialisés complémentaires, notamment en neuropédiatrie, génétique clinique et imagerie médicale.

CRA

Appui au diagnostic et à la mise en œuvre de projets d'accompagnements pour les situations complexes

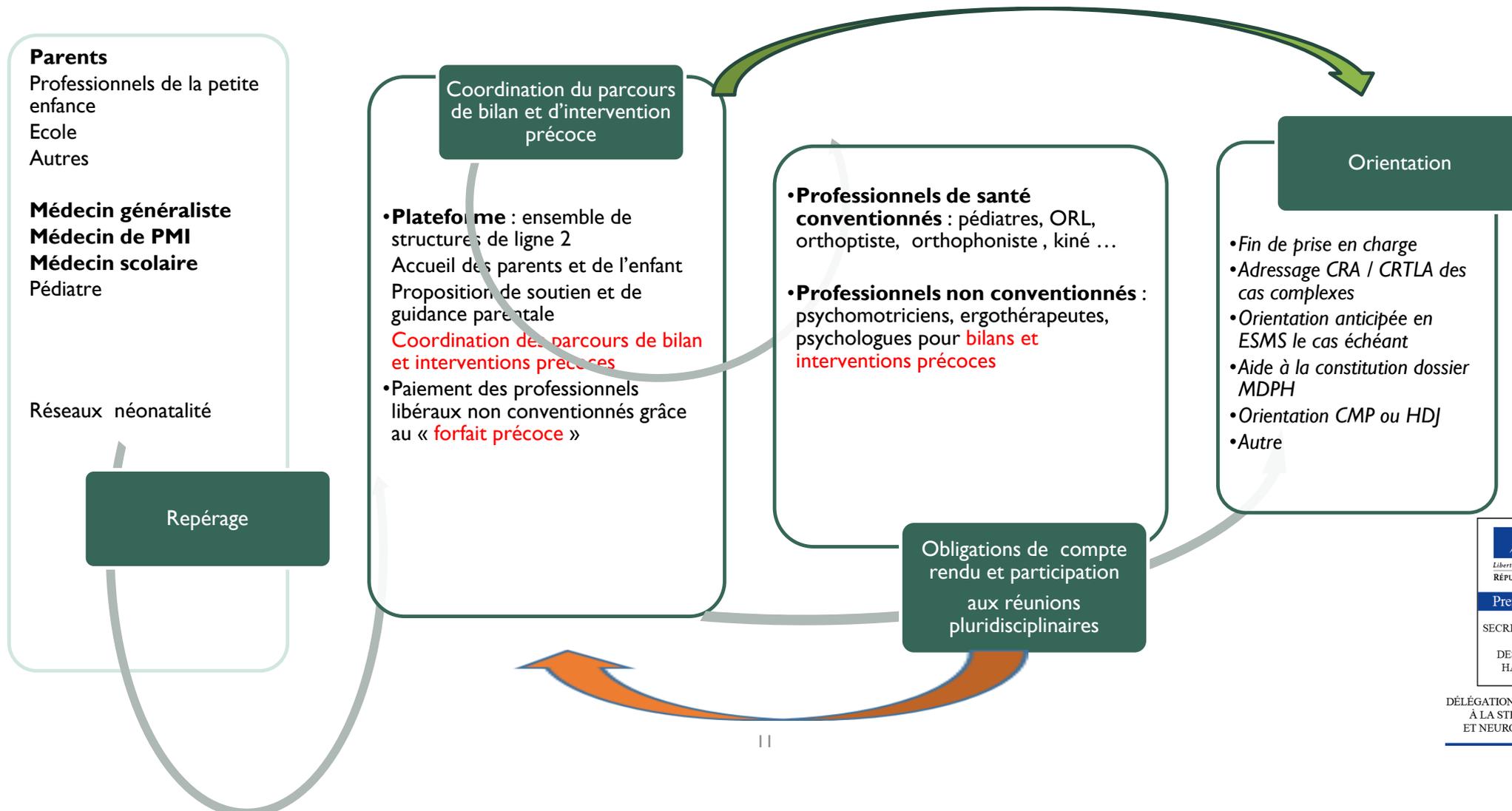


LA DÉCLINAISON DES MESURES 34 ET 35

- **Création de plateformes de coordination et d'orientation autisme/TND (mesure 35)**
 - portées par des structures de ligne 2 (de type CAMSP ou services de psychiatrie) désignées par l'ARS
 - chargées de la prise en charge de parcours de bilan et d'intervention précoce **avant stabilisation du diagnostic**
- **Mise en place d'un forfait d'intervention précoce (mesure 34)**
 - Le parcours peut se faire dans la structure ou en libéral. Le parcours en libéral mobilise des professionnels conventionnés (pédiatres, orthophonistes, kinés ..) ou pas (psychomotriciens, ergothérapeutes, psychologues)
 - Les professionnels non conventionnés sont pris en charge par l'assurance maladie dans le cadre du « **forfait précoce** »



SCHÉMA DU PARCOURS DE BILAN ET D'INTERVENTION PRÉCOCE



MISSIONS

- **Appui aux professionnels de la 1ère ligne :**
 - Assurer une fonction « ressources » aux professionnels de santé acteurs du dépistage.
 - Assurer une réponse téléphonique à tous les appels des médecins du territoire souhaitant orienter un enfant vers des interventions précoces, en lien éventuel avec la plateforme territoriale d'appui.
- **Accompagnement et intervention auprès des enfants et des familles dans le parcours diagnostique.**
- **Associer les structures de la 2ème ligne, sanitaires et médico-sociales, présentes sur le territoire pour un travail en partenariat dans le but de mobiliser les compétences disponibles selon les profils des enfants.**
- **Coordonner les professionnels de santé libéraux ayant contractualisé avec elle et accompagner la famille dans le parcours.**

AUTISME ET TSA : DÉFINITION ET CONTOURS DU CONCEPT, CLASSIFICATIONS.

CORRESPONDANCES DIAGNOSTIQUES

CIM 10

Autisme infantile
Autisme atypique
Syndrome d'Asperger
Syndrome de Rett
Autre trouble désintégratif de l'enfance

Autres TED
TED, sans précision

DSM IV (1994)

Autisme infantile

Syndrome d'Asperger

Syndrome de Rett
Désordres désintégratifs de l'enfance

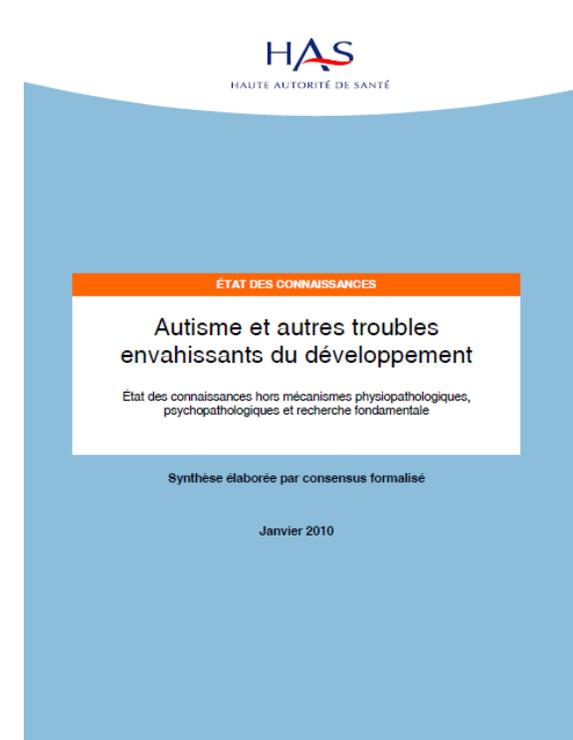
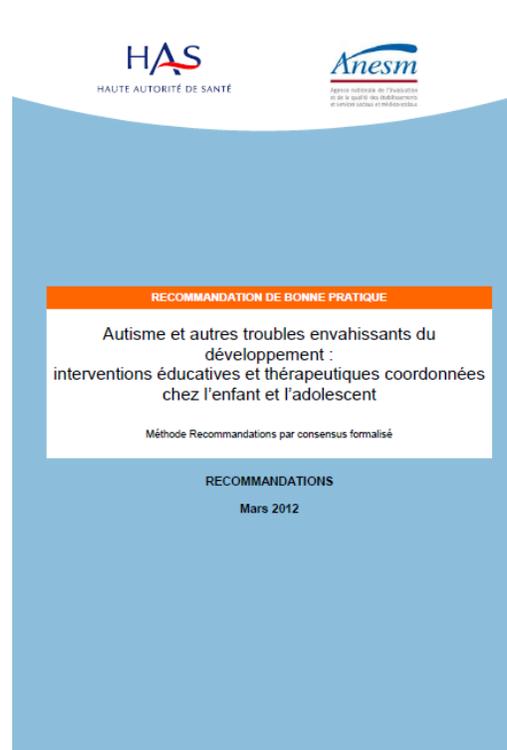
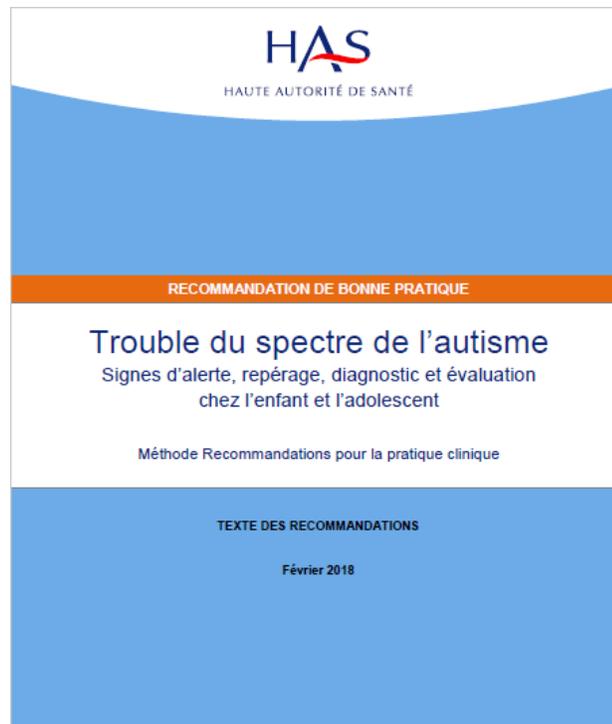
TED NS

DSM 5 (2013)

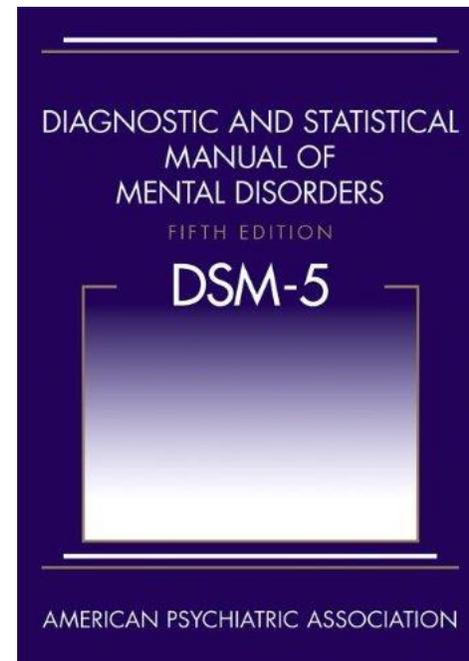
Troubles du Spectre de l'Autisme

La CIM 11
vient d'être
traduite.

RÉFÉRENCES OFFICIELLES



CLASSIFICATIONS



DSM 5

- **A : Déficiences de communication et des interactions sociales dans des contextes variés**

1. Déficit de réciprocité socio-émotionnelle
2. Déficit dans les comportements non verbaux de communication utilisés dans l'interaction sociale
3. Déficiences dans le développement et l'entretien des relations à autrui conformes au niveau de développement

- **B : Caractère restreint et répétitif des comportements, intérêts/ activités**

1. Discours, mouvements, ou utilisation d'objets stéréotypés ou répétitifs
2. Attachement excessif à des routines, comportements ou discours ritualisés, ou résistance excessive aux changements
3. Intérêts particulièrement restreints et sélectifs, anormalement focalisés ou intenses
4. Hyper ou hypo réactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel pour des aspects sensoriels de l'environnement

EPIDÉMIOLOGIE

- L'ensemble des TSA représente :
 - **1 à 2 % de la population générale.**
- **Augmentation de la prévalence de l'autisme :**
 - x 10 depuis les années 1960.

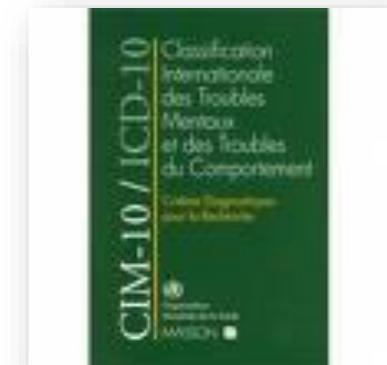
EPIDÉMIOLOGIE

■ Différentes explications :

- Autisme → spectre de l'Autisme
- Modification des critères diagnostiques
- Développement de services spécialisés
- Meilleure connaissance des TSA dans la population générale et par les professionnels
- Influence de la dégradation de l'environnement (pollution, pesticides ...) ?

BASES DU DIAGNOSTIC

- Le diagnostic est clinique.
- Il n'existe aucun marqueur biologique ni aucun test diagnostique connus à ce jour.
- Grâce aux observations de professionnels complétant les observations parentales.



DÉPISTAGE :

PAR QUI ?

LES PROFESSIONNELS DE « PREMIÈRE LIGNE ».

- Professionnels de la petite enfance (puéricultrices, éducateurs de jeunes enfants, assistantes maternelles, service de protection de l'enfance ...)
- Professionnels de l'Education Nationale
- Professionnels de santé avec exercice libéral :
 - pédiatre, **médecin généraliste** ...
 - Orthophoniste, psychomotricien, kinésithérapeute, psychologue, ergothérapeute, orthoptiste ...
- Médecins de PMI.

ENJEUX D'UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE

- Possibilité de mettre en œuvre des interventions adaptées aux personnes avec TSA, globales, personnalisées et coordonnées, si possible avant l'âge de **4 ans**.
- But :
 - favoriser leur développement et leurs apprentissages dans les domaines concernés par le TSA et de réduire les surhandicaps.
 - concourir à l'épanouissement de l'enfant et à son bien-être et celui de sa famille.

HAS 2018

DÉPISTAGE : POUR QUI ?

Pas de dépistage systématique en population générale car absence d'outils suffisamment sensibles et spécifiques.

DÉPISTAGE : POUR QUI ?

- Enfants présentant **des signes d'alerte de TSA**, (toute inquiétude des parents concernant le développement de leur enfant).
- Enfants **nés prématurément ou exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse** (médicaments : ex. antiépileptique, psychotrope ; toxiques : ex. alcool, etc.).
- Enfants présentant des troubles du neurodéveloppement dans un contexte **d'anomalie génétique ou chromosomique** connue habituellement associée au TSA.
- **Fratries d'enfants avec TSA**, dès la fin de la première année.

SIGNES D'ALERTE

- **Inquiétude des parents !**
- 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 TSA.

**Aucun marqueur pathognomonique
d'une évolution vers un TSA.**

OUTILS DU REPERAGE



M-CHAT

M-CHAT: Version française

Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux), ignorez-le dans vos réponses.

- | | | |
|--|-----|-----|
| 1. Votre enfant aime t-il être balancé sur vos genoux? | Oui | Non |
| 2. Votre enfant s'intéresse t-il à d'autres enfants? | Oui | Non |
| 3. Votre enfant aime t-il monter sur des meubles ou des escaliers? | Oui | Non |
| 4. Votre enfant aime t-il jouer aux jeux de cache-cache ou 'coucou me voilà'? | Oui | Non |
| 5. Votre enfant joue t-il à des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il semblant de parler au téléphone ou joue t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux? | Oui | Non |
| 6. Votre enfant utilise t-il son index pour pointer en demandant quelque chose? | Oui | Non |
| 7. Votre enfant utilise t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent? | Oui | Non |
| 8. Votre enfant joue t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter ou les faire tomber? | Oui | Non |
| 9. Votre enfant amène t-il de objets pour vous les montrer? | Oui | Non |
| 10. Votre enfant regarde t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux? | Oui | Non |
| 11. Arrive t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits? (jusqu'à se boucher les oreilles) | Oui | Non |
| 12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire? | Oui | Non |
| 13. Votre enfant vous imite t-il? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation?) | Oui | Non |
| 14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez? | Oui | Non |
| 15. Si vous pointez vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra t-il des yeux? | Oui | Non |
| 16. Votre enfant marche t-il sans aide? | Oui | Non |
| 17. Votre enfant regarde t-il des objets que vous regardez? | Oui | Non |
| 18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage? | Oui | Non |
| 19. Votre enfant essaie t-il d'attirer votre attention vers son activité? | Oui | Non |
| 20. Vous êtes vous demandé si votre enfant était sourd? | Oui | Non |
| 21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent? | Oui | Non |
| 22. Arrive t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but? | Oui | Non |
| 23. Votre enfant regarde t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle? | Oui | Non |

1999 Robins, D., Fein, D., Barton, M., & Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism on Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(2), 131-144.

AUTISM MENTAL STATUS EXAMINATION (AMSE)

| | | | |
|--|---|--|---|
| ECHANGE VISUEL (observé) | <input type="checkbox"/> ≥ 3 secondes | <input type="checkbox"/> Fugitif | <input type="checkbox"/> aucun |
| INTERET POUR AUTRUI (observé) | <input type="checkbox"/> Initie l'interaction avec l'examineur | <input type="checkbox"/> répond aux sollicitations seulement | <input type="checkbox"/> pas d'intérêt |
| CAPACITES A POINTER (observé) | <input type="checkbox"/> peut pointer /designer un objet d'un geste | <input type="checkbox"/> répond au pointer | <input type="checkbox"/> aucune |
| LANGAGE (rapporté et/ou observé) | <input type="checkbox"/> peut parler d'un autre moment ou lieu | <input type="checkbox"/> mots isolés <input type="checkbox"/> associations de mots (≤ 3 mots) <input type="checkbox"/> phrases simples | <input type="checkbox"/> Non-verbal |
| <input type="checkbox"/> trouble de l'articulation | | | |
| PRAGMATIQUE DE LANGAGE | <input type="checkbox"/> Non altérée <input type="checkbox"/> Non applicable | <input type="checkbox"/> ne respecte pas le tour de parole ou le sujet <input type="checkbox"/> intonation bizarre ou monotone | |
| COMPORTEMENTS REPETITIFS /STEREOTYPIES (Rapportés et/ou observés) | <input type="checkbox"/> aucun | <input type="checkbox"/> s'attache à des routines/comportements de type compulsif | <input type="checkbox"/> rapporté <input type="checkbox"/> observé <input type="checkbox"/> stéréotypie motrice ou vocale <input type="checkbox"/> Echolalie <input type="checkbox"/> discours stéréotypé |
| PREOCCUPATIONS ENVAHISSANTES OU INHABITUELLES | <input type="checkbox"/> aucune | <input type="checkbox"/> Présente Décrire : <input type="checkbox"/> rapporté <input type="checkbox"/> observé | |
| PARTICULARITES SENSORIELLES | <input type="checkbox"/> aucune | <input type="checkbox"/> sensibilité exagérée <input type="checkbox"/> tolérance élevée à la douleur | <input type="checkbox"/> rapporté <input type="checkbox"/> observé |

■ © 2011 David M. Grodberg, M.D. and The Mount Sinai School of Medicine. All rights reserved. V2.1

OUTILS DIAGNOSTIQUES



ADOS-2

Autism Diagnostic Observation Schedule
Second Edition

Part I: Modules 1-4
Catherine Lord, Ph.D., Michael Rutter, M.D., FRS,
Pamela C. DiLavore, Ph.D., Susan Rai, Ph.D.,
Katherine Gilliam, Ph.D., and Sohee L. Bishop, Ph.D.

Part II: Toddler Module
Catherine Lord, Ph.D., Shannon J. Losh, Ph.D.,
Katherine Gilliam, Ph.D., and Whitney Guffrey, M.S.

ADI-R

SUBJECT
Name/ID Number: _____
Date of Birth: _____

INFORMANT
Name: _____
Relation to Subject: _____

INTERVIEWER
Name: _____
School/Clinic: _____

ADI-R Action Diagram

Subject
Name of Subject/ID: _____
Date of Birth: _____
Respondent: _____

Name: _____
Relation to Subject: _____
Clinician: _____
Name: _____
School/Clinic: _____
Date of Interview: _____

Current Behavior
 2 Years, 0 Months to
 4 Years, 0 Months to
 10 Years, 0 Months
(Verbal Subjects or
Non-Verbal Subjects)

**Item Code to
Algorithm Score Com**

Score Summary

| | | |
|----|---|----|
| A1 | + | A2 |
| B1 | + | B4 |
| B1 | + | B4 |
| C1 | + | C2 |

*Results are for Diagnostic Algorithm
The Current Behavior Algorithm

Words

Phrase Speech

Observation/Coding

- Instruction Task
- Response to Name
- Believe Play
- Interactive Play
- Conversation
- Response to Joint Attention
- Imitation Task
- Recognition of a Picture
- Telling a Story From a Book
- Play
- Party
- Task
- Anticipation of a Routine With Objects
- Imaginative Play

Module 2

Pre-Verbal/Single Words

Age Recommendation:
12 to 30 Months Old

Observation/Coding

- Free Play
1a. Free Play—Ball
- Blocking Toy Play
- Response to Name
4a. Bubble Play—Teasing Toy Play
- Anticipation of a Routine With Objects
5a. Anticipation of a Routine With Objects—Unable Toy Play
- Anticipation of a Social Routine
- Response to Joint Attention
- Responsive Social Smile
- Bath Time
9a. Bath Time—Ignore
- Functional and Symbolic Imitation
- Snack

Toddler Module

Fluent Speech Adolescent/Adult

Observation/Coding

- Construction Task*
- Telling a Story From a Book
- Description of a Picture*
- Conversation and Reporting
- Current Work or School*
- Social Difficulties and Annoyance
- Emotions
- Demonstration Task
- Cartoons*
- Break
- Daily Living*
- Friends, Relationships, and Marriage
- Loneliness
- Plans and Hopes
- Creating a Story
- Personal

Module 4



DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS

DIAGNOSTIC DES TROUBLES ASSOCIÉS

- **Très fréquents :**

- Autres troubles du neurodéveloppement (déficience, TDAH ...)
- Troubles psychopathologiques (anxiété, dépression ...)
- Pathologies somatiques (épilepsie, douleurs ...)

- **Troubles sensoriels (cécité, troubles auditifs ...),** peuvent être également un diagnostic différentiel.

- **Ils sont à rechercher systématiquement lors de l'évaluation initiale fonctionnelle.**

DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS

■ Chez les enfants jeunes :

- Troubles sensoriels
- Carence affective grave, trouble réactionnel de l'attachement.
- Troubles du langage voire trouble de la communication sociale sans intérêt restreint.
- Retard global de développement, déficience intellectuelle
- T.D.A.H.
- Anxiété sociale et autres troubles anxieux et dépressifs
- Mutisme électif
- Syndrome de Rett.

• Chez l'enfant plus grand :

- Troubles obsessionnels compulsifs
- Schizophrénie à début précoce.

• HAS 2018

CONCLUSION

- L'inquiétude développementale des **parents** pour leur enfant est le premier signe d'alerte.
- Adressage systématique des enfants de 0 à 6 ans avec TND vers une **plateforme du neurodéveloppement**.
- Ils bénéficient alors d'un « **forfait précoce d'intervention** » en libéral pendant 1 an, jusqu'à orientation effective.
- Le diagnostic de TSA reste **clinique : dyade symptomatique** (DSM 5).
- Si pathologie génétique, fratrie d'enfant TSA ou prématurité : favoriser le **diagnostic précoce** (à partir de 12-18 mois).
- La **comorbidité** au sein des TND est souvent la règle (TSA/TDAH, TSA/DI, Surdit /TSA, 22q11/TSA/DI, « multidys » ...).



f J'aime

1127



GLOSSAIRE
DES SIGLES



VOTRE AVIS
NOUS INTÉRESSE



CONTACT &
PLAN D'ACCÈS

Rechercher



LE CENTRE RESSOURCES
AUTISME MIDI-PYRÉNÉES

PERSONNES AVEC
AUTISME & FAMILLES

PROFESSIONNELS

AGENDA

UN DISPOSITIF RÉGIONAL

AU SERVICE DES PERSONNES AVEC AUTISME

CENTRE RESSOURCES **Autisme** MIDI-PYRÉNÉES

Le CRA MP s'adresse à toute personne atteinte d'autisme ou d'autres troubles envahissants du développement, à leur famille résidant en Midi-Pyrénées, ainsi qu'aux professionnels de santé, du médico-social, de l'éducation nationale et organismes gestionnaires et de formation...

TÉLÉCHARGEZ LE
LIVRET D'ACCUEIL
DU CRA MP



ra
i-pyrénées
ressources autisme

Merci de votre attention !