

Journée d'étude des CRA du Grand Est :

Le diagnostic des personnes avec TSA : Enjeux et avancées

Les Troubles du Spectre de l'Autisme au sein des Troubles Neuro-Développementaux

Dr Joëlle MALVY, pédopsychiatre,
Centre Ressources Autisme Centre Val de Loire
Unité INSERM U 1253
Centre universitaire de pédopsychiatrie CHRU TOURS
j.malvy@chu-tours.fr

Centre
Universitaire de
Pédopsychiatrie



CHRU
HÔPITAL DE TOURS

université
de TOURS

Instituts
thématiques
Inserm
Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Centre
Ressources
Autisme
Centre-Val de Loire

Vendredi 14 juin 2019

Questions posées:

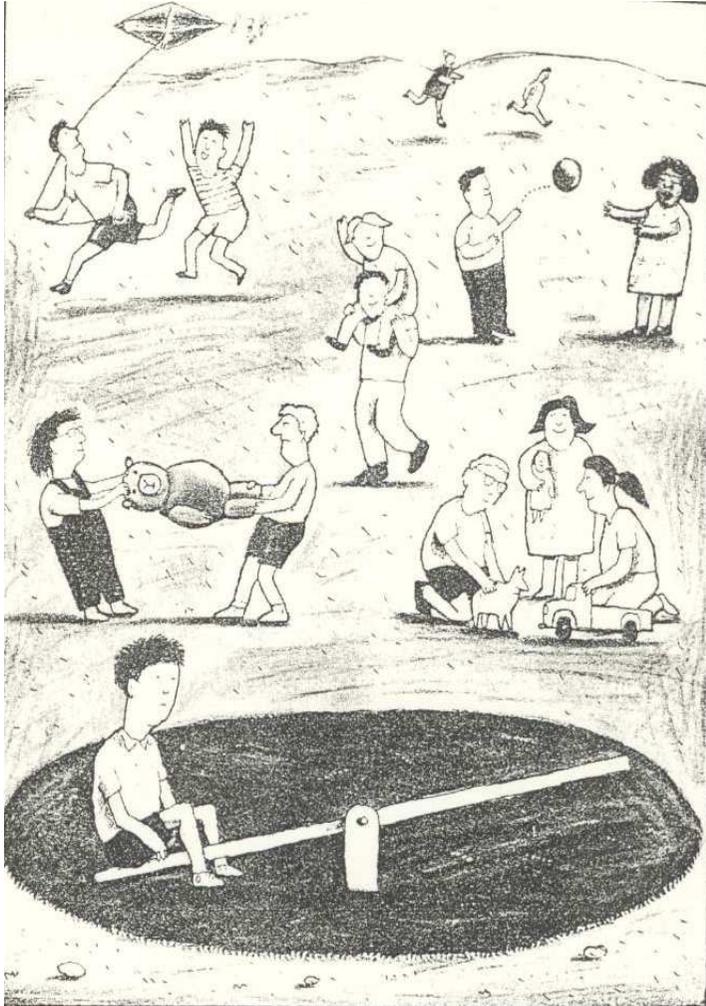
Etat des connaissances sur les TSA.

Qu'est-ce qui a justifié l'intégration des TSA aux TND ?

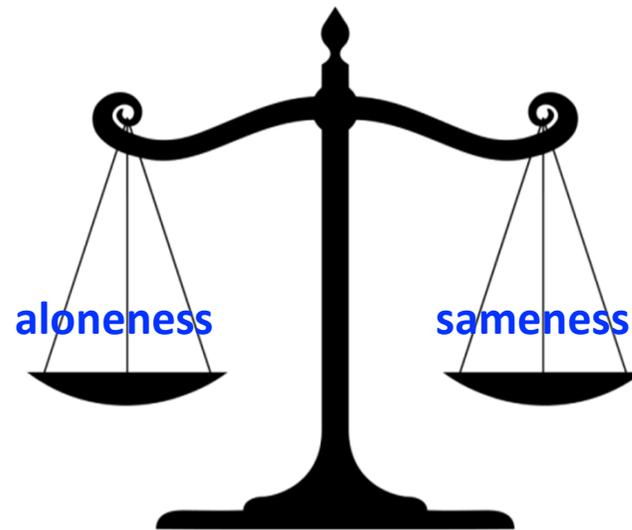
Quels sont leurs points communs ?

Quelles sont les particularités des TSA par rapport aux autres TND ?

Question n° 1 :



Etat des connaissances
sur
les Troubles du
Spectre de l'Autisme



Autisme : Évolution historique du concept

L'ère des témoignages : l'autisme vu de l'intérieur



Eugen Bleuler



Léo Kanner



Hans Asperger



Frances Tustin



Temple Grandin
1986 « Ma vie
d'autiste »



Daniel Tammet



Josef Schovanec

Début XXème siècle :

Schizophrénie
(*dementia praecox*)

Autisme =
repli sur soi

Chez l'enfant :
« Idiotie » sans réelle
distinction du retard et
de l'autisme

1943

Descriptions cliniques
d'enfants

Autisme
Infantile **Psychopathie**
précoce **autistique**

1944

1960

Les
Théories
Psychana-
lytiques

1980

Classifications
internationales (CIM-
DSM) athéoriques

Trouble Envahissant du
développement

Autisme typique-
atypique

Asperger

TED NS, autres TED

2013 : DSM 5

Troubles du
Neurodéveloppement

Trouble du
Spectre de l'Autisme (TSA)
Intensité : léger à sévère
Avec ou non des troubles
associés (DI, langage, moteur)

Approche historique

Leo KANNER (1896-1981)

Autisme infantile précoce

Isolement social ([aliveness](#))

Besoin d'immuabilité ([sameness](#))

Comportements répétitifs

Langage atypique

Talents bien que développement retardé.



« Autistic disturbances of affective contact »
Nervous Child, 1943, 2,
217-250

Hans ASPERGER (1906-1980)

Psychopathie autistique

Perturbations du contact (empathie et anticipation limitées)

Difficultés de communication et d'adaptation sociale

Exploits intellectuels bien que capacités lacunaires



« Die autistische Psychopathen im Kindesalter »,
Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten,
1944, 117, 76-136

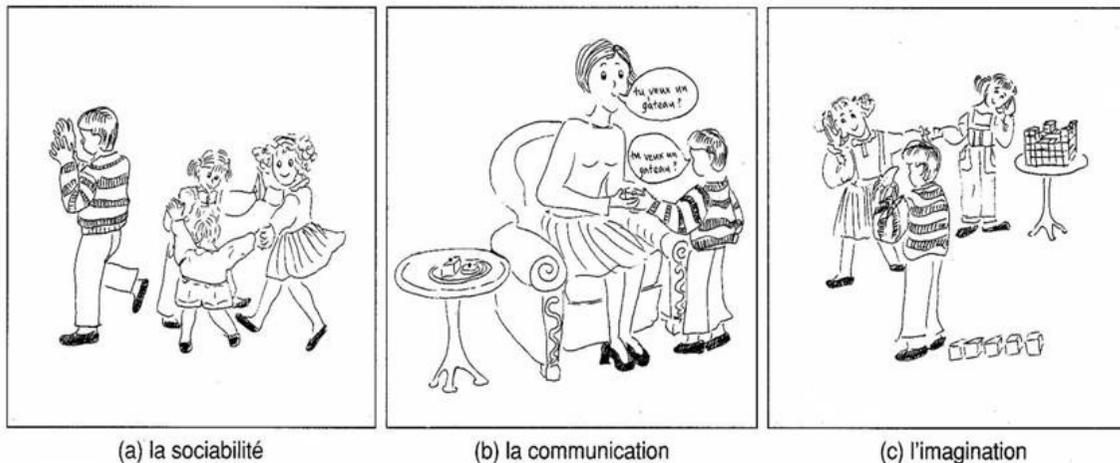
Spectre : un concept ancien ...

1983 : Autism Spectrum Disorder

L. Wing réhabilite les travaux de Asperger et évoque un « continuum » entre l'autisme infantile de Kanner et des formes différentes d'autisme, le terme de « spectre » fait également référence à la variabilité de l'Autisme au cours de la vie. elle décrit une triade de signes

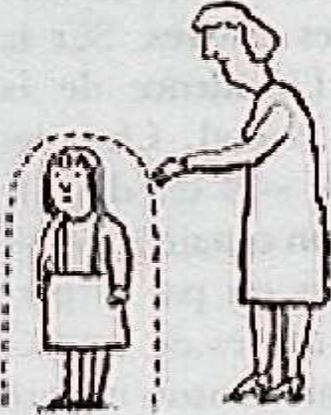


Pr Lorna WING

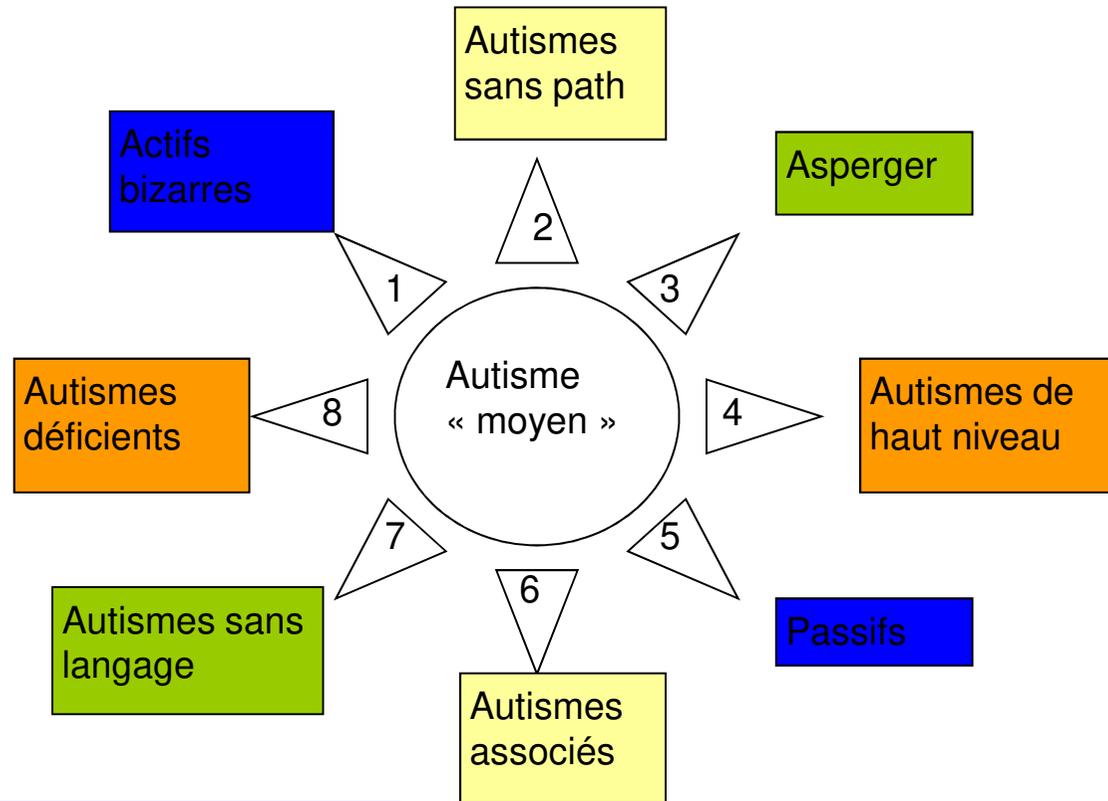


Certains profils d'autisme avec mémoire exceptionnelle et compétences hors-norme , mais des difficultés d'intégration sociale et d'autonomie. Distinction entre autisme et génie, précocité ? Ou au contraire autisme et déficience sévère

Différents profils cliniques:

<p><i>l'enfant distant</i></p> 	<p><i>l'enfant passif</i></p> 	<p><i>l'enfant bizarre</i></p> 	<p>Hyper-conformiste, guindé</p> <p><i>Je... non, j'ignorais... Que Monsieur le secrétaire veuille m'excuser.</i></p> 
<ul style="list-style-type: none"> - Isolement et évitement actif - Intolérance aux changements et à la frustration - Tr. du comportement - Activités stéréotypées - Niveau intellectuel variable 	<ul style="list-style-type: none"> - Inhibition relationnelle - Manque d'initiatives - Caractère plus « facile » ou opposition passive - Imitation possible - plus souvent retardé 	<ul style="list-style-type: none"> - Difficiles à intégrer - Conduites inadaptées (désinhibition, demandes répétitives) - Comportements obsessifs-compulsifs - Tr. du comportement, agressivité - Assez bon niveau cognitif 	<ul style="list-style-type: none"> - Style d'évolution à l'adolescence et à l'âge adulte - Maladresse et défaut de compréhension sociale - Psychorigidité - Traits de personnalité obsessionnelle - Autistes de haut niveau, Asperger

Décrire le Spectre:



1 – 5 : axe des profils clinique de L. Wing

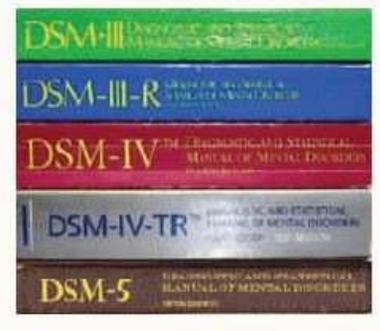
2 – 6 : axe des pathologies associées

3 – 7 : axe du niveau de langage

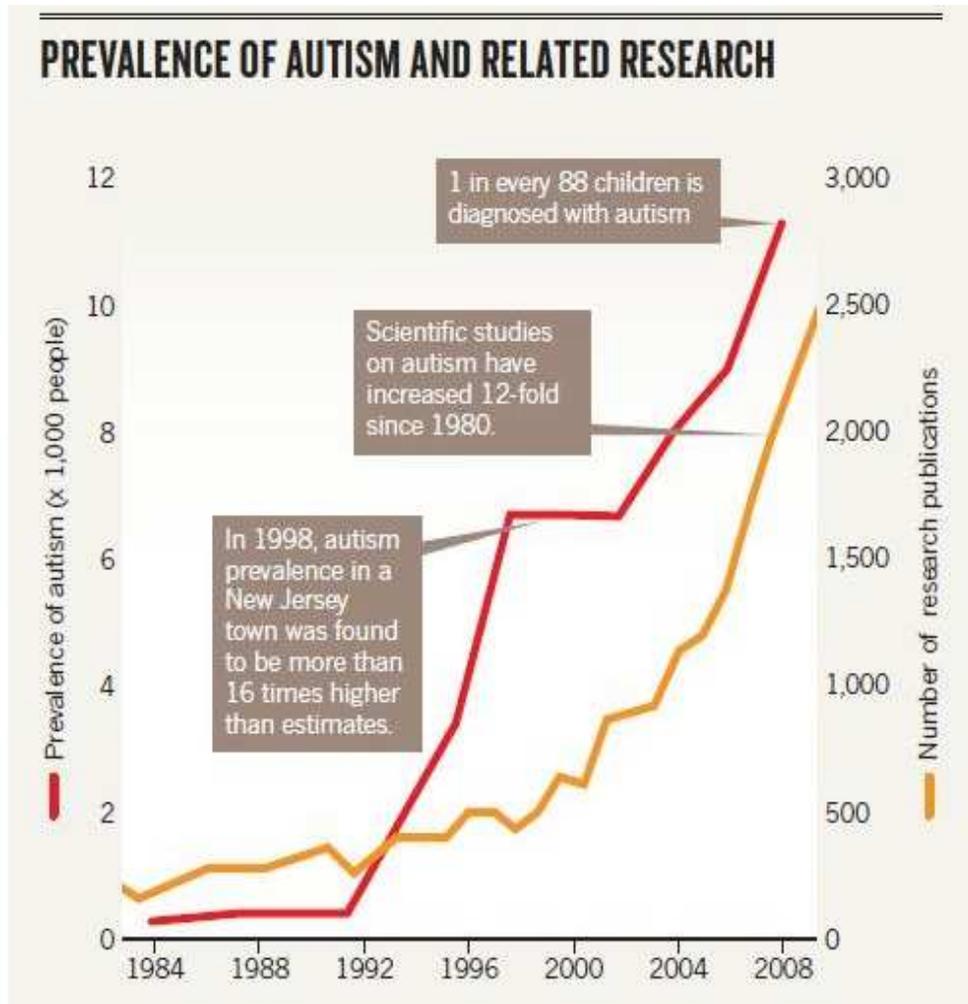
4 – 8 : axe du niveau intellectuel

D'après P. Lenoir , J. Malvy, C. Bodier-Rethoré 2007

DSM-III (1980)	DSM-III-R (1987)	CIM-10 (1992)	DSM-IV (1994) DSM-IV-TR (2000)	DSM-5
TGD (1983)	TED (1992)	TED (1993)	TED (1996)	TSA (2013)
Autisme Infantile syndrome complet syndrome résiduel	Trouble autistique TED non spécifié	Autisme Infantile Autisme atypique Syndrome de Rett Autres troubles désintégratifs Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies Syndrome d'Asperger TED sans précision	Trouble autistique Syndrome de Rett Troubles désintégratifs de l'enfance Syndrome d'Asperger TED non spécifié (dont autisme atypique)	Trouble du spectre de l'autisme



Epidémiologie des TSA



10

**2- 4/ 1000 à 1/100
selon les études**

Autisme : 2 / 1000

Asperger: 3 / 10 000

→ **TSA: 1/100 à 150**

4 garçons / 1 fille

Distribution :
campagne = ville

Description clinique

- 2 dimensions au lieu de 3
 - Communication verbale et ajustements visuo-posturomoteurs regroupés
- dimension intérêts restreints et comportement stéréotypés devient indispensable au diagnostic (à la différence du diagnostic d'autisme atypique)
- Introduction des particularités sensorielles
- Pas de description spécifique pour l'expression du trouble à l'âge adulte
- Disparition des sous-types (ex Asperger) mais introduction de la notion de sévérité du « noyau » de la sémiologie autistique

TSA: nosographie actuelle [DSM 5, 2013]

A. Déficit persistant de l'interaction et la communication sociale:

1. Défaut de réciprocité socio-émotionnelle, de partage des émotions et intérêts, d'initiation ou de réponse dans l'interaction sociale
2. Déficit de communication non verbale, du contact oculaire au langage gestuel, d'expressions faciales
3. Difficultés à maintenir, comprendre, développer l'interaction sociale quels que soient les contextes (jeux imaginatifs, amitié, intérêt pour les pairs)

B. Comportements stéréotypés, répétitifs dans au moins 2 domaines:

1. Caractère stéréotypé et répétitifs des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage
2. Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines
3. Intérêts extrêmement restreints et fixes
4. **Hypo ou hyperréactivité à des stimulations sensorielles**



C. Symptômes présents dès le début du développement

D. Retentissement clinique significatif

E. Différent du trouble intellectuel du développement

Caractérisation de la sévérité

A. Communication sociale

Niveau 3 : preuves très évidentes

Déficits sévères des aptitudes de communication : faible initiation des interactions, réponses minimales aux ouvertures sociales, approches inappropriées et ne répond qu'à des approches sociales directes

Niveau 2 : preuves évidentes

Déficits marqués de communication verbale et NV, difficultés d'interactions sociales malgré les compensations en place, initiations sociales limitées, ouvertures sociales réduites ou inadaptées

Niveau 1 : éléments en faveur

Déficits de communication sociale, réponses difficiles aux ouvertures sociales des autres, peut paraître non intéressé par les autres bien que capable de mener une conversation

B. Comportements stéréotypés / restreints (au moins 2 des symptômes suivants actuels ou dans le passé) :

Niveau 3 : preuves très évidentes Comportement rigide, difficultés à s'adapter aux changements ou autres comportements répétés, restreints, entravant le fonctionnement adaptatif global. Grand détresse aux changements (d'action/de centre d'intérêt).

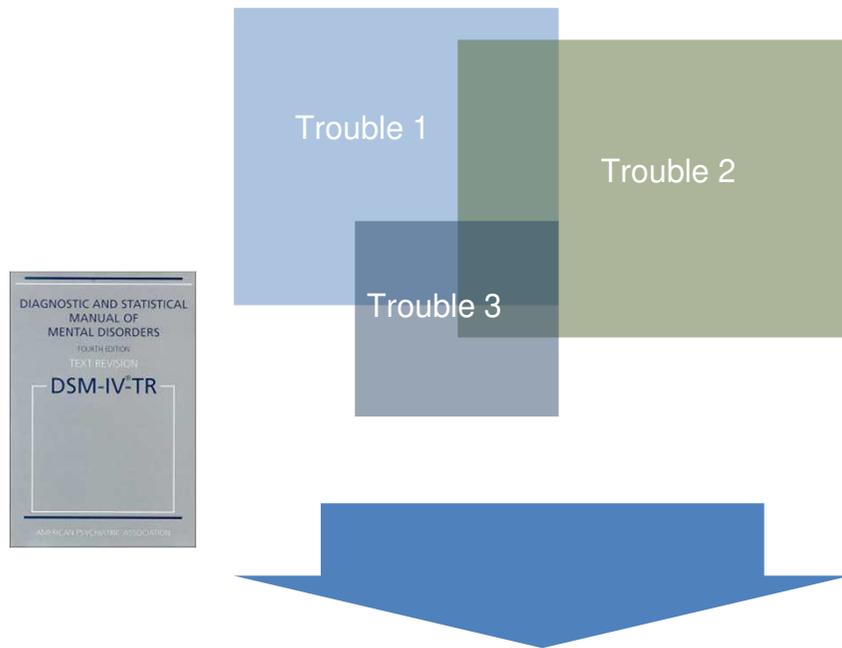
Niveau 2 : preuves évidentes

Des symptômes répétitifs semblent évidents à un observateur extérieur et qui interfèrent dans de nombreuses situations.

Niveau 1 : éléments en faveur

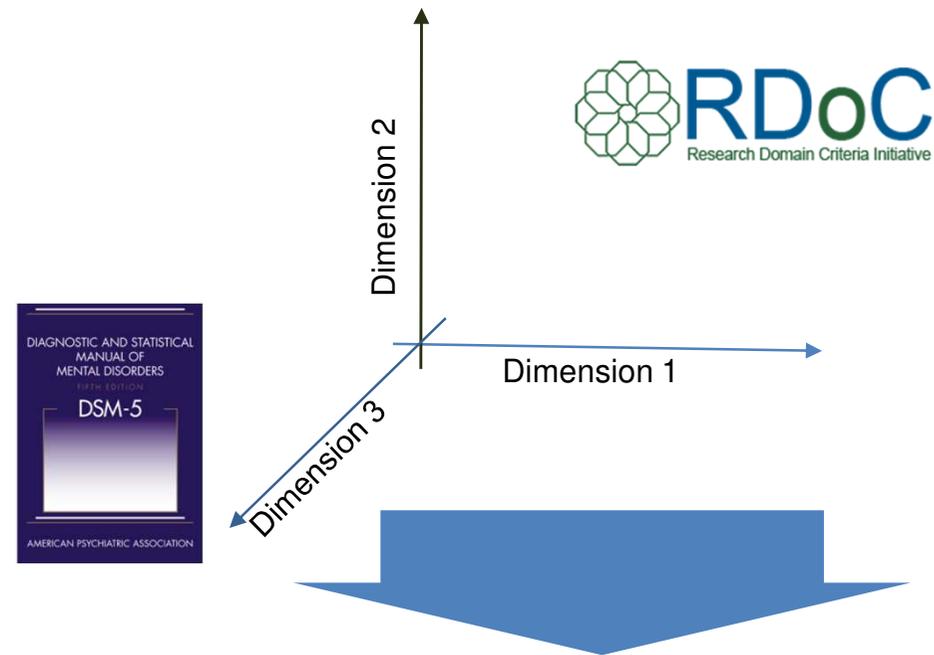
Les comportements rigides interfèrent avec le fonctionnement de la personne dans un ou plusieurs contextes. Difficultés aux changements d'activités. Problèmes d'organisation et de planification des actes de la vie quotidienne

Approche catégorielle



Un marqueur par trouble
(ou par sous catégorie
de trouble)

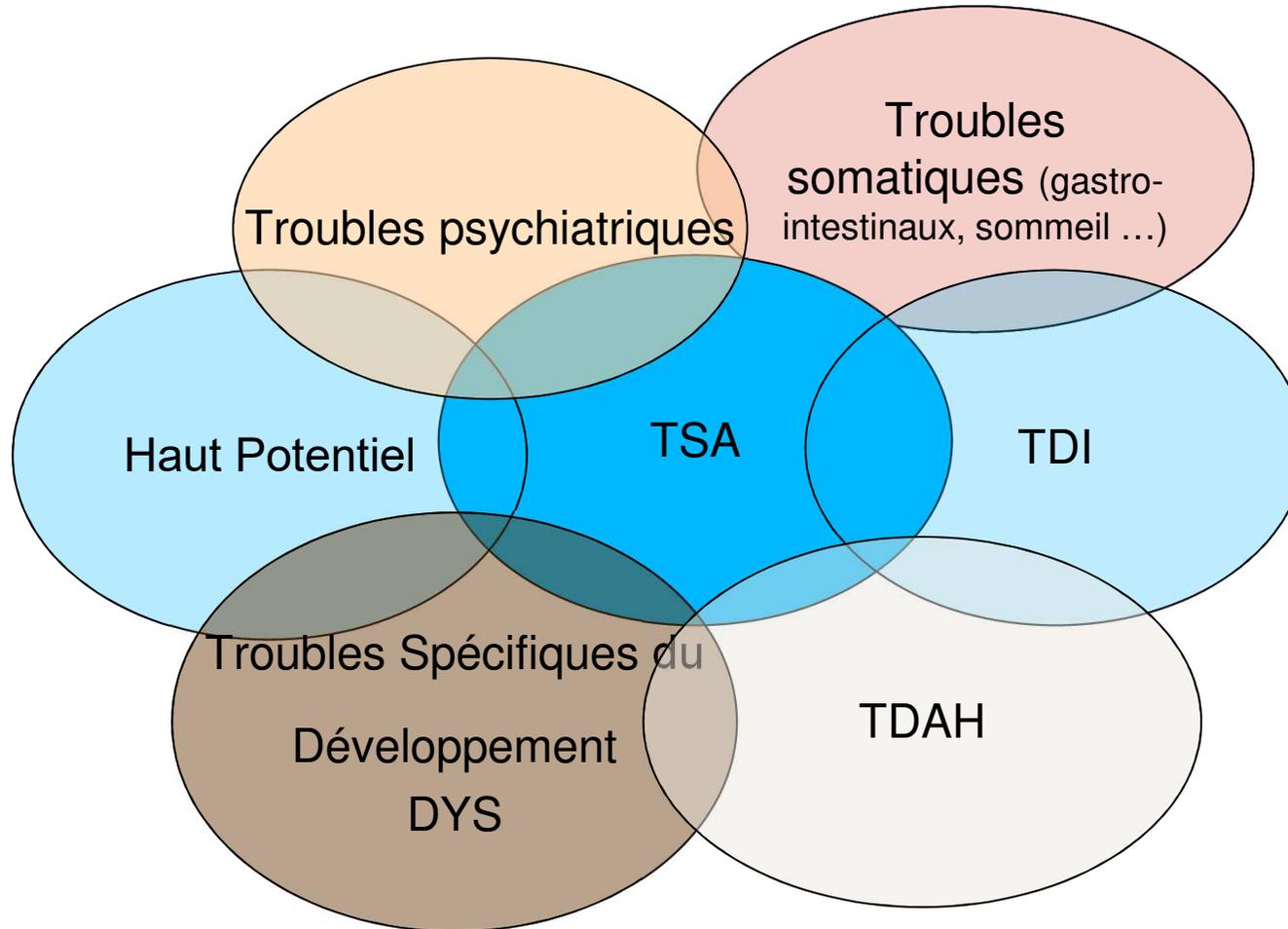
Approche dimensionnelle



Un marqueur par dimension
symptomatique
(reliée à des fonctions cérébrales =
construit définit conjointement par
une fonction comportementale
associée aux circuit neuronaux
l'implémentant)

Comorbidités

70% :1 - 30% :2



Idées reçues sur l'autisme

Fête de la Science 2018

Judith Charpentier & Marianne Latinus



Question n° 2



*Qu'est-ce qui a justifié
l'intégration des TSA
aux TND ?*

DSM 5 : Troubles Neurodéveloppementaux

DSMIV R : troubles habituellement diagnostiqués pendant enfance)

« Les troubles neurodéveloppementaux sont un ensemble d'affections qui débutent durant la période du développement.

Ces Troubles se manifestent typiquement précocement durant le développement, souvent avant même que l'enfant n'entre à l'école primaire.

Ils sont caractérisés par des déficits du développement qui entraînent une altération du fonctionnement personnel, social, scolaire ou professionnel.

Les troubles neurodéveloppementaux sont souvent associés entre eux »

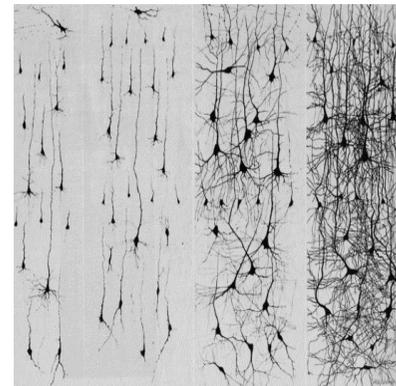
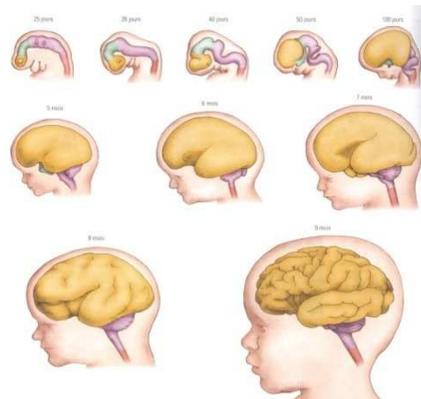
Les Troubles du Neurodéveloppement [DSM 5, 2013]

- Trouble du développement intellectuel (TDI)
- Trouble de la communication et du langage
- Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)
- Déficit de l'attention/Hyperactivité
- Trouble spécifique des apprentissages
- Troubles moteurs: du développement de la coordination, mouvements stéréotypés, Tics.

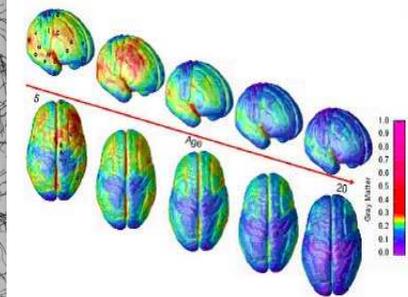
Autisme: trouble du neurodéveloppement

- Trouble de la communication sociale
- Comportement et Intérêts restreints

Trouble du développement et du fonctionnement cérébral



Thomson et al, 2000

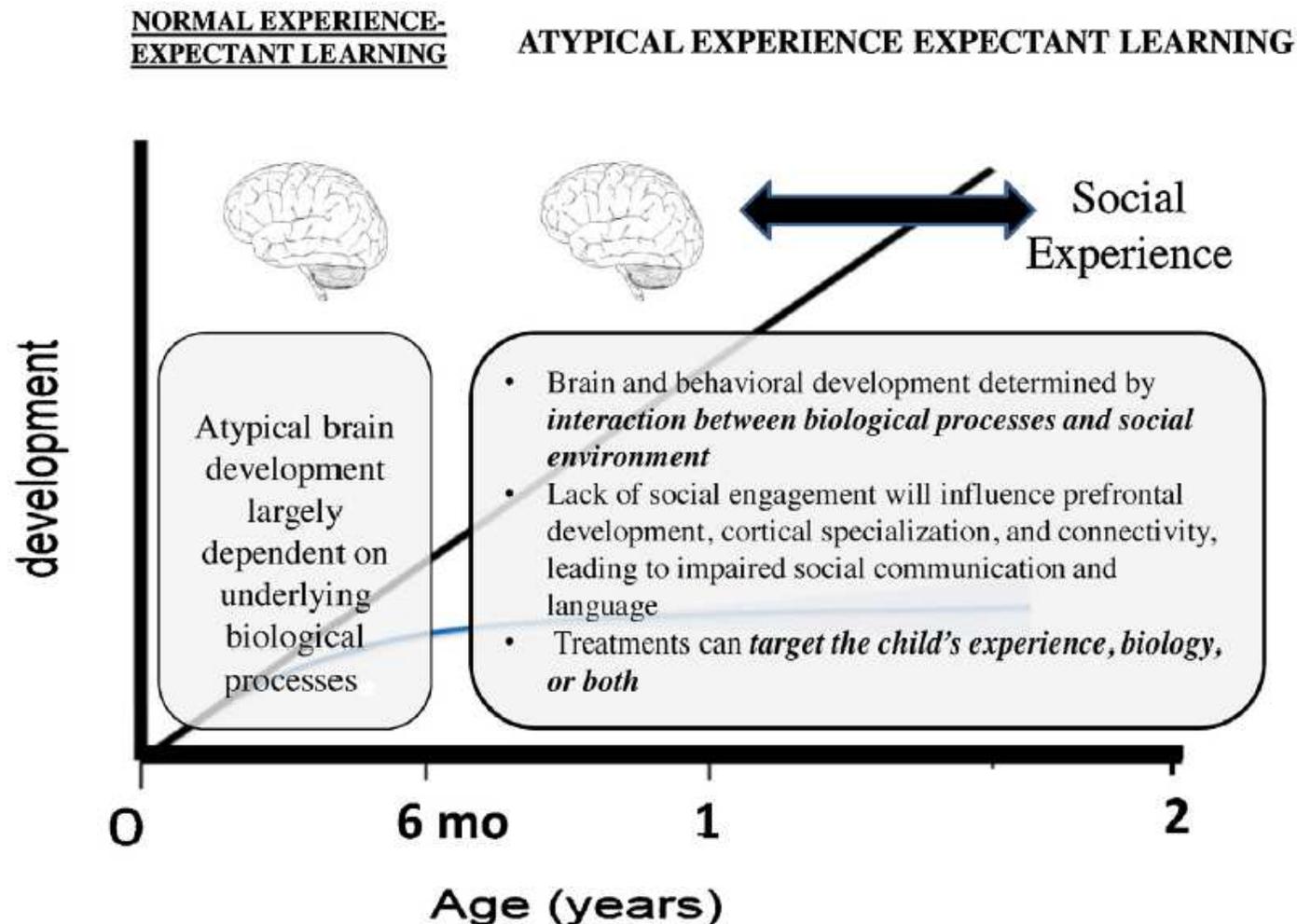


In Utero Naissance 1 M 6 M 2 ans 5 ans 20 ans



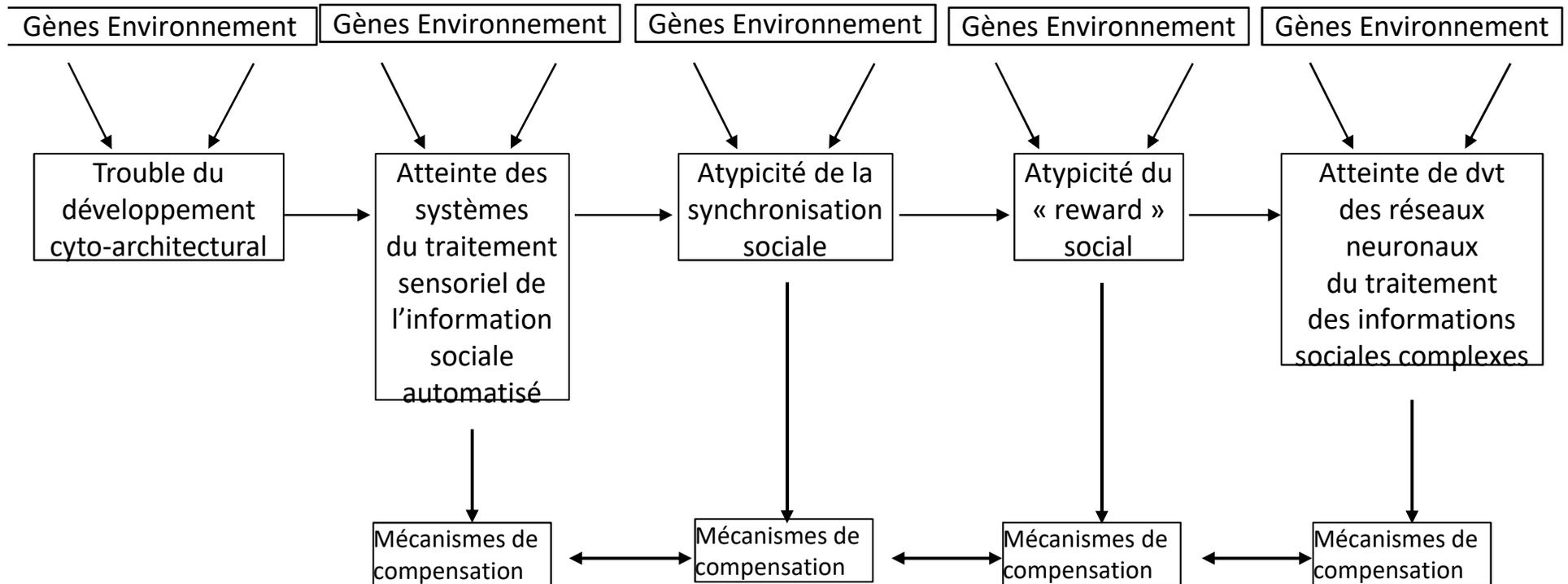
Fenêtre temporelle critique ?

Physiopathologie: time modeling



- Les mécanismes physiopathologiques peuvent être différents en fonction de l'âge
- Les particularités du traitement de l'information modifient le développement et la maturation cérébrale

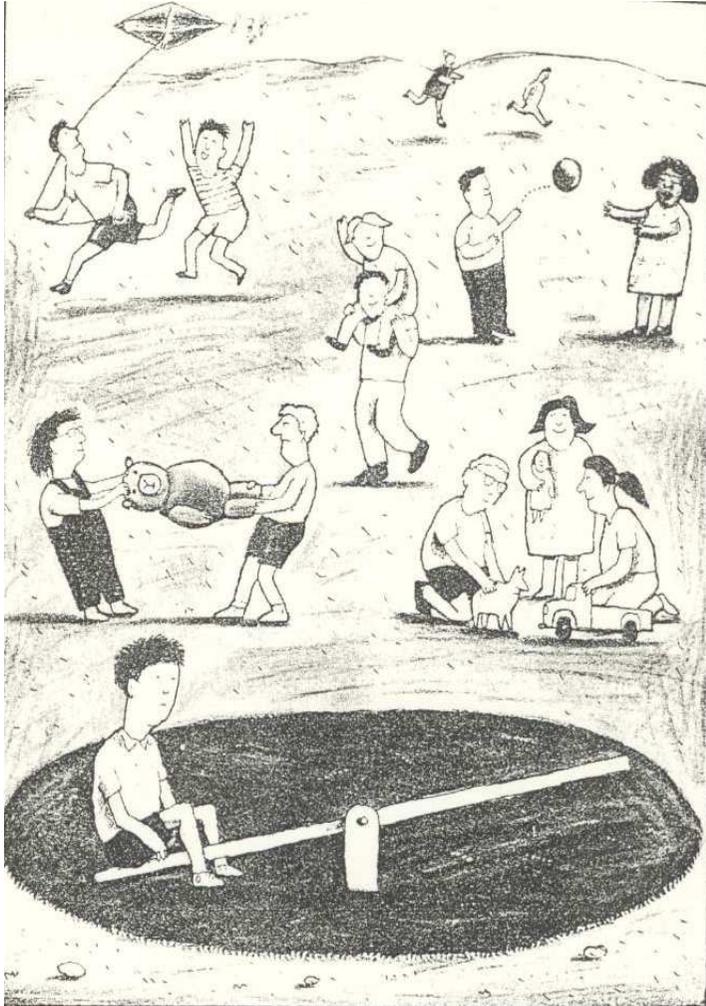
Physiopathologie évolutive des TSA : cascade développementale



TSA / TND

- Touchant plusieurs secteurs de développement de façon complexe et étendue : langage, motricité, aspects sensoriels, régulation émotionnelle, cognition ...
- **au cours du Développement :**
 - précoce : in utéro (fin de T2)
 - premiers signes : tôt dans la vie du sujet contrairement à la plupart des troubles psychiatriques (adolescence, début âge adulte)
 - troubles évolutifs et non figés
- **Poids génétique important mais revu à la baisse**
(50/50 vs 90/10) The Familial Risk of Autism (Sandin et al; 2014)
 - ✦ Cohorte sur > 2 millions d'enfants suédois nés entre 1982 et 2006 (>2millions frères et sœurs et 37570 jumeaux)
 - ✦ 14 516 TSA / 5 689 Autisme Typique
 - ✦ Sexe ratio 2,7 ASD - 2,4 AT
 - ✦ Probabilité d'autisme chez les jumeaux MZ = 59%, jumeau DZ = fratrie = 12,9%, ½ frère/sœur , du côté maternel = 8,6% ; paternel = 6,8%, Cousin = 2,6 %

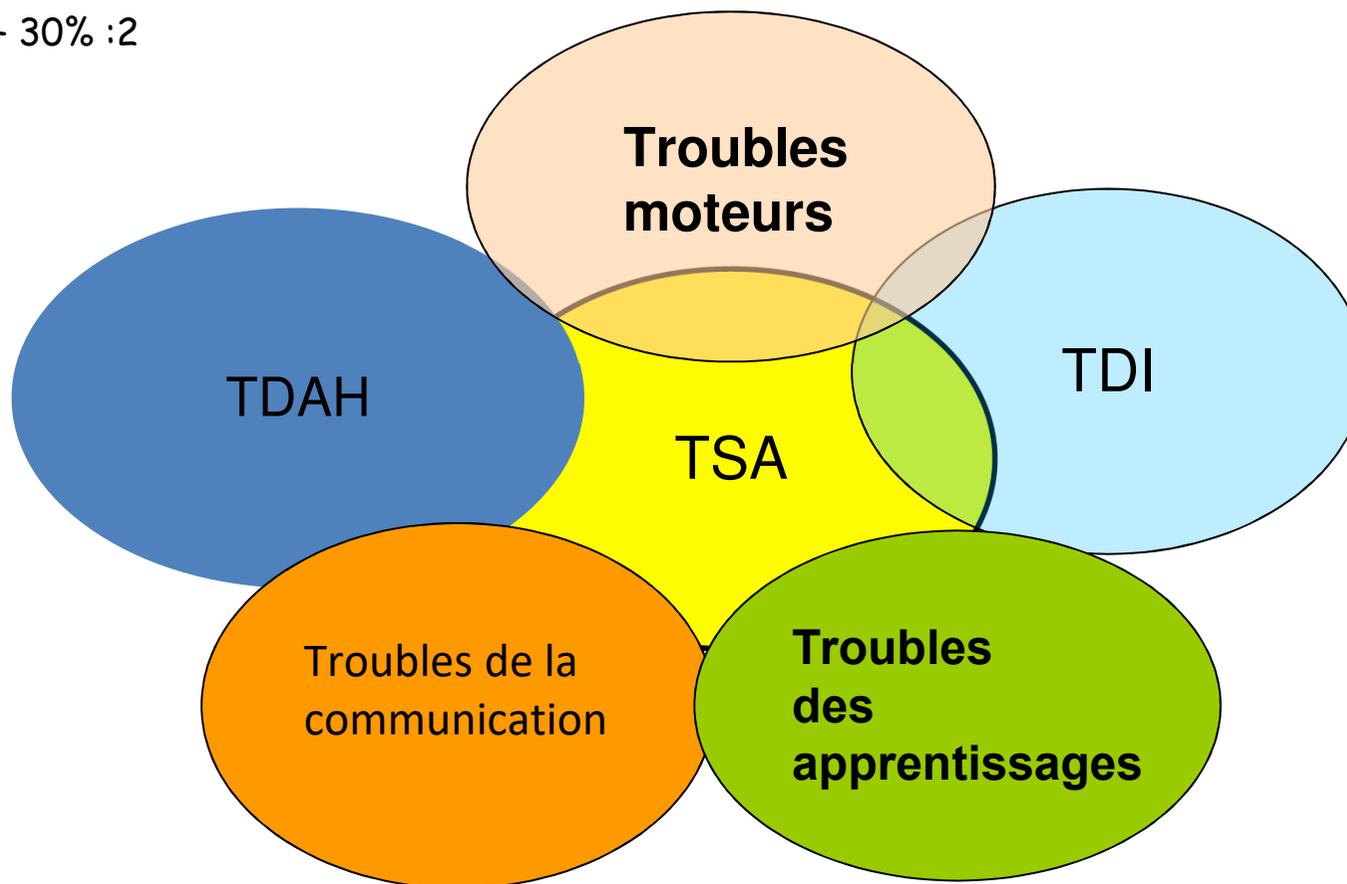
Questions n° 3 et 4 :



Points communs
TSA et TND
et particularités du
TSA

Comorbidités TSA/TND

70% :1 - 30% :2



TDI

selon le DSM 5 : 3 critères

- A. Déficits des fonctions intellectuelles telles le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, l'apprentissage académique et l'apprentissage par expérience, confirmés par une évaluation clinique et une évaluation intellectuelle individualisée et standardisée ;
- B. Déficits des fonctions adaptatives qui se traduit par un échec dans l'accession aux normes habituelles de développement socioculturel permettant l'autonomie et la responsabilité sociale. Sans soutien, les déficits d'adaptation limitent le fonctionnement dans un ou plusieurs domaines de la vie quotidienne tels que la communication, la participation sociale, les habiletés de vie autonome dans divers environnements, à domicile, dans le milieu scolaire, au travail ou dans la communauté ;
- C. les déficits touchant les habiletés intellectuelles et adaptatives doivent apparaître pendant la période développementale.

TSA/TDI

(Handicap intellectuel)

• Comorbidité: 30 à 70 %

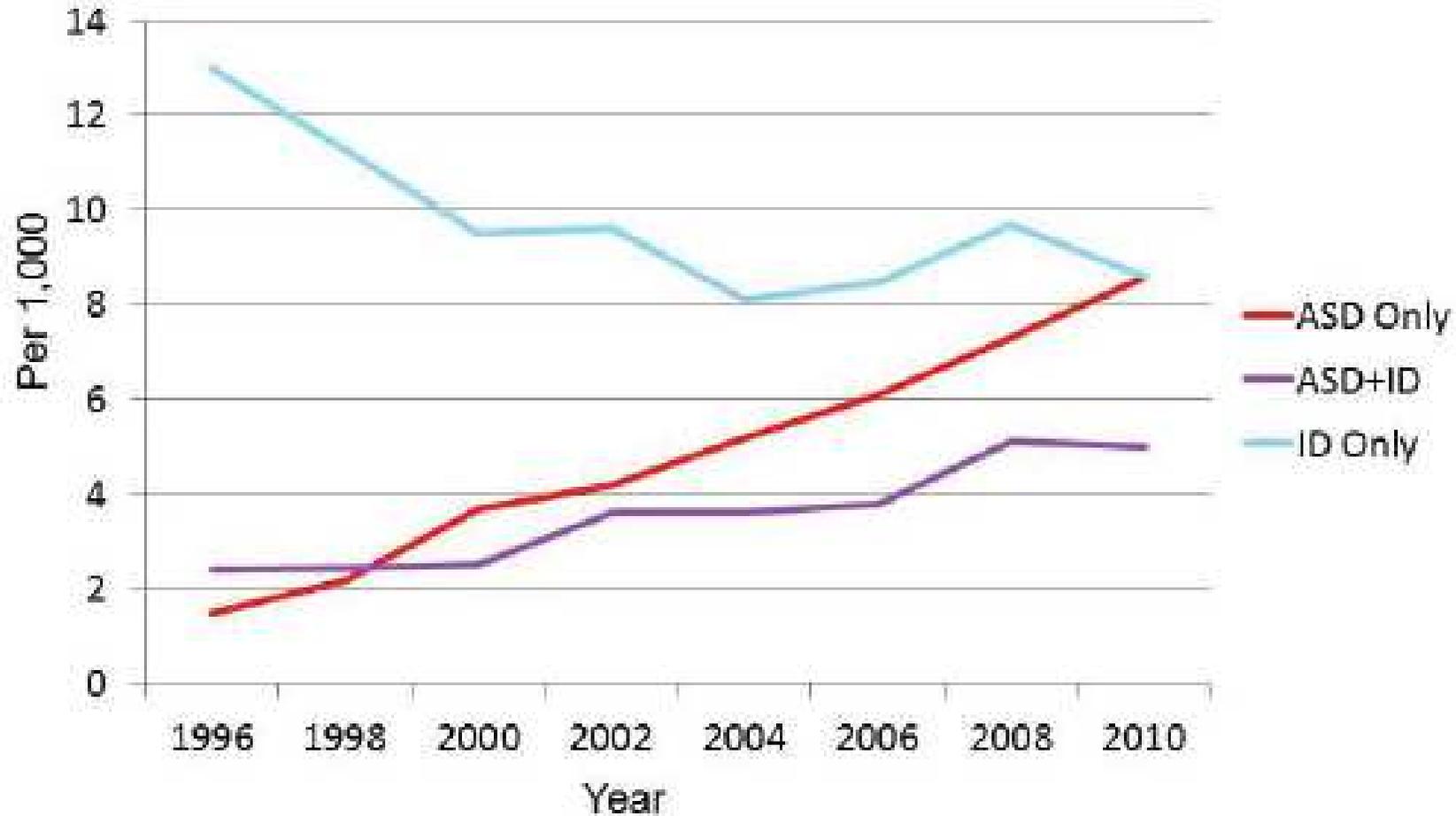


FIGURE 14-9 Contrasting trends in the prevalence of ASD and ID

TSA 1 %

SOURCE: [Braun et al., 2015](#).

Autisme de Kanner 2/1000

TDAH

& TSA

- Le TDHA (DSM 5, 2013) : inattention, hyperactivité et impulsivité avant l'âge de 12 ans.
- Prévalence des symptômes ADHD dans la population ASD *Rommelse et al, 2011*
 - 13-50% in community based studies
 - 20-85 % in clinical sample
- DSMIV pas de comorbidité possible
- Pas de prescription AMM

TDAH

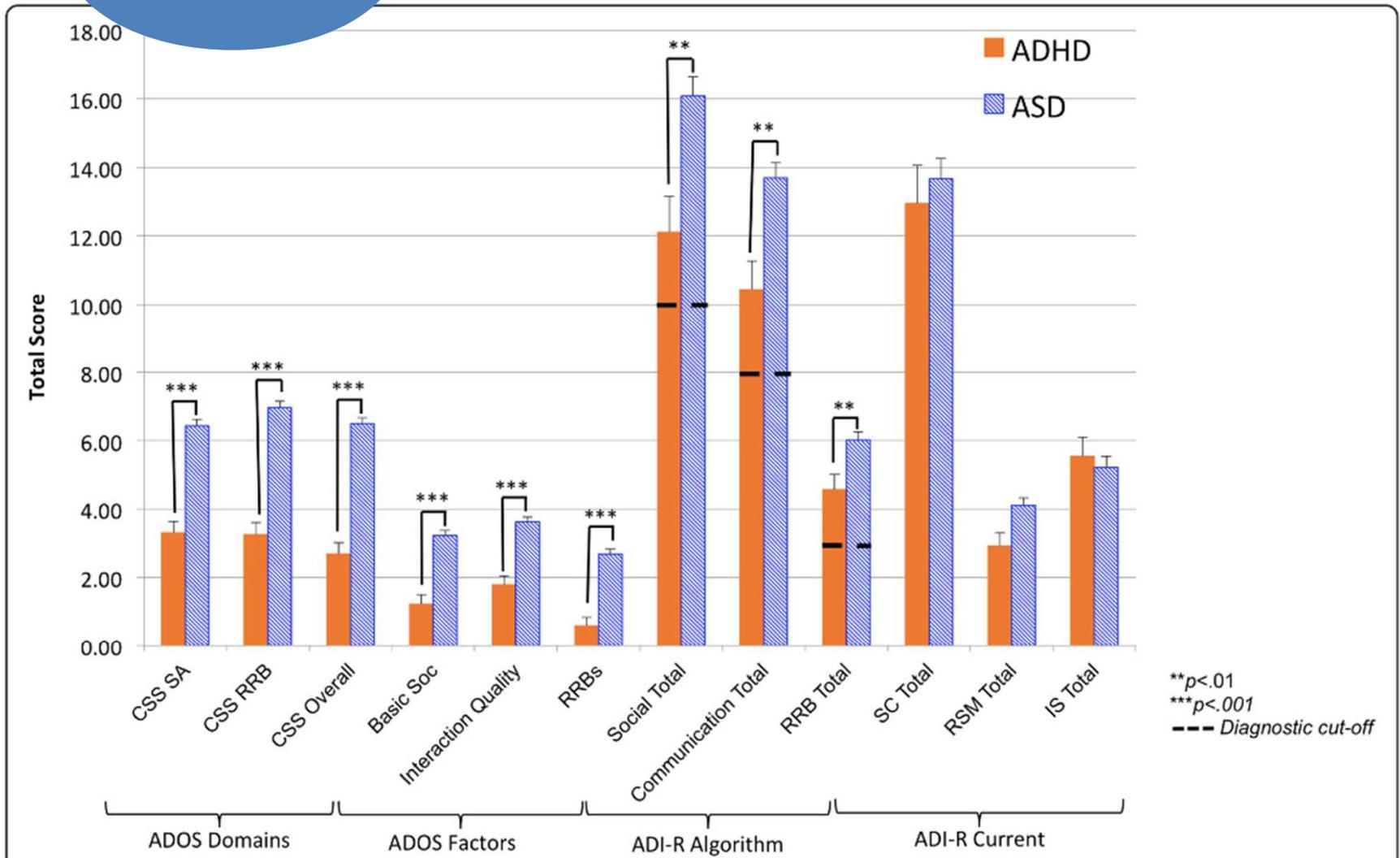


Fig. 1 ADOS and ADI-R domain scores. *ADHD* attention deficit/hyperactivity disorder, *ASD* autism spectrum disorder, *CSS* calibrated severity score, *IS* insistence on sameness, *RRBs* restricted repetitive behaviors, *RSM* repetitive sensory motor, *SA* social affect, *SC* social communication. Results presented do not include covariates; see text for results of analyses of covariance

Troubles moteurs

315.4 (F82) Trouble développemental de la coordination (p.86)

307.3 (F98.4) Mouvement stéréotypés (p.90)

Spécifier si : Avec comportement d'automutilation, Sans comportement d'automutilation

Spécifier si : Associé à une infection médicale ou génétique connue, un trouble neurodéveloppemental ou un facteur environnemental

Spécifier la sévérité actuelle : Léger, Moyen, Grave

Tics

307.23 (F95.2) Syndrome de Gilles de la Tourette (p.94)

307.22 (F95.1) Tics moteurs ou vocaux persistants (chroniques) (p.94)

Spécifier si : avec tics moteurs exclusivement, Avec tics vocaux exclusivement.

307.21 (F95.8) Tics provisoires (p.95)

307.20 (F95.8) Autres tics spécifiés (p.99)

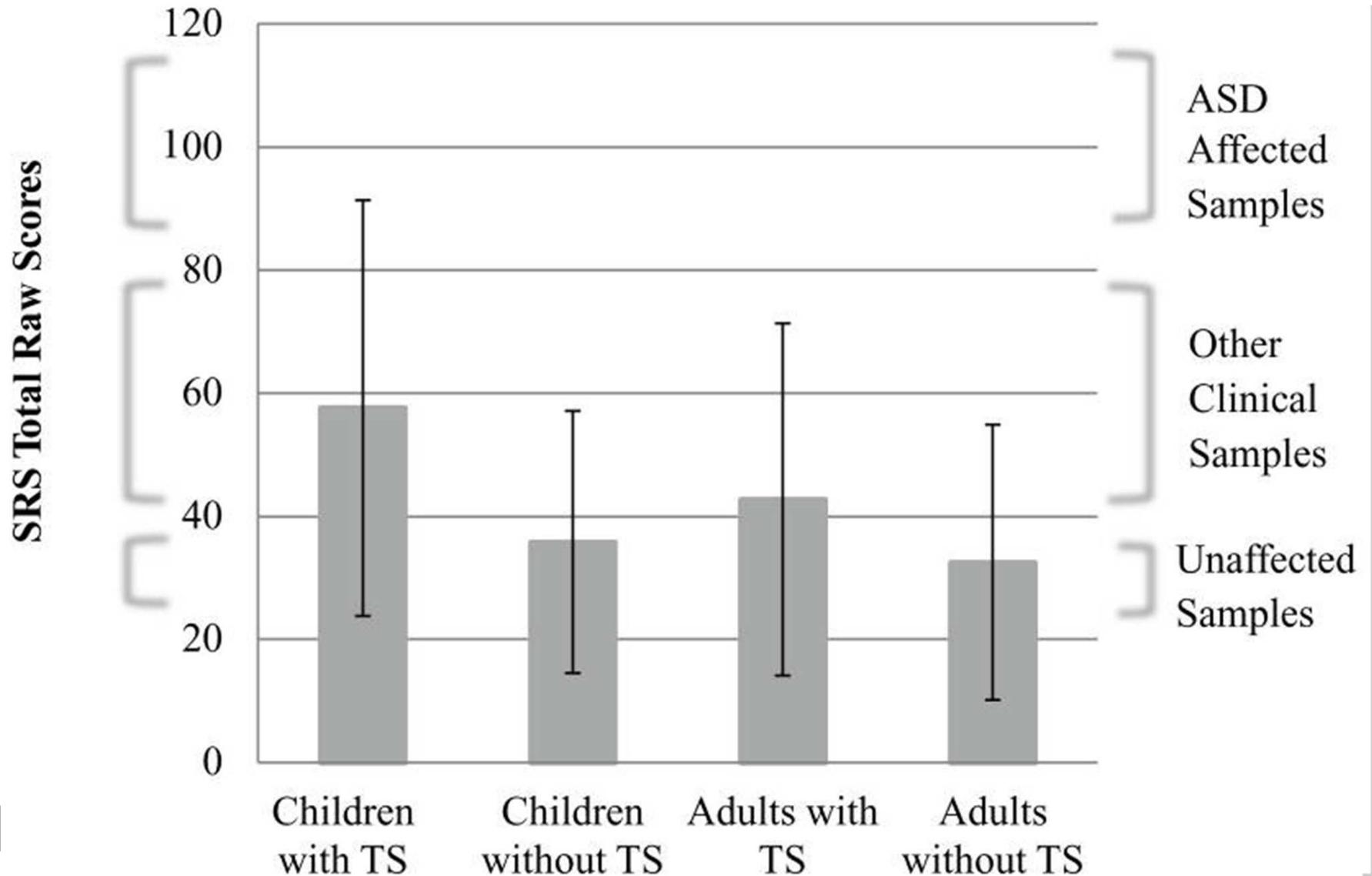
30

30.20 (F95.9) Tics non spécifiés (P.100)

Troubles
moteurs

G de la Tourette & TSA

Darrow et al, 2017; J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.



Troubles moteurs & particularités du TSA

TONUS:

Hypotonie de fond (50%, Ming 2007)
Hyperlaxité ligamentaire
Syncinésie
Régulation tonico-émotionnelle



DEMARCHE:

Sur la pointe des pieds (digitigrade)
Pseudo parkinsonienne
Pseudo ataxique



POSTURE « atypique »

Retentissements orthopédiques

COORDINATION MOTRICE:

30%: trouble praxique (Ming, 2003)

Troubles de la communication

- × Trouble du langage
- × Trouble de la phonation
- × Trouble de la fluidité verbale
- × Trouble de la communication sociale (pragmatique)

Troubles spécifiques des apprentissages

- × avec déficit de l'expression écrite
- × avec déficit du calcul.

Particularités
du TSA dans le langage et les
apprentissages:
Absence de langage ou retard de
langage :
Langage peu communicatif :
Écholalie, stéréotypies, néologisme,

inversion pronominale
Ou au contraire: langage maniéré,
très précis, avec un pic lexical dans
domaine d'intérêt
Absence d'humour, second degré

Trajectoires diagnostiques

- Le diagnostic doit être compris en fonction des étapes développementales
- Le diagnostic à un instant t peut correspondre à une « addition » de diagnostics dans le temps
- Ex: TSA à 3 ans + dyslexie à 7 ans + dépression à 12 ans = tableau spécifique à 14
- Les formes cliniques ont une expression différente en fonction des mécanismes de compensation mis en place
- Une sémiologie peut disparaître sans mettre en cause le diagnostic initial
- Le bénéfice thérapeutique à un instant t est lié à l'évaluation diagnostique à cet instant t
- Le diagnostic fonctionnel permet de répondre aux difficultés du diagnostic différentiel et évolutif

Conclusion : les aspects dynamiques du diagnostic dans l'autisme

- Diagnostic précoce de TND/ TSA
 - ➔ • soins précoces
 - individualisés/ comorbidités
- Diagnostic évolutif
- Stabilité/Instabilité du diagnostic :
 - 20% VOP
 - TSA ➔ Trouble de la communication
 - Evolution à l'âge adulte