



SIGNES PRECOCES DES TROUBLES DU SPECTRE AUTISTIQUE



Centre de Ressources Autisme
Île-de-France



Plan



1. Troubles du Spectre Autistique: définition
2. Particularités
3. Aspects importants à connaître avant d'évoquer le diagnostic
4. Signes cliniques évocateurs suivant l'âge
 - 0-6mois
 - 6-12 mois
 - 12-24 mois
 - Apres 24 mois
5. En pratique lors de nos consultations

Troubles neuro-développementaux



- Classification **DSM-5** : définition

Défaut de développement harmonieux d'une ou plusieurs compétences cognitives attendues lors du développement psychomoteur et affectif de l'enfant :

- Déficience intellectuelle
- Trouble de la communication
- **Troubles du Spectre Autistique**
- Troubles du Déficit de l'Attention et d'Hyperactivité
- Troubles des apprentissages
- Troubles moteurs
- Autres

TSA = trouble précoce neuro-développemental

Diagnostic clinique



1/ Définition:

- **Déficit** persistant de la **communication** et des **interactions sociales**
- Caractère **restreint et répétitif** des comportements, intérêts ou activités

Particularités communes sensorielles et cognitives

2/ Caractéristiques:

- **Trajectoire développementale** de l'enfant → signes différents suivant l'âge et le niveau de développement psychomoteur et affectif de l'enfant
- **Variabilité et continuum**
 - De sévérité
 - De symptomatologie et pathologies associées
 - D'évolution: différents types de trajectoires

Diagnostic clinique: notions importantes



- Chaque signe pris isolément n'est pas pathognomonique du diagnostic de TSA
- C'est l'**association** et la **persistance de plusieurs** symptômes au niveau des 4 domaines (Interactions sociales, communication, comportements restreints et répétitifs et autres aspects moteurs et émotionnels) qui **orientent** vers le diagnostic.
- Il existe des signes précoces orientant vers un TSA et le **diagnostic ne peut être définitif qu'à partir de trois ans**
- Importance du diagnostic précoce pour planifier un programme thérapeutique adapté de type comportemental et éducatif avec la famille et les soignants (facteur prédictif pronostic)

Quand détecter les premiers signes ?



Etudes rétrospectives: premiers signes détectés par les parents:

38% autour de la fin de la première année de vie

41% entre première et la deuxième année

16% entre deux et trois ans

Il semble exister plusieurs modes d'entrée dans les troubles du spectre autistique

Trajectoire développementale précoce: signes perçus très précocement (plus rare)

Trajectoire développementale tardive: Signes perçus après 18 mois

Trajectoire développementale tardive avec notion de régression

→ Repérage possible à 18 mois (Haute Autorité de Santé)

LES SIGNES PRECOCES EN FONCTION DE L'AGE



- Le diagnostic repose sur une « dyade » et les signes associés:
 - 1/ Communication verbale et non verbale
 - 2/ Interaction sociale
 - 3/ Activités restreintes et hypo ou hyperréactivité sensorielle
- C'est un diagnostic clinique
- Signes différents en fonction de l'âge:
 - 0-6Mois/6mois-un an/1 an-2 ans/ > 2 ans
 - Seule l'association de signes et leurs persistance orientent vers le diagnostic TSA
- Le meilleur signe : inquiétude des parents

Enfant de 0 à 6 mois: très rare



1/ Interactions sociales

- Peu ou pas de **sourire** réponse
- Indifférence au monde **sonore**
- Anomalies du **regard** (suivi, fixation, contact visuel): évitement du regard, regard flou, fugacité)
- Pas de geste d'**anticipation** (tendre la bouche au biberon, tendre les bras)(vers 5-6mois)

2/ Communication verbale et non verbale

- Absence ou pauvreté de **babillage**, peu de vocalises
- mimiques pauvres

3/ Comportements atypiques et intérêts restreints

- Bébé **trop calme** ou **trop agité**
- Apathie
- Défaut d'ajustement

4/ Autres manifestations:

- Anomalies motrices (tonus): **décalage moteur**, hyper ou hypotonie, **hyperexcitabilité**
- coordination difficile de la succion
- Troubles du **sommeil** et troubles alimentaires, **pleurs ++**

Enfant de 6 à 12 mois



- **Troubles des interactions sociales:**
 - ✦ Désintérêt social (ne répond pas à son prénom, peu de réaction à la séparation ou aux retrouvailles des parents, faible attention conjointe, pas de présentation d'objets)
 - ✦ Pas de réponse discriminative aux expressions faciales + ou -
 - ✦ Attention et regard difficile à fixer, Intolérance au contact physique
 - ✦ Absence de gestes d'anticipation
- **Langage et communication:**
 - ✦ Pas de babillage
 - ✦ Pas d'imitation vocale
 - ✦ Pas de réponse discriminative aux expressions vocales de l'émotion
 - ✦ Pas de gestes sociaux (plutôt vers 12 mois)

cas clinique 1, Paul 5mois



- Consultation systématique des 5 mois
- développement psychomoteur:
 - Tenue tête 2 mois, arrheu, sourire réponse 2 mois, motricité globale normale
 - Fixe, suit du regard de façon aléatoire, un peu fuyant
 - Hyperexcitabilité avec pleurs tres fréquents
- Antécédents familiaux=0
- Antécédents personnels : naissance a terme, sans particularité
- Courbe staturo-pondérale, périmètre crânien, examen clinique normal
- En conclusion: Suivi de Paul, vigilance mais aucune conclusion

cas clinique 2 : Emma 7 mois



- développement psychomoteur:
 - Tenue tête 2mois, arrheu, sourire réponse 2 mois, motricité globale (très discrète hypotonie axiale)
 - Fixe, suit du regard de façon aléatoire, un peu fuyant
 - Hyperexcitabilité avec pleurs tres fréquents
- Antécédents familiaux=0
- Antécédents personnels: naissance a terme, sans particularité
- Courbe staturo-pondérale, périmètre crânien, examen clinique normal

A 6 mois, tient son tronc et sa tête, tonus et contact visuel bien meilleur

- En conclusion: Suivi d'Emma mais réassurance maman (et médecin)

Enfant 6 à 12 mois



- Comportements stéréotypés et répétitifs
 - N'exprime **aucun besoin**
 - **Sensibilité excessive** au **changement** dans le rythme des activités quotidiennes
- Aspects moteurs, sensoriels et émotionnels
 - Décalage global +/-harmonieux des acquisitions motrices
 - Pas de prise d'objet ou léchage
 - **Troubles alimentaires** (intolérance aux **morceaux..**)
 - **Cris** fréquents, rythmes du **sommeil** perturbés

Enfant de 12 à 24 mois



- **Troubles des interactions sociales**
 - Absence d'intérêt social : **pointage=0**, pas d'attirance pour les autres enfants, préfère l'isolement, absence **d'attention conjointe**
 - **Ne répond pas à son prénom**
 - Intolérance au contact physique, visuel
 - Pas de réponse discriminative aux expressions faciales
 - Jeux socio-imitatifs et symboliques: Anomalie du **jeux faire semblant/et ou d'imitation**
- **Anomalie de la communication**
 - Absence, retard ou « régression » de langage (absence babillage, **pas d'association mots..**)
 - Pas d'imitation vocale, mimique pauvre ou écholalie (répétition mots inappropriée)
 - Difficulté de communication expressive ou réceptive
 - Pas de réponse discriminative aux expressions vocales de l'émotion

Enfant 12 à 24 mois



- Comportements atypiques et intérêts restreints
 - N'exprime aucun besoin
 - Sensibilité excessive aux **changements** de la vie quotidienne
 - Manipulation étrange d'objets (alignement, tournoiement..)
 - **Mouvements inhabituels** des mains, du corps: flapping ..
- Aspects moteurs, sensoriels et émotionnels
 - Décalage souvent dissocié des acquisitions
 - Pas de prise d'objet
 - Troubles alimentaires (morceaux..), cris, sommeil

Cas clinique 1 : Paul 12 mois



- Visites systématiques 6 mois/9 mois/ 12 mois:

- Développement psychomoteur :

- ✦ Motricité globale: passe d'une main dans l'autre 7 mois, tenue assise 9 mois, tenue debout 12 mois, se déplace 9 mois
- ✦ Motricité fine : préhension fine 9 mois
- ✦ **Communication: pas de bravo, ni au revoir, ni pointage**

= Dissociation développement moteur/ préhension fine et communication

- Alerte +

Cas clinique 1: Paul 18 mois



- Développement psychomoteur :
signes d'alerte majeurs:
 - Pas d'attention conjointe, pas de mot, babille uniquement
 - Ne regarde pas
 - Flapping
- Mchat réalisé: +
- Suivi: Consultation dans un mois, bilan de psychomotricité et orthophonie demandé. Consultation ORL/ophtalmologique

Enfant après 24 mois



- **Troubles des interactions sociales**
 - ✦ Pas ou peu d'interaction avec les autres enfants (dans son monde)
 - ✦ Absence ou pauvreté des jeux imitatifs et symboliques
 - ✦ Pas d'imitation
 - ✦ Pas de réponse au prénom, pointage proto-déclaratif, attention conjointe

- **Troubles de la communication verbale et non verbale**
 - ✦ Langage sans intention de communiquer (écholalie, monologue..)
 - ✦ Prosodie inhabituelle: voie atone, arythmique, criarde
 - ✦ Inversion pronominale
 - ✦ « Tu » à la place du « je » prolongée
 - ✦ Phrases complètes contrastant avec la pauvreté du langage oral

Enfant de plus de 24 mois



- ✦ **Comportements atypiques et intérêts restreints**
 - Rituels, stéréotypies
 - Intérêts spécifiques exclusifs (certains objets, certaines parties objets..)
 - auto/hétéro-agressivité
 - Inconsolable face aux changements
 - Main outils (se sert de la main de l'accompagnant pour utiliser un objet)
- **Aspects moteurs, sensoriels, émotionnels et cognitifs**
 - Instabilité émotionnelle
 - Absence sens danger
 - Hyper ou hypo sensibilité à la douleur et autres sensations
 - +/- Déficience intellectuelle, troubles des apprentissages

Cas clinique 3 : Joan , 2ans



- Développement psychomoteur:
 - marche 18 mois, gribouille 22 mois, disait quelques mots 18 mois, **gestes sociaux 16 mois. Pointage=0.**
 - **Pas d'imitation des jeux, regard difficile à capter**
 - Sourit,
 - **prend la main de sa maman pour appuyer sur un jouet**
 - Perte des mots à 2 ans, apparition de flapping, troubles du sommeil
 - ATCD familiaux: un cousin germain TSA
 - ATCD personnels: RCIU, prématurité, nombreuses otites
 - Bilan ORL, ophtalmologique
- => Bilan d'orthophonie/ psychomotricité

Dans la pratique quotidienne: savoir évoquer le diagnostic quelque soit l'âge:



- Si signes d'alerte
- Si **inquiétude des parents** ou de la crèche concernant la communication et les interactions sociales
- Attention particulière si
 - Troubles **sommeil et comportement alimentaire**
 - Consultation difficile, parents fuyants ou inquiets++, **enfant inexaminable, refus de contact, enfant passif ou électron libre, résistance au changement**
 - Enfant non en collectivité

Sur le plan pratique: importance des 18 mois



- Consultation systématique à 18 mois fondamentale (médecins généralistes et pédiatres): doit toujours explorer la communication
- Interrogatoire: sommeil, comportement alimentaire, mode de garde, relation avec les autres
- Evaluation du développement global
 - Age de la marche
 - Motricité fine
 - Niveau de langage:
 - ✦ papa/Maman/ 3-4 mots
 - ✦ Compréhension des ordres simples
 - Communication et interaction sociale
- Autres signes de TSA: sensorialité, résistance au changement, ...
- Outil de dépistage: M-CHAT (23item dont 6 critiques) de 16 à 30 mois

En effet avant 18 mois: signes d'alerte non spécifiques



- Niveau de vigilance (trop calme ou trop agité)
- Troubles
 - Sommeil
 - Comportement alimentaire
 - Régulations des émotions,
 - Ajustement tonico-postural
- Décalage des acquisitions motrices et **du langage oral, gestes sociaux, absence babillage, pointage**
- **Retard psychomoteur dissocié**
- Exploration inhabituelle des objets de l'environnement

Permanence des signes

Après 18 mois, signes plus marqués:
Initiation-maintien-réponse
attention et réciprocité sociale

- Difficulté dans
 - Engagement relationnel
 - **Sourire partagé, regard**, adéquation tonico-posturale, **répond à son prénom**
 - **Pointage** coordonné avec le regard
 - **Langage oral** réceptif et expressif: comprend, 4 mots
 - Jeux socio-imitatifs et symboliques, gestes sociaux, faire partager les jeux
- Centres d'intérêt restreints, répétés et stéréotypés
- Mouvements stéréotypés
- Troubles sommeil et comportement alimentaire

Au total, le diagnostic de TSA est difficile, il faut être attentif à :



- **Inquiétude des parents**, crèche, nourrice...:
- Anomalie du développement de la communication sociale et langage
- Régression habiletés langagières ou relationnelles **sans anomalie neurologique**
- **retard psychomoteur et de la communication dissocié**
 - Nourrisson >12 mois
 - ✦ Absence de babillage
 - ✦ Absence pointage à distance ou autre geste social pour communiquer
 - ✦ Regard fuyant
 - Nourrisson >18 mois
 - ✦ Absence de mots, pas d'attention conjointe, jeux de faire semblant
 - Nourrisson >24 mois
 - ✦ Pas d'association mots (non écholalique)
- Importance pour le diagnostic et le pronostic de la socialisation et de la prise en charge paramédicale précoce