

UNIVERSITE SIDI MOHAMMED BEN ABDELLAH  
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

FES



Année 2015

Thèse N° 082/15

# FACTEURS CLINIQUES ET ENVIRONNEMENTAUX IMPLIQUÉS DANS LA SÉVÉRITÉ DU TROUBLE DU SPECTRE AUTISTIQUE (A propos de 50 cas)

THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE 30/04/2015

PAR

Mlle. GHITA CHEBIHI HASSANI

Née le 25 Septembre 1988 à Fès

POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE

## MOTS-CLES :

Trouble du spectre autistique - Sévérité du trouble - Facteurs cliniques  
Facteurs environnementaux

## JURY

M. KANJAA NABIL.....	PRESIDENT
Professeur d'Anesthésie réanimation	
M. AALOUANE RACHID.....	RAPPORTEUR
Professeur agrégé de Psychiatrie	
M. HIDA MOUSTAPHA.....	JUGES
Professeur de Pédiatrie	
Mme. CHAOUKI SANA.....	
Professeur de Pédiatrie	
M. RAMMOUZ ISMAIL.....	
Professeur agrégé de Psychiatrie	
M. OULDIM KARIM.....	
Professeur agrégé de Génétique	

## LISTES DES ABREVIATIONS

ABA	: Applied Behavioral Analysis
ABC	: Abberant Behavior Checklist
ADI-R	: Autism Diagnostic Interview- Revised
ADOS-G	: Autism Diagnostic Observation Schedule- Generic
AMM	: Autorisation de mise en marché
BECS	: Batterie d'évaluation cognitive et socio-émotionnelle
CARS	: Childhood Autism Rating Scale
CFTMEA	: Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent
CGH-array	: Hybridation Génomique Comparative sur puces
CHAT	: Checklist for Autism in Toddlers
CIM	: Classification Internationale des Maladies
CLIS	: Classe d'Inclusion Scolaire
CSIR	: Comportements Stéréotypés et Intérêts Restreints
CRR	: Comportements Restreints et Répétitifs
DI	: Déficience Intellectuelle
DSM	: Diagnostic and Statistical Manual of Mental disorders
ECA-N	: Echelle de comportements autistiques du nourrisson
EEG	: Eléctroencéphalogramme
FDR	: Facteurs de Risque
GRAM	: Grille de régulation, adaptation, modulation

---

HAS	: Haute Autorité de Santé
IRM <sub>f</sub>	: Imagerie par résonance magnétique fonctionnelle
ISRS	: Inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine
MAP	: Menace d'accouchement prématuré
PC	: Périmètre crânien
PEC	: Prise en charge
PECS	: Picture Exchange Communication System
PEP-R	: Psycho-Educational Profile- Revised
QI	: Quotient Intellectuel
RCIU	: Retard de croissance intra-utérin
RM	: Retard mental
SNP	: Single Nucleotid Polymorphism
SPECT	: Single photon emission computerized tomography
STB	: Sclérose Tubéreuse de Bourneville
TCC	: Thérapie Cognitivo-Comportementale
TDA/H	: Troubles de déficit de l'attention/ Hyperactivité
TEACCH	: Treatment and Educational Autistic and Communication Handicapped Children
TED	: Troubles Envahissants du Développement
TED-NOS	: Troubles Envahissants du Développement Non Spécifiés
TOC	: Trouble obsessionnel compulsif
TSA	: Trouble du spectre de l'autisme
VABS	: Vineland Adaptation behavior Scale

## LISTE DES TABLEAUX

Tableau N° 1 : Tableau de correspondance des nosographies

Tableau N° 2 : Niveaux de sévérité selon le degré de nécessité de soutien

Tableau N° 3 : Domaines dans lesquels une évaluation régulière est nécessaire

Tableau N°4 : Relation entre sexe de l'enfant et sévérité du TSA

Tableau N°5 : Relation entre absence du langage et sévérité du TSA

Tableau N°6 : Relation entre retard mental associé et sévérité du TSA

Tableau N°7 : Relation entre capacité à imiter et sévérité du TSA

Tableau N°8 : Relation entre épilepsie associée et sévérité du TSA

Tableau N°9 : Relation entre pathologies génétiques associées et sévérité du TSA

Tableau N°10 : Relation entre TDA/H associé et sévérité du TSA

Tableau N°11 : Relation entre troubles du sommeil associés et sévérité du TSA

Tableau N°12 : Relation entre CRR et sévérité du TSA

Tableau N°13 : Relation entre âge des parents à la grossesse et sévérité du TSA

Tableau N°14 : Relation entre revenu de la mère et sévérité du TSA

Tableau N°15 : Relation entre revenu du père et sévérité du TSA

Tableau N°16 : Relation entre plage horaire de la mère et sévérité du TSA

Tableau N°17 : Relation entre souffrance néonatale et sévérité du TSA

Tableau N°18 : Relation entre âge du diagnostic et sévérité du TSA

Tableau N°19 : Absence du langage et risque d'un TSA sévère

Tableau N°20 : Comparaison de la répartition des patients selon le sexe et l'âge entre les différentes séries

Tableau N°21 : Comparaison de la présence de facteurs prénataux et de souffrance néonatale avec d'autres séries

Tableau N°22 : Comparaison des âges de repérage des signes, de la consultation initiale et du délai de PEC

## LISTE DES FIGURES

Figure 1: Observation de visages neutres et expressifs chez des sujets avec TSA

Figure 2: Anomalies bitemporales chez des enfants avec TSA

Figure 3: Sexe des enfants avec TSA

Figure 4: Niveau scolaire des enfants avec TSA

Figure 5: Niveau d'études des mères

Figure 6: Activité professionnelle des mères

Figure 7: Revenu mensuel des mères

Figure 8: Niveau d'étude des pères

Figure 9: Revenu mensuel des pères

Figure 10: Ordre dans la fratrie

Figure 11: Déroulement et anomalies de la grossesse

Figure 12: Prise médicamenteuse au cours de la grossesse

Figure 13: Terme des grossesses

Figure 14: Indications des césariennes

Figure 15: Antécédents psychiatriques

Figure 16: Types de crises épileptiques

Figure 17: Antécédents somatiques

Figure 18: Antécédents familiaux

Figure 19: Médecin ou personnel de santé lors de la première consultation

Figure 20: Motifs de la première consultation

Figure 21: Médecins ou professionnels de santé ayant posé le diagnostic

Figure 22: Réaction de la famille face au diagnostic

Figure 23: Pointage

Figure 24: Capacité à imiter

Figure 25: Evitement du regard

Figure 26: Interaction sociale

Figure 27: Communication verbale

Figure 28: Communication non verbale

Figure 29: Comportements répétés et restreints

Figure 30: Langage

Figure 31: Automutilations

Figure 32: Agressivité

Figure 33: Hyperactivité

Figure 34: Données de l'examen neurologique

Figure 35: Scores de la CARS

Figure 36: Résultats TDM

Figure 37: Résultats IRM

Figure 38: Résultats des bilans biologiques

Figure 39: Résultats EEG

Figure 40: Investigations ORL

Figure 41: Investigations ophtalmologiques

Figure 42: Caryotype standard

Figure 43: Délai de PEC

Figure 44: Médecins ou personnel de santé assurant la PEC

Figure 45 : PEC éducative

Figure 46: PEC pédagogique

Figure 47: Guidance parentale

# SOMMAIRE

<b>Introduction</b> .....	<b>10</b>
<b>Section I: Revue de la littérature</b> .....	<b>13</b>
<b>Chapitre 1: Etat des connaissances actuelles sur le trouble du spectre autistique</b> .	<b>14</b>
I. Concept.....	14
II. Historique .....	16
III. Données épidémiologiques.....	18
A. Taux de prévalence .....	18
B. Taux de prévalence en fonction du sexe .....	19
C. Age moyen du diagnostic .....	19
D. DSM-5 et prévalence du TSA .....	20
E. Données épidémiologiques au Maroc .....	20
IV. Caractéristiques cliniques.....	21
A. Facteurs de risque.....	21
B. Description clinique de la forme typique.....	24
C. Formes cliniques .....	34
D. Diagnostics différentiels du TSA .....	36
E. Les pathologies avec troubles autistiques associés .....	39
V. Classifications .....	42
A. Classifications avant le DSM-5.....	42
B. Classification du DSM-5 .....	44
VI. Facteurs étiopathogéniques.....	48
A. TSA et sciences cognitive.....	48
B. Apport de la génétique dans le TSA .....	49
C. Approche neuropédiatrique dans le TSA .....	50
D. Hypothèses biochimiques, métaboliques et immunologiques .....	53
E. Approche psychanalytique.....	53
<b>Chapitre 2: Facteurs impliqués dans la sévérité des troubles autistiques</b> .....	<b>55</b>
I. Evaluation de la sévérité des troubles autistiques.....	55
A. Démarche diagnostique.....	55
B. Evaluation de la sévérité des troubles autistiques.....	56
C. Outils de diagnostic et d'évaluation .....	59
II. Facteurs cliniques impliqués dans la sévérité du TSA.....	63
A. Déficience intellectuelle et sévérité du TSA .....	63
B. Absence de langage fonctionnel du TSA.....	63



C.	Capacité à imiter, motricité et sévérité du TSA .....	64
D.	Sexe féminin et sévérité du TSA.....	65
E.	Présence de comorbidités et sévérité du TSA .....	65
F.	Signes neuro-radiologiques corrélés à la sévérité du TSA.....	70
III.	Facteurs environnementaux impliqués dans la sévérité du TSA.....	72
A.	Origine ethnique et sévérité du TSA.....	72
B.	Migration et sévérité du TSA.....	72
C.	Facteurs périnataux et sévérité du TSA .....	73
D.	Parents, entourage et sévérité du TSA.....	73
E.	Age du diagnostic et sévérité du TSA .....	76
IV.	Facteurs pronostiques dans l'évolution du TSA.....	77
A.	Facteurs d'évolution dépendant de l'enfant.....	78
B.	Facteurs d'évolution dépendant de l'environnement.....	80
V.	PEC du TSA sévère .....	81
A.	Les différentes approches de la PEC d'un TSA .....	82
B.	PEC spécifique en cas de sévérité.....	90
VI.	Prévention des FDR impliqués dans la sévérité du TSA .....	98
A.	Diagnostic précoce .....	98
B.	Evaluation régulière et dépistage des comorbidités .....	101
C.	Prévention éducative .....	103
D.	Partenariat avec la famille et les professionnels de santé.....	105
<b>Section II:</b>	<b>Etude pratique .....</b>	<b>107</b>
I.	Objectifs de l'étude .....	108
II.	Matériel et méthodes .....	108
1.	Type d'étude.....	108
2.	Population d'étude .....	108
3.	Organisation pratique de l'étude .....	109
4.	Mode de recueil des données et paramètres étudiés .....	110
5.	Echelle de mesure .....	110
6.	Analyse statistique .....	111
III.	Résultats .....	112
A.	Etude descriptive.....	112
1.	Données socio-démographiques.....	112
2.	Déroulement de la grossesse et de l'accouchement .....	118

---

3. Développement psycho-moteur .....	120
4. Antécédents personnels et familiaux .....	121
5. Données cliniques.....	125
6. Score de la CARS.....	132
7. Investigations paracliniques .....	133
8. Prise en charge .....	137
B. Etude analytique.....	140
1. Analyse univariée.....	140
2. Analyse multivariée.....	149
IV. Discussion.....	150
1. Argumentaire de l'étude.....	150
2. Discussion des résultats constatés avec ceux de la littérature .....	151
3. Difficultés confrontées .....	162
4. Apport et perspectives de l'étude .....	163
<b>Conclusion .....</b>	<b>164</b>
<b>Résumé .....</b>	<b>166</b>
<b>Bibliographie .....</b>	<b>172</b>
<b>Annexes .....</b>	<b>194</b>

# INTRODUCTION

L'autisme interroge, fascine, déroute, peut parfois susciter la crainte, l'inquiétude ou encore bien d'autres émotions, mais il laisse rarement indifférent.

Depuis la description initiale de Léo KANNER en 1943, l'intérêt pour l'autisme n'a fait que s'accroître tant sur le plan de la recherche de facteurs ou de mécanismes étiologiques que sur la plan de la prise en charge et de l'accompagnement des enfants atteints. Cet attrait grandissant s'est d'ailleurs étendu de la sphère professionnelle à la sphère publique : des associations de parents d'enfants avec TSA ont vu le jour, jouant un rôle de plus en plus actif vis-à-vis des professionnels et des pouvoirs politiques.

Du fait de multiples évènements, dont l'avènement de la génétique et des neurosciences, l'autisme est passé, en quelques décennies, du statut de maladie mentale, dont l'hypothèse psychogénétique prédominante se rapprochait de celle des psychoses, à celui d'un dysfonctionnement cérébral, où l'origine neurophysiologique prévaut [1].

L'autisme est un trouble envahissant le développement, d'origine neurobiologique, dont le diagnostic se fait sur la base de caractéristiques du comportement et du développement.

Aujourd'hui, on parle plus de TSA (Troubles du Spectre Autistique) que d'autisme. Parmi les autres TSA figurent le Syndrome d'Asperger, de l'X fragile, le Syndrome de Landau-Kleffner, le Syndrome de Rett, le trouble désintégratif de l'enfance et les TED-NOS (troubles envahissants du développement non spécifiés).

La notion de spectre des désordres autistiques intègre à la fois des tableaux cliniques bien caractérisés et des tableaux plus atypiques, du fait, d'une part, de la variabilité des symptômes dans leur sévérité ou l'âge de leur apparition, et d'autre part, de l'association avec d'autres troubles (retard du développement intellectuel,

épilepsie...). Les manifestations peuvent varier d'un enfant à l'autre et chez un même enfant dans le temps [2].

Du fait de la grande variété des degrés de sévérité entre les enfants avec TSA, et du fait de l'enjeu important que représente le TSA et surtout dans sa forme sévère, pour les patients, leurs familles et la société, il nous est apparu intéressant d'étudier les facteurs de sévérité de ce trouble, afin d'assurer une prise en charge plus adaptée aux enfants atteints sévèrement de TSA, de leur permettre d'acquérir une certaine autonomie et une meilleure insertion dans la société.

Pour cela, notre travail comporte deux parties :

Une première partie où nous décrivons, au travers d'une revue de la littérature, l'état des connaissances actuelles sur les troubles autistiques et sur les facteurs impliqués dans leur sévérité .

Et une seconde partie, qui est une partie pratique, où nous présentons le contexte général dans lequel s'inscrit notre étude et ses objectifs, pour finir par exposer les résultats de notre recherche à partir d'un groupe de 50 enfants présentant un TSA.

# **SECTION I :**

# **REVUE DE LA LITTERATURE**

# CHAPITRE 1 : ETAT DES CONNAISSANCES

## ACTUELLES SUR LE TROUBLE AUTISTIQUE

### I. CONCEPT

L'autisme ou trouble autistique, faisant partie des troubles envahissants du développement (TED), définis dans la CIM-10, classification Internationale des maladies, comme un groupe de troubles caractérisés par ce qu'on appelle communément la triade autistique [3]:

- ✓ Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques ;
- ✓ Altérations qualitatives des modalités de communication ;
- ✓ Répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif.

Ces anomalies qualitatives, bien que variables dans leur intensité, infiltrent l'ensemble du fonctionnement du sujet, quelles que soient les situations.

Les principales catégories de TED sont :

- ✓ **L'autisme infantile:** dans lequel les anomalies du développement commencent avant l'âge de trois ans, avec une perturbation du fonctionnement dans chacun des trois domaines ;
- ✓ **L'autisme atypique:** quand les anomalies du développement se manifestent après l'âge de trois ans ou quand ces anomalies ne sont pas suffisantes dans un ou deux des trois domaines de la triade ;
- ✓ **Le syndrome d'Asperger:** qui se caractérise par un développement normal du langage (mots isolés à deux ans et phrases à trois ans) et par l'absence de retard mental;
- ✓ **Le TED « sans précision » :** terme utilisé en présence de signes autistiques pour lesquels nous ne disposons pas d'informations précises

et cohérentes, et qui ne répondent donc pas aux critères des autres TED.

Il existe encore dans les TED selon la CIM-10 d'autres catégories diagnostiques qui sont brièvement :

- Le trouble désintégratif de l'enfance, condition très rare et qui se manifeste à l'âge adulte par un tableau clinique proche de l'autisme avec RM ;
- Le syndrome de Rett, dont l'appartenance aux TED est discutable ;
- L'hyperactivité associée à un RM et à des mouvements stéréotypés, trouble mal défini et dont la validité nosologique reste incertaine [4].

Le terme « troubles du spectre autistique » (TSA), a le mérite, dans une approche dimensionnelle, de présenter le trouble autistique comme un ensemble de difficultés propre à chaque individu.

Selon la recommandation de l'avis n° 102 du Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé « *Sur la situation en France des personnes, enfants et adultes, atteintes d'autisme* », on retiendra : « *des termes comme "syndromes autistiques" ou "troubles envahissants du développement" sont considérés comme les plus appropriés pour désigner ce handicap* » [5].

Ainsi, tour à tour, on a évoqué des appellations de psychose infantile, de dysharmonies psychotiques, de psychose de type schizophrénique, de psychoses dysthymiques et de psychoses aiguës pour signifier l'actuelle appellation d'autisme.

De ce fait, la très riche réflexion psychopathologique qui s'est développée autour de ces pathologies a eu pour résultat une multiplication de descriptions et de termes [6].

Le DSM-5 (Diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition) reprend le terme : « troubles du spectre autistique » et propose une seule catégorie



diagnostique: « le trouble du spectre de l'autisme », qui fait partie des troubles neurodéveloppementaux [7]. Alors que l'édition précédente donnait de l'autisme une définition proche de celle de la CIM-10, cette 5ème édition de la classification américaine a profondément remanié la présentation des critères diagnostiques.

La tendance principale de cette nouvelle classification serait de réduire la triade clinique autistique à une dyade comprenant les troubles des interactions sociales et de la communication (regroupés dans la même entité) et les comportements restreints.

Le DSM-5 reflète la notion de spectre autistique qui permet de suggérer à la fois la diversité clinique et le lien existant entre les différents troubles autistiques. Ce lien pourrait être le trouble des interactions sociales qui constitue précocement le noyau du syndrome autistique .

## II. Historique

Léo Kanner, pédopsychiatre autrichien, fut le premier à décrire l'autisme tel que nous le connaissons actuellement [8]. Avant cette description, les enfants avec autisme étaient très probablement confondus avec d'autres troubles du développement dans le champ de l'arriération et de l'idiotie.

Contrairement à la schizophrénie, identifiée et décrite sous d'autres noms avant Bleuler, comme la démence précoce par exemple, il est difficile de trouver des traces de l'autisme infantile en tant que tel avant Kanner. Le terme d'autisme avait certes été utilisé par Kraepelin et Bleuler, à partir du grec « autos », mais pour décrire chez les patients schizophrènes le repli sur soi et l'évasion de la réalité externe [9-11].

Quelques cas d'enfants publiés témoignent de la description d'une clinique proche de l'autisme, dont les enfants dits « sauvages », en particulier le cas de

Victor de l'Aveyron décrit avec précision par le médecin Ittard [12]. Cependant, ces cas reflétaient probablement plus des carences relationnelles précoces et massives. Certains « idiots savants » décrits au XIXe siècle étaient probablement des sujets atteints d'autisme doués de talents paradoxaux. Plus tard, la pathologie autistique s'affranchit progressivement de l'arriération mentale. Les signes de l'autisme sont ainsi retrouvés, au sein d'autres expressions de pathologies graves du développement, dans certaines descriptions de la « schizophrénie infantile », première catégorie nosographique regroupant les futures psychoses de l'enfant, succédant à la démence précocissime de De Sanctis et au syndrome désintégratif de Heller [13–16].

Notons qu'une fois défini en tant qu'entité clinique à part entière, l'autisme infantile a d'abord été inscrit au chapitre des psychoses infantiles selon un modèle explicatif psychogénétique, pour intégrer plus tardivement, en 1980, « les troubles globaux du développement » [11].

Kanner proposa, en 1943, une description clinique fine de l'autisme à partir de l'observation de onze enfants présentant des troubles du contact [8].

Il identifia deux axes sémiologiques fondamentaux: une tendance à l'isolement et au retrait (aloneness) et un besoin d'immuabilité avec intolérance au changement (sameness) [8]. L'auteur considère alors l'autisme comme un trouble global du comportement affectant précocement le développement des compétences sociales et de la communication, et conduisant à un handicap social majeur. Hans Asperger, un allemand, publia en 1944 un article regroupant des signes similaires pour parler d'autisme chez de jeunes enfants. La publication de Kanner semble avoir été la plus connue et reconnue comme description princeps, Asperger étant allemand et sa publication étant sortie durant la seconde guerre mondiale en

allemand, et n'ayant été réellement reconnue qu'après sa description en langue anglaise par Wing en 1981 [17,18].

Cependant, deux auteurs rapportent une lecture proposant une description de « psychopathie autistique » émanant d'Asperger et datant d'Octobre 1938, lecture retranscrite la même année dans une revue viennoise. De plus, selon ces auteurs, Kanner, originaire d'Autriche et parlant couramment l'allemand, pourrait avoir lu cette description initiale. La description princeps de l'autisme pourrait alors revenir à Asperger [19, 20].

Cependant, l'auteur lui-même considérait que Kanner était le premier à avoir décrit l'autisme infantile, et qu'il s'agissait de syndromes cliniques distincts [20].

Hochmann rapporte l'histoire de l'autisme et des différentes écoles théoriques à ce sujet (modèle psychanalytique initialement prépondérant, avènement des neurosciences ...). Il rappelle que les spécialistes du monde entier, pourtant divisés d'un point de vue psychopathologique, s'accordent pour définir une clinique de l'autisme consensuelle et actualisée à travers les systèmes du DSM et du CIM[21–23].

Lors des trois dernières décennies, les classifications se sont orientées vers une description comportementale de l'autisme, afin d'écarter l'abord psychopathologique [24].

### **III. Données épidémiologiques**

#### **A. Taux de prévalence**

La première étude sur la prévalence de l'autisme est réalisée en 1966 par LOTTER, au Royaume-Uni, et estime la prévalence de l'autisme à 4,5/10000 [25].

Au cours des dernières années, les recherches ont démontré une augmentation significative du taux de prévalence des TSA [26].

Les données bibliographiques récentes suggèrent une prévalence de 1/150 à 1/200 pour les TSA et d'environ 1/500 pour l'autisme infantile, ce qui fait des TSA l'une des pathologies infantiles les plus fréquentes. Il s'agit donc d'un réel problème de santé publique [27].

L'augmentation du nombre de personnes avec TSA s'expliquerait en partie par la modification des critères diagnostiques avec, une approche plus dimensionnelle associée à un élargissement phénotypique, l'amélioration du repérage par les professionnels dans la population générale, et le développement de services spécialisés [28].

## **B. Taux de prévalence en fonction du sexe**

Ces troubles touchent de façon préférentielle le sexe masculin avec un sex-ratio moyen de 4.2 garçons pour une fille. Ce rapport est moins élevé lorsqu'il y a un RM modéré à sévère associé à l'autisme (2 garçons pour une fille), à l'inverse dans l'autisme sans RM (6 garçons pour une fille) [29].

## **C. Age moyen du diagnostic**

Pendant de nombreuses années, l'âge de dépistage des TSA a été extrêmement tardif. Au Royaume-Uni, jusqu'à récemment, il fallait attendre l'âge de 4 ou 5 ans ou même plus tard, pour qu'un diagnostic soit posé, en dépit d'un début dès la petite enfance, et malgré les conséquences précoces sur le développement cérébral [30]. Aux Etats-Unis et au Canada, l'âge moyen de diagnostic des TSA est de 3-4 ans. En France, le diagnostic se fait plus tardivement, dans la moitié des cas vers 5-6 ans [31]. En 2010, Chamak et al. soulignent l'évolution en matière d'âge au diagnostic [32], en France : de 1960 à 1990 ,

l'âge moyen au moment du diagnostic est de 10 +/- 8 ans, alors qu'entre 1990 et 2005 il est passé à 5 +/- 3 ans.

#### **D. DSM-5 et prévalence des TSA**

Quelques études menées récemment, comparant la prévalence des TSA en utilisant d'une part les critères diagnostiques du DSM IV/DSM IV-TR et d'autre part ceux du DSM-5 proposé en 2012, ont démontré une baisse de la prévalence des TSA lors de l'utilisation des critères diagnostiques du DSM-5 proposé [33].

Les baisses démontrées variaient, selon les études, de 9 % à 54 % .

Ceci dit qu'un grand nombre de personnes à qui l'on aurait attribué le diagnostic de TSA en utilisant le DSM IV/DSM IV-TR, ne l'obtiendront pas en utilisant le DSM-5.

Par ailleurs, les critères diagnostiques du DSM-5 final, sont différents de ceux du DSM-5 initialement proposé, et permettront de rater moins de diagnostics de TSA [34].

#### **E. Données épidémiologiques au Maroc**

La part de la population souffrant d'autisme au Maroc est estimée en 2000 de 4 000 à 26 000 personnes. Le rapport 2009 sur la situation de l'autisme au Maroc a avancé un nombre compris entre 338000 et 563000 personnes atteintes de TSA [2]. Ce nombre n'est qu'une extrapolation à partir de données épidémiologiques d'autres pays. Les études épidémiologiques propres au Maroc concernant ce sujet restent inexistantes.

## **IV. CARACTERISTIQUES CLINIQUES**

### **A. Facteurs de risque (FDR)**

#### **1. FDR familiaux et démographiques**

##### **1.1. Age des parents**

Un âge avancé des parents à la naissance: L'âge maternel (>35 ans) et l'âge paternel (>39ans) , serait associé à la survenue de TSA d'après les conclusions d'une revue systématique récente [35].

##### **1.2. Antécédents familiaux de TED**

Les études de famille de sujets avec autisme rapportent un risque de récurrence de 2 à 8 % dans la fratrie, donc plus élevée que la prévalence en population générale. Ce risque serait de 4% si l'enfant atteint d'un TED est un garçon et de 7% si cet enfant est une fille [28]. Si une famille a deux enfants atteints, le risque de récurrence atteint 25% à 30% [36,37].

##### **1.3. Dépression maternelle**

Certains auteurs s'interrogent sur la fréquence plus élevée des épisodes dépressifs maternels chez les mères d'enfants avec TSA (qui serait 3 à 4 fois plus importante que chez les témoins) [38].

Cette dépression maternelle pourrait être secondaire à la pathologie autistique mais pourrait aussi « peut-être contribuer à ancrer voir à pérenniser » le retrait autistique. La dysharmonie relationnelle précoce liée à l'état dépressif de la mère contribuerait à organiser durablement un évitement relationnel. Ce serait alors un facteur de risque d'autisme et non une cause, cette anomalie interactionnelle mère-bébé ne serait ni nécessaire ni suffisante au développement d'une pathologie autistique [39].

#### **1.4. FDR démographiques et origine ethnique**

Aucune des sources épidémiologiques récentes ne retrouve une association entre autisme et classe sociale. Peu d'études sont consacrées spécifiquement à l'origine ethnique : celle de Ritvo et al. Dans l'état de Utah ne mentionne pas de différence de prévalence selon ce facteur [29 ; 40; 41].

Des auteurs ont suggéré le statut de migrant comme risque potentiel pour l'autisme, dans la mesure où il y aurait des taux plus élevés d'autisme et RM chez les enfants de migrants issus de pays lointains. Les données fondées sur un petit nombre de cas sont encore peu convaincantes [42, 43].

### **2. Antécédents pré- et périnataux**

#### **2.1. Complications intra-utérines**

La présence de taux important de neuropeptides dans le sang du cordon ombilical semble significativement liée à un diagnostic d'autisme ou de RM dans l'enfance. Ces substances essentiellement sécrétées dans le cadre de complications intra-utérines confortent l'hypothèse périnatale [1].

Des études ont exploré les potentiels liens entre TSA et complications pré et périnatales, tels les hémorragies du premier et du deuxième trimestre, les toxémies, la prématurité et le faible poids de naissance.

Les résultats en sont discutables : lorsqu'une association était retrouvée, elle était peu importante et l'interprétation biologique reste difficile, le mécanisme physiopathologique étant différent à chacun de ces événements.

#### **2.2. Prématurité**

Des études récentes montrent un risque accru de TSA dans les cohortes d'enfants prématurés, tout en le relativisant.

La forte présence des troubles neuro-moteurs, sensoriels et cognitifs chez les anciens prématurés rend laborieuse la distinction entre la part lésionnelle, psychopathologique ou interactive des difficultés relationnelles et comportementales. Les TSA associés seraient plus proches des formes dites syndromiques ou secondaires à une pathologie organique [44].

### **2.3. Infections périnatales**

Des études explorent l'association entre exposition prénatale ou périnatale de virus connus pour leurs atteintes encéphaliques : rougeole, rubéole, oreillons et varicelle. La proportion de cas de TSA attribuable à leur exposition, c'est-à-dire la fraction étiologique, reste très faible [45].

### **3. FDR hypothétiques et non démontrés**

L'hypothèse vaccinale avec notamment l'implication du virus de la rubéole ou de l'excipient, a été suspectée dans la genèse des troubles autistiques. Cette hypothèse a été invalidée par de nombreuses recherches.

Une autre hypothèse concernant le rôle des peptides opioïdes exogènes dans l'apparition et l'évolution des troubles autistiques a également été évoquée. Elle se base sur l'observation d'un excès de ces peptides dans les urines des enfants avec TSA, dû à une absorption intestinale majorée avec une accumulation consécutive de ces peptides dans le système nerveux central.

Cependant, plusieurs travaux invalident cette hyperprotéinurie opioïde et le traitement par antagonistes opioïdes de type naltrexone a montré une efficacité limitée sur les signes cliniques d'autisme.

À ce sujet, l'Agence Française de Sécurité Sanitaire des Aliments (AFSSA) conclue dans un rapport d'avril 2009 à l'inefficacité d'un régime exclusif sans caséine et sans gluten dans le traitement de l'autisme [1].



## **B. Description clinique de la forme typique**

L'expression clinique des troubles autistiques, au-delà des symptômes fondamentaux, rend compte de profils cliniques très hétérogènes. Le terme de spectre de l'autisme proposé par L. Wing illustre cette diversité et les fortes différences interindividuelles qui discriminent les différentes expressions de ce syndrome chez les personnes qui en sont atteintes [46].

### **1. Syndrome autistique**

#### **1.1. Troubles des interactions sociales**

Les troubles des interactions sociales sont l'élément le plus persistant du syndrome autistique au cours de la vie [47]. Ces troubles s'améliorent mais moins que les troubles de la communication [48]. Ils restent handicapants [49].

L'altération qualitative des interactions sociales est l'un des signes entrant dans la définition de l'autisme.

Les anomalies touchent particulièrement les comportements non verbaux utilisés classiquement pour entrer en contact avec les autres. Les signaux non verbaux sont absents ou ne sont pas utilisés correctement [50] :

- L'utilisation du regard est souvent déviante (contact oculaire absent, regard transfixiant) et le regard n'est pas coordonné avec les autres signaux sociaux ;
- Les mimiques sociales sont appauvries, exagérées ou peuvent sembler inadaptées au contexte ;
- L'expression gestuelle est appauvrie. Les gestes sont rarement utilisés dans un but social de partage d'intérêt ou de demande d'aide.

L'enfant est isolé et ne recherche pas le contact avec les autres et particulièrement des enfants de son âge. Il ne parvient pas à développer des jeux sociaux avec les autres enfants et ne s'adapte pas aux situations de groupe [50].

Lorsque l'intérêt social se développe, les modes d'entrée en communication sont maladroits et l'enfant ne parvient pas à maintenir l'échange durablement. L'interaction sociale avec les adultes peut être meilleure dans la mesure où ils s'adaptent à l'enfant et facilitent la situation pour lui [50].

### **1.2. Troubles de la communication**

La communication est très perturbée. Le langage expressif peut être absent. Lorsqu'il se développe, il est retardé et se caractérise par de nombreuses particularités. Les exemples concernent la fonction pragmatique (écholalie, émission vocales idiosyncrasiques,...), la fonction symbolique (difficultés à utiliser des termes abstraits ou à comprendre l'humour...), la syntaxe (inversion pronominale), la prosodie.

La compréhension des modes de communication non verbale est également limitée. Les gestes conventionnels, la mimique, les expressions faciales et l'imitation ne sont pas facilement utilisés [51].

La communication s'améliore pendant la trajectoire de la vie entière mais elle reste souvent déficitaire [52].

### **1.3. Besoin d'immuabilité**

L'intolérance aux changements (immuabilité ou « sameness ») est fréquente, l'enfant affectionne les activités routinières. Des rangements ou alignements d'objets sont aussi observés.

Le caractère envahissant de ces comportements ou activités l'est au point de restreindre les champs d'intérêt de l'enfant [53].

### **1.4. Bizarreries comportementales ou « oddness »**

« Peu importe la raison pour laquelle j'adorais tourner sur moi-même ou faire tourner des pièces ou des couvercles en rond, en rond, en rond. Intensément

occupée par le mouvement de la pièce ou du couvercle qui tournait, je ne voyais ni n'entendais rien » ( Grandin, [54] ).

L'enfant oriente son intérêt vers un objet ou un type d'objets à l'exclusion des autres. Le plus souvent, les objets qui retiennent ainsi son attention sont utilisés dans des activités répétitives (objets ronds que l'enfant fait tourner, agitation de ficelles,...). C'est parfois seulement une partie de l'objet qui capte l'attention (par exemple, seule la roue de la petite voiture intéresse l'enfant).

Les stéréotypies motrices, gestes étranges exécutés de façon rythmique et/ou répétée au cours de la journée, procurent une intense excitation [53] .« Quand quelque chose me plaisait énormément, je joignais mes mains en coupe devant mon visage, tout en pressant mes doigts sur mes lèvres. Parfois mes mains frappaient l'une contre l'autre et claquaient comme un applaudissement » : (Tammet [55] ).

## **2. Fonctionnement des personnes ayant un TSA**

### **2.1. Fonctionnement cognitif**

#### **2.1.1 Mémoire**

La mémoire à court terme est intacte, sauf quand les tâches sont complexes, ou qu'il s'agit de tâches spatiales.

En ce qui concerne la mémoire à long terme, la mémorisation de l'information contextuelle (ou mémoire de source) est déficitaire dans les aspects sociaux (visages, émotions, référence à soi), la remémoration consciente de l'événement à mémoriser est moins fréquente que chez les témoins, de même que le rappel libre de stimuli complexes, verbaux et spatiaux, est perturbé [56].

#### **2.1.2 Troubles des fonctions exécutives**

Les fonctions exécutives sont les fonctions intervenant dans l'action physique ou mentale pour l'initier, l'inhiber, la diriger et la planifier.

Les enfants ayant un trouble des fonctions exécutives font plus d'effort que les autres enfants pour accomplir leur tâche et réussissent moins bien.

Le trouble des fonctions exécutives n'est pas spécifique au TSA [52].

### **2.1.3 Théorie de l'esprit**

Les enfants avec TSA auraient un défaut de théorie de l'esprit, définie comme la capacité d'attribuer un état mental (par exemple : intentions, croyances, désirs) aux autres et à soi-même. Ce déficit en théorie d'esprit entraîne une incapacité à se représenter les sentiments ou intentions d'autrui, et par conséquent à savoir interagir de façon pertinente avec les autres, à initier ou maintenir une conversation, à savoir comment se comporter dans une situation sociale [57].

Le défaut de théorie de l'esprit n'est pas spécifique au TSA [58].

### **2.1.4 Faiblesse de la cohérence centrale**

Les personnes avec TSA ont des performances supérieures dans les tâches nécessitant un traitement de l'information centré sur les détails. L'accent pourrait être mis sur la supériorité du traitement de l'information au niveau local plutôt qu'à un déficit de traitement au niveau global. Les personnes avec TSA sont capables de traiter l'information de manière globale quand on leur demande de le faire de façon explicite [59].

## **2.2. Fonctions motrices**

L'activité motrice spontanée peut être réduite (peu d'initiatives motrices, inertie) ou augmenter (mouvements incessants). Le schéma corporel est extrêmement perturbé. La posture et le tonus sont anormaux, l'enfant peut marcher sur la pointe des pieds, en hypertonie, de manière saccadée et il peut exister des moments d'hypotonie majeure. Les attitudes anticipatoires sont rares [1].

### **2.3. L'attention conjointe**

L'attention conjointe est définie comme une interaction triadique entre soi-même, l'autre et un objet. C'est la capacité d'orienter son attention et celle d'autrui sur un objet commun [60].

Les enfants avec TSA ont spécifiquement des troubles dans ces comportements d'attention conjointe impliquant une autre personne (par exemple, pointer, montrer, regarder quelqu'un droit dans les yeux) [52].

### **2.4. Fonctionnement sensoriel**

#### **2.4.1 Réactivité aux stimulations sensorielles**

La modulation sensorielle permet à un individu de filtrer de manière appropriée la multitude d'informations sensorielles qui stimulent en permanence le système nerveux.

Le type de trouble de modulation sensorielle le plus important chez les personnes avec TSA est l'hyporéactivité, suivi de l'hyperréactivité et en dernier la recherche de sensations [52].

#### **2.4.2 Particularités de la perception**

Les personnes avec TSA se présentent avec un biais en faveur du traitement local (par exemple, détails d'une figure ou note isolée dans une mélodie) et un surfonctionnement du traitement perceptif de bas niveau aussi bien dans les modalités visuelles qu'auditives [61].

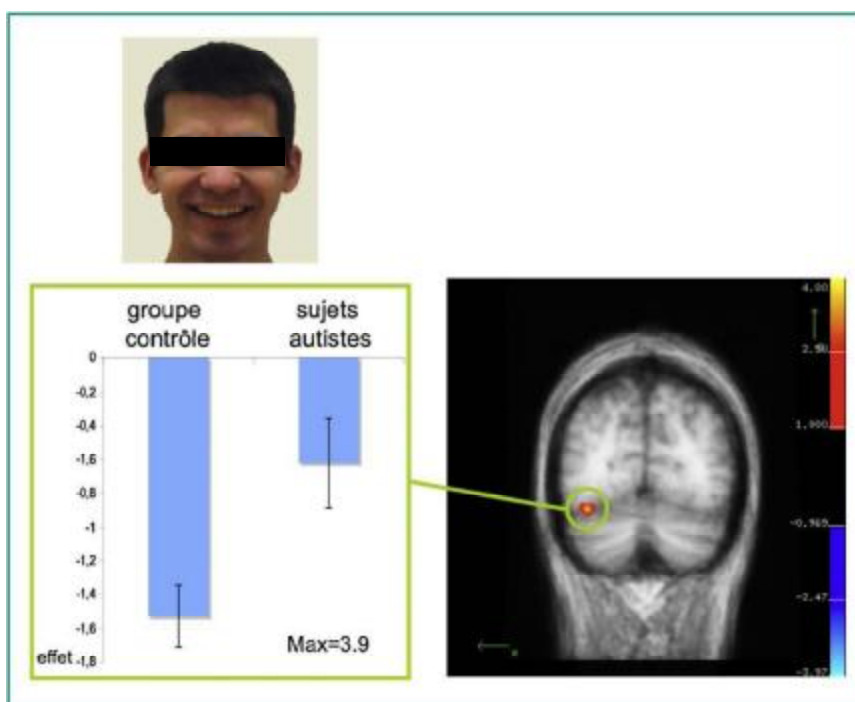
En ce qui concerne la reconnaissance des visages, des études ont mis en évidence chez les personnes avec TSA par rapport aux sujets au développement typique, une hiérarchisation des parties du visage différente avec une moindre attention aux yeux par rapport aux autres parties du visage [61].

Certains sujets avec TSA ont décrit un autre type d'expérience visuelle et émotionnelle, la synesthésie : « Je pense en images. Pour moi, les mots sont comme

une seconde langue. Je traduis les mots, dits ou écrits en films colorés et sonorisés » [62].

## 2.5. Fonctions émotionnelles

Une hypoactivation au niveau des zones cérébrales classiquement impliquées dans la perception des émotions : cortex cingulaire antérieur périgénual, partie droite de l'amygdale, partie gauche du gyrus fusiforme et au niveau de la partie antérieure droite de l'insula (impliquée dans l'attribution des émotions aux autres et à soi-même), a été retrouvée chez des personnes avec TSA en utilisant l'IRM fonctionnelle et la tomographie par émission de positron [63] (Figure 1).



**Figure 1 :** Étude IRMf réalisée lors de l'observation passive de visages neutres et de visages expressifs chez des sujets avec TSA et dans un groupe témoin [64]: Chez les sujets avec TSA, on observe une moindre activation du gyrus fusiforme droit lors de l'observation du visage expressif que du visage neutre, par rapport au groupe témoin. Graphe montrant la taille de l'effet moyen pour les sujets témoins et les sujets avec TSA pour le contraste visage neutre/visage expressif

## **2.6. Domaine corporel**

Des réactions d'anxiété, de colère, parfois d'agressivité (automutilation, destruction,...) peuvent survenir, en lien avec des difficultés de compréhension de l'environnement, des problèmes d'adaptation aux changements imprévus, ou frustration engendrée par l'impossibilité de poursuivre un rituel, ou encore suite à un problème physique (douleur par exemple) [53].

En raison de ses particularités sensorielles et cognitives, la personne avec TSA ne va pas rapporter spontanément les signes fonctionnels en rapport avec une lésion ou un trouble somatique.

La douleur est à rechercher systématiquement en cas d'apparition de troubles de comportement ou de conduites de retrait [52].

## **3. Troubles et pathologies associés non spécifiques**

### **3.1. Troubles du sommeil**

Les troubles du sommeil constituent une des plaintes les plus fréquemment rapportées par les familles d'enfants avec TSA. Leur prévalence est de 45 % à 86 % selon les études [65]. Les parents décrivent avant tout une insomnie, avec difficulté d'endormissement, du maintien de sommeil et aussi une plus courte durée de sommeil [66].

### **3.2. Troubles de l'alimentation**

Les troubles de l'alimentation sont répandus chez les personnes avec TSA.

Ils peuvent se manifester chez le nourrisson par une passivité au moment de la tétée, une résistance à toute modification notamment lors du passage à l'alimentation solide, ou par une grande sélectivité alimentaire à un âge plus avancé [51].

### **3.3. Problèmes dans l'acquisition de la propreté**

L'acquisition de la propreté est généralement problématique.

L'enfant peut être indifférent à l'égard des signaux en provenance de son propre corps, soit qu'il ne les perçoive pas, soit qu'il n'en intègre pas le sens.

Des peurs spécifiques liées aux toilettes, des rituels ou des intérêts stéréotypés comme le fait de tirer la chasse d'eau parasitent parfois fortement l'apprentissage de la propreté [51].

### **3.4. Troubles psychiatriques associés**

**3.4.1 Troubles anxieux :** Les patients avec TSA sont davantage sujets à l'anxiété. D'une part, ayant des difficultés à traiter l'information sociale, ils doivent rester vigilants et concentrés pour faire face aux comportements et aux sollicitations des autres, et d'autre part, les difficultés des fonctions exécutives font que la moindre tâche d'organisation leur demande une grande énergie et entraîne chez eux du souci, voire une pensée obsessionnelle [4].

**3.4.2 Troubles de l'humeur :** Des troubles de l'humeur ont été rapporté chez des sujets avec TSA à type de troubles dépressifs, de dysthymies, de troubles bipolaires, d'hypomanies, et de manies [67].

### **3.5. Retard mental**

Très souvent, le TSA est associé à un RM. Il existe dans 70 % des cas avec des degrés variables : 30 % des sujets ont un retard léger ou modéré et 40 % un retard profond et sévère [28].

Le QI non verbal est typiquement meilleur que le QI verbal. Les capacités de raisonnement et de traitement de l'information sont abaissées, mais la mémorisation et les performances visuo-spatiales peuvent être supérieures à celles de la population générale, notamment dans des domaines de prédilection.



À l'opposé, certains sujets avec TSA dits de « haut niveau » ont des performances cognitives normales, voire supérieures dans certains domaines. Les activités en lien avec ces domaines de compétences sont néanmoins stéréotypées et répétitives. Le tableau clinique est alors dominé par des troubles des interactions sociales et de la communication [1].

### **3.6. L'épilepsie**

Chez les sujets avec TSA, la prévalence de l'épilepsie est évaluée entre 5 et 40 %, selon le sous-type de troubles envahissants du développement concerné. Ces taux sont nettement supérieurs à ceux observés dans la population générale qui sont proches de 0,5 à 1 %. L'épilepsie peut survenir à des âges différents mais comporte deux pics d'apparition : l'un dans la petite enfance (avant l'âge de cinq ans), l'autre au cours de l'adolescence (après l'âge de 10 ans) [68].

### **3.7. L'hyperactivité**

L'hyperactivité est considérée par certains auteurs comme une entité nosologique pouvant être associée au TSA, avec la présence de trouble attentionnel, d'une impulsivité. Les critères diagnostiques du trouble : « déficit de l'attention et hyperactivité », selon le DSM IV-TR seraient retrouvés chez un tiers des enfants présentant un TSA (principalement trouble envahissant non spécifié) [69].

## **4. Signes d'alerte**

Bien que le diagnostic de trouble autistique ne puisse pas être fait avant l'âge de deux ans, et le soit rarement avant trois ans, les études ont montré que les parents repèrent des difficultés chez leur enfant plus tôt, souvent vers l'âge de 18 mois, voire dès la première année. Ces observations ont été corroborées par l'analyse de films familiaux [70].

Les signes évocateurs de TSA sont comme suit [2] :

- **Entre 0–6 mois**
  - ✓ Bébé trop calme ou trop excité
  - ✓ Indifférence au monde sonore
  - ✓ Regard anormal, strabisme
  - ✓ Anomalies du tonus (défaut d'ajustement)
  - ✓ Absence ou rareté du sourire
  - ✓ Troubles du sommeil et de l'alimentation possibles
- **Entre 6–12 mois**
  - ✓ Réaction paradoxale aux bruits
  - ✓ Activités solitaires (balancements ou autres stéréotypies)
  - ✓ Absence d'intérêt pour les personnes (défaut du contact, peu ou pas d'émissions vocales)
  - ✓ Pas d'imitation (communication gestuelle)
  - ✓ Hypo ou hypertonie (hypo actif ou hyper excitable)
  - ✓ Peu de réaction à la séparation
- **Entre 1–2 ans**
  - ✓ Absence du langage (ou arrêt après 1ers mots)
  - ✓ Retard d'autres acquisitions
  - ✓ Pauvreté des jeux
  - ✓ Absence d'imitation
  - ✓ Intérêts particuliers (lumières, objets qui tournent)
  - ✓ Stéréotypies motrices
  - ✓ Parfois automutilations, fluctuations émotionnelles spontanées

## C. Formes cliniques

Diverses formes cliniques de TED existent. Nous pouvons différencier au sein de ceux-ci, malgré des paradigmes théoriques différents : le syndrome d'ASPERGER, l'autisme atypique, la psychose précoce déficitaire, la dysharmonie psychotique, les troubles désintégratifs de l'enfance, et l'hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés. Le syndrome de RETT, cependant, pathologie clairement limitée et identifiée à présent, sera décrit parmi les pathologies avec des troubles autistiques associés.

### 1. Syndrome d'Asperger

Ce syndrome peut être considéré comme une forme particulière d'autisme, proche de la notion d'autisme de haut niveau de fonctionnement ou comme une entité propre. Il se distingue par :

- Une apparition plus tardive des troubles
- Un meilleur développement du langage (troubles du langage essentiellement sémantiques et prosodie particulière), sans retard significatif dans son apparition et un meilleur développement intellectuel.
- Un retrait moindre rendant ces enfants solitaires mais non isolés. ASPERGER note un manque d'empathie et une indifférence vis-à-vis de certaines conventions sociales.
- Des modes de pensée particuliers avec des modalités de raisonnement pseudologiques, rigides, souvent fermés aux idées d'autrui. L'expression de la vie émotionnelle est émoussée ou inappropriée.
- Le développement d'intérêts particuliers dans des domaines précis, dans lesquels ces enfants peuvent faire preuve de capacités mnésiques étonnantes.

Il est parfois bien difficile de le distinguer de l'autisme de «haut niveau», mais schématiquement on peut proposer quelques critères de différenciation : début plus tardif, une absence de retard de langage, troubles de la communication moins sévère, intérêt restreint plus évident et un pronostic plus favorable. On retrouve plus une différence d'intensité des symptômes plutôt que des profils symptomatiques distincts [71].

## **2. L'autisme atypique**

L'autisme atypique, ou plus largement le groupe des TED non spécifiés, est caractérisé par un âge de survenue après trois ans ou par une absence de certains signes dans l'un des trois domaines que sont les interactions sociales, la communication et les comportements restreints et répétitifs (CRR). Il est souvent observé chez des enfants présentant un RM profond [1].

## **3. Troubles désintégratifs de l'enfance**

Ils se différencient de l'autisme par l'existence d'une phase normale de développement jusqu'à l'âge d'au moins 24 mois et par une régression massive et rapide des acquisitions cognitives et psychomotrices en même temps que les manifestations symptomatiques d'autisme apparaissent.

Le RM et l'intensité de la symptomatologie sont souvent décrits comme plus importants que dans l'autisme infantile. L'évolution est souvent défavorable. L'exploration neuropédiatrique écarte les éventuelles étiologies neurodégénératives [1].

## **4. Hyperactivité associée à un retard mental et à des stéréotypies**

Trouble mal défini dont la validité nosologique reste incertaine. Cette catégorie concerne des enfants ayant un RM prononcé (QI inférieur à 34) associé à une hyperactivité importante, une perturbation majeure de l'attention et des comportements stéréotypés. À l'adolescence, l'hyperactivité fait souvent place à

une hypoactivité (ce qui n'est habituellement pas le cas chez les enfants hyperkinétiques d'intelligence normale). Ce syndrome s'accompagne par ailleurs souvent de divers retards du développement, spécifiques ou globaux [52].

## **D. Diagnostics différentiels des TSA**

### **1. Psychose précoce déficitaire**

Cette entité clinique est issue d'une vision psychodynamique de la pédopsychiatrie que l'on retrouve dans la Classification Francophone des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent (CFTMEA) de R. MISES. Elle est marquée par « un RM sévère, d'emblée présent » avec des déficits instrumentaux souvent complexes, notamment des praxies et du langage, et « l'existence d'un noyau psychotique » responsable de manifestations d'angoisse associées à des régressions et à des comportements auto agressifs [72].

### **2. Dysharmonies psychotiques**

Cette pathologie est définie par une évolution dysharmonique dans les différents secteurs de développement de l'enfant: psychomotricité, langage, cognition, apprentissage et par des traits et mécanismes du domaine de la psychose. L'apparition des troubles se fait vers 3-4 ans, la symptomatologie est variable d'un enfant à l'autre et au cours de l'évolution.

La distinction avec l'autisme se fait à partir de mécanismes psychopathologiques [72] :

- La rupture avec la réalité est moins importante, on parle plus « d'une menace de rupture (...) une absence ou mauvaise organisation du sentiment de soi et des rapports avec la réalité ».
- L'importance des mécanismes de clivage .

- Une prédilection pour les relations duelles avec impossibilité d'accès aux conflits.
- Une activité imaginaire et fantasmatique très importante voire envahissante, caractérisée par la crudité et l'incohérence des expressions fantasmatiques accompagnées le plus souvent par une forte charge émotionnelle.
- Des angoisses de type plutôt persécutrices, dépressives et de séparation.

### **3. Surdité**

Discutée devant l'absence apparente de réactions aux stimuli auditifs, dont la voix, et devant le retard de langage. Néanmoins, les enfants sourds ont en général une appétence pour la communication non verbale [73];

### **4. Troubles du langage**

#### **4.1. Certaines dysphasies**

Surtout les variétés « sémantiques–pragmatiques » éventuellement associées à des troubles cognitifs et du comportement [73] ; Il peut exister chez les enfants dysphasiques des troubles des relations sociales. Globalement, les enfants dysphasiques diffèrent clairement des enfants avec TSA par leur capacité à communiquer par les gestes et les expressions [73];

#### **4.2. Certaines aphasies acquises**

De type Landau–Kleffner, avec régression du langage entre l'âge de trois et sept ans, associées ou non avec des crises épileptiques. Les troubles autistiques y sont fréquents [73].

### **5. Retard mental**

Est à la fois un trouble souvent associé à l'autisme et à la fois un de ses diagnostics différentiels. Le RM peut être, en effet, co–morbide d'un autisme « primaire » ou à l'inverse, l'autisme peut être co–morbide d'un RM « primaire ».

Chez les personnes avec TSA, quel que soit leur niveau de déficiences intellectuelles, les capacités cognitives sont hétérogènes, on parle « d'îlots de compétence » et les capacités verbales sont typiquement plus faibles que les capacités non verbales. Par ailleurs, chez l'enfant avec TSA, les troubles du contact et de la communication sont au premier plan, avec les comportements bizarres stéréotypés [1].

## **6. Les dépressions et les carences affectives**

Elles associent atonie psychique (avec absence de curiosité et d'ouverture envers le monde des objets et envers le corps propre), retrait interactif (absence d'engagement dans l'échange relationnel), ralentissement psychomoteur (mouvements répétitifs et partiels s'interrompant avant d'avoir atteint leur but, et avec une lenteur prédominant sur les racines tandis que les extrémités conservent une motilité déliée), absence de structuration de l'angoisse de l'étranger, des troubles psychosomatiques, lesquels ont initialement une valeur d'appel, puis d'épuisement [73] (marasme psychosomatique décrit par R. Spitz) [74].

## **7. Trouble de la communication sociale**

C'est un nouveau diagnostic introduit dans le DSM-5. Ce diagnostic s'applique aux personnes qui ont des problèmes de communication sociale verbale et non verbale, entraînant des limitations dans la participation sociale et la réussite scolaire ou la performance au travail mais qui ne présentent pas les comportements stéréotypés ou répétitifs et les intérêts restreints caractéristiques du TSA [7].

## **8. Mutisme sélectif**

Le mutisme sélectif est un trouble de la communication défini comme une incapacité persistante à parler dans une ou plusieurs situations sociales (incluant souvent l'école), alors même que l'enfant est capable de comprendre le langage et de le parler dans d'autres situations (comme à la maison) [7].

## **9. Trouble réactionnel de l'attachement et trouble de l'engagement social désinhibé**

Ces deux troubles sont une conséquence de négligence sociale ou d'autres situations qui limitent l'opportunité d'un jeune enfant de former des attachements sélectifs [7].

## **E. Les pathologies avec troubles autistiques associés**

Les pathologies avec troubles autistiques associés peuvent être regroupées sous le terme « autismes syndromiques ».

### **1. Syndrome de l'X fragile**

Il s'agit d'un syndrome clinique lié à des mutations dans le gène FMR1 sur le chromosome X. Le tableau clinique est variable selon les personnes, en général plus sévère chez les garçons. On peut y trouver : Un RM de degré variable, des anomalies morphologiques: dysmorphie faciale (proéminence de la mâchoire, grandes oreilles), macro-orchidie, des troubles du langage, une épilepsie, une dyspraxie, des troubles du comportement : évitement du regard impulsivité, hétéro et auto-agressivité, stéréotypies motrices.

Les anomalies du langage et du comportement peuvent faire évoquer un syndrome autistique mais l'observation de cette symptomatologie n'est pas constante et le tableau clinique est rarement complet. Certaines études retrouvent une prévalence de l'autisme de 20% pouvant atteindre 60% si la notion de trouble du spectre autistique est utilisée. La nature même du lien entre l'X fragile et l'autisme n'est pas actuellement établie.

Cependant, on estime que le syndrome de l'X fragile est retrouvé chez 4 % des sujets atteints d'autisme. Une recherche systématique d'une fragilité du chromosome X se justifie donc devant tout tableau d'autisme [75].



## 2. **Syndrome de Rett**

Longtemps confondu dans la même entité nosographique que l'autisme, nous savons aujourd'hui qu'il s'agit d'une encéphalopathie dégénérative qui est bien différenciée de l'autisme infantile. Elle serait due à des mutations du gène MECP2 sur le chromosome X et s'exprimerait principalement chez les filles [1].

Les signes cliniques caractéristiques sont :

- Une évolution par phases typiques : développement neurologique et mental normal durant les 7 à 18 premiers mois de la vie, stagnation du développement à partir de cet âge, régression rapide entre 1 et 3 ans, plateau de 2 à 10 ans et enfin détérioration motrice tardive après l'âge de 10 ans, conduisant un état démentiel.
- Signes d'allure autistique comme la perte d'intérêt pour les relations sociales, une hypomimie, un regard vide mais le contact visuel reste possible.
- Des stéréotypies de torsion manuelle caractéristiques.
- Une ataxie du tronc et de la marche.
- une microcéphalie acquise.

## 3. **Sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)**

Ce syndrome autosomique dominant associe une épilepsie, des difficultés d'apprentissage, des troubles du comportement et des lésions cutanées, rénales et cérébrales.

L'association entre la STB et l'autisme dépendrait du nombre et de la localisation des tumeurs dans le cerveau, avec une augmentation significative de la fréquence de l'autisme dans la Sclérose tubéreuse lorsqu'on trouve des lésions au niveau des lobes temporaux [76].

#### **4. Autres**

Le TSA est associé à d'autres maladies comme la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN, la trisomie 21, le syndrome d'ANGELMAN, le syndrome de PRADER-WILLI, et le syndrome de West.

Plusieurs maladies métaboliques d'origine génétique sont associées également au phénotype autistique, telles que la phénylcétonurie, les déficits du métabolisme de la créatinine et les pathologies mitochondriales [53].

## V. Classifications

### A. Classifications avant le DSM-5

Depuis les années 80, les classifications psychiatriques ont subi de nombreux remaniements à la fois terminologique et conceptuel ( Tableau 1).

Le trouble autistique fait partie des TED dont la définition fait référence à différentes classifications :

#### 1. CIM-10

Dans la 10ème édition de la classification internationale des maladies, « CIM-10 », les TED sont classés dans les troubles du développement psychologique. Les TED sont un groupe de troubles caractérisés par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif. Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet, en toute situation.

Huit catégories de TED sont identifiées dans la CIM-10 [52] :

- Autisme infantile ;
- Autisme atypique (trois sous-classes ont été proposées par l'OMS dans la mise à jour 2007 du chapitre V de la CIM-10 : autisme atypique en raison de l'âge de survenue, autisme atypique en raison de la symptomatologie, autisme atypique en raison de l'âge de survenue et de la symptomatologie) ;
- Syndrome de Rett ;
- Autre trouble désintégratif de l'enfance ;
- Hyperactivité associée à un RM et à des mouvements stéréotypés : cette sous catégorie serait amenée à disparaître dans la prochaine version de 2015.
- Syndrome d'Asperger ;
- Autres troubles envahissants du développement ;
- Trouble envahissant du développement, sans précision.

## 2. CFTMEA–R 2012

La Classification Francophone des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent, publiée en 1988, correspond à la tradition nosographique et conceptuelle de la pédopsychiatrie française, s'appuyant sur des réflexions psychanalytiques. La dernière révision qu'a connu cette classification était en 2012, visant à mieux prendre en compte certains aspects de la clinique jusque-là moins bien étudiés.

Les modifications apportées concernent le titre général du chapitre 1 désormais dénommé « Autisme et troubles envahissants du développement », mais aussi un changement des sous catégories qui sont actuellement [77] :

- Autisme infantile précoce type KANNER
- Autres formes de l'autisme
- Autisme ou TED avec retard mental précoce ( anciennement psychose précoce déficitaire)
- Syndrome d'Asperger
- Dysharmonies multiples et complexes du développement et dysharmonies psychotiques
- Troubles désintégratifs de l'enfance
- Autres TED

## 3. DSM IV–TR

Dans la quatrième édition du « Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders », révisée en année 2000 : « DSM IV–TR », les TED sont constitués par :

- Le trouble autistique
- Le syndrome de RETT
- Les troubles désintégratifs de l'enfance
- Le syndrome d'Asperger

- Les troubles envahissants du développement non spécifié (TEDnoS)

Les critères diagnostiques du trouble autistique recouvrent trois domaines (Annexe 1) :

- Une altération qualitative des interactions sociales
- Une altération qualitative de la communication
- Un caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités.

Ces critères diagnostiques ont été modifié dans la cinquième édition du DSM.

## **B. Classification du DSM-5 :**

Dans la cinquième édition du DSM : le DSM-5, publié aux Etats-unis en Mai 2013, une seule catégorie diagnostique est utilisée pour définir l'autisme, celle de « Trouble du spectre de l'autisme », qui fait partie des troubles neuro-développementaux.

Le terme de « Trouble du spectre de l'autisme » vient remplacer le terme « Troubles envahissants du développement ».

Cette nouvelle classification englobe le trouble autistique, le syndrome d'Asperger et les TED non spécifiés dans une seule entité, celle du Trouble de spectre de l'autisme et en exclut le syndrome désintégratif de l'enfance et le syndrome de Rett.

Le DSM-5 ne fait pas la distinction entre les différents sous types du TSA mais spécifie plutôt trois degrés de sévérité des symptômes ainsi que le niveau de soutien nécessaire.

Cette cinquième édition de la classification américaine a profondément remanié la présentation des critères diagnostiques. Elle retient deux grands critères au lieu de trois (Annexe 2) :

A. Déficiences persistantes de la communication sociale et des interactions sociales dans des contextes multiples ;

B. Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités.

Chacun des deux critères est décliné en plusieurs sous-critères qui devraient être manifestes au moment du diagnostic ou avoir été présents dans le passé. Une nouveauté intéressante est l'intégration des particularités sensorielles dans le critère B.

Ces particularités (hyper- ou hyporéactivité aux stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement) sont ainsi reconnues comme faisant partie des critères diagnostiques [4].

Pour tenir compte du profil individuel de chaque patient, le DSM-5 a mis en place plusieurs critères supplémentaires appelés « spécificateurs ». Ceux-ci concernent la sévérité du trouble ainsi que la présence de troubles associés. Les spécificateurs de sévérité situent le tableau clinique sur trois niveaux possibles en fonction de l'intensité des critères diagnostiques A et B et en fonction du niveau d'aide requis (Tableau 2).

Les autres spécificateurs servent à préciser si le TSA est accompagné par une déficience intellectuelle, s'il est accompagné par un déficit du langage, s'il est associé à un problème médical ou génétique ou à un facteur environnemental, s'il est associé à un autre trouble neurodéveloppemental, mental ou comportemental et s'il est accompagné par une catatonie [4].

Le DSM-5 est présenté comme un produit évolutif. Il serait un texte susceptible d'être modifié fréquemment, grâce à la réactivité apportée par les supports électroniques. Des mises à jour seraient proches : DSM-5.1 puis 5.2, etc. Cette évolutivité suggère aussi que le produit actuel est instable [78].

Tableau de correspondance des nosographies [1] (Tableau 1) :

CFTMEA-R-2012	CIM-10	DSM IV-TR	DSM-5
Autisme infantile précoce	Autisme infantile	Trouble autistique	Trouble du Spectre de l'Autisme
Autres formes de l'autisme	Autisme atypique	TED non spécifié	
Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	
Autres TED	Autres TED	TED non spécifié	
	Syndrome de RETT	Syndrome de RETT	
Trouble désintégratif de l'enfance	Autre trouble désintégratif de l'enfance	Trouble désintégratif de l'enfance	
Dysharmonie multiple et complexe du développement	Autres TED		

**Tableau 2 : Niveaux de sévérité selon le DSM-5**

<b>Niveau</b>	<b>Communication et interactions sociales</b>	<b>Comportements stéréotypés et intérêts restreints (CSIR)</b>
Nécessite un soutien très substantiel Niveau 3	Atteintes affectent sévèrement le fonctionnement (initiation très limitée et réponses minimales; quelques mots)	Préoccupations, rituels fixés/ comportements répétitifs nuisent considérablement au fonctionnement. Détresse lorsque les routines sont perturbées, difficile de rediriger ses intérêts
Nécessite un soutien substantiel Niveau 2	Déficits marqués de communication verbale et non verbale; altérations sociales manifestes malgré les mesures de soutien en place; initiations et réponses réduites ou particulières.	Comportements restreints et intérêts atypiques sont assez manifestes pour être constatés par un observateur extérieur et perturber le fonctionnement dans un variété de contexte. Détresse et frustration lorsque modification des CSIR.
Nécessite un soutien Niveau 1	Sans soutien, les déficits causent des incapacités manifestes. Manque d'intérêt, difficultés à initier et réponses atypiques aux avances sociales.	Rituels et comportements restreints et répétitifs nuisent de manière significative au fonctionnement dans un ou plusieurs contextes. Résistance aux tentatives de mettre fin au CSIR.



## VI. Facteurs étiopathogéniques

Concernant la compréhension étiopathogénique du TSA, différents modèles étiologiques ont été développés. Malgré les nombreuses recherches de ces dernières décennies, aucun modèle n'a réellement pu être retenu, aucun marqueur biologique identifié, aucun processus psychopathologique spécifique mis en évidence.

Le TSA est actuellement considéré comme un trouble précoce et global du développement, trouble au croisement de plusieurs disciplines, parmi lesquelles la psychanalyse, les sciences cognitives, la génétique et les neurosciences.

### A. TSA et sciences cognitives

Les sciences cognitives correspondent à l'étude des processus de traitement de l'information, d'acquisition et de représentation des connaissances et des croyances, de résolution de problèmes et de planification de l'action. Depuis une dizaine d'années, les travaux neuropsychologiques s'orientent selon trois axes: la cognition sociale, les fonctions exécutives et la notion de cohérence centrale faible [79].

Ainsi, les thèses des « déficits spécifiques » se sont développées, certains auteurs mettant en avant un déficit cognitif, les autres un déficit social, et enfin certains tentant d'intégrer ces deux types de déficits en un seul. Citons le déficit des capacités de symbolisation et de représentation [80], des conduites d'imitation [81], d'attention conjointe, de la « théorie de l'esprit » [57], ou encore les troubles de l'agentivité [82]. Dans sa thèse, Bastard-Rosset souligne [83], chez les enfants avec TSA, la sensibilité perceptive plus importante pour les visages de dessins animés comparés aux visages réels, de même que l'absence de spécificité des capacités de

discrimination perceptive et des processus attentionnels et pré-attentionnels impliqués dans la détection des visages émotionnels réels.

Le concept de « neurones miroirs » initialement mis en évidence chez le singe se développe [84], et un faisceau d'arguments tend à montrer un déficit de ce mécanisme dans l'autisme [85]. Ces neurones semblent refléter dans le cerveau de l'observateur les actions réalisées par un autre sujet, et cela par une activation du cortex pré-moteur pariéto-frontal, région motrice cérébrale. Ces neurones peuvent jouer un rôle dans les processus d'imitation et dans l'apprentissage, mais aussi dans la faculté de « théorie de l'esprit » et le domaine des cognitions sociales : « le partage de représentations motrices permettrait la compréhension intentionnelle de l'action perçue, donnerait accès aux émotions de l'agent » [86]. Enfin, Centelles montre que les enfants avec TSA utilisent les informations visuelles portées par le mouvement humain pour comprendre une interaction sociale [87].

## **B. Apport de la génétique dans le TSA**

Sur le plan génétique, des mutations altérant deux gènes du chromosome X, codant chacun respectivement une protéine, la neuroline 3 et la neuroline 4, impliquées dans le fonctionnement des synapses, sont identifiées en 2003 [88]. Depuis, plusieurs mutations de gènes codant des neurolines ont été identifiées. En 2007, SHANK3 est identifié, gène localisé sur le chromosome 22, codant une protéine dite « d'échafaudage » nécessaire au contact synaptique, puis un quatrième gène associé à l'autisme, codant la Neurexine1, est découvert, jouant lui aussi un rôle dans la voie synaptique. En 2008, le gène CNTNAP2 a été mis en cause dans l'autisme par plusieurs études.

La mise en évidence de remaniements génomiques chez les patients avec TSA se heurtait à la faible résolution des exploitations cytogénétiques. Cette contrainte a

disparu avec l'émergence des techniques d'analyse pangénomique à haute résolution telle que l'hybridation génomique comparative sur puces ou « CGH-array » ou bien encore sur puces de génotypage single nucleotid polymorphism (SNP). Ces approches permettent d'observer des microremaniements chromosomiques de type délétion/duplication (CGH-Array et SNP-Array) ou encore des variations du nombre de copie de taille variable [89].

### **C. Approche neuropédiatrique dans le TSA**

Les hypothèses neurophysiologiques impliqueraient un dysfonctionnement hémisphérique [90], et une insuffisance modulatrice cérébrale [91].

Différentes méthodes d'imagerie cérébrale peuvent être utilisées dans le domaine de la recherche en neurosciences : l'imagerie anatomique, l'imagerie fonctionnelle, et depuis quelques années, l'imagerie de diffusion.

Les méthodes de traitement d'images ont par ailleurs beaucoup évolué ces dernières années. L'inspection visuelle des images IRM a été supplantée par l'analyse morphométrique. Cette analyse a été au départ manuelle, et les premières études ont été réalisées par des méthodes dites par régions d'intérêts (ROI). Aujourd'hui, l'analyse méticuleuse de tout le cortex se fait à l'aide de logiciels de plus en plus perfectionnés et des analyses en tout point du cerveau sont possibles (Voxel-Based-Morphometry).

Grâce à ces nouvelles méthodes d'acquisition et de traitement des images, plusieurs résultats semblent relativement robustes :

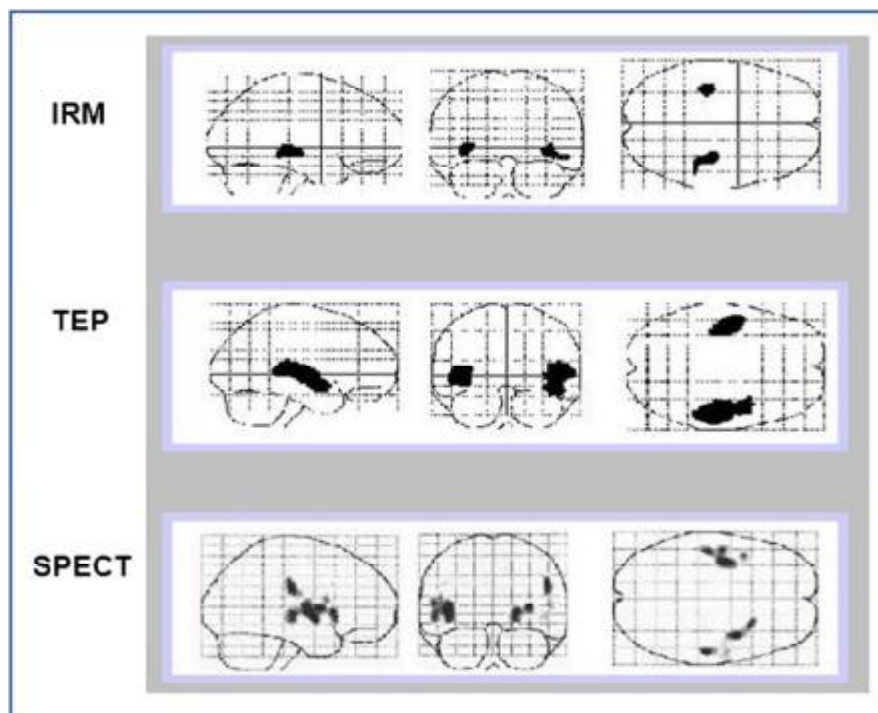
- Il existerait un profil de croissance cérébrale atypique dans les Troubles du Spectre Autistique (TSA) :
  - A la naissance le périmètre crânien (PC) est classiquement normal,

- De deux à trois ans, le PC des enfants avec autisme est augmenté par rapport aux enfants contrôle, suggérant une période de croissance anormale d'un à deux ans (correspondant à une période de synaptogenèse rapide, d'expansion d'arborisations axonales et dendritiques, et de sélection des éléments neuronaux à conserver ou à éliminer),
- A partir de sept ans, le PC des enfants avec TSA est inférieur ou égal à celui des contrôles ;
- Il existerait des anomalies anatomiques et fonctionnelles du « cerveau social » dans cette pathologie : d'une part, les études en imagerie fonctionnelle dans l'autisme montrent une hypoactivation d'un réseau fronto-temporal d'aires impliquées dans la perception sociale (perception de la voix et des visages) et dans la cognition sociale (théorie de l'esprit). D'autre part, les études anatomiques mettent en évidence une réduction de l'épaisseur de la substance grise dans ces mêmes régions. Le cerveau social est un réseau de régions cérébrales impliquées dans la perception sociale et la cognition sociale : cortex orbito-frontal, sillon temporal supérieur, gyrus fusiforme, amygdale ( Figure 2);
- Enfin, il existerait une dys-connectivité structurelle et fonctionnelle chez les sujets atteints d'autisme entre les régions cérébrales impliquées dans les tâches de cognition sociale, dans le langage et la communication et dans les fonctions exécutives.

Plus récemment, les chercheurs se sont intéressés au fonctionnement du « réseau cérébral par défaut » (default mode network) au repos chez les sujets atteints de TSA. Ce réseau correspondrait à l'ensemble des régions cérébrales activées pendant les périodes de repos ou d'introspection (par opposition à l'exécution d'une tâche précise), et inclurait le cortex cingulaire postérieur, le

cortex rétrosplénial, le cortex pariétal latéral, le gyrus angulaire, le cortex préfrontal médial, le gyrus frontal supérieur, le lobe temporal et le gyrus parahippocampique. Chez les sujets atteints de TSA, il existerait une moindre activation de ce réseau au repos et une moindre connectivité cérébrale fonctionnelle au sein de ce réseau. Par ailleurs, cette moindre activation serait corrélée au degré de difficultés sociales chez ces patients.

Les recherches en imagerie anatomique et fonctionnelle montrent une convergence d'arguments en faveur d'une atteinte des structures impliquées dans la compréhension des actions et intentions d'autrui dans le TSA (cerveau social) [92]. Cependant, aucune donnée n'a encore réuni un niveau de preuve suffisant pour servir de véritable marqueur iconographique de l'autisme, dont le diagnostic reste clinique [93].



**Figure 2 :** Anomalies bitemporales anatomiques et fonctionnelles dans l'autisme infantile. Anomalies bitemporales à la fois anatomiques et fonctionnelles en TEP (Tomographie par émission de positrons) et SPECT (Single Photon emission computed tomography) dans trois groupes différents d'enfants avec TSA comparés à des enfants sans TSA [94].

## **D. Hypothèses biochimiques, métaboliques et immunologiques**

En biochimie, les travaux récents ont montrés un déficit en mélatonine chez les patients avec TSA comparés aux témoins, avec la découverte en 2008 de mutations du gène ASMT codant une enzyme de synthèse de la mélatonine [88].

Des données suggèrent que l'hypersérotoninémie peut être considérée comme un endophénotype pouvant servir de marqueur de susceptibilité génétique à l'autisme.

En ce qui concerne les relations entre l'autisme et les maladies métaboliques, elles sont encore difficiles à établir. Néanmoins, l'autisme est souvent associé à la phénylcétonurie, l'homocystinurie, le syndrome de Lesch–Nyhan [95].

Enfin, des facteurs obstétricaux, postnataux et immunologiques sont souvent impliqués, mais ces anomalies sont trop diverses pour que l'on puisse envisager leur participation éventuelle à l'étiologie de l'autisme [95].

## **E. Approche psychanalytique**

Les données psychanalytiques étayent l'hypothèse selon laquelle les enfants avec TSA auraient été perturbés dans le développement de leurs toutes premières relations. L'autisme, à distinguer des psychoses infantiles, est décrit comme une stagnation et une organisation à des étapes très archaïques de la psychogenèse, du niveau de la première année de vie. A côté du modèle historique de la carence précoce réactualisé par les théories de l'attachement et le phénomène d'hospitalisme, et celui très controversé de Bettelheim, nous pouvons citer les modèles génétiques de Winnicott, Klein, Mahler, qui reposent essentiellement sur l'étude des interactions précoces entre le bébé et sa mère. Les mécanismes de défense contre l'envahissement par l'angoisse, par définition ne sont pas considérés comme « adaptatifs ». Les enfants avec TSA chercheraient à cliver les différents liens

inter- ou intra-sensoriels, dissocier les affects des perceptions qu'ils ont pu néanmoins créer et à maintenir fermement ces différents clivages. Le mécanisme d'identification adhésive leur permettrait de ne pas rencontrer l'environnement dans ce qu'il comporte de lié et d'uni ; ainsi ces absences de liens constitueraient des « trous » dans le psyché [96]. Les fantasmes et leur charge émotionnelle s'infiltreraient dans ces « trous » de la psyché, empêchant la construction d'une vie mentale, dont l'accès au symbolique. Plusieurs psychanalystes français tels que Haag [97] et Houzel [98], ont apporté des compléments intéressants aux modèles psychodynamiques de Meltzer et Tustin, centrés sur les interactions de la dyade mère-bébé. Enfin Golse parle d'échec de l'accès à l'intersubjectivité [99], « processus pouvant être compris comme le mouvement de différenciation qui va permettre à l'enfant, un jour, d'éprouver, de ressentir et d'intégrer profondément que soi et l'autre cela fait deux » [53].

## **CHAPITRE 2: FACTEURS IMPLIQUES DANS LA SEVERITE DES TROUBLES AUTISTIQUES**

### **I. Evaluation de la sévérité des troubles autistiques**

#### **A. Démarche diagnostique**

La démarche diagnostique comprend plusieurs étapes [52] :

Un repérage individuel des troubles, une confirmation diagnostique avec identification d'éventuels facteurs étiologiques et pathologiques associés, et enfin une évaluation du fonctionnement de l'enfant afin d'adapter un projet personnalisé d'intervention. C'est une démarche pluridisciplinaire réalisée par des professionnels spécifiquement formés. Cette équipe travaille en collaboration avec les professionnels assurant les consultations neuropédiatrique et de génétique. Elle peut être basée en centre d'action médico-sociale précoce (CAMPS), en centre médico-psychologique (CMP), en cabinet de professionnels libéraux coordonnés entre eux, en services de pédopsychiatrie ou de pédiatrie, en unité d'évaluation liée au centre de ressource autisme.

Il est souhaitable que le diagnostic se fasse au plus près du domicile de la famille, dans un souci d'accessibilité et pour favoriser les liens avec les professionnels qui ont orienté l'enfant et vont assurer la prise en charge.

Selon les recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme de 2005, la démarche diagnostique associe la réalisation d'un diagnostic nosologique avec l'utilisation de la CIM-10. Si d'autres classifications sont utilisées, la correspondance du diagnostic doit être faite avec la CIM-10 [100].



Le diagnostic s'établit cliniquement, il est fondé sur un entretien orienté avec les parents et une observation clinique directe de l'enfant, avec possibilité d'utiliser des outils validés, l'Autism Diagnostic Interview-Revised: ADI-R [101], et l'Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: ADOS-G [102]. Toutefois, ces deux outils de même que la CARS (Childhood Autism Rating Scale) [103], qui permet d'apprécier le degré de sévérité des troubles autistiques, élaborés sur la base des critères diagnostiques du DSM-IV, et de la CIM-10, semblent être finalement peu sensibles chez les enfants de moins de trois ans [104]. Le diagnostic peut s'établir de façon suffisamment stable à partir de trois ans [100].

Le diagnostic doit être annoncé aux parents par le médecin responsable de la démarche diagnostique quand la certitude est suffisamment établie par les résultats de l'évaluation. Il est préférable de ne pas annoncer de diagnostic de TSA chez un enfant de moins de deux ans et, en cas de doute diagnostique, d'évoquer la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser [105].

Cette annonce implique : une information la plus précise possible sur le diagnostic, la remise d'un rapport écrit synthétisant les résultats des examens réalisés, un projet de prise en charge de l'enfant et d'accompagnement de sa famille. En temps opportun, une information adaptée peut être donnée à l'enfant et à sa fratrie [106].

## **B. Evaluation de la sévérité des troubles autistiques**

Après l'étape diagnostique vient celle de l'évaluation des troubles. Les évaluations de l'enfant et de son état de santé ont pour finalité de définir et ajuster les interventions qui lui sont proposées dans le cadre d'un projet personnalisé d'interventions et de s'assurer de la cohérence du projet au regard de l'actualisation du diagnostic ou des connaissances.

Ces évaluations ne se réduisent pas à la détermination d'un diagnostic nosologique ou à celle d'un score mais visent à mettre en avant les ressources de l'enfant, ses potentialités et ses capacités adaptatives et à déterminer ses besoins [107].

La première évaluation servira de référence à des évaluations ultérieures, ce qui permet d'estimer les progrès de l'enfant et de juger l'efficacité des mesures mises en place [108].

### **1. Evaluation clinique**

Elle comporte un examen général, un examen de l'audition et de la vision, un examen morphologique et un examen neurologique, ainsi que le recueil des courbes de poids, taille et périmètre crânien [105].

L'évaluation doit être la plus complète possible, tout en respectant le rythme et les capacités attentionnelles de l'enfant. Pour cela, les séances sont réalisées de préférence le matin et si possible de courtes durée (moins d'une heure). L'évaluation se fait dans une salle aménagée, avec matériel vidéo permettant l'enregistrement des séances, après explication et accord parental écrit [106]. Elle est centrée sur les interactions et les situations de jeu, et cela par l'observation des possibilités de l'enfant à entrer en interaction avec l'adulte ou encore à observer ses réactions lorsqu'il est sollicité activement dans la relation. Il lui est proposé de participer à différentes situations de jeu, mais en gênant le moins possible ses initiatives et en évitant de provoquer des microruptures qui seraient induites par des demandes trop intrusives ou trop changeantes [108].

Cette évaluation devrait couvrir aussi les symptômes comportementaux et psychiatriques ( anxiété, troubles de l'humeur, troubles de déficit de l'attention/hyperactivité, impulsivité, trouble des conduites et des comportements, troubles obsessionnels compulsifs, ...) [109].

## **2. Investigations complémentaires**

La réalisation d'investigations complémentaires ne doit pas retarder la mise en place de prises en charge. Certaines investigations sont systématiques : examen de l'audition et de la vision; consultations de neuropédiatrie et de génétique avec réalisation d'un caryotype standard et recherche d'un chromosome X fragile. D'autres dépendent du contexte clinique et sont orientées par les investigations précédentes (EEG, IRM cérébrale, bilans neurométaboliques, autres tests génétiques...) [105].

## **3. Evaluation psychologique**

Elle permet de déterminer le profil intellectuel et socioadaptatif. Les tests habituels et non spécifiques à l'autisme sont à adapter pour mesurer le niveau de fonctionnement ( Brunet-Lézine, tests de Weschler, K-ABC...). L'échelle de Vineland disponible en français, permet d'apprécier les capacités socio-adaptatives et fournit une estimation du fonctionnement global [105]. Cette échelle a le mérite d'évaluer l'enfant en fonction de son âge de développement, donc de permettre des comparaisons avec les enfants de la même classe d'âge. Elle est utilisable quel que soit l'âge de l'enfant [108]. Le PEP-R spécifique aux personnes avec TSA permet une description des compétences développementales dans des situations de la vie quotidienne [105].

## **4. Evaluation du langage et de la communication**

Elle permet d'évaluer les aspects formels ( parole et langage sur les versants expressif et réceptif ainsi que les praxies ) et pragmatiques ( attention conjointe et autres actes de communication ) ainsi que le langage écrit si besoin , voire le langage gestuel. Le choix des tests dépend du profil individuel de l'enfant. L'échelle de communication sociale précoce et la grille de Whetherby sont utilisées pour décrire le profil de communication y compris chez les enfants non verbaux [105].

## **5. Evaluation du développement psychomoteur et sensorimoteur**

Elle permet de faire un bilan précis du développement psychomoteur de l'enfant, d'étudier ses capacités de coordination gestuelle, de préciser la qualité de sa motricité (globale et fine), et d'examiner son intégration sensorielle [108].

## **6. Evaluation scolaire**

Elle s'effectue avec la collaboration des enseignants, soit dans les écoles lorsque l'enfant est admis en intégration scolaire, soit dans les institutions spécialisées fréquentées par l'enfant. L'intérêt des profils psychoéducatifs ( PEP) est certain dans cette évaluation scolaire, notamment par la mise en évidence des potentialités de l'enfant et de ses acquisitions en voie d'émergence. Ils évaluent sept domaines : L'imitation, la perception, la motricité fine, la motricité générale, la coordination oculomanuelle, les performances cognitives, les cognitions verbales et le langage [108].

## **7. Evaluation du fonctionnement familial**

L'évaluation des besoins et des points forts des membres de la famille est une partie importante du processus, essentielle à l'élaboration de stratégies d'intervention appropriées et réussies [109].

# **C. Outils de diagnostic et d'évaluation de la sévérité du TSA**

Lorsque la clinique oriente vers un diagnostic de TSA, des échelles standardisées et validées sont utilisées pour confirmer ce diagnostic et apprécier la sévérité du trouble [108].

## **1. Outils diagnostiques**

Le diagnostic est fondé sur un entretien orienté avec les parents et une observation clinique directe de l'enfant. Des outils de confirmation diagnostique tels

que l'ADI-R et l'ADOS permettent de structurer l'entretien (ADI-R) et l'observation clinique (ADOS) [52].

- **L'ADI-R:** la trame de cet entretien se base sur la description des comportements actuels et survenus à l'âge de 4-5ans. Il dure environ deux heures et nécessite une formation spécifique. C'est un instrument sensible et spécifique pour diagnostiquer un TSA et le distinguer du retard mental chez les enfants de plus de trois ans.
- **L'ADOS-G:** elle analyse le développement langagier, à partir de deux ans, pouvant aller de l'absence de langage à la présence d'un langage complexe. Il s'agit d'un outil peu sensible mais très spécifique pour le diagnostic différentiel entre troubles autistiques et troubles spécifiques du langage. Son utilisation requiert une formation spécifique.

## 2. Outils d'évaluation du fonctionnement de l'enfant

D'autres tests sont réalisés après l'étape diagnostique pour préciser le fonctionnement de l'enfant et adapter un projet personnalisé d'interventions , les plus utilisés sont :

- **L'échelle de Vineland** ( Vineland Adaptive Behaviour Scale : VABS ) : Elle permet d'évaluer le degré d'autonomie et de maturité des comportements sociaux adaptatifs de l'enfant en examinant spécifiquement les domaines de la socialisation, de la communication, ses aptitudes à la vie quotidienne et sa motricité [1].
- **PEP-R:** Il est composé de différentes tâches, on note ensuite si l'enfant a « réussi » , s'il a « échoué » ou s'il est en « émergence ». Les réussites et/ou émergences permettent également de donner des « âges de développement » qui replacent l'enfant et ses compétences par rapport aux compétences des enfants au développement typique [2].

- **Brunet-Lézine** : ce test explore quatre domaines ( posture, coordination oculomotrice, langage et socialisation) , il est destiné aux enfants de moins de trente mois [110].
- **BECS** ( Batterie d'évaluation cognitive et socio-émotionnelle ) : Cette batterie permet de suivre précisément la trajectoire développementale de l'enfant, l'évolution de ses capacités et notamment celle des fonctions dites pivots comme l'attention conjointe , l'expression émotionnelle, l'interaction sociale ou la régulation du comportement [111].
- **GRAM** (Grille de régulation, adaptation, modulation ) : cette grille explore le fonctionnement cognitif , qui peut se caractériser par des troubles de la régulation, générant une grande variabilité dans la mise en œuvre des capacités cognitives et sociocommunicatives de l'enfant [111].
- **K-ABC** (Aberrant Behavior Checklist) : Ce test permet une analyse fine du fonctionnement cognitif ( en différenciant les processus séquentiels des processus simultanés) [110].
- **Grille de Wetherby** : Permet d'évaluer la communication non verbale qui est une dimension essentielle chez des enfants jeunes qui ont très souvent un retard d'accès au langage. L'existence d'une communication non verbale contrastant avec l'absence de langage verbale est un argument en faveur d'une dysphasie sévère plutôt que d'une pathologie autistique [110].

### 3. Outils d'évaluation de sévérité et de suivi de l'évolution

L'évolution tout au long de la vie des patients avec TSA requiert une évaluation régulière de leur fonctionnement individuel, de leurs compétences et difficultés, afin d'adapter le projet personnalisé d'interventions, et ceci à l'aide de quelques outils:

**CARS (Annexe 3)** : Utilisable à partir de deux ans , est une échelle d'intensité des troubles autistiques ( elle a initialement été construite comme instrument de diagnostic par Schopler). Elle permet, grâce à sa standardisation, des comparaisons entre différentes cohortes d'enfants avec TSA. Sa passation prend trente à quarante minutes. Elle comporte 15 items chacun coté de 1 à 4 dans les domaines suivants : Relations sociales, imitation, réponses émotionnelles, utilisation du corps, utilisation des objets, adaptation au changement, réponses visuelles, réponses auditives, goût-odorat-toucher, peur-anxiété, communication verbale, communication non verbale, niveau d'activité, fonctionnement intellectuel, et enfin, impression générale. Les différents scores sont additionnés et aboutissent à une note globale permettant de classer la sévérité des troubles ( <30 : non autistique, de 30 à 36,5 : légèrement à moyennement autistique , >36,5 : sévèrement autistique). Par des passations successives, la CARS permet de suivre l'évolution de l'intensité des troubles autistiques, à partir des notes de chaque item et de la note globale [110].

- **ECA-N** ( L'échelle de comportement autistique du nourisson) ; Cette échelle est applicable dès le plus jeune âge. Les items cotés portent sur les comportements du nourisson rapportés par les parents, observés directement par le cotateur, ou observés à partir d'un enregistrement vidéo [108].

Le principal but de l'évaluation est de rechercher des facteurs de sévérité qui peuvent être liés à l'enfant lui-même ou à son environnement et ceci afin d'adapter, pour le mieux , une prise en charge adéquate selon le profil de l'enfant.

## II. Facteurs cliniques impliqués dans la sévérité du TSA

Plusieurs études ont retrouvé des corrélations entre sévérité de la pathologie autistique et des facteurs liés à l'enfant. Parmi ces facteurs on cite :

### A. Déficience intellectuelle (DI)

La DI constitue le facteur de sévérité le plus important chez les enfants ayant un TSA. Des études ont précisé que 50 à 70 % des sujets ayant un TSA ont une DI [112], et que 4 à 40 % des sujets ayant une DI ont un TSA [113]. Quand une DI est associée à un TSA, un taux plus élevé de stéréotypies est observé, des déficits sociaux ainsi que des troubles de la communication verbale et non verbale plus profonds ont été retrouvés [114 ;115]. D'autres études estiment qu'un quart seulement des enfants avec TSA ont un coefficient intellectuel supérieur à 70 aux examens psychométriques standardisés et que la moitié d'entre eux environ ont un retard mental modéré ou sévère ( $QI < 50$ ) [116]. Cette DI globale est liée au fait que les personnes avec TSA échouent massivement aux épreuves testant le développement du langage. Au sein de cette déficience globale émergent généralement des îlots de compétences, voire de supra-compétences, dans les domaines visuo-spatial et mnésique [117].

### B. Absence de langage fonctionnel

Un langage fonctionnel comprend une communication verbale et/ou une communication non verbale gestuelle.

Il existe toujours dans les TSA des anomalies plus ou moins importantes du langage. Un signe typique de l'autisme est que le patient manquant de langage verbal n'utilise pas les autres modes de communication pour compenser son problème de langage. La compréhension est réduite, surtout quand il s'agit de



phrases complexes ou abstraites [4].

Le patient n'utilise pas les gestes (par exemple, pointer du doigt) pour partager un intérêt ou pour demander de l'aide. Il est en général isolé, ne regarde pas les autres, ou a un regard transfixant (comme s'il regardait à travers les autres personnes) ou périphérique. Il évolue dans son lieu de vie comme s'il y était seul et ne cherche le contact avec les autres que pour demander des choses concrètes. Il peut, par exemple, utiliser le bras d'un parent de façon instrumentale en le dirigeant vers la porte qu'il souhaite ouvrir.

La relation entre langage, communication et la sévérité du TSA est peu étudiée.

Une étude récente a rapporté qu'il existe une corrélation entre l'absence de communication non verbale et la sévérité du TSA. Tandis que le langage réceptif et expressif serait en relation avec le niveau intellectuel de l'enfant. Cette dernière relation n'est pas totalement prouvée car il existe des sujets avec TSA ayant des capacités intellectuelles inférieures à la normale et possédant un assez bon langage verbal. Les résultats de cette étude indiquent que l'absence d'un langage verbal n'augmenterait pas la sévérité du TSA. Cette dernière serait influencée par l'absence de la communication non verbale [118].

### **C. Capacité d'imiter, motricité et sévérité du TSA**

En analysant la relation entre la capacité d'imiter et la sévérité du TSA, une étude a retrouvé une corrélation significative entre ces deux paramètres, la sévérité du TSA a été évalué dans cette étude par l'ADOS [119].

Les enfants n'ayant pas une capacité d'imiter auront un TSA plus sévère.

Les déficits dans le domaine de la socio-communication sont les plus apparents chez les enfants avec incapacité d'imiter, d'où un retentissement négatif

sur la sévérité de leur trouble.

Par ailleurs, dans la même étude, aucune corrélation significative n'a été retrouvée entre motricité (fine ou globale) et entre la sévérité du TSA [119].

## **D. Sexe féminin et sévérité**

Le quotient de développement a été établi après la passation de tests psychométriques appropriés à l'âge et au niveau de l'enfant chez une population d'étude composée de 295 enfants avec TSA. Le quotient de développement global des patients était significativement plus bas chez les filles que chez garçons. Des facteurs médicaux et génétiques sont associés d'autant plus fréquemment que le niveau de développement est faible avec une tendance à la sur-représentation chez les filles [116].

D'autres études ont trouvé une association entre le sexe féminin et un niveau intellectuel bas [120 ; 121].

D'après d'autres études, le sexe féminin serait un facteur de mauvais pronostic, les filles ayant apparemment une évolution plus sévère que les garçons, mais si la comparaison entre garçons et filles est faite en tenant compte de l'âge chronologique et de l'âge mental, cette disparité n'est plus retrouvée [110].

## **E. Présence de comorbidités et sévérité du TSA**

### **1. Comorbidités somatiques et sévérité du TSA**

#### **1.1. Pathologies génétiques associées et sévérité**

Dans une étude portant sur 295 enfants portant un diagnostic de TED, il a été rapporté que 12,9% de ces patients avaient une pathologie génétique avérée et 13,5% d'entre eux avaient une pathologie génétique probable, sans différence de répartition selon le sexe ou le diagnostic syndromique pédopsychiatrique ( autisme

ou TEDNS). Par contre la présence de ce type de pathologie (avérée ou probable) est en rapport avec un niveau de développement significativement plus bas [116].

Une étude réalisée à l'institut Pasteur de Paris, a démontré un lien entre la présence d'une mutation du gène SHANK 3 et une symptomatologie autistique plus sévère [122].

Parmi les pathologies génétiques associées au TSA on note la trisomie 21.

L'association de la trisomie 21 et de l'autisme a longtemps été considérée comme rare. Mais les récentes études rapportent une comorbidité importante avec une prévalence de 1 à 10 % d'autisme et une prévalence de 5 à 40 % de troubles du spectre autistique dans la population des personnes avec trisomie 21. La prévalence de TSA chez les enfants atteints de trisomie 21 est donc considérablement plus élevée que dans la population générale.

Les enfants ayant un double diagnostic présentent un niveau significativement plus bas dans tous les domaines du comportement adaptatif par rapport à leurs pairs sans trouble associé. Comparés à leurs pairs ayant une trisomie 21, ces enfants acquièrent des compétences de façon différente et présentent des comportements inhabituels ainsi que des comportements-problèmes. Ces enfants présentent des scores significativement plus élevés aux sous échelles de l'ABC (sommeil, agitation, instabilité psychomotrice, auto-agressivité, stéréotypies) que leurs pairs avec trisomie 21 sans TSA et que leurs pairs sans trisomie 21 présentant une déficience intellectuelle sévère. D'autres études ajoutent que ces enfants avec double diagnostic de trisomie 21 et de TSA ont des niveaux cognitifs variés ; mais dans l'ensemble, ils présentent davantage de DI sévère à profonde [123].

## **1.2. Epilepsie associée et sévérité**

L'épilepsie est fréquemment associée au TSA, sa prévalence varie de 4% à 46% selon l'âge, et les critères utilisés pour diagnostiquer l'épilepsie ou le TSA [124]. Le

risque de développer une épilepsie est significativement plus élevé chez les sujets avec TSA de sexe féminin [68].

Dans une étude récente, la présence d'une épilepsie associée à un TSA a été corrélée à un niveau cognitif plus bas, à un langage fonctionnel plus pauvre, à une régression développementale plus importante et à des symptômes de TSA plus sévères [125]. Les résultats de cette étude étaient influencés par le QI bas chez la plupart des participants. Néanmoins, il a été rapporté que même des sujets avec TSA dit « de haut niveau de fonctionnement cognitif » auraient une grande fréquence d'épilepsie [110].

A l'adolescence, certains sujets avec TSA présentent des troubles sévères du comportement tels que violence, agitation, ou comportements auto-agressifs. Une origine épileptique est toujours à rechercher. Ainsi, au sein d'une population de 29 adolescents avec TSA, présentant tous un retard mental, hospitalisés pour de graves comportements perturbateurs dans une unité de soins intensifs psychiatrique, 15 patients étaient épileptiques. Pour 6 d'entre eux, la cause principale des troubles du comportement a été attribuée à une épilepsie non contrôlée et chez 3 patients, l'épilepsie n'était pas connue à l'admission [68].

### **1.3. Autres signes neurologiques associés et sévérité**

D'autres manifestations évoquant des troubles neurologiques mineurs peuvent être observées : Anomalies de l'équilibre, marche sur la pointe des pieds, nystagmus, anomalies de la coordination motrice, hypotonie et spasticité, anomalies des fonctions intégratives sensorielles, anomalie de la latéralisation, persistance de réflexes archaïques [110; 126].

Une étude s'est intéressée à chercher une corrélation entre la présence de signes neurologiques mineurs et la sévérité du TSA chez des enfants atteints en utilisant la CARS. Aucune corrélation entre le score total à la CARS et les signes neurologiques mineurs n'a été retrouvée [126]. Selon la même étude, les signes

neurologiques mineurs resteraient présents indépendamment de l'évolution du TSA.

## **2. Comorbidités psychiatriques et sévérité du TSA**

### **2.1. Comorbidité avec le TDA/H**

C'est avec la publication de la 5<sup>ème</sup> version du DSM en Mai 2013 qu'est officiellement reconnue la comorbidité entre le Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDA/H) et le Trouble du Spectre Autistique (TSA). Le DSM-IV rendait en effet difficile le diagnostic concomitant. Or, il existe un fort recouvrement sémiologique, neuropsychologique et génétique entre ces deux troubles. Ainsi, 30 à 80 % des patients souffrant de TSA ont les critères diagnostiques de TDA/H et chez 20 à 50 % des patients souffrant de TDA/H sont retrouvés les critères diagnostiques de TSA [127].

Une corrélation moyenne à forte a été retrouvée entre l'intensité des symptômes de TSA et de TDA/H [67].

Une étude a trouvé que les sujets atteints d'un TSA en plus d'un TDA /H présentaient des symptômes autistiques plus sévère comparés à des sujets atteints de TSA seul. En cas de comorbidité TSA-TDA/H, les troubles des interactions sociales sont plus sévèrement altérés que dans le cas de TSA isolé [128 ;129].

L'implication clinique de ces observation est la nécessité pour le clinicien de dépister les symptômes de TDA/H chez les patients souffrant de TSA [127].

### **2.2. Troubles du sommeil**

Les troubles du sommeil sont des troubles très fréquents chez les enfants ayant un TSA. Une étude a démontré que les deux tiers des sujets atteints de TSA ont eu des troubles du sommeil durant leur enfance.

Ces troubles peuvent être à type de difficultés d'endormissement, d'insomnie, de difficultés de maintien de sommeil, courte durée de sommeil, ou à type de réveils nocturnes [52] .

Les troubles du sommeil exacerbent la symptomatologie et augmentent le degré de sévérité du TSA. Les enfants avec TSA ayant des troubles de sommeil associés ont plus de déficits sociaux, plus de troubles de la communication, présentent plus de stéréotypies comportementales, et ont plus tendance à l'irritabilité, à l'agressivité et à la dépression par rapport à des enfants avec TSA ne présentant pas de troubles de sommeil [130].

Une étude a trouvé une relation bidirectionnelle entre troubles du sommeil et sévérité du TSA. Les troubles du sommeil exacerbent la sévérité du TSA, et un TSA sévère peut altérer la qualité du sommeil chez l'enfant atteint [131].

### **2.3. Comportements répétés et sévérité du TSA**

Les comportements répétés et restreints (CRR) constituent un problème commun à l'ensemble des troubles du spectre autistique. Il peut s'agir de comportements répétés moteurs, de comportements répétés sensorivocaux ou de comportements restreints idéiques.

Les CRR sont définis comme des activités ou des intérêts répétés, généralement non fonctionnels, qui sont exprimés de manière régulière. Cette dimension de la symptomatologie autistique recouvre un large panel de manifestations comportementales tels que les stéréotypies motrices, les comportements sensoriels stéréotypés, les centres d'intérêt réduits, les rituels, la sensibilité excessive au changement, l'écholalie ou les comportements autoagressifs [20]. Tous ces comportements ont en commun un manque de flexibilité, qui s'avère très invalidant au quotidien, aussi bien pour la personne avec autisme que pour ses proches. De plus, il apparaît que les CRR sont particulièrement persistants et résistants aux thérapies.

Une étude a évalué cliniquement des enfants ayant un TSA et qui présentent des CRR. Aucune autre corrélation n'a été trouvée entre les caractéristiques des

enfants (niveaux de développement, score CARS) et l'expression des différents domaines de comportements [132].

#### **2.4. Obsessions, compulsions et sévérité du TSA**

Dans une étude ayant pour objectif d'examiner les types de pensées et de comportements répétitifs d'ordre obsessionnel n'incluant pas les stéréotypies motrices, manifestés chez des enfants et adolescents avec TSA, 92 % d'entre eux présentaient des symptômes obsessionnels et 62% d'entre eux présentaient des symptômes compulsifs [133].

Dans la même étude, il n'a pas été observé de corrélation entre la prévalence des obsessions et compulsions et le niveau de fonctionnement ( enfants avec TSA et enfants avec TSA de haut niveau) [133].

#### **2.5. Troubles anxieux et sévérité du TSA**

L'anxiété est un trouble très fréquent dans le TSA, mais demeure encore très sous-diagnostiquée .

Une étude a mis en évidence une majoration de l'anxiété chez les enfants et adolescents avec TSA ayant un QI supérieur à 70 comparés à ceux présentant une DI [134].

Les enfants et adolescents avec un haut fonctionnement cognitif présenteraient plus de symptômes d'anxiété que les enfants avec TSA et RM associé [135]. Moins le trouble autistique est sévère, plus les symptômes d'anxiété sont présents.

## **F. Signes neuro-radiologiques corrélés à la sévérité du TSA**

De nombreuses équipes tentent de dégager des anomalies cérébrales sous-jacentes pour comprendre les réseaux neuronaux en cause dans les anomalies de la relation à l'autre. Plusieurs anomalies morphologiques, spectroscopiques et

fonctionnelle ont été décrites dans le circuit amygdalo-hippocampique, les noyaux caudés, le cervelet et les régions fronto-temporales de sujets présentant des TSA [136]. Certaines de ces anomalies ont été significativement corrélées à la sévérité du TSA, parmi lesquelles on cite :

- Présence d'une corrélation entre la diminution de la perfusion des régions amygdalo-hippocampiques droites mise en évidence par SPECT et symptômes autistiques, particulièrement pour la résistance au changement [136].
- La baisse du rapport NAA/Cr (N-Acetyl Aspartate/Creatine) en spectroscopie, interprétée comme une altération de l'intégrité neuronale des structures amygdalo-hippocampiques, est corrélée positivement avec la sévérité des anomalies du comportement social évaluée à la CARS [136].
- L'hypodébit observé dans le gyrus temporal supérieur gauche identifié par SPECT au Technecium-99m a été corrélé positivement à la sévérité des troubles autistiques [136].
- L'hypodébit révélé par SPECT dans le cortex préfrontal médial gauche et le gyrus cingulaire antérieur est corrélé à la sévérité du TSA, plus particulièrement dans sa composante sociale [136].
- Présence d'une corrélation positive entre amincissement du cortex des régions operculaires frontales et pariétale inférieure, appartenant au système des neurones miroirs, et sévérité du TSA [136].
- L'IRM<sub>f</sub>, permettant d'étudier la connectivité fonctionnelle au niveau de la substance blanche, a révélé une corrélation entre la présence d'une hyperconnectivité au niveau des régions cérébrales postérieures « Local Functional Overconnectivity in Posterior Brain Regions », et une symptomatologie autistique plus sévère. Une hypoconnectivité « underconnectivity » au niveau frontal a été retrouvé chez des sujets avec TSA moins sévère [137].



### **III. Facteurs environnementaux impliqués dans la sévérité du TSA**

#### **A. Origine ethnique et sévérité du TSA**

Une étude s'est intéressée à analyser la relation entre la race et la survenue de comorbidités chez des enfants avec TSA de races différentes. Cette étude a trouvé que les enfants atteints de TSA, américains ou africains, présentaient plus de comorbidités à type d'agressivité, d'anxiété, ou de comportements répétés, par rapport à des enfants avec TSA de race caucasienne. Ces comorbidités exacerbent souvent le tableau clinique du trouble [138].

#### **B. Migration et sévérité du TSA**

Une équipe suédoise s'est intéressée à étudier les liens entre des antécédents de migration chez les parents et la survenue de troubles autistiques chez l'enfant tout en précisant la sévérité du trouble.

Les auteurs ont constatés que les enfants de migrants ont un risque d'autisme de bas niveau augmenté. Ce risque se révèle le plus élevé quand les parents sont issus de pays en voie de développement et il atteint son maximum quand le déplacement migratoire des parents s'est effectué aux alentours de la période de la grossesse. Ils estiment que des facteurs d'environnement associés au vécu migratoire peuvent vraisemblablement contribuer au déterminisme de l'autisme associé à une DI, en particulier quand les effets de ces facteurs environnementaux se font ressentir in utero [139].

## C. Facteurs périnataux et sévérité du TSA

Dans une étude, un ou plusieurs facteurs périnataux ont été trouvés chez 49,4% des enfants ( métrorragies au cours de la grossesse, infections gravidiques, menaces d'accouchement prématuré, liquide amniotique teinté, score d'Apgar inférieur à 10, dysmaturité, ictère néonatal, cri retardé, infection néonatale non compliquée, nécessité de réanimation). Ces facteurs ne sont pas significativement plus fréquents chez les filles mais une tendance se dessine. Les enfants ayant ce type d'antécédents sont en moyenne plus sévèrement retardés que les autres [116].

Aucune corrélation n'a été trouvée entre un très faible poids de naissance (< 1500g) et la sévérité du TSA [140]. Par ailleurs, la prématurité (naissance avant 37 SA) et la post-maturité (naissance après 42 SA) seraient des facteurs augmentant la sévérité de la symptomatologie du TSA [141].

## D. Parents, entourage et sévérité du TSA

### 1. Age des parents et sévérité

Plusieurs études ont mis en évidence la relation entre l'âge avancé des parents (âge maternel >35, âge paternel >39 ans) et le risque de survenue de TSA.

Néanmoins, peu d'équipes se sont intéressées à la relation entre l'âge avancé des parents et le degré de sévérité de TSA chez ces enfants.

En évaluant la sévérité de la symptomatologie chez des enfants avec TSA à l'aide de « l'ADOS severity scale », et à l'aide de « l'échelle Vineland », et en étudiant la relation entre l'âge des parents et le degré de sévérité du trouble , une équipe n'a trouvé aucune corrélation entre ces deux paramètres [140].

### 2. Déficits sociaux chez les parents et sévérité

De nombreuses études ont été menées sur la présence d'un « phénotype élargi » dans les familles ayant un enfant atteint de troubles autistiques [142].

La notion de « phénotype élargi », ou « Broad Autism Phenotype » est définie par la présence chez des apparentés de sujets avec TSA, mais également dans la population générale, de « traits autistiques » se référant ainsi à des traits de personnalité rigide, avec une préférence pour les routines, un manque d'appétence pour les interactions sociales, des difficultés au niveau pragmatique du langage. Cette approche semble intéressante puisqu'elle se réfère à un potentiel facteur génétique commun entre les apparentés, elle présente parfois l'autisme comme un ensemble de dimensions dont les symptômes peuvent être retrouvés dans la population générale et sort la sémiologie du contexte médical [143].

Plusieurs équipes de recherche ont étudié l'agrégation de déficits sociaux dans les familles ayant un enfant avec TSA, à l'aide d'outils d'évaluation spécifiquement dédiés à l'étude du « phénotype élargi ». Un retrait social souvent lié à des périodes de tristesse importantes chez les parents, est corrélé négativement aux scores en compétences sociales de leur enfant atteint, alors que ces compétences ne semblent pas strictement liées à la sévérité des symptômes, ni au QI de cet enfant [142].

### **3. Dépression chez les parents, soutien de l'entourage et sévérité du TSA**

Les parents d'enfants avec TSA sont très susceptibles de développer un stress ou une dépression. Une équipe s'est intéressée à étudier la relation entre sévérité du TSA chez l'enfant, présence chez les parents de phénotype élargi et leur risque de développer une dépression ou un stress [144].

Selon les résultats de cette étude, les parents ayant un phénotype élargi et/ou ayant un enfant avec TSA avec un degré de sévérité élevé avaient moins de soutien de la part de leur entourage social, la chose qui influence négativement la santé mentale des parents et le risque de développer un stress ou une dépression. Ainsi, un mauvais soutien de l'entourage était associé à une symptomatologie autistique

plus sévère et à un risque pour les parents de développer une dépression .

Cette étude a donc mis en évidence une relation bidirectionnelle entre présence d'un phénotype élargi chez les parents, sévérité du TSA et un mauvais soutien de l'entourage [144].

#### **4. Profession, revenu des parents et sévérité**

Certains chercheurs avaient parlé de la présence de traits autistiques discrets chez certains parents d'enfants avec TSA. Ces traits ou autrement appelés « phénotype élargi de l'autisme » pourraient les conduire à choisir des métiers techniques et très systématisés ( domaine d'ingénierie, de médecine, de comptabilité ou de finance...). Pour explorer plus ces données, une équipe s'est intéressée à étudier les associations suivantes : Nature des métiers chez des parents et survenue de TSA chez leurs enfants ; Métiers des parents d'enfants avec TSA et degré de sévérité du trouble chez ces enfants [145].

Le travail du père ou de la mère ou les deux à la fois dans des métiers techniques n'était pas corrélé à une survenue plus importante de TSA chez leurs enfants. Par contre, les enfants avec TSA dont les deux parents à la fois exerçaient des métiers techniques, présentaient un TSA plus sévère, comparés à d'autres enfants avec TSA dont les parents ne travaillaient dans des domaines techniques ou à ceux dont un de leurs parents uniquement exerçait un métier technique [145].

D'autres équipes ont étudié la relation entre exposition professionnelle de l'un des parents à des produits chimiques ( Solvants, pesticides, désinfectants,...) et survenue de TSA chez leurs enfants. Aucune corrélation n'a été établie entre ces deux paramètres. Par ailleurs, les enfants ayant un TSA, et dont l'un des parents était exposé professionnellement à des produits chimiques présentaient une symptomatologie autistique plus sévère par rapport à des enfants avec TSA dont les parents n'étaient pas confrontés à cette exposition [145-147]. D'autres études sont

nécessaire pour mieux comprendre comment cette exposition chez l'un des parents influence le degré de sévérité du TSA chez l'enfant.

Aucune relation entre niveau de ressources des parents et sévérité du TSA n'a été trouvée [139].

## **E. Age du diagnostic et sévérité**

Etablir un diagnostic précoce de TSA est une chose primordiale, car ça permet de mettre en route une prise en charge adaptée le plus tôt possible.

L'âge moyen du diagnostic de TSA est compris entre 3 et 6 ans, variant selon les études.

Le diagnostic de TSA est souvent retardé et cela à cause de la méconnaissance des signes précoces, qui peuvent être discrets en début d'enfance, de la part des parents. Les premières consultations des enfants se font souvent chez des pédiatres. Le diagnostic est souvent difficile lorsque les signes autistiques sont discrets [148].

Une corrélation négative a été établie entre la sévérité du TSA et l'âge du diagnostic [149]. Plus la symptomatologie autistique est sévère plus le diagnostic de TSA se fait précocement. Un enfant dont les parents ont constatés chez lui des déficits sociaux et des déficits de communication ( tels qu'une rareté du sourire, un désintérêt dans les interactions avec les membres de la famille), comme premiers signes, a plus de chance d'être diagnostiqué précocement, comparé à un enfant dont les parents ont rapporté des troubles du comportement, un retard cognitif ou un retard développemental [149]. Des signes plus sévères dans le domaine social étaient corrélées à un diagnostic de TSA plus précoce . Par contre la sévérité des comportements répétés et restreints (CRR) était corrélé un retard de diagnostic de TSA [150].

La présence de signes discrets de TSA ou encore du retard de développement global chez l'enfant était corrélé à un retard diagnostique. Ceci est expliqué dans ce cas, par le fait que les signes autistiques soient mis en compte du retard développemental global à un âge précoce [151]. Les enfants avec TSA ayant ce retard ne présenteront des signes autistiques évidents qu'au fil du temps et seront donc diagnostiqués plus tardivement .

Quoique le retard diagnostique soit souvent en cas de TSA moins sévère, il reste un facteur retardant la prise en charge, et donc mettant en jeu le pronostic d'évolution du trouble.

#### **IV. Facteurs pronostiques dans l'évolution du TSA**

Les facteurs qui conditionnent l'évolution des personnes avec TSA nécessitent d'être retenus dans une démarche d'évaluation clinique approfondie et des indications de prises en charge (PEC) qui s'ensuivent, afin de ne pas limiter la définition de TSA à celui de l'enfance et d'étendre sa compréhension aux particularités des différents âges en faveur d'une meilleure maîtrise des trajectoires développementales [50].

La plupart des patients qui ont reçu pendant l'enfance un diagnostic de TSA resteront massivement atteints tout au long de leur vie [48]. Cependant, les symptômes de TSA vont se manifester différemment au cours de la vie. Des progressions hétérogènes s'observent suivant une régression des compétences ou une évolution significative de ces dernières pour certains, ou encore, l'atteinte d'un plateau de compétences par d'autres notamment au cours de l'adolescence. Enfin, la diversité des tableaux cliniques, s'accroît au moment de l'adolescence et lors du passage à l'âge adulte [52].

Les facteurs spécifiant l'évolution des troubles sont nombreux et interactifs.

Certains facteurs dépendent de l'enfant et d'autres dépendent de son environnement.

## **A. Facteurs d'évolution dépendant de l'enfant**

Classiquement, l'absence du langage à cinq ans et un QI inférieur à 50 étaient de mauvais pronostic. Si ces deux facteurs le sont toujours pour des populations, on ne peut pas dire autant pour un enfant précis. Par exemple, des cliniciens ont suivi des enfants sans langage à 5 ans qui ont accédé à un langage communicatif à l'âge de 10 ans [110].

L'évolution à long terme se différenciera surtout par le niveau d'autonomie atteint par le jeune adulte avec TSA. Certains montreront une absence quasi totale d'autonomie personnelle dans les domaines de l'autonomie alimentaire, vestimentaire, sphinctérienne et de l'hygiène. D'autres seront capables de mener une vie plus indépendante en raison d'une autonomie quotidienne plus aisée et pourront, si les structures d'accueil et les modalités de prises en charge le permettent, s'intégrer au plan social et professionnel.

Différentes études illustrent et valident la pluralité des évolutions comme une caractéristique fondamentale en matière de TSA à l'âge adulte. La majorité des adultes (environ 60 %) est contrainte à une vie sociale limitée en raison de faibles capacités d'autonomie. Leur cadre de vie reste le plus souvent dépendant d'un cadre de vie institutionnel très protégé. Ces adultes ont, pour la plupart, un QI < à 50 et présentent une absence de langage communicatif [52].

Chez l'adulte jeune, les gains en compétence et en autonomie semblent plutôt se développer dans le domaine professionnel que dans le domaine de la vie domestique [52].

## **1. Le niveau intellectuel**

Parmi les facteurs prédictifs, le niveau intellectuel demeure celui qui rend compte, avec le plus de fiabilité, de l'évolution socio-cognitive du jeune avec TSA [52]. Mesuré dans l'enfance par les tests d'intelligence, il reste le facteur pronostique le plus solide parce qu'il est considéré comme stable au cours du développement [110]. Mais cette stabilité est relative. Environ 50 % des enfants avec TSA voient leurs scores aux tests d'intelligence augmenter de façon significative. Un tiers passe du domaine du retard mental à celui d'une intelligence dans les limites de la normale ( $QI > 70$ ). Cette progression permet une meilleure insertion sociale, la dispersion entre résultats aux épreuves d'intelligence conceptuelle et d'intelligence sociale augmente avec la valeur du QI [52].

## **2. L'absence du langage à cinq ans et communication non verbale**

La présence du langage constitue toujours un facteur positif pour le pronostic. Une absence remarquée du langage chez un enfant âgé de 5-6 ans alimente souvent un sombre pronostic pour l'évolution à long terme. Cependant, il n'est pas exclu qu'un enfant qui ne dispose pas de langage structuré à 5 ans puisse avoir une évolution positive au seuil de l'âge adulte même si, dans l'état actuel des connaissances, les facteurs explicatifs n'en sont pas identifiés. Cela amène cependant à demeurer vigilant quant aux intentions communicatives qui précèdent l'émergence orale de mots chez ces enfants. L'expérience clinique permet souvent de constater que les jeunes adultes qui progressent, au plan communicatif, avaient auparavant manifesté des intentions à communiquer. Ces intentions doivent être considérées, et de ce fait stimulées afin d'encourager l'épanouissement des compétences de la personne [52].

La fonction des comportements non verbaux est fondamentale comme en témoigne la mise en place d'une attention conjointe même tardive ( suivi du regard



et du pointage, pointage proto-déclaratif) et du rôle des capacités de communication non linguistique. Il faudrait tenir compte aussi de la richesse et de la diversité du jeu fonctionnel et symbolique, ainsi que de la faculté d'imitation, pour apprécier au mieux les possibilités du développement d'un langage ultérieur[110]. Ceci continue de mettre en perspective la nécessité d'une prise en charge précoce basée sur la stimulation des prérequis non verbaux pour l'accès à des compétences langagières orales et/ou communicatives [52].

### **3. Autres facteurs**

D'autres facteurs supposés prédictifs sont actuellement controversés par la recherche. Leurs résultats sont fluctuants. Ils concernent par exemple le constat d'une évolution sombre pour les femmes avec TSA, l'âge d'apparition des troubles comme facteur prédictif, ou encore l'impact des maladies organiques associées au TSA sur la qualité des évolutions, notamment pour les sujets atteints de la maladie de Bourneville ou du syndrome X-fragile [52].

L'apparition d'une épilepsie peut, dans certains cas, compliquer l'évolution. L'association avec une pathologie somatique est plus fréquente quand il y a un RM sévère [110].

## **B. Facteurs d'évolution dépendant de l'environnement**

La précocité du diagnostic et de la PEC influe favorablement sur le devenir, avec une diminution de l'évolution déficitaire, et une amélioration des possibilités de communication et d'interactions sociales. Les possibilités de PEC, leur diversité, leur continuité et leur adaptation progressive à l'évolution de l'enfant sont importantes pour faciliter le devenir de ces enfants. Les ressources du milieu, famille et environnement social, et sa richesse en possibilités d'intervention, en capacités à développer la communication et la socialisation, jouent un rôle positif [110].

Certains auteurs ont démontré qu'un environnement structuré au plan temporel et spatial facilite de manière importante l'expression de modalités communicatives plus adaptées aux contextes. L'accompagnement effectué en parallèle doit rester basé sur la stimulation des capacités d'autonomie et l'apprentissage de modalités de communication [152-158].

L'influence du type de prise en charge sur la qualité des évolutions est étudiée mais encore trop peu. La précocité des stimulations offertes par les dispositifs éducatifs et de soins est un facteur positif d'influence sur l'évolution des troubles. Egalement, la mise en perspective d'approches variées de nature éducative, comportementale, cognitive, psychothérapeutique et pharmacologique constitue une voie encourageante pour appréhender cette diversité clinique propre au TSA [50].

## V. PEC de TSA sévère

Le seul modèle actuellement plausible de l'étiologie de la pathologie autistique est un modèle polyfactoriel, qui nous impose une PEC multidimensionnelle intégrée de celle-ci.

Une PEC intégrée de TSA permet de respecter, et non de cliver, la place de chaque professionnel d'orientation différente, ainsi que de respecter l'enfant et sa famille.

« Notre premier acte thérapeutique doit être de ne pas nous cliver les uns des autres et d'apporter à l'enfant, simultanément, des réponses et des aides sur les trois registres que sont la pédagogie, l'éducatif et le soin, le tout dans une perspective non exclusive » (Golse 2013) [159].

Prendre en charge un enfant présentant un TSA sévère implique une large intervention prenant en compte le profil de l'enfant. Une mise en route de différentes approches destinées aux enfants avec TSA est nécessaire, sans oublier la PEC des facteurs de sévérité ainsi que le soutien des parents.

## **A. Les différentes approches de la PEC d'un TSA**

### **1. Approches comportementales et développementales**

Les approches comportementales et développementales partent du principe que les capacités de communication et d'interaction de l'enfant avec TSA peuvent être rééduquées au cours de séances itératives, menées dans un contexte structuré.

Elles impliquent un travail global sur les compétences psychomotrices, cognitives, sociales de l'enfant, de manière intensive, et nécessite une implication majeure des parents.

Les approches développementales et comportementales ne doivent pas être présentées comme exclusives l'une de l'autre.

En effet, les programmes d'interventions à référence développementale, tels que les programmes dits de Denver ou TEACCH, intègrent des principes issus de l'analyse appliquée du comportement. De même, les interventions contemporaines fondées sur l'analyse appliquée du comportement (dites ABA contemporain) intègrent les principes issus des connaissances sur le développement.

Leur efficacité sur le quotient intellectuel, les compétences de communication et le langage a été démontrée à moyen terme comparativement aux pratiques éclectiques, avec une amélioration pour environ 50 % des enfants (suivi maximum 4 années). Des effets plus modérés sont observés sur les comportements adaptatifs. Leurs effets à l'adolescence ou à l'âge adulte ne sont pas connus [107].

#### **1.1. Le programme TEACCH (treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children)**

Le programme TEACCH est développé par SCHOPLER dans les années 1960 aux États-Unis. Il met en œuvre une approche comportementale sans stimulation systématique. Ce programme s'appuie sur une collaboration étroite entre les professionnels et les parents des enfants pris en charge, considérés comme de

véritables co-thérapeutes [160]. Il inclut une évaluation diagnostique, un projet individualisé et un enseignement spécialisé structuré sur le plan spatial et temporel.

La structuration de l'espace, du temps et des tâches sont les principaux piliers de ce programme [161].

L'environnement est adapté à l'aide de repères visuels clairs et concrets (mots, images, photos ou objets), représentant les lieux, les activités et les personnes. Cet environnement a pour objectif de réduire l'afflux de stimulations susceptibles de favoriser les manifestations d'anxiété. Cet environnement facilite la communication et les apprentissages par l'utilisation du canal visuel, canal sensoriel privilégié chez les sujets atteints du TSA : « *Les personnes avec TSA sont des penseurs visuels et apprennent à partir du moment où l'on emploie des méthodes visuelles* » [62].

Le but est de favoriser les apprentissages et l'autonomie, et de permettre une reprise et une généralisation des capacités et compétences au domicile, puis par extension, dans la société [1].

## **1.2. Méthode ABA (Applied Behavioral Analysis)**

La méthode ABA est une méthode comportementale qui utilise le principe d'apprentissage opérant avec renforcement positif et vise à améliorer les comportements sociaux en utilisant des renforçateurs positifs. Les comportements jugés inadaptés socialement tendent à être réduits.

Cette méthode est généralement préconisée à partir de 3 ans et pour une durée de 2 à 3 ans, à raison de 25 à 40 heures de prise en charge par semaine. Les parents y sont formés.

Après l'évaluation fonctionnelle initiale, un programme est élaboré, comportant des séquences d'actions répétées plusieurs heures par jour jusqu'à ce que l'enfant les ait acquises. Ces séquences d'action sont progressivement complexifiées, dans une situation de stimulation individuelle structurée. Les

renforceurs positifs encouragent, par des gratifications, les réussites, tandis que les comportements inappropriés sont ignorés ou corrigés.

Les schémas d'actions ainsi appris par les enfants, d'abord au domicile, tentent d'être secondairement généralisés dans d'autres contextes, comme l'école [160].

### **1.3. Programme Denver**

Le programme de Denver combine des approches développementale et comportementales, mais utilise aussi des concepts psychanalytiques.

Il s'appuie sur une intervention quotidienne d'un adulte pour un enfant (de 2 à 6 ans), réalisée par des professionnels formés spécifiquement à cette méthode. Elle se déroule au domicile de l'enfant, à raison de deux séances de deux heures par jour, cinq jours par semaine. Les parents sont également formés pour appliquer au quotidien ces stratégies d'intervention.

Cette méthode associe des éléments éducatifs et comportementaux, et s'appuie sur le jeu comme premier support d'apprentissage [162].

### **1.4. Les thérapies d'échange et de développement :**

La thérapie d'échange et de développement s'appuie sur une conception neuro-fonctionnelle et développementale du TSA. Elle vise à rééduquer, sur la base de séquences de « jeu social » structuré, les fonctions sous-tendues par les systèmes cérébraux de la communication sociale : l'attention à autrui, l'intention, l'imitation, etc. Les principes neurophysiologiques de base mis en œuvre sont « la curiosité physiologique », « l'acquisition libre ». Les conditions de sérénité, disponibilité et réciprocité facilitent les ajustements réciproques enfant-adulte et les synchronisations.

Cette thérapie est l'un des éléments majeurs du projet thérapeutique et éducatif global pluridisciplinaire élaboré pour l'enfant en lien étroit avec la famille.

C'est à ce titre qu'elle est considérée dans les recommandations de la HAS de 2012 comme une PEC intégrative fondée sur une approche développementale intégrant les principes neurophysiologiques et de rééducation.

Cette thérapie rééducative est particulièrement indiquée chez les enfants jeunes avant quatre ans, période de plasticité cérébrale maximale, mais elle peut être applicable également à l'adolescent et à l'adulte [111].

## **2. Approche psychothérapeutique**

### **2.1. La psychothérapie analytique de l'enfant**

La thérapie psychanalytique est fondée sur l'analyse et l'interprétation du transfert et du contre-transfert. Selon HOUZEL, elle « permet, en élucidant le sens des symptômes, de tenir compte des sentiments qu'il suscite dans l'entourage, de percevoir les états internes de l'enfant, de deviner ses émotions et de l'aider à entrer dans le monde de la communication » [163]. L'objectif est l'ouverture de l'enfant avec TSA à la relation à autrui et à lui-même pour lui permettre « d'édifier progressivement sa capacité de représentation et de réinvestir son appareil psychique » [21].

Il faut donc s'intéresser à la compréhension du fonctionnement psychique de l'enfant, en se fondant sur le postulat que le patient se défend contre des angoisses archaïques et sur la valeur organisatrice pour le psychisme du patient du contre-transfert de l'analyste. Ce travail peut se mettre en place selon plusieurs modalités : thérapie individuelle, thérapie de groupe, thérapie mère-enfant et intervention domicile [1].

### **2.2. La thérapie par le jeu (floortime ou playfull therapy)**

La thérapie par le jeu est une technique qui laisse une grande place au partage émotionnel entre l'enfant et le thérapeute, tout en étant centrée sur le comportement de l'enfant. Cette interaction émotionnelle favorise l'évolution

cognitive et affective. S'organisant par séance d'une demi-heure, six à dix fois par jour, cette thérapie consiste à stimuler par le jeu les capacités d'échange social et de régulation émotionnelle de l'enfant, qui est à l'initiative du choix des activités [164]. Cette thérapie vise à améliorer les capacités cognitives, orales et motrices, et ceci en tenant compte des étapes du développement affectif que les enfants doivent franchir pour pouvoir passer à des apprentissages plus poussés [165].

### **2.3. La psychothérapie institutionnelle**

La PEC institutionnelle des enfants avec TSA se fait de plus en plus sur le mode de l'hospitalisation de jour ou de prise en charge ambulatoire, associée à une intégration scolaire. Les hospitalisations sont rares.

La psychothérapie institutionnelle s'appuie à la fois sur des activités éducatives et sur la compréhension et l'élaboration des investissements mutuels entre l'enfant et les différents intervenants, lors des activités et de la vie quotidienne. Les activités sont pensées comme une médiation, un support au développement de la communication de l'enfant et au développement de processus de symbolisation [1].

## **3. Approche rééducative**

### **3.1. La rééducation du langage et de la communication**

Le but est de développer les capacités de communication de l'enfant, afin qu'il puisse participer au monde social. Les moyens préconisés sont divers.

- **La PECS (Picture Exchange Communication System)** : Le système de communication par échange d'images (PECS) a été conçu à l'intention des parents et professionnels ou éducateurs qui côtoient des enfants avec TSA. Il peut également être utilisé pour faciliter la communication avec des personnes avec TSA de tout âge. Facile à comprendre, le PECS peut être adapté à la plupart des personnes sans nécessiter de préparation complexe ou de matériel coûteux. Ce système de communication utilise des pictogrammes représentant des objets, personnes ou actions de la

vie quotidienne de l'enfant, accompagnés du ou des mots correspondant à l'illustration. Les auteurs qui soutiennent l'approche font état d'une augmentation de la capacité à communiquer (les enfants comprennent la fonction de la communication) et une émergence de l'usage spontané de la parole [165].

- **Le MAKATON** : Il s'agit d'un système de communication augmentée multimodale, utilisant à la fois la parole, la langue des signes et des pictogrammes (tels que ceux du PECS).

Cette méthode d'apprentissage de communication est initialement destinée aux personnes adultes malentendantes. Elle n'est donc pas spécifique de TSA.

Ses objectifs sont de favoriser le développement du langage oral par la mise en conjonction de plusieurs canaux de communication: les signes, les symboles et les productions verbales. Cette méthode cible l'acquisition d'un vocabulaire fonctionnel adapté aux besoins de chaque sujet. Elle est généralement mise en œuvre par des orthophonistes, mais peut également être employée par les parents au quotidien [166].

### **3.2. Rééducation psychomotrice**

Cette approche vise l'obtention d'un meilleur investissement corporel, le développement des processus de liaison et de mentalisation, et l'amélioration des potentialités de symbolisation et de communication. Elle est mise en œuvre par des psychomotriciens, en institution ou en libéral [167].

La rééducation psychomotrice peut-être individuelle au groupale, et doit être assurée par des professionnels expérimentés et formés à la pathologie autistique. L'objectif visé est de travailler avec l'enfant à une meilleure intégration, à une meilleure unification de son moi corporel, en particulier au niveau de ses jonctions corporelles [168].



#### 4. Approche pédagogique

L'enfant peut être scolarisé en milieu ordinaire (maternelle, primaire, secondaire) ou en classe spécialisée (CLIS autisme) ou en CLIS I (classe spécialisée accueillant des enfants présentant un retard intellectuel), puis éventuellement en UPI (Unités pédagogiques d'intégration) [169].

Il peut bénéficier sur demande argumentée d'une aide individualisée (auxiliaire de vie scolaire) ou d'une aide attribuée à l'école (emploi de vie scolaire).

La répartition entre temps scolaire et temps de soins doit être soigneusement étudiée au préalable, en fonction des besoins de l'enfant, de ses intérêts, de sa capacité à supporter les stimulations sociales, de sa fatigabilité éventuelle, et aussi des conditions du groupe classe (nombre d'enfants, ambiance de la classe, conditions matérielles, possibilités d'aide supplémentaire...).

Il est indispensable de proposer des conditions d'accueil adaptées et très progressives, en alternance avec les temps de soins. Par exemple, un jeune enfant ayant des intérêts sensori-moteurs pourra être inclus en petite section de maternelle tout d'abord lors d'une activité motrice, durant une ou deux heures, si possible en groupe limité, avec éventuellement accompagnement d'un parent durant les premières séances. Un enfant plus âgé motivé par la lecture d'histoires et le graphisme pourra bénéficier d'un temps scolaire proposant ces activités. Au début, il est préférable d'éviter les récréations et les temps de regroupement ou de changement de lieu, trop anxiogènes. Puis, en fonction des progrès d'adaptation, le temps scolaire sera augmenté progressivement et le temps de soins diminué, avec participation à des activités de plus en plus variées et aux temps de regroupement, puis aux sorties extérieures, aux fêtes, etc.

L'accès au langage écrit et aux acquisitions logicomathématiques est fonction de l'évolution des capacités cognitives de l'enfant (accès à la symbolisation, à

l'abstraction, développement du langage oral en communication, capacités de planification) qui sont exercées dans le cadre du programme thérapeutique du service de soins (ateliers d'éveil cognitif, rééducation de la communication verbale et non verbale...). Il est favorisé par l'abord pédagogique spécialisé préalable puis concomitant à la scolarisation en milieu ordinaire.

Les enfants avec TSA associé à un retard profond et présentant des comportements difficiles ne peuvent être durablement accueillis en milieu ordinaire dans des conditions satisfaisantes pour eux (trop grand écart dans les intérêts, hyperstimulation de l'environnement, nécessité de surveillance constante, risques pour leur sécurité). L'environnement social, éducatif et pédagogique de type IME (établissement médico-éducatif) apparaît alors plus approprié.

D'autres enfants nécessitent des conditions de type CLIS autisme (petite école; classe spécialisée avec soutien individualisé pédagogique, orthophonique et éducatif au sein de la classe ; supports spécifiques : aides visuelles, manipulations concrètes, séquences brèves...) [169].

## **5. Autres traitements**

D'autres méthodes thérapeutiques existent, mais n'ayant pas fait l'objet d'évaluation, elles ne sont pas validées scientifiquement.

Parmi ces traitements on cite : Le packing, la pataugeoire, le Holding, Zoothérapie, les fermes thérapeutiques, la musicothérapie, l'oxygénothérapie hyperbare, programme Son Rise, le régime sans gluten ni caséine, la méthode des 3i, la communication facilitée (psychophanie), méthode Feuerstein, méthode Padovan [2].

## **B. PEC spécifique en cas de sévérité**

Des projets personnalisés fondés sur des interventions précoces, globales et coordonnées, débutées avant 4 ans, dans les 3 mois suivant le diagnostic de TSA, sont recommandés pour tous les enfants avec TSA, qu'il y ait ou non un retard mental associé.

Au-delà de 4 ans, lorsque l'enfant/adolescent présente des symptômes sévères, un faible niveau de développement de la communication, des interactions sociales et du fonctionnement cognitif, il est recommandé de poursuivre le projet personnalisé sous la forme d'interventions globales et coordonnées associant, selon les besoins, de manière équilibrée :

- une scolarisation adaptée en secteur médico-social ou secteur sanitaire, avec méthodes pédagogiques adaptées (ex. séquences courtes, logiciels adaptés, etc.) ou une scolarisation en milieu ordinaire avec accompagnement professionnel et dispositifs spécifiques (inclusion individuelle avec accompagnement d'un service d'éducation spéciale et de soins à domicile [Sessad] et/ou d'un auxiliaire de vie scolaire individuel [AVS-i] formé, classe ou unité pour l'inclusion scolaire [CLIS, ULIS], etc.) ;
- des interventions éducatives par objectifs ciblés (ex. autonomie à la vie quotidienne, socialisation en milieu ordinaire, prévention des comportements problématiques) ;
- des interventions thérapeutiques, telles que l'orthophonie, la psychomotricité, la psychothérapie, etc., sollicitant les fonctions ne se développant pas spontanément (attention, fonctions sensorielles et motrices, langage, mémoire, reconnaissance et gestion des émotions,...);
- une adaptation de l'environnement avec structuration du temps et de l'espace (planning individuel, repères visuels, etc.).

- Les traitements médicamenteux ne sont jamais prescrits en première intention et sont systématiquement associés à d'autres types de prise en charge. Leur prescription fait bien sûr l'objet d'une évaluation entre bénéfices et risques.

La mise en œuvre de ces interventions nécessite une collaboration étroite avec les parents par différents moyens adaptés à leurs demandes, pouvant inclure des visites à domicile [107].

### **1. Accompagnement et traitement des comportements problématiques**

Toute particularité du comportement ne nécessite pas systématiquement d'intervention spécifique visant à la réduire.

En cas de troubles du comportement, il est recommandé de rechercher, en collaboration avec les parents et l'entourage de l'enfant, des comorbidités somatiques ou des phénomènes douloureux avec l'utilisation d'une échelle d'hétéroévaluation de la douleur et les contextes d'apparition des comportements problématiques et leur fonction, afin de déterminer, par une évaluation fonctionnelle, les facteurs qui déclenchent ces troubles ou les maintiennent, voire les renforcent.

En cas de troubles du comportement nécessitant une intervention éducative spécifique ou un traitement médicamenteux, ceux-ci peuvent être débutés parallèlement aux investigations médicales à la recherche de causes somatiques, mais ne doivent pas s'y substituer.

Parmi les interventions proposées pour favoriser l'apprentissage de comportements adaptés en vue de réduire la fréquence ou l'intensité de comportements problématiques sont recommandés, les techniques psycho-éducatives comportementales, toute intervention qui obtient cet apprentissage par la valorisation de l'enfant, ou certains traitements médicamenteux en association avec les stratégies non médicamenteuses.

Le recours aux lieux de calme-retrait ou d'apaisement doit rester une procédure d'exception. En aucun cas, ces lieux ne peuvent s'apparenter à des lieux d'isolement où serait enfermé l'enfant. Dans les cas où des équipes ont recours à ces lieux de calme-retrait ou d'apaisement, il est recommandé que leur utilisation soit encadrée par une procédure compatible avec la continuité de l'accompagnement de l'enfant et avec la sécurité et le respect de la dignité des personnes [107].

En cas d'automutilation, le port de protections spécifiques peut être envisagé (ex. : casque).

La diminution des comportements problèmes, outre l'impact en termes d'amélioration de la qualité de la vie pour la personne qu'elle est susceptible d'induire, permet d'éviter ou en tous les cas de limiter les ruptures d'accompagnement et les parcours ultérieurs inadaptés [107].

## **2. Prise en charge des comorbidités**

### **2.1. Epilepsie**

Le traitement de l'épilepsie chez le sujet présentant un TSA reste guidé par les mêmes principes que l'épilepsie chez tout sujet. Le traitement antiépileptique est choisi en fonction du type de crise avec l'objectif d'un contrôle maximum des crises pour des effets secondaires minimum. En particulier, des effets secondaires psychiatriques sont décrits pour certains traitements épileptiques: détérioration cognitive, majoration de comportements agressifs, et peuvent avoir un retentissement particulièrement délétère chez le sujet avec TSA. Inversement, certains traitements psychotropes prescrits chez ces sujets peuvent induire des crises convulsives [68].

Sans revenir sur leurs indications en cas de manifestations comitiales associées au TSA, il existe plusieurs études étudiant l'effet des traitements antiépileptiques. Le divalproate est la molécule la plus étudiée avec trois études qui

montrent des résultats contradictoire que ce soit en termes d'efficacité, avec une étude négative ou de symptôme cible, puisque sur les deux études positives, l'une montre une efficacité sur les comportements agressifs et l'autre sur les comportements répétitifs [170].

## **2.2. Troubles du sommeil**

Les troubles du sommeil sont extrêmement fréquents chez les enfants avec TSA. Ils sont un fort pourvoyeur de souffrances familiales.

Dans une étude randomisée, la mélatonine à la dose de 5 mg/j pendant quatre semaines était associée avec une diminution de la latence de sommeil, une diminution des réveils nocturnes et une augmentation de la durée totale de sommeil. Dans une seconde étude, la mélatonine donnée à des posologies entre 2 et 10 mg/j pendant trois mois a montré un endormissement plus rapide, une augmentation de la durée de sommeil total, mais pas d'amélioration en terme de nombre de réveils nocturnes. Ces études suggèrent que la mélatonine peut être une réponse efficace aux troubles du sommeil des enfants avec TSA mais des études complémentaires seraient requises afin de déterminer le dosage optimal ainsi que les effets secondaires à long terme.

Les effets secondaires de la mélatonine peuvent inclure des difficultés de réveil, une somnolence diurne et une énurésie. Cependant, ceux-ci sont rares et le traitement est globalement bien toléré [170].

## **2.3. TDA/H**

Les interventions psychoéducatives et psychothérapeutiques sont privilégiées en première intention. Dans le cas de l'association TDA/H + TSA, les preuves de l'efficacité de ces interventions dans la littérature internationale sont néanmoins très peu étayées.

Les approches médicamenteuses sont donc envisagées en cas d'échec ou de

réponse insuffisante aux mesures précédentes et si elles sont justifiées par le retentissement fonctionnel des troubles. Le traitement dont l'efficacité a été la plus étudiée est le méthylphénidate ; d'autres traitements médicamenteux peuvent être utilisés comme l'atomoxétine, la guanfacine ou encore les antipsychotiques atypiques (rispéridone, aripiprazole) [127].

La prescription de méthylphénidate montre une amélioration des symptômes. Les effets secondaires rapportés sont similaires à ceux rencontrés chez les enfants traités pour un trouble de l'attention et hyperactivité (insomnie d'endormissement, anorexie, tics, agitation paradoxale). L'indication du méthylphénidate implique donc une surveillance étroite de la tolérance de la molécule [171].

#### **2.4. Troubles anxieux**

La PEC spécifique de l'anxiété est fondamentale pour permettre d'améliorer la qualité de vie des enfants avec TSA. Ainsi, la HAS reconnaît désormais la nécessité de traitements médicamenteux accompagnés d'une PEC psychothérapeutique dans les troubles anxieux sévères. Notons toutefois que cette recommandation n'est pas spécifique au TSA, ni d'ailleurs aux seuls enfants et adolescents. Les PEC reposent habituellement sur les traitements psychotropes, les thérapies cognitives et comportementales (TCC) et les programmes d'intervention pro-sociale pour lesquels existent des preuves d'efficacité [134].

Parmi les molécules utilisées on note le citalopram, la buspirone, la sertaline, l'olanzapine. Des études contrôlées sont indispensables pour évaluer l'efficacité de ces médicaments [134].

### **3. Traitement médicamenteux en cas de troubles de comportement**

Plus d'une personne avec TSA sur deux reçoit un traitement médicamenteux. Cette prescription a pour but de réduire les comportements problématiques que présentent fréquemment ces personnes : auto- ou hétéro-agressivité, instabilité

psychomotrice, comportements répétitifs envahissants [170].

Pour ceci, les molécules les plus utilisés sont :

### **3.1. Neuroleptiques**

Les neuroleptiques classiques sont les molécules les plus prescrites et étudiées dans le TSA.

L'halopéridol, particulièrement, a démontré son efficacité sur les troubles du comportement, telles que l'agressivité, l'agitation et l'impulsivité. Il bénéficie d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) pour les enfants avec TSA de plus de 6 ans, à la dose de 0,5 à 1 mg/kg/j. Cependant, au vu des importants effets secondaires (dyskinésies aiguës et tardives), sa prescription devrait se limiter au cas les plus sévères et en cas d'inefficacité des autres traitements tels les antipsychotiques atypiques [1].

La rispéridone apparaît efficace pour améliorer les troubles du comportement associés au TSA (irritabilité, agressivité, hyperactivité et stéréotypie) mais n'a pas d'effet sur les compétences sociocommunicatives. En termes d'effet secondaire, la rispéridone est souvent responsable d'une prise de poids et de sédation. D'autres auteurs ont montré que la survenue de ces effets secondaires étaient corrélée à l'âge des patients, avec un effet sédatif et une prise de poids d'autant plus fréquente que le patient est jeune [170]. Elle est prescrite à partir de l'âge de 5 ans, dans le cadre strict d'une monothérapie, à la dose de 0.25 à 1.5 mg/j.

D'autres neuroleptiques atypiques peuvent être utilisés mais hors AMM.

### **3.2. Inhibiteurs de la recapture de la sérotonine (ISRS)**

La fluoxétine et la sertraline sont les ISRS les plus prescrits chez l'enfant avec TSA, les effets attendus sont une diminution des stéréotypies et des conduites ritualisées, une amélioration de l'irritabilité.

La sertraline peut être prescrite à partir de l'âge de 6 ans, à la posologie de 25 à 200 mg/j (AMM pour les TOC). La fluoxétine peut être prescrite à partir de l'âge de



8 ans, à la posologie de 10 à 20 mg/j (AMM pour les épisodes dépressifs majeurs). La posologie optimale doit être atteinte progressivement, par paliers, en fonction de la réponse clinique et de la tolérance [171].

### **3.3. Naltrexone**

La naltrexone est un antagoniste compétitif des récepteurs opiacés. Ce médicament a obtenu en France l'AMM dans le sevrage aux opioïdes chez les patients toxicomanes et le sevrage éthylique chez les patients alcoolodépendants. Ce médicament est également décrit comme un traitement possible de TSA chez l'enfant présentant des TED, avec notamment des signes d'hyperactivité, des automutilations et une insensibilité à la douleur [172].

Les posologies utilisées vont de 0,5 à 1 mg/kg/j.

### **3.4. Autres molécules**

D'autres traitements retiennent l'attention, mais leur niveau de preuve d'efficacité reste insuffisant. Le cas de l'ocytocine est une piste intéressante car, si son efficacité était prouvée par des études ultérieures, il s'agirait de la première molécule efficace sur les déficits de la socialisation et de la communication retrouvés dans le TSA [173].

## **4. Conditions de prescription des psychotropes**

Il est recommandé que:

- Toute nouvelle prescription soit précédée, sauf cas d'urgence, d'un examen clinique éliminant toute cause somatique (épilepsie, douleur, etc.), d'une analyse fonctionnelle des troubles du comportement, et d'une description précise des symptômes ciblés à l'aide d'échelles permettant leur suivi (ABC, CARS, VABS..) ;
- La mise en œuvre du traitement soit très progressivement augmentée (cas d'effets paradoxaux des traitements chez les personnes avec TED) et conforme aux règles de bonne pratique définies par les recommandations

disponibles spécifiques par molécule ;

- Une surveillance médicale, comprenant le cas échéant les examens nécessaires à la surveillance de la tolérance, soit mise en œuvre suivant les recommandations spécifiques disponibles de la molécule utilisée, afin de juger de l'efficacité et de la tolérance ;
- La tolérance prenne en compte les effets sur les fonctions cognitives et les capacités d'apprentissage de l'enfant/adolescent (recherche de la dose minimale efficace) ;
- Une fiche de suivi standardisée du traitement comprenant les données du médicament prescrit (efficacité, effets indésirables, doses, compliance, début-fin de prescription) et les données cliniques s'appuyant sur les échelles d'évaluation et les résultats des examens complémentaires soit à disposition du prescripteur [107].

## 5. PEC des parents

L'intervention conçue pour venir en aide aux enfants avec TSA devrait nécessairement inclure une action vers les parents en prenant en compte leurs caractéristiques propres (leurs connaissances, leurs inquiétudes, leur état motivationnel, leur capacité de résilience, leur disponibilité...). Entreprendre une intervention éducative n'a de sens que si les parents la comprennent, y adhèrent et s'y engagent complètement. Il faut donc, globalement, assurer une qualité de vie aussi bonne que possible à l'ensemble de la famille, ce qui sous-entend notamment de réduire au maximum le stress et l'anxiété, les risques de dépression, d'encourager la recherche de soutien social, de mettre en œuvre une guidance parentale.

En d'autres termes, il faut en quelque sorte réussir l'intervention auprès des parents d'un enfant avec TSA pour réussir l'intervention auprès de leur enfant parfois lourdement handicapé [174].

## **VI. Prévention des FDR impliqués dans la sévérité du TSA**

L'intervention précoce, l'évaluation régulière de l'enfant avec TSA et la mise en route d'une prévention éducative, en partenariat avec les parents et les professionnels de santé, aident à prévenir les facteurs de risques impliqués dans la sévérité du TSA.

### **A. Diagnostic précoce**

En l'absence de marqueurs biologiques, le dépistage repère des enfants à risque développemental ultérieur, plus qu'il n'est un dépistage d'enfant dont le diagnostic positif de TSA sera hautement probable, quelle que soit la qualité des instruments utilisés ou à venir [175].

Plusieurs équipes ont cherché à développer des outils de screening pour dépister le plus tôt possible les enfants avec TSA, le plus souvent en se centrant sur des sujets à plus haut risque (enfants adressés dans des consultations pour troubles du développement précoce, frères et sœurs d'enfants avec TSA, enfants atteints d'anomalies génétiques...), ou sur des enfants déjà diagnostiqués avec TSA pour lesquels l'outil de screening développé a été confronté au jugement du clinicien ou à d'autres outils validés [175].

À ce jour, l'instrument le plus recommandé est le CHAT (Check List for Autism in Toddlers) qui a montré des propriétés intéressantes dans une large étude prospective en population générale à partir d'un screening à l'âge de 18 mois. Le CHAT apparaît tout à fait spécifique mais pas suffisamment sensible (< 40 %) . Le M-CHAT ( modified CHAT) est censé être plus sensible, mais la sensibilité n'a pas pu être calculée en population générale [175].

Des auteurs, constatant des lacunes dans la reconstruction anamnestique du trouble par les parents du jeune enfant (et plus spécifiquement en ce qui concerne

les trois premiers mois de vie) préconisent l'utilisation de la vidéo, en cas de doute, pour le repérage des comportements passifs, de l'irritabilité, de l'absence de réponse à la voix, de l'absence d'harmonisation affective, du jeu et d'interactions, de la présence de stéréotypies verbales et gestuelles. La bizarrerie des attitudes motrices sans lien avec les échanges affectifs apparaît comme un trait caractéristique et précoce de développement d'un TSA. Il est donc devenu habituel de demander aux parents les vidéos de leur bébé et de les regarder avec eux [176].

L'étude de la direction du regard et la reconnaissance des visages avec des paradigmes utilisant la technique de « eye tracking » chez des très jeunes enfants avec TSA non syndromiques pourraient permettre d'identifier un possible marqueur très précoce du TSA. Plusieurs travaux ont déjà permis de montrer chez l'adulte une trace de regard atypique des visages avec une fixation pauvre sur la région des yeux. Ces travaux ont été répliqués chez de très jeunes enfants de 24 mois ayant un TSA, qui regardent plus souvent la bouche que les yeux sur le visage présente. Une étude a mis en évidence que les jeunes enfants avec TSA, comparés aux enfants normaux, ont une préférence pour les figures colorées en mouvement plutôt que les scènes sociales. Une fixation de 69% des figures géométriques en mouvement prédit en effet un diagnostic de TSA dans 100% des cas.

La recherche de marqueurs biologiques sensibles, spécifiques, à bonne valeur prédictive apparaît donc essentielle dans le champ exploratoire de TSA pour donner un indicateur solide du risque développemental chez les très jeunes enfants [177].

Le dépistage précoce n'a de sens que s'il se relie à un réseau d'intervention. Une étude montre que le délai entre l'identification des premiers troubles et la date de la première consultation reste encore trop long. Cette étude montre une moyenne de 17 mois pour l'identification du premier trouble, et de 32 mois pour le premier avis spécialisé. Le diagnostic apparaît plus précoce si le déficit cognitif est important, s'il existe une surdité ou un trouble neurologique associé. Le délai avant

le diagnostic et surtout le début de l'intervention est donc encore trop important pour prévenir l'évolution morbide du trouble. On peut sans doute avancer l'explication de la crainte des parents de voir « infliger » à leur enfant un diagnostic aussi lourd. Mais, et surtout lorsqu'il s'agit d'un premier enfant, c'est la pathologie autistique même qui rend sans doute sa reconnaissance difficile, puisqu'il s'agit de repérer un défaut d'interactions affectives et de réaction à l'environnement social. Les médecins, pédiatres ou généralistes, peuvent être réticents à porter un tel diagnostic s'ils n'ont pas une idée de l'intérêt du diagnostic et de la prévention précoce, des possibilités d'évolution en découlant, et s'ils ne sont pas reliés un réseau effectif de dépistage, d'évaluation et d'intervention. D'où l'importance, si l'on veut que les outils de dépistage soient effectivement utilisés, de la connaissance de la sémiologie autistique, des éléments désormais connus de son étiologie et de son traitement chez les professionnels de santé [176].

La détection précoce de TSA représente un enjeu de taille puisqu'elle ouvre des perspectives de PEC à un âge où certains processus de développement peuvent encore être modifiés [177].

Il est recommandé de débiter avant 4 ans et dans les 3 mois suivant le diagnostic des interventions personnalisées, globales et coordonnées, fondées sur une approche éducative, comportementale et développementale, qu'il y ait ou non un retard mental associé [107].

## **B. Evaluation régulière et dépistage des comorbidités**

Les évaluations du développement de l'enfant et de son état de santé ont pour finalité de définir et ajuster les interventions qui lui sont proposées dans le cadre d'un projet personnalisé d'interventions et de s'assurer de la cohérence du projet au regard de l'actualisation du diagnostic ou des connaissances. Pour cela, il est recommandé que l'évaluation soit réalisée au minimum une fois par an pour tout enfant avec TSA, par des professionnels expérimentés et formés à l'examen des différents domaines du développement [107] ( Tableau 3).

Les personnes avec TSA étant particulièrement sensibles aux changements, il est recommandé aux professionnels d'accorder une attention accrue à toute situation de transition telle que l'entrée dans l'adolescence, le passage à l'âge adulte, le changement dans la situation familiale ou dans l'environnement proche de l'enfant ( Décès, divorce des parents, départ d'un frère ou d'une sœur.), le changement des modalités d'intervention au sein d'une même structure, et en particulier le changement de groupe, changement de lieu de scolarisation (première scolarisation, passage de l'école maternelle à l'école primaire, passage au collège, passage au lycée...), ou même lors du passage de relais entre acteurs du diagnostic et acteurs de l'intervention [107].

**Tableau 3 : Domaines dans lesquels une évaluation régulière est nécessaire****CIF\* : Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé**

CIF*	Domaines
Fonctionnement	Communication et langage Interactions sociales ou socialisation Cognitif Sensoriel et moteur Emotions et comportement Somatique
Activités et participation	Autonomie dans les activités quotidiennes Apprentissages, en particulier scolaires et préprofessionnels
Facteurs environnementaux	Environnement familial Environnement matériel

Un examen médical spécialisé s'avère nécessaire, il a pour but d'identifier, diagnostiquer et traiter les pathologies ou les symptômes le plus fréquemment associées au TSA, en particulier l'épilepsie, les troubles du sommeil, l'anxiété, la dépression, le TDA/H et les troubles nutritionnels..

## **C. Prévention éducative**

L'intervention éducative, en tenant compte des particularités de la personne avec TSA, est préventive à plusieurs niveaux.

### **1. Prévention dans le développement**

Un travail précoce et ciblé sur les interactions sociales participe à la stimulation du développement sur tous les plans puisque les dimensions cognitive et relationnelle sont très intriquées. Mais la seule stimulation des compétences sociales n'est pas suffisante car les apprentissages de base ne se limitent pas à cette dimension. C'est donc très tôt qu'il convient de solliciter l'enfant par une approche éducative spécifique. L'intervention précoce peut avoir un impact tout à fait décisif sur la suite du développement. Encore faut-il cibler correctement les dimensions à stimuler. A cet égard, les réflexions sur les comportements pivots et sur l'apprentissage incident sont porteuses de nouvelles pistes. Le choix des compétences pivot dont la mise en place a des répercussions sur les dimensions qui ne sont pas directement travaillées est en effet déterminant. Parmi les comportements pivot, l'attention aux stimulations, la capacité de transposer à d'autres contextes, la régulation de son propre comportement sont des compétences de base, suffisamment intriquées aux autres aspects du comportement pour que des progrès à leur niveau puissent engendrer des effets très larges et ce, d'autant plus que le travail sur de telles dimensions se fait en milieu naturel [50].

### **2. Prévention de l'isolement**

La sollicitation de l'enfant de préférence à une attitude attentiste qui a pu prévaloir autrefois est de nature à permettre le développement d'outils de communication que l'enfant utilisera d'autant plus souvent que lui sera donnée l'occasion de partager une vie sociale avec d'autres enfants. L'intégration sociale est en effet l'objectif ultime. Il ne s'agit pas d'éduquer un enfant pour qu'il s'adapte à



une structure spécifique, mais pour qu'il puisse participer selon ses moyens aux ressources offertes par la communauté sociale. Le but de l'éducation est donc la mise en œuvres de compétences acquises en milieu naturel par le biais de l'intégration [50].

### **3. Prévention des troubles du comportement**

A des stades plus tardifs du développement et lorsque la pathologie est très installée, l'approche éducative structurée limite généralement la survenue de troubles du comportement, et ce, de plusieurs façons. D'une manière très simple, la réduction des temps d'oisiveté peu propices à l'épanouissement parce que générateurs d'angoisse, limite les troubles du comportement. Dans les situations d'apprentissage, l'aménagement de l'environnement pour un meilleur décodage de l'information, la prise en compte de particularités sensorielles et cognitives anticipe au confort de l'enfant et suscite plus facilement sa participation. L'apprentissage de comportements fonctionnels, transposables dans le milieu de vie, confère du sens à ce que l'on demande à l'enfant et l'aide à s'engager de manière volontaire dans ce qui lui est propos. De même, l'apprentissage de l'autonomie restaure le sentiment de contrôle sur sa propre vie et l'image que l'enfant développe de lui-même est plus positive. Enfin, l'accès à la communication rend moins probable la survenue d'épisodes de troubles du comportement liés à la frustration de ne pas comprendre ou de ne pas pouvoir se faire comprendre [50].

### **4. Préventions des comorbidités psychiatriques**

Les troubles de l'humeur constituent une complication fréquente chez les personnes avec TSA, car ils ont peu de moyens d'exprimer leur dépression. L'éducation qui apporte des outils de communication et d'adaptation sociale peut réduire les troubles dépressifs en donnant à la personne davantage d'opportunités de réalisation personnelle et d'épanouissement.

Le développement de la communication et de l'autonomie permet un meilleur accès aux ressources de la communauté sociale, contribue au développement d'une image de soi plus valorisée et limite les risques de troubles psychopathologiques secondaire à l'handicap [50].

L'éducation dans le cadre d'une approche pluridisciplinaire qui combine harmonieusement l'approche médicale, psychologique, sociale et éducative représente une mesure de prévention pour l'enfant et son entourage. Elle contribue à la qualité de vie et au bien-être de chacun, qu'il s'agisse de l'enfant lui-même, de sa famille ou des professionnels qui les entourent [50].

#### **D. Partenariat avec la famille et les professionnels de santé**

Les parents sont les premiers concernés par l'éducation de leur enfant et l'ont sait que leur implication « éclairée » entraîne chez l'enfant l'augmentation des comportements appropriés, la diminution des troubles du comportement, la généralisation des bénéfices tirés des différentes interventions, et le maintien des progrès dans le temps.

L'implication des parents est souhaitable au niveau du diagnostic de l'évaluation et de la mise en place des services. Elle est aussi importante pour le suivi des actions mises en œuvres [178].

La complexité du TSA et les évolutions conceptuelles qui ont marqué le champ de l'handicap ces dernières années justifient que les professionnels de santé se tiennent régulièrement informés des évolutions. L'accompagnement d'un enfant avec TSA et de ses proches doit, en effet, être assuré par des équipes formés et soutenues par des professionnels expérimentés. C'est la garantie de la mise en œuvre de pratiques éducatives, pédagogiques et thérapeutiques adaptées aux enfants accompagnés ainsi que d'une ouverture sur l'extérieur, d'un accès à l'innovation et d'une aide à l'évaluation des pratiques et des actions.

Pour cela, il est recommandé d'organiser une formation systématique sur les contenus suivants :

- L'actualisation des connaissances sur le TSA (formation à effectuer régulièrement, si possible tous les 2 ou 3 ans) ;
- Le diagnostic de TSA ;
- Les principales étapes du développement de l'enfant, ainsi que les différents moyens d'évaluation, sans se limiter à ceux spécifiques au TSA ;
- Les interventions recommandées, notamment les techniques et outils de communication, les aspects somatiques et pharmacologiques des prises en charge et la gestion des comportements problématiques ;
- Le travail de partenariat, notamment avec les familles ;
- Les conditions spécifiques de l'accueil et du suivi des enfants avec TSA .

# **SECTION II:**

# **ETUDE PRATIQUE**

## **I. Objectifs de l'étude**

Les objectifs de notre travail se sont situés sur différents axes :

- Décrire les caractéristiques sociodémographiques des enfants avec TSA inclus dans l'étude.
- Evaluer la sévérité du trouble sur la base de l'examen et de l'observation de l'enfant.
- Déterminer les facteurs cliniques impliqués dans la sévérité du TSA.
- Déterminer les facteurs environnementaux impliqués dans la sévérité de la pathologie autistique.

L'objectif principal est d'assurer une prise en charge précoce et globale aux enfants avec TSA afin d'améliorer le pronostic de leur pathologie, ainsi que d'améliorer leur qualité de vie et celle de leur entourage .

## **II. Matériel et méthodes**

### **1. Type d'étude**

Notre travail porte sur la description et l'analyse de données recueillies dans le cadre d'une étude transversale, étalée sur une période de 36 mois, allant du Janvier 2012 au Janvier 2015, et intéressant les patients vus en consultation de pédopsychiatrie du Centre Hospitalier Universitaire Hassan II de Fès.

### **2. Population d'étude**

- Critères d'inclusion : Ont été inclus dans notre étude, les enfants vus en consultation de pédopsychiatrie chez qui le diagnostic de trouble du spectre autistique a été posé selon les critères de la classification DSM-IV

TR (Annexe 1), et qui ont été évalués par l'échelle comportementale : « CARS » ( Annexe 3).

- Critères d'exclusion : Ont été exclus de l'étude les enfants chez qui la symptomatologie était causée par une pathologie organique isolée (Surdit , maladies m taboliques...) apr s avoir  cart  les crit res diagnostiques du trouble du spectre autistique.

### **3. Organisation pratique de l' tude**

La consultation de p dopsychiatrie avait lieu une fois par semaine au CHU Hassan II de F s (   l'H pital Ibn Al Hassan) puis au Centre National Mohammed VI des handicap s. Un   deux enfants avec TSA  taient recrut s en moyenne   chaque consultation.

L' quipe qui a assur  la consultation de la pathologie autistique est form e d'un enseignant en psychiatrie, de m decins r sidents en psychiatrie et d'une psychologue clinicienne.

Parmi les 50 enfants inclus dans notre  tude, 28 d'entre eux ont  t  recrut s de fa on prospective, et le recrutement de 22 enfants a  t  fait de fa on r trospective.

Tous les enfants ont  t   valu s selon une proc dure standardis e, incluant le recueil de donn es anamnestiques au cours de la consultation de p dopsychiatrie et la passation de l' chelle d' valuation du CARS ( Childhood Autism Rating Scale).

La grande majorit  des enfants de notre  tude ( pr s de 45 enfants) , sont admis et pris en charge par « l'Association Miroir pour l'enfant autiste ».

Le recueil des donn es de l' tude  tait r alis  apr s information et consentement  clair s des parents des enfants.

#### **4. Mode de recueil des données et paramètres étudiés**

Le recueil des données regroupe les éléments anamnestiques et les données de l'examen clinique collectés au cours de la consultation pédopsychiatrique.

Ces données ont été recueillies à l'aide d'une fiche d'exploitation comprenant 94 items remplie à partir des données de l'interrogatoire auprès des parents, de l'examen pédopsychiatrique et des résultats des investigations paracliniques.

La fiche d'exploitation consiste à préciser les données socio-démographiques de l'enfant, le déroulement de la grossesse et de l'accouchement, le développement psycho-moteur, les antécédents personnels et familiaux, les données cliniques, les investigations paracliniques, et les modalités de la prise en charge ( Annexe 4).

#### **5. Echelle de mesure de la sévérité du TSA**

L'échelle utilisée pour mesurer la sévérité du TSA dans notre étude est l'échelle CARS. Elle est utilisable à partir de deux ans. Sa passation prend trente à cinquante minutes. Elle comporte 15 items chacun coté de 1 à 4 dans les domaines suivants : Relations sociales, imitation, réponses émotionnelles, utilisation du corps, utilisation des objets, adaptation au changement, réponses visuelles, réponses auditives, goût-odorat-toucher, peur-anxiété, communication verbale, communication non verbale, niveau d'activité, fonctionnement intellectuel, et enfin, impression générale. Les différents scores sont additionnés et aboutissent à une note globale permettant de classer la sévérité des troubles ( <30 : non autistique, de 30 à 36,5 : légèrement à moyennement autistique , >36,5 : sévèrement autistique). Par des passations successives, la CARS permet de suivre l'évolution de l'intensité des troubles autistiques, à partir des notes de chaque item et de la note globale.

## 6. Analyse statistique

La saisie des données a été effectuée à l'aide du logiciel Microsoft Office Excel 2007. L'étude statistique a été réalisée en utilisant le logiciel SPSS version 20.

Une description de l'échantillon a été faite. Les résultats ont été présentés sous forme de pourcentage et de moyennes +/- écart type.

L'analyse a fait appel au test de chi 2 ( $\chi^2$ ) pour la comparaison des pourcentages et le test anova pour la comparaison de moyennes.

Le modèle de régression logistique pas à pas descendant a été utilisé pour la recherche des facteurs de sévérité de la pathologie autistique chez la population étudiée en ajustant sur les différents facteurs de confusion. Toutes les variables dont  $p < 0,25$  dans l'analyse bi-variée ont été rentrées dans le modèle initial. Seules étaient retenues dans le modèle final, les variables pour lesquelles  $p < 0,05$ .

Les résultats finaux ont été présentés sous forme d'Odds Ratio et intervalle de confiance à 95%.



### III. Résultats

Notre étude a porté sur 50 enfants diagnostiqués avec trouble du spectre autistique, lors des consultations de pédopsychiatrie du CHU Hassan II de Fès.

#### A. Etude descriptive

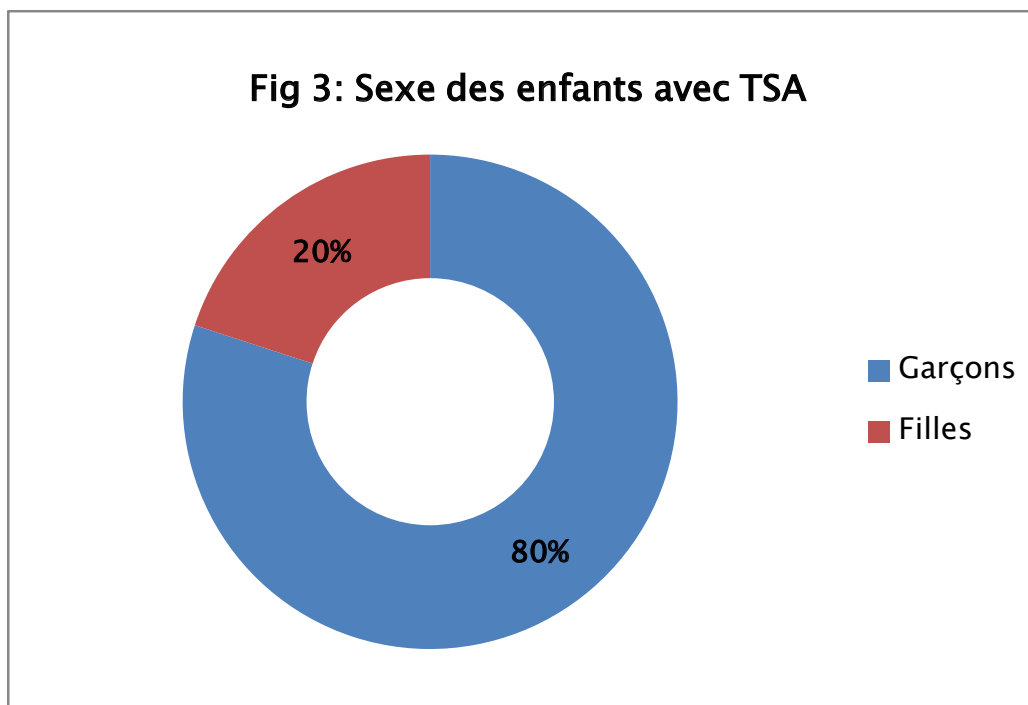
##### 1. Données socio-démographiques

###### 1.1. L'âge

L'âge moyen (  $\pm$  l'écart type) de nos patients était de 8,74 $\pm$  3,57 ans, d'un minimum de 3 ans et d'un maximum de 17 ans.

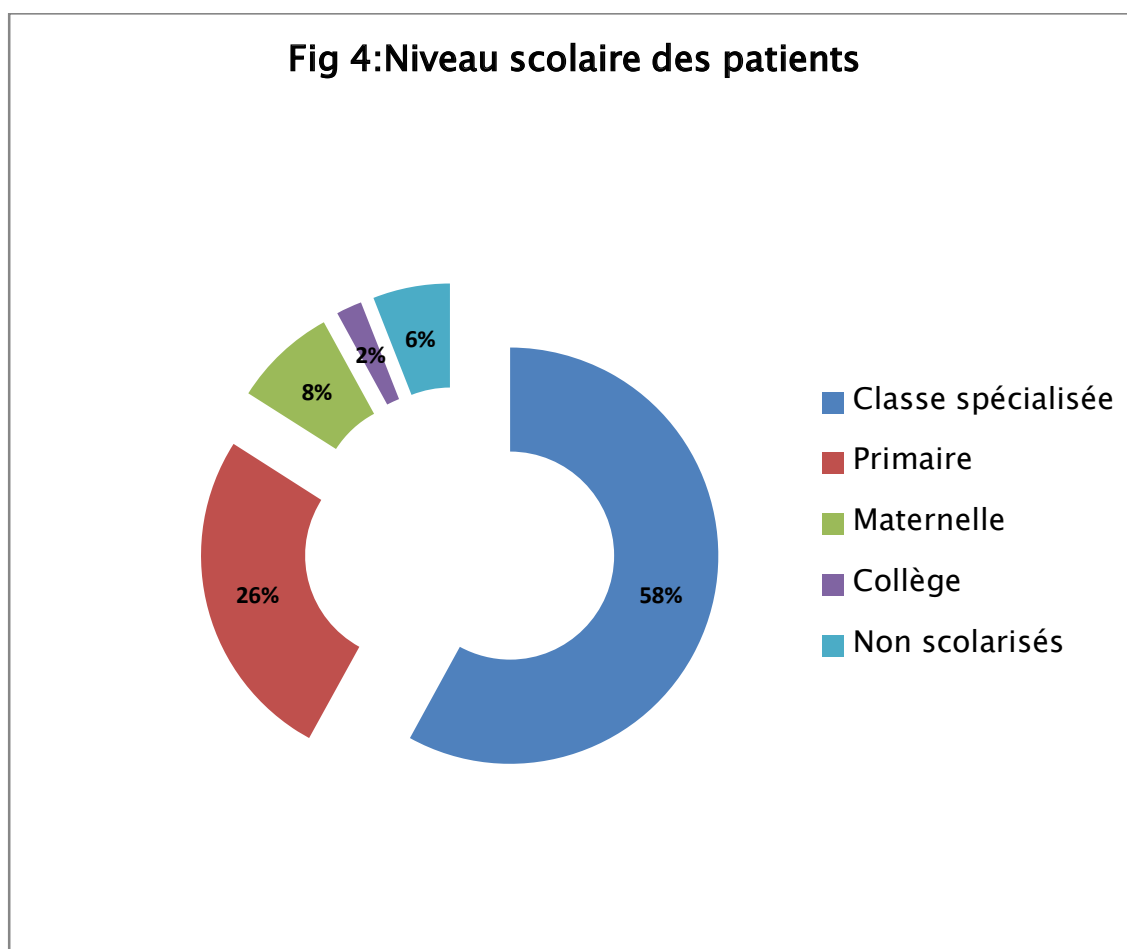
###### 1.2. Sexe

Parmi les 50 patients inclus dans l'étude, nous avons constaté une surreprésentation masculine avec 40 garçons (80%) pour 10 filles (20%). (Figure 3)



### 1.3. Niveau scolaire

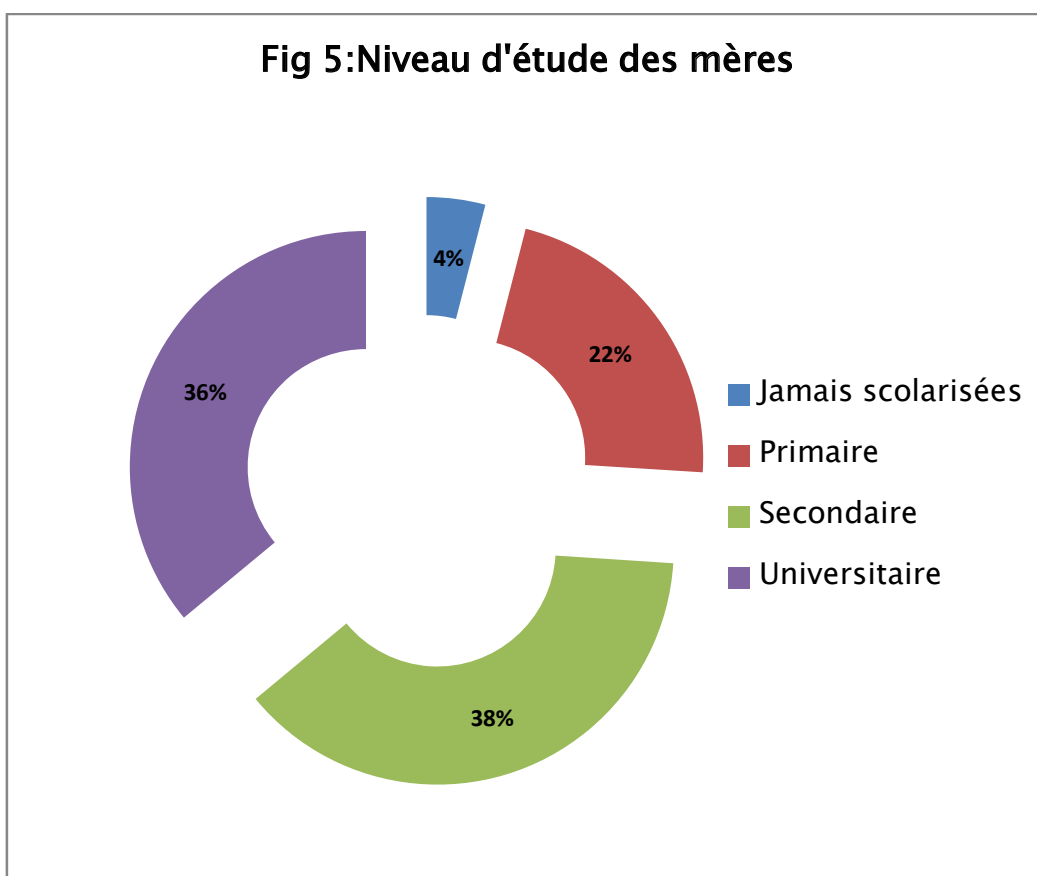
Dans notre échantillon d'étude, 29 enfants étaient scolarisés en classes spécialisées (58%), 13 enfants étaient en primaire (26%), 4 enfants étaient scolarisés en classe maternelle (8%), un enfant était en collège (2%), et 3 enfants n'étaient pas scolarisés (6%).( Figure 4)



#### 1.4. Données socio-démographiques des mères

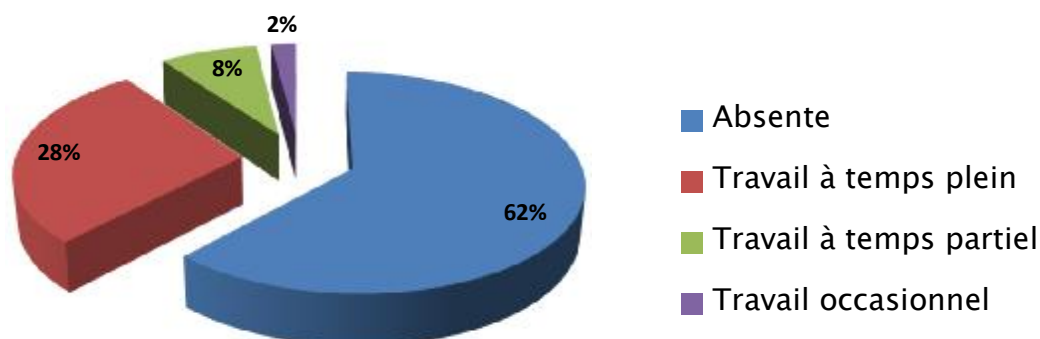
L'âge moyen des mères des enfants avec TSA lors de la consultation étaient de 38,6+/-7,2 ans avec un minimum de 23 ans et un maximum de 54 ans .

On a constaté que 4% des mères n'étaient jamais scolarisées, 22% d'entre elles avaient un niveau d'étude primaire, 38% d'entre elles avaient un niveau d'étude secondaire, tandis que 36% des mères avaient un niveau d'étude universitaire. (Fig 5)

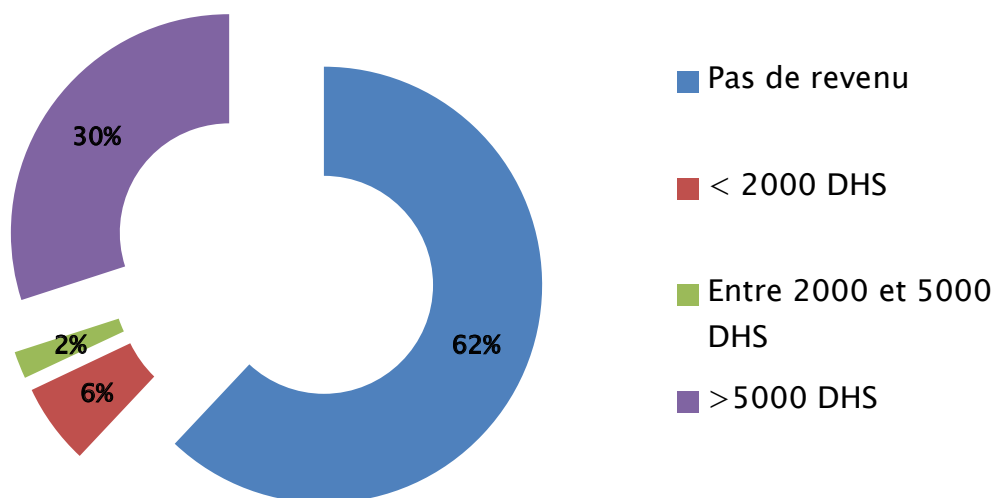


En ce qui concerne l'activité professionnelle des mères, 62% des mères n'avaient pas d'activité professionnelle, 28% travaillaient en temps plein, 8% avaient un travail à temps partiel et 2% avaient un travail occasionnel. 6% des mères qui travaillaient avaient un revenu mensuel de < 2000 DHS, 2% d'entre elles avaient un revenu compris entre 2000 et 5000 DHS par mois, et 30% avaient un revenu mensuel supérieur à 5000 DHS (Figures 6;7)

**Fig 6: Activité professionnelle des mères**



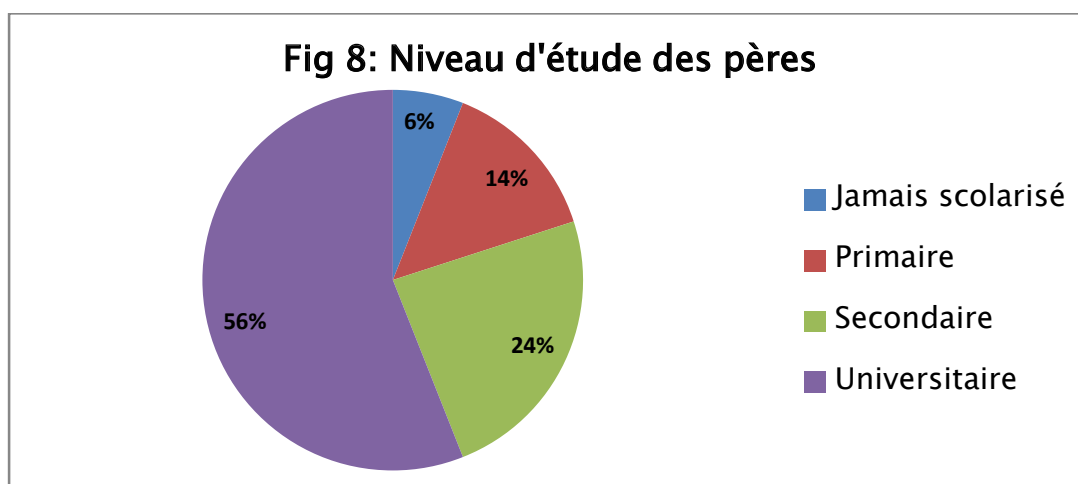
**Figure 7: Revenu mensuel des mères**



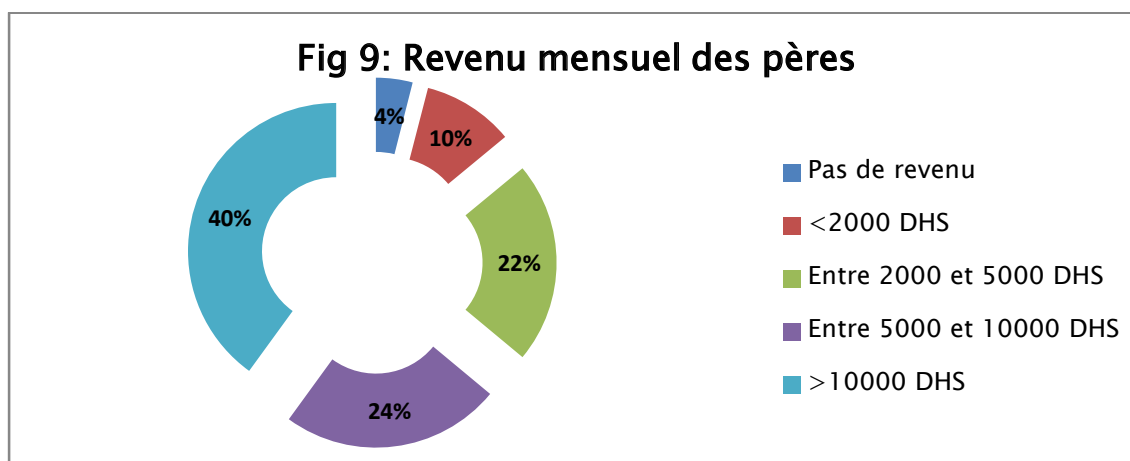
### 1.5. Données socio-démographiques des pères

La moyenne d'âge des pères des enfants avec TSA lors de la consultation était de 46,5+/- 6,9 ans, avec un minimum de 30 ans et un maximum de 62 ans.

On a constaté que 6% des pères n'étaient jamais scolarisés, 14% d'entre eux avaient un niveau d'étude primaire, 24% d'entre eux avaient un niveau d'étude secondaire, tandis que 56% des pères avaient un niveau d'étude universitaire. (Fig 8)



En ce qui concerne l'activité professionnelle, 96% des pères avaient une activité professionnelle, 10% d'entre eux avaient un revenu de < 2000 DHS, 22% avaient un revenu mensuel compris entre 2000 et 5000 DHS, 24% avaient un revenu compris entre 5000 et 10000 DHS par mois, et 40% d'entre eux avaient un revenu mensuel supérieur à 10000 DHS. 4% des pères n'avaient pas d'activité professionnelle et donc n'avaient pas de revenu mensuel.



### 1.6. Notion de consanguinité et statut marital des parents

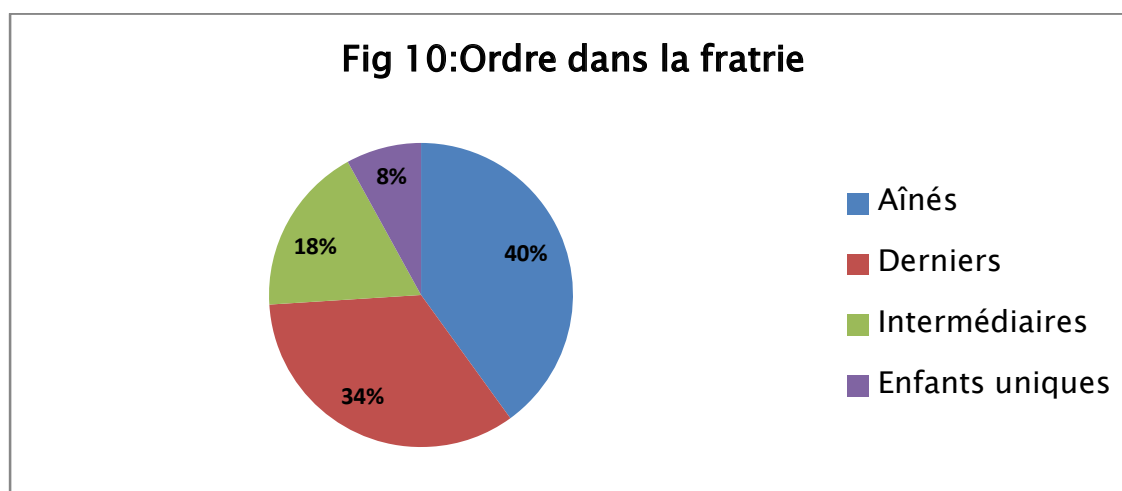
Le mariage des parents était consanguin dans 20% des cas et non consanguin dans 80% des cas.

Chez les parents des 50 enfants inclus dans notre étude, on note un seul cas de divorce et un seul cas de décès du père.

### 1.7. Nombre de fratrie et ordre dans la fratrie

Dans notre étude, on compte 4 cas d'enfants uniques, 17 cas de fratrie de deux, 17 cas de fratrie de trois, 10 cas de fratrie de quatre, un cas de fratrie de cinq et un cas de fratrie de sept.

Les enfants de notre étude sont les aînés de la fratrie dans 20 cas (40%), et les derniers dans 17 cas (34%). On note 4 enfants uniques (8%), et 9 enfants ont un rang intermédiaire (18%). (Figure 10)



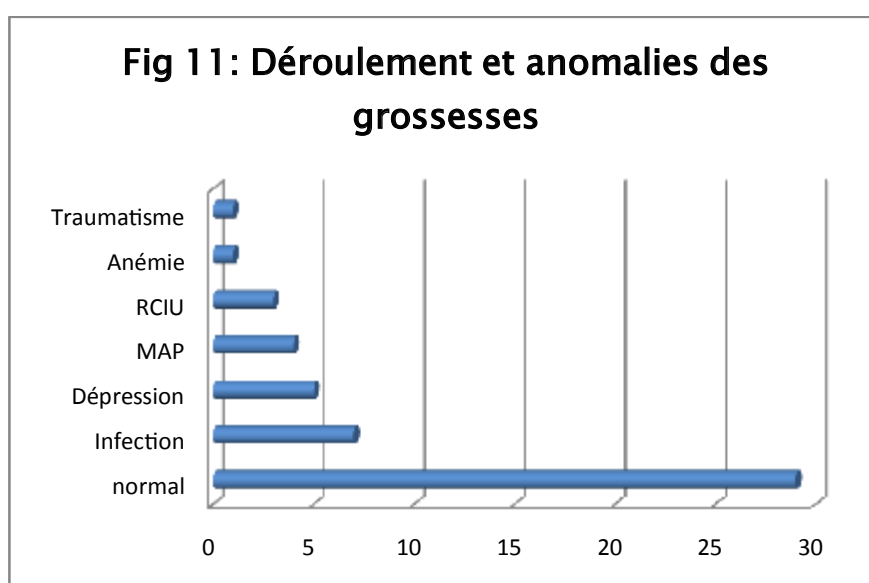
## 2. Déroulement de la grossesse et de l'accouchement

La moyenne d'âge des mères lors de la grossesse était de 29,7+/-6,16 ans avec un minimum de 18 ans et un maximum de 41 ans. Celle des pères était de 37,7+/-6,24 ans avec un minimum de 26 ans et un maximum de 50 ans. 43 grossesses étaient désirées ( 86%), et 7 d'entre elles étaient non désirées ( 14%). 45 grossesses étaient suivies (90%) et 5 étaient non suivies (10%).

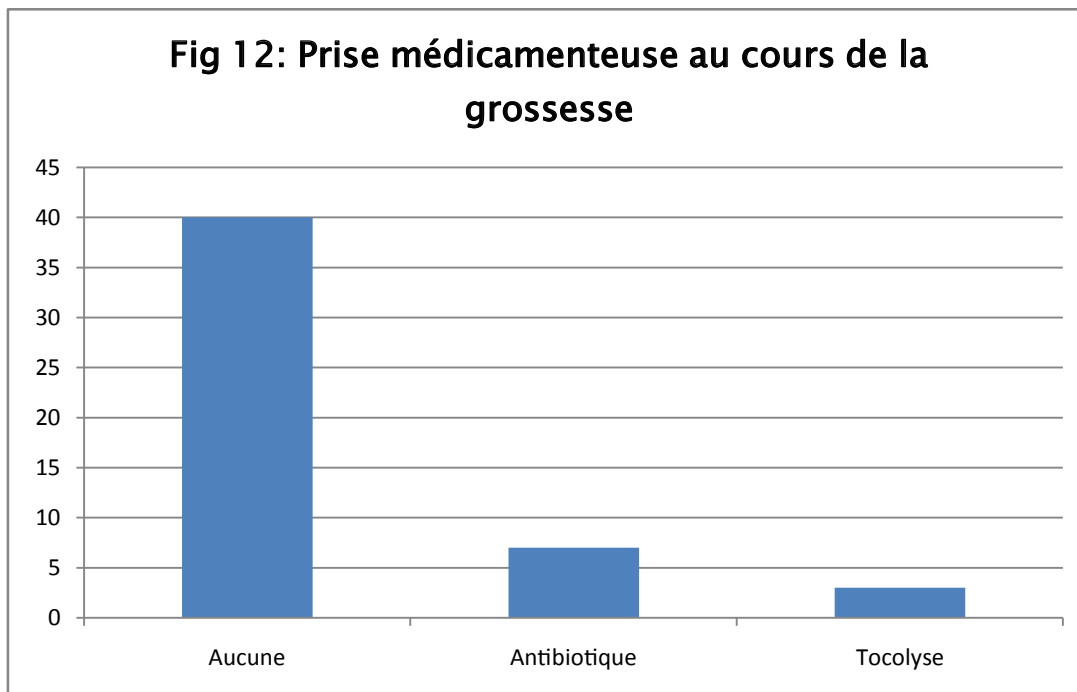
Lors des grossesses, 29 femmes avaient bénéficié de sérologies en plus d'échographies (58%), 11 avaient bénéficié d'échographies seules (22%), une femme avait fait des sérologies uniquement (2%), et 9 autres n'avaient réalisé aucun examen complémentaire lors de leur grossesse.

Les mouvements actifs fœtaux étaient normaux dans 47 cas (94%) et diminués dans 3 cas (6%).

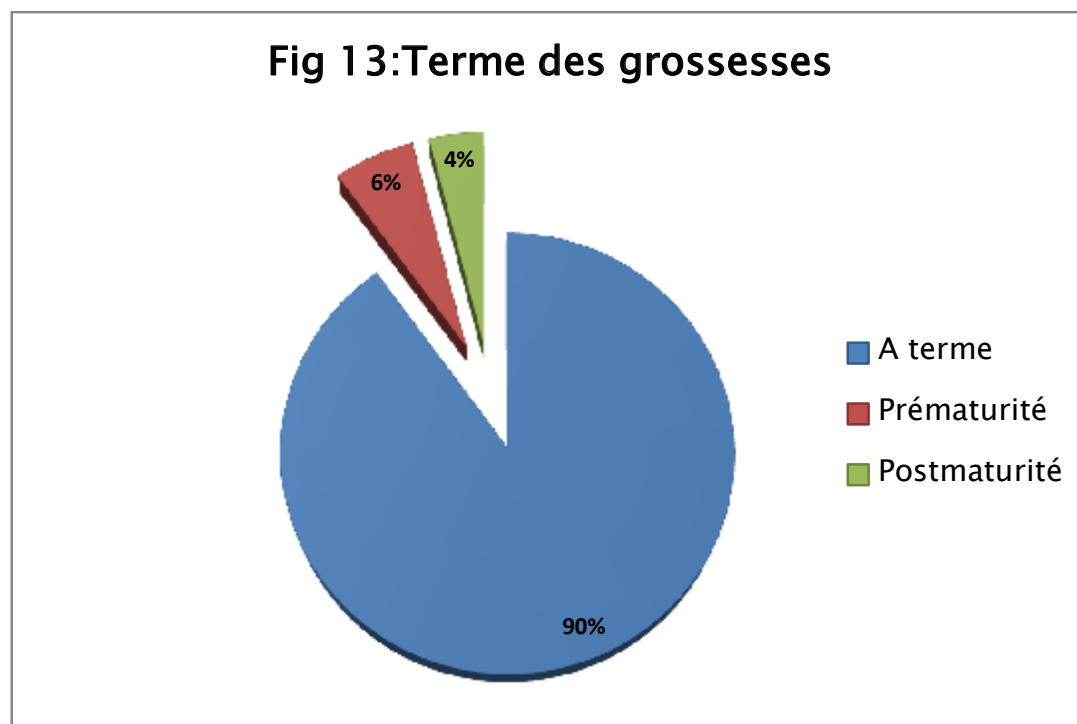
Le déroulement des grossesses était normal dans 29 cas (58%). Pour le reste des grossesses, on note 7 cas d'infections, 5 cas de dépressions maternelles, 4 cas de menace d'accouchement prématuré (MAP), 3 cas de retard de croissance intra-utérin (RCIU), un cas d'anémie chez la mère, et un cas de traumatisme au cours de la grossesse. ( Figure 11)



Une prise médicamenteuse au cours de la grossesse a été noté chez 10 mères, on compte 7 cas de prise d'antibiotiques, et 3 cas de tocolyse. (Figure 12)

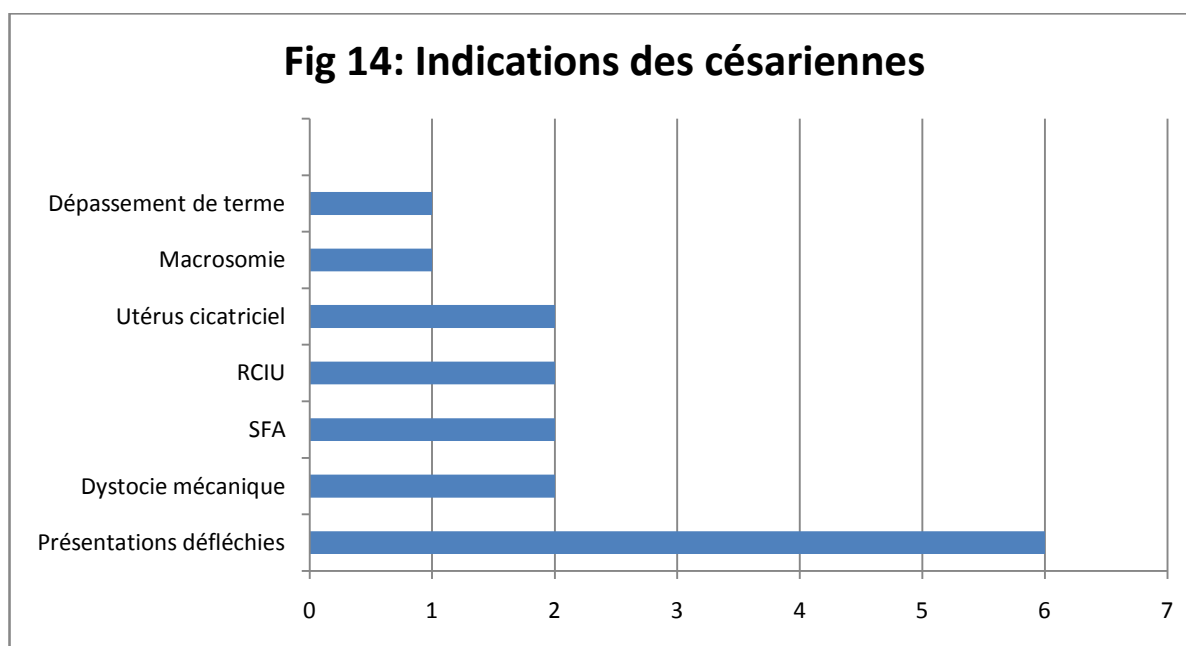


Les accouchements étaient à terme dans 45 cas (90%), on note 3 cas de prématurité (6%) et 2 cas de post-maturité (4%). (Figure 13)





Les accouchements étaient par voie basse dans 34 cas ( 68%), et par voie haute dans 16 cas (32%). La voie haute a été indiquée pour présentations défléchies dans 6 cas, pour dystocie mécanique dans 2 cas, pour souffrance fœtal aigu (SFA) dans 2 cas, pour utérus cicatriciel dans 2 cas, pour retard de croissance intra-utérin dans 2 cas, pour dépassement de terme dans un cas et pour macrosomie dans un cas. (Fig 14)



L'adaptation à la vie extra-utérine était bonne chez 36 enfants (72%) à la naissance, et 14 cas de mauvaise adaptation à la vie extra-utérine ont été rapportés (28%) . Chez les 50 enfants inclus dans notre étude, 12 parmi eux ont présenté une souffrance néo-natale (24%).

### 3. Développement psycho-moteur

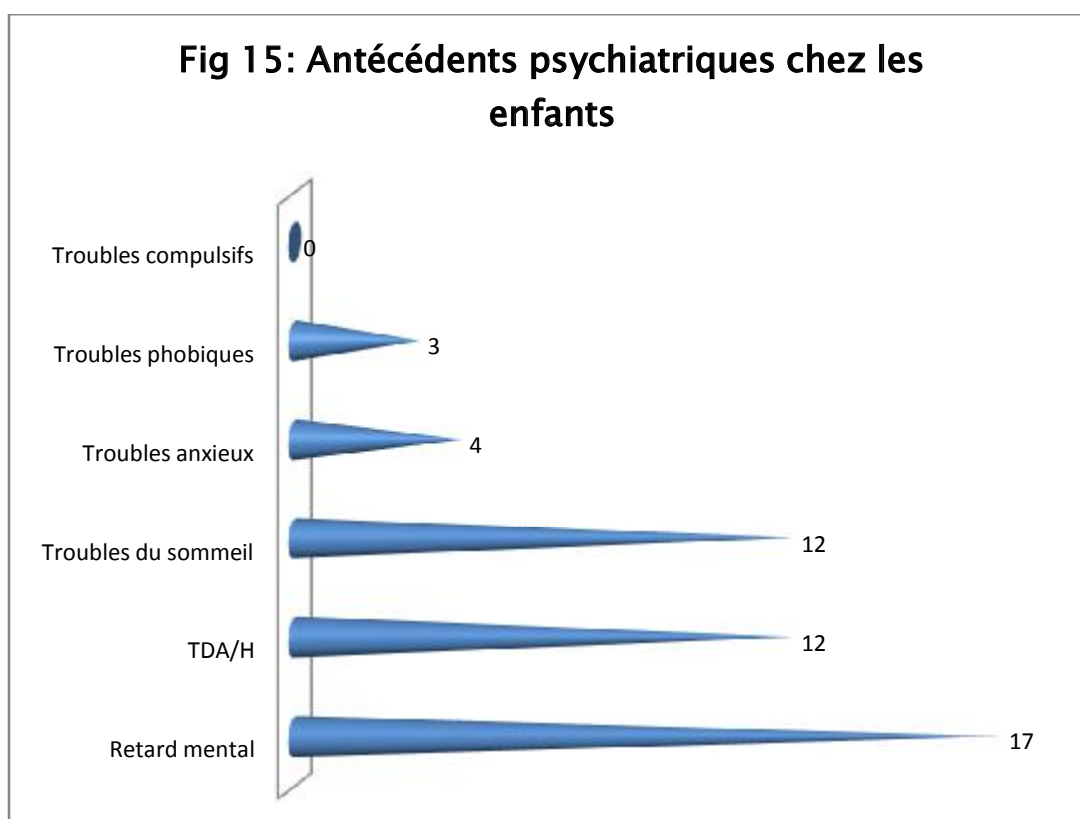
La médiane d'âge de tenue de la tête était de 4 mois avec un intervalle compris entre 2 et 48 mois. La position assise a été acquise en moyenne à l'âge de 7,8+/-3,5 mois avec un minimum de 4 mois et un maximum de 24 mois. La moyenne d'âge de la marche était de 18 +/- 8,64 mois avec un minimum de 9 mois

et un maximum de 48 mois. Pour les enfants qui avaient un langage, la moyenne d'âge du début de langage était de  $35,12 \pm 15,72$  mois avec un minimum de 9 mois et un maximum de 60 mois.

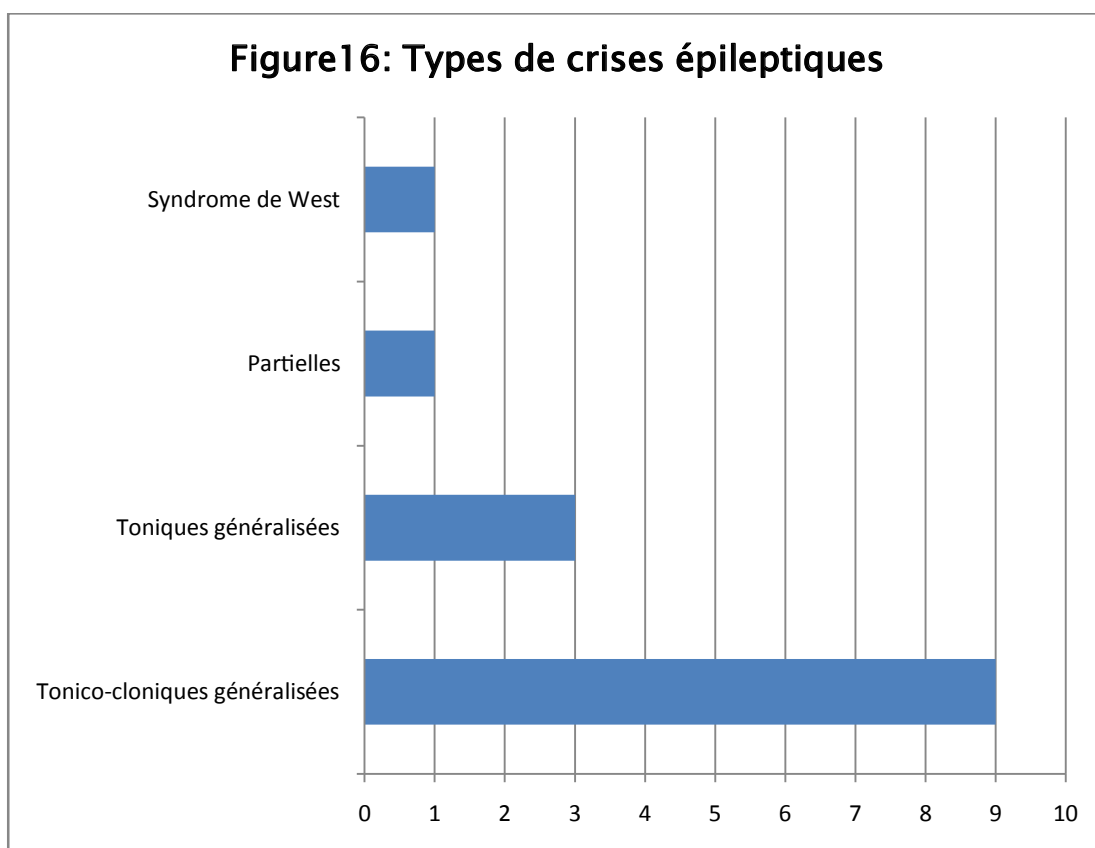
#### 4. Antécédents personnels et familiaux

##### 4.1. Antécédents personnels

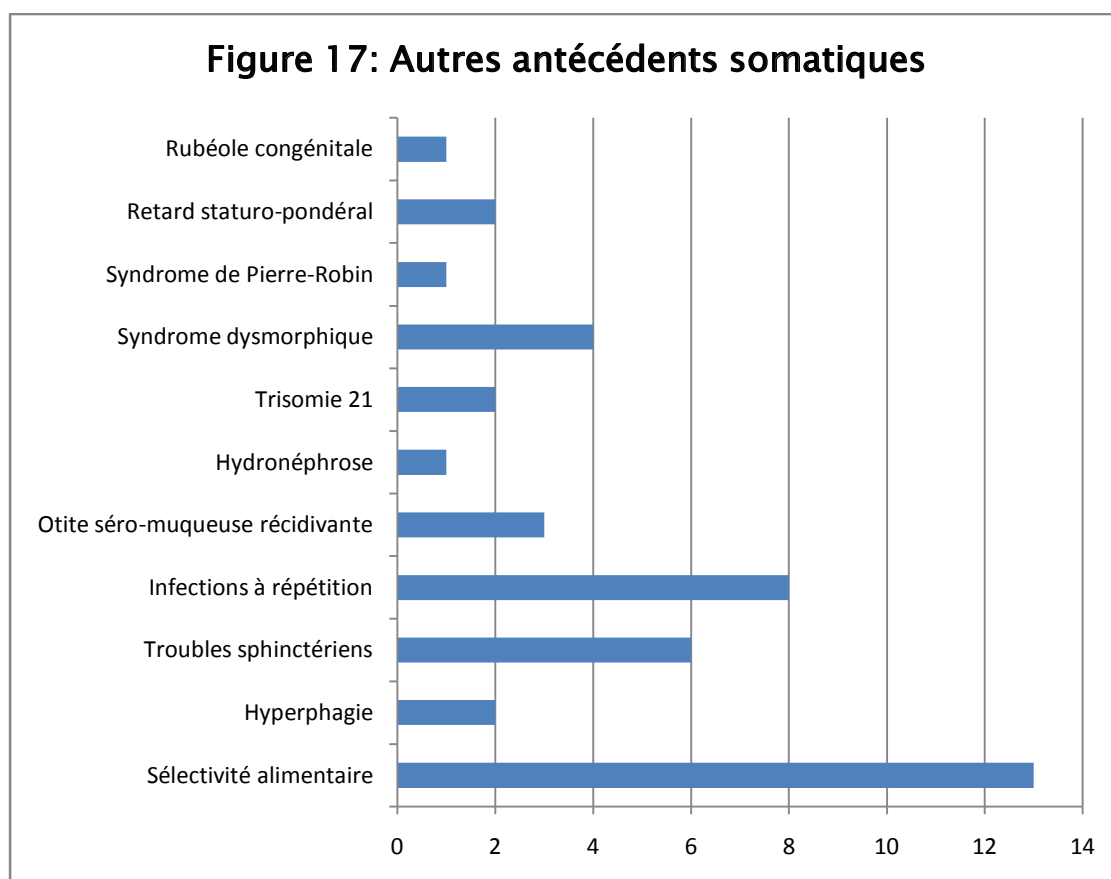
Un retard mental a été rapporté chez 34% des enfants (17 enfants), quand aux troubles du sommeil, ils existaient dans pratiquement 24% des cas (12 enfants). Près de 25% des enfants présentaient un antécédent de TDA/H (12 enfants), 8% des cas présentaient un trouble anxieux (4 enfants) et 6% présentaient un trouble phobique (3 enfants). Aucun enfant ne présentait un antécédent de trouble compulsif. (Fig 15)



Dans notre étude, 14 enfants (28%) avaient un antécédent d'épilepsie. La médiane d'âge d'apparition des crises épileptiques était de 6 mois ( Intervalle de [0 mois ;36 mois]). Les crises étaient tonico-cloniques généralisées chez 9 enfants (18%), toniques généralisées chez 3 enfants (6%), partielles chez un enfant (2%), et un syndrome de west a été noté chez un enfant (2%) (Figure 16).

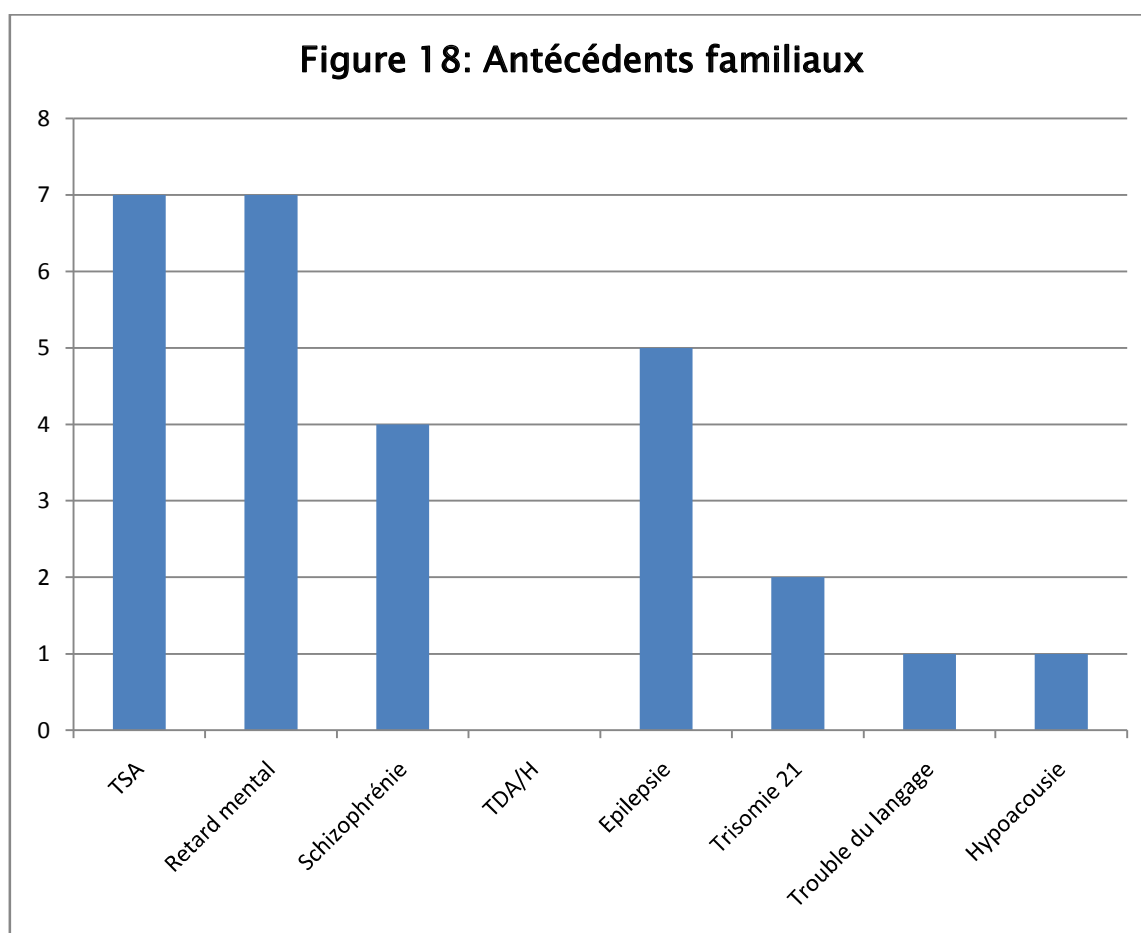


D'autres antécédents ont été rapporté chez les enfants inclus dans notre étude. On cite notamment une présence de sélectivité alimentaire chez 13 enfants (26%), une hyperphagie chez 2 enfants (4%), des troubles sphinctériens chez 6 enfants (12%), des infections à répétition chez 8 enfants (16%), des otites séro-muqueuses récidivantes ayant nécessité une intervention chirurgicale chez 3 enfants (6%), et une hydronéphrose chez un enfant. Une trisomie 21 a été noté chez 2 enfants, un syndrome dysmorphique chez 4 enfants (8%), et un seul enfant présentait un syndrome de Pierre Robin. Deux enfants présentaient un retard staturo pondéral. Et un seul cas de rubéole congénitale a été identifié au sein de notre population. (Figure 17)



## 4.2. Antécédents familiaux

En ce qui concerne les antécédents familiaux des enfants avec TSA, 7 enfants avaient des antécédents familiaux de trouble du spectre autistique, 7 enfants avaient des antécédents familiaux de retard mental, 4 enfants avaient des antécédents familiaux de schizophrénie, et aucun enfant n'avait d'antécédent familial de TDA/H. Il y avait un antécédent familial d'épilepsie chez 5 enfants, 2 antécédents de trisomie, une hypoacousie et un antécédent familial de trouble du langage. (Figure 18)

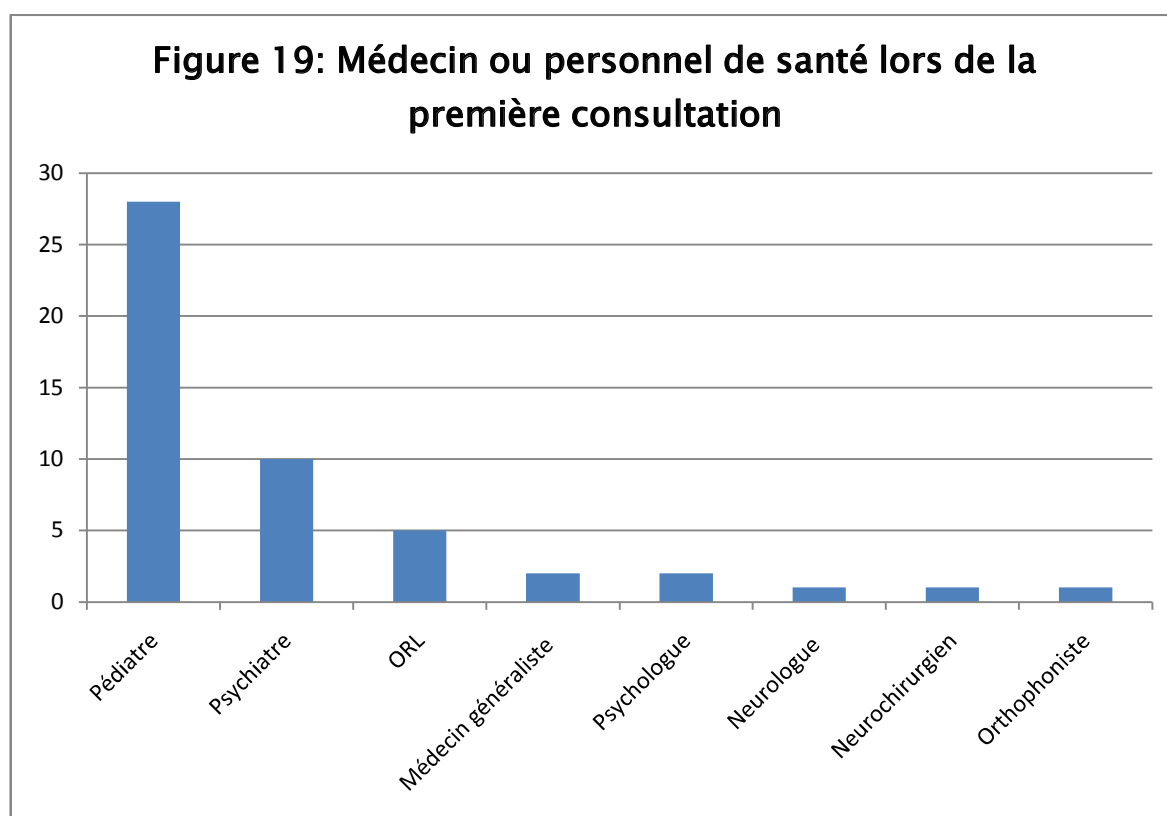


## 5. Données cliniques

Le début de la pathologie autistique était en moyenne à l'âge de 19,18+/-10 mois avec un minimum de 0 mois et un maximum de 36 mois. Quant à l'âge de constatation des troubles par les parents, il était en moyenne de 23,14+/-11 mois avec un minimum de 0 mois ( nouveau-né trop calme et réflexe de succion faible) et un maximum de 60 mois.

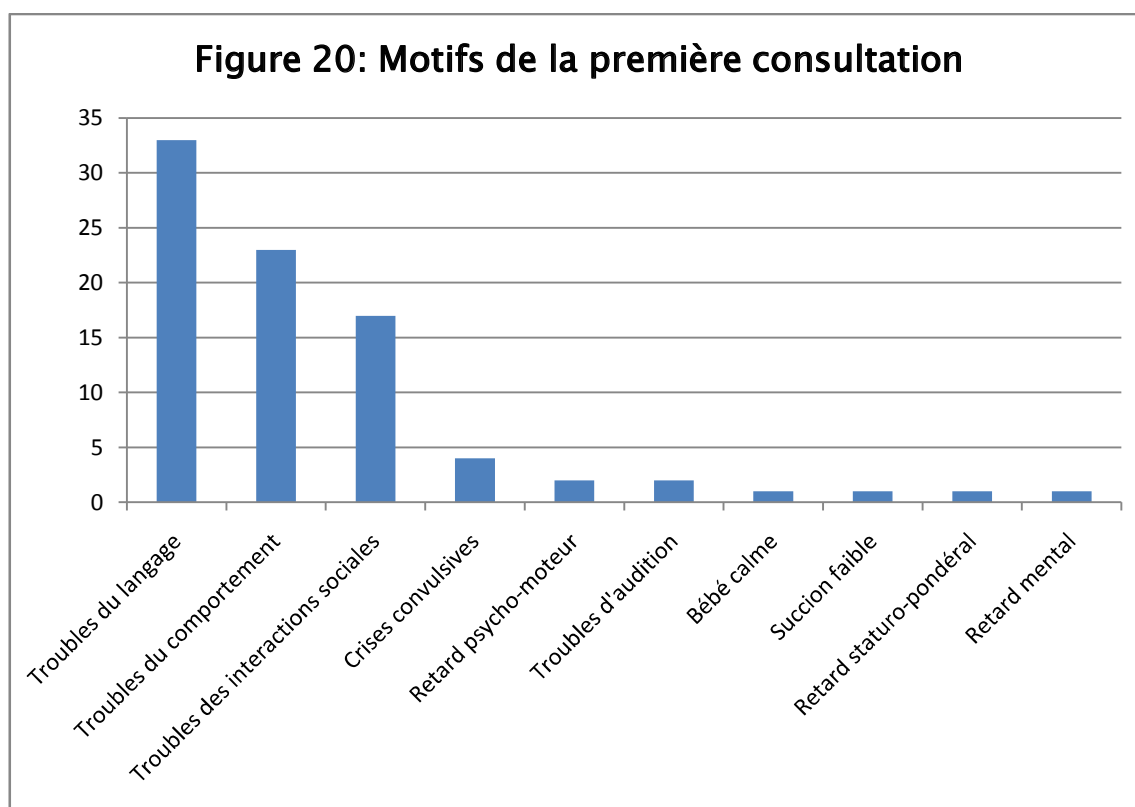
L'âge des enfants à la première consultation était en moyenne de 33,5+/-18,10 mois avec un minimum de 3 mois et un maximum de 108 mois ( 9 ans).

La première consultation des enfants était chez un pédiatre dans 56% des cas, chez un psychiatre dans 20% des cas, chez un ORL dans 10% des cas, chez un médecin généraliste dans 4% des cas, chez un psychologue dans 4% des cas, chez un neurologue dans 2% des cas, chez un neurochirurgien dans 2% des cas, et chez un orthophoniste dans 2% des cas également. (Figure 19)



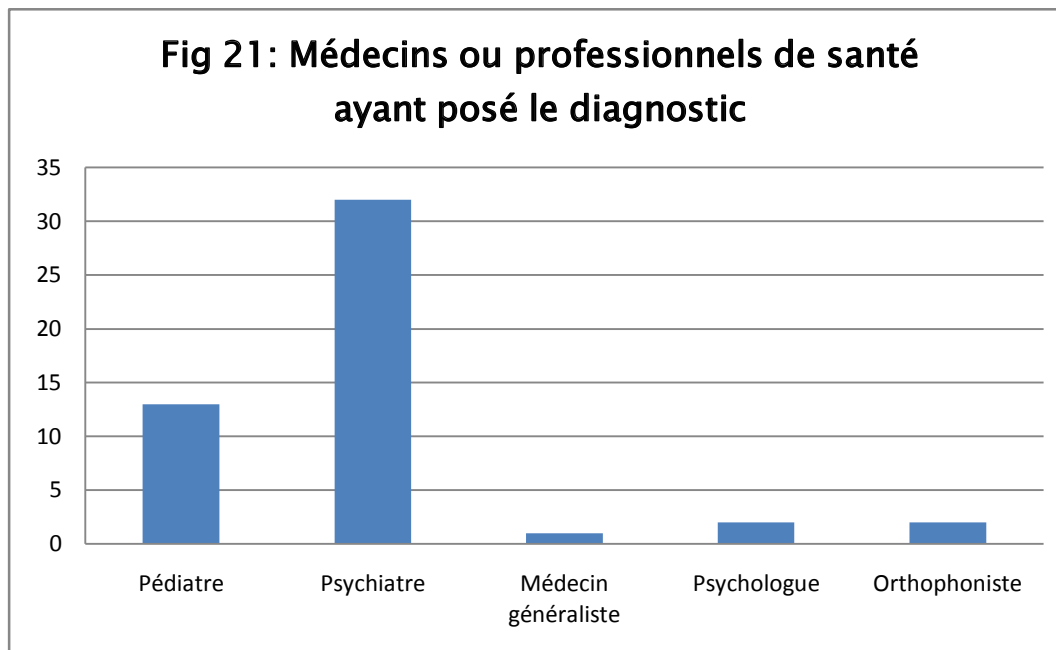
Les principaux motifs de la première consultation étaient des troubles du langage dans 66% des cas ( retard du langage, régression du langage, stéréotypies verbales...), des troubles du comportement dans 46% des cas ( Instabilité psychomotrice, auto- ou hétéro-agressivité, irritabilité, auto-mutilations), des troubles des interactions sociales dans 34% des cas ( rareté des interactions sociales, évitement du regard).

Les crises convulsives étaient un motif de première consultation dans 8% des cas, un retard psycho-moteur et des troubles d'audition dans 4% des cas, un retard mental, un retard statural, une succion faible et un calme anormal du bébé dans 2% des cas.

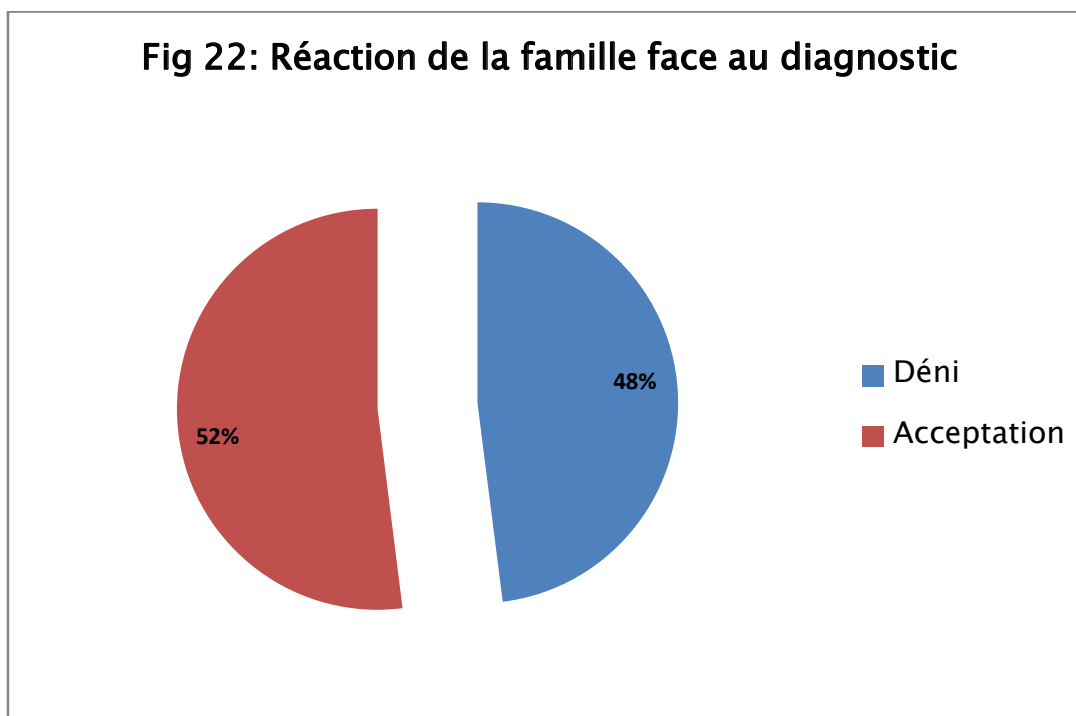


La moyenne d'âge du diagnostic dans notre population d'étude était de 51,84+/-24,3 mois avec un minimum de 24 mois et un maximum de 120 mois (10 ans) .

Le diagnostic a été posé par un pédiatre dans 26% des cas, par un psychiatre dans 64% des cas, par un médecin généraliste dans 2% des cas, par un psychologue ou un orthophoniste dans 4% des cas. (Figure 21)

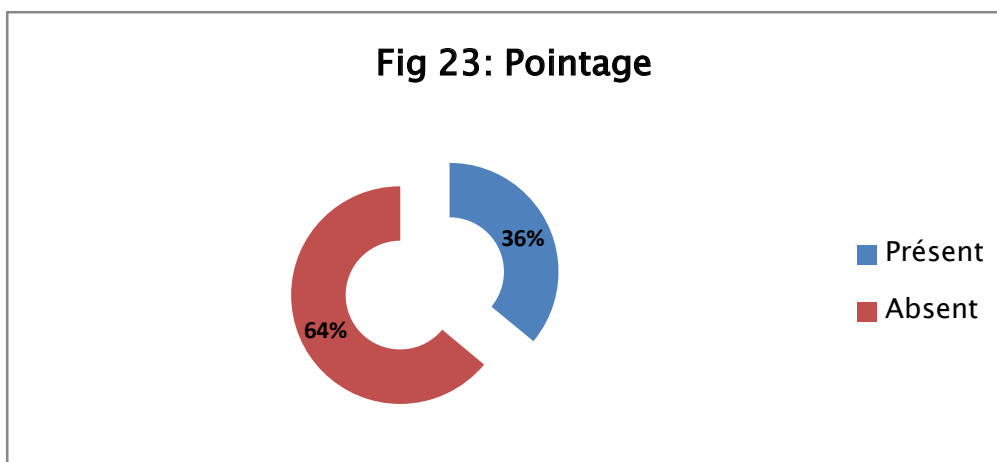


La réaction de la famille face à l'annonce du diagnostic était un déni dans 48% des cas, et une acceptation du diagnostic dans 52% des cas. (Figure 22)

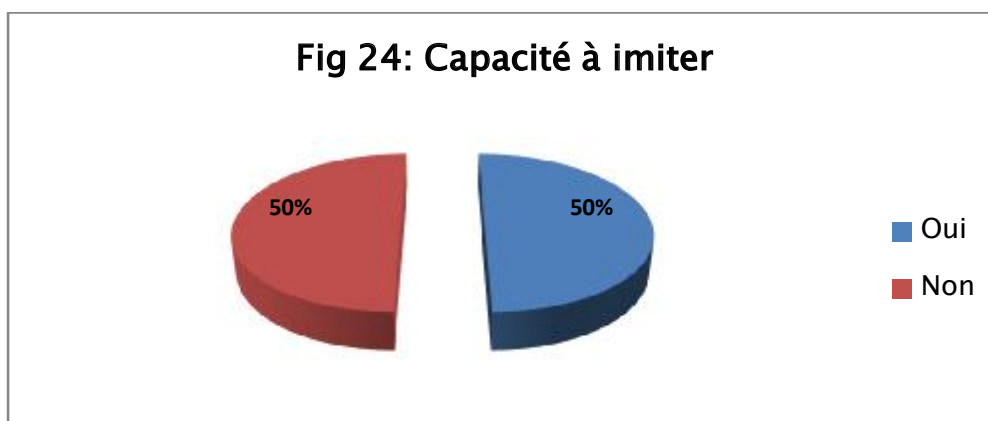




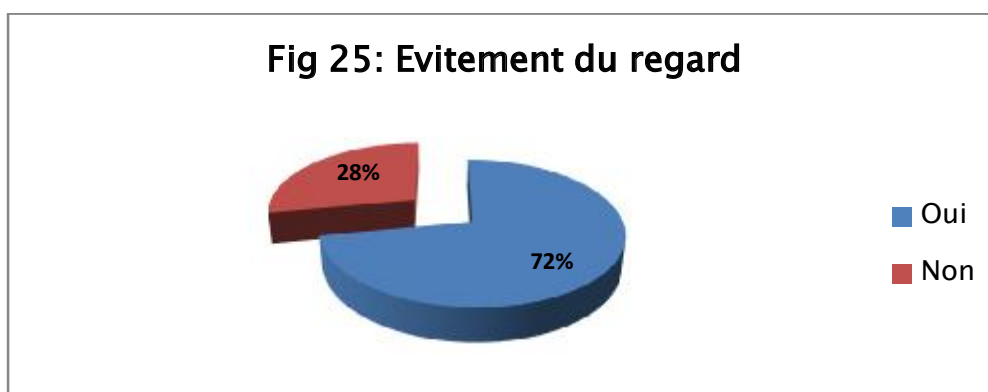
A l'examen pédopsychiatrique, 64% des enfants n'étaient pas capables de faire un pointage, tandis que 36% d'entre eux pouvait le faire. (Figure 23)



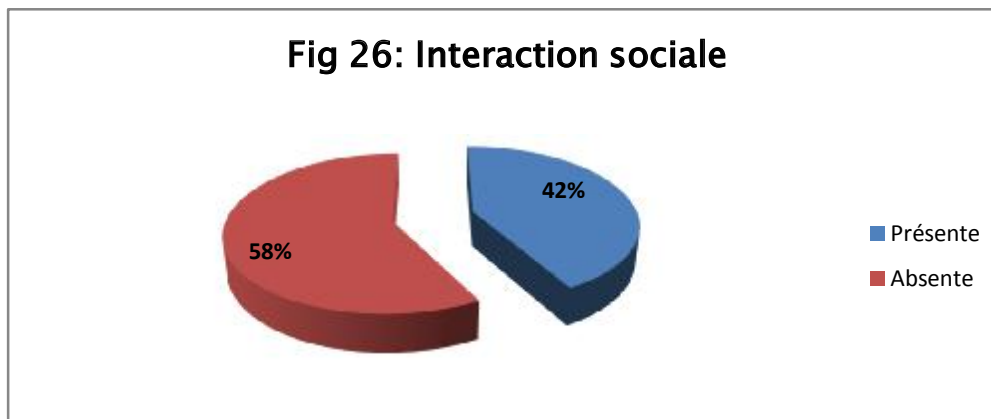
La moitié des enfants de notre population d'étude avait une capacité à imiter, tandis que l'autre moitié ne l'avait pas. (Figure 24)



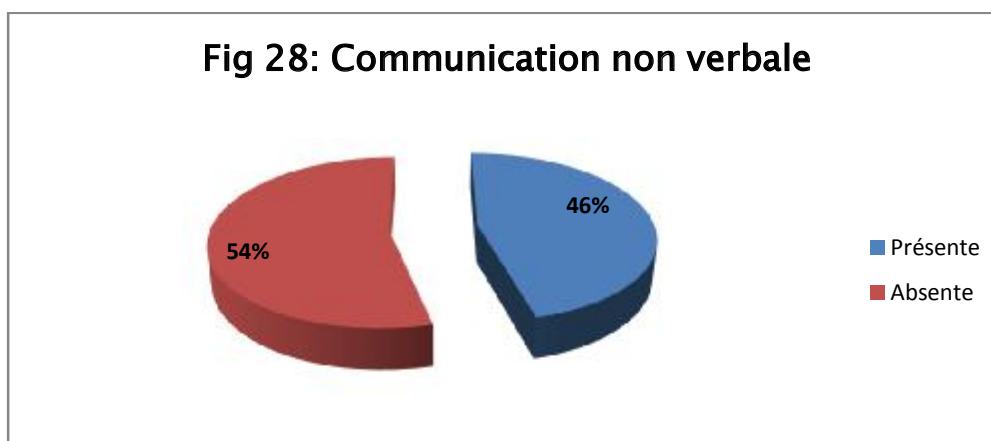
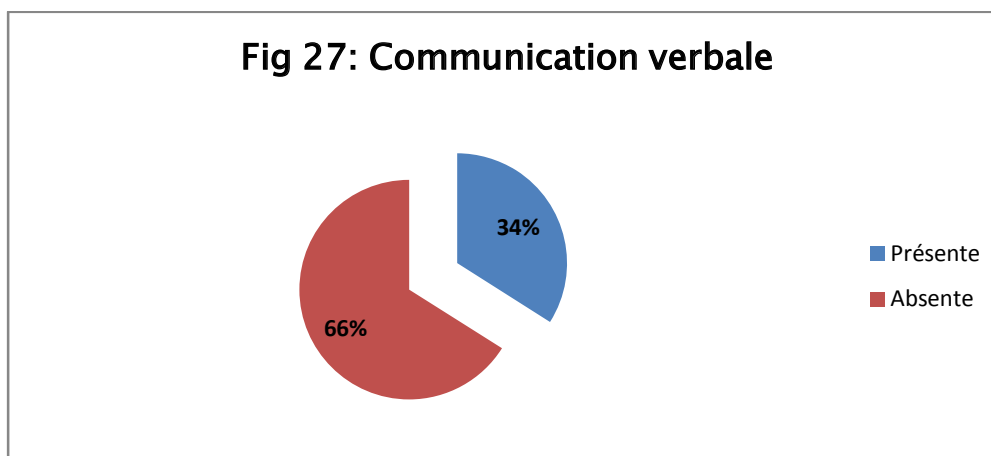
Près de 72% des enfants présentaient un évitement du regard à l'examen pédopsychiatrique, et 28% des cas avaient un contact visuel normal. (Figure 25)



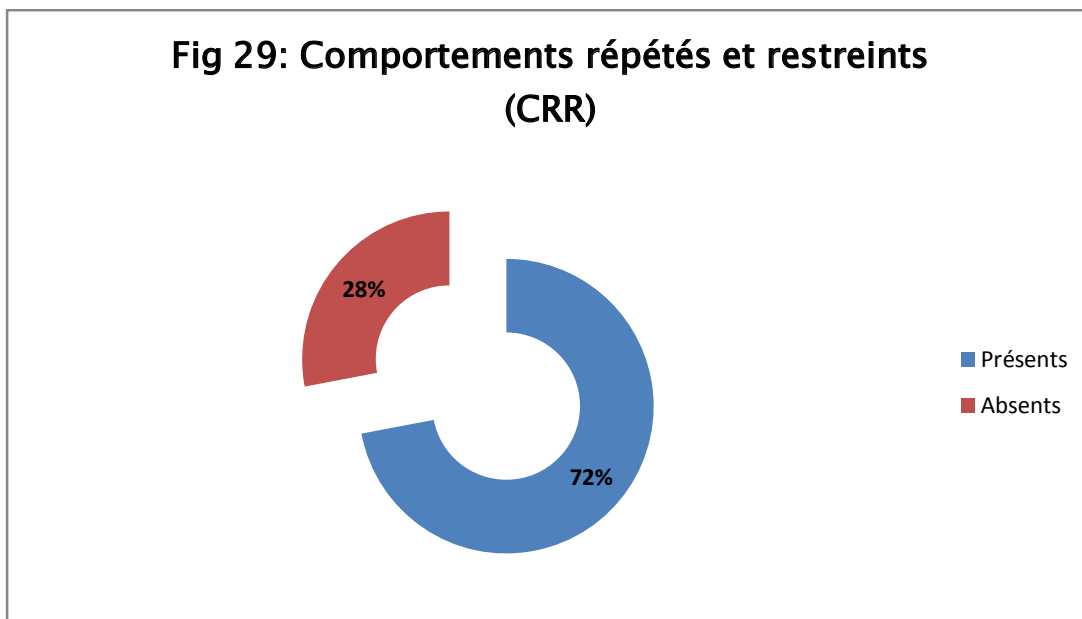
Un peu plus de la moitié des enfants n'était pas capable d'interagir de façon appropriée (58%), tandis que 42% des enfants pouvaient avoir un certain degré d'interaction sociale. (Figure 26)



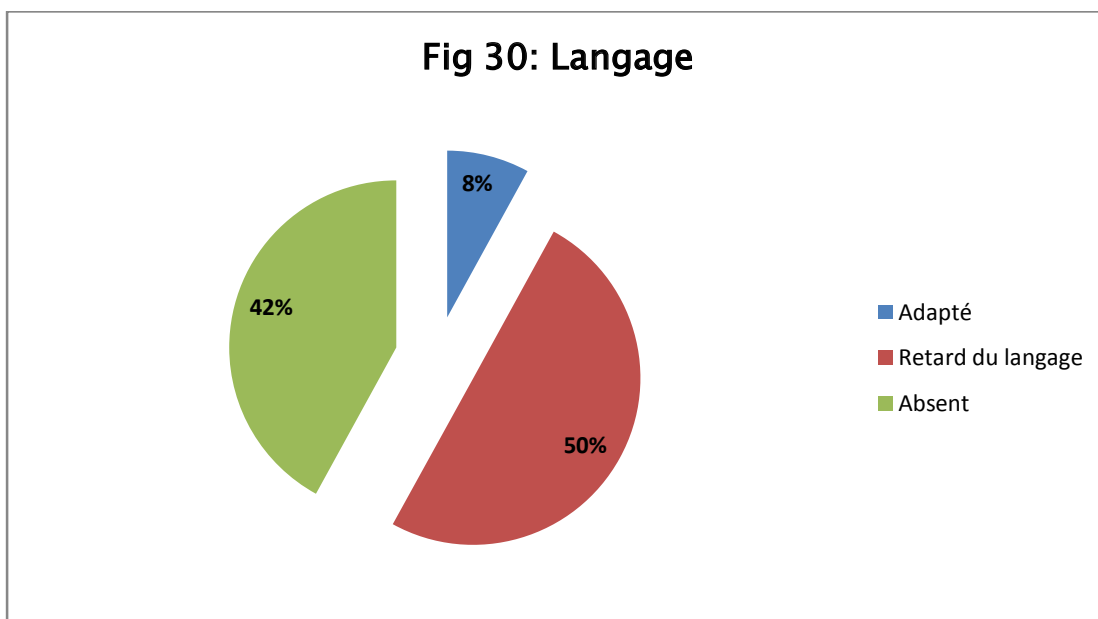
Parmi les enfants, 34% avaient une communication verbale et 66% d'entre eux ne l'avaient pas. Une communication non verbale était présente chez 46% des enfants et absente chez 54% d'entre eux. (Figures 27, 28)



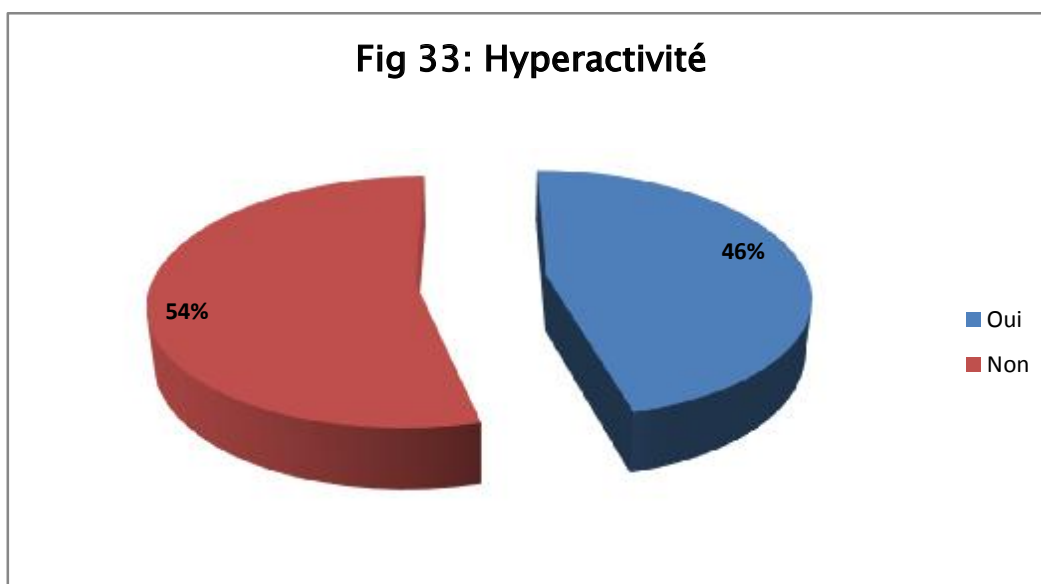
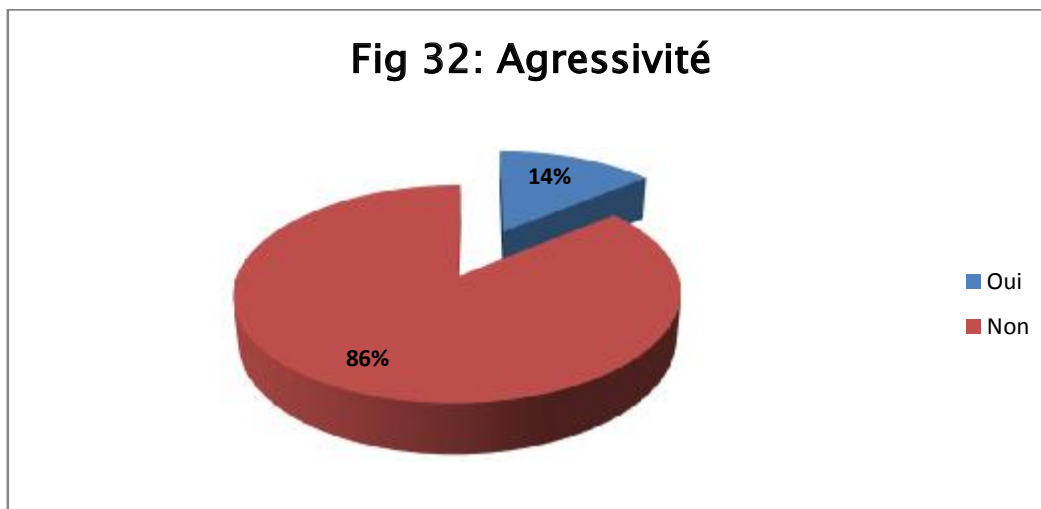
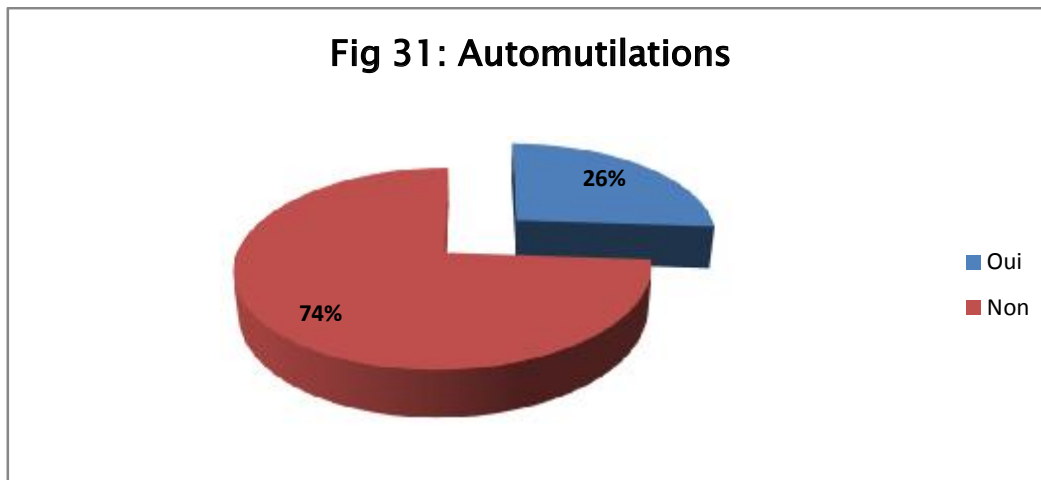
Près de trois quart des enfants présentaient comportements répétés et restreints (CRR). (Figure 29)



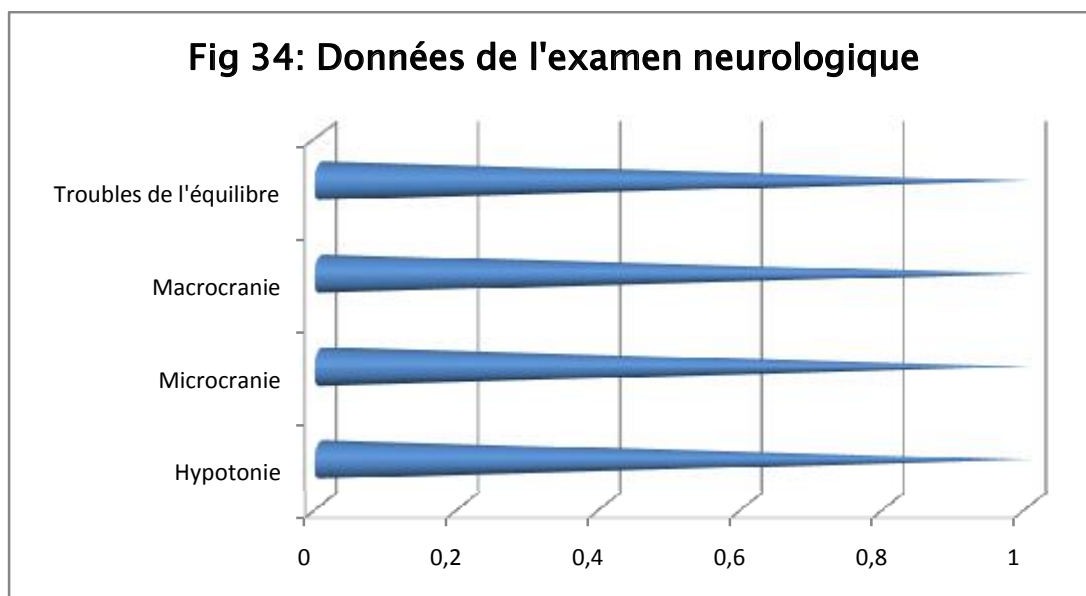
La moitié des enfants avaient un retard du langage, 42% avaient une absence totale du langage et seulement 8% avaient un langage adapté à leur âge. (Figure 30)



Un quart des enfants présentaient des automutilations, 14% étaient agressifs et 46% d'entre eux présentaient une hyperactivité. ( Figures 31, 32, 33)

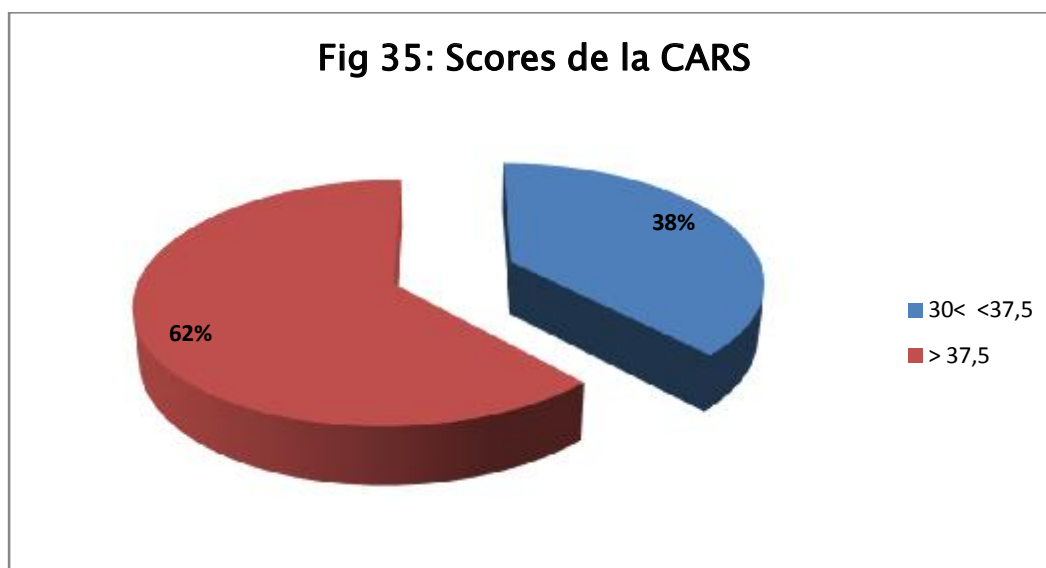


L'examen neurologique a révélé un cas d'hypotonie, un cas de microcranie et de troubles de l'équilibre, et une macrocranie chez un enfant. ( Figure 34)



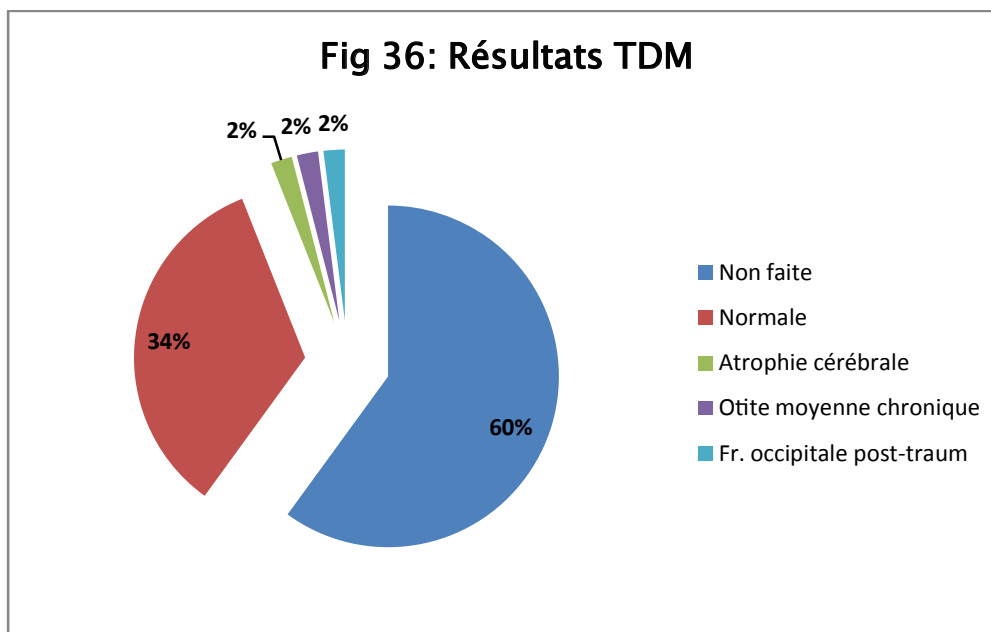
## 6. Scores de la CARS

En ce qui concerne les résultats de la passation de l'échelle CARS d'évaluation de la sévérité de la pathologie autistique chez les patients chez qui un diagnostic de trouble autistique a été retenu, 38% des enfants ont obtenu un score compris entre 30 et 37,5 ( légèrement à moyennement autistique), et 62% ont obtenu un score supérieur à 37,5 ( sévèrement autistique). ( Figure 35)

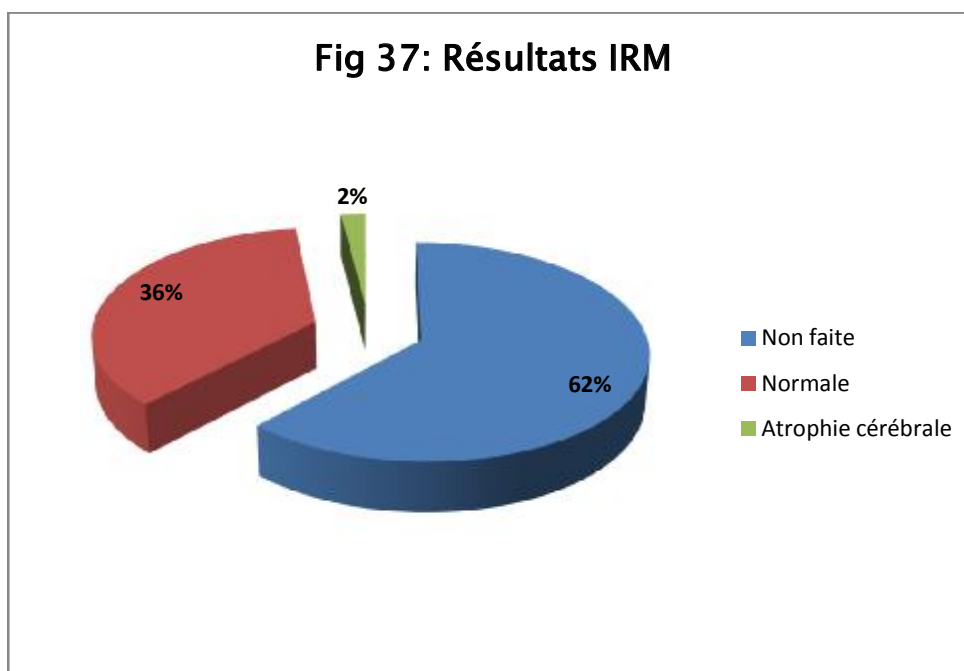


## 7. Investigations paracliniques

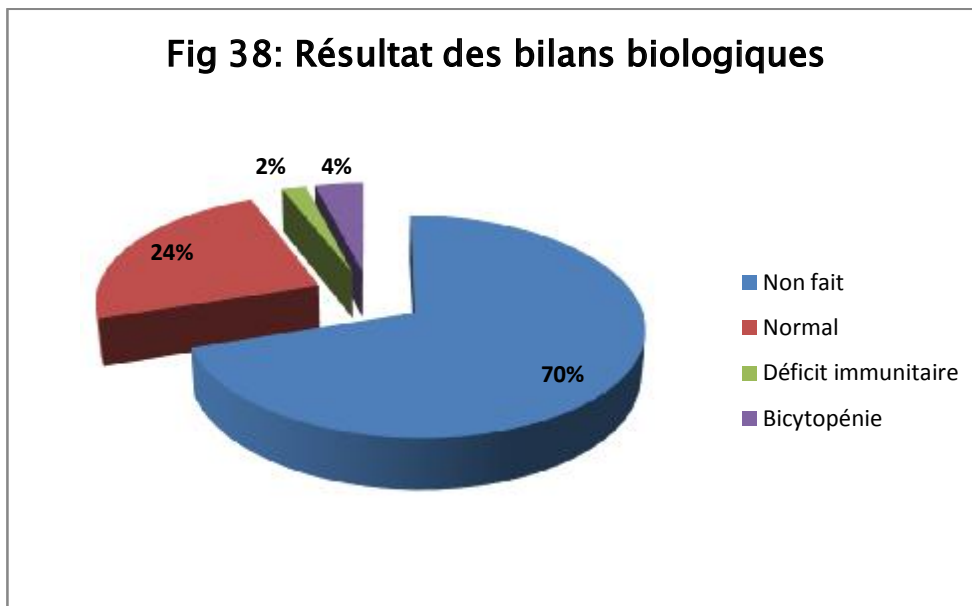
Une TDM cérébrale a été réalisée chez 20 enfants (40%) et était normale chez 17 enfants. on a noté une atrophie cérébrale dans un cas, une otite moyenne chronique dans un cas, et une fracture occipitale post-traumatique dans un cas. ( Figure 36)



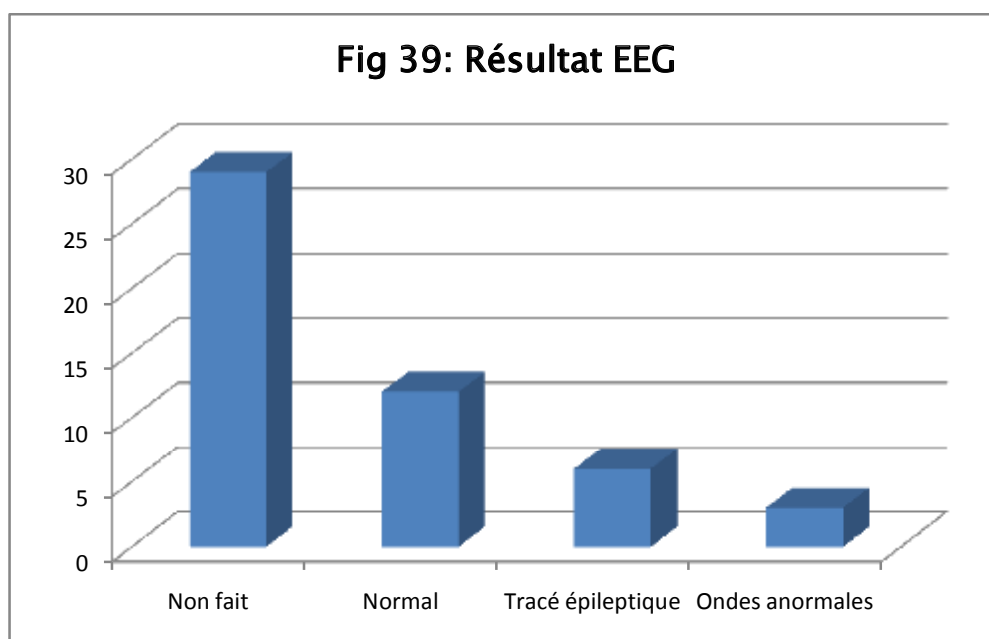
L'IRM cérébrale a été réalisée chez 19 enfants (38%). Elle était normale chez 18 enfants et un seul cas d'atrophie cérébrale a été noté. ( Figure 37)



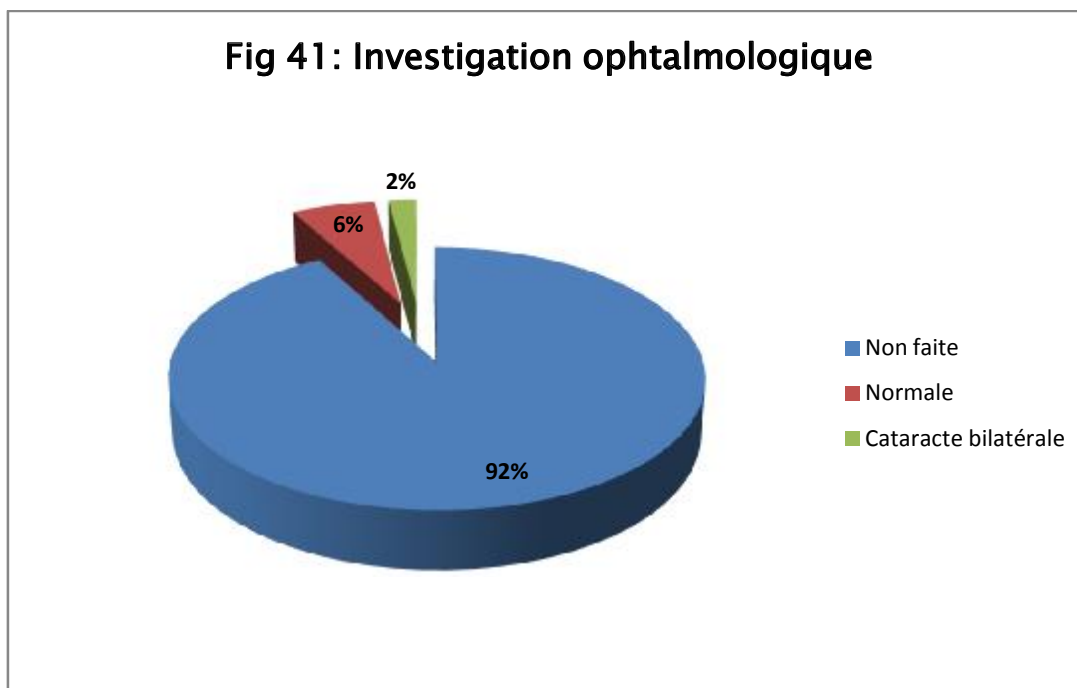
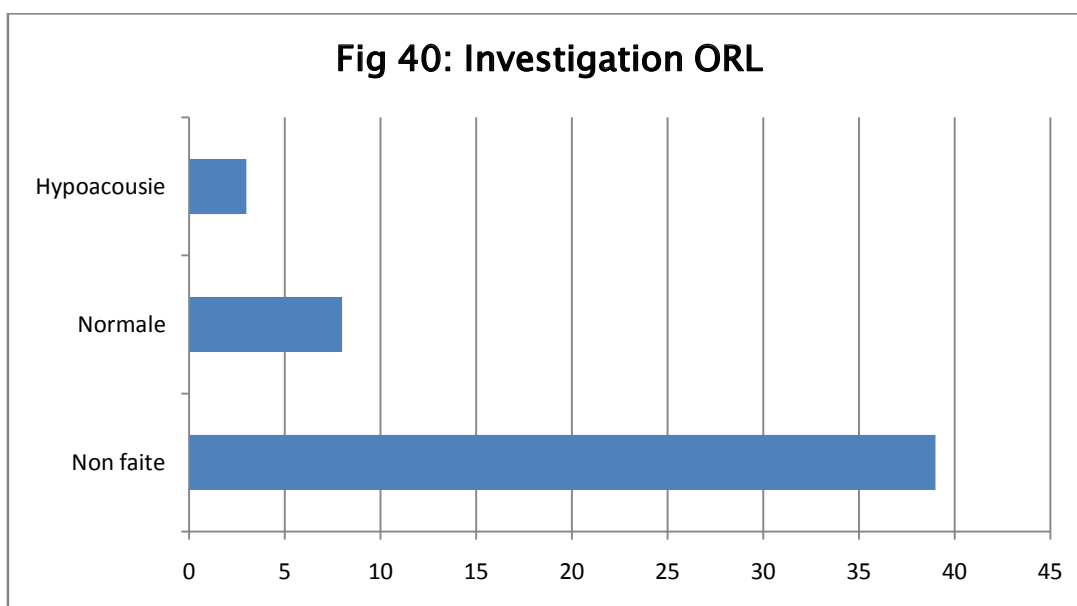
Les bilans biologiques ( Numération formule sanguine, ionogramme, bilan immunologique...) ont été réalisée chez 15 enfants (30%). Les bilans étaient normaux dans 12 cas, on a noté un cas de déficit immunitaire, et deux cas de bicytopénie. ( Figure 38)



Les explorations électrophysiologiques à type d'EEG ont été réalisées chez 21 enfants ( 42%). Les tracés ont été normaux chez 12 enfants, des tracés épileptiques ont été retrouvés chez 6 enfants, et des ondes anormales ont été retrouvées dans 3 cas. ( Figure 39)

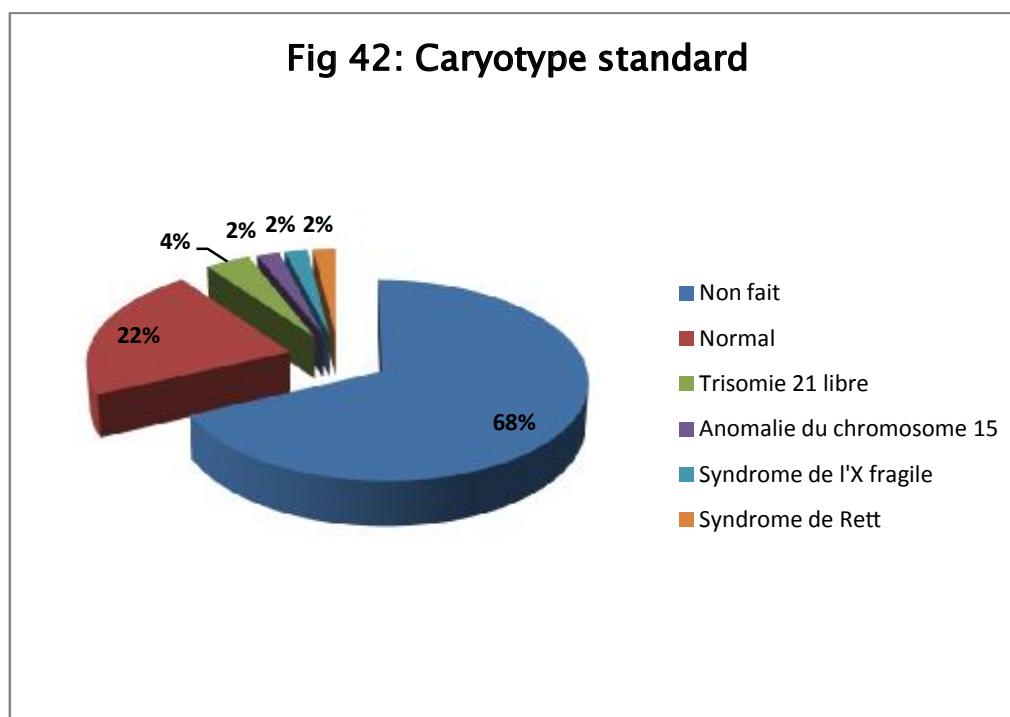


Des investigations ORL ont été faites chez 11 enfants (22%), sont revenues normales chez 8 enfants et 3 cas d'hypoacousie ont été notés. Quand aux investigations ophtalmologiques, elles ont été réalisées chez 4 enfants. Un cas de cataracte bilatérale a été retrouvé (dans le cadre d'une rubéole congénitale) et aucune anomalie n'a été retrouvée chez les 3 autres enfants. (Figures 40, 41)





Le caryotype standard a été réalisé chez 16 enfants. Il s'est révélé normal chez 11 enfants, et on a compté un cas d'anomalie du chromosome 15, une trisomie 21 libre chez deux enfants, un syndrome de Rett et un syndrome de l'X fragile. (Figure 42)



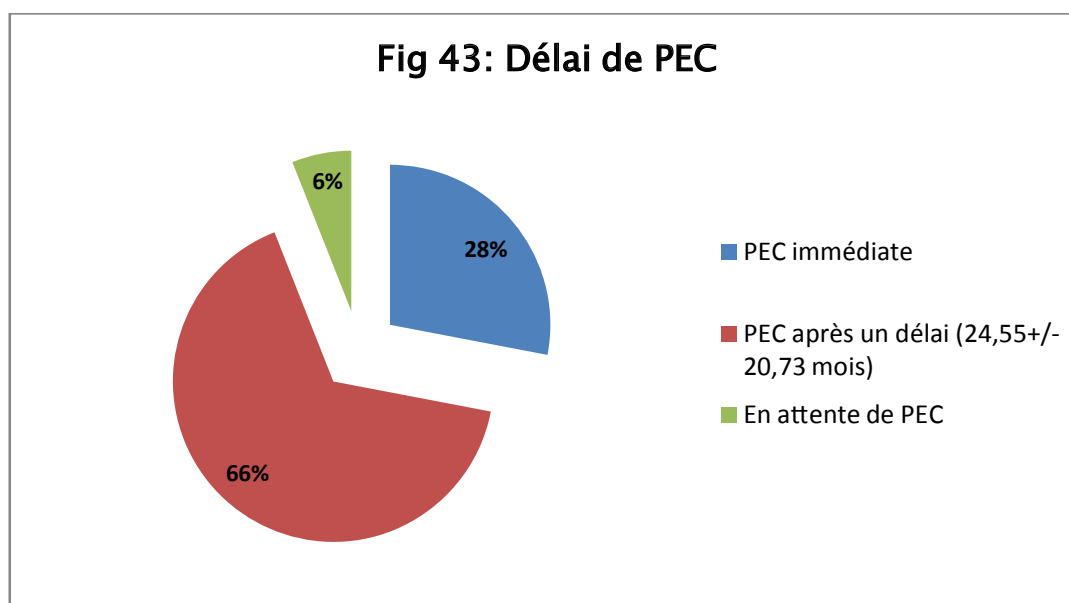
La CGH array a été réalisée chez 2 enfants, les résultats sont en cours.

Les examens de biologie moléculaire ont été réalisés chez 4 patients. Un seul enfant d'entre eux avait une perturbation de la chromatographie à type de diminution de l'acide aspartique, d'augmentation de la thréonine et de la sérine.

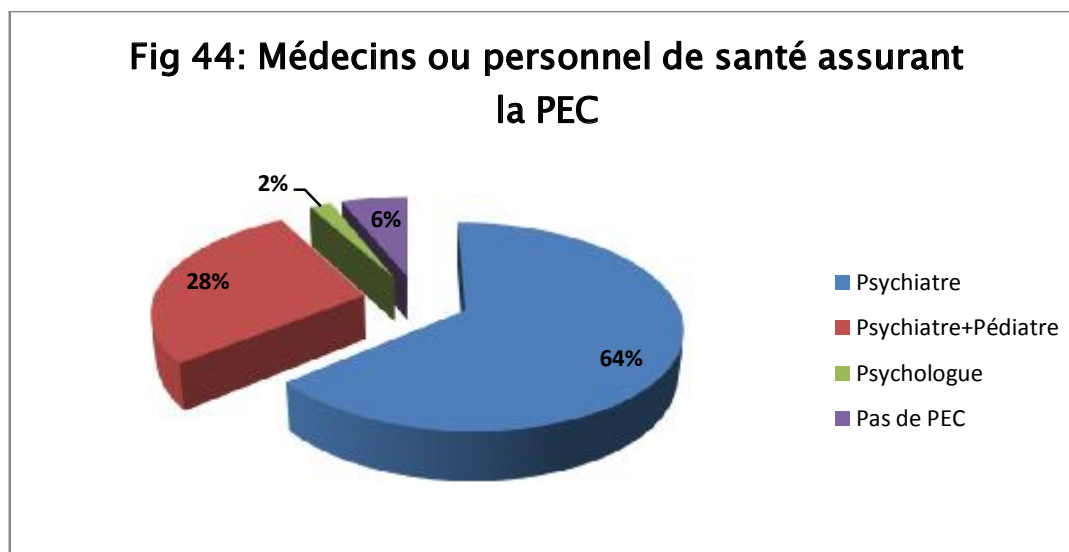
En ce qui concerne les évaluations neuropsychologiques, 2 patients ont passé le QI qui est revenu supérieur à 50 dans les 2 cas. L'ADOS, le WISC IV, l'ADI et le Vineland n'ont été réalisés chez aucun patient dans notre échantillon d'étude.

## 8. Prise en charge

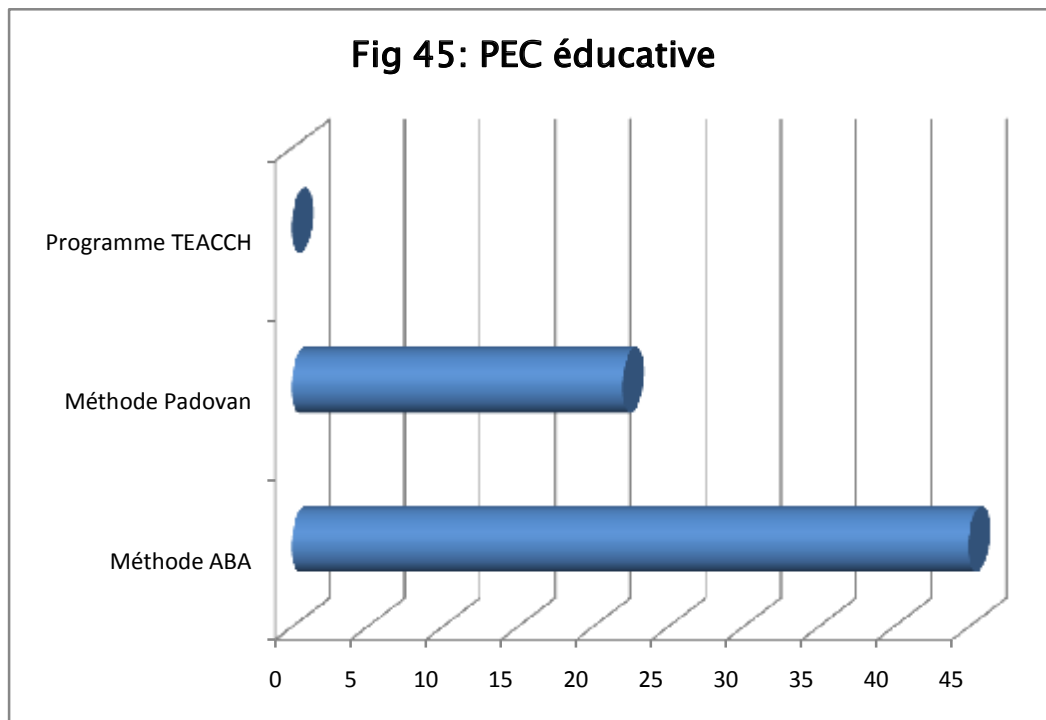
La prise en charge a été immédiate (sans aucun délai d'attente) pour 14 enfants (28%), et 3 enfants sont en attente de prise en charge (6%). Le reste des enfants qui sont au nombre de 33 (66%) ont été pris en charge après un délai qui était en moyenne de 24,55+/-20,73 mois, avec un minimum d'un mois et un maximum de 84 mois (7 ans). (Fig 43)



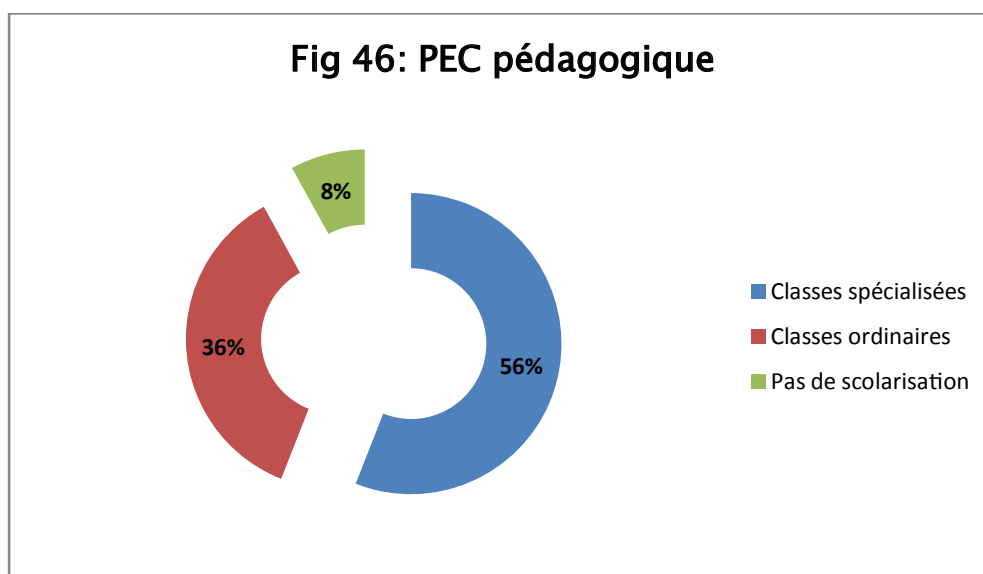
La prise en charge est assurée chez 32 enfants (64%) par un psychiatre, chez 14 enfants par un psychiatre en collaboration avec un pédiatre (28%), et un enfant est pris en charge par un psychologue seul. (Figure 44)



La quasi majorité des patients (45 enfants =90%), ont bénéficié de la méthode éducative ABA, et 22 enfants ont bénéficié de la méthode Padovan (44%) (Annexe). Aucun enfant inclu dans notre étude n'a bénéficié du programme TEACCH. ( Fig 45)



Plus de la moitié des enfants sont inclus dans des classes spécialisées (56%), 36% sont intégrés dans des classes ordinaires, et 8% d'entre eux ne sont pas scolarisés. (Fig 46)



Une rééducation psychomotrice a été réalisée pour 6 enfants (12%) et 14 enfants ont bénéficié de séances de rééducation orthophonique (28%).

Des médicaments antipsychotiques (Piracetam, Risperidone..) ont été prescrits chez 6 enfants (12%), pour hyperactivité dans 3 cas, pour troubles de l'attention dans 2 cas et pour agressivité dans un cas.

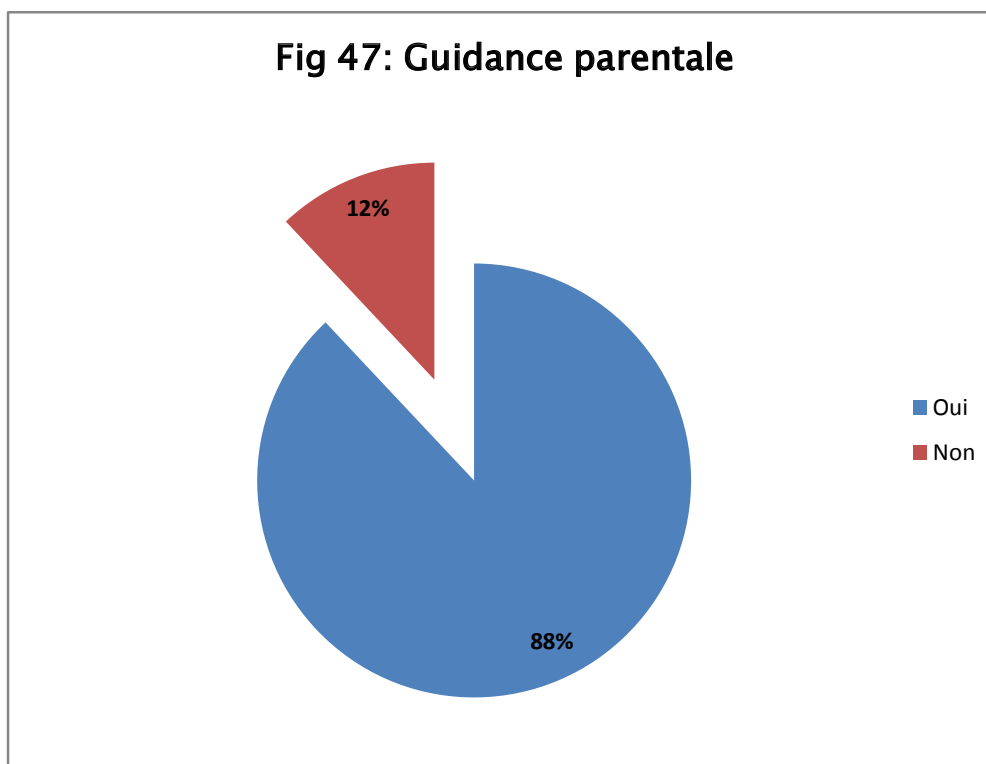
Aucun enfant dans notre étude n'a nécessité un traitement par antidépresseur.

Un régime sans gluten a été tenté par les parents chez 2 enfants, puis a été arrêté car les résultats n'étaient pas satisfaisants.

Dans notre échantillon d'étude, 9 enfants (18%) étaient sous traitement anti-épileptique.

Les parents ont bénéficié de séances de guidance dans 88% des cas. (Fig 47)

Les parents ont rapporté un soutien de la part de la famille dans 56% des cas, de la part des amis dans 18 % des cas, de la part des associations dans 84% des cas et de la part de l'équipe de soins dans 78% des cas.



## B. Etude analytique

### 1. Analyse univariée

Cette analyse permet de préciser le degré d'association entre différents facteurs cliniques et environnementaux, et la sévérité du trouble autistique chez les enfants de notre étude.

#### 1.1. Analyse des FDR cliniques impliqués dans la sévérité du TSA

##### 1.1.1 Sexe féminin et sévérité du TSA

L'association entre le sexe féminin et la sévérité du trouble autistique n'est pas statistiquement significative dans notre étude. (  $p=0,47$ ) (Tableau 4)

Tableau 4 : Relation entre sexe du patient et sévérité du TSA

Sexe	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Masculin	14	26	0,47
Féminin	5	5	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.2 Absence du langage et sévérité du TSA

Les enfants qui n'avaient pas de langage avaient plus de risque d'avoir un trouble autistique sévère. L'association entre absence du langage et trouble autistique sévère est statistiquement significative dans notre étude. ( $p < 0,001$ ) (Tableau 5)

**Tableau 5 : Relation entre absence du langage et sévérité du TSA**

Langage	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Présent	17	7	<0,001
Absent	2	24	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.3 Retard mental associé et sévérité du TSA

La sévérité du trouble autistique n'est pas influencée par la présence du RM dans notre étude. ( $p = 0,13$ ) (Tableau 6)

**Tableau 6 : Relation entre retard mental associé et sévérité du TSA**

RM	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Présent	4	13	0,13
Absent	15	18	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.4 Capacité à imiter et sévérité du TSA

Il existe une association statistiquement significative entre l'absence de capacité à imiter et la sévérité du trouble autistique chez notre population. ( $p < 0,001$ ) (Tableau 7)

**Tableau 7 : Relation entre capacité à imiter et sévérité du TSA**

Imitation	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère	p
Oui	16	9	<0,001
Non	3	22	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.5 Epilepsie associée et sévérité du TSA

La présence d'une épilepsie associée n'influçait pas la sévérité du TSA dans notre étude. ( $p = 0,96$ ) (Tableau 8)

**Tableau 8 : Relation entre épilepsie associée et sévérité du TSA**

Epilepsie	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Présente	5	8	0,96
Absente	14	23	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.6 Pathologies génétiques associées et sévérité du TSA

Dans notre étude, il n'y a pas eu d'association statistiquement significative entre la présence d'anomalies génétiques et la sévérité du TSA. ( $p=0,4$ ) (Tableau 9)

**Tableau 9 : Relation entre pathologies génétiques associées et sévérité du TSA**

Caryotype	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Trisomie 21	0	1	0,4
Anomalie du ch.15	0	1	
X fragile	1	0	
Syndrome de RETT	0	1	
Normal	4	8	
Non fait	14	20	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.7 TDA/H associé et sévérité du TSA

Il n'y a pas d'association statistiquement significative entre la présence de TDA/H et la sévérité du TSA chez les enfants de notre étude. ( $p=0,33$ ) (Tableau 10)

**Tableau 10 : Relation entre TDA/H associé et sévérité du TSA**

TDA/H	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Présent	3	9	0,33
Absent	16	22	
<b>Total</b>	<b>50</b>		



### 1.1.8 Troubles du sommeil associés et sévérité du TSA

La sévérité du trouble autistique n'est pas influencée par la présence de troubles du sommeil dans notre étude. ( $p= 0,084$ ) (Tableau 11)

**Tableau 11 : Relation entre troubles du sommeil associés et sévérité du TSA**

Troubles du sommeil	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Présents	2	10	0,084
Absents	17	21	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.1.9 CRR et sévérité du TSA

La présence de CRR chez les enfants de notre étude était associée à un TSA plus sévère. ( $p=0,017$ ) (Tableau 12)

**Tableau 12 : Relation entre CRR et sévérité du TSA**

CRR	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Présents	10	26	0,017
Absents	9	5	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

## 1.2. Analyse des FDR environnementaux impliqués dans la sévérité du TSA

### 1.2.1 Age des parents à la grossesse et sévérité du TSA

Dans notre étude, il n'y a pas d'association statistiquement significative entre l'âge des parents à la grossesse et la sévérité du TSA. (Age du père :  $p=0,82$  ; Age de la mère :  $p=0,28$ ) (Tableau 13)

**Tableau 13 : Relation entre l'âge des parents à la grossesse et sévérité du TSA**

Moyenne d'âge des parents à la grossesse	TSA léger à moyen	TSA sévère	p
Moyenne d'âge mères	29,9 +/- 5,19 ans	29,48 +/- 6,75 ans	0,82
Moyenne d'âge des pères	36,42 +/- 4,7 ans	38,4 +/- 6,98 ans	0,28

### 1.2.2 Revenu des parents et sévérité du TSA

Il n'y a pas d'association statistiquement significative entre le revenu mensuel de la mère et la sévérité du TSA dans notre étude. ( $p=0,25$ )

Cependant, il y a eu une association statistiquement significative entre la sévérité du TSA et au moins un niveau de revenu du père. ( $p=0,017$ ) (Tableau 14 et 15)

**Tableau 14 : Relation entre revenu de la mère et sévérité du TSA**

Revenu de la mère	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Pas de revenu	11	21	0,25
< 2000 Dhs	0	2	
2000 < < 5000	0	1	
> 5000 DHS	8	7	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

**Tableau 15 : Relation entre revenu du père et sévérité du TSA**

Revenu du père	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Pas de revenu	1	0	<b>0,017</b>
< 2000 Dhs	0	5	
2000 < < 5000 Dhs	2	9	
5000 < < 10000 Dhs	3	9	
> 10000 Dhs	13	8	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.2.3 Plage horaire de travail de la mère et sévérité du TSA

L'association entre la plage horaire du travail de la mère et la sévérité du trouble autistique chez l'enfant n'est pas significative. ( $p=0,22$ ) (Tableau 16)

**Tableau 16 : Relation entre plage horaire du travail de la mère et sévérité du TSA**

Plage horaire du travail des mères	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Travail à temps plein	7	7	0,22
Travail à temps partiel	2	2	
Travail occasionnel	0	1	
Pas d'activité professionnelle	10	21	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.2.4 Souffrance néonatale et sévérité du TSA

Il n'y a pas d'association statistiquement significative entre la survenue de souffrance néonatale chez l'enfant et la sévérité du TSA. ( $p=0,7$ ) (Tableau 17)

**Tableau 17 : Relation entre la souffrance néonatale et sévérité du TSA**

Souffrance néonatale	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Oui	4	8	0,7
Non	15	23	
<b>Total</b>	<b>50</b>		

### 1.2.5 Age du diagnostic et sévérité du TSA

Il n'y a pas d'association statistiquement significative entre l'âge du diagnostic et la sévérité du TSA. ( $p=0,38$ ) (Tableau 18)

**Tableau 18 : Relation entre l'âge du diagnostic et la sévérité du TSA**

	TSA léger à moyen (19)	TSA sévère (31)	p
Moyenne d'âge du diagnostic	48 +/- 22,62 mois	54,19 +/- 25,33 mois	0,38

## 2. Analyse multivariée

Le modèle de régression logistique pas à pas descendant a été utilisé pour la recherche des facteurs de sévérité de la pathologie autistique chez la population étudiée en ajustant sur les différents facteurs de confusion. Toutes les variables dont  $p < 0,25$  dans l'analyse bi-variée ont été rentrées dans le modèle initial. Seules étaient retenues dans le modèle final, les variables pour lesquelles  $p < 0,05$ .

Après cette analyse multivariée par méthode de régression logistique, il persistait une forte association entre l'absence du langage et la survenue d'un TSA sévère. (Tableau 19)

**Tableau 19 : Absence du langage et risque de TSA sévère**

	Odds Ratio (OR)	Intervalle de confiance ( IC <sub>95%</sub> )	p
Absence du langage	43,87	[4,12 ; 467,1]	0,002

Les patients avec TSA n'ayant pas de langage avaient un risque multiplié par 43,87 d'avoir un TSA sévère.

Aucune corrélation significative n'a été retrouvée, dans l'analyse multivariée, entre le reste des paramètres étudiés dont le p de significativité était inférieur à 0,25 et le risque de survenue de TSA sévère.

## IV. Discussion

### 1. Argumentaire de l'étude

Le TSA reste encore un trouble peu connu au Maroc. On y accuse, en matière de dépistage et de PEC, un retard de plus de cinquante ans, par rapport aux pays développés.

Aider les personnes atteintes à vivre avec ce handicap relève d'une vraie lutte dans le pays .

Le TSA touche toutes les couches sociales et n'a pas de frontière. Il fait souffrir le plus démuné comme le plus aisé. Ce handicap généralement lourd, fragilise l'entourage de la personne atteinte.

Dans les campagnes, la situation est dramatique car les familles ignorent toute information sur la maladie. Les enfants atteints de ce trouble sont assimilés à des démons possédés, ou à des aliénés mentaux. Ils sont souvent gardés cachés du regard des autres ou trainés chez les marabouts pour être exorcisés.

La lutte pour la PEC du TSA a pris un tournant décisif depuis 2005, l'année de l'autisme au Maroc. La stratégie nationale de PEC du TSA est actuellement en cours d'élaboration grâce à un partenariat entre le ministère du développement social de la famille et de la solidarité et les différentes associations marocaines qui militent pour la cause du trouble autistique.

Cette attention croissante pour ce trouble a pour intérêt de:

- Venir en aide aux enfants atteints de TSA et à leurs familles.
- Encourager le dépistage de ce trouble et de contribuer à un diagnostic, à une évaluation et à une PEC précoces.
- Sensibiliser l'ensemble de la société marocaine, les médecins et les personnels de santé, à leur rôle dans le dépistage et la PEC de ce trouble.

Le CHU Hassan II de Fès joue un rôle primordial à l'échelle nationale, dans la prise en charge des enfants avec TSA et ceci à travers différentes actions :

- Consultations de pédopsychiatrie ayant lieu à l'Hôpital Ibn Al Hassan et au Centre National Mohammed VI des Handicapés–Section Régionale de Fès–inauguré par Sa Majesté le Roi Mohammed VI en 2013.
- Formations régulières destinées aux parents et aux éducateurs prenant en charge les enfants avec TSA en collaboration avec des associations militantes dans ce domaine telle que « L'association miroir pour l'enfant autiste ».

## **2. Discussion des résultats constatés avec ceux de la littérature**

### **2.1. Caractéristiques générales de la population d'étude**

#### **2.1.1 Données sociodémographiques des patients**

La population de notre série est caractérisée par une nette prédominance masculine (80%). Ce résultat rejoint celui trouvé dans toutes les études similaires [118 ;128 ;133 ;179–185]. (Tableau 20)

Nos résultats sont en conformité avec les données de la littérature : Le TSA est plus fréquent chez les garçons que chez les filles [28].

L'âge moyen de nos patients était de  $8,74 \pm 3,57$  ans. Ce chiffre est comparable à celui retrouvé dans trois études dans la littérature [179 ;181 ;182]. L'âge de nos patients était compris entre 3 et 17 ans. Cet intervalle est similaire à celui noté dans deux études [181 ;182]. (Tableau 20)



**Tableau 20 : Comparaison de la répartition des patients selon le sexe et l'âge entre les différentes séries**

Auteur	Pays-Année	Garçons	Filles	Moyenne d'âge	Intervalle d'âge
Lelord G. et al. [179]	France-2003	81%	19%	8,34+/- 2,7 ans	[5-13 ans]
Hajjar M. et al. [133]	Liban-2005	77%	23%	10,57+/-4,5 ans	[4-21 ans]
Saldana D. et al. [180]	Espagne-2009	85%	15%	24 ans	[18-40 ans]
Worley JA. et al. [181]	USA-2011	71,2%	28,8%	8,34 +/- 3,34 ans	[3-15 ans]
Kjellmer L. et al. [118]	Suède-2011	86%	14%	45 mois	[24-63 mois]
Sprenger L. et al. [128]	Allemagne-2013	89%	11%	12+/- 4,3 ans	-
Kose S. et al. [182]	Turquie-2013	82%	18%	8 ans	[3-18 ans]
Park JH. Et al.[183]	Corée-2014	79%	21%	9+/-1,6 ans	-
Yeung MK. Et al. [184]	Chine-2014	83%	17%	9,61+/-3,13 ans	-
Rieske RD. et al. [185]	USA-2014	67,6%	32,4%	27,32 +/- 4,2 mois	[18-35 mois]
Notre série	Maroc-2015	80%	20%	8,74+/-3,57 ans	[3-17 ans]

L'âge des parents à la naissance était en moyenne de 29,7+/- 6,16 ans pour les mères et de 37,7+/- 6,24 ans pour les pères. Un âge avancé des parents à la naissance ( Age maternel >35 ans ; Age paternel > 39 ans) serait associé à la survenue de TSA d'après les conclusions d'une revue de la littérature [35].

En ce qui concerne le revenu des parents, la majorité des mères n'avaient pas d'activité professionnelle (62%), tandis que la majorité des pères avaient un revenu mensuel moyen à élevé ( > 5000 Dhs). Selon des études épidémiologiques, le TSA survient dans toutes les classes sociales [29].

Les enfants de notre étude sont les aînés de la fratrie dans 40% des cas, et les derniers de la fratrie dans 34% des cas. Dans 18% des cas, les enfants étaient de rang intermédiaire dans la fratrie et étaient des enfants uniques dans 8% des cas. Nos résultats sont en conformité avec ceux d'une étude ayant montré que les enfants avec TSA ont tendance à naître aux deux extrémités chronologiques d'une fratrie : Dans les familles de deux enfants, ils sont plus souvent les aînés et dans les familles de 3 ou plus, ils sont les derniers [186]. Mais ces constatations doivent être interprétées avec prudence en raison du phénomène de régulation parentale des naissances [53].

### **2.1.2 Grossesse, naissance et développement psycho-moteur**

Sont considérés comme facteurs prénataux, les évènements qui surviennent depuis la conception jusqu'à la naissance. Ces facteurs ( traumatisme, infections, dépression maternelle, MAP, RCIU, anémie maternelle) étaient présents chez près de la moitié des cas de notre étude. Nos résultats sont concordants avec ceux de deux études similaires [53 ;116]. Une souffrance néo-natale était notée chez 24% des enfants. Ce résultat est proche de celui retrouvé dans une étude similaire [187]. (Tableau 21)

**Tableau 21 : Comparaison de la présence de facteurs prénataux et de souffrance néonatale avec d'autres études**

Etude	% de présence de facteurs prénataux	Souffrance néonatale
Machet L. (2011) [53]	50%	-
Bodier C. et al (2001) [116]	49,5%	-
Lazartigues A. et al (2001) [187]	-	19,9%
Notre série (2015)	48%	24%

La moyenne d'âge de la position assise chez les enfants inclus dans notre étude a rejoint la normale et était de 7,8+/- 3,5 mois. Quand aux moyennes d'âge du début de la marche (18+/-8,64 mois) et du langage (35,12+/- 15,72 mois), elles étaient caractérisées par un net retard par rapport aux moyennes de référence. Un retard psychomoteur est défini en se basant sur l'ADI-R quand la position assise s'acquiert à un âge supérieur ou égal à 8 mois, quand l'acquisition de la marche sans aide se fait à un âge supérieur ou égal à 18 mois, ou quand l'acquisition des premiers mots se fait à un âge supérieur à 24 mois.

### 2.1.3 Antécédents comorbidités et scores à la CARS

Dans notre population d'étude, une déficience intellectuelle était présente dans 34% des cas. Ce résultat est similaire à celui d'une étude mentionnant que dans l'ensemble des TSA, la proportion de l'association avec une DI est de 30% [188].

Près d'un quart des enfants de notre échantillon d'étude présentaient des signes de TDA/H. D'après la littérature, il existe un fort recouvrement sémiologique, neuropsychologique et génétique entre TSA et TDA/H. Les patients souffrant de TSA présentent dans 30 à 80% des cas des critères diagnostiques de TDA/H et chez 20 à

50% des patients souffrant de TDA/H sont retrouvés les critères diagnostiques de TSA. Quant à la prévalence des troubles du sommeil chez les enfants avec TSA, elle varie de 45 à 86% selon les études [52]. Elle est un peu plus faible dans notre population d'étude, proche de 25%.

La prévalence d'une épilepsie dans notre série était de 28%. Dans la littérature, la prévalence de l'épilepsie chez les patients avec TSA varie de 4 à 46% alors qu'elle serait dans la population générale de 0,5 à 1%. La variabilité des taux de prévalence de l'épilepsie dans le TSA est attribuée à la large hétérogénéité des populations étudiées [68].

Un syndrome génétique a été noté dans 10% des cas dans notre population d'étude (Syndrome de l'X fragile, syndrome de Rett, trisomie 21, anomalie du chromosome 15). Les chercheurs s'accordent de plus en plus à penser que les syndromes génétiques favorisent la révélation d'un trouble autistique [123].

Plus de la moitié des enfants de notre série (62%) présentaient un TSA sévère au score de la CARS (>37,5). Ce résultat s'approche de celui d'une étude algérienne et celle de Lazartigues [187 ;189]. Les deux études qui ont utilisés la même échelle d'évaluation, ont rapportés un trouble autistique sévère dans 52% des cas. Le niveau élevé de l'intensité des troubles telle qu'elle est appréciée par la CARS est probablement une conséquence de la modalité de construction des échantillons. Les équipes sollicitées choisissent de retenir les cas de TSA avérés. Les tableaux cliniques moins sévères ou atypiques sont écartés le plus souvent [187].

Des antécédents de TSA dans les familles des enfants ont été noté dans 14% des cas. La littérature actuelle sur le sujet s'intéresse particulièrement à la question du risque de récurrence dans une fratrie (Risque relatif estimé à 22,3 pour un trouble autistique) [36].

#### **2.1.4 Constatation du trouble, première consultation, âge du diagnostic et délai de PEC (Tableau 22)**

L'âge de repérage des premiers signes par les parents est de 23,14+/-11 mois dans notre étude. Cette moyenne est de 17,24 mois dans l'étude de Lazartigues et al, et de 19 mois dans celle de De Giacomo et al. [187 ; 190]. Cet âge est plus précoce quand il y a un retard du développement et/ou une pathologie somatique associée. Dans notre série, les premiers signes ont été repérés par les parents après le premier anniversaire de leur enfant dans 98% des cas. Ce retard de constatation des premiers signes par les parents pourrait être expliqué par une profonde méconnaissance des signes précoces pouvant évoquer un TSA. Dans plusieurs études, l'analyse de vidéos et de films familiaux révèlent la présence d'anomalies fines et non repérés par les parents bien avant que ces derniers en aient pris conscience [191 ;192]. Le fait que les parents aient une expérience préalable avec un enfant aîné ne semble pas avoir d'influence sur l'âge de repérage, soulignent Lazartigues et al. [187]. (Tableau 22)

Quant à l'âge chronologique à la consultation initiale, il est de 33,5+/- 18,10 mois dans notre population d'étude. Ce résultat est semblable à celui retrouvé dans l'étude de Lazartigues et al. et de Poirier et al. [187 ;193]. Tandis qu'il diffère de celui retrouvé dans deux autres études similaires [53 ;194]. (Tableau 22)

Nous observons que le délai moyen entre les premières inquiétudes parentales et la première consultation spécialisée est de 10 mois en moyenne dans notre série . Ce qui est important et assez différent des 5 mois rapportés par De Giacomo et al. ou 7,2 mois relevée par Poirier et al. [190 ;193]. Notre résultat se rapproche de celui de Lazartigues et al. et de celui de Machet L. [17 ;53].

La moyenne d'âge du diagnostic est de 51,84+/-24,3 mois dans notre population d'étude. Plus d'efforts devraient être établis afin de minimiser le délai

entre les premières inquiétudes des parents et la première consultation et afin de réduire l'âge du diagnostic. (Tableau 22)

La PEC a été immédiate pour 28% des enfants de notre série, et 6% étaient en attente. Pour le reste des enfants (66%), la PEC a eu lieu après un délai de 24,55+/- 20,73 mois. Le délai moyen global de PEC (incluant les enfants pris en charge immédiatement et ceux pris en charge après délai) est de 17,23 mois dans notre série. Ce délai est très long et largement différent de celui retrouvé dans l'étude de Lazard et al. qui est de 4,58 mois [187]. Ceci pourrait être expliqué par la persistance du manque en structures de PEC destinées aux enfants avec TSA dans notre pays, malgré les énormes efforts investis dans ce domaine. (Tableau 22)

**Tableau 22 : Comparaison des âges de repérage des signes et de la consultation initiale et délais de PEC**

Etudes	Age moyen de repérage des premiers signes	Age moyen de la consultation initiale	Délai moyen entre premières inquiétudes et première consultation	Age moyen du diagnostic	Délai moyen de PEC
De Giacomo et al. (2000) [190]	19 mois	-	5 mois	-	-
Poirier et al. (2008) [193]	-	36 mois	7,2 mois	-	-
Siklos et al. (2007) [194]	-	27,6 mois	-	-	-
Machet L. (2011) [53]	Avant 12 mois: 25% des cas ; Après 12 mois : 75% des cas	26,5 mois	2-12 mois	-	-
Lazard et al. (2001) [187]	17,24+/- 11,02 mois	32, 63+/- 12,28 mois	15 mois	-	4,58 mois
Notre série (2015)	23,14+/- 11 mois	33,5+/- 18,10 mois	10 mois	51,84+/- 24,3 mois	17,23 mois

## **2.2. Facteurs impliqués dans la sévérité du TSA**

Dans notre série, plusieurs facteurs cliniques et environnementaux ont été analysés à la recherche d'une association statistiquement significative entre chaque paramètre et la sévérité du TSA. Pour ce fait, les paramètres ont été analysés par rapport aux scores à la CARS.

### **2.2.1 Facteurs cliniques impliqués dans la sévérité du TSA**

Les facteurs cliniques qui ont été analysés dans notre étude sont : Le sexe féminin, l'absence du langage, la présence d'un retard mental, l'incapacité à imiter, la présence de CRR et l'association à une épilepsie, à une pathologie génétique, à un TDA/H et à des troubles du sommeil.

Aucune corrélation statistiquement significative n'a été retrouvée dans notre étude entre le sexe féminin et la sévérité du TSA. Dans la littérature, on n'a pas retrouvé d'études analysant cette association. Par ailleurs, le sexe féminin était corrélé à un niveau intellectuel plus bas dans certaines séries [116 ;120 ;121].

L'absence du langage était fortement associé à la sévérité du TSA dans notre étude analytique univariée  $p=0,000$ , ainsi que dans l'analyse multivariée  $p=0,002$ . Une étude suédoise indique que la sévérité du TSA serait influencée surtout par l'absence d'une communication non verbale [114]. La relation entre langage, communication et la sévérité du TSA est peu étudiée dans la littérature [118].

Selon certaines études, quand une déficience intellectuelle est associée au TSA, un taux plus élevé de stéréotypies est observé, des déficits sociaux ainsi que des troubles de la communication plus profonds ont été retrouvés [114 ;115].

Dans notre étude, l'analyse de l'association entre ces deux paramètres n'a pas été statistiquement significative. Ce résultat reste relatif car seulement 4% des enfants de notre échantillon ont passé le test du QI. L'évaluation du niveau intellectuel du reste des patients se faisait de façon subjective.

En analysant la relation entre la capacité d'imiter et la sévérité du TSA, une étude a mis en évidence une corrélation entre ces deux paramètres [119]. Ce résultat est en accord avec celui de notre série d'étude  $p=0,000$ . Les enfants incapables d'imiter présentaient un TSA plus sévère lors de l'évaluation par la CARS.

Dans notre étude, aucune corrélation n'a été retrouvée entre le score à la CARS et la présence d'une épilepsie associée au TSA. Dans la littérature des études ont mis en évidence un niveau cognitif plus bas, des capacités verbales plus pauvres chez les sujets avec TSA présentant une épilepsie associée [125 ;195 ;196]. Ce résultat était influencé dans certaines études par le QI bas chez la plupart des patients [125]. D'autant plus qu'il est rapporté dans la littérature que même les sujets avec TSA dit « de haut niveau de fonctionnement cognitif » auraient une grande fréquence d'épilepsie [110].

La présence de pathologies génétiques sous jacentes chez les sujets avec TSA n'a pas été corrélée avec la sévérité du TSA dans notre étude. Une mutation du gène SHANK 3 serait en rapport avec une symptomatologie autistique plus sévère selon une étude de l'Institut Pasteur de Paris [122].

L'étude de Yerys et al. a rapporté que la sévérité du TSA est plus importante en cas de comorbidité avec un TDA/H et ceci en utilisant la SRS (Social Responsiveness Scale) comme échelle d'évaluation de la sévérité du TSA [197].

Dans notre étude, aucune association n'a été objectivée entre la présence de TDA/H associé et la sévérité du TSA en utilisant la CARS. Notre résultat est concordant à celui de Sprenger et al. lors de leur utilisation de l'échelle ADOS-G [128]. Par ailleurs, lorsque cette équipe a utilisé le SRS comme échelle d'évaluation, elle a rejoint le résultat de Yerys et al. Cette discordance pourrait être expliquée par le fait que la SRS soit une échelle plus sensible à la détection des symptômes de



sévérité du TSA, et que les échelles CARS et ADOS soient relativement plus subjectifs.

Une étude a trouvé une corrélation bidirectionnelle entre troubles du sommeil et sévérité du TSA. Les troubles du sommeil exacerberaient la sévérité du TSA et un TSA sévère pourrait altérer la qualité du sommeil [131]. Dans notre étude aucune association statistiquement significative n'a été mise en évidence entre troubles du sommeil et sévérité du TSA.

Une équipe française a évalué la sévérité du TSA chez 14 enfants selon la présence ou pas de comportements répétés et restreints associés. Aucune corrélation n'a été retrouvée entre le score à la CARS des enfants et l'expression de CRR. Ce résultat est non similaire avec celui de notre étude où une association significative a été retrouvée entre la présence de CRR et la sévérité du TSA  $p=0,017$ . Cette différence de résultats entre les deux études pourrait être en rapport avec la taille plus réduite de l'échantillon de l'étude française.

### **2.2.2 Facteurs environnementaux impliqués dans la sévérité du TSA**

Les paramètres environnementaux qui ont été analysés par rapport à la sévérité du TSA dans notre étude sont : l'âge des parents à la grossesse, le revenu des parents, la plage horaire de travail de la mère, notion de souffrance néonatal et l'âge du diagnostic.

Itzchak et al. ont conclu qu'il n'y avait pas d'association significative entre l'âge des parents à la naissance et la sévérité du TSA. Ce qui est concordant avec le résultat de notre série [140].

Le revenu de la mère n'était pas associé à la sévérité du TSA dans notre étude. Par ailleurs, il y a eu une association statistiquement significative entre au mois un niveau de revenu du père et la sévérité du TSA  $p=0,017$ . Néanmoins, vu que dans notre étude plusieurs catégories de salaires ont été analysées ( cinq catégories),

celles en relation avec la sévérité du TSA n'ont pas pu être statistiquement déterminées. Dans la littérature, aucune relation entre niveau de ressources des parents et sévérité du TSA n'a été retrouvée [139].

Il n'y a pas de corrélation entre la plage horaire du travail de la mère et la sévérité du TSA dans notre étude. Cette association n'a pas été exploitée dans la littérature.

La survenue de souffrance néonatale chez l'enfant n'a pas été corrélée à la sévérité du TSA dans notre étude. On n'a pas trouvé d'études qui se sont intéressées à la relation entre facteurs périnataux et sévérité du TSA. Les enfants ayant ce type d'antécédents auraient en moyenne un quotient de développement plus bas aux tests psychométriques selon une étude [116].

Aucune corrélation entre l'âge du diagnostic et la sévérité du TSA n'a été retrouvée dans notre série. Par ailleurs, plus la symptomatologie autistique est sévère, plus le diagnostic de TSA se fait précocement selon une étude [149].

### 3. Difficultés confrontées

Au cours de ce travail, nous avons confronté quelques difficultés parmi lesquelles :

- Le personnel de santé assurant l'activité pédopsychiatrique reste très restreint malgré les énormes efforts menés dans ce domaine.
- La grande disponibilité que nécessite une consultation de pédopsychiatrie en général et le temps qui doit être consacré à la passation du CARS en particulier ( 20 à 50 min)
- La nouvelle dénomination de « Trouble du Spectre Autistique » comporte des manifestations cliniques et des endophénotypes bien différents. Ceci pourrait empêcher l'individualisation de sous-groupes homogènes dans les études ultérieures.

## 4. Apport et perspectives de l'étude

Notre étude étalée sur trois ans, est considérée parmi les très peu d'études menées au Maroc à propos du sujet de TSA. Notre sujet dont la question centrale est celle des facteurs cliniques et environnementaux impliqués dans la sévérité du TSA, est assez novateur et reste encore peu étudié dans la littérature internationale.

Devant l'énorme diversité clinique du TSA, une évaluation adaptée de la sévérité de ce trouble permettrait la mise en route d'interventions personnalisées pour chaque enfant, contribuant à l'amélioration du pronostic du trouble ainsi que la qualité de vie des familles d'enfants avec TSA.

Dans l'objectif d'encourager le dépistage, le diagnostic, l'évaluation et la PEC du TSA, nos perspectives à court et à moyen terme se situent sur diverses actions :

- La sensibilisation des médecins et personnels de santé à l'intérêt de connaître les signes précoces du TSA afin d'aider au dépistage et au diagnostic précoce.
- L'implication de plus de personnel de santé dans les consultations de pédopsychiatrie.
- L'encouragement des médecins à choisir la pédopsychiatrie comme spécialité afin de combler le besoin accru de cette discipline au Maroc.

# CONCLUSION

Le TSA regroupe les entités qui étaient connues sous les noms d'autisme, syndrome d'Asperger, TED non spécifiés et trouble désintégratif de l'enfance.

La 5<sup>ème</sup> édition du DSM (DSM-5) de l'Association Américaine de Psychiatrie (APA) redéfinit en effet ce que l'on nommait auparavant les troubles envahissants du développement (TED).

Devant cette hétérogénéité des profils intégrés dans cette nouvelle nomenclature du TSA, l'évaluation et la détermination des facteurs cliniques et environnementaux impliqués dans la sévérité de ce trouble s'avère une chose primordiale, afin de mettre en route une PEC personnalisée selon la sévérité des symptômes chez chaque enfant.

Ce présent travail nous a permis d'avoir une idée globale sur la nature des facteurs de sévérité cliniques et environnementaux chez les enfants diagnostiqués avec TSA vus en consultation de pédopsychiatrie du CHU Hassan II de Fès.

La recherche de facteurs de sévérité chez les enfants avec TSA précédée d'une identification précoce des signes seraient la clé de l'amélioration du pronostic de ce trouble et de la qualité de vie des enfants avec TSA ainsi que de leurs familles.

# RESUME

## RESUME

Le Trouble du Spectre Autistique (TSA) est caractérisé par un déficit persistant de la communication sociale et des interactions sociales, ainsi que par un caractère restreint et répétitif des comportements, intérêts et activités.

Le but de notre étude est d'analyser les facteurs cliniques et environnementaux impliqués dans la sévérité du TSA.

Il s'agit d'une étude transversale sur une période de 36 mois allant du Janvier 2012 au Janvier 2015, intéressant 50 enfants vus en consultation de pédopsychiatrie du Centre Hospitalier Hassan II de Fès et diagnostiqués avec TSA. Tous les enfants ont été évalués selon une procédure standardisée, incluant le recueil des données anamnestiques, cliniques, paracliniques, les modalités de prise en charge (PEC) et la passation de l'échelle du CARS ( Childhood Autism Rating Scale).

Après une description globale des caractéristiques de notre population d'étude, une analyse des facteurs de sévérité cliniques et environnementaux a été réalisée.

Les facteurs cliniques qui ont été analysés dans notre étude sont : Le sexe féminin, l'absence du langage, la présence d'un retard mental, l'incapacité à imiter, la présence de comportements répétés et restreints (CRR) et l'association à une épilepsie, à une pathologie génétique, à un trouble de déficit de l'attention /Hyperactivité et à des troubles du sommeil.

Parmi ces facteurs ceux qui ont été corrélés à la sévérité du TSA sont : L'absence du langage ( $p < 0,001$ ), l'incapacité à imiter ( $p < 0,001$ ), et la présence de CRR ( $p = 0,017$ ).

En ce qui concerne les paramètres environnementaux analysés dans notre étude, ils sont comme suit : L'âge des parents à la naissance, le revenu des parents, la plage horaire du travail de la mère, la notion de souffrance néonatale et l'âge du



diagnostic. Le seul facteur environnemental qui a été significativement associé à la sévérité du TSA était le revenu du père ( $p=0,017$ ).

Cette étude analytique a permis de déterminer quelques facteurs impliqués dans la sévérité du TSA, et ceci afin d'offrir à chaque enfant une PEC adaptée selon son contexte et le degré de sévérité du trouble chez lui.

## ABSTRACT

Persons with Autism Spectrum Disorder (ASD) demonstrate persistent deficits in social communication and social interactions, and restricted, repetitive patterns of behavior, interests, or activities.

This work aimed to analyze clinical and environmental severity factors of ASD.

It is a transversal study which was initiated in January 2012 and has lasted 36 months. Fifty children diagnosed with ASD were recruited at child psychiatry consultation at the University Hospital in Fes, Morocco. All children were assessed using a standardized procedure : Anamnestic, clinical, paraclinical and therapeutic data were collected and they were evaluated for ASD severity using the Childhood Autism Rating Scale (CARS).

After overall description of clinical sample characteristics of children, we analyzed the relationship between some clinical and environmental factors and child symptom severity.

Clinical factors which were analyzed in this study are : Femal sex, absence of langage,presence of intellectual deficiency, inability to imitate, presence of repetitive and restricted behavior (RRB), comorbidity with epilepsy, genetic pathology, attention deficit/hyperactivity disorder ( AD/HD) and with sleep problems.

Absence of langage ( $p<0,001$ ), inability to imitate ( $p<0,001$ ),and RRB ( $p=0,017$ ) were significantly associated with higher ASD severity.

We also examined associations between advanced parental ages at child birth, parental incomes, mother time slot, fetal distress, age at ASD diagnosis on ASD severity. The only environmental factor which was significantly associated with ASD severity was father income ( $p=0,017$ ).

This analytical study allowed to determine some clinical and environmental factors associated with ASD severity. The goal is to offer adequate treatments and therapies for children with ASD depending upon these factors and severity degree.

## ملخص

الأشخاص الذين يعانون من اضطراب طيف التوحد يكون لديهم صعوبات دائمة في التواصل و التفاعل الاجتماعي كما يغلب الطابع المحدود و المتكرر على سلوكياتهم، اهتماماتهم وأنشطتهم .

كان هدف دراستنا هو تحليل العوامل السريرية والبيئية المؤثرة على حدة هذا الاضطراب .

يتعلق الامر بدراسة مستعرضة ممتدة على مدة ٣٦ شهرا ابتداء من يناير ٢٠١٢ إلى غاية يناير ٢٠١٥ وthem ٥٠ طفلا تم تشخيص اضطراب طيف التوحد لديهم خلال استشارات الطب النفسي بالمستشفى الجامعي الحسن الثاني بفاس .

جميع الأطفال تم تقييمهم وفق منهج موحد إذ تم جمع المعلومات الادكارية، السريرية والاستقصائية وكذا البيانات المتعلقة بمختلف الأساليب العلاجية المستفاد منها . كما استفادوا من اجتنياز مقياس تصنيف لهذا الاضطراب لتحديد حدته .

بعد وصف الخصائص العامة المميزة للأفراد المشاركين في دراستنا، تم تحليل بعض العوامل السريرية و البيئية المؤثرة على حدة هذا الاضطراب .

العوامل السريرية التي تم تحليلها هي: الجنس المؤنث، انعدام اللغة، وجود تأخر ذهني مصاحب للاضطراب، عدم القدرة على التقليد، وجود سلوكيات محدودة و متكررة لدى الطفل، اقتران الاضطراب مع الصرع، مع أمراض وراثية، مع اضطراب عدم الانتباه والحركة المفرطة و مع اضطرابات النوم .

من بين هذه العوامل، تلك التي كانت مرتبطة إحصائيا بحدة الاضطراب في دراستنا هي انعدام اللغة، عدم القدرة على التقليد و تواجد سلوكيات محدودة و متكررة .

ومن بين العوامل البيئية المدروسة التالية: سن الآباء عند الولادة، المدخول المادي للوالدين، الحصة التوقيتية لعمل الأم ، معاناة الطفل أثناء الولادة و سن تشخيص الاضطراب، وجدنا أن العامل البيئي الوحيد الذي كان مرتبطا بحدة الاضطراب هو المدخول المادي للأب .

هذه الدراسة التحليلية مكنت من تحديد بعض العوامل المؤثرة على حدة اضطراب طيف التوحد لدى الأطفال و ذلك قصد توفير رعاية خاصة لكل طفل وفقا لحدة الاضطراب عنده و وفقا للعوامل المسببة لتلك الحدة .

# BIBLIOGRAPHIE

1. Doudard A. Autisme infantile : Approche intégrative d'une pathologie complexe. Thèse, 2013. Université d'Angers.
2. Sajidi M. Président de l'association Léa pour Samy- La voix de l'Enfant autiste. Rapport de l'association Léa pour Samy. La situation de l'autisme au Maroc. Juin-2009.
3. Organisation mondiale de la santé. Classification internationale des troubles mentaux et des troubles du comportement. Description cliniques et directives pour le diagnostic. Paris : Masson ;2000.
4. Murad A, Fritsch A, Bizet E, et al. L'autisme à l'âge adulte : Aspects cliniques ; Annales Médico-Psychologiques 172 (2014) 577-586.
5. Avis n°102 du Comité consultatif national d'éthique pour la science de la vie et de la santé sur la situation en France des personnes, enfants et adultes, atteintes d'autisme (2005).
6. Richa S. Problèmes éthiques de l'information des parents dans les troubles autistiques et apparentés ; Ethique et santé (2013) 10, 169-174.
7. American Psychiatric Association . Diagnostic and Statistical manual of Mental Disorders. 5th ed. Arlington, VA : American psychiatric Association ; 2013.
8. Kanner L. Autistic Disturbances of affective contact. Nervous Child,2, 217-250. 1943.
9. Kraepelin E. Pour un diagnostic et un pronostic des « Dementia praecox ». Journal allemand de psychiatrie, 56, 246-263. 1899.
10. Bleuler E. Dementia praecox or the group of schizophrenias. New york : International Universities Press. 1911.
11. Barthelemy C. Historique, Sémiologie, évolution nosographique. In « L'autisme de l'enfance à l'âge adulte ». Médecine Sciences. 2012.

12. Ittard J. Mémoire sur les premiers développements de Victor de l'Aveyron. 1801.
13. Bender L. Childhood Schizophrenia. *American Journal of Orthopsychiatry*, 17 (1), 40–56. 1947.
14. Mahler M. *Psychose infantile*. Paris, France : Payot. 1970.
15. De Sanctis S. Over any variety of early dementia. *Magazine expérimentale de médecine légale* , 141–165. 1906.
16. Heller T. A propos des démences infantiles. *Journal d'étude de la santé des adolescents*, 2, 17–28. 1908.
17. Asperger H. L'autisme à l'âge de l'enfance. *Journal des maladies psychiatriques et neurologiques*, 117, 76–136. 1944.
18. Wing L. Asperger's syndrome : a clinical account. *Psychological Medicine*, 11(1), 115–129. 1981.
19. Asperger H. Les anomalies mentales chez l'enfant. *Magazine hebdomadaire de Vienne*, 51, 1314–1317. 1938.
20. Lyons V. Fitzgerald M. Asperger and Kanner the two pioneers of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37 (10), 2022–2023. 2007.
21. Hochmann J. *Histoire de l'autisme* . Paris, France : Odile Jacob, 2009.
22. American Psychiatric Association. *DSM* (1980, 1987, 1994, 2000, 2013).
23. World Health Organisation . *International classification of diseases and related health problems, 10th rev. (ICD-10)*. Geneva : World Health Organisation. 1992 .
24. Guimard M. *Exploration des visages dans l'autisme : étude en suivi du regard et corrélats cliniques* . Thèse, 2011. Université François-Rabelais.

25. Lotter V. Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry*, 3 :124–137, 1966.
26. Lenoir P, Bodier C, Desombre H, et al. Sur la prévalence de l'autisme et des TED. *Encéphale*, 2009, 35 : p 36–42.
27. Geschwind DH. Advances in autism. *Annu Rev Med* 2009 ;60 :367–80.
28. Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Res* 2009; 65 (6): 591–598.
29. Fombonne E. Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *J Autism Dev Disord* 2003; 33 (4): 365–382.
30. Folstein SE, Rosen-Sheidley B. Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature Reviews genetics* (2001), 2, 949–955.
31. Matson JL, Wilkins J, Gonzalez M. Early identification and diagnosis in ASD in young children and infants. *Research in ASD* 2 (2008) 75–84.
32. Chamak B, Bonniau B, Oudaya L, et al. The autism diagnostic experiences of French parents. *Autism*, first published on September 27 (2010).
33. Tsai LY. Impact of DSM–5 on epidemiology of Autism Spectrum Disorder. *Research in Autism Spectrum disorder* 8 (2014) p 1454–1470.
34. Mayes DS, Calhoun SL, Murray MJ, et al. Final DSM–5 under identifies mild ASD. *Research in ASD* 8 (2014) 68–73.
35. Kolevzon A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism : a review and integration of findings. *Arch Pediatr adolesc Med* 2007 ; 161(4) : 326–33.
36. Schaefer GB, Mendelson NJ. Clinical genetics evaluation in indentifying the etiology of autism spectrum disorders. *Genet Med* 2008 ;10(4) :301–305.



37. American Academy of pediatrics, Plauché Jonhson A, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007 ;120(5) :1183–215.
38. Ferrari P. Dépression maternelle et autisme infantile. *Le carnet psy*,7(75) 26–28, 2002.
39. Picco M. Carel A. Evitement relationnel du nourrisson et dépistage précoce. *La psychiatrie de l'enfant*, 1 : 171–205, 2002.
40. Lenoir P, Bodier C, Desombre H, et al. Sur la prévalence de l'autisme et des TED. *Encéphale*, 2009, 35 : p 36–42.
41. Ritvo ER, Freeman BJ, Pingree C, et al. The UCLA–University of Utah epidemiologic survey of autism: prevalence. *Amer J Psychiatry* 1989;146:194–199.
42. Fombonne E, Zakarian R, Bennett A, et al. Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada: prevalence and links with immunizations. *Pediatrics* 2006;118:139–150.
43. Gillberg I, Gillberg C. Autism in immigrants: a population–based study from Swedish rural and urban areas. *J Intell Disability Research* 1996;40:24–31.
44. Ouss–Ryngaert L. Alvarez L. Boissel A. Autisme et prématurité : état des lieux. *Archives de pédiatrie* 2012 ; 19:970–75.
45. Debe J. Epidémiologie de l'autisme et les TED. In Barthélémy C. Bonnet–Brilhaut F. *L'autisme de l'enfance à l'adulte*. P 10–11. Paris : Lavoisier, 2012.
46. Wing L. *The Autistic Spectrum : A Guide for Parents and Professionals*. London : Constable ; 1996.

47. Billstedt E, 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.
48. Seltzer MM, Krauss MW, Shattuck PT, et al. The symptoms of autism spectrum disorders in adolescence and adulthood. *J Autism Dev Disord* 2003.
49. Shattuck PT, Seltzer MM, Greenberg JS, et al. Change in autism symptoms and maladaptive behaviors in adolescents and adults with an autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord* 2007 ;37(9) : 1735-47.
50. Rogé B. Autisme : Comprendre et agir. Paris : Dunod ;2008.
51. Jonhson C.P ., Myers S.M. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120(5), 1183-1215, 2007.
52. Haute Autorité de Santé ; Autisme et autres troubles envahissants du développement; Etat des connaissances hors mécanisme physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. Argumentaire 2010.
53. Machet L. Analyse comparative du profil développemental de jeunes enfants dépistés « à risque autistique »; Université Joseph Fourier ; Faculté de Médecine de Grenoble ; 2011.
54. Grandin T. Ma vie d'autiste, Paris, Odile Jacob, 1994.
55. Tammet D. Je suis né un jour bleu, Editions des Arènes, 2007.
56. Gras-Vincendon A, Bursztejn C, Danion JM. Fonctionnement de la mémoire chez les sujets avec autisme. *Encéphale* 2008 ; 34(3) :285-299.
57. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the autistic child have a « theory of mind ». *Cognition* 1985 ; 21(1) :37-46.

58. Volkmar FR, Lord C, Bailey A, et al. Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry* 2004; 45(1):135–170.
59. Happé F, Frith U. The weak coherence account: detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2006; 36(1):5–25.
60. Naber FBA, Swinkels SHN, Buitelaar JK, et al. Joint attention and attachment in toddlers with autism. *J Abnorm Child Psychol* 2007;35(6):899–911.
61. Mottron L. Surfonctionnements et déficits perceptifs dans l'autisme : un même profil de performance pour l'information sociale et non sociale. In: Berthoz A, Andres C, Barthélémy C, et al. Edition : L'autisme: De la recherche à la pratique. Paris : Odile Jacob; 2005. p. 165–89.
62. Grandin T. *Penser en images*, Paris, Odile Jacob, 1997.
63. Di Martino A, Ross K, Uddin LQ, et al. Functional brain correlates of social and nonsocial processes in autism spectrum disorders: an activation likelihood estimation meta-analysis. *Biol Psychiatry* 2009;65(1):63–74.
64. Hadjikhani N, Joseph RM, Snyder J, et al. Anatomical differences in the mirror neuron system and social cognition network in autism. *Cereb Cortex* 2006;16:1276–82.
65. Krakowiak P, Goodlin-Jones B, Hertz-Picciotto I, et al. Sleep problems in children with autism spectrum disorders, developmental delays, and typical development: a population-based study. *J Sleep Res* 2008;17(2):197–206.
66. Couturier JL, Speechley KN, Steele M, et al. Parental perception of sleep problems in children of normal intelligence with pervasive developmental disorders: prevalence, severity, and pattern. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2005; 44(8):815–22.

67. Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S, et al. Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. *J Autism Dev Disord* 2006;36(7):849–861.
68. Amiet C, Gourfinkel-An I, Consoli A, et al. Epilepsy and autism: a complex issue. *Archives de Pédiatrie*, 2010; 17: 650–651.
69. Aussilloux C. Baghdadli A. Les troubles autistiques, in *Psychiatrie de l'enfant*. Lavoisier, Paris, 2012.
70. Robel L. Données actuelles sur la clinique de l'autisme. *Archives de Pédiatrie* 16 (2009) 1507–1512.
71. Tonus A. Syndrome d'Asperger : un diagnostic précoce dans une entité syndromique discutée. *Annales Médico-psychologiques* 170 (2012) 467–70.
72. Misès R. Quemada N. Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent, 4ème édition (CFTMEA R-2000).
73. Goeb JL, Charley M, Kotras F, et al. Repérage des troubles autistiques précoces. *Annales Médico-psychologiques* 162 (2004) 821–827.
74. Spitz R. De la naissance à la parole : La première année de vie. PUF, Paris, 1968.
75. Bonnet-Brilhault F, Barthélémy C. L'autisme: de l'enfance à l'âge adulte. Paris. Lavoisier, Médecine sciences et publications, coll «psychiatrie », p61, 2012.
76. Curatolo P, Manzi B, et al. Autism in tuberous sclerosis. *Eur J Pediatr Neurol*, 2004, 8:327–332.

77. Misès R, Bursztejn C, Botbol M, et al. Une nouvelle version de la classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent : la CFTMEA R 2012, correspondances et transcodages avec l'ICD 10. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 60 (2012) 414–18.
78. Crocq MA. Les principes du DSM. *Annales Médico-Psychologiques* 172 (2014) 653–658.
79. Lenoir P, Malvy J, Rethore C. L'autisme et les troubles du développement psychologique, Masson. Paris ; 2007.
80. Sigman M, Ungerer J. Sensorimotor skills and language comprehension in autistic children. *Abnorm Child Psychol*, 9 :149–165 ;1981.
81. Meltzoff A, Gopnick A. The role of imitation in understanding persons and developing a theory of mind. Oxford University Press, 1993.
82. Parcherie E. Troubles de l'agentivité et troubles de la conscience de soi. Quelques hypothèses sur leur liens dans l'autisme ; *Les neurosciences et la philosophie de l'action* ;1997. Librairie philosophique ; J. Vrin.
83. Bastard–Rosset D. Influence de l'expertise sur le traitement des expressions faciales d'émotions chez les enfants autistes ; Thèse 2009. Université de Grenoble.
84. Rizzolati G, Fadiga L, Galese V, et al. Premotor cortex and recognition of motor actions. *Cognitive Brain Research* 3 :131–141 ;1996.
85. Rizzolatti G., Fabbri Destro M., Cattaneo L. Mirror neurons and their clinical relevance. *Nature Clinical practice neurology* ; 2009.
86. Georgieff N. Intérêts de la notion de « théorie de l'esprit » pour la psychopathologie. *Psychiatrie de l'enfant*, 2 :341–371, 2005.

87. Centelles L. Comprendre une interaction sociale par le corps en action : contribution du mécanisme miroir et implication dans l'autisme. Thèse 2009, Université V. Segalen Bordeaux 2.
88. Bourgeron T, Leboyer M, Delorme R. Autisme, la piste génétique se confirme. *Enfance* n°1 pp.99–100 ; 2009.
89. Perche O, Laumonier F, Baala L, et al. Autisme, génétique et anomalies de la fonction synaptique. *Pathologie Biologie* 58 (2010) 381–386.
90. Fein D, Humes M, Kaplan E, et al. The question of left hemisphere dysfunction in infantile autism. *Psychological Bulletin*, 1984, 95, 2, 258–281.
91. Lelord G. Physiopathologie de l'autisme. Les insuffisances modulatrices cérébrales. *Neuropsychiatrie de l'Enfant et d l'Adolescent*, 1990, 38, 43–49.
92. Bargiacchi A. Apport des techniques d'imagerie cérébrale récentes dans les TSA. *Annales Médico-Psychologiques* (2012) 479–481.
93. Lauvin MA, Martineau J, Destrieux C, et al. Imagerie morpho-fonctionnelle des troubles du spectre autistiques : actualités et théories avancées ; *Journal de Radiologie Diagnostique et Interventionnelle* (2012) 93, 149–157.
94. Brunelle F, Bargiacchi A, Chabane N, et al. Imagerie cérébrale dans l'autisme infantile. *Archives de pédiatrie* 19 (2012) 547–550.
95. Comte-Gervais I. Recherches actuelles sur l'intelligence sociale et les troubles envahissants du développement ; *Annales Médico-Psychologiques* 167 (2009) 550–562.
96. Meltzer D, Bremner J, Hoxter S, Weddell D, Wittenberg I. Explorations dans le monde de l'autisme. Payot, 1980.

97. Haag G. Approche psychanalytique de l'autisme et des psychoses de l'enfant. Paris, PUF, 1990 : 143-155.
98. Houzel D. Le monde tourbillonnaire de l'autisme. Lieux Enf 1985.
99. Golse B, Robel L. Pour une approche intégrative de l'autisme infantile. Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence 58 (2010) 366-370.
100. Duverger P, Juan-Chocard AS, Malka J. Psychopathologie en service de pédiatrie. Elsevier Masson, 2011.
101. Rutter M, Le Couteur A, Lord C. ADI-R : Autism Diagnostic Interview-Revised. Los Angeles, CA : Western Psychological Services ; 2003.
102. Lord C, Risi S, Lambrecht L, et al. The Autism Diagnostic Schedule-Generic : A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. Journal of Autism and Developmental Disorders, 30, 205-223 ; 2000.
103. Schopler E, Reichler R, Devellis R, et al. Toward Objective Classification of childhood Autism Rating Scale, Journal of Autism and Developmental disorders 10 :91-103 ; 1980.
104. Rogé B. Le diagnostic précoce de l'autisme : Données actuelles. Enfance 2002/1, volume 54, p21-30 ; 2002.
105. Baghdadli A, Beuzon S, Bursztejn C, et al. Recommandations pour la pratique du dépistage et du diagnostic de l'autisme et des troubles envahissants du développement; Archives de Pédiatrie 13 (2006) 373-378.
106. Zylberberg P, Charles E, Lapierre M, et al. Evaluation des troubles autistiques avant trois ans : l'expérience de « l'UNIDEP » (Unité de dépistage et d'évaluation précoce des troubles envahissants du développement) ; Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence 59 (2011) 279-288.

107. Haute Autorité de Santé ; Autisme et troubles envahissants du développement : interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent ; Recommandations Mars 2012.
108. Houzel D, Moussaoui E, Ferretti A. Le diagnostic précoce des troubles autistiques de l'enfant en pratique; *L'évolution psychiatrique* 69 (2004) 627–639.
109. Barthélémy C, Fuentes J, Howlin P, et al.; Les personnes atteintes d'autisme ; Autisme Europe aisbl ; 2010.
110. Lazard A, Lemonnier E, Les troubles autistiques du repérage à la prise en charge, Ellipses ; 2005.
111. Blanc R, Malvy J, Dansart P, et al. La thérapie d'échange et de développement, une rééducation neurofonctionnelle de la communication sociale. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 61 (2013) 288–294.
112. Artigas–Pallarés J, Rigau–Ratera E, Garcia–Nonell C. The relation between borderline intellectual capacity and neurodevelopmental disorders. *Revista de Neurologia* (2007) 44; 739.
113. Matson JL, Dempsey T, Fodstad JC. The effect of autism spectrum disorders on adaptive independent living skills in adults with severe intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities* (2009). 30 (6) : 1203–11
114. Matson JL, Rivet TT, Fodstad JC, et al. Examination of adaptive behavior differences in adults with autism spectrum disorders and intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 30, 1317–1325 ; (2009).



115. Golden RL, Matson JL, Cervantes PE, The effect of intellectual disability on the presence of comorbid symptoms in children and adolescents with autism spectrum disorder ; *Research in Autism Spectrum Disorders* 8 (11) 1552–1556 ; (2014).
116. Bodier C, Lenoir P, Malvy J, et al. Autisme et pathologies associées : Etude clinique de 295 cas de troubles envahissants du développement. *La presse médicale*, 30, 1199 ; (2001).
117. Tardif C, Gepner B. *L'autisme*; Edition Armand Colin, (2007).
118. Kjellmer L, Hedvall A, Fernell E, et al. Language and communication skills in preschool with autism spectrum disorders : Contribution of cognition, severity of autism symptoms, and adaptative functioning to the variability. *Research in Developmental Disabilities* 33 (2012) 172–180.
119. Zachor DA, Ilanit T, Itzchak EB. Autism severity and motor abilities correlates of imitation situations in children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Disorders* 4 (2010) 438–443.
120. Gillberg C. Autism and related behaviours. *J Int Dis Res* 37 :343–72 (1993) .
121. Bailey A, Phillips W, Rutter M. Autism : toward an integration of clinical, genetic, neuropsychological and neurobiological perspectives. *J Child Psychol Psychiat* 37 :89–126 ; (1996) .
122. Leblond CS, Nava C, Polge A et al. Meta-Analysis of SHANK Mutations in Autism Spectrum Disorders: A Gradient of Severity in Cognitive Impairments, *Plos Genetics*. Institut Pasteur ; 4 septembre 2014.
123. Krieger AE, Lancéart E, Nader-Grosbois N, Adrien JL. Trisomie 21 et autisme : double diagnostic, évaluation et intervention ; *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* ( 2014).

124. Reilly C, Atkinson P, Das KB, et al. Features of autism spectrum disorder in childhood epilepsy : A population-based study. *Epilepsy and Behavior* 42, 86–92 ; (2015) .
125. Viscidi EW, Triche EW, Pescocolido MF, et al. Clinical characteristics of children with autism spectrum disorder and co-occurring epilepsy. *PLoS One* 2013.
126. Halayem S, Bouden A, Halayem MB, et al. Signes neurologiques mineurs et troubles envahissants du développement. *L'encéphale* (2010) 36, 307–313.
127. Acquaviva E, Stordeur C, Comorbidité TDA/H et TSA. *Annales Médico-Psychologiques* 172 (2014) N°4 ; pp : 302–308.
128. Sprenger L, Buhler E, Poustka L, et al. Impact of ADHD symptoms on autism spectrum symptom severity. *Research in Developmental Disabilities* 34 (2013) 3545–3552.
129. Mannion A, Leader G. Attention-deficit/hyperactivity disorder (AD/HD) in autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders* 8 (2014) 432–439.
130. Delahaye J, Kovacs E, Sikora D, et al. The relationship between Health-Related Quality of Life and sleep problems in children with Autism spectrum Disorders. *Research in Autism Spectrum Disorder* 8 (2014) 292–303.
131. Adams HL, Matson JL, Cervantes PE, et al. The relationship between autism symptom severity and sleep problems: Should bidirectionality be considered *Research in Autism Spectrum Disorders* 8 (2014) 193–199.
132. Bourreau Y, Roux S, Gomot M, et al. Comportements répétés et restreints dans les troubles autistiques : évaluation clinique. *L'Encéphale* (2009) 35, 340–346.

133. Hajjar M, Richa S. Les obsessions et les compulsions retrouvées dans l'autisme. *Annales Médico Psychologiques* 166 (2008) 528–532.
134. Soussana M, Sunyer B, Pry R, et al. Troubles anxieux dans les troubles envahissants du développement sans retard mental : état des lieux chez les enfants et les adolescents au travers d'une revue de littérature. *L'encéphale* (2012) 38, 16–24.
135. Tureck K, Matson JL, Cervant P, et al. An examination of the relationship between autism spectrum disorder, intellectual functioning, and comorbid symptoms in children. *Research in Developmental Disabilities* 35 (2014) 1766–1772.
136. Lauvin MA, Martineau J, Destrieux C, et al. Imagerie morpho-fonctionnelle des troubles du spectre autistique: actualités et théories avancées. *Journal de Radiologie Diagnostique et Interventionnelle* (2012) 93, 149–157.
137. Keown CL, Shih P, Nair A, et al. Local Functional Overconnectivity in Posterior Brain Regions Is Associated with Symptom Severity in Autism Spectrum Disorders. *Cell Reports* 5, 567–572, November 14, 2013.
138. Jang J, Matson JL, Cervantes PE, et al., The relationship between race and comorbid symptoms in infants and toddlers with autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders* 7 (2013) 1433–1438.
139. Cohen A. Autisme et migrations ; *Cahiers de la puéricultrice*, Vol 50, N°264, p :7, Février 2013.
140. Itzchak EB, Lahat E, Zachor DA. Advanced parental ages and low birth weight in autism spectrum disorders—Rates and effect on functioning. *Research in Developmental Disabilities* 32 (2011) 1776–1781.

141. Movsas TZ, Paneth N. The effect of gestational age on symptom severity in children with autism spectrum disorder, *J Autism Dev Disord*. 2012 Nov; 42(11).
142. Goussé V, Galéra C, Bouvard M, et al. Agrégation de déficits sociaux et de troubles psychopathologiques chez les parents de personnes avec autisme : vers une implication du tempérament ?, *L'Encéphale* (2011) 37, 119–126.
143. Bonnet–Brilhault F. Correspondances génotype/phénotype et l'autisme : modèles et stratégies. *L'Encéphale* (2011) 37, 68–74.
144. Ingersoll B, Hambrick DZ. The relationship between the broader autism phenotype, child severity, and stress and depression in parents of children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders* 5 (2011) 337–344.
145. Dickerson AS, Pearson DA, Loveland KA, et al. Role of parental occupation in autism spectrum disorder diagnosis and severity. *Research in ASD* 8 (2014) 997–1007.
146. Adams JB, Audhya T, McDonough–Means S, et al. Toxicological status of children with autism vs. neurotypical children and the association with autism severity. *Biological Trace Element Research*, 151(2) (2013), 171–180.
147. Adams JB, Romdalvik J, Ramanujam VM, et al. Mercury, lead, and zinc in baby teeth of children with autism versus controls. *Journal of Toxicology and Environmental Health, Part A*, 70(12), (2007) 1046–1051.
148. Matson JL, Rieske R, Tureck K, : Additional considerations for the early detection and diagnosis : Review of available instruments. *Research in ASD* 5 (2011) 1319–1326.

149. Turygin N, Matson JL, Williams LW, et al. The relationship of parental first concerns and autism spectrum disorder in an early intervention. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 8, (2014) 53–60.
150. Mishaal RA, Ben-Itzhak E, Zachor DA. Age of ASD diagnosis is associated with child's variables and parental experience. *Research in ASD* 8 (2014) 873–880.
151. Gardiner E, Larocci G. Unhappy (and happy) in their own way: A developmental psychopathology perspective on quality of life for families living with developmental disability with and without autism. *Research in Developmental Disabilities* 33 (2012) 2177–2192.
152. Montreuil N, Magerotte G. *Pratique de l'intervention individualisée*. Bruxelles: De Boeck; 1994.
153. Peeters T. *Autisme : la forteresse éclatée*. Paris: Pro Aid Autisme; 1994.
154. Gillberg C, Peeters T. *L'autisme, aspects éducatifs et médicaux*. Anvers: Opleidingscentrum Autisme; 1995.
155. Peeters T. *L'autisme. De la compréhension à l'intervention*. Paris: Dunod; 1996.
156. Maurice C, Green G, Luce SC. *Intervention comportementale auprès de jeunes enfants autistes*. Bruxelles: De Boeck; 2006.
157. Recordon-Gaboriaud S. Réflexions sur les qualités sensorielles nécessaires à un habitat adapté pour les personnes avec autisme vivant en internat. *Bull Sci Arapi* 2009;(23):46–50.
158. Recordon-Gaboriaud S. Les prises en charge de l'autisme, pratiques et recherches en France. *Prat Santé Ment* 2009;55(3):11–7.
159. Golse B. *Mon combat pour les enfants autistes*. Odile Jacob 2013.

160. Baghdadli A, Yiani-Coudurier C, et al. Interventions précoces et intensives : principes et effets, in *L'autisme : de l'enfance à l'âge adulte*. Lavoisier, 2012, p 120–125.
161. Dionisi JP. Le programme TEACCH : des principes à la pratique. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 61 (2013) 236–242.
162. Rogers SJ. L'intervention précoce dans l'autisme : de la recherche à la pratique. *Le bulletin scientifique de l'ARAPI*, 2001, 7, 29–34.
163. Houzel D. *L'aube de la vie psychique*. Etudes psychanalytiques. ESF, « la vie de l'enfant », 2002.
164. Greespan SI, Brazelton TB, Cordero J, et al. Guidelines for early identification, screening and clinical management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 2008, 121(4), p 828–30.
165. Ben Salah FZ, Dziri C, *Médecine physique-réadaptation et autisme*. *Journal de réadaptation médicale* (32) 2012 ; 129–133.
166. Saraty N. Le programme Makaton pour des enfants autistes. *Rééducation orthophonique*, 2001 ; 207 : 71–81.
167. Bullinger A. *Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars*. Toulouse : Erès, 2004.
168. Haag G. Les troubles de l'image du corps dans les psychoses infantiles. *Thérapie psychomotric*, 86 : 50–65, 1990.
169. Hameury L, Mollet M, Massé S, et al., *Scolariser l'enfant autiste : Objectifs et modalités*. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 54 (2006) 375–378.

170. Périsset D, Guinchat V, Hellings JA, et al. Traitement pharmacologique des comportements problématiques associés aux troubles du spectre autistique : revue de la littérature. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 60 (2012) 42–51.
171. Chabane N. Traitements médicamenteux dans les TSA. Lavoisier, Paris, 2012, p 149–157.
172. Desjardins S, Doyen C, Contejean Y, et al. Traitement d'un enfant autiste par la naltrexone. *L'Encéphale* (2009) 35, 168–172.
173. Béhérec L, Quilici G, Rosier A, et al. Efficacité des traitements pharmacologiques dans les Troubles envahissants du développement : une revue de la littérature. *L'Encéphale* (2014) 40, 188–196.
174. Goussot T, Auxiette C, Chambres P. Réussir la prise en charge des parents d'enfants autistes pour réussir la prise en charge de leur enfant. *Annales Médico-Psychologiques* 170 (2012) 456–460.
175. Saint-Georges C, Guinchat V, Chamak B, et al. Signes précoces d'autisme : d'où vient-on ? Où va-t-on ? *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 61 (2013) 400–408.
176. Guédeney A, Saias T. Autisme du nourrisson : quoi de neuf dans le diagnostic et l'accompagnement ? *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 54 (2006) 344–348.
177. Chabane N. Le diagnostic précoce dans les troubles du spectre autistique. *Annales Médico-Psychologiques* 170 (2012) 462–466.
178. Benson P, Karlof KL, Siperstein GN. Maternal involvement in the education of young children with autism spectrum disorders, *Autism* 12 (1) (2008) 47–63

179. Lelord G, Zilbovicius M, Boddaert N et al. Mise en évidence, sur des images de tomographie à émission de positrons, d'un dysfonctionnement temporel dans l'autisme de l'enfant. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 51 (2003) 265–268.
180. Saldana D, Alvarez R, Lobaton S, et al. Objective and subjective quality of life in adults with autism spectrum disorders in southern Spain. *Autism*, 13, (2009) 303–316.
181. Worley JA, Matson JL, Comparing symptoms of autism spectrum disorders using the current DSM–IV–TR diagnostic criteria and the proposed DSM–V diagnostic criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders* 6 (2012) 965–970.
182. Kose S, Erermis S, Ozturk O, et al. Health related quality of life in children with autism spectrum disorders : The clinical and demographic related factors in Turkey. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7, (2013) 213–220.
183. Park JH, Kim YS, Koh YJ, et al. A contrast of comorbid condition and adaptive function between children with Autism Spectrum Disorder from clinical and non clinical populations. *Research in Autism Spectrum Disorders* 8 (2014) 1471–1481.
184. Yeung MK, Han YM, Sza SL, et al. Altered right frontal cortical connectivity during facial emotion recognition in children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders* 8 (2014) 1567–1577.
185. Rieseke RD, Matson JL, Beighley JS et al. Personal–social development differences in toddlers diagnosed with autism spectrum disorder : DSM–IV–TR versus DSM–5. *Research in Autism Spectrum Disorders* 8 (2014) 1307–1315.



186. Bolton PF, Murphy M, McDonald H, et al. Obstetric complications in autism : consequence or cause of the condition ? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 36. (1997) 272–281.
187. Lazartigues A, Lemonnier E, Le Roy F. et al. Du repérage des premières manifestations des troubles autistiques par les parents à la première prise en charge. *Ann Méd Psychol* 2001 ; 159 :403–410.
188. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children : confirmation in high prevalence. *Am J Psychiatry* 162 (6) (2005) :1333–1341.
189. Ould Taleb M. Bilan et perspectives de la prise en charge thérapeutique des enfants et adolescents autistes au sein de l'hôpital de jour d'Alger 1997–2003. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 54 (2006) 248–256.
190. De Giacomo A, Fombonne E. La reconnaissance des signes d'autisme par les parents. *Devenir*, vol 12, n°3 (2000), pp 49–64.
191. Saint-Georges C, Cassel RS, Cohen D. et al. What studies of family home movies can teach us about autistic infants : A literature review. *Research in Autism Spectrum Disorders* 4 (2010) 355–366.
192. Brisson J, Serres J, Gattegno MP et al. Etude des troubles précoces du contact social à partir de l'analyse des films familiaux chez des nourrissons de la naissance à 6 mois ultérieurement diagnostiqués. *Devenir*, vol 23, n°1, (2011), pp 87–106.
193. Poirier A, Goupil G. Perception des parents québécois sur l'annonce d'un diagnostic de trouble envahissant du développement. *Le journal sur les handicaps du développement*, vol 14, n°3, (2008) pp 29–39.

194. Siklos S, Kerns KA, Assessing the diagnostic experiences of a sample of parents of children with autism spectrum disorders. *Research in Developmental Disabilities*, 28 (2007) pp 9–22.
195. Amiet C, Gourfinkel-An L, Bouzamondo A et al. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender : Evidenc from a meta-analysis. *Biological Psychiatry* 64 (2008), 577–582.
196. Bolton PF, Carcani-Rathwell L, Hutton J. et al. Epilepsy in autism : Features and correlates. *British Journal of Psychiatry* 198 (2011), 289–294.
197. Yerys BE, Walace GL, Sokoloff JL. Attention deficit/Hyperactivity disorder symptoms moderate cognition and behavior in children with autism spectrum disorders. *Autism research*, 2(6) (2009), 322–333.

# ANNEXES

## **Annexe 1 : Critères diagnostiques du trouble autistique selon le DSM-IV-TR**

### **A. Un total de six (ou plus) parmi les éléments décrits en (1), (2), et (3), dont au moins deux de (1) et un de (2) et un de (3) :**

1) Altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants :

- a) Altération marquée dans l'utilisation pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes,
- b) Incapacité à établir des relations avec les pairs correspondant au niveau du développement,
- c) Le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, il ne cherche pas à montrer, à désigner du doigt ou à apporter les objets qui l'intéressent),
- d) Manque de réciprocité sociale ou émotionnelle ;

2) Altération qualitative de la communication, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :

- a) Retard ou absence totale de développement du langage parlé sans tentative de compensation par le geste ou la mimique,
- b) Chez les sujets maîtrisant suffisamment le langage, incapacité marquée à engager ou à soutenir une conversation avec autrui,
- c) Usage stéréotypé et répétitif du langage ou langage idiosyncrasique,
- d) Absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou d'un jeu d'imitation sociale correspondant au niveau du développement ;

- 3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :
- a) Préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation,
  - b) Adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels,
  - c) Maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (parexemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps),
  - d) Préoccupation persistante pour certaines parties des objets.

**B. Retard ou caractère anormal du fonctionnement, débutant avant l'âge de trois ans, dans au moins un des domaines suivants :**

- 1) Interactions sociales ;
- 2) Langage nécessaire à la communication sociale ;
- 3) Jeu symbolique ou d'imagination.

**C. La perturbation n'est pas mieux expliquée par le diagnostic de syndrome de Rett ou de trouble désintégratif de l'enfance .**

## **Annexe 2 : Critères diagnostiques du trouble du spectre de l'autisme selon le DSM-5**

### **A. Difficultés persistantes sur le plan de la communication et des interactions sociales (présentes ou à l'histoire) (3 de 3 symptômes).**

1. Réciprocité socio-émotionnelle (initiative et réponse sociale, conversation, partage d'intérêts et d'émotions)
2. Déficit dans la communication non-verbale (coordination des moyens de communication verbaux et non verbaux; intégration des moyens verbaux et non-verbaux au contexte; utilisation et compréhension du contact visuel, des gestes, de la posture, des expressions faciales).
3. Difficulté à développer, maintenir et comprendre des relations sociales appropriées pour l'âge difficulté à adapter son comportement à différents contextes sociaux, difficulté à partager le jeu symbolique et imaginaire avec autrui, absence manifeste d'intérêt pour autrui.

### **B. Comportements stéréotypés et intérêts restreints (présent ou à l'histoire) (2 de 4 symptômes)**

1. Utilisation de mouvements répétitifs/stéréotypés, utilisation particulière du langage (écholalie différée, phrases idiosyncratiques, propos stéréotypés) et des objets (p.ex. alignement d'objets, rotation d'objets).
2. Insistance sur la similitude, aux routines et rituels verbaux ou non verbaux (p.ex. détresse importante face aux moindres changements, difficultés avec les transitions, pensées rigides, rituels de salutation figés, nécessité des mêmes itinéraires, manger la même nourriture, etc.)

3. Intérêts restreints, limités ou atypiques quant à l'intensité et au type d'intérêt (p.ex. attachement excessif à un objet inhabituel, ou intérêts trop limités à certains sujets ou prenant une place très importante).
4. Hyper ou hypo réactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel envers des éléments sensoriels de l'environnement (p.ex. Indifférence à la douleur/température, réponse négative à certains sons ou textures, fascination pour les lumières ou objets qui tournent).

**C. Les symptômes doivent être présents depuis la petite enfance mais il est possible qu'ils se manifestent pleinement seulement au moment où les demandes sociales dépassent les capacités individuelles.**

- Écart entre les capacités et les exigences de l'environnement
- Reconnaissance que les manifestations peuvent être masquées par les interventions, la compensation individuelle et le support offert à la personne TSA.

**D. Les symptômes limitent ou altèrent le fonctionnement quotidien.**

**E. Perturbations pas mieux expliquées par une DI ou un Retard global de développement**

- Comorbidité plus fréquente entre TSA et DI;
- Pour le Diagnostic différentiel, le développement de la communication sociale devrait être inférieur au stade attendu.

**Le diagnostic devrait spécifier:****➤ Le fonctionnement intellectuel**

- Avec ou sans DI;
- Décrire le profil verbal et non verbal;
- Écart fréquent entre les capacités cognitives et le fonctionnement adaptif

**➤ Le développement langagier**

- Devrait être évalué et décrit lors de l'évaluation diagnostique;
- Langage réceptif peut être inférieur au langage expressif en autisme – pertinence d'évaluer les deux composantes.

**➤ Si le TSA est associé à une condition médicale (p.ex. épilepsie), génétique (p.ex. Syndrome de Rett, X fragile ou syndrome de Down) ou environnementale (p.ex. petit poids à la naissance, exposition à l'alcool). Dans 10 à 15 % des cas, une cause génétique est identifiable (Syndrome du X fragile, la sclérose tubéreuse, le syndrome d'Angelman, etc.). Présence de comorbidité (TDAH, troubles anxieux, dépression, Gilles de la Tourette, etc.).****➤ Le niveau de sévérité selon le niveau d'aide requis (Tableau 2)**



## Annexe 3 : CARS ( Childhood Autism Rating Scale)

### CARS-T

#### ÉCHELLE D'ÉVALUATION DE L'AUTISME INFANTILE

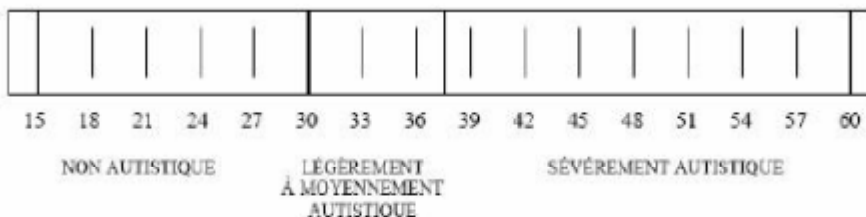
Eric SCHOPLER et col.  
Traduction et adaptation française : Ramadette ROGÉ

#### CAHIER DE NOTATION

Nom .....			
Date de l'examen	Année .....	Mois.....	Jour.....
Date de naissance	Année .....	Mois.....	Jour.....
Âge chronologique	Année .....	Mois.....	
Examineur .....			

#### SCORES AUX DIFFÉRENTES CATÉGORIES

I	II	III	IV	V	VI	VII	VIII	IX	X	XI	XII	XIII	XIV	XV	SCORE TOTAL		



#### CONSIGNES D'ADMINISTRATION

Pour chaque catégorie, utiliser l'espace prévu en dessous de chaque item pour prendre des notes sur les comportements à évaluer. Lorsque l'observation est terminée, coter les comportements correspondant à chaque item. Pour chaque item, entourer le nombre qui correspond le mieux à la description du comportement de l'enfant. Il est possible de nuancer la description en utilisant les notes intermédiaires 1,5 - 2,5 - 3,5. Pour chaque item, des critères de notation abrégés sont fournis. Se reporter au chapitre 2 du Manuel pour prendre connaissance des critères de notation détaillés.

## I. RELATIONS SOCIALES

- 1.5 1. *Pas de difficulté ou d'anomalie dans les relations avec les personnes.* Le comportement de l'enfant est approprié pour son âge. Un certain degré de timidité, de gêne ou de contrariété lie au fait d'être guidé dans les activités peut être observé, mais pas davantage que chez les enfants normaux du même âge.
- 2.5 2. *Anomalies mineures dans les relations.* L'enfant peut éviter de regarder l'adulte dans les yeux, peut éviter l'adulte ou se montrer réticent si l'interaction est initiée de manière forcée, être excessivement timide, être moins sensible à la présence de l'adulte qu'il ne serait normal ou s'agripper aux parents légèrement plus souvent que la plupart des enfants du même âge.
- 3.5 3. *Anomalies moyennes dans les relations.* L'enfant présente parfois des comportements de retrait, il paraît insensible à la présence de l'adulte. Une intervention importante et durable peut parfois être nécessaire pour attirer l'attention de l'enfant. L'enfant initie un minimum de contact.
4. *Anomalies sévères dans les relations.* L'enfant est constamment en retrait et insensible à ce que fait l'adulte. Il ne répond pratiquement jamais à l'adulte et ne cherche presque jamais le contact avec lui. Seuls les efforts les plus prolongés pour attirer l'attention de l'enfant peuvent avoir un effet.

OBSERVATIONS :

## II. IMITATION

- 1.5 1. *Imitation appropriée.* L'enfant peut imiter des sons, des mots et des mouvements qui correspondent à son niveau.
- 2.5 2. *Imitation légèrement anormale.* La plupart du temps, l'enfant imite des comportements simples tels que taper des mains ou reproduire des sons. Occasionnellement, il n'imité que s'il y est poussé ou après un délai.
- 3.5 3. *Imitation moyennement anormale.* L'enfant n'imité que de temps à autre et l'adulte doit insister et l'aider pour qu'il le fasse. Fréquemment, il n'imité qu'après un délai.
4. *Imitation sévèrement anormale.* L'enfant n'imité que rarement ou jamais des sons, des mots ou des mouvements, même quand il y est poussé ou aidé par l'adulte.

OBSERVATIONS :

### III. RÉPONSES ÉMOTIONNELLES

- 1,5 1. *Réponses émotionnelles appropriées à l'âge et à la situation.* L'enfant présente un type et une intensité de réponse normaux. Cela se manifeste par un changement au niveau de son expression faciale, de sa posture et de sa façon de se comporter.
- 2,5 2. *Réponses émotionnelles légèrement anormales.* L'enfant présente parfois un type et un degré de réactions émotionnelles inappropriés. Les réponses ont parfois peu de liens avec les objets ou les événements présents.
- 3,5 3. *Réponses émotionnelles moyennement anormales.* L'enfant présente des signes d'inadéquation dans le type et l'intensité de ses réponses émotionnelles. Les réactions peuvent être relativement inhibées ou excessives et peuvent être sans rapport avec la situation. L'enfant peut grimacer, rire, ou se raidir même si rien dans l'environnement ne semble devoir provoquer une émotion.
4. *Réponses émotionnelles sévèrement anormales.* Les réponses sont rarement appropriées à la situation. Lorsque l'enfant est dans un état émotionnel déterminé, il est difficile de le faire changer d'humeur. Inversement, il peut présenter des émotions très différentes sans que rien n'ait changé dans la situation.

OBSERVATIONS :

### IV. UTILISATION DU CORPS

- 1,5 1. *Utilisation du corps normale pour l'âge.* L'enfant bouge avec la même aisance, la même habileté et le même niveau de coordination qu'un enfant du même âge.
- 2,5 2. *Utilisation du corps légèrement anormale.* De légères particularités telles que maladresse, mouvements répétitifs, pauvreté des coordinations sont observées. Des mouvements plus inhabituels apparaissent parfois.
- 3,5 3. *Utilisation moyennement anormale du corps.* Des comportements qui sont nettement étranges ou inhabituels pour un enfant de cet âge sont relevés: mouvements bizarres des doigts, postures particulières des doigts ou du corps, fixation du regard sur une partie du corps ou manipulation du corps, auto-agression, balancement, tournoiement, agitation des doigts ou marche sur la pointe des pieds.
4. *Utilisation sévèrement anormale du corps.* Des mouvements, tels que ceux décrits ci-dessus apparaissant avec une intensité et une fréquence importante, correspondent à une utilisation sévèrement anormale du corps. Ces comportements peuvent persister en dépit des tentatives pour les éliminer ou pour engager l'enfant dans d'autres activités.

OBSERVATIONS :

## V. UTILISATION DES OBJETS

- 1,5 1. *Intérêt normal pour les jouets et autres objets, utilisation appropriée.* L'enfant manifeste un intérêt normal pour les jouets et les autres objets adaptés à son niveau d'habileté, et les utilise d'une manière appropriée.
- 2,5 2. *Intérêt légèrement anormal pour les jouets et les autres objets, utilisation légèrement inappropriée.* L'enfant peut présenter peu d'intérêt pour les objets, ou jouer avec eux d'une manière immature (par exemple frappe avec le jouet ou le suce).
- 3,5 3. *Intérêt moyennement anormal pour les objets, utilisation moyennement inappropriée.* L'enfant peut manifester très peu d'intérêt pour les jouets ou d'autres objets ou peut les utiliser d'une manière étrange. Il peut focaliser son attention sur une partie insignifiante du jouet, être fasciné par le reflet de lumière sur l'objet, mobiliser de manière répétitive une partie de l'objet ou jouer avec un seul objet à l'exclusion de tous les autres.
4. *Intérêt sévèrement anormal pour les objets, utilisation sévèrement inappropriée.* L'enfant peut s'engager dans les comportements décrits ci-dessus, mais avec une fréquence et une intensité plus marquées. L'enfant est plus difficile à distraire de ses activités inappropriées.

OBSERVATIONS :

## VI. ADAPTATION AU CHANGEMENT

- 1,5 1. *Réaction au changement normale pour l'âge.* L'enfant peut remarquer les changements de routine et faire des commentaires, mais il accepte ces modifications sans signes de détresse.
- 2,5 2. *Réactions légèrement anormales au changement.* Quand un adulte essaie de changer les tâches, l'enfant peut continuer la même activité ou utiliser le même matériel.
- 3,5 3. *Réaction moyennement anormale au changement.* L'enfant résiste activement aux changements de routine, essaie de continuer l'ancienne activité et il est difficile de le distraire. Il peut se mettre en colère et se montrer perturbé quand une routine établie est modifiée.
4. *Réaction sévèrement anormale au changement.* L'enfant présente des réactions sévères au changement. Si un changement est imposé, il peut se fâcher, refuser de coopérer et manifester de la colère.

OBSERVATIONS :

## VII. REPONSES VISUELLES

- 1,5 1. *Réponses visuelles appropriées pour l'âge.* Le comportement visuel de l'enfant est normal et approprié pour un enfant de cet âge. La vision est utilisée avec les autres sens pour explorer un nouvel objet.
- 2,5 2. *Réponses visuelles légèrement anormales.* Il faut rappeler de temps en temps à l'enfant de regarder les objets. L'enfant peut être plus intéressé par les miroirs ou les lumières que par ses pairs, il peut parfois fixer dans le vide. Il peut aussi éviter de regarder les gens dans les yeux.
- 3,5 3. *Réponses visuelles moyennement anormales.* Il faut fréquemment rappeler à l'enfant de regarder ce qu'il fait. Il peut fixer dans le vide, éviter de regarder les gens dans les yeux, regarder les objets sous un angle inhabituel, ou tenir les objets très près des yeux.
4. *Réponses visuelles sévèrement anormales.* L'enfant évite constamment de regarder les gens ou les objets et peut présenter des formes extrêmes des particularités visuelles décrites ci-dessus.

OBSERVATIONS :

## VIII. REPONSES AUDITIVES

- 1,5 1. *Réponses auditives normales pour l'âge.* La réponse auditive est normale et appropriée pour l'âge. L'audition est utilisée avec les autres sens tels que la vision et le toucher.
- 2,5 2. *Réponses auditives légèrement anormales.* Un certain manque de réponse ou une réaction légèrement excessive à certain bruits peuvent être relevés. Les réponses aux sons peuvent être différées, et il peut être nécessaire de reproduire un son pour attirer l'attention de l'enfant. Celui-ci peut être distrait par des bruits extérieurs.
- 3,5 3. *Réponses auditives moyennement anormales.* La réponse de l'enfant aux bruits peut varier. Il ignore souvent un son lors de sa première présentation. Il peut sursauter ou se couvrir les oreilles en entendant des bruits auxquels il est pourtant quotidiennement confronté.
4. *Réponses auditives sévèrement anormales.* L'enfant répond trop ou trop peu aux bruits. Sa réponse est excessive quel que soit le type de stimulus sonore.

OBSERVATIONS :

#### IX. GOÛT - ODORAT - TOUCHER (RÉPONSES ET MODES D'EXPLORATION)

- 1,5 1. *Réponse normale aux stimuli gustatifs, olfactifs et tactiles ; utilisation normale des 5 sens.* L'enfant explore les nouveaux objets d'une manière appropriée pour l'âge, généralement en les touchant et en les regardant. Le goût et l'odorat peuvent être utilisés quand cela est adapté. Lorsqu'il réagit à des douleurs minimes et courantes, l'enfant exprime de l'inconfort mais n'a pas de réaction excessive.
- 2,5 2. *Réponses légèrement anormales aux stimuli gustatifs, olfactifs et tactiles; utilisation légèrement anormale des 5 sens.* L'enfant peut continuer à porter les objets à la bouche, renifler ou goûter des objets non comestibles, ignorer une petite douleur ou présenter une réaction excessive par rapport à la simple réaction d'inconfort d'un enfant normal.
- 3,5 3. *Réponse moyennement anormales aux stimuli gustatifs, olfactifs et tactiles; utilisation moyennement anormale des 5 sens.* L'enfant peut être moyennement préoccupé par le fait de toucher, sentir ou goûter les objets ou les personnes. Il peut réagir trop fortement ou trop peu à la douleur.
4. *Réponse sévèrement anormale aux stimuli gustatifs, olfactifs et tactiles; utilisation sévèrement anormale de ces sens.* L'enfant est préoccupé par le fait de renifler, goûter ou toucher les objets, davantage pour la sensation que par souci d'explorer ou d'utiliser ces objets. L'enfant peut ignorer complètement la douleur ou réagir très fortement à un léger inconfort.

OBSERVATIONS :

#### X. PEURS, ANXIÉTÉ

- 1,5 1. *Peur ou anxiété normale.* Le comportement de l'enfant est approprié à la situation compte tenu de son âge.
- 2,5 2. *Peur ou anxiété légèrement anormale.* L'enfant présente de temps à autre une peur ou une angoisse trop forte ou trop faible comparée à la réaction d'un enfant normal du même âge dans la même situation.
- 3,5 3. *Peur ou anxiété moyennement anormale.* L'enfant présente une peur trop intense ou trop faible par rapport à la réaction d'un enfant même plus jeune dans une situation identique.
4. *Peur ou anxiété sévèrement anormale.* Les peurs persistent même après l'expérience répétée de situations ou d'objets sans danger. Il est extrêmement difficile de calmer et de reconforter l'enfant. A l'inverse, l'enfant peut ne pas réagir de manière appropriée à des dangers qu'évitent les enfants du même âge.

OBSERVATIONS :

## **XI. COMMUNICATION VERBALE**

- 1,5 1. *Communication verbale normale pour l'âge et la situation*
- 2,5 2. *Communication verbale légèrement anormale.* Le langage présente un retard global. L'essentiel du discours a une signification; cependant, l'écholalie ou l'inversion pronominale peuvent. Des mots particuliers ou un jargon peuvent être utilisés occasionnellement.
- 3,5 3. *Communication verbale moyennement anormale.* Le langage peut être absent. Lorsqu'elle est présente, la communication verbale peut être un mélange de langage doté de sens et de particularités telles que jargon, écholalie ou inversion pronominale. Le langage peut comporter aussi des particularités comme les questions répétées ou une préoccupation excessive pour des sujets spécifiques.
4. *Communication verbale sévèrement anormale.* L'enfant n'utilise pas un langage fonctionnel. Il peut émettre des cris infantiles, des sons étranges ou ressemblant à des cris d'animaux, des bruits complexes se rapprochant du langage, ou peut faire un usage bizarre et persistant de certains mots ou phrases.

OBSERVATIONS :

## **XII. COMMUNICATION NON-VERBALE**

- 1,5 1. *Communication non-verbale normale pour l'âge et la situation*
- 2,5 2. *Communication non verbale légèrement anormale.* La communication non verbale est immature. L'enfant peut pointer vaguement du doigt, ou toucher ce qu'il veut dans les situations où un enfant normal du même âge montre du doigt ou présente des gestes spécifiques pour indiquer ce qu'il veut
- 3,5 3. *Communication non verbale moyennement anormale.* L'enfant est généralement incapable d'exprimer ses besoins ou désirs par gestes. Il est également incapable de montrer ce qu'il veut par des gestes.
4. *Communication non verbale sévèrement anormale.* L'enfant n'utilise que des gestes bizarres ou particuliers qui n'ont pas de signification apparente. Il n'intègre pas la signification des gestes et des expressions faciales des autres

OBSERVATIONS :

### XIII. NIVEAU D'ACTIVITÉ

- 1.5 1. *Niveau d'activité normal à l'âge et la situation.* L'enfant n'est ni plus actif, ni moins actif qu'un enfant normal du même âge dans une situation semblable.
- 2.5 2. *Niveau d'activité légèrement anormal.* L'enfant est parfois légèrement agité ou plutôt ralenti. Son niveau d'activité n'interfère que très légèrement avec sa performance.
- 3.5 3. *Niveau d'activité moyennement anormal.* L'enfant peut être très actif et difficile à contrôler. Il peut dépenser de l'énergie sans limite et ne va pas volontiers au lit le soir. A l'inverse, il peut être apathique et une stimulation importante est alors nécessaire pour le faire bouger.
4. *Niveau d'activité sévèrement anormal.* L'enfant présente des niveaux d'activité extrêmes allant de l'hyperactivité à l'apathie. Il peut même passer d'un extrême à l'autre.

OBSERVATIONS :

### XIV. NIVEAU ET HOMOGENEITE DU FONCTIONNEMENT INTELLECTUEL

- 1.5 1. *Intelligence normale : fonctionnement intellectuel homogène.* L'enfant est aussi intelligent qu'un enfant du même âge et ne présente ni habileté exceptionnelle, ni problème.
- 2.5 2. *Fonctionnement intellectuel légèrement anormal.* L'enfant n'a pas une intelligence aussi développée que celle d'un enfant du même âge et ses capacités sont également retardées dans tous les domaines.
- 3.5 3. *Fonctionnement intellectuel moyennement anormal.* En général, l'enfant n'a pas une intelligence aussi développée que celle d'un enfant normal du même âge. Cependant, il peut présenter une performance proche de la normale dans un ou plusieurs domaines du fonctionnement intellectuel.
4. *Fonctionnement intellectuel sévèrement anormal.* Alors que l'enfant n'a généralement pas une intelligence aussi développée que celle d'un enfant normal du même âge, il se montre capable de fonctionner à un niveau supérieur par rapport aux enfants de son âge dans un ou plusieurs domaines.

OBSERVATIONS :

### XV. IMPRESSION GÉNÉRALE

- 1.5 1. *Pas d'autisme.* L'enfant ne présente aucun des symptômes caractéristiques de l'autisme.
- 2.5 2. *Autisme léger.* L'enfant présente seulement quelques symptômes ou un léger degré d'autisme.
- 3.5 3. *Autisme moyen.* L'enfant présente un certain nombre de symptômes ou un degré moyen d'autisme.
4. *Autisme sévère.* L'enfant présente beaucoup de symptômes ou un degré extrême d'autisme.

OBSERVATIONS :



## Annexe 4 : Fiche d'exploitation

### Données socio-démographiques :

- ✓ Nom :
- ✓ Age :
- ✓ Sexe :
- ✓ Niveau scolaire :
- ✓ Mère : Age :  
Niveau d'étude : non scolarisée /primaire /secondaire / bac / universitaire  
Activité professionnelle : Présente / Absente  
(Si présente : A temps plein A temps partiel occasionnel )  
Revenu mensuel : <2000 DHS / 2000<< 5000 / >5000
- ✓ Père : Age :  
Niveau d'étude : non scolarisée /primaire /secondaire / bac / universitaire  
Activité professionnelle : Présente Absente  
Revenu mensuel : <2000 Dhs / 2000- 5000 Dhs / 5000- 10.000 Dh / > 10.000 Dh
- ✓ Mariage : Consanguin Non consanguin
- ✓ Statut marital des parents : divorcés  
parent décédé : mère / père
- ✓ Nombre de fratrie :
- ✓ Ordre dans la fratrie :

### Déroulement de la grossesse, accouchement

- ✓ Age de la mère à la grossesse :
- ✓ Age du père à la grossesse :
- ✓ Déroulement de la grossesse  
Désirée Non désirée  
Suivie Non suivie  
(Si suivie : Sérologie Prise médicamenteuse MAF Echo )  
Normal Anormal  
(Si anormal : Infection Traumatisme Dépression )  
Prise médicamenteuse : Non Oui (Quel médicament : )  
Menée à terme Accouchement prématuré  
Accouchement : Voie basse Césarienne : (L'indication : )  
Adaptation à la VEU : Bonne Mauvaise  
Souffrance néonatale : oui Non

### Développement psycho-moteur

- Développement psycho-moteur : Tenue de la tête : oui non A quel age :  
Position assise : oui non A quel age :  
Marche : oui non A quel age :  
Langage : oui non Age du début de langage

### ATCDS personnels et familiaux

- ✓ Personnels :

Psychiatrique : RM : oui non  
 THADA : oui non  
 Troubles anxieux : oui non  
 Syndrome phobique : oui non  
 Troubles compulsifs : oui non  
 Neurologique : -Epilepsie : oui non  
 Si oui : âge de début de crises: type de crises :  
 -Autres :

Troubles alimentaires :

Troubles du sommeil :

Autres :

✓ Familiaux :

Psychiatrique :

Autisme : oui non

Autres troubles de TED :

SCZ : oui non

THADA : oui non

RM : oui non

Neurologique : Epilepsie : oui non

Autres :

### Données cliniques :

- ✓ Date du début du trouble autistique :
- ✓ Date de constatation du trouble :
- ✓ Date de la première consultation :
- ✓ Première consultation : pédiatre      psychiatre      généraliste      autre
- ✓ Motif de la consultation
- ✓ Date du diagnostic :
- ✓ Diagnostic de trouble autistique : pédiatre      psychiatre      généraliste      autre
- ✓ Réaction de la famille face à l'annonce du diagnostic : déni
- ✓ Examen pédopsychiatrique :
  - Pointage : oui non
  - Imitation : oui non
  - Evitement du regard : oui non
  - Interaction social : oui non
  - Communication verbale : oui non
  - Communication non verbale : oui non
  - Stérotypie comportementale : oui non
  - Langage : adaptée à l'âge / retard du langage / absente
  - Stérotypie verbale : oui non
  - Automutilation : oui non
  - Agressivité : oui non
  - Hyperactivité : oui non
  - CARS :
- ✓ Données neurologiques :

