



Troubles du Spectre de l'Autisme: du dépistage au diagnostic précoce

Dr Julie Majorel

SMPEA 2 Peyre Plantade

04 octobre 2016



INES, 20 mois en janvier
2015



Demande de consultation dans le service: 07 janvier

- ▶ Parents téléphonent de leur propre initiative
- ▶ Entretien téléphonique par l'éducatrice de jeunes enfants
- ▶ Maman qui évoque d'emblée « des petits signes qui lui font penser à l'autisme »
 - ▶ Aucun mot
 - ▶ Pas de pointage
 - ▶ Comportements atypiques de type léchage d'objet
 - ▶ Ne sait pas utiliser les jouets, les jette
 - ▶ Balancements des bras et flapping



Réunion hebdomadaire de régulation et d'orientation des consultations: 12 janvier

- Devant les signes d'alerte évoqués spontanément et d'emblée par la maman
- Décision d'une consultation médicale
- Délai d'urgence relative: consultation dans le mois
- Premier RDV donné le 29 janvier 2015, second à 15 jours d'intervalle



Éléments biographiques

- ▶ Enfant unique du couple parental
- ▶ Parents anciens militaires en reconversion
 - ▶ Père installateur dans les télécoms, récemment licencié
 - ▶ Mère en recherche d'emploi
- ▶ Enfant née à Besançon, région d'origine des parents
- ▶ Déménagement dans la région montpelliéraine peu après la naissance d'Ines



Grossesse et naissance

- Grossesse sans particularité, pas de consommation de toxique ou de prise médicamenteuse
- Naissance à terme à 39 SA, voie basse
- Paramètres de naissance:
 - 3,390 kg
 - 48 cm
 - PC: 35 cm
- Apgar: 10 à 1 et à 5 minutes
- Allaitement maternel exclusif pendant 4 mois



Développement précoce

- ▶ Pas de particularité décrite au cours de la première année de vie
 - ▶ Sourires réponses à 2 mois
 - ▶ Vocalises présentes puis babillage à partir de 9 mois
 - ▶ Regards adressés et bon suivi du regard
 - ▶ Motricité:
 - ▶ Station assise à 6 mois
 - ▶ Quatre pattes à 10 mois
 - ▶ Marche à 14 mois
- ▶ De 3 à 12 mois , accueil chez une assistante maternelle



Antécédents

- ▶ Personnels:

- ▶ Un épisode de laryngite
- ▶ RGO traité par Gaviscon
- ▶ Pas d'autre pathologie intercurrente
- ▶ Vaccinations à jour

- ▶ Familiaux:

- ▶ Oncle maternel ayant présenté un retard de langage important, beaucoup d'orthophonie dans l'enfance, scolarisation difficile initialement, bonne intégration sociale aujourd'hui. Pas de diagnostic connu



Premières inquiétudes

- ▶ Parents s'inquiètent vers 19 mois
 - ▶ C'est l'absence d'évolution du langage qui les préoccupe
 - ▶ Consultation avec le pédiatre: confirme le retard dans le développement langagier et préconise une surveillance simple
 - ▶ Pédiatre prend sa retraite et non remplacé
 - ▶ Inquiétude des parents grandit, prise d'information sur internet, appel direct dans le service
- ▶ Rétrospectivement, les parents retrouvent des anomalies dans le développement d'Ines dès 12 mois:
 - ▶ Particularités dans l'exploration visuelle des objets (attention aux détails) et des visages
 - ▶ Crises de colère et intolérance à la frustration



Sommeil et alimentation

- ▶ Sommeil décrit comme sans particularité:
 - ▶ Endormissement facile, seule dans son lit
 - ▶ Pas de réveil nocturne
 - ▶ Sieste quotidienne
- ▶ Alimentation :
 - ▶ Ne mange que des plats industriels de type blédichef (18-24 mois) avec de petits morceaux, peu de variété possible
 - ▶ Compotes et quelques fruits acceptés
 - ▶ Boit à la tasse à bec



Communication

- Absence de langage oral, babillage peu adressé
- Aucun geste de pointage
- Imitations d'action présentes (sa maman lui a montré comment utiliser un théière, elle reproduit le geste)
- Sait applaudir et faire au-revoir de la main, utilisation peu spontanée plus souvent sur imitation
- Pas de hochement de tête pour exprimer le OUI
- Le NON de la tête est utilisé pour refuser un plat servi au repas
- Réponse à l'appel de son prénom inconstante
- Orientation de l'attention vers la voix humaine présente mais inconstante



Développement social et jeux

- ▶ Ines adresse régulièrement des regards mais ils sont brefs, elle reste peu dans l'interaction
- ▶ Sourires adressés présents
- ▶ En difficulté pour montrer et diriger l'attention , par exemple elle emmène ses parents vers l'objet convoité et elle produit des sons de type grognement en regardant l'objet
- ▶ Pas de partage de plaisir avec ses parents, activités plutôt solitaires
- ▶ Cherche le réconfort mais n'en offre pas
- ▶ Lève les bras vers l'adulte quand elle veut être portée
- ▶ Jeux de caché-coucou avec ses parents
- ▶ Promène ses poupées dans des poussettes



Intérêts et comportements

- ▶ Activités répétitives:
 - ▶ Ouvre et ferme les portes de placards, les tiroirs
 - ▶ Fait tomber les rangées de CD ou livres des étagères
 - ▶ Fait tourner les roues des petites voitures
- ▶ Intérêt restreint: les clips musicaux
- ▶ Ramasse des petits fils et des cheveux trouvés sur le sol , se déplace en les tenant dans ses mains
- ▶ Particularités sensorielles: léchages d'objets (caddies, table, fermetures éclair)
- ▶ Flapping aux émotions fortes, balancements des bras, mouvements stéréotypés des doigts sur les surfaces planes
- ▶ Colères à la frustration



Propositions à l'issue des deux premières consultations:

- Valider les inquiétudes développementales des parents et proposition d'une évaluation multidisciplinaire
- Orientation d'emblée vers une orthophoniste de proximité qui a l'habitude de prendre en charge les enfants avec des troubles du neurodéveloppement et qui pratique le PECS
- Socialisation +++
- Bilan sensoriel avec consultation ORL et ophtalmologique
- Orientation vers la neuropédiatrie
- Proposition d'un accompagnement d'Ines et de ses parents par des consultations hebdomadaires avec une éducatrice de jeunes enfants



Observation, travail individuel avec Ines et guidance parentale

- RDV hebdomadaires avec L'éducatrice
- Observation de l'enfant en présence de ses parents avec mise en avant des compétences d'Ines et conseils aux parents, supports ludiques
- Travail sur la séparation
- Échanges avec la crèche afin de faciliter son intégration
- Accompagnement parental dans cette période difficile d'attente d'un diagnostic



Bilan multidisciplinaire en avril 2015

- Observation clinique au travers de L'ADOS 2, module Toddlers
- Evaluation socio-adaptative au travers d'un entretien parental à l'aide de la Vineland II
- Bilan psychologique: évaluation cognitive et socio-émotionnelle avec la BECS
- Bilan psychomoteur: développement moteur fonctionnel du jeune enfant, Vaivre Douret
- Bilan orthophonique de l'orthophoniste libérale
- CONCLUSION: Trouble du spectre de l'autisme avec trouble du langage oral



ADOS 2

- Communication, interactions sociales et comportements:
 - Vocalises rares, à la frustration
 - Utilisation de la main de l'adulte comme un outil, sans coordonner le regard
- Gestuelle de communication:
 - Pas de pointer
 - Tend les bras
 - Ébauche de geste dans une comptine
 - Répond au au-revoir de la main
- Interactions sociales réciproques:
 - Regard pauvrement modulé pour initier, réguler ou terminer une interaction
 - Bonne poursuite oculaire, orientation du regard vers les sources sonores
 - Fait des demandes en tendant les objets
 - Répond aux jeux interactifs socio-communicatifs (caché-coucou)
- Maniérisme des doigts et des mains présent



VINELAND II

- Profil hétérogène
- Notes standard les plus faibles en communication et Habiletés sociales et relations
- Domaines de la vie quotidienne et des activités physiques plus préservés



Bilan psychologique, BECS

- Développement hétérogène
- Décalage de 6 mois sur le plan cognitif (manque d'usage fonctionnel des objets et manque d'investissement des jeux de faire-semblant)
- Développement socio-émotionnel plus fragile en décalage de 12 à 16 mois par rapport à son âge réel
 - Pré-requis à la communication fragiles
 - Développement de l'attention conjointe et de la sphère langagière: domaines les plus faibles
- Particularités sensorielles, comportements moteurs stéréotypés constituent des freins aux échanges sociaux



Bilan psychomoteur

- Bonnes compétences de motricité globale
- Motricité fine plus hétérogène (coordinations bimanuelles et graphisme un peu décalés)



Bilan orthophonique (libéral)

- ▶ Qualité des interactions avec autrui:
 - ▶ Regard mutuel possible mais fugace
 - ▶ Attention conjointe pas en place
 - ▶ Compétences imitatives limitées
 - ▶ Fait des demandes en émettant des sons sans gestes et sans regard coordonné
- ▶ Visage peu expressif
- ▶ Pas de tour de rôle, n'accepte pas l'intervention d'autrui dans ses activités
- ▶ Compétences linguistiques: comprend les ordres simples en contexte, productions orales limitées, babillage rare



Consultation d'annonce du diagnostic en mai 2015

- Parents qui s'attendaient au diagnostic
- Déjà des progrès
- Groupe d'éducation thérapeutique organisé par le CRA proposé
- Poursuite de la prise en charge en place
 - Socialisation en crèche
 - Orthophonie bihebdomadaire
 - Accompagnement par l'éducatrice
- Rencontre avec l'assistante sociale du service: dossier MDPH
- Protocole de soins pour la prise en charge à 100%
- Septembre 2015: mise en place d'une hospitalisation de jour deux demi-journées par semaine (basée sur l'Early Start Denver Model)
- Janvier 2016: programme parental Denver mis en place avec la famille



Année 2015-2016

- ▶ Prise en charge en HDJ deux fois par semaine, DENVER
- ▶ Programme parental DENVER à partir de janvier 2016
- ▶ Préparation de sa scolarisation pour la rentrée 2016
- ▶ Poursuite de l'orthophonie deux fois par semaine



Bilan d'évolution en juin 2016

- PEP 3: progression dans tous les domaines
 - Le plus fragile: la communication (entre 23 et 27 mois d'âge de développement pour un âge réel de 38 mois)
 - Cognitions verbales et préverbales: a rattrapé son retard
 - motricité: léger décalage
- Vineland II:
 - Communication 76 (idem avril 2015)
 - Vie quotidienne 95 (idem)
 - Habiletés sociales et relations: 75 (versus 95)
 - Activités physiques 78 (versus 96)



Rentrée 2016

- École maternelle 2 demi-journées par semaine
- HDJ 2 demi-journées par semaine
- Orthophonie 2 séances hebdomadaires

- Pendant l'été acquisition de la propreté
- Langage oral se développe
- Nette diminution des troubles du comportement
- Progrès sur l'alimentation

- Parents heureux, plus grande confiance en eux et en leur fille

Merci de votre attention

