

LE DOSSIER

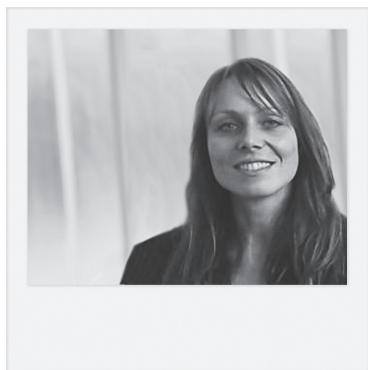
Dépistage au cabinet

Dépistage des troubles envahissants du développement : quels outils ?

RÉSUMÉ : La précocité de la prise en charge des troubles envahissants du développement (TED) est un facteur pronostique majeur. Cela fait du dépistage, et des acteurs du dépistage, un des points clés des TED. Le dépistage est avant tout clinique. Les examens de santé obligatoires des premiers mois, réalisés avec précaution, sont un support important du dépistage.

Quelques outils de dépistage plus spécifiques des TED sont actuellement disponibles en français, surtout pour les plus jeunes enfants. Nous présenterons ici les tests les plus recommandés, d'une façon pratique, pour faciliter leur utilisation en cabinet de médecine générale ou de pédiatrie.

L'attente du diagnostic ou d'une prise en charge spécifique ne doit jamais empêcher la mise en place d'une prise en charge symptomatique (p. ex. orthophonie devant un retard de communication ou de parole).



→ **M.-M. GEOFFRAY**

Pédopsychiatre, praticien hospitalier, Centre d'évaluation et de diagnostic de l'autisme (CEDA), Unité d'Intervention précoce et intensive Denver (UIPI Denver), Service universitaire de pédopsychiatrie, Centre hospitalier Le Vinatier, LYON.

Les troubles envahissants du développement (TED), ou appelés plus récemment "troubles du spectre autistique" (TSA), sont un ensemble de troubles développementaux hétérogènes qui touchent de façon précoce (avant l'âge de 3 ans) et globale le fonctionnement de l'enfant. Ils se caractérisent par un déficit et des particularités dans les interactions socio-communicatives réciproques, des comportements stéréotypés, restreints et répétitifs ainsi que des atypicités sensorielles [1, 2]. Le prototype de ces troubles est celui de l'autisme infantile. Ils ont une prévalence élevée : environ 0,7 à 1 % de la population générale [3]. Ils sont fréquemment associés à d'autres pathologies mentales ou neurologiques et à des syndromes génétiques. Ils sont notamment associés à un retard mental (également appelé déficience intellectuelle) dans plus de 55 % des cas [4]. Le handicap adaptatif est variable selon la sévérité, mais souvent majeur pour la personne toute sa vie durant.

Ces troubles développementaux résultent probablement d'une interaction complexe de facteurs génétiques et environnementaux, qui altère le développement des fonctions cérébrales et environnementales. Les premiers symptômes émergents induisent à chaque instant de vie des expériences atypiques avec l'environnement, et progressivement entraînent une déviation de la trajectoire développementale [5]. Il est important de retenir que ces troubles compromettent les capacités de l'individu à apprendre spontanément de son environnement. Une prise en charge précoce, avant que la symptomatologie ne soit trop fixée, permet d'améliorer le pronostic (**fig. 1**) [6]. Un diagnostic peut le plus souvent être fait de façon fiable dès l'âge de 18-24 mois, et est stable dans le temps [7]. Le retard dans le dépistage et le diagnostic entraîne un retard dans l'intervention précoce. Chez les plus grands (au-delà de 4 ans), un défaut d'intervention adaptée et un défaut d'aménagement de l'environne-

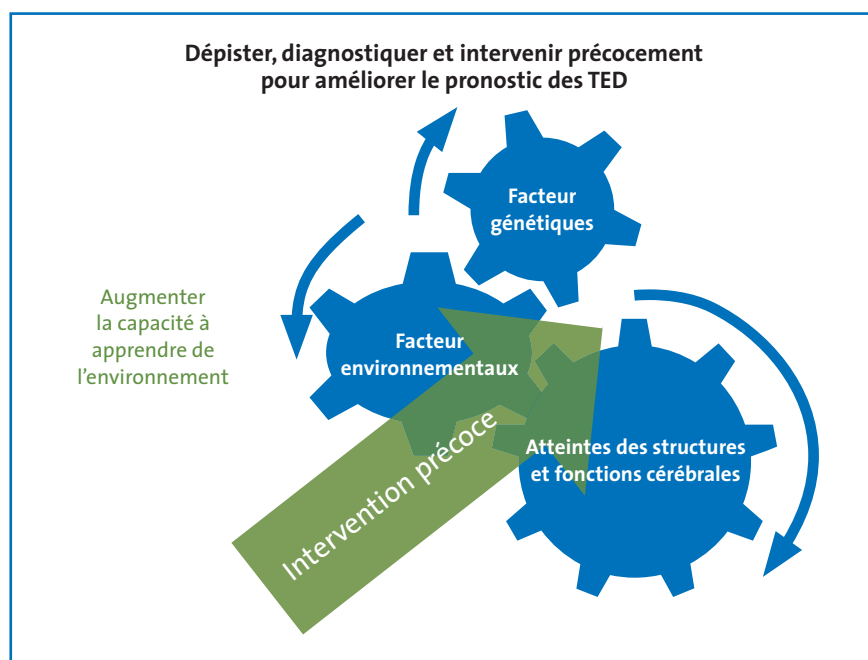


Fig. 1 : Les TED sont des troubles développementaux. Dépister, diagnostiquer et intervenir précocement permet probablement d'enrayer le processus du neurodéveloppement pathologique en jeu et d'augmenter la capacité de l'individu à apprendre de l'environnement.

ment, notamment scolaire, entraînent une perte de chance dans les apprentissages et le pronostic. Ces éléments font du dépistage précoce, et des acteurs de ce dépistage, un des points clés des TED.

Le dépistage des TED est avant tout clinique *via* l'évaluation systématique du développement de l'enfant en pédiatrie. L'examen développemental est bien évidemment précédé d'un examen clinique rigoureux des fonctions sensorielles. À la moindre alarme développementale, qu'il s'agisse d'un retard prédominant au niveau du développement socio-communicatif ou d'atypicité développementale de type autistique, le clinicien doit pouvoir prendre rapidement la décision d'orienter ou pas vers un spécialiste. Certains outils de dépistage accessibles à tous et dotés d'une bonne sensibilité et spécificité peuvent aider dans l'orientation. L'utilisation de certains outils sera détaillée plus loin pour la pratique clinique en cabinet.

Mieux connaître le développement typique de l'enfant pour mieux dépister les TED : les échelles développementales comme aide au dépistage

Le dépistage mais aussi le diagnostic des TED se font à partir de l'examen clinique. Les TED sont suspectés lorsque les interactions socio-communicatives réciproques sont majoritairement déficitaires par rapport aux autres domaines de développement, et aussi devant des atypicités développementales de type autistique. Tous les autres domaines de développement peuvent également être, dans une moindre mesure, déficitaires, à savoir la motricité fine, la motricité globale, le développement cognitif et l'autonomie dans le quotidien. À la différence des TED, les patients avec un retard mental isolé ont un retard global assez homogène dans tous les domaines de développement et ne présentent que peu ou pas d'atypicité développementales

(p. ex. stéréotypies). Les patients avec un retard ou un trouble spécifique du langage présentent un retard de parole ou de langage sans déficit au niveau des interactions socio-communicatives non verbales réciproques. L'évaluation développementale et les outils qui étayent cette évaluation permettent de pointer les compétences attendues à un âge donné, d'évaluer brièvement le profil développemental de l'enfant et d'orienter le clinicien.

Il est donc indispensable pour le dépistage que tous les cliniciens pédiatres, médecins généralistes amenés à recevoir de jeunes enfants aient connaissance des grands repères dans chaque domaine du développement et/ou des outils pour avoir des repères. L'examen du développement de l'enfant doit faire partie de tout examen pédiatrique [8]. Les visites obligatoires et les éléments de rappel du carnet de santé ont été développés à cette fin. Ils sont la base du dépistage. Des échelles développementales en libre accès sur Internet permettent également de rappeler, plus en détails, les grands repères développementaux. L'échelle de Denver (<http://www.cofemer.fr/UserFiles/File/Denver.pdf>) est souvent la plus connue et utilisée. La partie "examen développemental" du "relevé postnatal" de Rourke (2009) permet de repérer dans la liste les capacités acquises et non acquises selon l'âge (<http://ocfp.on.ca/docs/cme/rourke-baby-record---french.pdf>). Ce type de document peut être inséré dans le dossier médical. Il est à noter que les **inquiétudes familiales** sont consignées dans le "relevé postnatal" comme des signes cliniques parmi d'autres. Certaines familles peuvent éviter d'aborder leurs inquiétudes, et il sera d'autant plus important d'avoir un examen systématique du développement de l'enfant.

Une meilleure connaissance de la symptomatologie TED aidera également le clinicien dans le dépistage.

LE DOSSIER

Dépistage au cabinet

Mieux connaître la symptomatologie TED pour mieux dépister les TED

Le déficit dans les interactions socio-communicatives s'exprime notamment par un évitement du contact oculaire, ou un contact oculaire pauvrement modulé (p. ex. trop fixe), un manque d'intérêt pour autrui (dès l'âge de 3-4 mois le nourrisson suit avec une grande appétence les actions d'autrui), l'absence ou la diminution de la réponse au sourire social (observé normalement vers l'âge de 3 mois), un manque de partage de plaisir avec autrui (p. ex. partage de plaisir lors de petits jeux sensoriels comme le jeu de "coucou-caché" dès l'âge de 6-9 mois), l'absence ou la diminution de la réponse à l'appel au prénom (acquis le plus souvent entre 7-8 mois), l'absence de pointage (acquis entre 12-14 mois), le déficit d'imitation des gestes d'autrui (un nouveau-né peut tirer la langue sur imitation), un retard de langage, un manque d'initiative de l'enfant dans le jeu, une absence de jeu de faire semblant (ce dernier est normalement observé à partir de 18 mois) et enfin un manque d'intérêt ou une difficulté à interagir avec ses pairs (l'intérêt dans l'interaction réciproque avec les pairs s'observe à partir de 18-24 mois). Lorsque l'enfant a développé le langage, les atypicités fréquemment retrouvées sont les écholalias (répétition de mots/phrases en écho de l'interlocuteur), les stéréotypies langagières (utilisations répétées de mots ou expressions) et les inversions pronominales (p. ex. dire "je" à la place de "tu").

Les comportements répétitifs, restreints et stéréotypés ont différentes formes d'expression. La personne avec autisme est souvent très sensible aux changements dans son environnement, ou dans le déroulement des activités de son quotidien. Des maniérismes des mains (p. ex. mouvements répétitifs des doigts) ou des maniérismes complexes (p. ex. tourner autour du mobilier de façon répétitive et stéréotypée) sont

fréquents. L'utilisation des objets ou d'une partie de l'objet de façon non fonctionnelle et répétitive est également fréquente (p. ex. ouvrir et fermer les portes, ouvrir et fermer les yeux d'un poupon de façon répétitive et sans aucun autre but que celui de l'action en elle-même). Des intérêts restreints peuvent être présents et interférer dans les interactions avec autrui également. Il peut par exemple s'agir chez un enfant verbal avec TED et sans déficience intellectuelle d'un intérêt envahissant pour une période précise de l'histoire (p. ex. guerres napoléoniennes). Dans ce cas, l'enfant ou l'adolescent aura tendance à introduire dans la discussion ce thème de façon fréquente et sans tenir compte du contexte et de l'intérêt d'autrui pour le thème.

Aucun signe n'est pathognomonique pour conclure à un diagnostic de trouble du spectre autistique. C'est un

ensemble de signes qui, qualitativement et quantitativement, permet de conclure à un diagnostic de TED. La présence d'un de ces signes doit amener le praticien à rechercher les autres signes (**tableau I et II**). La présence de plusieurs de ces signes doit faire orienter vers un spécialiste pour une évaluation diagnostique. Le diagnostic ne doit jamais retarder la prise en charge. Il est notamment indispensable de commencer l'orthophonie dans tous les cas de retard de communication, de parole ou langage.

La majorité des cas de TED est évoquée devant un retard de langage sur le plan expressif (premiers mots entre 12 et 18 mois et association de deux mots à 2 ans), ou une absence de réponse à l'appel du prénom. L'inquiétude des parents concernant ces deux points peut être un moyen de dépistage efficace si elle est entendue.

Signes d'alarme

- À 12 mois : absence de babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux.
- À 18 mois : absence de mots.
- À 24 mois : absence d'association de mots.
- Quel que soit l'âge : régression du langage ou des compétences sociales.
- Inquiétudes des parents sur le développement socio-communicatif de leur enfant.

TABEAU I : Les signes d'alarme doivent orienter vers un dépistage systématique.

Dépistage à 18 mois

La présence d'un de ces signes doit amener le praticien à rechercher d'autres signes d'alerte. La présence de plusieurs de ces signes doit faire orienter vers un spécialiste pour évaluation diagnostique

- Déficit de l'intérêt pour l'adulte et/ou ses pairs.
- Absence de réponse à l'appel du prénom.
- Déficit du contact oculaire direct.
- Déficit du sourire social.
- Déficit d'imitation des sons et gestes d'autrui.
- Absence de pointage.
- Retard de parole ou de langage (dit normalement plus de 20 mots environ).
- Absence de jeu de faire semblant.
- Absence de jeu à tour de rôle (p. ex. lancer la balle à l'adulte en aller-retour).
- Présence de comportements répétitifs, restreints et stéréotypés.
- Inquiétudes des parents.

TABEAU II : Le dépistage à 18 mois doit être le plus systématique possible via un examen clinique détaillé et un auto-questionnaire parental tel que le M-CHAT R/F.

Des outils spécifiques permettent de systématiser le dépistage et étayer l'observation clinique.

L'utilisation des outils spécifiques de dépistage des TED au cabinet

Les outils de dépistage au cabinet sont des outils simples d'utilisation, rapide dans leur passation, avec une bonne sensibilité et spécificité. De nombreux tests recommandés sont mis en ligne, notamment par des associations de parents d'enfant TED et sur des centres ressources autisme. Cela permet de faciliter l'accessibilité des tests.

Le dépistage doit être fait le plus précocement possible, c'est-à-dire avant 3 ans. Certaines formes plus atypiques ou légères sont souvent dépistées et diagnostiquées plus tardivement. Il est également nécessaire de disposer d'outils de dépistage spécifiques pour ces formes.

L'outil de dépistage le plus recommandé à ce jour pour les enfants de 16 à 30 mois est le M-CHAT-R/F (*Modified checklist for autism in toddlers – revised*). Sa durée est de 2 minutes environ. Il a été validé en 2014 avec une population de 16 000 enfants américains [9]. Il est disponible en ligne en français avec des explications sur sa passation (<http://www.asperansa.org/m-chat/m-chat.html#l1q07>). Il s'agit d'un auto-questionnaire pour parents composé de 20 questions fermées. Il est suivi, lorsque le questionnaire initial est en faveur d'un trouble du spectre autistique, d'un arbre décisionnel appelé "questionnaire de suivi" qui permet d'augmenter la spécificité. Un score supérieur ou égal à 3 dans le questionnaire initial et de 2 dans le second questionnaire correspond à un risque de 47,5 % d'être diagnostiqué TED et un risque de 94,6 % pour un diagnostic de trouble du développement autre

(p. ex. trouble de la parole ou du langage ou déficience intellectuelle). Il est important de dépister l'ensemble des troubles du développement de façon précoce pour favoriser l'intervention précoce et améliorer le pronostic, comme dans les TED. Le risque de faux positif est donc à intégrer dans un dépistage plus large des troubles du développement. Un score positif au M-CHAT-R/F impliquera systématiquement une évaluation complète auprès d'un spécialiste.

L'échelle des comportements socio-communicatifs CSBS-DP (*Communication and symbolic behavior scales developmental profile*) est également un auto-questionnaire pour les parents, et permet de repérer des enfants entre 6 et 24 mois à risque de TED et autres troubles du développement (temps de passation et de cotation de 5 minutes environ) [10]. Cette échelle est également disponible en français en ligne (http://firstwords.fsu.edu/pdf/CSBDP_ITC_French.pdf). Les cotations ne sont pas disponibles en ligne, mais les personnes intéressées pourront consulter l'**annexe I** de cet article pour plus d'information. La passation de l'échelle peut être répétée tous les 3 mois. À la moindre suspicion d'un trouble du développement, l'enfant sera orienté vers un spécialiste.

Cette échelle a été évaluée dans une étude de dépistage dans une population générale de 10 479 nourrissons américains, avec un âge moyen de 12,5 mois [11]. La valeur prédictive positive pour

dépister l'ensemble des troubles TED, retards de langage et retards mentaux était de 75 %. Les enfants dépistés à risque pour un trouble du développement socio-communicatif diagnostiqués dans 20 % des cas avec un TED, dans 55 % des cas avec un retard de langage ou un retard mental et dans 25 % des cas étaient des faux positifs. 15 % des enfants parmi ceux diagnostiqués avec un TED à 12 mois n'étaient plus diagnostiqués avec un TED à 3 ans. Il est donc important de rester prudent dans l'information donnée aux parents et d'utiliser un vocabulaire approprié comme "à risque de troubles développementaux". Le but est de les accompagner vers une prise en charge précoce pour améliorer le développement de leur enfant.

Les outils suivants concernent le dépistage des enfants ou adolescents plus âgés qui n'ont pas pu être dépistés précocement.

Le SCQ (*Social communication questionnaire*, anciennement connu sous le nom d'*Autism screening questionnaire*) est un auto-questionnaire parental qui vise à dépister des enfants de plus de 4 ans [12]. Les parents le remplissent en moins de 15 minutes. Il comporte des questions liées à la communication, aux interactions sociales réciproques ainsi qu'aux intérêts et comportements restreints. Il a une bonne sensibilité et spécificité. Cet outil n'est pas en libre accès, mais il est toujours possible de se le procurer dans les Centres de Ressource Autisme régional ou d'en faire l'achat pour son cabinet.

Annexe I : Cotation de la CSBS [1].

- Les réponses des parents **pas encore, parfois, souvent** seront respectivement dans cet ordre cotées **0, 1, 2**.
- Les réponses **aucun, 1-2, 3-4, 5-8** ou **plus que 8** seront respectivement cotées dans cet ordre **0, 1, 2, 3, 4**.
- L'échelle permet d'obtenir un score total en additionnant tous les scores.
- Un score supérieur au 5^e percentile, selon la validation américaine, est à 6 mois d'au moins 12 points, à 9 mois d'au moins 16 points, à 12 mois d'au moins 22 points, à 15 mois d'au moins 31 points, à 18 mois d'au moins 34 points, à 24 mois d'au moins 39 points.

LE DOSSIER

Dépistage au cabinet

Il sera préférable si on suspecte un TED sans déficience intellectuelle d'utiliser une échelle telle que AQ (*Autism spectrum quotient*) car le SCQ que nous venons de présenter est moins efficace pour le dépistage dans ce type de population [13]. Il existe une version pour enfant et une version pour adolescent téléchargeable en accès libre (http://www.autismresearchcentre.com/arc_tests). La sensibilité et la spécificité de l'échelle pour adolescent sont correctes et ont été évaluées en français (sensibilité à 0,89 et spécificité à 0,98) chez l'adolescent [14]. Les cliniciens qui souhaitent plus d'information sur la cotation de ces deux échelles se référeront à l'**annexe II**. Lorsque le score total est supérieur à 32, l'enfant ou l'adolescent sera systématiquement orienté vers un spécialiste.

Conclusion et perspectives

Le dépistage des TED doit être le plus précoce possible, mais ne doit pas faire oublier de dépister un TED à tout âge. Les outils de dépistage permettent de systématiser le dépistage et de soutenir la prise de décision du praticien de référer un patient à un spécialiste. Il est à noter que peu d'outils de dépistage ont été validés en français, mais cela n'empêche pas de les utiliser en restant prudent sur les informations transmises aux parents.

La prise en charge débutera dès les premiers signes d'alerte. L'adressage à un spécialiste pour un diagnostic ou une prise en charge spécifique (p. ex. thérapie psychoéducative) ne doit jamais empêcher une prise en charge symptomatologique (p. ex. développement de la communication infraverbale et des précurseurs à la communication en orthophonie).

Annexe II : Cotation de l'AQ [13, 14].

Les versions pour enfant et adolescent sont disponibles en français en libre accès à l'adresse suivante : http://www.autismresearchcentre.com/arc_tests

Ces échelles sont cotées selon la description suivante :

- Les réponses **tout à fait d'accord** et **plutôt d'accord** valent 1 point pour les items 2, 4, 5, 6, 7, 9, 12, 13, 16, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 26, 33, 35, 39, 41, 42, 43, 45 et 46.
- Les réponses **plutôt pas d'accord** et **pas du tout d'accord** valent 1 point pour les items 1, 3, 8, 10, 11, 14, 15, 17, 24, 25, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 34, 36, 37, 38, 40, 44, 47, 48, 49 et 50.

Le score total est obtenu à partir de l'addition des scores aux différents items.

Les enfants dépistés à risque seront référés à un neuropédiatre et un pédopsychiatre pour le diagnostic. Les centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) et les unités de prise en charge précoce sur les centres médico-psychologiques (CMP) pourront coordonner la prise en charge spécifique.

Les praticiens à tous les stades de la prise en charge pourront conseiller les parents pour une intégration en collectivité afin de favoriser la socialisation et, suivant l'âge, soutenir la mise en place d'aménagements scolaires (p. ex. auxiliaire de vie scolaire) pour étayer la scolarisation.

Bibliographie

1. World Health Organization (1994). International Classification of diseases-10 (ICD-10).
2. American Psychiatric Association (2015). Disease statistical manual-V (DSM-V).
3. YEARGIN-ALLSOPP M. The prevalence and characteristics of autism spectrum disorders in the ALSPAC cohort. *Dev Med Child Neurol*, 2008;50:646.
4. CHARMAN T, PICKLES A, SIMONOFF E *et al.* IQ in children with autism spectrum disorders: data from the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Psychol Med*, 2011;41:619-627.
5. GLIGA T, JONES EJ, BEDFORD R *et al.* From early markers to neuro-developmental mechanisms of autism. *Dev Rev*, 2014;34:189-207.
6. ZWAIENBAUM L, BAUMAN ML, FEIN D *et al.* Early Screening of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. *Pediatrics*, 2015;136:S41-S59.

7. OZONOFF S, YOUNG GS, LANDA RJ *et al.* Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *J Child Psychol Psychiatry*, 2015;56:988-998.
8. LION FRANÇOIS L. Les grandes étapes du développement psychomoteur entre 0 et 3 ans. *La Revue du Praticien*, 2004;54:1991-1997. Accès : http://lyon-sud.univ-lyon1.fr/servlet/com.univ.collaboratif.util.LectureFichiergw?ID_FICHIER=1320402908645
9. ROBINS DL, CASAGRANDE K, BARTON M *et al.* Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics*, 2014;133:37-45.
10. WETHERBY A. Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile. Paul H. Brookes Publishing Co., Inc. (2002).
11. PIERCE K, CARTER C, WEINFELD M *et al.* Detecting, studying, and treating autism early: the one-year well-baby check-up approach. *J Pediatr*, 2011;159:458-465.e1-6.
12. BERUMENT SK, RUTTER M, LORD C *et al.* Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *Br J Psychiatry*, 1999;175:444-451.
13. AUYEUNG B, BARON-COHEN S, WHEELWRIGHT S *et al.* The Autism Spectrum Quotient: Children's Version (AQ-Child). *J Autism Dev Disord*, 2008;38:1230-1240.
14. SONIÉ S, KASSAI B, PIRAT E *et al.* The French version of the autism-spectrum quotient in adolescents: a cross-cultural validation study. *J Autism Dev Disord*, 2013;43:1178-1183.

Remerciements à Paul Belhouchat du Centre de Ressource Autisme (CRA) Rhône-Alpes pour la bibliographie et au Dr Isabelle Soares pour sa relecture.

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