

Présentation : Dr Zahia BOUMAÏZA

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL des Troubles du Spectre Autistique

Le terme de "**SPECTRE**" en physique définit un "Ensemble des radiations monochromatiques résultant de la décomposition d'une lumière ou, plus généralement, d'un rayonnement complexe." radiations émises, absorbées, diffusées, etc., par un élément, une espèce chimique, dans *des conditions déterminées*".

Si nous nous adossions à cette réalité physique et tentons de l'appliquer à notre sujet, nous comprenons pourquoi l'on ne parle plus d'Autisme mais de troubles du spectre Autistique. Il est bien évident que pour obtenir le même spectre Autistique il faut alors que les conditions déterminant sa formation soient toutes réunies c'est à dire que le processus psychopathologique doit se reproduire à l'identique.

Or sur le plan étiopathogénique, plusieurs facteurs ont été incriminés, à partir des études portant sur des cohortes d'Autistes qui ont été menées dans le monde par divers chercheurs : les cliniciens, les cognitivistes, les généticiens, les neuro-biologistes etc. plusieurs hypothèses donc, des pistes mais jusqu'à ce jour : on ne sait toujours pas comment se forme le spectre Autistique.

C'est dire combien le clinicien observant le sujet porteur de ces troubles doit s'attacher à un repérage symptomatique méticuleux au regard de cette organisation psychique complexe de la personnalité, par analogie aux rayonnements complexes, sus-cités.

Si le diagnostic différentiel, en médecine, permet d'écarter toute autre pathologie évoquant la maladie observée, pour en affirmer le diagnostic positif; il est des pathologies comme l'Autisme où le diagnostic ne peut être que différentiel, à défaut d'être positif dans tous les cas, hormis les

grands tableaux classiques de l'Autisme de KANNER, et d'ASPERGER.

C'est pourquoi lorsqu'un pédopsychiatre suspecte un T.S.A (Trouble du spectre autistique), Deux règles essentielles s'imposent à lui:

la première règle consiste à sortir du moule de l'Antique relation "Medecin-Malade" et de se situer comme maillon d'une chaîne d'observateurs, évaluateurs, intervenant chacun de sa place..tout en restant référent du réseau qui se construit autour du sujet, parents compris.

la deuxième règle consiste à considérer que le sujet porteur de troubles dont l'évolutivité échappe doit être suivi et réévalué régulièrement malgré le caractère dit "immuable" des troubles.

La phénoménologie du spectre autistique reposerait sur un échaffaudage d'intrications psychodynamiques, neuro-biologiques et sensorielles évolutives du fait du développement continu de l'enfant et sont intimement liés à la notion de plasticité neuronale liée à cette tranche d'âge.

Autant dire que face à des T.S.A un balayage symptomatique continu doit être non seulement fait mais aussi Renouvelé.

Dans cet ordre d'idées il m'est apparu intéressant d'identifier les contiguités symptomatiques différentielles en fonction de l'âge:

1- Dés les toutes premières semaines de l'existence, le pédiatre, mais aussi la puéricultrice en période post natale, voire l'entourage peuvent être alertés par un **défait de succion** lors de la mise au sein, à quoi peut-il être attribué ?

- *Immaturité de succion: il faut savoir que chez les grands prématurés de moins de 32 semaines il n'y a pas encore de succion coordonnée efficace.*
- *Conditions obstétricales : les accouchements dystociques, les séquelles de malposition intra-utérines, les Accouchements déclenchés au cours desquels le bébé subit un ballotage douloureux pouvant induire une grande Asthénie à prendre en compte.*
- *Anatomiques: déformations faciales, fentes vélo-palatines, micro ou rétro-gnathisme contraignant la dynamique physique*

de la succion etc..

- *Syndromes algiques, inflammatoires (mycoses, oesophagites) ou traumatiques, notamment en cas d'intubation à la naissance.*
- *iatrogéniques: Analgésiques et péridurales maternels*
- *et enfin tout simplement: flût de lait trop rapide!!*

A ce stade fondateur de la relation Mère/enfant quels examens? Quels professionnels? **Pédiatres et puéricultrices.**

L'Anamnèse fine de la période périnatale, suivie d'un examen clinique minutieux aux fins d'éliminer les causes sus-citées s'impose.

La **pesée quotidienne** du bébé permet de repérer rapidement l'inflexion pathologique de sa courbe de poids, pour alors en rechercher la cause.

En dehors de toute étiopathogénie retrouvée pouvons-nous affirmer que ce défaut de succion puisse être un symptôme augural d'un TSA, et pourrait donc être **structurel** ? Comme l'invoquent les **théories génétiques.**

Néanmoins, il faudra malgré tout avoir recours à une approche psychologique en vue de la mise en place d'un dispositif de vigilance associant des entretiens psychologiques maternels, à la recherche d'une vulnérabilité psychologique personnelle antérieure, des conflits conjugaux ou socio-familiaux venant entraver les processus affectifs de ce qui est considéré comme le *primum movens* de l'interaction Mère/enfant il convient aussi de mettre en place à ce stade un vrai travail de guidance

Pourquoi ?

pour entourer les difficultés maternelles sous tendues par le sentiment de frustration ou de culpabilité qu'engendre un soucis d'allaitement; ceci pour prévenir un risque de délitement du lien Mère/bébé, qui peut aller de la **dépression maternelle du post partum** jusqu'à un phénomène de rejet du bébé, décrit par les **théories psychanalytiques**, et pour le coup très préjudiciable à l'éveil ultérieur du nourrisson dans le processus de construction des outils de relation et de communication et donc ouvrant sur un comportement autistique-like du bébé.

2-Aux alentours des deux mois: doit se mettre en place le **Premier organisateur du moi: la reconnaissance du visage maternel et l'ébauche des premiers sourires:**

c'est l'âge des examens médicaux en vue de l'admission imminente en collectivité, comme des premiers vaccins obligatoires, le congé de

maternité tirant vers sa fin.

Là encore le pédiatre et la puéricultrice doivent porter une attention toute particulière aux échanges mère/bébé mais aussi aux échanges du bébé avec les "autres" humains dans la situation d'examen clinique.

A ce stade:

-Le portage est-il correct ? Qu'en est-il du dialogue tonico-émotionnel et sensori-moteur?

-lorsque la maman déshabille le bébé, celui-ci s'agrippe-t-il au stimuli du touché maternel ou est-il hypotonique, ou encore indifférent?

-Y-a-t-il un échange du regard au moment de cette interaction ?

-Qu'en est-il du signe cardinal qui est L'ébauche du sourire et la reconnaissance du visage?

-Réagit-il à la voix maternelle lorsque celle-ci échange avec le médecin ?

-Et si elle venait à l'allaiter, il faudra vérifier s'il ya recherche ou **échange du regard**.

-Pour finir que dit la mère de son interaction avec son bébé ?

Là encore l'observation doit être concordante avec le discours maternel, lequel peut être erroné: soit du fait du déni, d'une immaturité (cas des maternités précoces d'Adolescentes), ou au contraire d'une anxiété ou d'une culpabilité induisant une dramatisation de la situation.

Le discours maternel peut être aussi plus ou moins inadéquat, voire à connotation atypique.

Par ailleurs, tout ce qui n'est pas observable à ce temps d'examen doit être exploré par un interrogatoire dirigé à la recherche notamment de la **qualité du sommeil**. une insomnie bruyante avec pleurs et cris incessants, gestes auto agressifs, ou alors une insomnie calme, ce qui est le plus fréquent: le bébé est retrouvé les yeux grands ouverts et très calme, voire indifférent à l'arrivée de l'adulte.

à ce stade le repérage d'une interaction mère/bébé de mauvaise qualité associée à des troubles du sommeil doivent être considéré comme des signes d'Alerte de l'installation éventuelle d'un syndrome Autistique.

Il est d'une extrême importance de procéder à des examens visant à écarter ce qui fait objectivement obstacle "mécanique" à la mise en

relation: ***une cécité, une surdité congénitales ou une Pathologie***

neurologique. Lesquels peuvent devenir secondairement des facteurs de risque autistique.

3-Vers 5 mois: toujours lors de la consultation pédiatrique, le constat d'un enfant qui ne tend pas les bras lorsqu'on veut le porter, qui contemple

longuement ses mains tout comme il peut présenter une hypotonie axiale peuvent orienter vers la piste de l'Autisme mais aussi des affections graves du SNC:

les syndromes méningés, l'hydrocéphalie et autres pathologies cérébrales faciles à écarter par l'examen clinique à la recherche des signes neurologiques focaux ainsi que les examens complémentaires classiques tels que: ponction lombaire, EEG, voire scanner.

4- au delà de cette étape, et jusqu'à la **fin de la première année** s'installent les **acquisitions psychomotrices et les prémisses du langage**. Le babillage, La reptation, la station assise puis debout corrélés sur le plan de l'évolution psychodynamique de l'enfant avec l'accès à la notion d'Altérité.

la manifestation de l'angoisse de séparation dite du 8^{ème} mois, ainsi que la peur de l'étranger c'est à dire celle d'un visage inconnu témoignent de la mise en place de cette étape organisatrice du "moi".

Une anomalie repérée au décours de cette séquences d'évolution psychomotrice (comme par exemple: passage direct de la reptation à station debout), associée à des anomalies comportementales telles que l'installation d'une tendance au repli sur soi, au silence, au désintérêt pour les jeux, ou un attachement exclusif à un seul objet aberrant (non repérable comme habituellement investi affectivement tel qu'une peluche, couverture..), l'absence de l'Angoisse du 8^{ème} mois ainsi qu'une activité gestuelle stéréotypique avec balancement du tronc doivent être pris comme signes d'Alerte et justifient l'orientation vers une consultation pédopsychiatrique pour suspicion d'Autisme.

La consultation pédopsychiatrique va permettre les premiers bilans, psychomoteurs notamment, les tests de développement:

- l'examen psychométrique de BRUNET-LEZINE (échelle donnant le niveau de développement psychomoteur, lequel est objectivé par l'établissement d'un quotient de développement) permettant d'éliminer: un **retard harmonieux du développement psychomoteur**. *Qu'on retrouve souvent dans le cas du handicap mental.*

Puis des tests de dépistage, tel que le M-C.H.A.T ou Modified-Check-list for Autism in Toddlers, qui est un questionnaire pour les parents comportant 23 items, dont on retiens 6 items prédictifs, pouvant statuer comme des signes d'Alerte.

item 2: intérêt pour les autres enfants

item 7:pointage proto-déclaratif

item 9: Amener des objets aux parents

item 13: Imitation

item 14: réponse de l'enfant à son prénom

item 15: capacité à suivre le pointage de l'Adulte.

Si Echec à 3 des 23 items, ou 2 items prédictifs:.

-LE PEP-3 ou Profil Psycho-Educatif est un inventaire de comportements et de compétences des enfants présentant des troubles du développement, dont la plupart des items ne dépendent pas des compétences verbales.

L'appréhension des réponses de l'enfant lors d'activités de jeu structurées est mise en lien avec le développement typique des enfants du même âge sur les différents domaines.

5- Au-delà de cet âge si rien ne transparait et/ou les symptômes d'Alerte ont pu échapper , vers **2ans et demi**, le symptôme d'appel le plus repérable sera le **trouble du langage**.

Un langage rudimentaire seulement compris par les parents, ou un langage idiosyncrasique voire L'absence de langage, des dysphasies, une logorrhée, parfois une écholalie un peu différée sont autant d'éléments qui inquiètent l'entourage et poussent à la consultation pédopsychiatrique, surtout s'ils sont associés à d'autres symptômes tels que déambulation, bizarreries comportementales, stéréotypies, phobies à caractère étrange (peur d'un bruit ordinaire, tel que l'eau qui coule d'un robinet), anxiété très vive incompréhensible et enfin l'évitement du regard.

Ce qu'il faut savoir c'est que ce type de tableau assez classique a divers modes d'installation:

-soit il représente une flambée symptomatique sur un terrain

antérieurement suspect. Il faudra alors éliminer un **trouble anxieux**.

-mais lorsqu'il s'installe de façon plus ou moins brutale avec parfois disparition des acquis antérieurs (babillage, premiers mot-phrase) il faudra s'assurer que le trouble du langage n'est pas un **mutisme post traumatique**, en rapport avec tout évènement de vie venant entraver la sérénité et l'aspect sécure de la relation parents/enfant..c'est souvent l'âge de l'arrivée d'un puiné dans la fraterie, c'est aussi la période des séparations parentales et donc des **vécus abandonniques liées aux carences et privations affectives précoces**. D'où une démarche anamnétique biographique complète.

Mais c'est aussi l'âge de l'expression clinique symptomatique de certaines

maladies neurologiques et/ou génétiques:

Aberrations chromosomiques:

-**Xfragile** où le retard mental est fréquent.

-**Syndrome de Rett**, maladie neurologique génétique marqué par des mouvements anormaux des mains évoquant des stéréotypies et qui sont liés à une disparition de la coordination motrice.

-**Maladie de Duchenne de Boulogne**, et autres myopathies, où les troubles locomoteurs débutent souvent par une marche sur la pointe des pieds tout comme ils s'accompagnent de troubles sévères de la psychomotricité fine.

-**Epileptie** sévère grave.

-Certaines **infirmités motrices d'origine cérébrale**.

Il est donc nécessaire d'écartier toutes ces hypothèses par la réalisation d'un caryotype, d'un bilan biologique et électro-encéphalographique à l'état de veille mais aussi à l'état de sommeil, sous mélatonine. La biopsie des fibres musculaires. Et tout autre examen dès lors que la clinique retrouve des signes orientant la discussion diagnostique.

puis l'investigation en direction du diagnostic d'autisme doit se mettre en place par la réalisation d'une batterie de tests dont on peut retenir une liste non exhaustive:

CARS: diagnostic d'autisme entre 2 ans et +, donne un aperçu de la sévérité du syndrome.

ADI-R (questionnaire dirigé destiné aux parents), associé à l'ADOS (échelle d'observation destinée au diagnostic, pouvant avoir un grand intérêt pour identifier la sévérité des diverses caractéristiques

Autistiques chez un enfant de bon niveau. pour les 24 mois et Plus).

Ref: ateliers du congrès

PEP-R : de Schopler, outil diagnostique d'évaluation des processus d'apprentissages chez l'enfant autiste, car il met en évidence les compétences émergentes.

En effet, à cette étape il est d'emblée nécessaire d'envisager la prise en charge spécialisée à visée de stimulation et de construction des outils de communication.

6-Au delà de 4ans et jusqu'à 6 ans, Le diagnostic différentiel du spectre autistique se pose aussi à cette étape avec :

- le **retard mental** dans lequel les profils sont plus homogènes que dans l'autisme avec une communication verbale plus accessible. Il

peut y avoir des comorbidités (troubles associés) entre un retard mental et un syndrome autistique, ce qui rend le diagnostic précis difficile.

Le WPPSI-R, est le test à envisager pour éliminer le **retard mental simple**.

- **les troubles spécifiques du langage** que l'on retrouve dans le cadre des désordres sévères du développement du langage, Les **Dysphasies sévères**, où le distingo se fait par l'évaluation clinique: la similitude se situe du côté d'un langage incompréhensible, une jargonaphasie. on observe cependant une appétence à la communication chez l'enfant dysphasique, qui a recours à la gestuelle, les mimiques avec des centres d'intérêts classiques d'un enfant du même âge.
- les **troubles de la coordination motrice** très invalidants, malgré l'envie de communiquer, l'enfant dans ce cas développe des stratégies de communication, pouvant compenser le déficit moteur et parvenir à échanger avec l'entourage ou les soignants. C'est le cas des **Infirmes moteurs cérébraux**.
- **l'hyperactivité avec déficit attentionnel** peut évoquer le trouble Autistique :
le diagnostic différentiel se pose entre l'Autiste Verbal avec Agitation psychomotrice type ASPERGER et Le TDA/Hyperactivité qui se définit par:
 - déficit attentionnel
 - Hyperactivité: Une agitation motrice non contrôlée et incessante
 - L'impulsivité : verbale et/ou motrice dans l'Asperger, les aptitudes cognitives sont très selectives et le trouble du contact est franc et permanent.
L'agitation de l'Autiste ayant pour objectif: l'évitement relationnel absolu, tandis que l'hyperactif, ne parvenant pas à maîtriser sa pulsionnalité interne, la met en acte constamment, en dehors de l'invitation relationnelle, qui peut même avoir un effet d'apaisement relatif.
Par ailleurs, sensible à la prise en charge psychothérapique duelle et à la chimiothérapie.
- le **syndrome de Gilles de la Tourette** se manifestant par des tics

moteurs ou de langage qui peuvent faire penser à une stéréotypie autistique. Dans tous les cas il n'existe pas de symptômes autres de la série Autistique.

CONCLUSION: lorsque survient un trouble venant altérer la dynamique évolutive de l'enfant dans les diverses étapes d'acquisitions des outils relationnels, instrumentaux, d'expression, de réceptivité et de socialisation, il conviendra désormais de **s'acharner à la recherche de la justification de ce trouble, et non plus attendre.**

Il faudra procéder à une "période" d'observation rigoureuse des troubles rapportés, de les constater, de penser à diversifier les angles d'observation et d'en multiplier les modalités : l'enfant avec ses parents, puis seul, mais aussi en groupe, puis en bilans psychométriques, morpho-métriques et neuro-psychologiques. Autant de partenaires qui permettront d'organiser des temps de concertation auxquels on rajoutera les partenaires non-soignants (les éducatrices de crèches le plus souvent). Tout ceci dans l'objectif de réunir le maximum d'arguments cliniques pouvant envisager l'hypothèse diagnostique la plus probable de la réalité clinique. Le diagnostic positif ne reposant sur aucun symptôme pathognomonique, Seule l'évolution confirmera le diagnostic.

Mais, finalement, bien que coûteuse et "chronophage" aussi, cette observation pluridirectionnelle et multimodale aura l'avantage de suivre pas à pas les symptômes prédictifs tout en construisant progressivement le réseau nécessaire à la construction du projet thérapeutique, éducatif et pédagogique ultérieur.

L'enfant, dans son interaction au monde qui l'entoure, développe ses stratégies propres et singulières de mise en lien tout en restant tellement dépendant du contexte. Ainsi il construit son "mode d'emploi". Or ce dernier peut être erroné et à défaut de l'inscrire dans le registre d'un sujet communicant, va le propulser vers le retrait autistique... c'est sans doute ce dérapage que l'on recherche.

Un bon bilan diagnostic dure en moyenne quatre mois pendant lesquels l'enfant est très sollicité..et ne sera pas perdu de vue. il me plaît à penser qu'enfin les équipes de psychiatrie infanto-juvénile ont trouvé le moyen d'approcher l'Autiste: L'Acharnement actuel de

bilans diagnostics différentiels et d'évaluations, à défaut de diagnostic positif. Le réseau qui se construit très précocément autour de l'enfant sur-évalué au décours de cet accompagnement est peut être à même de lui offrir le cadre éttayant dans lequel il peut rester ammarré aux humains qui l'entourent. Et alors peut être que grâce à sa plasticité neuronale et sa capacité de se saisir de l'attention qui lui est portée, il sera amené à modifier la tonalité du spectre qu'il donne à voir .