



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Autisme et autres troubles envahissants du développement Questions/Réponses sur l'état des connaissances 24 mars 2010

Le rapport « Autisme et autres troubles envahissants du développement - État des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale » publié par la HAS le 24 mars 2010 se compose d'un argumentaire (revue de littérature extrêmement détaillée sur ces troubles), d'une synthèse qui regroupe les messages-clés consensuels à diffuser largement et d'un résumé. Voici un Questions/Réponses destiné à aborder plus en détail son contenu.

1. Pourquoi avoir travaillé sur ce sujet ?

Le travail de la Haute Autorité de Santé s'inscrit dans le cadre du Plan Autisme 2008-2010, à la demande de la Direction Générale de la Santé. Il répond à la mesure 1 de ce plan. L'objectif est de fournir aux professionnels et aux personnes avec TED et à leur famille un état partagé des connaissances.

Les travaux de recherches ont été très nombreux ces dernières années et il est difficile pour les différents acteurs concernés de s'accorder sur ce qui est acquis pour tous. Afin de faciliter la diffusion de ce corpus de connaissances, plusieurs documents ont été rédigés :

- un argumentaire extrêmement détaillé ;
- une synthèse permettant d'identifier les messages-clés sur lesquels le consensus est obtenu (à l'issue d'un processus de consensus formalisé) ;
- un résumé en 4 pages proposé sous forme de plaquette et de diaporama.

2. Quelle est la définition de l'autisme et des autres troubles envahissants du développement établie dans l'état des connaissances élaboré et publié par la HAS ?

Les définitions des troubles envahissants du développement (TED), dont fait partie l'autisme, ont beaucoup évolué ces 30 dernières années et diffèrent selon les classifications.

Dans cet état des connaissances, les TED sont définis comme un groupe hétérogène de troubles qui se caractérisent tous par des altérations qualitatives des interactions sociales réciproques et des modalités de communication et de langage, ainsi que par un répertoire d'intérêts et d'activités restreint, stéréotypé et répétitif.

Ces anomalies qualitatives atteignent de manière envahissante la personne et son fonctionnement, et ce en toutes situations.

Les TED regroupent des tableaux cliniques divers, entraînant des situations de handicap hétérogènes. Cette diversité clinique peut être précisée sous forme de catégories (troubles envahissants du développement) ou sous forme dimensionnelle (troubles du spectre de l'autisme).

L'autisme infantile est une des catégories de TED. Il apparaît précocement dans l'enfance puis persiste à tous les âges de la vie. Il est caractérisé par un développement altéré

manifeste avant l'âge de trois ans, avec une perturbation caractéristique du fonctionnement dans chacun des trois domaines suivants : interactions sociales réciproques, communication et comportement à caractère restreint, répétitif et stéréotypé.

Les principales autres catégories de TED sont l'autisme atypique, le syndrome d'Asperger, le syndrome de Rett et les autres syndromes désintégratifs de l'enfance et la catégorie « autres TED ». Cette dernière réunit des TED actuellement difficiles à classer.

3. Pourquoi avoir retenu la classification internationale CIM-10 ?

Dans son état des connaissances, la HAS a retenu comme classification de référence des TED la classification internationale des maladies (CIM-10) notamment car elle est reconnue et utilisée sur le plan international, permettant les échanges entre scientifiques ; ses formulations diagnostiques s'appliquent à tous les âges de la vie et son utilisation systématique par tous les intervenants assure, dans l'intérêt de la personne avec TED, la cohérence des échanges entre la personne elle-même et sa famille, les professionnels et les administrations.

Le Collège de la HAS constate qu'en ce qui concerne spécifiquement les TED, l'apport sur le plan clinique de la classification française des troubles mentaux de l'enfant et l'adolescent (CFTMEA-R) ne fait pas consensus. En effet, les termes « psychose précoce » utilisés dans cette classification ainsi que les termes « psychose infantile » et « psychose infantile précoce » sont contestés en raison des difficultés d'interprétation qu'ils entraînent.

Quant à la classification américaine (DSMIV-TR), elle peut être utilisée en complément de la CIM-10 notamment car elle apporte des éléments utiles sur le plan clinique et dans le cadre de la recherche.

4. Quelles sont les données épidémiologiques des troubles envahissants du développement ?

En 2009, la prévalence estimée des TED est de 6 à 7 pour 1 000 personnes de moins de 20 ans, soit un enfant avec TED sur 150. Environ un tiers des enfants avec TED a un retard mental associé. Pour l'autisme infantile, la prévalence estimée est de 2 pour 1 000 personnes de moins de 20 ans.

Les facteurs de risque connus sont :

- le sexe : les TED sont quatre fois plus fréquents chez les garçons ;
- les antécédents de TED dans la fratrie : le risque de développer un autisme pour un nouvel enfant dans une fratrie où il existe déjà un enfant avec TED est de 4 % si l'enfant déjà atteint est un garçon et de 7 % si l'enfant déjà atteint est une fille.

Les pathologies et troubles associés aux TED sont :

- les troubles du sommeil ;
- les troubles psychiatriques (principalement anxiété, dépression et déficit de l'attention - hyperactivité) ;
- l'épilepsie ;
- le retard mental.

Il y a des arguments en faveur de la multiplicité des facteurs étiologiques des TED avec une implication forte des facteurs génétiques dans leur genèse.

En revanche, certaines hypothèses étiologiques n'ont pas été confirmées. Ainsi, les données actuelles confirment qu'il n'y a pas de lien entre autisme infantile et maladie cœliaque secondaire à une intolérance au gluten, ni entre TED et vaccination combinée rougeole-oreillons-rubéole.

Enfin, les caractéristiques psychologiques des parents ne sont pas un facteur de risque dans la survenue des TED.

5. Comment établit-on le diagnostic d'un trouble envahissant du développement ?

Le diagnostic des TED est clinique. Il n'existe pas actuellement de diagnostic biologique des TED.

Le diagnostic est fondé sur un entretien orienté avec les parents et une observation clinique directe de l'enfant.

Des outils validés peuvent être utilisés pour structurer l'entretien avec les parents (ADI-R [*Autism Diagnostic Interview – revised*]) et compléter l'observation clinique de l'enfant (ADOS [*Autism Diagnostic Observation Schedule*]).

Ce diagnostic intervient après un repérage individuel des troubles. Certains signes d'alerte peuvent faire penser à un risque de TED :

- l'inquiétude des parents évoquant une difficulté de développement de leur enfant ;
- dès la 1^{re} année, l'absence ou la rareté du sourire social, du contact par le regard, de l'orientation à l'appel du prénom ;
- au fur et à mesure du développement de l'enfant, des perturbations du langage ou de la socialisation, des comportements répétitifs ou stéréotypés ;
- quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement du langage ou des relations sociales.

D'autres examens (psychologiques, orthophoniques et psychomoteurs) sont réalisés après l'étape de diagnostic pour préciser le fonctionnement de la personne et adapter un projet personnalisé d'interventions.

6. Comment décrire les particularités de fonctionnement d'une personne avec troubles envahissants du développement ?

Beaucoup de travaux scientifiques se sont attachés à décrire les particularités de fonctionnement, mais la HAS incite à prendre également en compte les témoignages écrits de personnes avec autisme elles-mêmes.

Les personnes avec TED présentent des particularités de fonctionnement au niveau sensoriel, moteur, cognitif, émotionnel ou corporel, ainsi qu'au niveau des interactions sociales. Parfois leurs compétences sont supérieures à la moyenne de la population générale. Au contraire, sur d'autres points, leurs capacités sont inférieures à la moyenne. Voici quelques exemples :

- sensoriel : ils peuvent mieux voir les détails, mais moins percevoir les obstacles, éviter les regards, ne pas tolérer certains sons ou la texture de certains aliments ;
- communication : l'attention conjointe, c'est-à-dire la capacité à orienter son attention et celle d'autrui sur un objet commun, est souvent modifiée ; le langage parlé chez certains ne se développe pas, alors que chez d'autres, en particulier pour les enfants avec syndrome d'Asperger, il se développe très précocement avec un vocabulaire et des constructions de phrase inhabituellement complexes pour l'âge.

7. Que reste-t-il à établir dans le domaine clinique des troubles envahissants du développement ?

Si le travail rendu public par la HAS montre que la majorité des messages-clés à diffuser dans le cadre de la formation initiale ou continue est très largement consensuelle, il reste de nombreux points sur lesquels des travaux complémentaires de recherche clinique sont nécessaires afin de mieux appréhender la connaissance de ces troubles envahissants du développement.

Par exemple, il semblerait intéressant d'aborder les questions relatives :

- à la description plus précise des troubles correspondants aux « autres TED » ;
- à l'augmentation ou non de l'incidence (nombre de nouveaux cas par an) ;
- aux facteurs associés à l'évolution des symptômes et au devenir des personnes avec TED à l'adolescence puis à l'âge adulte ;
- aux types de troubles somatiques ou psychiatriques associés aux TED.

Cet état des connaissances a permis également un énorme travail d'analyse sur les différentes interventions existantes, sur leurs objectifs et leur description. C'est l'objet de la sixième partie de l'argumentaire qui aborde notamment :

- l'inclusion partielle ou totale en milieu scolaire ;
- les interventions focalisées comme, par exemple, les interventions sur le langage (système de communication par échange d'image – PECS, langage gestuel, Makaton), les interventions sur les interactions sociales, ou les traitements médicamenteux ;
- les programmes relevant d'une approche globale comme, par exemple, la méthode ABA (*Applied Behavior Analysis*), le programme TEACCH (*Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children*) ou les prises en charge institutionnelles ;
- les programmes relevant d'une prise en charge intégrative comme, par exemple, celle proposée dans le cadre de la théorie d'échange et de développement.

Un tableau récapitulant ces différentes interventions figure en annexe de l'argumentaire (page 136).

Pour autant, il reste maintenant à évaluer l'efficacité et la place dans la stratégie thérapeutique de ces différentes interventions. Ce sera l'objet de recommandations de bonne pratique spécifiques, dont l'élaboration débutera en 2010.

Par ailleurs, l'élaboration de recommandations de bonne pratique relatives au diagnostic de TED à l'âge adulte et à l'évaluation de ces personnes sera prochainement débutée.