

L'autisme infantile est une pathologie sévère dont l'enjeu pronostique est en partie lié à la précocité des soins et donc à son diagnostic. Avant trois ans, un faisceau de signes cliniques tels qu'une indifférence, une passivité et un manque de réactivité à l'environnement feront craindre une évolution vers un trouble autistique, tandis qu'après trois ans, le diagnostic repose sur la triade symptomatique trouble du contact, trouble de la communication et comportements stéréotypés. Une fois le diagnostic clinique établi, des examens complémentaires sont indiqués principalement pour éliminer des pathologies associées, puis l'enfant devra être rapidement orienté vers un centre de soins pédopsychiatriques.

Marie Douniol
Fondation Vallée
Gentilly

Mots clés : autis
communication,
repérage

Autisme infantile : repérer et orienter...

L'autisme infantile est une pathologie psychiatrique des plus graves appartenant à l'ensemble des psychoses de l'enfant [1]. Relativement peu fréquente (2 à 5 enfants pour 10 000), cette pathologie touche majoritairement les garçons. Elle entraîne des conséquences sévères sur leur développement, très précocement, induisant rapidement un handicap et une souffrance majeurs. La question de son dépistage rapide est fortement corrélée à celle de son traitement précoce et de l'enjeu pronostique apportés par ces soins. De plus, autrefois considérée comme une pathologie d'origine essentiellement psychologique, les recherches récentes ont permis d'enrichir le point de vue psychopathologique en mettant en avant le poids des facteurs génétiques mais aussi en apportant une analyse des processus cognitifs qui permet de développer d'autres modèles de compréhension et donc d'autres approches thérapeutiques [2-4].

Avant 3 ans : tableau peu spécifique, à interpréter avec prudence...

Le tableau clinique complet des troubles autistiques est constitué autour de la troisième année de vie. Avant 3 ans, certains signes peuvent être remarqués et font craindre une évolution vers une pathologie autistique, mais l'ensemble de ces signes reste peu spécifique. Il faut donc les interpréter avec prudence et

s'attacher à retracer précisément leur évolution et leur chronologie.

Plusieurs types de début ont été individualisés : *précoce et progressif* (les signes apparaissent progressivement dans les premiers mois pour former à 3 ans un tableau complet d'autisme infantile) ; *secondaire* (après une évolution normale pendant les premiers mois voire la première année de vie, apparaissent des signes pathologiques et la perte des acquisitions antérieures) ; *ou tardif* (après l'âge de 3 ans).

Dès les premiers mois de vie

L'enfant peut se distinguer par un comportement particulier : passif, extrêmement calme, cherchant ou accrochant peu le regard, peu concerné par l'environnement. Les premiers signes de communication (babillage, sourire réponse ou spontané, mimique, anticipation des mouvements comme le fait de tendre les bras vers la mère quand celle-ci s'approche pour le soulever, etc.) peuvent manquer ou être rares : les parents peuvent décrire ainsi un bébé indifférent, peu réactif, s'ajustant peu aux situations, qui à l'examen clinique peut avoir des troubles du tonus (hypotonique, sensation dite de « poupée de son » ou hypertonique de « bout de bois »), des troubles du sommeil (hypersomnie ou insomnies répétées) et des troubles de l'alimentation (anorexie).

À partir de l'âge de 6 mois

Les mêmes troubles apparaissent plus remarquables du fait du développement plus avancé de l'enfant :

retard au développement moteur avec une hypotonie et un retard à l'acquisition de la position assise. L'absence d'interactions apparaît plus visible : évitement du regard, peu de vocalises. Certains signes peuvent apparaître lors de cette période comme le développement d'intérêts pour des stimulations sensorielles (jeu avec les lumières) autostimulations visuelles ou auditives. Enfin, on note une absence des jeux d'imitation.

Entre 1 et 3 ans

Le déficit de la communication verbale et non verbale s'accroît. L'enfant n'acquiert pas le *pointage proto-déclaratif* (pointer du doigt un objet convoité comme moyen non verbal d'attirer l'attention de l'autre sur ce qui l'intéresse), ni même l'*attention conjointe* (pointer l'objet convoité et suivre le regard de la personne sollicitée). L'enfant paraît ne pas prendre de plaisir à la présence d'autrui, il joue seul, sans grande manifestation émotionnelle. L'acquisition du langage verbal peut être très retardée voir absente. Les signes témoignant d'un retard psychomoteur associé dans 75 % des cas, apparaissent plus marqués, tandis que les signes somatiques s'estompent (disparition des troubles du tonus, disparition variable des troubles de l'alimentation et des troubles du sommeil).

L'étude rétrospective des enfants souffrant de troubles autistiques tend à montrer que ces enfants présentent presque tous des signes précoces avant l'âge d'un an. Cependant, avant trois ans, le diagnostic de trouble autistique ne peut être donné avec certitude (*encadré 1*). À ce stade du développement de l'enfant, l'annonce d'un diagnostic doit se faire avec beaucoup de prudence.

Encadré 1.

Trouble autistique ou autre ?

Des troubles sensoriels (surdité, cécité) n'atteignent classiquement pas la communication non verbale et l'expression des émotions.

Dans la dépression, la capacité de réactivité du nourrisson à son environnement et l'amélioration rapide au contact des soignants permettent de faire le diagnostic différentiel.

Certains retards mentaux sévères se présentent comme un tableau d'autisme. Ils en diffèrent par l'absence de bizarrerie, de retrait et de comportements stéréotypés qui orienteront le diagnostic vers l'autisme.

Un test de dépistage : le CHAT

Le CHAT ou *CHeck list for Autism in Toddlers* a été élaboré par Baron-Cohen en 1992 [5]. Ce test de dépistage, validé sur 16 000 enfants, a une bonne spécificité (83,4 %) mais une mauvaise sensibilité (il n'identifie qu'un tiers des enfants qui seront diagnostiqués autistes à 7 ans). Ce n'est donc pas un outil diagnostique, mais un outil d'alerte. Il est actuellement question de l'introduire dans le carnet de santé.

Le test lui-même se présente sous la forme d'un hétéro-questionnaire : 9 questions décrivant le comportement de l'enfant sont posées aux parents, 5 concernant les caractéristiques comportementales de l'enfant en observation directe pendant la consultation sont posées au généraliste ou au professionnel de l'enfance (*tableau 1*).

Tableau 1. Le CHAT

A. Questions aux parents	B. Observation directe du professionnel
<ol style="list-style-type: none"> 1. Votre enfant aime-t-il être balancé, sauter sur vos genoux, etc. ? 2. Votre enfant montre-t-il de l'intérêt pour les autres enfants ? 3. Votre enfant aime-t-il grimper par exemple ou monter les escaliers ? 4. Votre enfant aime-t-il jouer à faire coucou ou à « cache-cache » ? 5. Votre enfant aime-t-il faire semblant, par exemple faire du thé avec une tasse et une théière jouet, ou faire semblant d'autre chose ? 6. Votre enfant utilise-t-il parfois son index pour demander quelque chose ? 7. Votre enfant utilise-t-il parfois son index pour indiquer son intérêt pour quelque chose ? 8. Votre enfant est-il capable de s'amuser avec des petits jouets (comme des autos ou des briques) sans constamment les mettre dans sa bouche, les brasser ou les lancer ? 9. Votre enfant vous apporte-t-il parfois des objets pour vous montrer quelque chose ? 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pendant l'observation, l'enfant vous a-t-il regardé dans les yeux ? 2. Assurez-vous d'avoir l'attention de l'enfant, puis pointez du doigt un objet intéressant à l'autre bout de la pièce et dites-lui : « Regarde » (nommez un jouet). Surveillez son visage. L'enfant regarde-t-il dans la direction du jouet ? Pour répondre OUI à cette question, assurez-vous que l'enfant n'a pas seulement regardé votre main, mais vraiment l'objet que vous pointez. 3. d'avoir l'attention de l'enfant. Donnez-lui une tasse et une théière jouet et dites : « Peux-tu te faire une tasse de thé ? » Fait-il semblant de vous servir du thé, d'en boire, etc. ? Si vous pouvez amener l'enfant à jouer à faire semblant avec autre chose répondez OUI. 4. Dites à l'enfant : « Où est la lumière ? » ou bien « montre-moi la lumière ». L'enfant pointe-il la lumière de l'index ? Choisissez au besoin un point d'intérêt éloigné, autre que la lumière. Pour pouvoir répondre oui, il faut que l'enfant vous ait regardé le visage au moment vous pointez. 5. L'enfant peut-il construire une tour en briques Lego® ? Si oui, de quelle hauteur ? Avec combien de briques ?
<p>La question A7 posée aux parents explore le pointage protodéclaratif, les observations du professionnel B2 et B4 l'attention conjointe, la question A5 et l'observation B3 le jeu de faire semblant. Le risque d'autisme est très élevé si l'enfant échoue aux 3 items. Il est seulement moyen s'il n'échoue qu'aux deux premiers.</p>	



Après 3 ans : la « triade autistique »

Après trois ans, les classifications internationales des troubles mentaux DSM-IV et CIM-10 font reposer le diagnostic de l'autisme infantile type Kanner sur la présence d'une :

- anomalies du contact et des interactions sociales,
- anomalie de la communication verbale et non verbale,
- comportements stéréotypés et restreints.

À cette triade s'ajoute la présence fréquente (75 % des cas) d'un retard mental. Le diagnostic est essentiellement clinique et repose sur l'évaluation du comportement de l'enfant et de ses capacités de communication, ainsi que du niveau de développement psychomoteur de l'enfant. Le *tableau 2* résume les examens complémentaires nécessaires à l'élimination des diagnostics différentiels.

Tableau 2. Que faire en cas de présomption de trouble autistique ?

Les diagnostics différentiels	Les pathologies somatiques parfois associées
<ul style="list-style-type: none"> • Surdit� cong�nitale s�v�re (examen ORL, audiogramme associ� ou non � des potentiels �voqu�s auditifs). La communication non verbale est �pargn�e. • C�cit� (examen ophtalmologique) • Pathologies p�dopsychiatriques autres : <ul style="list-style-type: none"> - Dysphasie : atteinte principalement du langage verbal, �pargnant la communication non verbale, le contact, les capacit�s sociales telles l'imitation, le dessin, les jeux de faire semblant, etc. - �tats carenciels s�v�res : grande r�activit� � l'environnement, acceptation du contact et de l'interaction sociale. - D�ficit intellectuel isol� : interaction et liens affectifs, pas de retrait autistique, st�r�otypies sont moins fr�quentes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Un certain nombre d'enc�phalopathies peuvent donner un tableau de trouble autistique (phacomatoses telles la scl�rose tub�reuse de Bourneville et la maladie de Recklinghausen, ph�nylc�tonuries, le syndrome d'X fragile, enc�phalopathies post-rub�ole cong�nitale ou post-toxoplasmose cong�nitale, etc.) • Certains examens sont effectu�s dans le cadre du bilan neurop�diatrique syst�matiquement associ� : EEG (�pilepsie environ 1 fois sur 3, apparaissant pr�cocement mais aussi jusqu'� l'�ge adulte, de tous types) ; scanner c�r�bral ou IRM ; ou sur orientation clinique ou dans des perspectives de recherche sp�cifiques certains dosages biologiques m�taboliques ou examens g�n�tiques (exemple du syndrome de l'X fragile).

Les troubles du contact

L'enfant autiste initie rarement le contact. Il appar t spontan ment en retrait, parfois le refuse ou l' vite. Le contact est alors souvent indirect : absence de contact oculaire direct mais regard p riph rique o  l'enfant semble regarder « du coin de l' il » ; absence de pointage mais utilisation de la main de l'adulte pour lui d signer ce qu'il souhaite. L'enfant autiste semble alors utiliser une partie du corps de l'adulte : prendre la main, s'asseoir sur ses genoux sans le regarder, etc. Il appar t souvent indiff rent, froid, mettant   distance l'autre, refusant le contact corporel. L'expression des  motions est souvent pauvre voire absente ; parfois au contraire on assiste   une hyperexpression  motionnelle mais inadapt e par rapport   la situation dans laquelle elle intervient. Les contacts avec les pairs ne sont pas plus facilit s, l'enfant reste   l' cart et semble ne pas percevoir la pr sence d'autres enfants (*encadr  2*).

Encadr  2.

Comment la psychologie cognitive explique les troubles du contact ?

D'o  vient ce trouble du contact ? Il appar t que l'enfant autiste percevrait mal la diff rence entre objet inanim  et individu vivant, et serait plus mis en difficult  par les  tres humains dont le comportement n'est pas anim  par des lois m caniques (loi de la gravit , etc.).

Tr s t t dans la vie, un b b , au contact r gulier de son environnement, d veloppe une capacit  sp cifique   distinguer  tre vivant et objet, et   traiter diff remment les informations venant de ces objets selon cette cat gorisation. Un enfant autiste, incapable de cette distinction, appliquerait ainsi les m mes sch mas de pens e   tout son environnement.

De m me, la distinction n cessaire entre audition d'une voix humaine et audition de bruits non humains serait d faillante, les enfants autistes pr sentant les m mes zones d'activation c r brales pour l'audition de ces deux stimuli.



Les troubles de la communication

La communication verbale est souvent sévèrement touchée avec un langage expressif pauvre ou absent. Des anomalies du langage sont parfois présentes comme des écholalies, un jargon, une modulation prosodique anormale (ton monotone ou ton inhabituel), un langage utilisé de manière non communicative. Il existe des anomalies syntaxiques : absence d'utilisation du « je » et utilisation à la place des pronoms « tu » ou « il ». L'accès à l'humour, aux mots abstraits, aux sens implicite est souvent impossible. La communication non verbale est elle aussi touchée : absence de reconnaissance d'émotions grâce à la mimique et peu d'expression émotionnelle, absence d'imitation des gestes de l'adulte à visée communicative (faire coucou, au revoir, etc.) (encadré 3).

Encadré 3.

Comment la psychologie cognitive explique les troubles de la communication ?

Les enfants autistes auraient un déficit spécifique dans leur capacité à décoder, interpréter et attribuer un état mental à l'autre. Cette capacité, dite de « théorie de l'esprit », se développe progressivement pour atteindre une maturité complète vers trois ans. Cette atteinte expliquerait le retrait communicatif, le sentiment d'étrangeté et les difficultés de communication du fait de cette incapacité à savoir ce que l'autre pense, ou veut. Cette atteinte n'est cependant pas spécifique puisqu'elle fut retrouvée chez des patients schizophrènes.

Les comportements répétitifs ou restreints

Les jeux de l'enfant autiste sont décrits comme pauvres et restreints à certains domaines : intérêt pour les roues, les

Encadré 4.

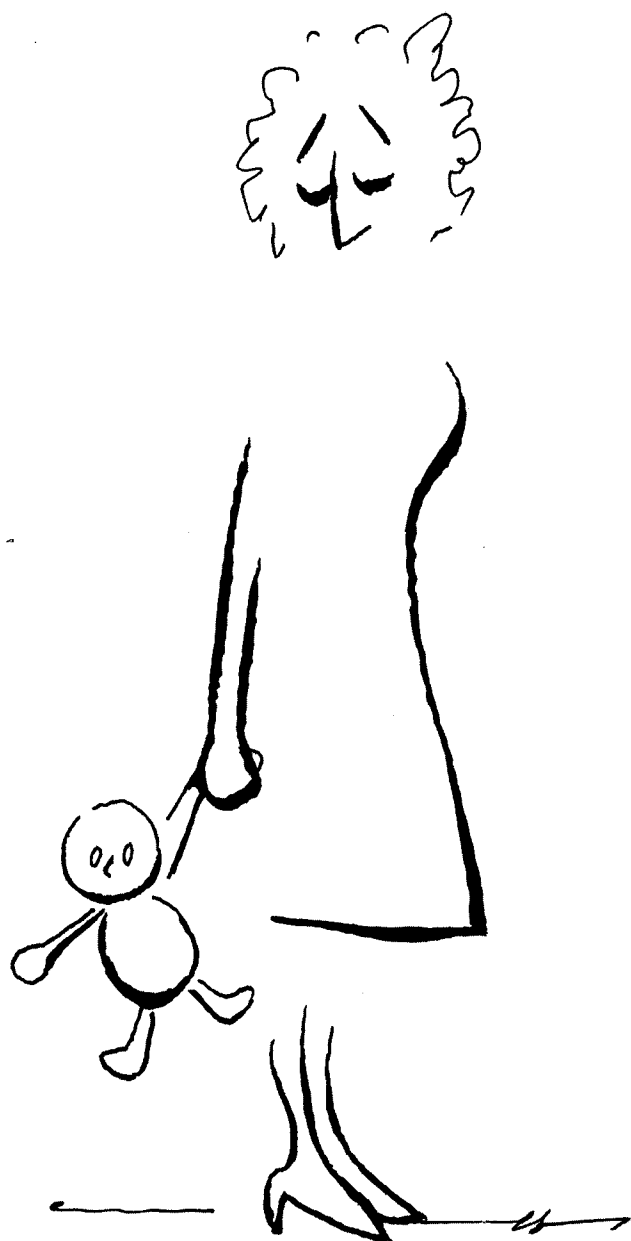
Deux formes particulières d'autisme infantile

Le syndrome d'Asperger

C'est une forme particulière de trouble autistique qui apparaît après 3 ans, principalement marquée par l'absence de retard du langage verbal et l'absence de retard mental associé (il n'est associé que dans 20 % des cas environ). Ces enfants présentent des troubles importants des interactions sociales : au contact oculaire souvent fuyant ou absent, ils paraissent naïfs, maladroits ou égoïstes dans leurs relations interpersonnelles, incapables d'appliquer, d'apprendre ou de décoder des règles sociales de base. Leurs capacités cognitives sont préservées, mais ils sont en permanence en difficulté du fait de l'adaptation permanente au contexte relationnel et du décodage constant que nécessite toute relation à l'autre. Leur communication non verbale est perturbée, tant expressive (pauvreté des mimiques, apparente froideur affective, gestes bizarres) que compréhensive (mauvaise interprétation de gestes sociaux), mais aussi leur communication verbale expressive (prosodie inadaptée, maniérisme, utilisation d'un vocabulaire précieux qui leur donne une présentation souvent pédante). Leur intérêt est restreint à des domaines complexes (chiffres, etc.) avec capacités exceptionnelles de mémorisation centrée sur des détails ou des aspects techniques. Leur angoisse au changement les fait rechercher une vie plutôt ritualisée. Ces enfants paraissent maladroits physiquement et donnent parfois une impression d'étrangeté du fait de cette gaucherie ou de bizarreries dans les gestes. Ils sont souvent assez isolés dans leur classe, sujets de moqueries. Ils peuvent être en échec scolaire du fait d'un mode de pensée rigide et d'une difficulté à s'adapter au milieu scolaire.

Le syndrome de Rett

Pathologie rare (5 cas pour 100 000 enfants, essentiellement des filles) débutant après quelques mois de développement normal. Cette phase dite de stagnation dure de 6 mois à 18 mois. Le périmètre crânien arrête ou ralentit sa croissance, les acquisitions stagnent et apparaît une hypotonie. Puis survient une phase de régression où l'enfant perd ses acquisitions antérieures (langage, communication non verbales, compétences manuelles et intellectuelles), développe un syndrome autistique et présente des anomalies neurologiques motrices : ataxie (incoordination tronc et membre inférieur), stéréotypies de torsions de mains, clapotements, bruxisme, apraxies progressives des mains et de la marche, secousses musculaires, trémulations, mais aussi des troubles respiratoires, une épilepsie. La régression aboutit au total à un âge mental inférieur à 8 mois. Puis suit une phase dite « pseudo-stationnaire » de 2 à 10 ans avec une amélioration légère du contact, un ralentissement de la perte des acquisitions, mais où le handicap est sévèrement marqué par un retard mental, des troubles moteurs et une épilepsie.



toupies, utilisation d'objet de façon détournée (par exemple regarder les roues d'une petite voiture tourner). Les jeux imaginés sont rares, on assiste plutôt à des jeux d'alignement. Enfin, les jeux de faire semblant ou à tonalité symbolique sont également très limités ou absents.

... et autres anomalies

- *Les stéréotypies motrices* : les plus souvent retrouvées sont les tournolements sur soi-même, la marche sur la pointe des pieds, ou les battements d'aile avec les mains.
- *L'intolérance au changement* ou syndrome « d'immuabilité » décrit en premier par Kanner : tout changement peut provoquer chez ces enfants des manifestations anxieuses majeures. Leur vie peut de ce fait prendre un cours très ritualisé.
- *Les automutilations* sont de nature multiple : morsures, coups, etc. Elles surviennent le plus souvent lors de moments anxieux ou de frustration.
- *L'instabilité motrice et comportementale* est parfois très importante et motive souvent une demande de traitement par les parents.

- *Les anomalies sensorielles* : absence de réaction après un stimulus auditif de forte intensité, ou au contraire réaction de peur exagérée après un stimulus de très faible intensité (sursaut après le froissement d'un papier par exemple). Certains bruits peuvent parfois provoquer une véritable panique comme le bruit de l'aspirateur, la chasse d'eau, ou à l'inverse, on observe parfois un grand intérêt pour la musique. Les sensations tactiles peuvent être aussi touchées : refus du contact de certains tissus, de l'eau. De même, on remarque au niveau gustatif que les enfants autistes peuvent faire preuve de goûts particuliers comme le goût pour les aliments très épicés, la recherche d'aliments présentant une consistance lisse. Des approches sensorielles particulières ont été remarquées comme le flairage des objets, le signe « du cube brûlant » où l'enfant tend sa main vers l'objet puis la retire comme si l'objet était brûlant. Enfin, il peut s'auto-stimuler en se balançant, en jouant avec la lumière devant ses yeux, en tournoyant sur lui-même, etc.

- *Les troubles du sommeil* peuvent persister au-delà des premiers mois de vie (insomnie persistante).

- *Le retard mental* est présent dans environ trois cas sur quatre et correspond à une intelligence inférieure à 70 pour une moyenne située à 100. Le coefficient intellectuel verbal est souvent plus touché que le coefficient intellectuel de performance. L'évaluation du niveau de développement peut parfois montrer des résultats hétérogènes, les enfants autistes pouvant montrer des capacités supérieures dans certains domaines : mémoire visuelle et spatiale, meilleur traitement perceptif des détails aux dépens d'une analyse globale, etc. La sévérité du retard mental associé est un facteur d'influence du tableau clinique qui apparaîtra nettement plus sévère si le retard associé l'est aussi, mais il est aussi un facteur pronostic important, un enfant autiste ayant un bon niveau de développement, pouvant utiliser certaines de ses capacités cognitives pour « apprendre » et « comprendre rationnellement » certains moyens de communication par exemple.

Conclusion

Le diagnostic fait, des évaluations spécialisées permettront, par exemple dans des structures de soins du type centre médico-psychologique, d'orienter la stratégie thérapeutique : bilan orthophonique (pour évaluer le niveau de développement du langage et de la qualité relationnelle dans le langage verbal), bilan psychomoteur (pour prise en charge éventuelle en psychomotricité), évaluations psychologiques (pour évaluer le niveau intellectuel et les fonctions symboliques, la communication sociale, le fonctionnement cognitif, la capacité d'adaptation sociale, etc.). Des épreuves projectives pourront être proposées dans les formes légères de psychose.

Selon les résultats de cette évaluation, les prises en charge proposées pourront être globales et institutionnelles, les plus fréquentes, du type hôpital de jour, ou individuelles pour certains enfants qui, dans les cas plus légers, peuvent parfois poursuivre une scolarité en association avec des soins ambulatoires à temps partiel. Les prises en charges individuelles devront s'associer à un travail d'accompagnement des parents dans tous les cas.

