

# AUTISME

## Troubles Envahissants du Développement

### Sémiologie chez le nourrisson



Dr Stéphanie Marignier, neuropédiatre  
Centre de Ressources Autisme  
Rhône-Alpes

# Troubles envahissants du développement

- altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et
- des modalités de communication,
- répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif.
- Ces anomalies qualitatives constituent une caractéristique envahissante du fonctionnement du sujet, en toutes situations.

Quels signes peut-on repérer  
les premiers mois de vie?

# Recherche Préaut

## 2 signes cliniques au 4è et 9è mois

- Défaut de regard entre le bébé et sa mère
- Absence de prise de plaisir par le bébé dans sa relation au cours de la consultation

M C Laznik, G Crespin, M Allione

Association Préaut créée en 1998 pour promouvoir la recherche et le dépistage précoce

D'une possible évolution vers un autisme chez le bébé

## Perturbations du développement retrouvées dès 6-12 mois chez des enfants diagnostiqués ASD plus tard

- Réponse sociale : regarde rarement les visages ou évitement du regard, contact visuel pauvre
- Initiatives sociales pauvres
- Interactions sociales et émotions : absence d'expression faciale,
- sourires moins fréquents,
- manque de modulation des émotions

## 6 -12 mois

- Communication : retard pour le babillage, vocalisations moins fréquentes
- Troubles moteurs : ajustement postural anormal, troubles de la coordination, peu de diversité des mouvements, passivité, hypoactivité.

# Examen du 9e mois développement normal

- Contact œil à œil facile
- Absence d'anomalie du regard
- Expression appropriée des émotions
- Regarde les objets qu'on lui tend
- Prend les objets qu'on lui tend
- Sourit à sa mère ou à autre personne
- Réagit quand on lui parle
- Réactions posturales normales

## 9 - 14 mois

- Réponse sociale : Orientation anormale au prénom ou à la voix, suit rarement le regard de l'autre, répond rarement aux indices non verbaux pour attirer son attention
- Initiatives sociales rares : initier des comportements d'attention conjointe comme le pointage ou montrer, des jeux dirigés vers l'autre ou initier la communication

## 9 – 14 mois

- Partage rarement ses affects positifs
- Communication : moins de diversité dans la communication, moins de gestes conventionnels, retard de langage, moins de variété dans le jeu
- Actions répétitives, moindre flexibilité attentionnelle, excitation, réponses sensorielles anormales

# De 20 à 24 mois

- Moins d'imitation, manque d'intérêt pour les autres enfants, durée des contacts visuels brefs
- Recherche rarement à partager
- Expressions faciales limitées, offre rarement du réconfort
- Échec dans l'intégration du regard avec les autres comportements de communication
- Moins de mots prononcés, anomalie de la prosodie
- Comportements répétitifs et intérêts restreints

# En résumé

suspecter un trouble du développement devant

- L'absence de sourire-réponse et de gazouillis entre 2 et 3 mois
- L'absence de la mise en place de l'attention conjointe vers 9 mois
- L'absence de babillage et de gestes sociaux conventionnels (« au revoir », « coucou »..) vers 1 an
- L'absence de pointage protodéclaratif vers 16 mois
- L'absence de mots et de jeux « faire semblant » vers 18 mois
- L'absence d'association de mots vers 2 ans.

# Signes d'alerte absolue

ADAPTÉ DE  
BAIRD ET AL 2003

- Absence de babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois ;
- Absence de mots à 18 mois ;
- Absence d'association de mots (non-écholaliques) à 24 mois ;
- Perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

# Dépistage

- Pas de dépistage systématique actuellement mais repérage des difficultés par les professionnels
- Inquiétude des parents

# *Diagnostique précoce...*

- Important puisque l'intervention précoce sans prétendre pouvoir guérir
- ❖ peut avoir un impact majeur sur la qualité de vie aussi bien de l'enfant atteint d'un trouble dans le spectre de l'autisme
- ❖ que pour son entourage familial
- Difficile parce que les signes sont moins spécifiques et se discernent mal
  - des retards du développement
  - des trouble spécifiques du développement du langage

**La Chat (Check-list for autism in Toddlers. Baron-Cohen S. *et al.*, 1992) – Examen à 18 mois**

**A. Questions aux parents**

1. Votre enfant prend-il plaisir à être balancé ou à ce qu'on le fasse sauter sur les genoux ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
2. Votre enfant s'intéresse-t-il aux autres enfants ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
3. Votre enfant aime-t-il grimper ? escalader les escaliers ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
4. Votre enfant prend-il plaisir à jouer à coucou ou à chercher un objet ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
5. Votre enfant a-t-il déjà joué à la dinette par ex. faire semblant de verser du café, en utilisant les ustensiles ou autre jeu de « faire semblant » ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
6. Votre enfant a-t-il déjà utilisé l'index ou tendu la main pour demander quelque chose ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
7. Votre enfant a-t-il déjà pointé de l'index pour montrer son intérêt pour quelque chose ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
8. Votre enfant joue-t-il de façon adaptée avec de petits jouets (voitures, cubes) sans se contenter de les mettre à la bouche, les manipuler ou les jeter ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
9. Votre enfant vous a-t-il déjà rapporté des objets ou des jouets pour vous les montrer ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>

**B. Questions aux médecins ou aux puéricultrices**

I Au cours de la consultation l'enfant a-t-il eu un contact par le regard avec vous ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
II Attirez l'attention de l'enfant, puis pointez de l'autre côté de la pièce en direction d'un objet intéressant et dites « oh regarde ». Regardez le visage de l'enfant. L'enfant regarde-t-il pour voir ce que vous désignez ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
III Attirez l'enfant puis donnez-lui une dinette et dites-lui «peux-tu faire du café ? » L'enfant fait-il semblant de verser le café, de boire, etc. ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
IV Dites à l'enfant « où est la lumière ? » ou « montre-moi la lumière ». L'enfant désigne-t-il de l'index la lumière ?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
V L'enfant peut-il faire une tour avec des cubes ? (si oui, nombre de cubes ?)	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>

Les critères de haut risque d'autisme sont les suivants A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif), A-5, B-1I (absence de jeu de faire semblant), B-II (absence de suivi du regard). Les critères de risque modéré d'autisme sont l'association de A-7, B-IV (absence de pointage protodéclaratif) à un seul des deux autres critères A-5, B-1I (absence de jeu de faire semblant) ou B-II (absence de suivi du regard).

Baron-Cohen, S., Allen, J., et Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months ? The needle, the haystack, and the Chat. *Br J Psychiatry*, 161, 839-843.  
**Reproduit avec l'aimable autorisation de l'auteur.**

# Vidéo CHAT

[Extrait : Anthony, 22 mois](#)

# Age de diagnostic

- Recommandations (HAS)
- Troubles suffisamment stables à partir de 3 ans pour un diagnostic fiable.
- Entre 2 et 3 ans : souvent possible
- Avant 2 ans : fiabilité du diagnostic non établie

# Conclusion sur le diagnostic très précoce

- Jugement clinique (expérimenté) basé sur des sources variées meilleur que les outils standards seuls.
- Le diagnostic d'autisme est stable dès trois ans et même 2 ans.
- Chez les très jeunes enfants soupçonnés d'ASD il faut se concentrer sur les soins et évaluer régulièrement l'enfant.
- L'incertitude diagnostique ne doit pas empêcher la prise en charge.

# AUTISME

## Troubles Envahissants du Développement

### Bilan médical



Dr Stéphanie Marignier  
Centre de Ressources Autisme  
Rhône-Alpes



**Fédération française de psychiatrie**

**PROMOTEUR :**

Fédération française de psychiatrie (professeur Charles AUSSILLOUX)

**Recommandations pour la pratique professionnelle  
du diagnostic de l'autisme**

**RÉDACTION :**

Docteur Amaria Baghdadli

**COMITÉ D'ORGANISATION :**

Professeur Claude BURSZTEJN (président)  
Docteur Amaria BAGHDADLI (chef de projet)  
Docteur Stéphane BEUZON (HAS)  
Docteur Jacques CONSTANT  
Docteur Maria SQUILLANTE  
Professeur Bernadette ROGE  
Docteur Jean VOISIN  
Docteur Isabelle DESGUERRE

Juin 2005

En partenariat avec la Haute Autorité de santé



# CAT devant une suspicion d'autisme

- **EXAMEN CLINIQUE** par un pédopsychiatre
- **EXAMEN SOMATIQUE** : pédiatre
- Recherche d'une surdité ou de cécité
- Examen neuropédiatrique
- Consultation de génétique
- Caryotype et X-fragile
- Selon les signes d'appel :IRM cérébrale, EEG, recherche d'anomalies biologiques ou du métabolisme

# Pourquoi faire des explorations?

- Rechercher un syndrome génétique associé
- Dans de rares cas, mettre en évidence une pathologie métabolique pour laquelle un traitement peut être mis en place
- Traiter une épilepsie( associée dans 25 à 50%)
- Orienter le conseil génétique pour la famille

4 garçons pour une fille

Dans 10 à 25% maladie  
génétique connue associée

La piste génétique se confirme!

Taux de récurrence dans la  
fratrie 3 à 6%

60% concordance chez  
jumeaux monozygotes

# Comment orienter le bilan?

- Rechercher un phénotype comportemental particulier
- Rechercher des signes dysmorphiques
- Rechercher des anomalies cutanées
- Anomalies du périmètre crânien?
- Notion de régression?
- Signes neurologiques : mouvements anormaux, anomalies de tonus...

Autisme syndromique

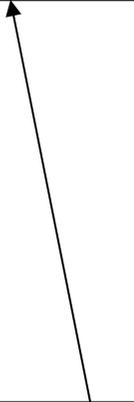
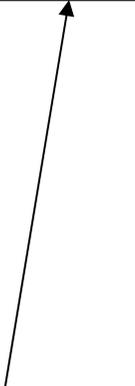
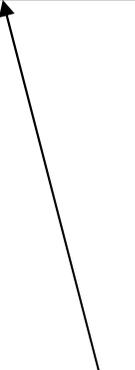
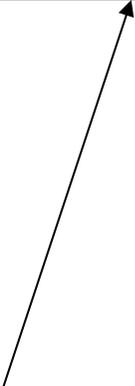
Autisme non syndromique

Signes  
morphologiques

Retard mental  
profond ou  
sévère

Absence de  
signes  
associés

Retard mental  
Modéré ou  
Efficience  
Intellectuelle normale



Quelques exemples

# Syndrome Angelman

- Happy puppet syndrom : syndrome du pantin hilare
- Phénotype comportemental : Joyeux, rires fréquents et immotivés, gestes saccadés, fascination pour objets gondolés comme certains types de papiers et plastiques, intérêt sensoriel pour l'eau
- Prévalence du syndrome dans l'autisme : 1%
- Prévalence de l'autisme dans le syndrome d'Angelman : 50-81%

# Dysmorphie

- microcéphalie
- bouche large
- dents supérieures écartées
- lèvre supérieure fine
- protrusion de la langue
- occiput plat
- hypolasie de l'étage moyen
- de la face
- énophtalmie
- mâchoire proéminente
- menton pointu

# Syndrome X-fragile

- 1/4000 garçons et 1/6000 à 8000 filles
- Retard mental
- Prévalence du syndrome dans troubles autistiques : 1-5%
- Prévalence des troubles autistiques chez les garçons X fragile : 10-50%(moy 30 %)
- Phénotype comportemental : évitement du regard, retrait social, stéréotypies, hyperactivité, impulsivité, déficit attentionnel, anxiété, émotivité importante, hypersensibilité aux stimuli sensoriels

# Dysmorphie

- oreilles larges et décollées
- visage allongé et étroit
- front haut et proéminent
- macrocrânie
- hyperlaxité
- macro-orchidie

# Syndrome de Rett

- Mutation gène MECP2
- Touchant les filles
- Phase de régression : début entre 1 et 3 ans
- Phase de stabilisation : entre 2 et 10 ans :  
régression des traits autistiques, amélioration  
du contact, stéréotypies manuelles  
caractéristiques de torsion/pression,  
battement/tapotement,  
frottement/mouvements de lavage
- Détérioration motrice tardive après 10 ans,  
amélioration du contact visuel

# Sclérose tubéreuse de Bourneville

- Associations d'anomalies cutanées, rénales, tubers cérébraux
- Prévalence de la maladie dans l'autisme : 1-4%
- Prévalence de l'autisme dans la maladie : 25-60%

# En conclusion

Autisme « syndromique »



Recherches génétiques ciblées

Autisme « pur »



Recommandations HAS:  
caryotype, X fragile