

Le CREAI de Bourgogne a organisé à la demande de la DRASS, dans le cadre du plan régional pour l'autisme, plusieurs journées d'étude. Le professeur Charles AUSSILLOUX de Montpellier est venu le 5 décembre 2002, et avait présenté ce qu'était un centre de ressources autisme. Ce centre devrait bientôt se mettre en place en Bourgogne.

Nous présentons un nouvel article de Charles AUSSILLOUX et de Amaria BAGHDADLI, déjà paru dans le bulletin du CREAI Languedoc-Roussillon (dont Charles AUSSILLOUX est par ailleurs le président).

Les formations au diagnostic de l'autisme, qui devraient être organisées dans le cadre du CRA, seront réalisées avec Amaria BAGHDADLI.

Vers une harmonisation des pratiques professionnelles pour le diagnostic de l'autisme

par **Professeur Charles AUSSILLOUX**, *coordinateur du centre ressources autisme du Languedoc-Roussillon*
et par **Amaria BAGHDADLI**, *chef de clinique*

Introduction

Des critiques parfois vigoureuses sont exprimées par des parents sur les délais qui leur seraient imposés par certaines équipes de professionnels avant qu'ils ne soient informés du diagnostic d'autisme, ou d'un autre trouble envahissant du développement, chez leur enfant. Dans d'autres circonstances, c'est l'évocation à tort de ce syndrome qui est incriminée. Enfin ils se plaignent parfois de la façon excessivement brutale ou au contraire floue de l'information qui leur est donnée et des variations entre les équipes sur les conduites à tenir en matière d'investigations complémentaires biologiques ou d'imagerie.

Chez les professionnels, la responsabilité de porter un diagnostic d'une affection durable, d'assurer une information qui puisse permettre aux parents de faire face au problème qui se pose à eux et de démarrer ou consolider une alliance thérapeutique les met parfois aussi dans une situation difficile. Ils ressentent la nécessité de faire le point sur les conduites à tenir dans ce domaine où les connaissances scientifiques sont encore limitées et connaissent des évolutions rapides.

Engagés avec la Fédération Française de Psychiatrie, dans le cadre de l'ANAES, dans une démarche devant aboutir dans un an à des Recommandations de Pratiques Cliniques sur le diagnostic de l'autisme, nous souhaitons, au démarrage de cette démarche exposer notre point de vue en tant qu'animateurs du Centre de Ressources Autisme du Languedoc-Roussillon.

Possibilité de l'information diagnostique en matière d'autisme

Un médecin et son équipe, avec les connaissances actuelles, peut-il s'avancer dans la détermination du diagnostic pour en faire part aux parents ?

Cette question paraît à première vue saugre-nue : les classifications existent, certaines avec des critères précis, et il est admis par tous qu'il y a des personnes avec autisme que l'on essaie de dénombrer pour connaître leurs besoins. Il n'est même plus question de pouvoir informer, il est question de devoir, puisqu'une loi oblige le médecin à le faire !

Et pourtant ce n'est pas si évident pour des raisons très différentes :

- Dans certains cas il y a pour le médecin spécialiste de réelles difficultés techniques.
- Dans d'autres le diagnostic est retardé par les dysfonctionnements de la filière de soins.

1. Difficultés techniques du diagnostic

Elles tiennent aux variations du type et de l'intensité des symptômes, à l'âge auquel ils surviennent, à la présence éventuelle de troubles associés qui peuvent être au devant du tableau et enfin à l'existence de formes intermédiaires avec d'autres pathologies.

- **Il existe un syndrome sur la description duquel tout le monde s'entend.** Le dénominateur commun des autismes se résume au trépied symptomatique que chacun accepte au travers de classifications différentes :
 1. Perturbation des interactions sociales
 2. Perturbations des communications verbales et non verbales
 3. Comportements répétitifs ritualisés.
- **Difficultés liées aux variations importantes** des modalités d'expression et de l'intensité des symptômes et à l'existence de troubles associés, spécialement le retard mental qui concerne 70 % des cas avec des degrés différents allant du léger au grave, des anomalies organiques, la plus fréquente étant l'épilepsie.

Pour rendre compte de cette diversité des tableaux cliniques, les classifications internationales (CIM 10) américaine (DSM IV) et française (CFTMEA) proposent des sous-groupes :

<u>CFTMEA R</u> :	<u>CIM 10</u> :	<u>DSM IV</u> :
Psychoses Précoces ou TED*	TED*	TED*
Autisme Typique		
Autisme Atypique		TED non autrement spécifié
Psychose Précoce déficitaire		
Syndrome d'Asperger		
Dysharmonie psychotique		
	Autres TED	TED non autrement spécifié

* Trouble envahissant du développement

Dans les trois classifications, l'autisme typique est caractérisé par la présence de l'ensemble des signes du trépied autistique, survenu avant l'âge de trois ans ; l'autisme atypique l'est par le caractère incomplet du syndrome ou du fait du début tardif. Le syndrome d'Asperger se définit par l'existence d'un syndrome autistique sans retard du développement cognitif et du langage.

La CFTMEA comporte deux sous-catégories originales :

- La psychose précoce déficitaire où il y a intrication d'un retard mental important, d'emblée présent, et de traits autistiques. Dans les autres classifications elles sont repérées par la juxtaposition des deux diagnostics : autisme et retard mental.
- Les dysharmonies psychotiques, où les signes de début sont plus tardifs, vers 3 à 4 ans, et variés dans leur expression (manifestations somatiques et comportementales, instabilité, inhibitions, phobies, dysharmonie dans le développement du langage, de la psychomotricité et des capacités cognitives).

- **Difficultés liées aux différences dans l'âge d'apparition des premiers signes et dans leur variété**

Les premiers troubles se manifestent à des moments très différents du développement du jeune enfant. Les résultats d'une étude d'une cohorte de 219 enfants avec autisme typique ou atypique montrent que les premières inquiétudes parentales surviennent dans la première année dans 40,4 % des cas, entre 12 et 18 mois pour 17,6 %, entre 18 et 24 mois pour 19,20 % et après deux ans pour 22,9 %. Les signes cliniques que l'on va retrouver sont différents selon les âges.

Nourrissons et jeunes enfants

Le tableau classique qui amène au diagnostic est rarement observé avant l'âge de deux ans. Les signes précoces les plus fréquents décrits par les parents dans la première année sont :

- le manque de réactivité ou d'adaptation tonique,
- le défaut d'intérêt pour les interactions
- les anomalies du regard
- le calme excessif

Mais ils peuvent varier avec le contexte, la personne en interaction, s'aggraver progressivement ou au contraire survenir de façon brusque, quelquefois à la suite d'un événement, ou constituer de façon rapide une régression.

Aucun de ces signes n'est à lui seul pathognomonique de l'autisme, et chacun peut se voir dans d'autres pathologies d'évolution différentes, comme les dépressions du nourrisson. De plus des signes moins spécifiques peuvent être au devant du tableau, retard psychomoteur, troubles alimentaires, troubles du sommeil...

Aussi dans ce jeune âge, il n'est pas possible de faire un diagnostic d'autisme de façon fiable, même si l'on constate un trouble important dans le développement nécessitant une aide à l'enfant et à son entourage. On établit alors un « diagnostic de travail » (Sauvage) qui ne comporte pas le mot d'autisme, comme celui d'évitement relationnel (Carrel) ou de trouble du développement. Seules les observations et les évaluations ultérieures permettront de préciser le diagnostic. Lorsque toutes les évaluations avec les meilleurs outils disponibles sont réalisées à deux ans le diagnostic d'autisme ne se confirme pas dans 10 % des cas à 3 ans.

A l'âge de la maternelle ou du primaire, le syndrome d'Asperger pose des problèmes de diagnostic différents puisque l'âge de début est plus tardif, dans le courant de la troisième année (Howlin, Asgharian, 1999). Il s'agit d'un diagnostic souvent méconnu, effectué tardivement, par exemple en Grande Bretagne vers 10 ans. C'est souvent l'échec de l'intégration scolaire, une symptomatologie anxieuse ou dépressive réactionnelle qui motivent la première consultation spécialisée. La plupart du temps des diagnostics de troubles anxieux et de l'adaptation ont été préalablement portés, avec parfois mise en cause de la qualité des interactions dans la famille ou dans l'école. L'absence de retard intellectuel ou de troubles précoces du langage, contraste avec les difficultés socio-adaptatives souvent mal comprises par l'entourage.

- **Difficultés liées aux troubles associés**

Le trouble le plus fréquent est le retard mental qui, lorsqu'il est sévère peut faire passer au second plan les caractéristiques autistiques. Le diagnostic est encore plus difficile quand il y a un polyhandicap.

Les déficiences sensorielles visuelles, mais surtout auditives sont aussi des sources de difficulté diagnostique : l'enfant autiste regarde peu et fait peu attention aux voix, mais il peut aussi avoir un trouble sensoriel associé qui ne lui permet pas de voir ou d'entendre. Des erreurs diagnostiques peuvent survenir dans les deux sens de surestimation ou de sous-estimation des problèmes sensoriels ou des problèmes autistiques.

- **Difficultés liées aux formes limites avec d'autres pathologies**

Malgré la subdivision des troubles envahissants du développement en sous-catégories, il existe des formes cliniques qu'il est difficile de délimiter avec des pathologies qui ont en commun une partie de la symptomatologie : retard mental, déjà évoqué, dysphasies développementales, certaines formes de troubles obsessionnels etc...

2. Difficultés liées à l'organisation de la filière de soins

Il existe un décalage important, 18 mois en moyenne, entre le moment où la famille perçoit chez son enfant les premières manifestations de ce qui sera diagnostiqué ultérieurement autisme et la date de la première consultation spécialisée.

Pourtant les parents ont le plus souvent demandé conseil sans délai à leur médecin généraliste ou pédiatre. Dans certains cas, du fait que les troubles n'avaient pas d'accompagnement somatique et n'étaient pas mis en évidence par l'examen habituel, le médecin « rassure » les parents en banalisant les signes, en renvoyant parfois leur inquiétude à leurs propres particularités de personnalité. Dans d'autres, l'orientation est faite vers certains spécialistes dans les domaines des symptômes les plus apparents : sensoriels, digestifs, neurologiques, médecine physique, orthophoniste... avec des conclusions de normalité sur les points explorés ou d'anomalies à traiter de façon isolée. Il peut y avoir ainsi une succession de consultations de spécialistes divers. Le problème de l'articulation fonctionnelle de la psychiatrie de l'enfant avec les autres médecins et autres professionnels suffisamment informés est le point crucial à résoudre si l'on souhaite arriver à un diagnostic précoce qui permet d'accompagner le cheminement des parents et de commencer à aider l'enfant. Nous sommes convaincus que le temps que les parents passent dans l'errance à la recherche d'une aide adaptée est un inconvénient pour eux et pour l'évolution de leur enfant. Les délais de consultation excessifs que l'on observe sont ici préjudiciables.

Utilité de l'information diagnostique aux parents

Nous pensons que l'information diagnostique, comprenant obligatoirement une évaluation des troubles et des compétences peut être utile aux parents : elle contribue à leur permettre de faire face au traumatisme que constitue chez tous la constatation que son enfant est différent de ce qu'ils attendait du fait de l'existence de troubles et d'un handicap.

La dénomination des troubles, dont ils sentaient la présence chez leur enfant et qui avaient des effets sur eux-mêmes à cause des difficultés des interactions, peut leur apporter un élément de soulagement. Celui-ci est parfois décalé et survient après une période émotionnelle difficile d'effondrement ou perte de repères, d'incompréhension ou d'agressivité, dirigée ou diffuse. Le soulagement est exprimé souvent : « je savais qu'il y avait quelque chose de grave envers quoi je ne savais pas quoi faire » ou bien « c'est vrai que c'est grave, mais maintenant je peux lutter, chercher des solutions, en parler avec mon conjoint, en famille et aux autres ».

Mais c'est surtout les données de l'évaluation qui vont permettre des avancées :

- D'abord en contrebattant les représentations mythiques de l'autisme qui fait de toute personne avec autisme une addition de toutes les complications que l'on voit en nombre limité chez les plus sévères. En particulier les idées tenaces comme le fait que les autistes dans leur bulle refusent la communication, sont insensibles et inaffectifs, ne recherchent pas d'attachement à leurs proches, peuvent être abordées en s'appuyant à la fois sur ce qu'ont dit les parents, sur ce qui a été observé et discuté en équipe et sur les expériences des professionnels dans des situations similaires.
- Ensuite en abordant les connaissances actuelles du fonctionnement des enfants avec autisme, issues des recherches et des pratiques de courants théoriques différents, psychanalyse, psychologie cognitive

et développementale dont les résultats convergent sur certains points. Par exemple les difficultés pour l'enfant à se représenter ce que pense l'autre qui contribuent aux particularités des interactions. Un point central nous paraît être la difficile utilisation des données de l'expérience émotionnelle, la sienne, comme l'expression de celle des autres. Sur le plan du développement intellectuel, la prise en compte de son niveau de fonctionnement permet de ne pas tout mettre sur le compte des difficultés relationnelles et d'observer aussi les inégalités selon les secteurs avec des points forts.

- Enfin en ouvrant la discussion sur les préoccupations constantes qu'ont les parents, même s'ils ne les abordent pas facilement : **la question de l'étiologie**, avec ses deux versants, le premier celui de la culpabilité, y sommes nous pour quelque chose, au niveau psychologique ou dans la transmission héréditaire ; le deuxième versant étant celui des investigations somatiques à réaliser. Sur ce point il est indispensable de conseiller une démarche vers un examen clinique neuro-pédiatrique qui oriente les examens complémentaires et d'informer sur la possibilité d'un conseil génétique. Il n'est pas envisageable que des parents soient tenus dans l'ignorance du fait que le risque de survenue d'un autre cas d'autisme dans la fratrie est de 3 % alors qu'il est de 0,1 % en population générale.

La question du pronostic sur le plan du devenir dans l'enfance (ira-t-il à l'école, parlera-t-il ?) à l'adolescence (la sexualité ?) et à l'âge adulte (autonomie ? et quand nous ne serons plus là ?)

Modalités de l'information diagnostique

La question de l'utilité de l'information ne peut pas être tranchée dans l'absolu : elle peut être une catastrophe ou au contraire aider vraiment les parents et leur enfant.

Des conditions doivent être remplies pour qu'elle puisse être utile :

1. Dans tous les cas une information sur le diagnostic ne peut être faite que dans la mesure où les parents ont été en contact avec une équipe prête à assurer l'accompagnement de l'enfant, que cette équipe soit celle qui fera elle-même l'évaluation, ou que cette dernière soit déléguée à une autre.
2. Il doit d'abord exister une connaissance réciproque suffisante des parents et du médecin dont ils attendent une information. De ce fait, quand bien même les signes cliniques seraient assez clairs pour affirmer un diagnostic dès la première consultation, il n'est pas souhaitable de le faire : on ne sait pas où en sont les deux parents dans la perception des troubles, on ignore trop leurs capacités à faire face. On ne pourrait pas leur permettre une représentation de leur enfant prenant en compte ses capacités. Le risque serait fort d'une rupture de l'alliance qui était en train de s'établir, avec comme conséquence une famille à la dérive, n'osant pas pendant une période s'affronter à une autre consultation. Enfin la consultation unique, verdict, ne peut pas être suffisante pour ébaucher la construction d'un projet à bref délai nécessaire pour l'enfant.
3. C'est d'abord autour des difficultés de l'enfant que le cheminement doit se faire, en laissant la priorité aux préoccupations des parents, même si d'autres aspects sont plus significatifs pour le médecin qui doit les explorer avec prudence. Il est utile de demander aux parents quelles sont les idées de diagnostic auxquelles ils ont déjà pensé, ne serait-ce que pour les récuser : ainsi, j'ai pensé que ce pouvait être un autisme, mais non, il est affectueux. Généralement, l'idée d'autisme est déjà là, acceptée ou refusée, toujours redoutée, alimentée par des émissions télévisées et quelquefois des recherches sur internet. La présence de cette idée ne nous autorise pas à la confirmer tout de suite. Il est mieux de demander ce qu'est pour eux l'autisme. De ce fait on ne vient pas confirmer des représentations délétères.
4. La difficulté pour les parents n'est pas toujours là où on l'attend. Par exemple, mettre en évidence l'importance du retard qui apparaît clairement au professionnel ne peut pas se faire rapidement si les parents n'y ont pas apparemment prêté attention : il faut se donner le temps de l'examiner, puis de la discuter en l'expliquant dans le contexte global de l'évaluation.

5. Pour que l'alliance soit durable, la communication autour des troubles de l'enfant doit permettre aux parents de savoir que le médecin répondra à l'ensemble de leurs questions dans toute la mesure de ses possibilités et qu'il n'y aura pas de rétention d'information à partir du moment où les éléments sont valides. Cette confiance permet aux parents d'accepter qu'on leur dise que l'on reste dans l'incertitude quand ils demandent un diagnostic ou telle autre question précise : nous ne sommes capables de dire que ce que nous savons et un diagnostic d'attente est légitime. Le consensus avec les parents sur la description des troubles actuels et antérieurs est certainement plus important qu'un vocable diagnostique. Mais il faut rester disponible car ce besoin du mot apparaîtra très souvent. Dans l'incertitude, de nouvelles évaluations sont programmées, tout en assurant la prise en charge.
6. A propos des difficultés de l'enfant, et dans un temps variable selon les personnes, les parents ont besoin de parler du retentissement qu'ils constatent chez eux, sur le plan psychologique, mais aussi pratique. Cette épreuve les renvoie parfois aux difficultés de tous ordres qu'ils ont pu connaître et qui peuvent entraîner des phénomènes de résonance : il faut accorder une grande importance à cela, mais le distinguer radicalement des facteurs étiologiques de l'autisme. Les préoccupations au sujet de la fratrie sont aussi très fréquentes et durables.

Les moyens pour réaliser l'information diagnostique peuvent s'adapter aux situations locales, aux souhaits des parents, mais dans tous les cas ils doivent permettre une évaluation clinique complète, avec des outils validés dont les résultats pourront être argumentés si les parents ont besoin de recourir, comme c'est le cas dans les maladies graves, à des avis complémentaires.

Le cadre est toujours une équipe pluricatégorielle, (Unité d'Evaluation des Troubles du Développement rattachées ou non à un Centre de Ressources Autisme, Centres Médico-Psychologiques, Centres Médico-Psycho-Pédagogiques, Centres d'Action Médico-Sociale Précoce, structures libérales.

Une ou plusieurs consultations rapprochées de spécialiste permet aux parents de se situer dans la démarche d'évaluation. Celle-ci peut être faite en un nombre limité de journées, dédiées à un seul enfant, dans les Unités d'Evaluation, ou grâce à une observation en individuel ou en groupe dans une structure sur une période déterminée, avec passation des examens et entretiens avec les parents dans le fil de l'observation. Dans les deux cas, une synthèse est réalisée par l'équipe des professionnels et un entretien prolongé pour en rendre compte aux parents est organisé. Un écrit est indispensable pour les comparaisons dans le temps, le donner systématiquement aux parents fait l'objet de discussions.

Quels que soient le cadre et les modalités de temps choisi, l'articulation entre l'évaluation et l'équipe de prise en charge doit exister en amont et en aval. Il nous semble que la responsabilité de mettre en œuvre un projet pour l'enfant, le choix des moyens appartient à la famille et à l'équipe de prise en charge qu'ils ont choisi ou accepté. Les données de l'évaluation doivent être suffisamment explicites et assez éloignées du « simple » diagnostic pour être utilisables pour choisir les soins et l'éducation les meilleurs pour le développement de cet enfant.

Conclusion

Ces pratiques autour du diagnostic résultent des expériences que nous avons pu avoir et des enseignements que les parents nous apportent pendant et surtout après cette phase cruciale pour leur enfant, pour eux et pour leur famille. La démarche des recommandations de pratiques cliniques nous permettra de confronter nos points de vue avec ceux d'autres équipes et de nous situer par rapport aux études internationales sur ce sujet.

Il sera alors possible d'avoir une cohérence des pratiques sur l'ensemble du territoire, ce qui est un moyen important pour rassurer les parents sur la fiabilité de l'aide qui peut leur être apportée, compte tenu des limites de nos connaissances et de la grande diversité des enfants avec autisme.