

# Pratique orthophonique avec les enfants et adolescents présentant un TSA

Laure-Anne Garié

Préface du Pr François Poinso



Téléchargez  
les outils  
pour le bilan



# PRATIQUE ORTHOPHONIQUE

AVEC LES ENFANTS ET ADOLESCENTS AVEC TSA



# Pratique orthophonique

avec les enfants et adolescents avec TSA

Laure-Anne Garié

deboeck **B**  
SUPÉRIEUR

© De Boeck Supérieur s.a., 2021  
5, allée de la Deuxième Division Blindée, 75015 Paris  
Rue de Bosquet, 7 – B-1348 Louvain-la-Neuve

Pour toute information sur notre fonds et les nouveautés dans votre domaine de spécialisation,  
consultez notre site web :

**[www.deboecksuperieur.com](http://www.deboecksuperieur.com)**

Mise en page : La Femme assise pour PCA

Iconographie : Adobe Stock ; PCA

Tous droits réservés pour tous pays.

Il est interdit, sauf accord préalable et écrit de l'éditeur, de reproduire (notamment par photocopie) partiellement ou totalement le présent ouvrage, de le stocker dans une banque de données ou de le communiquer au public, sous quelque forme ou de quelque manière que ce soit.

Dépôt légal :

Bibliothèque nationale, Paris : juin 2021

Bibliothèque Royale de Belgique : 2021/13647/086

ISBN : 978-2-80732-616-3

## REMERCIEMENTS

**M**erci à mes amours, mes trésors Salomé et Gaspard, et mon chéri Guillaume, leur papa, pour leur soutien sans faille à ce projet de livre un peu fou mais passionnant. Merci d'avoir patienté durant ces innombrables heures d'écriture, de m'avoir écoutée et portée dans vos regards et dans vos mots. C'est grâce à vous que j'ai pu donner vie à ce livre. Merci aussi à mes parents et beaux-parents, et à mes frères et sœur, pour leur aide et leur soutien bienveillant.

Merci au Pr François Poinso qui a écrit la préface de ce livre, de m'avoir accueillie dans son service hospitalo-Universitaire et au Centre Ressources Autisme PACA durant toutes ces années. Merci pour votre confiance, votre bienveillance et merci de transmettre à votre équipe cette exigence de se former en profondeur tout en restant toujours, d'abord et avant tout, ancrés dans les soins auprès des enfants et des adolescents, et de leurs familles. Merci aussi au Dr Sokolowsky, au Dr Viellard, au Dr Chatel, au Dr Guivarch, au Dr Salle-Collemiche ainsi qu'au Dr Dye et au Dr Persini. J'ai eu beaucoup de chance de pouvoir découvrir, apprendre, et approfondir mes fondements théoriques et ma pratique au sein de votre équipe. Merci aussi à tous les membres du service, en particulier à E. Genest, E. Sigal, C. Raz, M. Hasrouri, M. Ferreira, S. Ghirardo, R. Sallantin, N. Bonnes pour les échanges et le travail passionnant que nous avons pu faire ensemble durant ces années. Merci aussi à M. d'Andréa, C. Amoroso, V. Franc, R. Nardol, S. Louis, M.P Pignolo pour leur aide et leur sourire.

Merci à mes relectrices, collègues et amies Pauline Henry-Grandgeorge, Caroline De Cormis, Cécile Bessis, Caroline Baltz, Anne-Laure Banti, Pauline Garnier-Genevoy, Élodie Avenel, Harmonie Duffes, pour leur soutien chaleureux, pour leurs relectures attentives et leurs avis en tant qu'orthophonistes, psychologue, et psychomotricienne expertes dans le domaine des TSA.

Merci aussi à Laura Lapière, pour les échanges riches et intenses que nous avons eu ensemble sur la pragmatique de la communication et du langage, ainsi que sur la forme et le contenu que pourrait prendre son évaluation clinique. Merci aussi à mes anciennes stagiaires qui m'ont poussée à toujours clarifier et expliciter ma pratique.

Merci à l'équipe pédagogique de l'École d'Orthophonie de Marseille, en particulier Joana Revis, pour la place qu'elle a fait à l'enseignement du bilan et du soin orthophoniques dans le champ des TSA.

Merci également au Dr Pech et à Mme Porrachia-George pour ces dialogues fructueux autour des mémoires d'orthophonie, et pour leur aide pour ce livre.

Merci à Amaury Derand, Audrey Poulat, l'équipe PCA-CMB et tous les membres des Éditions De Boeck Supérieur, pour leur confiance, leur travail, et leur sérénité même dans l'urgence.

Enfin, et surtout, merci aux enfants et adolescents avec TSA, et leurs familles, que j'ai rencontrés tout au long de ces années, en bilan ou en suivi. J'ai énormément appris auprès d'eux et je continue à apprendre. Je garde aussi toujours le même émerveillement, quand les regards adressés et les mots apparaissent et/ou se développent. Le même émerveillement aussi quand, chez l'enfant ou l'adolescent, s'allume ce moteur incroyable de ses propres envies de comprendre, d'en savoir plus et d'avancer, et qu'il se met en route dans la découverte de la communication et du langage, vers les autres et vers le monde qui l'entoure, pour se déployer pleinement.



# SOMMAIRE

Préface.....	IX
Introduction .....	XI
<b>Chapitre 1</b>	
Présentation générale des Troubles du Spectre Autistique.....	1
<b>CHAPITRE 2</b>	
Fondations pour le bilan et le soin orthophoniques avec les enfants et adolescents présentant un TSA.....	33
<b>CHAPITRE 3</b>	
Cheminement orthophonique avec l'enfant ou l'adolescent présentant un TSA et une absence ou un faible niveau de langage oral.....	93
<b>CHAPITRE 4</b>	
L'enfant ou l'adolescent avec TSA entré dans le langage oral .....	183
<b>Annexes – Formulaires</b> .....	255
Formulaire d'anamnèse (Bilan orthophonique de la communication et du langage oral, aspects formels et pragmatiques).....	256
Inventaire des Compétences-Socles pour la communication intentionnelle et le langage oral (ICS) (formulaire de passation) .....	264
Formulaire pour la passation du bilan orthophonique de communication pour les enfants ou adolescents avec peu ou pas de langage oral, aspects formels et pragmatiques.....	268
Trame pour l'Observation et le Soins Structurés de la Pragmatique du Langage (TOSS-PL).....	271
<b>Table des matières</b> .....	281



## PRÉFACE

Voici un livre qui fera date pour les orthophonistes travaillant avec des enfants autistes. C'est avec un grand plaisir que je préface cet ouvrage qui fait un point détaillé sur les apports des orthophonistes dans le vaste champ de l'autisme, et qui expose aussi la construction d'un nouvel outil d'évaluation de la pragmatique du langage et de guide pour le soin, la TOSS-PL.

Laure-Anne Garié a été orthophoniste au Centre Ressources Autisme PACA dont je suis le Directeur, elle a aussi travaillé au sein de l'Unité de Soins Précoces de l'Hôpital de Jour, et dans le département de Psychopédagogie (notre école à l'Hôpital), dans le service hospitalo-universitaire que je dirige, au CHU de Marseille.

Cette collaboration a été enrichissante et fructueuse. Elle témoigne de l'évolution des apports des orthophonistes dans le soin des enfants et adolescents. Loin d'une discipline qui à ses débuts s'intéressait presque exclusivement aux retards de parole et à des rééducations du langage formel d'enfants déjà grands, l'orthophonie a évolué vers la reconnaissance d'anomalies du langage qui désorganisent l'ensemble du développement, et aussi et surtout vers une prise en compte et un soin de la communication. Cette pragmatique de la communication et du langage est un point central des questions qui seront débattues ici. Le niveau formel du lexique, de la syntaxe ou de la morpho-syntaxe restent des éléments essentiels de l'évaluation et du soin, mais les prérequis de la communication, l'évaluation des différents modes, pré-langagiers et langagiers, de communication, deviennent des leviers puissants de l'évaluation, du soin et de l'évolution des enfants atteints de TSA.

Les premiers signes autistiques sont mieux repérés qu'auparavant. Il y a encore quelques années, les enfants de trois ans atteints de troubles autistiques qui entraient à l'école pour la première fois étaient perçus comme différents, isolés et étranges; un diagnostic formalisé en première année de maternelle était un objectif de santé publique honorable. Depuis quatre ou cinq ans un tel diagnostic apparaît tardif, et on s'interroge sur ce qui a empêché les parents de s'inquiéter de tout ce qu'ils ont pourtant observé, ou ce qui a permis au pédiatre de soutenir que cela « allait passer », que chaque enfant avait un rythme de développement différent. C'est une véritable perte de chance que de ne pas envisager un risque autistique, alors que les différents critères d'alerte sont réunis, ceux de la CHAT (*Check-list for Autism in Toddlers*) directement observables en consultation, ou ceux de la M-CHAT (*Modified Chek-list*) tels que les parents les reconnaissent dans un questionnaire.

La deuxième année, et par exemple à la fin de celle-ci l'examen obligatoire du 24<sup>e</sup> mois, devient un nouvel objectif pour le dépistage du haut-risque, voire le diagnostic. Mais on sait à quel point les réseaux de soin actuels sont saturés, et quel pas il faut franchir entre les premières annonces et la mise en place de soins de consistance suffisante. Les enfants concernés sont nombreux, sans doute plus de 1 % si l'on en croit les données épidémiologiques récentes.

Le rôle des orthophonistes est majeur, peut-être stressant s'il s'exerce, comme c'est souvent le cas, de manière isolée, sans recours à d'autres spécialistes trop peu accessibles. Pourtant on peut affirmer que ces enfants très jeunes, dès leur deuxième année, bénéficient de ces nouvelles approches du langage et de la communication. Ici aussi il s'agit d'une véritable révolution. Nombre d'orthophonistes ne se sentent pas compétentes pour recevoir de très jeunes enfants. « C'est trop tôt » disent-ils ou elles à des

parents à qui, pourtant, on a expliqué que cette discipline est le pilier des premiers soins. Cette sollicitation parmi tant d'autres (retards de langage, troubles de l'oralité, difficultés scolaires) est souvent complexe à assumer. Mais elle peut permettre un travail de grande importance pour les enfants et pour les parents. Comme l'expose de manière attrayante Laure-Anne Garié, la guidance parentale est efficace. Elle permet d'explicitier les moyens de la communication pré-verbale, de soutenir les intérêts de l'enfant. Elle permet de développer l'attention conjointe; les parents peuvent, avec l'orthophoniste, enrichir considérablement les échanges avec leur enfant, en utilisant les imagiers voire les échanges d'images, en favorisant les choix par les pointers, en interagissant de manière active et en utilisant les apports de la communication alternative et augmentative.

Pour les enfants plus âgés, particulièrement ceux qu'on diagnostiquait auparavant syndrome d'Asperger (mais qui entrent avec le DSM-5 et bientôt la CIM-11 dans la catégorie des TSA sans Déficience Intellectuelle), les aspects diagnostiques et thérapeutiques de pragmatique du langage sont encore plus évidents. En effet, ces enfants n'ont par définition que peu de troubles formels du langage; parfois même, ils s'expriment de manière châtiée, voire sophistiquée. Mais que de difficultés pour vraiment communiquer! Comment peuvent-ils avoir des amis, quand ils monopolisent la parole sur des trajets de métro, ou quand ils dénoncent leurs camarades parce que vraiment, regarder sur la copie du voisin ça ne se fait pas. C'est pour eux que les groupes d'entraînement aux habiletés sociales ont montré des effets bénéfiques quantifiables.

Laure-Anne Garié montre aussi dans cet ouvrage que la position subjective de l'orthophoniste est une donnée importante, que ses connaissances sont nécessaires mais qu'un savoir-faire et un savoir-être sont tout particulièrement mobilisés pour ces enfants si différents. De nouvelles méthodes de soin, telles que l'ESDM ou le PACT décrits dans cet ouvrage, ont confirmé parallèlement les bénéfices d'un engagement dans notre demande auprès d'eux, en partant de ce qu'ils peuvent faire ou comprendre (c'est l'intérêt des bilans initiaux) mais aussi de ce qui les motive et leur donne du plaisir.

Ce livre est d'une grande richesse car l'ensemble des situations rencontrées dans les troubles autistiques sont prises en compte, enfants ayant un faible niveau de langage ou ceux qui ont un niveau de langage formel élevé; de manière parallèle, l'ensemble des bilans d'évaluation des orthophonistes sont décrits, ainsi que les pistes de travail qu'ils permettent. Laure-Anne Garié a également le grand mérite de développer un nouvel outil, fruit et synthèse de ses travaux en pragmatique: La TOSS-PL (Trame pour l'Observation et le Soin Orthophonique Structurés de la Pragmatique du Langage). Ce qui est ciblé ici, ce sont principalement les échanges conversationnels, la réciprocité du discours, l'informativité, la narrativité, l'énonciation, toutes ces possibilités d'un échange vrai qui font défaut aux enfants souffrant de troubles autistiques.

Merci à Laure-Anne Garié pour ce bel ouvrage qui témoigne à la fois d'une pratique approfondie de l'évaluation et du soin des personnes autistes, et aussi de sa capacité de présentation et de synthèse, jusqu'à cette proposition de nouvel outil d'évaluation de la pragmatique du langage, qui apporte des éléments de confirmation diagnostique et de nouvelles possibilités thérapeutiques.

Pr François Poinso, Directeur du CRA PACA,  
CHU de Marseille

## INTRODUCTION

Depuis les années 1990, les orthophonistes reçoivent des patients avec Troubles du Spectre Autistique (TSA) au sein des institutions et dans les cabinets libéraux. Il s'agit donc d'une pratique assez récente au vu des débuts de l'orthophonie, dans les années 1920, avec de premières formations initiales officiellement reconnues vers les années 1960.

Des orthophonistes pionnières (et pionniers) ont œuvré à la construction d'un socle théorique et d'un savoir-faire concernant l'orthophonie appliquée au champ de l'autisme. Ce sont par exemple Nicole Denni-Krichel, Nathalie Courtois, Anne-Sophie Galloux, Christiane Angelmann, Pascale Dansart, Marie-Joëlle Fernandes, Chantal Brousse, Marc Monfort, Isabelle et Adoración Monfort-Juarez, et beaucoup d'autres encore. Leur travail a contribué à faire connaître l'utilité de l'orthophonie pour les patients avec TSA, alors même que l'on disait souvent que l'orthophonie ne concernait pas l'autisme, qu'elle ne concernait pas les enfants qui ne parlaient pas, qu'elle ne concernait pas l'usage social du langage, etc. Ces orthophonistes, suivies par de nombreuses autres, ont poursuivi et poursuivent encore ce travail en publiant des articles, en donnant des conférences, en montant des formations, en dirigeant des recherches, en formant les étudiant(e)s en orthophonie, en sensibilisant leurs collègues et les autres professions de santé, et, surtout, en continuant et en amplifiant le nombre de prises en charge dans le champ de l'autisme.

Aujourd'hui, l'intérêt de l'orthophonie dans le suivi des patients présentant un TSA est désormais reconnu, à l'étranger comme en France. Cela s'est encore accentué avec les recommandations de la Haute Autorité de Santé de février 2018, qui stipulent qu'un bilan orthophonique est indiqué dès la suspicion de TSA, avec immédiatement après la mise en route du suivi orthophonique si nécessaire, même si le diagnostic final n'a pas été posé.

Ce livre vise à soutenir et à participer à ce développement de l'orthophonie pour les patients présentant un TSA. Il a pour but d'être utile aux étudiant(e)s en orthophonie, aux orthophonistes qui veulent se « lancer » dans ce type de prise en soin, comme aux orthophonistes qui suivent déjà des enfants et adolescents avec TSA. Dans ce but, il présente des appuis théoriques solides et actualisés, et propose une « boîte à outil » détaillée pour le bilan et pour un soin orthophonique à la fois structuré et pleinement individualisé.

Quatre chapitres composent cet ouvrage. Ils ne sont pas forcément conçus pour être lus d'une traite mais plutôt pour que l'on puisse venir y « piocher » ce dont on peut avoir besoin. Ainsi :

- Si l'on souhaite obtenir ou approfondir des informations sur les connaissances générales et actualisées sur les TSA (classifications, facteurs favorisant, diagnostic différentiel notamment avec le Trouble de la Communication Sociale / la dysphasie sémantico-pragmatique, modèles de compréhension globale des TSA de type psychodynamiques, cognitivistes, neurobiologiques ou sensoriels, etc.),

- ▶ On pourra se référer au Chapitre 1.

- Si l'on se situe dans une démarche pour poser ou développer les bases nécessaires à la pratique orthophonique avec les enfants ou adolescents présentant un TSA (modèles

de prise en charge globale, recommandations de la Haute Autorité de Santé, éléments particuliers de la communication à prendre en compte pour le champ des TSA, clés pour la construction et la hiérarchisation des axes thérapeutiques, mise en place d'aménagements et d'étayages adaptés aux TSA, spécificité de la relation orthophoniste-patient et du travail avec les familles, etc.),

- Ou si l'on souhaite trouver des repères pour s'interroger et réagir lorsqu'un suivi « patine », « ne fonctionne pas »,

- ▶ On pourra consulter le Chapitre 2.

- Si l'on veut démarrer concrètement le bilan et/ou le soin avec un enfant ou un adolescent avec TSA, compléter ses idées pour un suivi déjà en cours, avoir des informations détaillées sur la symptomatologie, connaître les tests et outils d'observation clinique utilisables en bilan, venir comparer ce que l'on observe chez un patient avec des repères chronologiques précis sur le développement normotypique,

- Ou encore si l'on souhaite consulter des propositions thérapeutiques concrètes et lire des exemples et des vignettes cliniques concernant, par exemple, les compétences-socles pour la communication intentionnelle et le langage, les modalités de communication para-verbale et non-verbale, les outils de Communication Alternative et/ou Augmentative, la Pragmatique de la Communication et/ou du Langage, etc.,

- ▶ On pourra parcourir, selon que notre patient se situe ou non dans le langage oral, le Chapitre 3 ou le Chapitre 4.

Dans ces chapitres, le terme « propositions » sera souvent employé, et on y trouvera plus fréquemment les termes « on peut » plutôt que « on doit ». Ce n'est pas un effet de style mais une conviction profonde, corroborée par l'expérience de nombreux parcours de soin : pour favoriser le développement de la communication et du langage chez nos patients, il n'y a pas de voie unique. Il existe en revanche des possibilités multiples, appuyées par des fondations solides, théoriques, techniques et relationnelles, auxquelles ce livre souhaite contribuer.

Nous espérons aussi, à travers cet ouvrage, donner envie de poursuivre ses lectures et de continuer à se former sur ce sujet exigeant et passionnant des Troubles du Spectre Autistique.

Enfin, ce livre est aussi, et surtout, une invitation à partir à la rencontre de ces enfants, de ces adolescents et de leurs familles, et à engager un cheminement orthophonique à leurs côtés, à leur rythme, et à leur service.

Bonne lecture à toutes et à tous !

Laure-Anne Garié

CHAPITRE

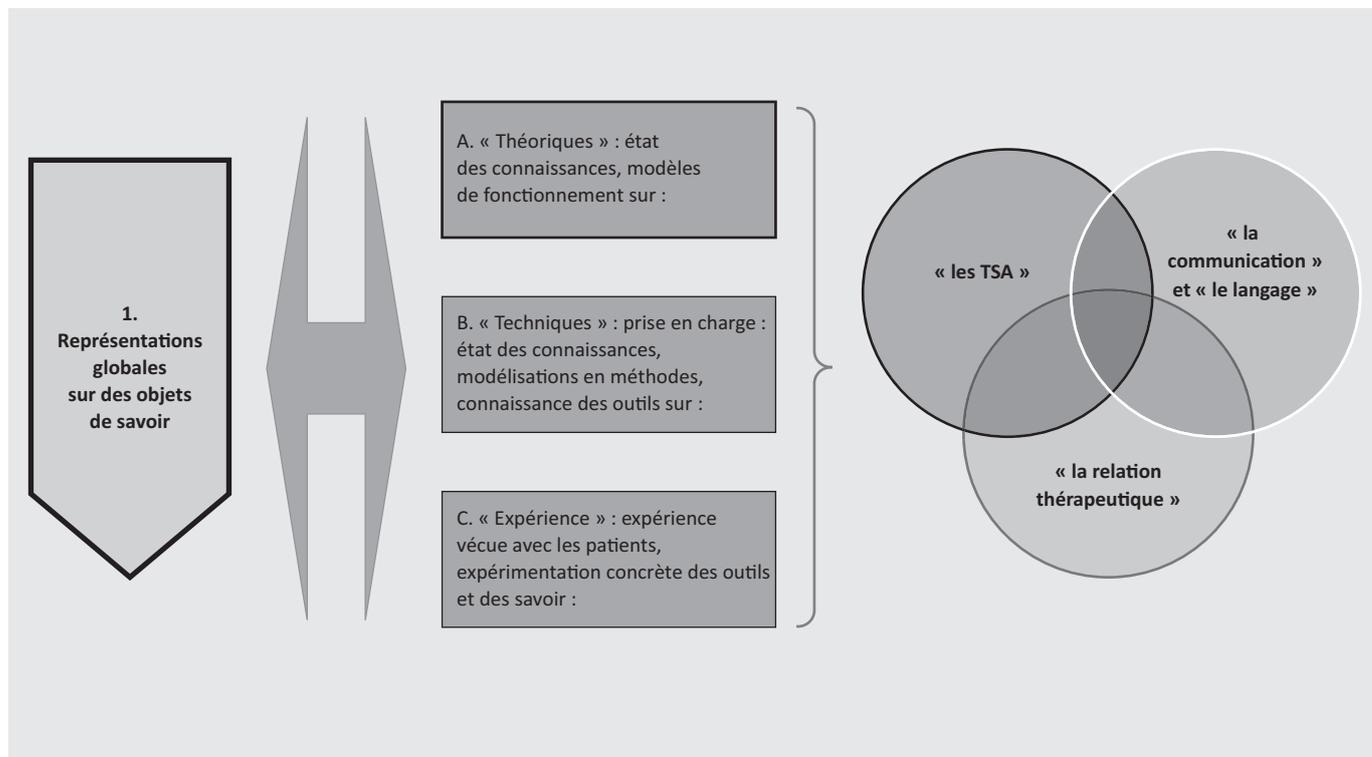
1

***Présentation générale  
des Troubles du Spectre Autistique***

Ce chapitre est consacré à une partie de la première étape dans le cheminement orthophonique avec les enfants et adolescents présentant un Trouble du Spectre Autistique. Il s'agit des représentations globales que nous avons sur des « objets de savoir ». Ces représen-

tations globales serviront ensuite de « toile de fond » à nos choix et à nos actions en bilan et en suivi.

Nous choisissons pour ce chapitre de nous concentrer sur les représentations « théoriques » concernant l'objet de savoir « les TSA ».



**FIG. 01. Première étape du cheminement orthophonique avec des enfants ou adolescents présentant un TSA : Appui sur les connaissances théoriques concernant l'objet de savoir « Troubles du Spectre Autistique ».**

## A. Histoire de l'autisme

### a. Histoire du terme « autisme »

Le terme autisme est apparu en 1911, dans un ouvrage de Bleuler, un psychiatre Suisse. Celui-ci évoque pour la première fois une pathologie qu'il dénomme « schizophrénie ». Parmi les symptômes exposés Bleuler décrit l'« autisme », terme qu'il crée à partir du grec « autos » (« soi-même »). Il le définit comme « un isolement actif du monde extérieur », « combiné à la prédominance relative ou absolue du monde intérieur ». [1, 2]

En 1943 le psychiatre américain Léo Kanner reprend ce terme pour définir une pathologie à part entière. Dans une étude de cas il décrit onze enfants présentant un « trouble autistique du contact affectif ». Comme Bleuler, il évoque chez eux un fort isolement (« aloneness ») mais il le considère comme étant présent dès le début de la vie. Kanner écrit ainsi « Alors que le schizophrène essaye de résoudre son problème en quittant un monde dont il faisait partie et avec lequel il était en contact, nos enfants [avec trouble autistique] arrivent progressivement au compromis qui consiste à tâter prudemment un monde auquel ils ont été étranger dès le début. ». [3] Par ailleurs Kanner décrit

d'autres symptômes, notamment un « désir obsessionnel et anxieux de maintenir constant [son] environnement » (« sameness »).

En 1944 le pédiatre autrichien Hans Asperger décrit de son côté une « psychopathie autistique », sans avoir eu à priori connaissance des travaux de Kanner. [4] Il parle ainsi, chez quatre de ses patients, « d'un manque d'empathie, d'une faible capacité à se créer des amis, d'une conversation unidirectionnelle, d'une intense préoccupation pour un sujet particulier, et de mouvements maladroits ». [5] Les écrits d'Asperger demeurent méconnus jusqu'à ce que les publications américaines de la pédopsychiatre Lorna Wing en 1981 [6], puis de la psychologue Utah Frith en 1991 [7], en fassent état.

### b. Les classifications et leurs évolutions

#### 1. Avant le DSM-IV et la CIM-10

Avant l'apparition du terme « autisme », les symptômes correspondants avaient tendance à être considérés comme relevant de troubles extrêmes du langage ou de déficiences intellectuelles.

L'autisme apparaît dans les classifications médicales à partir de 1980, dans le DSM-III (Manuel diagnostique et

statistique des troubles mentaux), un ouvrage américain qui constitue une des références mondiales pour le diagnostic des troubles mentaux [8]. Il fait alors partie des troubles globaux du développement.

## 2. Le DSM-IV et les Troubles Envahissants du Développement (TED)

En 1993 l'Organisation Mondiale de la Santé a défini quant à elle la catégorie des TED ou Troubles Envahissants du Développement dans sa 10<sup>e</sup> Classification Internationale des Maladies (CIM-10) [9]. L'année suivante, en 1994, l'Association Américaine de Psychiatrie (APA) emploie le même terme dans sa 4<sup>e</sup> édition du *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-IV). [10]

La catégorie « TED » comprend plusieurs troubles, organisés autour d'une forme princeps: l'« autisme infantile » (CIM-10) ou « trouble autistique » (DSM-IV). Cette forme princeps est celle qui se rapproche le plus de l'autisme de Kanner. Les autres troubles à l'intérieur des TED sont définis principalement par comparaison avec cette forme princeps. Ainsi, le TED non spécifié comprend les mêmes symptômes que l'autisme infantile mais les symptômes ne sont pas assez nombreux et/ou pas assez intenses pour donner ce diagnostic.

La dénomination Syndrome d'Asperger est également introduite dans ces classifications. Là encore une comparaison est faite avec la forme princeps, qui s'en différencie par le fait qu'on ne note pas de retard ou de déviance dans le développement du langage et par une absence de déficit intellectuel (QI performance > 70).

### FOCUS. SYNDROME D'ASPERGER : COMMUNAUTÉ ASPI ET IDENTITÉ POSITIVE VS CONTROVERSES HISTORIQUES

Le Syndrome d'Asperger comme catégorie diagnostique a été positivement accueilli par une partie des personnes adultes avec un diagnostic d'autisme ou se reconnaissant comme pouvant avoir ce diagnostic. Ces personnes considèrent que ce diagnostic participe à définir (positivement) leur identité (communauté « Aspi » en France et à l'étranger) ([11], [12], [13]). Cette identité positive a été progressivement reprise par le grand public, à qui cette partie des TSA est la plus souvent présentée, en même temps qu'une assimilation progressive a été opérée par la pop culture. Ainsi, la majorité des personnalités venant évoquer l'autisme dans les médias et/ou connues du grand public et/ou des personnages de fiction connus du grand public ont un diagnostic de Syndrome d'Asperger ou sont repérées comme pouvant avoir ce diagnostic (personnalités: Joseph Schovanec, Temple Grandin, Daniel Tammet; personnage de fiction: Sheldon dans *Big bang theory*, Rain man, ou encore les héros des séries *Good Doctor* ou *Atypical*). [14], [15]

Cette identité positive cohabite aujourd'hui avec une mise à mal, d'abord par la disparition de la catégorie diagnostique « Syndrome d'Asperger » au profit de la notion de « spectre autistique » dans le DSM 5. Plusieurs chercheurs dont S. Baron-Cohen ou L. Mottron (cités par Sahoun et Rosier 2012, [16]) ont exprimé leurs réserves sur cette suppression, argumentant principalement sur les différences qui existent effectivement entre les catégories précédemment employées dans le DSM IV, cognitives notamment. Plusieurs

personnalités et organismes représentant les communautés Aspi ont aussi protesté, fortement, lorsque les travaux préparatoires au DSM 5 ont été présentés. [16], [17]

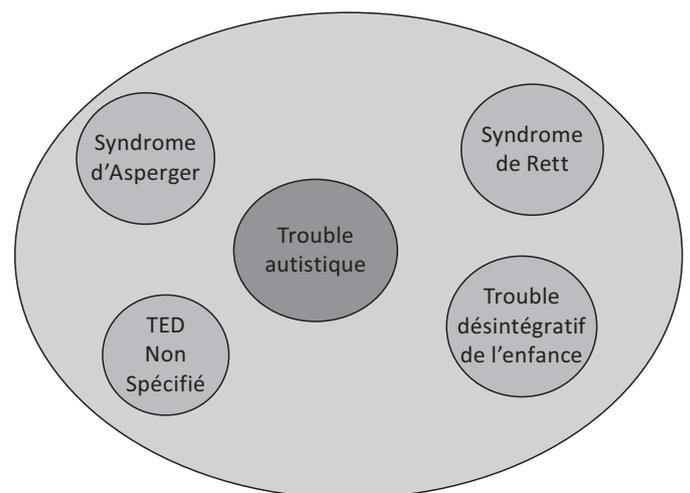
Par ailleurs des controverses d'abord à bas bruit ([18]) puis nettement plus visibles ([19], [20]) se sont fait jour à propos de la nature des liens du Dr Asperger avec le régime nazi, entachant l'aura positive de ce médecin, dont le nom est celui-là même du diagnostic. Ces nouvelles, en particuliers les toutes dernières études, ont ému les professionnels de santé ainsi que la communauté Aspi et le grand public. [18], [21]

Selon le DSM-IV et la CIM-10 on trouve donc dans les TED:

- « Autisme infantile » (CIM-10) appelé « trouble autistique » dans le DSM-IV (forme princeps ou « typique »);
- Syndrome de Rett;
- Syndrome d'Asperger;
- Autres troubles désintégratifs (hors Syndrome de Rett) (CIM-10), appelés « troubles désintégratifs de l'enfance » dans le DSM-IV;
- TED Non Spécifié.

Et la CIM-10 contient en plus:

- autisme atypique (proche du TED-NS);
- Trouble hyperactifs avec retard mental et stéréotypies;
- Autres TED.



**FIG. 02. Approche catégorielle (DSM-IV): plusieurs catégories autonomes à l'intérieur de l'ensemble « Troubles Envahissants du Développement ».**

L'autisme est aussi évoqué dans la CFTMEA (Classification Française des Troubles Mentaux de l'Enfant et de l'Adolescent), en 1988 puis dans ses révisions, la CFTMEA-R, notamment en 2000 [22] et en 2012 [23]. L'autisme est intégré dans l'ensemble « Psychoses Précoces (Troubles envahissants du développement) ». Plusieurs critères sont communs avec les classifications internationales CIM-10 et DSM-IV: Troubles majeurs de l'établissement des relations interpersonnelles et des relations sociales, recherche de l'immuabilité, comportements répétitifs et stéréotypés avec souvent stéréotypies gestuelles,

intérêts et jeux restreints et stéréotypés, troubles cognitifs. L'apparition est notée comme ayant lieu dans le cours de la première année avec organisation d'un tableau complet avant l'âge de trois ans.

### 3. Le DSM-5 et les Troubles du Spectre Autistique (TSA)

En 2013 sort la cinquième édition du DSM, traduite en français en 2015 [American Psychiatric Association, 24]. Le DSM-5 passe alors d'une approche catégorielle (plusieurs catégories de troubles à l'intérieur d'un ensemble) à une approche dimensionnelle dans laquelle les troubles sont envisagés comme faisant partie d'un continuum, le « spectre autistique ». Afin de préciser le diagnostic on ajoute des « spécificateurs » concernant le profil cognitif; les capacités verbales; l'association à une condition génétique (ex: syndrome de Rett), médicale ou environnementale connue et la sévérité des symptômes pour chacun des domaines. Ainsi, des symptômes correspondant dans le DSM-IV au Syndrome d'Asperger seront désormais décrits dans le DSM-5 comme « Trouble du Spectre Autistique, sans retard de langage et sans déficience intellectuelle ».

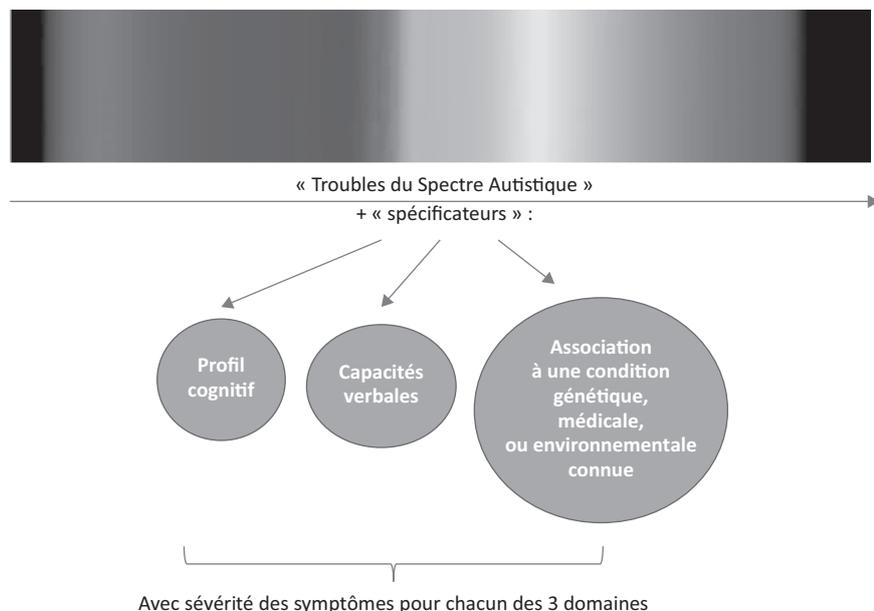
Les auteurs du DSM-5 justifient ce changement de paradigme comme permettant « un meilleur reflet de l'état des connaissances sur la pathologie et la présentation clinique. Ils précisent « previously, the criteria were equivalent to trying to “cleave meatloaf at the joints” » (« Auparavant, les critères équivalaient à essayer de « couper le pain de viande aux articulations ») [24]. C'est-à-dire que les auteurs du DSM-5 estiment qu'auparavant le fait de déterminer des catégories était comme « trancher » en plein dans le spectre des troubles autistiques, de façon artificielle.

Ce changement permet d'intégrer les apports de la recherche concernant la fiabilité insuffisante de certaines catégories diagnostiques dans les TED. Il en est ainsi, par exemple, pour la catégorie « TED-NS », dont les contours

flous conduisaient à en faire la catégorie la plus remplie. Par ailleurs les données récentes de la recherche relevaient une très faible prévalence pour la catégorie « Trouble désintégratif de l'enfance » (► « Les différents TED » p. 9), ce qui était en défaveur de son maintien comme entité autonome. [25, 26, 27]

D'autres part les données de recherche récentes, notamment la découverte du gène MECP2 comme cause génétique, ont poussé les auteurs du DSM 5 à considérer le syndrome de Rett comme un trouble somatique et non plus neurodéveloppemental, le sortant de fait des Troubles du Spectre Autistique. [25, 26, 27] Cette décision a aussi été motivée par le fait que les symptômes de type autistiques dans le syndrome de Rett (► « Les différents TED » p. 9) sont considérés comme ayant lieu sur une fenêtre de temps très courte. W. Kaufman, membre du comité du DSM-5, note par exemple que dans le syndrome de Rett « les enfants en grandissant ont souvent un regain d'intérêt vers la socialisation ». [28] Cette décision de placer le syndrome de Rett hors des TED (ou TSA) est cependant l'objet de controverses. [28]

Enfin, le changement en faveur d'un spectre autistique permet également de tenir compte des constats des cliniciens qui sont nombreux à décrire chez leurs patients une évolution de leurs symptômes au cours de la vie. Il est possible d'observer par exemple le passage d'une présentation symptomatique correspondant au « trouble autistique », à une présentation des symptômes se rapprochant ensuite plus de ceux d'une autre catégorie comme le syndrome d'Asperger. L'approche dimensionnelle permet ainsi de penser l'amélioration des symptômes de la personne non plus comme correspondant à un changement de diagnostic au cours de la vie, mais comme le « glissement » positif des symptômes à l'intérieur du continuum des « Troubles du Spectre Autistique ».



**FIG. 03. Approche dimensionnelle des « Troubles du Spectre Autistique » = un continuum avec un « dégradé » de caractéristiques et de sévérités.**

Enfin, en juin 2018 est parue la version préparatoire de la CIM-11. [29]

Elle a été présentée à l'Assemblée mondiale de la Santé, en mai 2019, pour adoption par les États Membres, et entrera en vigueur le 1<sup>er</sup> janvier 2022.

La CIM-11 reprend l'approche dimensionnelle proposée par le DSM-5, avec le terme « Troubles du Spectre Autistique ». Elle détaille les associations avec ou sans trouble du développement intellectuel et avec ou sans absence ou déficit de langage oral fonctionnel.

Le syndrome de Rett est déplacé dans l'ensemble « Anomalies développementales », sous-partie « États avec

trouble du développement intellectuel comme caractéristique clinique pertinente » dans laquelle on retrouve notamment aussi les syndromes de Prader-Willi et d'Angelman. [30] (► « troubles associés » p. 16).

Le terme « trouble désintégratif de l'enfance » n'apparaît plus dans la CIM-11, ce trouble étant désormais inclus dans les TSA. À noter que la CIM-11 inclut d'ailleurs désormais la « perte des compétences acquises précédemment » comme une des caractéristiques possibles de l'histoire développementale d'un patient avec TSA, à prendre en compte lors du diagnostic. [31], [32]

**FIG. 04. Tableau de correspondance entre les classifications CIM-10, DSM-IV, CFTMEA-R, DSM-5 et CIM-11.**

CIM-10 1993 et révisions	DSM-IV 1994	CFTMEA-Révisée 2012	DSM-5 2013	CIM-11 (version préparatoire, 2018, entrée en vigueur en 2022)
Troubles du développement psychologique :	Troubles habituellement diagnostiqués durant la petite enfance, la deuxième enfance ou l'adolescence. :	Troubles envahissants du développement (TED), schizophrénies, troubles psychotiques de l'enfance et de l'adolescence :	Troubles neurodéveloppementaux :	Troubles mentaux, comportementaux ou neurodéveloppementaux :
→ TED	→ TED	→ Autisme et TED	→ Troubles du Spectre Autistique	→ Troubles du Spectre Autistique
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Autisme infantile</li> <li>• Autisme atypique</li> <li>• Syndrome de Rett</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trouble autistique</li> <li>• Syndrome de Rett</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Psychoses précoces (troubles envahissants du développement)</li> <li>• Autisme infantile précoce-type Kanner</li> <li>• Autres formes de l'autisme</li> <li>• Autisme ou TED avec retard mental précoce</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Troubles du Spectre Autistique, avec spécificateurs : <ul style="list-style-type: none"> <li>- profil cognitif ;</li> <li>- capacités verbales, association à une condition génétique, médicale ou environnementale connue. sévérité des symptômes pour chacun des domaines.</li> </ul> </li> <li>• Le syndrome de Rett est exclu du DSM 5 en tant que TED spécifique mais figure comme condition génétique ou médicale pouvant être présente en même temps (ou être la cause) qu'un trouble du spectre de l'autisme ou d'un autre trouble.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trouble du Spectre Autistique (TSA) sans trouble du développement intellectuel et avec un déficit du langage fonctionnel absent ou modéré.</li> <li>• TSA avec trouble du développement intellectuel et avec un déficit du langage fonctionnel absent ou modéré</li> <li>• TSA sans trouble du développement intellectuel et avec un langage fonctionnel déficient</li> <li>• TSA avec trouble du développement intellectuel et avec langage fonctionnel déficient</li> <li>• TSA sans trouble du développement intellectuel et avec absence de langage fonctionnel</li> </ul>

CIM-10 1993 et révisions	DSM-IV 1994	CFTMEA-Révisée 2012	DSM-5 2013	CIM-11 (version préparatoire, 2018, entrée en vigueur en 2022)
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Autres Troubles désintégratifs</li> <li>• Troubles Hyperactifs avec retard mental et stéréotypies</li> <li>• Syndrome d'Asperger</li> <li>• Autres TED</li> <li>• TED non spécifié</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trouble désintégratif de l'enfance</li> <li>• Syndrome d'Asperger</li> <li>• TED non spécifié</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Troubles désintégratifs de l'enfance</li> <li>• Syndrome d'Asperger</li> <li>• Autres TED TED Non Spécifiés (NS)</li> <li>• Dysharmonies multiples et complexes du développement, dysharmonies psychotiques</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trouble désintégratif de l'enfance : intégré dans le spectre.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• TSA avec trouble du développement intellectuel et avec absence de langage fonctionnel.</li> <li>• Le trouble désintégratif de l'enfance est à priori inclus dans les TSA.</li> <li>• Autre TSA</li> <li>• TSA, non spécifié</li> </ul>
				<p>Anomalies développementales:</p> <p>→ États avec trouble du développement intellectuel comme caractéristique clinique pertinente</p> <p>Dont :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Syndrome de Rett</li> <li>• Syndrome de Prader-Willi</li> <li>• Syndrome d'Angelman</li> </ul>

Sources : [9], [10] et [22] à [33] , en particulier [33] Bursztein C. (2001).

## B. Données actuelles

### a. Définitions actuelles

Actuellement en France la cotation des diagnostics en hôpital public se fait en suivant la CIM-10. Cependant les praticiens s'appuient souvent en pratique aussi sur le DSM-5 (en parallèle ou en complément).

#### 1. Critères de la catégorie princeps des TED, le « trouble autistique » :

Selon la CIM-10 (et le DSM-IV), les critères de diagnostic du « trouble autistique », appelé aussi « autisme infantile » « autisme typique » ou « autisme de Kanner » sont organisés sous la forme d'une triade qui rassemble plusieurs domaines ou « aires » de signes cliniques :

1 <sup>re</sup> aire : Altération qualitative des interactions sociales
2 <sup>e</sup> aire : Altération qualitative de la communication
3 <sup>e</sup> aire : Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités.

+ Retard ou caractère anormal du fonctionnement, débutant avant l'âge de trois ans, dans au moins un des domaines suivants : interactions sociales, langage nécessaire à la communication sociale, jeu symbolique ou d'imagination.

**FIG. 05 La « triade » symptomatique du « Trouble autistique », catégorie princeps des TED.**

## 2. Critères des « Troubles du Spectre Autistique »

Dans le DSM-5 [24] la triade fait place à une dyade de symptômes. Les critères de diagnostics des Troubles du Spectre Autistique, considéré comme un seul et même continuum, s'organisent désormais de la façon suivante :

1<sup>re</sup> Aire: Déficits persistants dans la communication sociale et dans l'interaction sociale.

2<sup>e</sup> Aire: Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités (dont particularités énonciatives et particularités sensorielles).

+ 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).

### FIG. 06 La « dyade » symptomatique des « Troubles du Spectre Autistique ».

Dans la dyade les critères détaillés sont les suivants (source: DSM-5, édition en langue anglaise de 2013 [24], traduction personnelle):

**A. Difficultés persistantes sur le plan de la communication et des interactions sociales (présentes ou à l'histoire) (3 symptômes sur 3 doivent être présents).**

**A1. Réciprocité socio-émotionnelle** (initiative et réponse sociale, conversation, partage d'intérêt et d'émotions).

**A2. 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 gestuelles, de la posture, des expressions faciales).

**A3. 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 (présents ou à l'histoire) (au moins 2 symptômes sur 4 doivent être présents).**

**B1. Utilisation de mouvements répétitifs/stéréotypés**, utilisation particulière du langage (écholalie différée, phrases idiosyncratiques, propos stéréotypés) et des objets (ex: alignement d'objets, rotation d'objets).

**B2. Insistance sur la similitude, aux routines et rituels verbaux ou non verbaux** (ex: détresse importante face aux moindres changements, difficultés avec les transitions, pensées rigides, rituels de salutation figés, nécessité de faire les mêmes itinéraires, ou manger la même nourriture, etc.)

**B3. Intérêts restreints, limités ou atypiques** quant à l'intensité et au type d'intérêt (ex: attachement excessif à un objet inhabituel, ou intérêts trop limités à certains sujets ou prenant une place très importante).

**B4. Hyper ou hypo réactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel** envers des éléments sensoriels de l'environnement (ex.: indifférence à la douleur/tempéra-

ture, réponse négative à certains sons ou textures, fascination pour les lumières ou objets qui tournent).

## b. Signes d'alerte précoce, dépistage, diagnostic

### 1. Dépistage et signes d'alerte précoce

Les modalités d'entrée dans la symptomatologie autistique peuvent être différentes selon les enfants.

Certains symptômes se développent sur un mode progressif. Ainsi, certains parents repèrent des particularités dès les premiers jours de l'enfant, notamment dans le contact visuel ou dans les réactions de l'enfant au portage (difficultés à s'y adapter). L'étude de Mastro et al, 1999 [34], étude de 26 films familiaux, évoque quant à elle des difficultés dès le 2<sup>e</sup> trimestre, « lorsque se mettent en place un manque de vivacité et de modulation de l'état affectif, sans que pour autant des troubles de la communication soient d'emblée évidents ».

Mastro et al. décrivent également un mode régressif d'entrée dans la symptomatologie autistique, dans lequel l'enfant a une période de développement vécu comme normal, avec recherche de contact sociaux, puis, souvent vers 18 mois, « un changement dans l'expression du regard de l'enfant et l'apparition de conduites de repli et d'isolement ».

Deux âges sont donc privilégiés pour repérer les signes d'alerte: la fin de la première année et la fin de la deuxième année.

On parle ici de signes d'alerte car ils peuvent indiquer un risque de TSA, mais sans pour autant permettre de poser un diagnostic. En effet, en dessous de l'âge de 18 mois ces signes peuvent aussi indiquer l'existence d'autres Troubles psychiques et/ou NeuroDéveloppementaux (ex: dépression).

Ces signes font ainsi partie d'un processus de dépistage (sensibilité à des difficultés de développement mais sans spécificité suffisante vis-à-vis des TSA) et non de diagnostic (sensibilité aux difficultés de développement ET spécificité concernant les TSA).

Certains de ces signes sont dits « négatifs » car ils concernent des compétences qui sont absentes du développement de l'enfant à un moment où elles seraient pourtant attendues. Il peut s'agir aussi de compétences qui ont pu être présentes à un moment du développement de l'enfant, mais qui ont ensuite subi une régression.

Voici une synthèse de ces signes :

#### SIGNES D'ALERTE PRÉCOCE → SIGNES « NÉGATIFS » (BAIRD ET AL., 2003 IN [35], [36], [37])

= ABSENCE :

- de babillage à 12 mois;
- de gestes conventionnels sociaux à 12 mois;
- d'attention conjointe spontanée et de pointage déclaratif à 12-13 mois;
- de mots à 18 mois;
- de jeu de faire-semblant à 18-24 mois;
- d'associations de mots à 24 mois.



+ À tout âge une **RÉGRESSION** dans le domaine du langage et/ou de la relation.

D'autres signes dits « négatifs » sont évoqués dans la synthèse d'études faite par la HAS en 2018, [37] notamment :

- Au deuxième semestre (7-12 mois) : absence ou pauvreté de la réponse au prénom, de l'« initiation de l'exploration visuelle du visage d'autrui pour chercher et maintenir l'interaction » et du sourire social ;
- Chez les enfants de moins de 5 ans (« preschool children ») l'absence ou la pauvreté de l'imitation.

Cette synthèse de la HAS met en avant aussi des signes appelés « positifs », c'est-à-dire des particularités chez le bébé ou le jeune enfant :

#### **SIGNES D'ALERTE PRÉCOCE → SIGNES « POSITIFS » [D]**

##### **[36].**

= PRÉSENCE chez des enfants de moins de 5 ans :

- de particularités sensorielles (hypo ou hyper réactivité aux différents sens) ;
- d'une passivité ;
- d'un aspect stéréotypé concernant des gestes et des activités ;
- d'une recherche d'immuabilité des activités.

Plusieurs outils permettent de renseigner ces signes d'alerte de façon plus précise notamment la M-CHAT (Kleinman et al., 2008 ; Robins et al., 2013 in [37], [38], [39]).



Enfin il est à noter que, à tout âge, le premier des signes d'alerte est l'inquiétude parentale concernant le développement de leur enfant. Celle-ci ne doit pas être balayée d'un revers de main. Au contraire elle doit absolument être prise en compte. La HAS insiste fortement sur ce point lors de ses dernières recommandations les signes d'alerte et sur le diagnostic de TSA [37]. Elle indique que cela doit conduire à une consultation médicale en soins primaires (ex : généraliste) avec, s'il y a suspicion de TSA, la mise en place d'exams (ex : ORL, visuel, psychomoteur, orthophonique) et d'une prise en soin dans ces domaines si nécessaire, et ceci avant même la pose du diagnostic.

Par ailleurs la HAS ajoute qu'une proposition d'orientation vers un établissement d'accueil du jeune enfant peut aussi être faite ou, si l'enfant est déjà en crèche, une demande d'observation par les puéricultrices.

## **2. Diagnostic**

### **1. Âge du diagnostic**

Dans ses dernières recommandations sur le diagnostic, en 2018 [37] la HAS indique qu'il est possible d'établir un diagnostic à partir de 18 mois. Auparavant, lors des précédentes recommandations (2005) [40] elle indiquait : « Les troubles sont suffisamment stables à partir de 3 ans pour permettre un diagnostic fiable ; pour un fort pourcentage de cas, un diagnostic peut être posé de façon fiable aussi à partir de 2 ans. En dessous de 2 ans, la fiabilité du diagnostic n'est pas établie. ».

Actuellement avant 18 mois le diagnostic de « Trouble du Neurodéveloppement » est décrit par la HAS comme

« mieux approprié » que celui de TSA compte-tenu des difficultés d'établissement et de fiabilité du diagnostic dans cette période.

L'âge moyen du diagnostic en France se situe entre 3 et 5 ans d'après plusieurs études des années 2010, la plus récente datant de 2016 [40] in [37]. Cette tranche d'âge correspond à celle observée à l'international ([41] in [37]). Il est à noter que pour les enfants nés avant les années 90 l'âge de diagnostic moyen en France était de 10 ans. [42] in [37]

Le délai entre les premières inquiétudes parentales et la pose du diagnostic est de 2,4 à 3 ans en France selon les études, pour un délai moyen à l'international de 3 ans. [43], [37]

Lorsque le diagnostic est posé, 66 % des parents y avaient déjà pensé auparavant (étude E. Orfanidou entre 2005 et 2007) [43] Avec l'amplification de l'information médiatique sur les TSA il y a fort à parier que ce pourcentage ait augmenté actuellement.

### **II. Procédure diagnostique**

Le diagnostic d'un Trouble du Spectre Autistique est un diagnostic clinique donné par le médecin à la suite d'une évaluation pluridisciplinaire. Celle-ci doit comprendre une évaluation diagnostique à proprement parler, selon les critères nosologiques des classifications. Elle inclut également une évaluation fonctionnelle des différents domaines du développement : cognition, psychomotricité et sensorialité, langage et communication, etc.

L'utilisation d'outils standardisés d'appui au diagnostic est nécessaire, notamment l'entretien parental semi-structuré à l'aide de l'Autism Diagnostic Interview (ADI) [44] et observation directe de l'enfant dans un contexte semi-dirigé avec l'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) [45]. Dans les évaluations fonctionnelles chaque professionnel est invité à utiliser des outils standardisés, cependant, comme pour l'évaluation diagnostique et pour la pose finale du diagnostic, l'observation et l'expérience cliniques doivent y être associés. En effet, *in fine*, le diagnostic est un diagnostic clinique : il n'existe à ce jour aucun outil (examen sanguin, imagerie médicale, génétique, test standardisé d'évaluation des symptômes observables, etc.) qui permette le diagnostic à lui seul.

Ainsi, même avec de très bons outils les faux positifs de même que les faux négatifs sont possibles, notamment lorsque les symptômes sont subtils ou lorsque la personne avec TSA, en particulier sans Déficience Intellectuelle, a développé des stratégies de compensation fortes et efficaces (celles-ci n'éliminant cependant pas le trouble, dans sa perception des sensations, des interactions et du monde, et les efforts et la fatigue que doit produire la personne avec TSA pour s'adapter).

L'observation fine, hors cadre étalonné, le dialogue et l'expérience clinique permettront alors de diminuer ces possibles erreurs.

### **c. Les différents TED (CIM-10 et DSM-IV)**

Nous l'avons vu, contrairement au DSM-5 et à sa conception de « spectre des troubles autistiques » la CIM-10 et le

DSM-IV considèrent que les TED sont un ensemble qui regroupe différentes catégories.

Il est à noter que le développement du langage est un critère de différenciation important entre les catégories de TED, en particulier entre le trouble autistique (ou « autisme infantile ») et le syndrome d'Asperger. Ce dernier doit en effet être exempt de retard ou de déviance dans le développement du langage. En revanche, il est possible de trouver un décalage dans le démarrage du langage, mais qui est rapidement comblé pour retourner à un rythme de développement langagier correspondant à la norme.

Plusieurs études se sont penchées sur la chronologie du développement du langage dans l'autisme infantile, le Syndrome d'Asperger et chez des enfants au développement typique, en répertoriant l'âge des premiers mots et des premières phrases (combinaisons de mots) ([Bloom P. 2000, Foudon N., Reboul A. Manificat S. 2007, Howlin P. 2003 in [46]). Dans leur écrit de 2011 Briussel, Sabatier et Reboul [46] synthétisent ces résultats de la manière suivante :

- Les enfants normotypiques prononcent leurs premiers mots vers 11 mois, contre 15 mois pour les enfants avec un

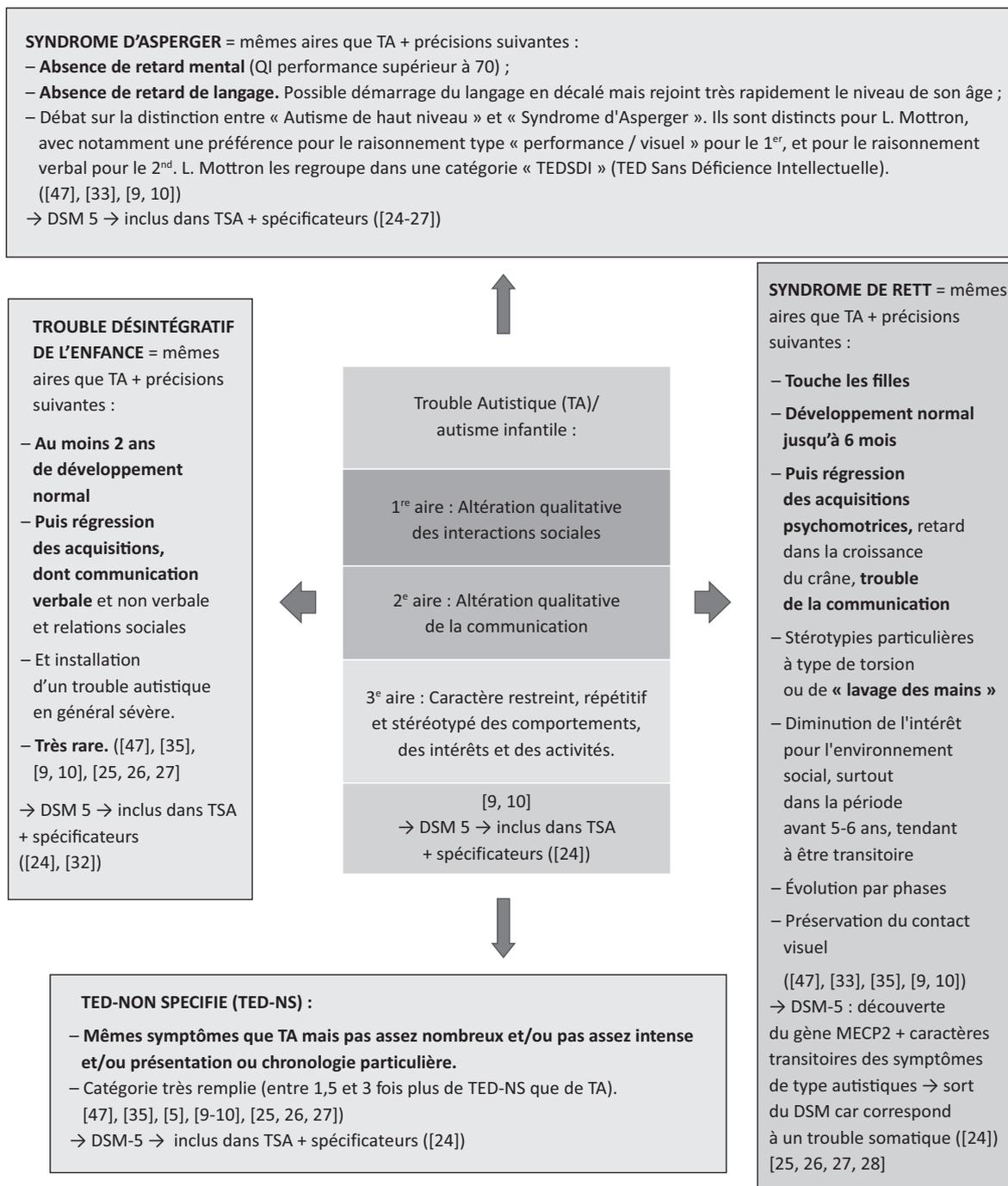


FIG. 07 Les différents TED.

TED de type Syndrome d'Asperger et 38 mois pour les enfants avec un TED de type Autisme infantile.

• Quant aux premières combinaisons de mots elles ont lieu à 17 mois pour les enfants normotypiques, contre 26 mois pour les enfants avec un Syndrome d'Asperger et 52 mois pour les enfants avec un Autisme Infantile.

Ces données mettent en évidence un léger retard dans le développement du langage oral chez les enfants avec Syndrome d'Asperger, tandis qu'un retard plus marqué est confirmé chez les enfants avec Autisme Infantile.

Voir p. 9 un schéma résumant les critères du DSM-IV et de la CIM-10 qui définissent les différentes catégories de TED (syndrome d'Asperger, Trouble Envahissant du Développement Non Spécifié, Trouble désintégrant de l'enfance, Syndrome de Rett), organisés autour de la forme princeps Trouble Autistique/Autisme Infantile et se différenciant notamment par la question des acquisitions langagières.

La CFTMEA-R rattache un autre trouble à la catégorie « Autisme et TED », les Dysharmonies multiples et complexes du développement/dysharmonies psychotiques. [23]

Le DSM-IV précise que les termes employés auparavant de « psychose » et « schizophrénie de l'enfant » étaient avant utilisés pour se référer à des individus présentant ces caractéristiques, mais qu'il y a cependant des preuves considérables en faveur d'une distinction entre les TED et la schizophrénie (même si, cependant, un individu avec un TED pourra occasionnellement développer plus tard une schizophrénie) (► chapitre « diagnostic différentiel »). [10]

Ce trouble de « dysharmonie multiple et complexes du développement » est décrit par la CFTMEA-R comme « une association de retards et de dysfonctionnements dans le domaine du langage ou de la psychomotricité, de troubles des relations à autrui, ainsi que de difficultés du contrôle pulsionnel et des productions fantasmatisques ». [33]

Cette définition est proche du « Multiple Complex Developmental Disorders » (MCDD), sous-catégorie de TED-NS proposée par D. J Cohen pour le DSM-IV et la CIM-10 mais qui n'a pas été reconnue par ces organismes. ([48], [49]). Cependant certains auteurs et certaines études sont en faveur de la spécificité de ce groupe au sein des TED. (HAS 2010 annexe 8, [50]).

Voici les critères proposés par Buitelaar et Van der Gaag (1998) ([51], cités par HAS 2010 annexe 8, [50]):

### 1. Altération de la régulation de l'état affectif et manifestations anxieuses.

a. Peurs et phobies singulières et inhabituelles ou fréquentes réactions d'anxiété idiosyncrasiques ou bizarres.

b. Épisodes de panique récurrents ou anxiété submergeant le sujet.

c. Épisodes ponctuels de désorganisation du comportement, nettement immatures, primitives ou violentes.

### 2. Altération du comportement social.

a. Désintérêt social, détachement, évitement ou retrait.

b. Attachements fortement perturbés et/ou ambivalents.

### 3. Présence de troubles de la pensée.

a. Irrationalité, pensée magique, intrusions soudaines dans le processus de pensée normal, idées bizarres, néologismes ou répétition de mots dénués de sens

b. Perplexité et tendance à la confusion

c. Idées de surestimation comprenant des fantasmes d'omnipotence, des préoccupations paranoïdes, un hyperinvestissement de personnages imaginaires, des idées de référence.

En pratique clinique, à l'intérieur des diagnostics de TED-NS certaines présentations des symptômes peuvent évoquer ce trouble et nuancent le travail thérapeutique par rapport au travail avec des enfants ou adolescents TED aux présentations plus « classiques ».

## C. Facteurs de risque, troubles associés et diagnostics différentiels

### a. Prévalence des TED/TSA

La prévalence correspond au nombre de personnes avec un trouble donné (ex: TED, autisme de Kanner, TSA) dans une population donnée (ex: personnes de moins de 27 ans aux USA), évaluée à un moment donné (ex: en 2015).

La population qui était auparavant prise en compte pour l'estimation de la prévalence était celle avec un diagnostic d'autisme de Kanner ou autisme typique. Ainsi, E. Fombonne indique que:

« dans les années 1970, on estimait le nombre de cas de 4 à 5 pour 10 000 personnes. Mais alors, on ne tenait pas compte de l'ensemble des troubles envahissants du développement de type autistique, notamment les formes atypiques ou les tableaux incomplets ». [52]

La prévalence a ensuite été calculée à partir du diagnostic plus large de Trouble Envahissant du développement. En 2009 la méta-étude de E. Fombonne aboutit à une prévalence de 20.6/10 000 pour le trouble autistique (autisme typique) et de 60 à 70 pour 10 000 pour l'ensemble des TED soit 1/150 (méta-analyse de 43 études dans 17 pays, pour une tranche d'âge de la naissance au jeune adulte – 20 ans –, avec un âge médian de 8 ans, [53]).

Enfin, depuis l'établissement du diagnostic de Trouble du Spectre Autistique la prévalence se base sur ce diagnostic. Un des derniers écrits de la Haute Autorité de Santé informe que « la plus récente revue de littérature avec méta-analyse, incluant 41 études dans 18 pays, a estimé la prévalence mondiale des TSA (chez les moins de 27 ans) à 72/10 000 en 2010, soit 1/132 personnes. » (2015, [54], cité par [37]).

Les données chiffrées montrent donc une augmentation de la prévalence des troubles autistiques. C'est-à-dire que le nombre de personnes ayant ce diagnostic dans la population a augmenté.

Cette augmentation de la prévalence nourrit des craintes importantes autour d'une éventuelle « épidémie » et alimente les inquiétudes voire les fantasmes sur ses causes.

De nombreuses études (notamment Elsabbagh M. et al. [55], et études citées par Ramus F. 2016 [56]), ont recherché les raisons de l'augmentation de la prévalence.

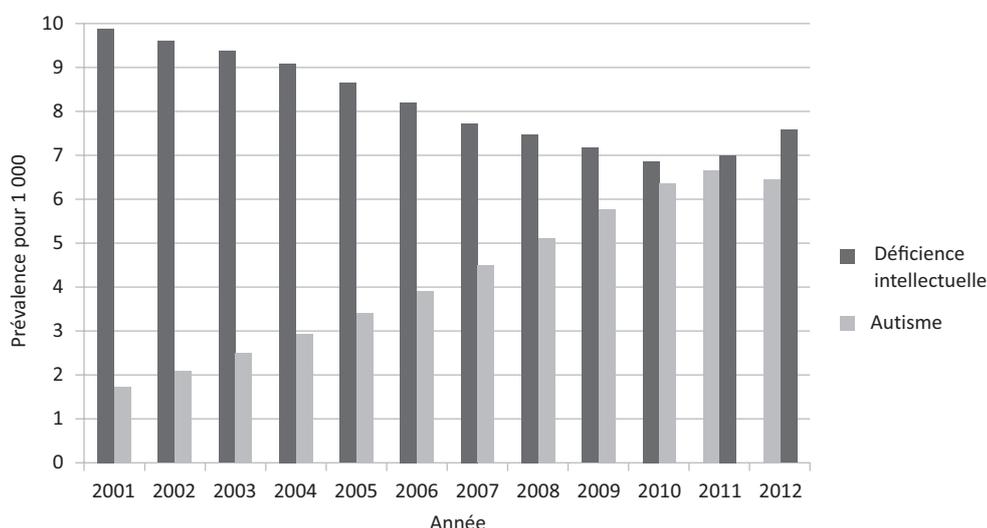
Les facteurs de cause qui s'en dégagent sont les suivants:

### FOCUS. AUGMENTATION DE LA PRÉVALENCE DE L'AUTISME : LES FACTEURS DE CAUSE

- Critères diagnostics qui se sont affinés et élargis. Comme cela est décrit ci-dessus, les critères diagnostic ont changé au cours des années, passant de la prise en compte uniquement des formes d'autisme les plus typiques et les plus sévères (type Kanner, Trouble Autistique) à une prise en compte des formes moins sévères et/ou plus atypiques (type par exemple Syndrome d'Asperger ou TED-NS).
  - Professionnels et public mieux formés et plus vigilants, contribuant à un élargissement du public. Alors qu'auparavant la plupart des diagnostics de TSA concernait des enfants suivis en institution, aujourd'hui à l'inverse la majeure partie de ces diagnostics concerne des enfants qui ne sont pas en soin institutionnel.
  - Cet élargissement du public consultant pour un diagnostic, ainsi que l'élargissement des critères diagnostiques, pourraient expliquer une grande partie de l'augmentation de la prévalence. (Hansen S.N., Schendel D.E., Parner E.T. 2015, [57] cités par Ramus F. [56])
- D'autres facteurs de cause sont identifiés, en particulier [55]:
- Influence de la disponibilité et du développement des « services » (aides, soins spécialisés, etc.; c'est-à-dire à quelles aides et prises en charges la personne a droit, en fonction de son diagnostic).
  - Changements de diagnostic d'autres atteintes développementales vers les Troubles Envahissants du Développement ou les TSA.
  - Ces résultats excluent le développement d'une « épidémie » de TSA comme cause de l'augmentation de la prévalence.

Le facteur de changement de catégories diagnostiques est notamment très parlant lorsque l'on considère la baisse du diagnostic de Déficience intellectuelle (DI) au profit de celui de trouble autistique. Ainsi, il est tout à fait intéres-

sant de voir les courbes des diagnostics d'autisme et de déficience intellectuelle amorcer un croisement à partir de 2011 dans ce document.

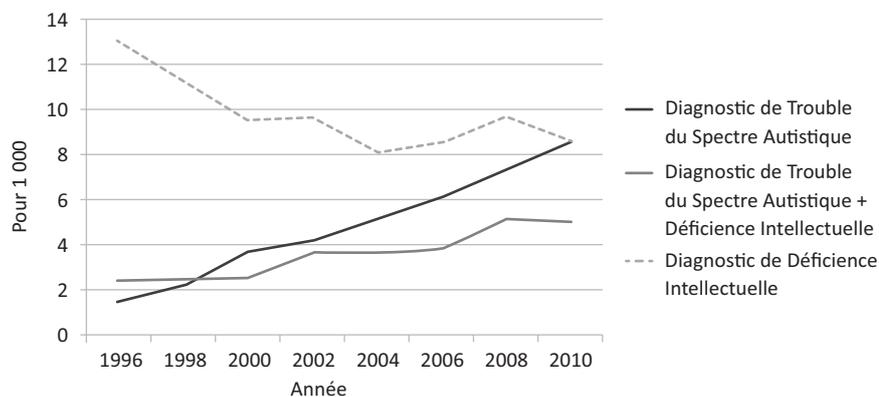


Sources : [U.S. Census Bureau, 2011, 2015a](#) ; [U.S. Department of Education, 2013, 2014](#).  
Cité par : [58] [Mental Disorders and Disabilities Among Low-Income Children, 2015](#)

**FIG. 08 Évolution des diagnostics d'autisme et de déficience intellectuelle parmi les 6-17 ans aux États-Unis, pour la période 2001-2012 (prévalence pour 1000).**

Il est probable que cette baisse des diagnostics de DI n'explique pas aussi complètement la hausse des diagnostics de TSA, comme cela est suggéré par la courbe ci-

dessous. En effet, une partie des TSA présentent une DI associée. Malgré cela on observe tout de même une diminution des DI au profit du TSA, de façon moins marquée.



Sources : BRAUN KVN et al. 2015 In [58].

**FIG. 09 Évolution des diagnostics « Trouble du Spectre Autistique », « Déficience Intellectuelle » et « Trouble du Spectre Autistique avec Déficience Intellectuelle » (données épidémiologiques pour les enfants de 8 ans dans la métropole d'Atlanta, États-Unis).**

Il est à noter que l'augmentation de la prévalence a suscité chez certaines mouvances la mise en place de théories explicatives selon lesquelles cette augmentation correspond à la préparation par les enfants avec autisme d'un nouveau monde à venir. Les enfants avec autisme sont alors considérés comme des êtres supérieurs à qui il ne faut pas proposer de soins, mais auprès de qui on doit apprendre (« enfant de cristal, enfants indigos ») [59]. La Miviludes signale d'ailleurs que les enfants présentant des difficultés ou des particularités de santé ou de développement (notamment surdit , haut potentiel intellectuel, hyperactivité, troubles du comportement, autisme) peuvent constituer des « enfants-cibles » pour les mouvances sectaires. [60, 61]

Concernant d'autres éléments, plus classiques, qui sont perçus du public comme pouvant jouer un rôle dans l'augmentation de la prévalence (alimentation, vaccins, pollution, etc.), de nombreuses études s'y sont intéressées, en tant que facteurs de risques de TSA chez les personnes, supposés ou confirmés.

## b. Facteurs de risque

« [...] il n'y a pas UNE cause de l'autisme, mais une multiplicité de facteurs de risque génétiques, environnementaux (pré-, péri- ou post-nataux) et épigénétiques, qui interviennent en proportion variable pour chaque enfant considéré individuellement. » ([62] Gepner B. 2011).

La plupart des facteurs sont décrits par une des dernières études de littérature effectuée par la HAS [37] comme « facteurs de risque étudiés nécessitant une confirmation (ou une invalidation) ultérieure » c'est-à-dire comme facteurs de risque possibles mais non confirmés « du fait de limites méthodologiques ». Ils sont répartis en différents domaines :

- Antécédents médicaux des parents: l'obésité, le diabète et les maladies auto-immunes sont décrits comme associés à un risque de TSA qui serait faiblement augmenté [37];
- Antécédents pré- et périnataux, notamment prématurité, faible poids à la naissance, complications à la naissance, infections maternelles pendant la grossesse seraient des facteurs associés à un risque augmenté de TSA [37]. Les

études concernant les naissances par césarienne et l'Assistance Médicale à la Procréation sont quant à elles décrites comme présentant des biais notables [37].

Concernant les facteurs environnementaux, en voici un abord détaillé :

- La synthèse de littérature de la HAS effectuée en 2018 [37] décrit les éléments suivants :
    - « Des carences maternelles en vitamine D sont suspectées d'augmenter faiblement le risque de TSA », cette suspicion étant encore en discussion actuellement.
    - Les relations entre expositions aux phtalates, ou aluminium, avec le risque de TSA sont non établies dans l'état des connaissances actuelles.
    - Concernant l'exposition anténatale aux pesticides, la HAS indique en 2018 que « les résultats, divergents entre les études, nécessitent d'être confirmés ».
    - Il existe une « augmentation modeste du risque de TSA pour l'enfant exposé à la pollution pendant la grossesse ou en post-natal, risque qui serait proportionnel à l'exposition à certaines particules ».
    - « L'exposition au mercure est suspectée d'augmenter le risque de TSA ».
    - La migration maternelle a fait l'objet de plusieurs études mais l'interprétation de leurs résultats est limitée par des biais méthodologiques.
  - Par ailleurs la synthèse de littérature de la HAS effectuée en 2010 [50] décrit :
    - qu'il n'est pas possible, en l'état actuel des connaissances, de « savoir si l'exposition aux métaux lourds aurait un impact en termes d'autisme au niveau de la population ».
    - Elle note également que, concernant l'intolérance au gluten et à la caséine, « les études cliniques [...] indiquent qu'il n'y a pas de lien entre autisme et maladie cœliaque ».
    - Enfin, des études sont également en cours sur des facteurs immuno-inflammatoires, menées notamment par des équipes françaises [63, 64].
- Au total ces facteurs correspondent actuellement à des pistes à confirmer ou infirmer en tant que facteurs de

risques de TSA chez les personnes, mais ne peuvent en l'état être reliés à l'augmentation de la prévalence.

D'autres facteurs de risque hypothétiques ont été étudiés et invalidés. Ce sont les suivants :

- Vaccins (voir encadré);
- Dysfonctionnement relationnel, la HAS insistant pour préciser « La théorie selon laquelle un dysfonctionnement relationnel entre la mère et l'enfant serait la cause du TED de l'enfant est erronée. » ([37]);
- Événements stressants de vie: La HAS [37] fait état de deux études de cohortes prospectives en population générale, qui ont testé l'hypothèse d'un lien entre les événements stressants de la vie (notamment décès ou maladie d'un proche de l'enfant, divorce, violence, licenciement) un an avant ou pendant la grossesse ou dans les trois premières années de vie de l'enfant. Elle conclut que « aucune de ces deux études prospectives de meilleur niveau de preuve n'a mis en évidence de différence de prévalence du TSA selon l'exposition aux événements stressants ».

#### **FOCUS. AUTISME ET VACCIN ROR: LA LITTÉRATURE MET EN ÉVIDENCE UNE ABSENCE DE LIEN.**

Parmi les inquiétudes, celles reliées aux vaccins, notamment celui du ROR. En prise en charge nous le constatons: de nombreux parents que nous rencontrons sont inquiets à ce sujet.

L'unique étude ayant établi un lien entre le vaccin et l'autisme a révélé d'importantes failles et a finalement été discréditée et retirée en raison de fraudes majeures et de conflits d'intérêts non déclarés [65]. Ses résultats n'ont par ailleurs jamais été reproduits par d'autres équipes [52].

Par la suite de nombreuses études et méta-études ont été menées qui mettent en évidence une absence de lien entre les vaccins et les TSA [67]. De nombreuses autres méta-études confirment depuis ces résultats. [68, 69, 70]. Encore tout récemment, en 2019, une nouvelle méta-étude trouve de nouveaux ces résultats, même sur des populations avec facteurs de risque (âge maternel ou paternel, poids à la naissance, score apgar 5 minutes après la naissance, etc, [71]).

Au total, les seuls facteurs de risques confirmés pour les TSA, établis par la recherche avec haut niveau de validité, sont les suivants :

#### **FOCUS. TSA : LES FACTEURS DE RISQUE CONFIRMÉS PAR LA LITTÉRATURE SCIENTIFIQUE.**

- Sexe masculin (voir sex-ratio) ([37], [72], [73], [74]).
- Antécédents de TSA dans la famille. En 2010, la synthèse de l'état des connaissances de la HAS indiquait que « le risque de développer un autisme pour un nouvel enfant dans une fratrie où il existe déjà un enfant avec TED est de 4 % si l'enfant déjà atteint est un garçon, de 7 % si l'enfant atteint est une fille. Le risque augmente fortement (25 % à 30 %) si la famille a déjà deux enfants avec TED. La concordance de l'atteinte entre jumeaux monozygotes varie de 70 % à 90 % ». Ces données sont en faveur d'une étiologie majoritairement génétique des TSA (HAS 2018, Annexe 5 [37]).

De très nombreuses recherches ont été et sont encore menées concernant l'identification de gènes en lien avec l'autisme. Il s'agit de gènes impliqués « dans l'organisation neuronale et corticale, dans la formation des synapses, ou encore dans la neurotransmission et la neuromodulation. » ([62]). Les équipes françaises du Dr Bourgeron sont pionnières sur ce sujet et poursuivent des recherches, notamment sur les gènes SHANK, indicateurs de sévérité dans l'autisme ([75]), et sur d'autres gènes impliqués également dans la formation des synapses ([76]).

D'autres facteurs confirmés concernent des facteurs environnementaux prénataux :

- Âge élevé des parents ([37]);
- Exposition in utero au valproate de sodium (contenu notamment dans l'antiépileptique Depakine) [37].

### **c. Sex-ratio**

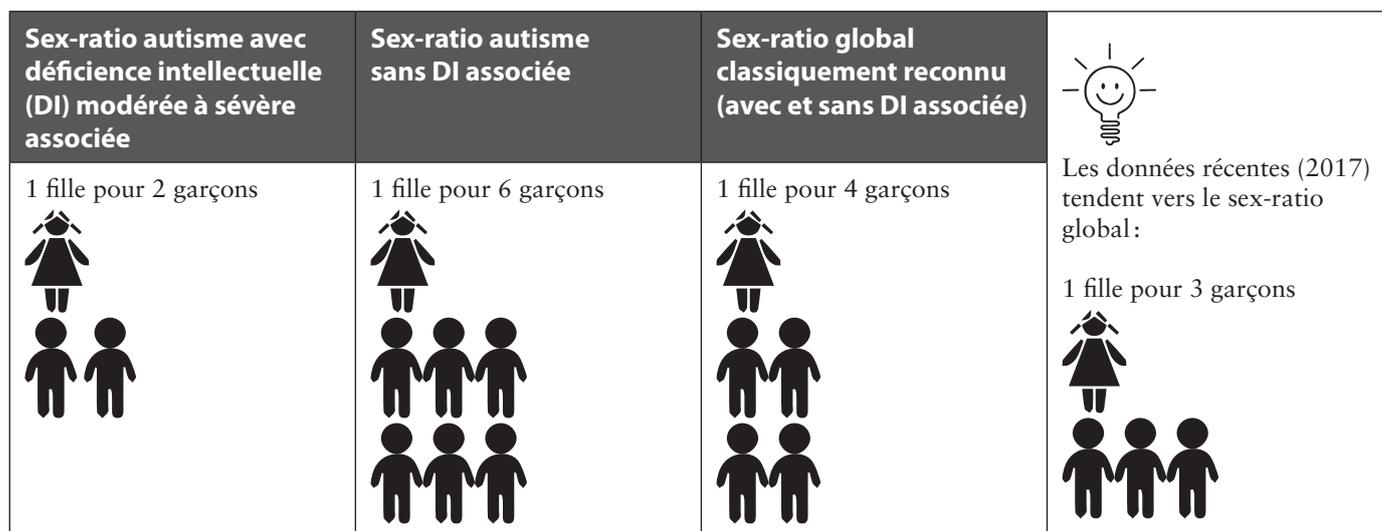
Pour la très grande majorité des études l'autisme touche environ 1 fille pour 4 garçons ([53]). Le fait que les filles soient moins touchées que les garçons est étudié actuellement. Les hypothèses explicatives sont principalement orientées vers des facteurs de protection génétique et hormonaux. [72, 73, 74]

De façon plus détaillée le sex-ratio est de 1 fille pour 2 garçons en cas de retard mental modéré à sévère associé, et de 1 fille pour 6 garçons en l'absence de retard mental associé ([77] Fombonne E., 2003, cité par la HAS, état des connaissances [50]). Cela pourrait être dû au fait que les filles avec autisme sont touchées plus durement que les garçons par la maladie, ou bien cela pourrait également refléter le fait que les filles avec de bonnes capacités intellectuelles parviennent mieux que les garçons à masquer leurs symptômes et qu'elles sont alors moins repérées par les professionnels de santé. [78]

Par ailleurs une méta-analyse récente tend à ramener cette la proportion de 1 fille pour 4 garçons à une proportion de 1 fille pour 3 garçons (Loomes R., Hull L., Mandy WPL, 2017 [79]).

Cette étude met en garde contre un risque possible de sous-diagnostic des filles/femmes avec TSA, peut-être en raison d'une symptomatologie moins flagrante et/ou d'une présentation différente (considérée comme plus « normale » pour une fille) par rapport à la symptomatologie observée chez les garçons/hommes. Ceci « peut-être en raison d'une présentation clinique atténuée des difficultés sociales et de communication » [37]. Un biais intellectuel est aussi possible, les professionnels de santé s'attendant à voir plus de garçons que de filles dans les TSA [78, 79]. Cependant, il semble peu probable que la différence de proportion entre garçons et filles s'efface complètement. [80]

Plusieurs études invitent donc à mieux étudier le développement des filles avec TSA, et, peut-être, à développer des outils diagnostics complémentaires de ceux existant déjà, plus centrés sur les spécificités du public féminin dans les TSA. [74, 81, 82]



((B), [53], [37], [72], [73], [77], [50], [78], [79], [80], [74], [81, 82]).

**FIG 10 Sex-ratio dans les TSA.**

**d. TSA : des présentations symptomatologiques différentes pour les filles (et les femmes) et pour les garçons et (les hommes) ?**

Comme nous l’avons évoqué précédemment, plusieurs études et méta-études évoquent le fait que « les filles sans déficit intellectuel ou sans retard de langage pourraient être sous-diagnostiquées, peut-être en raison d’une présentation clinique atténuée des difficultés sociales et de communication. » (DSM-5, cité par HAS [37]).

Ainsi, dans une méta-étude en 2015 les auteurs ([74]) notent que « les descriptions cliniques et les données autobiographiques suggèrent qu’il pourrait exister un « phénotype féminin » de l’autisme » ([74] Lai M.C., Lombardo M.V. Auyeung B., Chakrabarti B., Baron-Cohen S. 2015). Cette méta-étude et d’autres données de la littérature scientifique sont en faveur d’une moindre présence des Comportements et Intérêts Restreints et Répétitifs (CIRR) chez les femmes ([74], [72] Halladay et al 2015).

D’autre part, chez les filles ou les femmes avec TSA type Asperger, les sujets des CIRR seraient perçus comme plus conformes socialement. Ainsi, ces intérêts concerneraient « des personnes ou des animaux plutôt que des objets ou des choses » [74]. Il peut s’agir par exemple d’intérêts comme « les séries, les célébrités, la musique pop, la mode, les chevaux, les animaux de compagnie et la littérature » [74]. Ces sujets d’intérêts auraient tendance à passer plus inaperçus que chez les hommes ou les garçons.

La façon de s’intéresser à ces sujets présenterait cependant des particularités [74], [72], [73].

Ainsi une synthèse sur le syndrome d’Asperger chez les femmes décrit par exemple une petite fille qui affectionne les Barbies®, ce qui est courant comme sujet d’intérêt. Cependant « Cette petite fille [...] peut en collectionner un nombre plus important que ses copines du même âge. De plus elle ne va pas s’en servir pour créer du lien et partager avec ses amies, elle peut les aligner, les habiller, reproduire des scènes de film, mais le jeu est rarement l’occasion d’entrer en contact avec un pair. » (Attwood T. [83] décrit sur

son blog par Eté N. aka Phantom, *Comprendre l’autisme* [84]).

Par ailleurs, les filles et les femmes avec syndrome d’Asperger pourraient avoir « une ou plusieurs amitiés proches » et être « perçues comme « juste timides » [74]

Elles présenteraient par rapport au sexe masculin de « meilleures compétences linguistiques d’un point de vue développemental » et une « meilleure imagination » (bien que leurs jeux aient tendance à être « non réciproques », « très contrôlés » et parfois même « peu décodables ») [74].

Enfin, les femmes avec syndrome d’Asperger auraient tendance à développer des stratégies de camouflage de leurs particularités, pouvant être très efficaces mais se révélant également extrêmement coûteuses en termes d’énergie dépensée, d’épuisement émotionnel, de sentiment de perte de repère sur son identité propre. [74], [85], [86]

D’autres différences sont relevées dans la littérature scientifique, notamment une tendance à retrouver chez les garçons/hommes des comorbidités « externalisées » (notamment TOC, troubles oppositionnels, THADA) tandis que les filles/femmes auraient tendance à avoir des comorbidités « internalisées » (notamment dépression, anxiété, troubles du comportement alimentaire). [72], [74], [73], [87]

La recherche s’intéresse aux causes de ces différences, poursuivant notamment des pistes sur des tendances innées qu’auraient les sujets avec TSA féminins mais aussi, à l’inverse, sur des biais sociétaux qui influenceraient l’expression des symptômes autistiques chez les filles et les femmes. [74]

**FOCUS. LE REGARD ET L’EXPERTISE DES HOMMES ET DES FEMMES AVEC TSA DANS LA BLOGOSPHERE ET, PLUS LARGEMENT, LA VIE PUBLIQUE.**

Dans la blogosphère plusieurs adultes témoignent de leur vécu en tant que personne avec un syndrome d’Asperger (Association SATEDI [88]). Parmi eux la question du sexe / genre dans l’autisme

est abordée, à travers des comptes rendus d'articles scientifiques mais aussi des témoignages et des prises de position ([89, 90], [84]). Une association a aussi vu le jour, sur les femmes et les TSA (« Association Francophone de Femmes Autistes » [91]).

Sur ces sites les répercussions du sexe / genre en termes de prévalence, de diagnostic, de prise en charge sont évoquées. D'autres thématiques sont abordées, comme le vécu en société, la maternité ou un abord détaillé des stratégies de camouflages de leurs difficultés par les femmes avec TSA [84]. Un point est aussi fait sur l'exposition des femmes avec autisme aux violences sexuelles [92].

Enfin une infographie résumant plusieurs de ces thématiques, accompagnée d'un article, a été réalisée sur le site Aspie-Conseils sous le titre « Autisme et genre ». Elle a été réalisée par Jean-Philippe Piat, personne avec un syndrome d'Asperger, intervenant auprès de personnes avec autisme, et Adeline Lacroix, personne avec TSA, doctorante en sciences cognitives [93]. Mme Lacroix présente aussi un panorama plus détaillé lors d'une conférence disponible en ligne, sous le titre « L'autisme au féminin durant l'enfance: profil et dépistage. » [94].

Des témoignages ont aussi été édités sous forme de livres « Guide de survie de la personne autiste » ([95] « L'asperger au féminin » [96], « Aspergirl et fière de l'être » [97]) ou de bandes dessinées (« La différence invisible », [98]).

## e. Évolution et devenir des personnes avec autisme/facteurs de pronostic

### 1. Données de santé

Il est à noter que chez les adultes avec TSA l'espérance de vie et la mortalité diffèrent de la population générale. La mortalité est plus importante chez les personnes avec un autisme sévère ou avec une forte déficience intellectuelle. La cause principale de mortalité augmentée est liée aux conséquences de l'épilepsie, puis aux accidents. [50]

La HAS alerte sur le fait que « pour les personnes avec autisme, le handicap psychique peut masquer aux yeux des professionnels de santé comme de leur entourage en général, des problèmes compromettant gravement leur état général, voire mettant leur vie en danger ». [50]

Des dispositifs aidant les personnes avec TSA à mieux aborder les situations de soin avec les différents professionnels existent (ex: fiches santé, banque d'images et vidéos proposés par santé BD) [99] ou sont en cours d'élaboration. Le dispositif PASS autisme a été développé dans l'équipe du CRA PACA antenne de Nice, principalement par Frédéric Perrel [100]. Il consiste à établir à l'aide d'un très court questionnaire un score prédictif de compliance aux soins puis à proposer, en fonction du résultat, un protocole d'éducation aux procédures de soins: utilisation d'un « totem de soin » (symbole visuel) à raccrocher à tout professionnel de santé formé à cette approche, favorisation du développement de « compétences-socles » pour les soins (ex: supporter la proximité, supporter le contact), travail sur les procédures de soin spécifiques nécessaires pour l'enfant ou l'adulte (ex: explication et entraînement ou « désensibilisation » à un acte de prise de sang, etc.). [100]

### 2. Évolution des symptômes et devenir des personnes

- Les symptômes fondamentaux persistent à l'âge adulte (interactions sociales, communication, intérêts restreints), mais avec des évolutions. [50]

- Le passage de l'enfance à l'adolescence est un moment délicat, où l'on peut retrouver une aggravation, souvent transitoire (un à deux ans) des troubles. [50]

- À l'inverse le passage de l'adolescence à l'âge adulte est un moment où l'on note souvent des améliorations.

- À l'âge adulte des progrès peuvent être observés concernant le développement de la communication. Le langage est jugé très bon chez 16 % des adultes avec autisme, bon pour 30 % d'entre eux; 10 % des adultes avec autisme n'ont pas de langage verbal [50]. Ces résultats sont à peu près retrouvés dans un suivi de cohorte aux États-Unis chez des jeunes entre 17 et 21 ans: « 12 % n'ont pas de difficulté à converser, 34 % des difficultés légères, 39 % des difficultés majeures et 14 % ne conversent pas ». [101] In [102]

- Une légère diminution peut être observée concernant les comportements stéréotypés. [50]

- Les symptômes concernant l'interaction sociale peuvent s'améliorer, mais moins que ceux des autres aires. Ce sont ceux qui se maintiennent le plus. Ils concernent en particulier les difficultés à avoir des amis. Les relations intrafamiliales sont en revanche majoritairement de bonne qualité. [50]

- Concernant l'accès à l'autonomie et à l'emploi [50]:

- Une majorité d'adulte vit au domicile des parents ou dans des foyers et « 1,5 à 10 % des personnes sont arrivées à une autonomie d'hébergement ».

- Un peu plus de la moitié des personnes a un emploi de quelques heures par semaine et « 1 % à 10 % ont un travail normal ».

### 3. Facteurs de pronostic

L'état des connaissances de la HAS [d] note que « les facteurs déterminant l'évolution des symptômes de la triade autistique sont nombreux et interagissent entre eux ». Les principaux facteurs prédictifs de l'évolution sont les suivants [50], [103]:

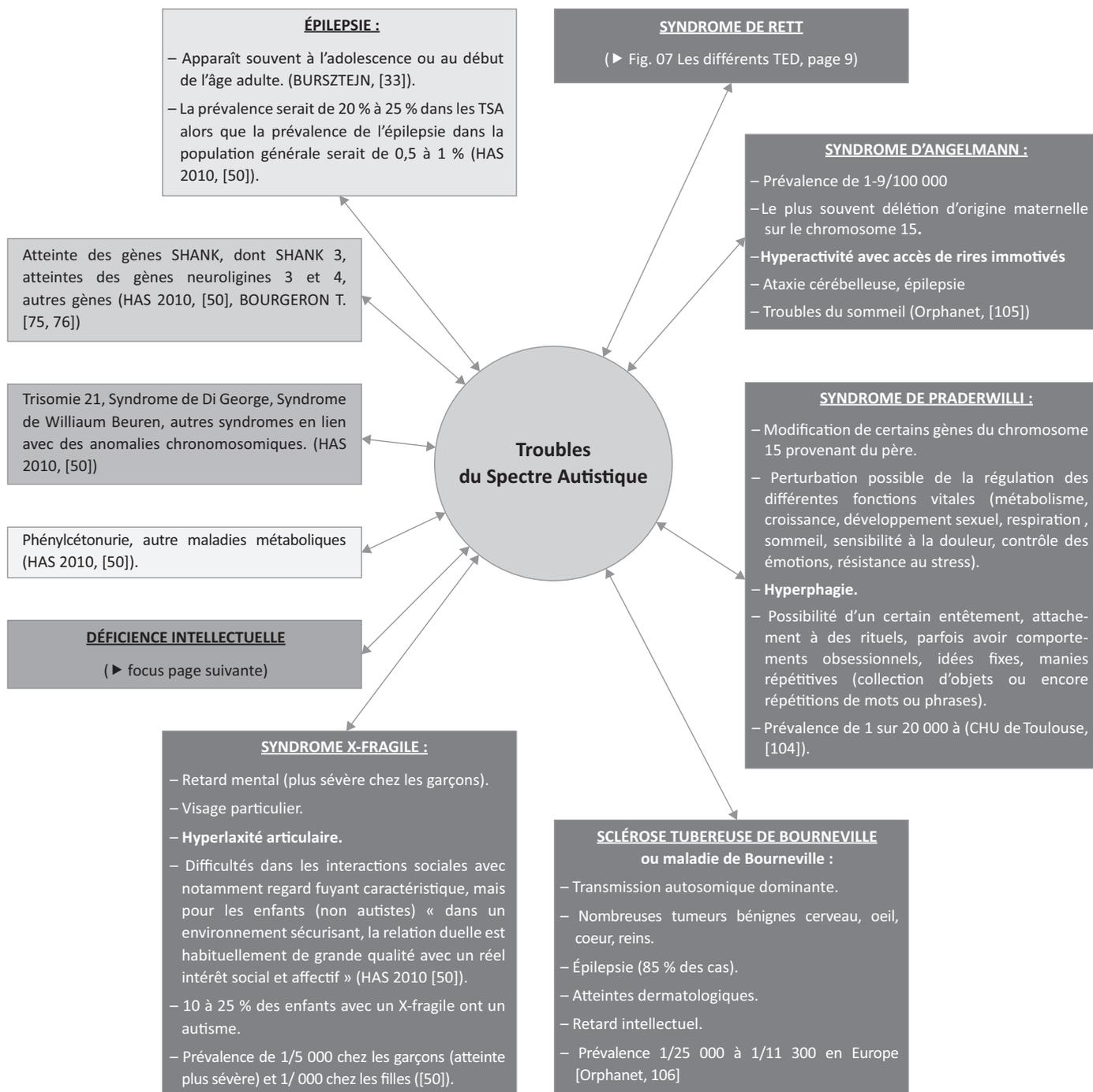
- Les conditions d'apparition des troubles et leur précocité;

- Leur importance en termes d'intensité de la symptomatologie;

- La présence de troubles associés, en particulier l'association avec un retard mental (QI de performance inférieur à 70) et/ou avec une épilepsie sont des facteurs de risque négatifs;

- Les facteurs environnementaux, dont les modalités d'accompagnement et de suivi, en particulier la précocité de la mise en route des soins et du suivi éducatif et l'intensité des volumes de soin sont des facteurs de pronostic positifs.

L'absence de langage oral avant 6 ans est un facteur de pronostic négatif. Il est par ailleurs noté que « si l'enfant avec autisme infantile n'a pas développé un langage fonctionnel à l'âge de 5 ans, la probabilité de l'acquérir devient de plus en plus faible avec l'âge ». [d]



(pour une présentation complète des pathologies et troubles associés voir HAS 2010 p. 30-45 [50], et HAS 2018 p 66-89 [37])

**FIG. 11 Présentation des principaux troubles associés aux TSA.**

Il est à noter également que certains paramètres influent sur la trajectoire d'accompagnement de l'enfant avec TSA (périodes de rupture voire d'absence de suivi), en particulier le fait d'avoir de très importantes difficultés concernant les interactions sociales et concernant **les outils de communication**. Ainsi, dans une étude de suivi de cohorte les niveaux de difficultés les plus forts en interaction sociale et en communication « vont de pair avec l'absence de scolarité et avec la précarité de la prise en charge ». Ces difficultés pourraient ainsi représenter des freins au maintien de la scolarisation et à l'entrée en institution (lors des moments de changement de structure de soin) et par là augmenter le risque de situations de rupture (absence de suivi scolaire et de soin, retour à la maison). [107]

## D. Troubles associés et diagnostics différentiels

### a. Troubles associés

Plusieurs affections peuvent être associées à des troubles autistiques, cette association étant d'une fréquence qui dépasse le simple hasard. On les retrouve chez 20 à 40 % des enfants autistes, ce qui est en faveur d'examen neuropédiatriques et si besoin génétiques lorsque la question d'un diagnostic de TSA se pose. [33] (voir la Fig. 11 page précédente)

### b. Diagnostics différentiels

#### 1. Les différents diagnostics différentiels

Troubles	Observations
I. TDA/H [24], [37], [112]	La comorbidité du TSA avec un TDA/H est estimée comme étant fréquente à très fréquente dans les TSA. Dans les TDA/H les difficultés d'attention ont tendance à concerner toutes les modalités sensorielles, tandis que dans les TSA l'attention visuelle est souvent meilleure que l'attention auditive. Par ailleurs les patients avec TSA ont tendance à pouvoir maintenir très longtemps leur attention lorsqu'ils sont penchés sur leurs intérêts (comme pour les personnes « normotypiques » mais de façon encore plus prononcée). Il existe des zones de « chevauchement » avec le TSA concernant la communication sociale et l'interaction sociale. Ainsi, les patients avec TDA/H peuvent présenter des difficultés dans l'écoute, le regard adressé, le pointage, la cohérence et la pertinence du discours, la politesse et le tact, etc. Ceci en lien avec leurs difficultés d'attention et leur impulsivité. Mais la réciprocité socio-émotionnelle et l'appétence pour la relation sont préservées. Enfin, à l'inverse des TSA, on ne retrouve pas de symptômes concernant les intérêts restreints et la sensorialité.
II. Schizophrénie infantile. [10]	C'est une affection rare. Elle se développe après plusieurs années de développement normal ou proche de la normale. Le diagnostic nécessite une phase de symptômes productifs, comme un délire sévère ou des hallucinations, pendant au moins un mois.
III. Mutisme sélectif. [10]	Les enfants montrent généralement des compétences de communication appropriées dans certains contextes (à la maison, en famille le plus souvent) et n'ont pas de déficit sévère dans les interactions sociales ni de patterns restreints de comportements associés au trouble autistique.

### FOCUS. ASSOCIATION AVEC LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE (DI), QUELQUES DONNÉES PLUS DÉTAILLÉES

Les recherches récentes situent l'association entre les TSA (ou ensemble des TED) et la DI entre 30 et 70 % selon les pays et les systèmes de soins, avec des valeurs médianes entre 30 à 40 %. [D] [108]

Ainsi une étude de 2005 retrouve une association entre ensemble des TED et DI d'environ 30 % ([109]). Une étude de 2012 donne quant à elle une proportion de 38 % de déficience intellectuelle associée ([110]). Dans l'étude de 2012 une plus forte proportion de DI associée est retrouvée chez les garçons par rapport aux filles (46 % versus 37 %). [110]

Ces proportions peuvent varier fortement selon les différents types de TED. Ainsi, concernant le Trouble Autistique (forme « princeps », « typique ») une méta-étude de 2003 et une étude de 2005 ([111], [109], [50]) donnent les résultats suivants :

Absence de Retard Mental (RM) associé = 30 %

Présence de RM associé = 70 % dont RM léger à modéré : 30 % et RM sévère à profond : 40 %

Pour les TED-NS la méta-étude trouve une proportion moins importante de RM associé :

Absence de RM associé = 88 %

Présence de RM associé = 12 %

Enfin, par définition, le syndrome d'Asperger n'est pas associé à une déficience intellectuelle.

# Pratique orthophonique avec les enfants et adolescents présentant un TSA

À utiliser comme une boîte à outils, ce livre est un support précieux pour la pratique orthophonique auprès des enfants ou adolescents présentant un TSA.

Il fournit aux orthophonistes, professionnel(le)s et étudiant(e)s, les appuis théoriques et cliniques pour une **pratique à la fois structurée et pleinement individualisée**.

Après une **synthèse des connaissances** sur les TSA, l'auteure livre les clés pour la démarche du **bilan orthophonique** et la construction des **axes thérapeutiques**. Laure-Anne Garié distingue deux groupes : les patients présentant une absence ou un faible niveau de langage, et les patients entrés dans le langage. Pour chacun de ces groupes, elle présente :

- des **repères chronologiques précis du développement normotypique**,
- une **description détaillée de la symptomatologie** dans les TSA,
- une large revue des **tests disponibles pour l'évaluation**,
- des **propositions thérapeutiques concrètes**, agrémentées d'exemples et de vignettes cliniques,
- des **outils originaux** à utiliser pour la clinique en bilan ou en séance, notamment la **TOSS-PL** (Trame d'Observation et de Soins Structurés de la Pragmatique du Langage).

## L'auteure

**Laure-Anne GARIÉ** est orthophoniste libérale et enseigne en École d'Orthophonie (Marseille). Elle a travaillé entre 2007 et 2019 au Centre Ressources Autisme PACA et en service hospitalo-universitaire (AP-HM, Marseille), dirigés par le Pr Poinso. Au CRA, elle a participé aux évaluations pour les diagnostics complexes, a animé un réseau d'orthophonistes et proposé des formations sur l'orthophonie en lien avec les Troubles du Spectre Autistique. En service hospitalier, elle a suivi, dans l'Unité de Soins Précoces et le département de Psychopédagogie, des enfants et adolescents avec TSA.

deboeck **B**  
SUPÉRIEUR

[www.deboecksuperieur.com](http://www.deboecksuperieur.com)

ISBN : 978-2-8073-2616-3



9 782807 326163