

ITEM 65 : TROUBLES ENVAHISSANTS DU DEVELOPPEMENT

Troubles du Spectre Autistique (TSA) = anomalies du développement apparaissant dans l'enfance, avec altération du développement harmonieux des fonctions cognitives intervenant dans la **communication** et la **socialisation**

- Associé ou non à un **retard mental**

- Prévalence = **1%**, dont 2-3/1000 avec retards mentaux, prédominance masculine (4/1)

Physiopathologie	= Trouble neuro-développemental d'origine multifactorielle : - Facteur génétique fort : formes familiales (micro-délétions et mutations ponctuelles), facteurs génétiques additifs - Anomalie cérébrale structurelle (étude d'imagerie) : différences de volume global et de certaines zones (gyrus fusiforme, amygdale), différences d'épaisseur du cortex et de la SB, atypicités d'activations des réseaux entre le cortex préfrontal, l'amygdale, les aires temporales et le gyrus fusiforme, anomalies de connexion au sein de la SB - Anomalie de la perception sensorielle et de l'intégration : hypersensibilité à certains bruits, incapacité à atténuer le bruit ambiant, hypersensibilité au toucher épicrotique au niveau de la tête et du tronc, résistance à la douleur, comportements visuels atypiques (évitement, hyperfixité...), déficit du traitement multisensoriel...			
	2 domaines cliniques des troubles du spectre autistique : - Anomalie de la communication et des interactions sociales - Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités			
Symptomatologie	Réciprocité sociale	= Compétences sociales : processus par lesquels 2 individus interagissent et stratégies de communication mises en œuvre pour entretenir leurs échanges - Consiste à savoir repérer les indices verbaux et non verbaux renseignant sur les intentions de l'autre, interpréter correctement ces indices, apporter une réponse appropriée et avoir envie d'interagir		
		Compétences cognitives	Appétence à la socialisation	- 1^{ère} condition de maintien de la relation sociale
			Attention conjointe (ou attention partagée)	= Attirer l'attention de l'interlocuteur sur une objet extérieur à l'aide d'échanges de regards, et comprendre lors l'interlocuteur veut attirer l'attention sur quelque chose - Manifestation très tôt chez le nourrisson : accroche du regard, sourires-réponses, expression du visage, puis gazouillis, imitation, manifestation motrice d'enthousiasme - Pointage (montrer du doigt) = emblématique de l'attention conjointe : pointage instrumental < 6 mois (= montre un objet qu'il veut ou un lieu où il veut aller) et pointage proto-déclaratif ou communicatif < 14 mois (montre avec enthousiasme un objet : chien, camion de pompier...) - Petit enfant : usage spontané de gestes instrumentaux (oui/non de la tête, «coucou» ou «au revoir» de la main, lève les bras pour réclamer le portage)
			Partage de plaisir	= Signes de réciprocité sociale : échanges de regards, mimiques expressives, sourire-réponse adapté à la circonstance, cri de surprise
			Reconnaissance des émotions	= Empathie cognitive : capacité à décoder les émotions primaires et complexes de l'interlocuteur à partir d'expressions faciales, indices dans la tonalité de la voix et postures corporelles
			Théorie de l'esprit	= Attribution d'un état mental (intention, croyance, connaissance) à une autre personne, et conception que cet état mental peut être différent du sien
			Anomalie d'attention conjointe	- Signes précoces : - Absence de pointage instrumental < 6 mois - Absence de pointage proto-déclaratif < 14 mois - Nourrisson trop calme, pouvant rester seul des heures, gazouillant peu ou pas - Absence, rareté ou caractère fluctuant du contact oculaire - Enfant souvent sérieux et impénétrable, ou avec une seule mimique en toute circonstance, plutôt solitaire, indifférent aux autres enfants ou les observant de loin sans chercher à interagir avec eux
			Anomalie d'empathie et de théorie de l'esprit	= Difficulté à utiliser des codes sociaux de façon adaptée et pertinente - Défaut d'ajustement et de motivation sociale, isolement relationnel - Maladresse sociale

Symptomatologie	Troubles du langage verbal et non verbal	Anomalie de l'apparition	- Retard d'apparition du langage, jusqu'à l'absence de langage verbal - Apparition tardive d'un langage d'emblée complexe classiquement décrit
		Anomalie de l'aspect général	- Prosodie anormale, guindée ou monocorde ou bizarre, avec pauses inhabituelles dans la phrase, phrasé mécanique ou modulé de manière inhabituelle - Tonalité de voix inhabituelle ou de modulations inadaptées au sens de la phrase
		Anomalie du contenu	- Langage très peu développé : vocalises, cris, écholalies (immédiates ou différées), stéréotypies verbales (répétition de bout de phrases sans intention d'en partager le sens) - Langage idiosyncrasique : invention d'un nouveau mot pour désigner un objet et utilisation de ce mot de façon stable, en rapport avec le contexte où l'objet est désigné pour la 1^{ère} fois, sans rapport avec sa fonction ou sa forme, ni une déformation initiale (assimilable au « parlé bébé ») - Inversion pronominale : remplacement du « je » par le « tu » ou « il » ou par son prénom → Possible chez l'enfant sans trouble, mais disparition rapide avec acquisition du « je » - Choix des mots atypique, parler typé avec langage guindé ou inadapté à l'âge (langage adultomorphe) ou désuet (d'une autre époque) - Langage stéréotypé : langage désuet, avec expressions et locutions complexes
		Anomalie de compréhension	- Déficit d'accès à l'implicite : incompréhension des sens sous-entendus et non littéraux - Accès limité aux informations et sens contenu dans la tonalité de voix ou dans le phrasé - Non-compréhension des informations dans les expressions faciales et corporelles - Troubles de la pragmatique du langage : restriction d'accès au 2nd degré, au langage imagé et à l'implicite (incompréhension des proverbes, pris au pied de la lettre)
	Comportement stéréotypé	Stéréotypie	= Mouvements répétitifs du tronc, de la tête, du buste ou des membres supérieurs : balancement de la tête, battements ou enroulement des mains, frottement ... - Moyen de lutte contre l'anxiété, d'expression d'un sentiment intense (frustration, colère, satisfaction) ou moyen de se stimuler - Parfois auto-mutilante (morsure, se frappe...)
		Auto-stimulation	= « Jeu » avec le système sensoriel par stimulation - Visuelle : regarder une ficelle secouée, une source lumineuse, un objet coloré... - Auditive : poser les mains sur les oreilles pour écouter les variations de bruit, jouer avec un bâton de pluie, frotter, taper une surface et écouter... - Tactile : se palper, se frotter, caresser ou frotter un objet à texture particulière - Olfactive : sentir, renifler - Vestibulaire : balancements, tourner
	Intérêts restreints		- Intérêt restreint = ensemble restreint d'activités peu élaborés, envahissants et sans but de socialisation - Intérêt spécifique = activité plus élaborée, mais concernant un domaine restreint, très envahissant (occupant tout le champ psychique de l'individu), qui en a une connaissance encyclopédique → A différencier d'une marotte ou d'un hobby : caractère envahissant monolithique, absence de partage du plaisir, impossibilité à s'adapter à son interlocuteur si celui-ci n'est pas intéressé
Diagnostic	Autres symptômes		- Adhésion inflexible à des routines, intolérance au changement (besoin d'immuabilité) - Attachement idiosyncrasique à des objets insolites - Peurs inhabituelles par rapport à son âge - Particularités sensorielles : indifférence à la douleur ou à la température, hyperréactivité au bruit
	Diagnostic positif		- Observation clinique : évaluation de la qualité de communication et de socialisation, existence de stéréotypies ou d'intérêts restreint → mise en perspective avec le niveau développemental - Echelle ADI-R (Autism Diagnostic Interview) : entretien structuré, réalisé avec les parents - Echelle ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) : entretien semi-structuré réalisé avec l'enfant, avec réalisation de tâches (construction, description, narration, jeux, faire semblant) - Echelle PEP-R (Psycho-Educational Profile) et CARS (Childhood Autism Rating Scale) : entrevue semi-structurée adaptée aux jeunes enfants (relation sociale, adaptation au changement, communication verbale et non verbale, utilisation du corps de l'autre, utilisation d'objets, investissements sensoriels, imitation, réponse émotionnelle, peur et anxiété, niveau d'activité) - Echelle de Vineland : évaluation du comportement socio-adaptatif par un questionnaire administré aux parents, non spécifique de l'autisme

Diagnostic	Critères DSM-V de trouble du spectre autistique		A – Difficultés persistantes sur le plan de la communication et des interactions sociales, passé ou présent B – Comportements stéréotypés ou intérêts restreints, passé ou présent C – Symptômes présent depuis la petite enfance D – Limitation ou altération du fonctionnement quotidien E – Aucun retard du développement intellectuel ou retard du langage
	Critères DSM-V de trouble du spectre autistique		Spécifier : - Niveau cognitif et de développement du langage - Sévérité : stade 1, 2 ou 3 - Associé ou non à une pathologie médicale, génétique ou développementale - Associé ou non à une comorbidité psychiatrique : TDAH, trouble de l'humeur, trouble anxieux, syndrome de Gilles de la Tourette... - Associé ou non à des troubles moteurs, comportements explosifs, automutilant, catatonie
	Formes cliniques		- Présentation très hétérogène : de l'individu sans contact visuel ou verbal, avec des stéréotypies, jusqu'aux formes frustes avec langage à priori normal et fonctionnel, mais difficultés majeures de socialisation (parfois de diagnostic très tardif, à l'âge adulte)
		Autisme infantile	= Autisme de Kanner : - Syndrome autistique sévère avec atteinte majeur de la communication et de la relation interpersonnelle, stéréotypies importantes et envahissantes - Associé à un retard global des acquisitions
		Syndrome d'Asperger	- Triade du spectre autistique : altération de la réciprocité sociale, troubles de communication verbale et non verbale, intérêts spécifiques - Langage élaboré, voire très riche, avec anomalies de la prosodie et de la gestuelle - Absence de retard cognitif (souvent très intelligent) - Maladresse et troubles praxiques
		Autisme de haut niveau	- Triade du spectre autistique : altération de la réciprocité sociale, troubles de communication verbale et non verbale, intérêts spécifiques - Retard de langage, avec atteinte de la communication verbale - Niveau cognitif normal ou élevé
	Comorbidité		- Retard global de développement ou retard mental = 40% des cas : peut aggraver les manifestations autistiques - Symptômes obsessionnels-compulsifs et tics chroniques (40%) - Troubles anxieux : phobie spécifique (40%), phobie ou anxiété sociale, anxiété généralisée - Symptômes anxiodépressifs - Trouble de déficit attentionnel/hyperactivité (40%) - Troubles du langage (20% des TSA sont non-verbaux) - Anomalies du développement psychomoteur (dyspraxie, dysgraphie, problème de posture de tonus musculaire et de latéralisation) et troubles neuro-visuels - Epilepsie (25%) : risque encore plus élevé en cas de retard mental associé - Troubles du sommeil
Evolution	DD	Enfant	- Hypoacousie et surdité - Autres troubles neurodéveloppementaux : Handicap intellectuel Troubles de l'acquisition du langage Troubles du comportement, notamment TDAH. - Schizophrénie à début précoce
		Adulte	- Trouble de la personnalité (notamment schizotypique, obsessionnel-compulsif) - Trouble déficit de l'attention/hyperactivité associé à une maladresse sociale et une anxiété
	Morbimortalité		- Surmortalité : convulsions ou autre trouble neurologique, cause cardiovasculaire, accident (et cause respiratoire chez les patients avec retard mental) - Surmorbidity : trouble spécifique de la communication limitant l'expression des besoins, moindre sensibilité à la douleur, défaut de dépistage de comorbidité, développement de symptômes schizophréniques après l'adolescence
	Devenir social		- Forme légère sans retard : isolement social, emplois sous-qualifié du fait de leur présentation inhabituelle et des stratégies sociales inefficaces - Forme sévère ou avec retard : souvent institutionnalisé
	Facteurs de bon pronostic		- Sexe féminin (associé à de meilleures compétences sociales) - Absence de retard mental, bon niveau verbal - Prise en charge précoce des troubles

= Le plus précoce possible, adaptée aux spécificités du patient, multidisciplinaire et coordonnées, intensive et continue			
TTT	Bilan	- Systématique : - Examen de la vision et de l'audition - Consultation neuro-pédiatrique - Consultation génétique avec caryotype, recherche d'X fragile et bilan métabolique - Imagerie cérébrale et EEG de veille-sommeil	
	Thérapie validée	Thérapie comportementale intensive	= Méthode ABA (<i>applied behavior analysis</i>) ou méthode TEACH (<i>treatment and education of autistic and related communication handicapped children</i>) - Programme structuré, codifié et intensifs de 20-40h/semaine, avec 1 intervenant/enfant - Apprentissage de comportements utiles à la communication et adaptés socialement par l'utilisation de stimulation, répétition et renforcement positif
		Thérapie développementale	= Floor-time, Denver Model, 3i, Relationship development intervention - Méthode intensive (40h/semaine), codifiée, moins structurée, basée sur la motivation de l'enfant en continue pour initier des échanges réciproques (jeu...)
		Prise en charge axée sur le langage et la communication	Trouble important du langage oral Rééducation orthophonique spécialisée : langages alternatifs visuels - Méthode PECS : communication par utilisation d'images et pictogrammes - Méthode MAKATON : vocabulaire fonctionnel en signe (issus de la langue des signes) et en pictogrammes, en utilisant autant que possible la parole
			Bon niveau de langage verbal - Programmes d'entraînement aux habiletés sociales et/ou d'affirmation de soi : thérapie de groupe structurée et adaptée à chaque tranche d'âge - Rééducation orthophonique - Thérapie cognitivo-comportementale : axée sur les interactions sociales
		TTT des comorbidités et symptômes envahissants	- Guidance, thérapie cognitivo-comportementale : symptômes obsessionnels, rigidité cognitive, intolérance au changement, symptômes anxieux et phobiques - Ergothérapie : réduction de la gêne liée à la malhabileté - Psychomotricien : diminution des troubles de tonus ou de posture
	TTT	→ Aucun traitement curatif : uniquement symptomatique - Mélatonine : régulation des cycles de sommeil pour obtenir un rythme normal - Antipsychotique = risperidone : en cas d'agressivité et hyperactivité importante ou d'automutilations graves - Antidépresseur : en cas d'épisode dépressif caractérisé ou de troubles obsessionnels sévères - Méthylphénidate : en cas de TDAH associé, selon le bénéfice/risque (aggrave les TOC, tics...)	
Environnement	Aménagement	Guidance des parents et aidants	= Programmes de guidance parentale et des proches : programme structurée, en groupe de parents, axés sur la compréhension des symptômes, l'évitement ou la résolution des situations à risque et la mise en place d'une communication adaptée
		Aménagement en milieu scolaire	= Accueil en milieu scolaire dès que possible : depuis la loi de 2005 - Projet d'accompagnement personnalisé (PAP) : aménagements simples, hors MDPH - Projet personnalisé de scolarisation (PPS) : aménagements pratiques à réaliser - Présence d'un Aide de Vie Scolaire (AVS) : aide à l'organisation, la prise de note, la compréhension et l'interaction de l'enfant avec ses pairs - Classes à petits effectifs dédiées aux enfants ayant des besoins spécifiques : classe ULIS
		Aménagement professionnel	- Travail en milieu ordinaire ± aménagements de poste et des horaires de travail - Emploi protégé
		Lieux de vie	- Domicile familial - Foyer d'accueil médicalisé : hébergement et soins médicaux - Foyer de vie : hébergement sans vocation de soin
	Structures de PEC	Centre de Ressource Autisme (CRA)	= Centres de consultation, évaluation et orientation dédiés aux troubles autistiques - Missions : information, coordination des soins, accompagnement dans les démarches, dépistage, soutien, formation de la famille, conseils
Structures de PEC	Structures médico-éducatives	Structures médico-éducatives	- SESSAD Autisme (service d'éducation et de soins à domicile) : PEC multidisciplinaire et intégré au milieu scolaire, au domicile et dans les locaux de la structure - Instituts médico-éducatifs (IME), instituts médico-pédagogiques (IMP), instituts médico-éducatifs et professionnels (IMPRO)

		Structures de soin	- Hôpital de jour : soins sous forme d'ateliers et activités, avec une équipe pluridisciplinaire (psychiatres, psychologues, psychomotriciens, orthophonistes...) - CMP, CMPP et CAMSP : coordination de PEC, accompagnement à la mise en place des droits, orientation vers des structures adaptées, liaison avec l'école
TTT	Dispositions administratives		- Auprès de la MDPH : - AEEH : allocation d'éducation de l'enfant handicapé - PCH : prestation de compensation du handicap - AJPP : allocation journalière de présence parentale - Auprès de la Sécurité sociale : ALD (PEC à 100%)
Stratégie thérapeutique	Forme peu sévère		= Problème de flexibilité, difficultés d'organisation ou de planification, difficultés à entrer en relation avec les autres, stratégies sociales étranges ou inefficaces - Soutien et guidance individuelle, TCC, groupes d'entraînement aux habiletés sociales - Guidance de l'entourage - Aide à l'insertion professionnelle - Si besoin : reconnaissance du handicap à la MDPH, PEC à 100%
	Forme modérément sévère		= Difficultés marquées de communication verbale et non verbale, activités restreintes, difficulté à changer d'activité ou de centre d'intérêts - PEC intensive multimodale : aide à la communication, aménagement du quotidien, aide à l'autonomie dans la socialisation - Accompagnement à la maison et sur le lieu d'occupation (école, travail...) - Reconnaissance du handicap à la MDPH et PEC à 100% - Si besoin : ouvertures de droits pour une allocation spécifique ou des aménagements du travail
	Forme sévère		= Trouble sévère de la communication, absence de langage, comportement très inhabituel et répétitif - PEC très intensive : aide au langage, aide à l'autonomie au quotidien, voire lieu de vie adapté - Reconnaissance du handicap à la MDPH, ouverture de droits pour allocation spécifique, voire si besoin allocation complémentaire pour les aidants
Prévention	Primaire		Consultation de conseil génétique en cas d'atteinte génétique identifiée
	Secondaire		Programmes de dépistage chez les enfants à risque : - Apparentés au 1^{er} degré d'une personne présentant un trouble de la communication - Atypicités du comportement à la crèche ou au jardin d'enfant