

Troubles du neurodéveloppement (voir items 55, 118, 121, 122, 138)

IC-67

- Connaître la définition et la sémiologie des troubles du spectre de l'autisme
 - Connaître les critères diagnostiques DSM-5
 - Connaître les principes généraux de la prise en charge
 - Connaître la définition et la sémiologie d'un trouble déficit de l'attention hyperactivité (TDAH)
 - Connaître les critères diagnostiques selon l'âge
 - Connaître les principes des traitements psychosociaux et médicamenteux
-

Connaître la définition et la sémiologie des troubles du spectre de l'autisme OIC-067-01-A

Définition

Les **Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA)**, comme le **Trouble Déficit d'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH)**, sont des *troubles du neurodéveloppement (TND)* - cf. Item 55 pour les caractéristiques communes des TND.

Les TSA sont caractérisés par des anomalies des **capacités de communication et des interactions sociales** associés à un **caractère restreint des comportements, intérêts et activités**. Ces particularités existent depuis la petite enfance. Elles ont un retentissement fonctionnel systématique mais d'importance variable.

Sémiologie

Particularités des capacités de communication et des interactions sociales

Elles affectent plusieurs domaines de développement :

- La communication non-verbale :
 - Manque ou retard des gestes instrumentaux à valeur sociale
 - Rareté ou variabilité du contact oculaire
 - Rareté ou variabilité des gestes/de la mimique à visée de communication (ex : pointage)
- La communication verbale est marquée par des **difficultés pragmatiques** :
 - Difficultés d'accès au langage figuré
 - Faible valeur fonctionnelle du langage
- La réciprocité sociale et émotionnelle :
 - Peu de sourires-réponse
 - Manque d'attention conjointe
 - Difficulté à mener une conversation/ à avoir des échanges réciproques
- Les relations sociales :
 - Rareté ou variabilité du jeu social
 - Difficultés à comprendre et utiliser les conventions sociales
 - Isolement relationnel/faible motivation sociale

Caractère restreint des comportements, intérêts et activités

Il se manifeste par :

- Des comportements répétitifs et stéréotypés :
 - Utilisation répétitive des objets
 - Stéréotypies verbales, écholalie, parfois langage idiosyncrasique
 - Une intolérance au changement :
 - Adhésion aux routines, intolérance au changement
 - Comportement ritualisés
 - Des intérêts restreints :
 - Attachement à des objets parfois insolites
 - Intérêts circonscrits et persévérants
 - Des particularités sensorielle : hyperréactivité ou hyporéactivité au bruit, aux stimulations visuelles, à la douleur (cf item 138)...
-

Connaître les critères diagnostiques DSM-5 OIC-067-02-B

Critères pour le diagnostic positif

Le diagnostic de TSA repose sur la **présence précoce dans** le développement d'**anomalies de la communication et des relations sociales** ainsi que d'un **caractère restreint des comportements, intérêts et activités**, l'ensemble étant associé à un **retentissement fonctionnel**.

Le diagnostic positif de TSA est étayé par une évaluation pluri-disciplinaire comportant :

- Un examen clinique
- Une anamnèse développementale et une caractérisation de la symptomatologie actuelle (entretien semi-structuré avec les parents comme l'Autism Diagnostic Interview-Revised version - ADI-R)
- Une observation de l'enfant (par exemple avec l'Autism Diagnostic Observation Scale - ADOS)

En cas de diagnostic positif de TSA, il faut spécifier :

- La sévérité des symptômes
- L'existence d'un trouble du développement intellectuel
- L'existence d'un trouble du langage
- Une éventuelle pathologie génétique, médicale ou un facteur environnemental connu
- Les éventuels troubles co-existants

Principales comorbidités

- Autres troubles du neurodéveloppement (cf. item 55), en particulier :
 - Trouble du développement intellectuel (40%)
 - TDAH (30-40%)
 - Troubles du langage (20% sont sans langage verbal)
 - Trouble développemental des coordinations motrices
 - Troubles spécifiques des apprentissages
 - Tics
- Épilepsie (20%)
- Certains syndromes et troubles psychiatriques dont :
 - Les troubles anxieux, dépressifs (cf. Item 66), symptômes et troubles obsessionnels-compulsifs
 - Les troubles du sommeil
 - Les syndromes catatoniques

Principaux diagnostics différentiels

- Autres troubles du neurodéveloppement
- Surdit 
- Troubles schizophréniques (cf. Item 63)

La démarche diagnostique est complétée par

- Une *enquête étiologique* orientée par d'éventuels signes d'appel (complément d'analyse clinique, examens complémentaires, bilan génétique)
- La recherche de *comportements-problèmes* (agressivité, comportements auto-vulnérants..) souvent liés à des pathologies non-psychiatriques ou des facteurs d'environnement

Connaître les principes généraux de la prise en charge OIC-067-03-B

Organisation générale

Le traitement des TND repose sur différents axes :

- Mesures thérapeutiques pluridisciplinaires précoces et intensives
- Coordonnées par un médecin référent
- Éducation thérapeutique/guidance parentale
- Mesures thérapeutiques spécifiques au TND en fonction des besoins individuels

Le diagnostic et le traitement des TND repose sur une **organisation graduée** :

- Niveau 1 : repérage précoce par la médecine de ville, médecine scolaire, protection maternelle et infantile (PMI)
- Niveau 2 : diagnostic et traitement dans les Centres Médico-Psychologiques (CMP), les Centres Médico-Psycho-Pédagogiques (CMPP), les Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP)
- Niveau 3 : centres de référence/consultations hospitalières pour les diagnostics complexes,

Accompagnement du handicap

Lorsque le retentissement fonctionnel reste significatif dans la durée, certains TND nécessitent une reconnaissance de handicap auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) pour des mesures de **compensation du handicap** et/ou une **orientation**.

NB : Les MDPH sont maintenant parfois regroupées dans des Maisons de l'Autonomie (MDA) qui gèrent aussi les plans d'aide pour personnes âgées

Exemples de mesures de compensation du handicap

- Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé AEEH
- Accompagnant de l'Élève en Situation de Handicap AESH)
- Utilisation de l'ordinateur

Exemples d'orientation

- Orientation vers un Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) qui accompagne les enfants en scolarité ordinaire
- Orientation vers une scolarité spécialisée : Unité localisée pour l'inclusion scolaire (ULIS), Institut Médico-Social (IME)

Exemples d'aménagements peuvent faciliter la scolarité des enfants avec TND

- Programme Personnalisé de Réussite Éducative (PPRE) : mesures pédagogiques simples
- Projet d'Accompagnement Personnalisé (PAP) : mesures pédagogiques plus importantes
- Projet d'Accueil Individualisé (PAI) : prise de médicament sur le temps scolaire ou autres adaptations
- Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) : mesures plus importantes (AESH, AEEH, ordinateur, orientation spécialisée) nécessitant une notification de la MDPH

Connaître la définition et la sémilogie d'un trouble déficit de l'attention hyperactivité (TDAH) OIC-067-04-A

Critères diagnostiques DSM-5 (Rang B)

Le DSM-5 nécessite un nombre suffisant de symptômes **d'inattention** (cf. trouble attentionnel) et/ou **d'hyperactivité** (cf. agitation) avec un retentissement dans au moins deux domaines de fonctionnement. Les symptômes doivent avoir débuté **avant 12 ans et sont durables** (> 6 mois).

Le diagnostic positif de TDAH est étayé par :

- Un examen clinique
- Une anamnèse développementale et une description de la symptomatologie actuelle (pouvant s'aider d'entretiens semi-structurés ou de questionnaires) – cf. anomalie du développement psychomoteur
- Une observation de l'enfant et une caractérisation de son comportement et de ses réalisations dans différents contextes (questionnaires scolaires/bulletins/réalisations scolaires)
- Une analyse du retentissement fonctionnel des symptômes

Le *diagnostic de TDAH est clinique*. Les tests neuropsychologiques et les tests de QI – souvent altérés – peuvent aider à caractériser le profil cognitif de l'enfant mais n'ont pas de valeur diagnostique.

Le DSM-5 distingue plusieurs présentations cliniques, qui peuvent évoluer avec le temps :

- Inattention prédominante
- Hyperactivité/impulsivité prédominante
- Forme combinée

Comorbidités et diagnostics différentiels

Principale comorbidités

- Les autres troubles du neurodéveloppement (50-80%) – cf. anomalie du développement, troubles du langage, Item 55
- Les troubles du comportement – cf. Item 68
 - Trouble oppositionnel avec provocation
 - Trouble des conduites
- Les troubles anxieux (33%) – cf. anxiété et Item 66
- Le trouble obsessionnel-compulsif
- Les troubles de l'humeur – cf. humeur triste
- Les troubles du sommeil
- Les troubles abus de substances – cf. première consultation d'addictologie

Principaux diagnostics différentiels

- Les autres troubles du neurodéveloppement
- Les troubles de l'humeur (trouble bipolaire notamment) – cf. humeur triste
- Les causes iatrogènes

Le TDAH est associé à une fréquence plus élevée de **conduites à risque, d'accidents** domestiques/de la voie publique, de **comportements délictuels et suicidaires** par rapport à la population générale – cf. risque suicidaire; suicide; accidents chez l'enfant

Connaître les critères diagnostiques selon l'âge OIC-067-05-B

Chez le jeune enfant

Premiers signes d'hyperactivité/impulsivité souvent dès l'âge de la marche mais symptômes peu stables avant 4 ans.

Chez l'enfant d'âge scolaire

- L'inattention est souvent repérée lorsque les demandes attentionnelles augmentent (école élémentaire, collège)
- Le diagnostic peut-être tardif si les troubles de l'attention sont prédominants

Chez l'adolescent et l'adulte

- L'hyperactivité motrice/l'agitation tendent à diminuer avec l'âge
- L'impulsivité et l'inattention restent problématiques pour 2/3 des personnes
- Les troubles co-occurents (dépression, trouble abus de substances), les complications et le retentissement social et scolaire/professionnel peuvent être au premier plan avec un risque d'errance diagnostique.

NB : chez les filles, l'inattention est souvent prédominante et le diagnostic tardif.

Connaître les principes des traitements psychosociaux et médicamenteux OIC-067-06-B

Troubles du développement intellectuel

Mesures psychosociales

- Psycho-éducation/éducation thérapeutique
- Rééducations - cf. Prescription d'une rééducation
- Aménagements de la scolarité (PPS)
- Orientation en ULIS ou IME

Traitements médicamenteux

Pour certains troubles associés lorsque leur retentissement fonctionnel est important.

Troubles spécifiques des acquisitions et des apprentissages

Les mesures sont psychosociales :

- Psychoéducation/éducation thérapeutique
- Rééducations
- Outils de communication augmentée en cas d'expression verbale limitée
- Aménagements de la scolarité selon le degré de retentissement (PPRE/PAP/PPS)
- Orientation en ULIS ou IME spécifiques aux troubles spécifiques des acquisitions et des apprentissages

TDAH

Mesures psychosociales

- Psychoéducation/éducation thérapeutique
- Programmes de renforcement des habiletés parentales
- Rééducations/remédiation cognitive
- Thérapie cognitivo-comportementale individuelle ou en groupe
- Aménagements de la scolarité (PPRE/PAP/PPS)
- Accompagnement associatif

Traitements médicamenteux

- Méthylphénidate en cas d'insuffisance des mesures psychosociales (cf. psychostimulants) :
 - À partir de 6 ans
 - Améliore 80% des personnes avec TDAH
 - Initié par un spécialiste (pédiatre/neuropédiatre, psychiatre/psychiatre de l'enfant et de l'adolescent) + réévaluation annuelle
 - Renouvellement de l'ordonnance sécurisée, en toutes lettres, avec mention de la pharmacie tous les 28 jours
- Médicaments non-psychostimulants en seconde ligne

TSA

Mesures psychosociales

- Psychoéducation/éducation thérapeutique
- Programmes parentaux

- Rééducations/remédiations sociocognitives - cf. Prescription d'une rééducation SD-247
 - Rééducation orthophonique spécialisée
 - Pictogrammes/communication augmentée
 - Programmes d'entraînement des habilités sociales
 - Thérapies centrées sur l'interaction et la synchronisation socio-émotionnelle
- Selon la sévérité et le retentissement :
 - Scolarité ordinaire avec aménagements (PPRE/PAP/PPS)
 - Unités d'Enseignement Maternelle Autisme (UEMA) ou Unités d'Enseignement Élémentaire Autisme (UEEA)
 - IME
- Accompagnement associatif

Traitements médicamenteux

Pour certains troubles et symptômes associés :

- Sommeil : mélatonine
- Irritabilité/troubles du comportement : antipsychotiques de seconde génération
- Troubles de l'humeur/TOC : inhibiteur sélectif de recapture de la sérotonine
- TDAH : méthylphénidate

Tics

Mesures psychosociales

- Psychoéducation/éducation thérapeutique
- Thérapie cognitivo-comportementale
 - Modification de l'environnement
 - Comportements alternatifs
- Accompagnement associatif

Traitements médicamenteux

Antipsychotiques de seconde génération dans les formes sévères