

MISES AU POINT INTERACTIVES

Comment s'y retrouver dans les troubles du spectre autistique ?



→ **L. VALLÉE**
Service de Neuropédiatrie,
CHU de LILLE.

Le concept de TSA

Pour comprendre le concept de Trouble du spectre autistique (TSA) et donc la situation actuelle de la définition de l'autisme, il faut replacer la démarche médicale dans son historicité. C'est l'Association américaine de psychiatrie qui a créé le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux (DSM) dont la première version a vu le jour en 1844. Il y avait un besoin de classification des patients hospitalisés en psychiatrie. Le but était de faciliter la communication entre les médecins. Cette classification s'est faite sur des bases statistiques.

Quatre éditions se sont succédées avec toujours le même but : tenter de finaliser un système de classification diagnostique partagé par l'ensemble

des professionnels, bien que ces professionnels adhéraient à des concepts différents avec des pratiques "diversifiées". L'évolution des connaissances en neurosciences, une meilleure compréhension des signes cliniques, l'évolution des connaissances en génétique ont abouti en 2013 à une cinquième version du DSM regroupant l'ensemble des symptômes de l'autisme dans un concept plus large de TSA [1].

Cette version est l'aboutissement de 14 ans de travail résultant d'une coopération internationale d'experts de 39 pays et d'une synthèse de la littérature internationale. Le but de cette nouvelle version était de sortir des batailles idéologiques sur l'autisme et de revenir au pragmatisme de la démarche du clinicien, permettant un partage entre professionnels de santé quant au diagnostic du syndrome autistique.

Le TSA se définit par deux groupes de critères cliniques. Ces critères sont observationnels, c'est-à-dire factuels, et permettent de définir des repères diagnostiques. Les deux critères principaux sont centrés sur la personne. Ils sont associés à des critères d'âge, de comorbidité et d'intensité des symptômes évaluant le fonctionnement quotidien du sujet, c'est-à-dire le retentissement sur son autonomie dans ses différentes composantes.

1. Premier critère

Difficultés persistantes sur le plan de la communication et des interactions sociales (actuelles ou à l'anamnèse ; 3 des 3 symptômes).

1. *Réciprocité socio-émotionnelle* (capacité d'initiative et de réponse sociale, autonomie de conversation, partage d'intérêt et d'émotions).

2. *Déficit dans la communication non verbale* (coordination et regard, de la gestuelle d'autrui, de la posture, des expressions faciales).

3. *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.* Ces difficultés sont à adapter à l'âge du patient.

2. Deuxième critère

Comportements stéréotypés et intérêts restreints (actuels ou à l'anamnèse ; 2 des 4 symptômes)

1. *Mouvements répétitifs/stéréotypés, répétition dans le langage* (écholalie, phrases idiosyncratiques, propos stéréotypés). Répétition de figures avec les objets (p. ex. alignement d'objets, rotation d'objets).

2. *Recherche de similitudes, de routines et de rituels dans le domaine verbal et non verbal* (détresse face aux moindres changements, difficultés avec les transitions, pensées rigides, rituels de salutation figés, nécessité des mêmes itinéraires, de la même nourriture, etc.).

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

4. *Hyper- ou hyporéactivité à des stimuli sensoriels ou intérêt inhabituel envers des éléments sensoriels de l'environnement* (p. ex. indifférence à

MISES AU POINT INTERACTIVES

In fine, comment s'y retrouver dans les troubles du spectre autistique ?

- Concept syndromique
- Concepts neurodéveloppementaux
- Composantes neuropédiatriques
- Composantes psychiatriques

Anomalies de la cognition

FIG. 1.

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

Une telle définition est beaucoup plus large que celle du DSM-IV. Ce qui explique l'augmentation de la prévalence dans la population de 0,3 % à 1 %, et qui a fait parler dans les médias d'épidémie d'autisme.

Quels examens paracliniques ?

Le trouble du spectre autistique est un concept syndromique, en ce sens qu'il se définit par une association de signes cliniques s'intégrant dans le domaine des troubles du neurodéveloppement. On regroupe, sous le terme des troubles du neurodéveloppement, l'ensemble des anomalies structurelles ou fonctionnelles survenant sur un cerveau en développement, c'est-à-dire de la conception à 18 ans. Le trouble du spectre autistique n'est pas défini par son étiologie. Celle-ci est extrêmement hétérogène et peut se regrouper sous trois grands chapitres de la médecine : les troubles du neurodéveloppement d'origine génétique, les maladies métaboliques et les pathologies acquises anténatales (embryopathies, fœtopathies). Dans le cadre des troubles du

neurodéveloppement, la comorbidité peut elle-même entraîner le syndrome autistique tel une encéphalopathie épileptique qui complique une malformation cérébrale focale. Cette dernière n'est pas directement responsable du TSA, mais a entraîné une épilepsie qui a provoqué le processus encéphalopathique responsable du TSA.

En pratique, l'analyse de la sémiologie clinique, particulièrement en pédiatrie, constitue une étape essentielle dans la démarche étiologique. En effet, la recherche diagnostique va être fonction des éléments de l'examen clinique. L'arbre généalogique détaillé constitue le premier temps d'une première consultation ainsi que la réalisation des courbes de croissance (poids, taille, périmètre crânien), en sachant que le périmètre crânien augmente jusqu'à 18 ans et qu'une modification de la vitesse de croissance peut apparaître après 2 ans.

La recherche d'un syndrome dysmorphique est essentielle. Il faut que le médecin ait la connaissance et l'habitude de cette démarche qui pourra se faire dans le cadre de la consultation de neuropédiatrie, complétée si nécessaire par la consultation en génétique clinique. L'examen neuropédiatrique recherche essentiellement une anomalie du tonus, une asymétrie du fonctionnement des voies longues pyramidales

et extrapyramidales, un trouble de la coordination et des autres fonctions cérébelleuses, une anomalie de l'oculomotricité.

C'est à la suite de cet examen clinique que pourra être décidé le bilan paraclinique [2]. La réalisation d'un examen en imagerie, en neurophysiologie, n'a pas d'intérêt s'il n'est pas sous-tendu par une hypothèse étiologique qui conditionne les séquences d'imagerie et les modalités d'examens neurophysiologiques. Le choix des examens biologiques est fonction des constatations cliniques et du raisonnement hypothético-déductif. La réalisation d'examens systématiques est peu rentable et très contraignant pour l'enfant. Schématiquement, on peut résumer cette démarche clinique.

>>> **Une maladie métabolique** peut se révéler par des troubles autistiques prédominants mais rarement isolés. L'anamnèse recherche les arguments évocateurs d'une maladie métabolique : consanguinité parentale, apparition des premiers symptômes après un intervalle libre, ou après un stress (virose, jeûne prolongé...). Cette hypothèse sera d'autant plus évoquée que le TSA est associé à des signes qui sont le reflet d'un dysfonctionnement métabolique aigu (épisodes d'ataxie, vomissements, comas...), ou chronique (régression, retard de croissance staturopondérale, microcéphalie progressive...), ou en rapport avec une surcharge tissulaire (viscéromégalie, cataracte, dépôts cornéens, surdité, faciès "grossier"...).

>>> **Une étiologie génétique** est à évoquer s'il existe, associé au TSA, des antécédents familiaux (importance du génogramme détaillé), un syndrome dysmorphique, ou quand il existe un tableau clinique évocateur d'une encéphalopathie dans le cadre d'un syndrome développemental spécifique. La collaboration avec l'équipe de génétique est indispensable.

>>> **Une étiologie anténatale acquise** est à évoquer en cas de pathologies maternelles, materno-fœtales ou fœtales durant la grossesse. C'est souligner l'importance de la qualité de l'interrogatoire et de l'enquête médicale. Il faut avoir en tête qu'un "accouchement difficile" doit d'abord faire rechercher une pathologie du fœtus avant d'accuser les conditions de naissance à l'origine d'une pathologie de l'enfant.

De principe, on doit éliminer systématiquement un déficit sensoriel auditif et visuel.

En cas d'autisme isolé, la probabilité de mettre en évidence une anomalie biologique, neurophysiologique ou génétique est très faible. Dans ce contexte, seules des investigations dans le cadre de programmes de recherche sont justifiées [3, 4].

In fine, la démarche étiopathogénique du TSA doit prendre en compte une quadruple approche, résumée dans la **figure 1**. C'est la condition *sine qua non* d'un bon diagnostic et parallèlement d'une bonne prise en charge de l'enfant.

Bibliographie

5. Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux. *American Psychiatric Association*. Elsevier Masson. Paris, 2015.
6. CUISSET JM, JORIOT S, AUVIN S *et al*. Approche neuropédiatrique de l'autisme. *Archives de Pédiatrie*, 2005;12:1734-1741.
7. ZWAIGENBAUM L, BAUMAN ML, FEIN D *et al*. Early Screening of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*, 2015;136:S41-S59.
8. WILLSEY AJ, STATE MW. Autism spectrum disorders: from genes to neurobiology. *Curr Opin Neurobiol*, 2015;30:92-99.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.