
Autisme infantile et troubles envahissants du développement, dépistage et intervention précoce

Dans les troubles sévères du développement connus désormais sous le terme générique de troubles envahissants du développement (TED), la forme principale est l'autisme infantile, mais les TED englobent des syndromes voisins de l'autisme qui s'en distinguent par des profils de développement ou une sévérité globale différents.

Il paraît actuellement plausible que la période anté- et périnatale soit une période à risque au cours de laquelle l'exposition à des facteurs perturbant le développement cérébral pourrait augmenter la vulnérabilité pour les troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent. Plusieurs questions restent toutefois en suspens : quel est le rôle des interactions entre facteurs de risque génétiques et environnementaux ? Quel est l'impact des variations séculaires de la fréquence des facteurs de risque environnementaux, tels que les complications au cours de la grossesse ou de l'accouchement ? Quel est le devenir psychique des enfants de très petit poids de naissance ?

Classification, définition

Introduit pour la première fois dans les nosographies en 1980, le terme de troubles envahissants du développement (TED) mettait en valeur la nature développementale de ce groupe de troubles, le différenciant du groupe des états psychopathologiques (comme la schizophrénie ou les troubles maniaco-dépressifs) qui apparaissent à l'adolescence ou à l'âge adulte, après une période non équivoque de développement normal, et impliquent une rupture du contact avec la réalité au cours de l'épisode morbide. L'absence de symptômes psychotiques est d'ailleurs devenue un critère diagnostique des TED. Reflétant ces changements conceptuels, le *Journal of autism and childhood schizophrenia* est devenu en 1978 le *Journal of autism and developmental disorders*. En 1987, le DSM-III-R simplifia et ordonna les critères diagnostiques des TED selon un ensemble de 16 critères et un algorithme unique ; une catégorie « autisme atypique » était cependant prévue pour les cas ne remplissant pas tout à fait les critères ainsi définis. Le tableau I présente les critères diagnostiques de l'autisme selon le DSM-IV.

Dans les années 1970 et 1980, l'accumulation d'études longitudinales, biologiques, neuropsychologiques, thérapeutiques et génétiques permit de mieux

Tableau I : Critères diagnostiques du trouble autistique (d'après le DSM-IV)

A. Un total de 6 (ou plus) parmi les éléments décrits en (1), (2) et (3), dont au moins 2 de (1), 1 de (2) et 1 de (3) :

- (1) altération qualitative des interactions sociales, comme en témoignent au moins 2 des éléments suivants :
 - (a) altération marquée dans l'utilisation, pour réguler les interactions sociales, de comportements non verbaux multiples, tels que le contact oculaire, la mimique faciale, les postures corporelles, les gestes
 - (b) incapacité à établir des relations avec les pairs correspondant au niveau du développement
 - (c) le sujet ne cherche pas spontanément à partager ses plaisirs, ses intérêts ou ses réussites avec d'autres personnes (par exemple, il ne cherche pas à montrer, à désigner du doigt ou à apporter les objets qui l'intéressent)
 - (d) manque de réciprocité sociale ou émotionnelle
- (2) altération qualitative de la communication, comme en témoigne au moins un des éléments suivants :
 - (a) retard ou absence totale de développement du langage parlé (sans tentative de compensation par d'autres modes de communication, comme le geste ou la mimique)
 - (b) chez les sujets maîtrisant suffisamment de langage, incapacité marquée à engager ou à soutenir une conversation avec autrui
 - (c) usage stéréotypé et répétitif du langage, ou langage idiosyncrasique
 - (d) absence d'un jeu de « faire semblant » varié et spontané, ou d'un jeu d'imitation sociale correspondant au niveau du développement
- (3) caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, comme en témoigne au moins 1 des éléments suivants :
 - (a) préoccupation circonscrite à un ou plusieurs centres d'intérêts stéréotypés et restreints, anormale soit dans son intensité, soit dans son orientation
 - (b) adhésion apparemment inflexible à des habitudes ou à des rituels spécifiques et non fonctionnels
 - (c) maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs (par exemple, battements ou torsions des mains ou des doigts, mouvements complexes de tout le corps)
 - (d) préoccupations persistantes pour certaines parties des objets

B. Retard ou caractère anormal du fonctionnement, débutant avant l'âge de 3 ans, dans au moins un des domaines suivants :

- (1) interactions sociales
- (2) langage nécessaire à la communication orale
- (3) jeu symbolique ou d'imagination

C. La perturbation n'est pas mieux expliquée par le diagnostic de syndrome de Rett ou de trouble désintégratif de l'enfance.

définir les contours phénoménologiques du syndrome autistique à différentes étapes du développement et d'établir la validité de ce syndrome vis-à-vis d'autres troubles du développement (comme les troubles du langage ou le syndrome de Rett).

Le diagnostic de troubles envahissants du développement est fait entièrement sur la base d'une observation développementale détaillée sans tenir compte des facteurs médicaux et/ou génétiques qui peuvent occasionnellement être associés (de manière causale ou non) au syndrome. Les TED comprennent actuellement différentes sous-catégories diagnostiques

(DSM-IV et CIM-10). À côté du trouble autistique qui en représente la forme centrale, différentes sous-catégories diagnostiques ont été séparées :

- autisme atypique (dans le DSM-IV, cette catégorie est incluse dans la catégorie TED NS) ;
- syndrome d'Asperger ;
- trouble désintégratif de l'enfance ;
- TED NS (non spécifié) ;
- syndrome de Rett : bien qu'étant très différent de l'autisme pour la plupart des aspects cliniques et étiologiques, ce syndrome a été maintenu dans le cadre des TED au sein de la CIM-10 tout simplement parce qu'il fait partie du diagnostic différentiel de l'autisme, notamment chez les filles entre les âges de 6 mois et 3 ans.

L'autisme implique des troubles qualitatifs dans trois domaines majeurs du développement qui sont le développement du langage et de la communication, le développement des relations sociales, le développement des activités de jeu et des intérêts. L'accent mis sur la nature qualitative des anomalies du développement dans l'autisme renvoie à une différenciation entre les notions de retard et de déviance pour caractériser le développement autistique. Un retard plus ou moins sévère peut être observé dans le développement de fonctions importantes, mais ce qui définit l'autisme est la notion de déviance dans le développement : les compétences, à quelque niveau qu'elles se situent chez un enfant et à un moment donné, et une fois pris en compte le retard, ne sont pas utilisées de manière fonctionnelle. Ainsi, le retard d'apparition du langage est la règle chez l'enfant autiste jeune, mais il est également observé dans un grand éventail de troubles non autistiques du développement. Cependant, l'enfant autiste ne compense pas son absence de langage par les moyens habituels utilisés par les enfants pour communiquer avant que le langage soit établi. Ainsi, l'enfant autiste n'utilise pas de gestes pour se faire comprendre, ne pointe pas ce qui l'intéresse pour le montrer à ses parents, et ses stratégies pour communiquer avec son entourage sont souvent difficiles à comprendre. En somme, le trouble atteint l'ensemble des fonctions de communication, et pas seulement le langage. En d'autres termes, le niveau absolu de développement du langage compte moins pour le diagnostic de l'autisme que les profondes difficultés à utiliser les outils communicatifs pour permettre la communication avec autrui. Quant aux relations sociales, elles sont profondément altérées chez la personne autiste, et associent des symptômes qui vont de l'absence de regard et de sourire social, d'un repli sur soi, d'un manque marqué d'affection pour les autres ou d'émotions paradoxales, à des anomalies plus subtiles comprenant des difficultés durables à initier et à maintenir des relations interpersonnelles et des amitiés.

Dépistage

Dans le passé, les enfants souffrant de syndrome autistique n'étaient souvent diagnostiqués qu'au moment de l'entrée à l'école primaire. Actuellement, dans la plupart des pays, l'âge moyen auquel les enfants sont évalués et diagnostiqués a baissé et se situe aux environs de 3-4 ans. Il est extrêmement difficile de faire le diagnostic de l'autisme chez des enfants très jeunes (de moins de 1 an), car leur répertoire comportemental est trop restreint pour identifier avec fiabilité les symptômes typiques du syndrome autistique. Ainsi, les anomalies de la communication et du langage sont beaucoup plus difficiles à repérer chez un enfant d'âge préverbal. Il en est de même pour les anomalies des interactions sociales qui tendent à être plus visibles lorsque l'enfant commence à fréquenter une crèche ou une garderie. Cependant, la plupart des parents commencent à s'inquiéter du développement de leur enfant avant son second anniversaire, typiquement aux alentours de 15-18 mois, en particulier s'ils sont déjà parents d'un enfant plus grand et donc plus aptes à identifier de manière précoce les premiers symptômes d'un développement anormal. Il existe donc une période souvent prolongée entre les premières inquiétudes parentales et la confirmation diagnostique.

Le dépistage de l'autisme et des TED peut être conçu à trois niveaux, qui requièrent chacun des stratégies et des outils différents. Le premier niveau est celui du dépistage systématique en population générale, sans que les enfants participant à ce dépistage aient montré de difficultés développementales particulières ni que leurs parents ou ceux qui en ont la charge aient manifesté d'inquiétudes spéciales. Le deuxième niveau concerne la détection précoce de l'autisme chez des enfants pour lesquels des problèmes de développement de nature et de sévérité variables ont déjà été identifiés. Ce niveau de dépistage correspond par exemple à des consultations auprès de professionnels spécialisés dans des troubles du développement (orthophonistes, neurologues, psychomotriciens, psychologues, psychiatres...), qui pourraient bénéficier de l'existence d'instruments séparant les troubles autistiques du développement de ceux d'une autre nature (comme par exemple des troubles spécifiques du langage). Enfin, le troisième niveau représente l'activité d'évaluation et de diagnostic d'équipes spécialisées dans le diagnostic des TED, qui confirment ou non la présence de la pathologie chez l'enfant se présentant avec une forte suspicion d'un tel trouble. Dans une large mesure, cette distinction entre les trois niveaux est arbitraire et reflète l'organisation des services médicaux et des filières de consultation plutôt qu'une caractéristique propre aux TED. La mission du système de santé est d'assurer, pour un enfant donné, une transition rapide entre les différents niveaux de dépistage qui devraient à chaque étape offrir une expertise suffisante pour répondre aux questions posées par un développement atypique. L'évaluation diagnostique est un temps important pour les enfants ayant un TED ainsi que pour leurs parents, et permet de mettre en place les premiers traitements. L'importance de la précocité du diagnostic et des premières interventions est soulignée par

de récents travaux montrant des gains substantiels sur les plans du développement cognitif et du langage, lorsque les programmes éducatifs sont suffisamment intenses et débutés précocement.

Il convient de développer la formation des médecins de première ligne au dépistage des manifestations précoces des TED et d'enrichir le contenu des examens de santé systématiques par des actions et questions ciblées sur leur détection. Des recommandations analogues ont été faites récemment en Grande-Bretagne et en Amérique du Nord. Des questions types dans les trois domaines du développement où les symptômes de TED se manifestent pourraient être introduites dans l'examen médical systématique des enfants de moins de 3 ans. La présence de signes d'alerte absolue, même s'ils ne sont pas exclusivement spécifiques des TED, devrait alors déclencher un examen secondaire.

Signes d'alerte absolue des troubles envahissants du développement

- Pas de babillage à 12 mois
 - Pas de gestes (pointage, au revoir de la main...) à 12 mois
 - Pas de mots à 16 mois
 - Pas de combinaisons de deux mots spontanées (pas seulement écholaliques) à 24 mois
 - N'importe quelle perte de compétence (de langage ou sociale) à tout âge
-

Le CHAT (*Checklist for autism in toddlers*) est le premier instrument développé à des fins de dépistage systématique chez des enfants de 18 mois dans la population générale en Grande-Bretagne. Il comprend des questions sur le jeu social, l'intérêt pour les autres enfants, le jeu symbolique, le pointage protodéclaratif, l'attention conjointe. Il contient également des questions contrôles (par exemple sur le jeu physique et corporel) qui ne devraient pas être affectées dans l'autisme, et des questions permettant d'indexer la présence d'un retard mental ou moteur associé. Le M-CHAT (*Modified checklist for autism in toddlers*) est une extension du CHAT orientée vers les enfants de 24 mois. Il possède de meilleures qualités métrologiques que le CHAT, repose sur le parent seulement et ne nécessite pas de participation directe ni de formation des professionnels. Les coûts de son emploi sont donc réduits. Des études sont néanmoins encore nécessaires pour évaluer pleinement ses propriétés.

Le développement d'instruments de dépistage répond au besoin, reconnu dans tous les pays, d'améliorer l'identification et la détection des TED à un âge précoce. La question est par exemple de savoir si un dépistage des enfants est possible avant leur premier anniversaire. La mise au point d'un équivalent du CHAT utilisable au cours de la première année est actuellement en cours. En attendant, les instruments existants fournissent un guide conceptuel et

pratique aux professionnels non spécialisés, qu'ils peuvent incorporer avec profit dans l'étude de problèmes de développement portés à leur connaissance.

Programmes éducatifs

Le but des approches éducatives dans l'autisme et les autres troubles envahissants du développement est de permettre à l'enfant de réaliser au mieux son potentiel et de favoriser son indépendance et son intégration dans la société, tout en diminuant l'incidence des handicaps secondaires.

Élever et éduquer ces enfants requiert des savoir-faire spéciaux qui ne font pas partie du répertoire ordinaire des compétences parentales, et qui vont même souvent au-delà des techniques régulièrement enseignées dans les cursus traditionnels de formation professionnelle. L'efficacité des interventions dépend de la disponibilité et de la formation adéquate de professionnels compétents et organisés dans des services accessibles.

Les principes des traitements éducatifs visent à améliorer les compétences communicatives de l'enfant, en développant son langage et en utilisant différents systèmes pour augmenter ses capacités communicatives (signes, *Picture exchange communication system*, symboles visuels, gestes...). La promotion des interactions sociales est une autre composante fondamentale du programme éducatif, en développant des compétences sociales dans des interactions très intenses et très structurées entre l'enfant et un adulte. Secondairement, ces compétences sont progressivement transférées dans d'autres relations duelles, dans des milieux plus écologiques et naturels, et enfin avec les pairs de même âge dans des groupes plus larges. La réduction des activités routinières et obsessionnelles est un troisième volet de l'intervention, de façon à limiter le temps passé par l'enfant dans des activités répétitives marquées par l'isolement social, l'absence de référence aux autres et d'observation de l'environnement matériel et humain qui, à cet âge, est une source importante d'informations nécessaires au développement.

Le programme éducatif doit être individualisé, en soutenant dans le court terme les compétences émergentes, et en réévaluant périodiquement les acquis et les besoins nouveaux. La collaboration étroite avec le milieu familial est une caractéristique de toutes les interventions éducatives, qui vise notamment à faciliter la généralisation des compétences à des contextes variés, ce qui est souvent difficile pour ces enfants. En outre, une collaboration effective entre professionnels et familles permet de réduire le niveau de stress de ces dernières, et de mener une vie familiale aussi harmonieuse que possible où chaque membre de la famille (en particulier les frères et sœurs) peut s'épanouir normalement.

Même si un programme commence à la maison, son but est en général de préparer l'enfant à la vie et aux apprentissages en milieu scolaire, de faciliter

pour lui la transition de la maison à l'école, de progressivement diminuer le niveau de soutien et de favoriser l'exercice de ses compétences dans des milieux et situations de plus en plus naturels et variés. Plusieurs auteurs notent que les progrès sont souvent plus impressionnants chez les enfants ayant de meilleures capacités communicatives et cognitives avant l'intervention que chez certains enfants qui ont souvent un niveau de fonctionnement général plus bas au départ. En d'autres termes, il existe des facteurs liés à l'équipement biologique et psychologique de l'enfant qui interagissent avec la réponse au traitement.

Évaluation des programmes

Sept études contrôlées sont consacrées aux programmes éducatifs et comportementaux intensifs pour enfants autistes, relayés pour une bonne part par les parents. La première évaluation systématique d'un programme d'intervention précoce pour l'autisme date de 1987 (UCLA, *University of California*). Le traitement, d'une durée de 2 ans et commençant au domicile, impliquait une intervention intensive d'au moins 40 heures par semaine, par un thérapeute en face à face avec l'enfant. L'efficacité de ce programme a eu une influence déterminante sur les travaux qui ont suivi.

Les thérapies pour l'autisme sont fondées en large partie sur le principe comportemental de conditionnement opérant (méthode Lovaas) ainsi que sur les approches psycho-éducatives et comportementales centrées sur l'acquisition des compétences cognitives et développementales (méthode TEACCH). Les deux approches sont utilisées dans une perspective de normalisation scolaire ou sociale.

Les études appliquant ces deux approches mettent en évidence des gains substantiels dans le développement cognitif (QI) et du langage des enfants souffrant d'autisme ou d'autres troubles envahissants du développement. Un âge précoce pour le début du traitement semble être une condition nécessaire à l'efficacité de ces interventions.

Quel que soit le lieu où sont menés ces programmes (à la maison ou dans des centres spécialisés), une coopération étroite entre les parents et les professionnels sur une longue période est une condition de réussite. Les gains obtenus sont généralement maintenus après la fin du traitement. Selon l'une des études, 6 ans après la fin du traitement, 42 % des enfants ayant bénéficié d'un traitement comportemental intensif (méthode Lovaas) ne se distinguaient plus des autres enfants.

Néanmoins, malgré des interventions intensives, les auteurs constatent une absence de progrès chez certains enfants, tandis que ceux progressant le plus avaient les meilleures compétences cognitives au départ. Ainsi, les études consacrées à l'autisme infantile semblent confirmer le fait que l'autisme ne

renvoie pas à un groupe de pathologies et/ou de handicaps homogène, et qu'il existe une grande diversité de réponse des enfants et des familles à des sollicitations thérapeutiques intensives.

Les premiers résultats d'évaluation des programmes d'éducation indiquent donc que des interventions très précoces (avant 4 ans et si possible plus tôt encore) mènent à des progrès importants. La méthodologie de chacune des études évaluatives a certaines limites, mais la convergence des résultats d'une étude à l'autre semble indiquer que des gains substantiels, notamment sur les plans cognitif et communicatif, peuvent être obtenus avec des interventions éducatives suffisamment précoces et intenses. Il persiste un certain nombre de questions que les travaux de recherche en cours sont en train d'examiner. Ainsi, l'intensité optimale de l'intervention, l'âge auquel elle devrait être mise en place pour en maximiser les effets, le lieu idéal de l'intervention (maison ou classe), la nature des composants du programme éducatif qui sont absolument nécessaires à son efficacité, l'applicabilité de ces programmes à tous les enfants atteints de TED, et leurs effets à long terme, méritent d'être étudiés plus avant.

Extraits des expertises collectives

« *Troubles mentaux. Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent* »

« *Psychothérapies. Trois approches évaluées* »