Demandez au docteur

Wendy Roberts, M.D., CRMCC
Pédiatrie du développement
Professeur émérite, Pédiatrie, Université de Toronto
Hôpital pour enfants malades



Objectifs

- À la fin de la session, les participants devraient être capables de discuter des sujets suivants :
- Connaissances nouvellement acquises concernant les signes précurseurs d'un trouble du spectre de l'autisme (TSA).
- Les principes de l'intervention précoce.
- Les problèmes médicaux liés aux TSA (troubles du sommeil et de nutrition, problèmes gastro-intestinaux et de propreté).
 - Boîte à outils pour les soins médicaux proposée par l'organisme Autism Speaks, membre du Réseau de traitement de l'autisme (Autism Treatment Network).
- Développement des compétences à tous les âges.
- Stratégies de communication.



Trajectoires développementales des enfants qui reçoivent un diagnostic de TSA en bas âge

Que pouvons-nous observer avant l'âge de deux ans?



Études sur les jeunes frères et sœurs d'enfants autistes

- Baby Siblings Research Consortium : 17 lieux de recherche au Canada, aux États-Unis, en Israël et au Royaume Uni.
- Autism Speaks (et l'Institut de recherche en santé du Canada IRSC)
- Avantages de travailler avec les frères et sœurs d'enfants autistes :
 - Risque plus élevé = + de possibilités de vérification
 - Possibilité de commencer les observations dès la petite enfance
 - Sélection non fondée sur des caractéristiques cliniques
 - Familles très motivées à participer
 - Repérage d'autres besoins en apprentissage chez les frères et sœurs n'ayant pas de TSA (trouble du langage, anxiété sociale)



Revue Pediatrics, 2011, 1er septembre

- Ozonoff et al.
- Risque de récurrence des TSA, selon les résultats de l'étude réalisée par le Baby Siblings Research Consortium
- N = 664 jeunes frères et sœurs d'enfants autistes
- Risque global de récurrence : 18,4 %
 - 25,9 % chez les garçons, 9,6 % chez les filles



Les TSA chez les tout-petits:

Résumé des résultats chez les cohortes à haut risque

- Communication sociale / langage
- Intérêts pour les jeux et comportement
- Attention visuelle
- Habiletés motrices et comportement



Communication sociale

- Fixation atypique du regard
- Sourire social plus rare
- Intérêt social moindre
- Réactions d'anticipation moins fréquentes
- Comportements d'attention conjointe plus rares
- Expression réduite d'affects positifs

[Bryson et al., 2007; Landa et al., 2007; Ozonoff et al., 2007; Presmanes et al., 2007; Zwaigenbaum et al., 2005]

Le jeu

- Imitation moins fréquente des actions
- Intérêt moindre pour les jeux sociaux
- Mouvements répétitifs avec les jouets
 - e.g., tournoiement, roulement
- Examen visuel intense et prolongé des jouets et d'autres objets

Bryson et al., 2007; Ozonoff et al., 2008; Wetherby et al., 2006; 2007; Zwaigenbaum et al., 2005

Développement moteur

Développement plus lent des habiletés de motricité fine et globale

Landa et al., 2005; Zwaigenbaum et al., 2005; également mentionné dans Ozonoff et al., 2007

Postures et comportements moteurs répétitifs, atypiques

Brian et al., 2008; Loh et al., 2007; Wetherby et al., 2006



CANADIAN 'INFANT SIB' STUDY

(ZWAIGENBAUM, BRYSON, ROBERTS, BRIAN, SMITH, SZATMARI)

- Participants actuels
 - 197 participants témoins à ce jour
 - 552 jeunes frères et sœurs à ce jour
 - 377 jeunes frères et sœurs vus à l'évaluation « de sortie » (à l'âge de 3 ans)
 - 160 jeunes frères et sœurs vus à l'évaluation prévue à l'âge de 5 ans
 - 40 jeunes frères et sœurs vus à l'évaluation prévue à l'âge de 8 ans et plus
- Participants évalués à tous les 6 mois jusqu'à l'âge de 24 mois, évaluation diagnostique indépendante à l'âge de 3 ans (ADI, ADOS, DSM-IV) → 5 ans → 8 ans et + (Ax (évaluation à l'aveugle)
- Aspects évalués, sans en exclure d'autres :
 - Signes comportementaux : AOSI (6-18 mois), ADOS (18 mois et +)
 - Langage et cognition : Mullen, MacArthur IDE (Initiative pour le développement de l'enfant)

 WPPSI (échelle d'intelligence préscolaire et primaire de Wachsler pour enfants)

 WISC (échelle d'intelligence de Wechsler-Bellevue pour enfants)
 - Attention visuelle/ tempérament (échelles de Rothbart)





TSA – Signaux d'alerte à 6 mois

Différences subtiles

- Contrôle moteur² (38 %)
- Réactivité¹ (34 %)
- Mouvements répétitifs¹
- Comportements sensoriels atypiques¹
- Intérêt social / affect¹
- Contact visuel (mais typique dans
 91 % des cas)¹



²TSA > Jeunes f et s + témoins

non-TSA

Mais... la plupart ont des comportements sociaux typiques

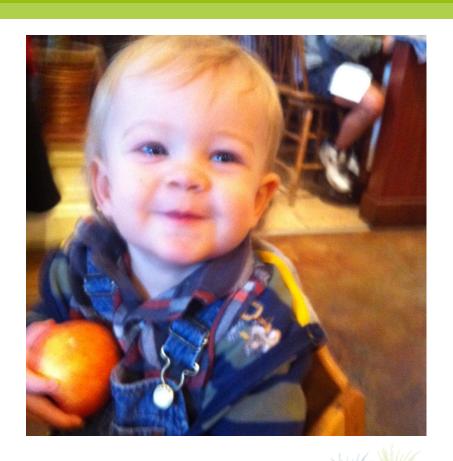
- Sourire social réciproque (95 %)
- Intérêt social et affect (90 %)





TSA – Signaux d'alerte à 12 mois¹

- Référenciation sociale (54 %)
- Babillement social (44 %)
- Réactivité (42 %)
- Réactions à l'appel du prénom (41%)
- Comportement moteur atypique (38 %)
- Intérêt social / affect (37 %)
- Contact visuel (28 %)
- Insistance (27 %)
- Comportement sensoriel (24 %)
- Contrôle moteur (14 %)



Jeunes f et s-TSA>Jeunes f et s- + témoins non-TSA; p<0,05



TSA – Signaux d'alerte à 18 mois

COMMUNICATION

Pointé du doigt et gestes limités

SOCIAL

 Attention conjointe, ouvertures sociales, expressivité faciale, montrer/donner, réactions à l'appel du prénom moindres

COMPORTEMENT

- Comportements répétitifs
- Comportement sensoriel et moteur atypique

AUTRES

- Transitions
- Réactivité
- Contrôle moteur atypique



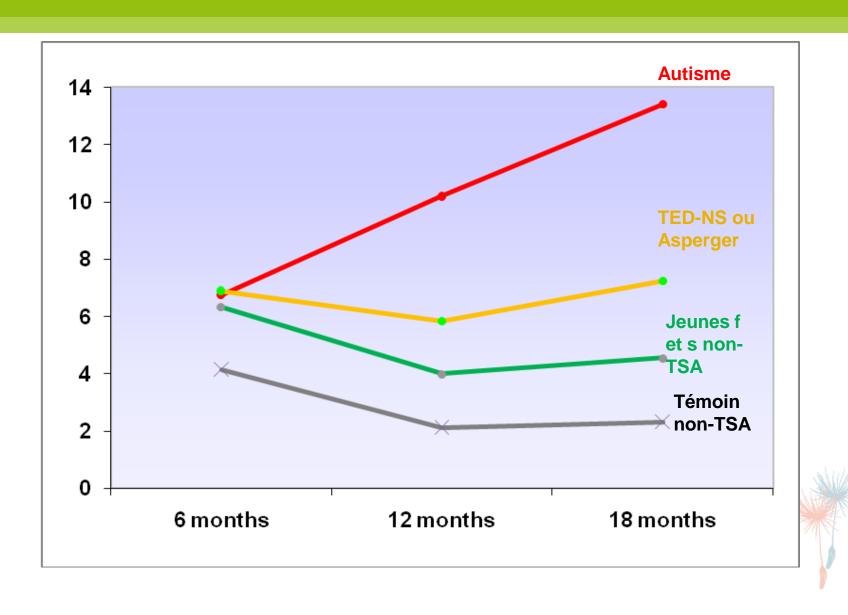


Intérêts sensoriels





TRAJECTOIRES DES SYMPTÔMES DES TSA (AOSI)



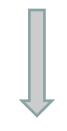
Trajectoires des symptômes des TSA

- Il est difficile d'observer des différences de comportement propres aux TSA à 6 mois d'âge...
 - À 6 mois, un contrôle moteur moindre est associé aux TSA dans le groupe à haut risque.
 - Jeunes frères et sœurs en tant que groupe : plus de difficultés de communication sociale que chez les participants témoins à faible risque.
- Les différences apparaissent entre 6 et 12 mois.
 - Contact visuel, intérêt social / affect, réactivité,
 comportements moteurs et sensoriels atypiques.
- Mise en garde: différences plus subtiles chez les enfants TED-NS et Asperger; peuvent être détectées plus tard.









Les défis du diagnostic précoce (Zwaigenbaum

et al., Pediatrics 2009)

 Expérience clinique et donnés probantes limitées = faible fiabilité et stabilité du diagnostic précoce.

Données minimales disponibles en-dehors des établissements de soins tertiaires hautement spécialisés (Chawarska et al., 2007).

À l'extérieur de notre « zone de confort ».

- Niveau cognitif minimum requis pour mesurer la typicité des aspects clés du développement (p. ex. : attention conjointe).
- « Frontières floues » entre les TSA et d'autres troubles du développement (surtout chez les frères et sœurs plus jeunes).
- À ce jour, l'expérience semble indiquer une stabilité élevée du diagnostic précoce, mais une faible sensibilité.

Évaluation diagnostique des TSA – Défis et pièges

- Lorsqu'il s'agit de leurs enfants, les parents sont les experts, mais n'ont pas de formation de diagnosticiens.
 - L'importance d'obtenir des descriptions détaillées des habiletés et comportements de l'enfant au lieu de demander aux parents de se prononcer sur les critères diagnostiques.
- Il n'existe pas de cas typique de TSA.
- Aucun symptôme (ou observation) ne peut à lui seul « confirmer » ou « infirmer » un diagnostic.
- Des défis se posent aux deux extrémités du continuum de développement.

Autres progrès dans les études sur les TSA chez les enfants en bas âge

- Études de neuroimagerie
 - Études fonctionnelles Phénomène évoqué cognitif (EPR) (p. ex., Elsabaggh et al., 2008)
 - Études structurelles Études IRM/DTI (réseau IBIS, Piven)
- Facteurs de risque génétiques et environnementaux
 - P. ex., réseau EARLI, Newschaffer
- Environnement des jeunes enfants
- Liens vers la recherche d'intervention



Dépistage précoce



Si le taux de prévalence est l enfant sur 88 Centre pour le contrôle des maladies (2011)

- Chacun constatera de plus nombreux cas.
- En Ontario, les bébés de 18 mois feront l'objet d'examens plus poussés.
 - Le questionnaire de dépistage du district de Nipissing (NDDS) ou la grille de Wetherby, qui évalue les profils de communication chez les enfants autistes (Infant Toddler Checklist d'Amy Wetherby).
 - Le relevé postnatal Rourque.
 - Utiliser le questionnaire M-CHAT lorsque l'on soupçonne la présence d'un TSA.
 - Jouer avec l'enfant suivant une procédure standardisée.

CDBS DP Infant-Toddler Checklist Grille de Wetherby – Évaluation des profils de communication

(CSBSDR) c	SBS DP Infant-Toddler Checklis	it			
Child's name:	Date of birth:	Date 1	illed out:		
Was birth premature?	If yes, how many weeks p	If yes, how many weeks premature?			
Filled out by:	Relationship to child:	Relationship to child:			
should be completed by a caregiver who evaluation is needed. The caregiver may es that best describe your child's behavi at your child's age are not necessar	talk may indicate whether or not a child will have dif- en the child is between 6 and 24 months of age to be either a parent or another person who nurtures to or. If you are not sure, please choose the closest respo ily expected to use all the behaviors listed.	determine w the child dail	hether a referral y. Please check al	for an the choic-	
Emotion and Eye Gaze					
 Do you know when your child is happy and when your child is upset? 		☐ Not Yet	☐ Sometimes	☐ Often	
2. When your child plays with toys, does he/she look at you to see if you are watching?		☐ Not Yet	☐ Sometimes	-	
Does your child smile or laugh while looking at you?		- Mark Mark	0.85	□ Often	
4. When you look at and point to a toy across the room, does your child look at it?		☐ Not Yet	□ Sometimes	☐ Often	

Amy Wetherby, www.firstsigns.org



M-CHAT

- Modified Checklist for Autism in Toddlers (DL Robbins, 1999, 2008; www2.gsu.edu/~psydlr)
 - Entre 16 et 30 mois (+)
- Questionnaire de 23 questions à poser aux parents
 - 6 questions clés pour le dépistage de l'autisme : les questions 2,7,9,13,14 et 15
 - Échec : 2 questions clés ou 3 questions en tout
- Entrevue de suivi : reprise des questions à l'origine de l'échec du test à moins qu'il y en ait plus que 8
- Valeur prédictive positive : entre 0,57 et 0,65 pour un TSA
 - Plus élevée dans le cas d'un retard global du développement

M-CHAT™ Information

Robins, Fein, & Barton, 1999 /

Télécharger sur le site du magasin Apple : iAutism www.mchatscreen.com

Version française du M-CHAT : http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L._Robins,_Ph.D._files/M-CHAT_French.pdf





Les meilleures pratiques

- Dépistage ou surveillance des signes précurseurs d'un TSA à tous les points d'accès aux services de santé et de développement des enfants.
- Référence précoce des enfants chez lesquels on soupçonne un TSA (tout en reconnaissant que l'évaluation peut ne pas être concluante chez les enfants de 24 mois ou moins).
- Interventions précoces auprès de l'enfant et de sa famille, axées sur des aspects fonctionnels jugés préoccupants (*parallèlement à une évaluation diagnostique).

Réagir aux signaux d'alerte

Les meilleures données probantes à ce jour :

- La méthode Early Start Denver Model
 - Dawson, G. « Randomized controlled trial for toddlers with autism: The Early Start Denver Model » dans la revue *Pediatrics*, vol. 125, nº du ler janvier 2010.
 - An Early Start for Your Child with Autism. Sally Rogers, Ph.D., GeraldineDawson Ph.D. et Laurie Vismara, Ph.D.



Intervention très précoce

- Pivotal Response Treatment (PRT) (entraînement aux réponses pivots)
 - Koegel, LK (2000). Interventions to facilitate communication in autism [Numéro spécial: Treatments for People with autism and other PDDs dans Research Perpectives], JADD, Nº 30, p. 383-391.



Étude sur les interventions très très précoces Recherche

en cours financée par l'organisme Autism Speaks : Bryson et Brian (Very Very Early Intervention Study)

- Les principes du PRT (R. et L. Koegel)
 - Miser sur la motivation de l'enfant
 - Suivre les initiatives de l'enfant
 - Capter l'attention de l'enfant
 - Offrir clairement des **possibilités** de communication
 - Intercaler des tâches plus faciles et des tâches plus difficiles
 - Renforcer toutes les bonnes tentatives de communication
 - Renforcement naturel, immédiat et conditionnel

Communication

- La communication peut avoir un impact positif sur le comportement difficile.
- Une meilleure communication augmente la probabilité que l'enfant s'engage dans une interaction.
- **S'assurer** que l'enfant peut communiquer intentionnellement pour des raisons essentielles :
 - Demander des choses
 - Dire aux autres de faire des choses
 - Protester
 - Faire des commentaires sur des choses





Problèmes de communication

- **Frustration** l'enfant utilise un comportement au lieu de la communication.
 - Remplacer le comportement par la communication.
 - P. ex., lancer un jouet, de la nourriture → remplacer par un geste ou un mot indiquant que tout est fini.
- Pas de tentative de communication
 - Les parents devraient dresser une liste des collations et des activités qui motivent le plus l'enfant → créer des occasions de faire des demandes ou de protester.
- L'enfant perd tout intérêt à communiquer durant une activité.
 - L'activité est peut-être trop difficile, les attentes sur les plans du langage et de la communication sont peut-être trop élevées.

Aptitudes au jeu social

- Le jeu social englobe toute interaction agréable entre des personnes (sans jouets).
- Un aspect important est de consacrer le plus de temps possible aux interactions directes (en tête à tête).
 - Soit au cours d'activités quotidiennes (bain, changement de couche, repas, etc.).
 - Soit dans le cadre de jeux sociaux initiés par les parents (tape, tape, tape, coucou, chansons).
- Le succès vécu lors des tout premiers jeux sociaux joue un rôle important dans le développement des jeux avec des jouets et, plus tard, dans celui de la conversation.

Aptitudes au jeu social : Stratégies

- Les parents doivent répertorier les activités que l'enfant trouve agréables.
 - La persévérance est l'élément clé l'enfant a besoin de temps pour apprendre comment ça marche.
- Au début, l'enfant peut avoir besoin de plusieurs exemples.
 - Commencer l'activité → Attendre que l'enfant réagisse (il vous regarde, vous sourit, rit, se déplace, vient vers vous).
 - Poursuivre immédiatement l'activité → attendre encore.
- Promouvoir l'imitation (e.g., chansons mimées).





Aptitudes au jeu social : Résolution des problèmes

- L'enfant **n'est pas intéressé** par l'activité.
 - Raccourcir l'activité.
 - Réduire le niveau de langage.
 - Répéter, répéter, répéter dans le même ordre et en utilisant les mêmes mots.
 - Attendre, attendre, attendre.
 - ESSAYER de ne pas « enseigner ».
- L'enfant veut participer à l'activité suivant son propre à sa manière.
 - Participer à l'activité en introduisant un seul changement avant la fin de celle-ci -> puis permettre à l'enfant de retourner à son sa manière à lui.

Aptitudes à s'amuser avec des jouets

- Le fait de s'amuser avec des jouets favorise grandement le développement du langage symbolique.
- Les enfants qui savent s'amuser avec de nombreux jouets différents peuvent participer à des jeux avec des enfants dans d'autres environnements (garderie, école)
- Le fait de résoudre des problèmes avec des jouets joue un rôle important dans le développement de certaines aptitudes cognitives.
- Le jeu avec des jouets suit une trajectoire globale de développement.
- Éviter de consacrer trop de temps à l'écoute de la télévision, aux jeux vidéo, etc.





Aptitudes à s'amuser avec des jouets

- Repérer les jouets qui amusent l'enfant se rappeler que bien des objets peuvent être des jouets et encourager l'interaction.
- Apprendre à s'amuser avec des jouets demeure un apprentissage.
 - Commencer avec des jouets cause-effet.
 - Jouets d'action ou musicaux (toupies, bulles, faire rouler des autos).
 - Ajouter des jouets traditionnels (p. ex., trieuses de formes, empileurs avec des anneaux colorés, casse-tête, livres).
- Enseigner des jeux du faire semblant → commencer par faire participer l'enfant à des versions de ces activités « dans la vraie vie », puis enchaîner avec des versions « du faire semblant ».

Aptitudes à s'amuser avec des jouets

Les livres

Les parents peuvent :

- « Partager » un livre au lieu de « lire » un livre avec leur enfant.
- Commencer par tourner les pages et montrer de l'enthousiasme pour ce qui s'en vient.
- Utiliser des livres à rabats et montrer à l'enfant à « ouvrir » les petites portes ou lui demander « qui est-ce? »
- Identifier un objet ou un personnage par page plutôt que plusieurs qui nécessitent l'utilisation de beaucoup de mots.

Le langage répétitif / thématique est habituellement efficace (p. ex., ce n'est pas Maisy).





L'Analyse comportementale appliquée et l'autisme : Pratique recommandée

- Continuer d'orienter les enfants autistes et ceux qui se situent à l'extrémité la plus grave du spectre autistique vers les programmes provinciaux d'intervention comportementale intensive (ICI).
- Tenir compte des conditions d'admissibilité et des temps d'attente.
- Insister pour avoir immédiatement accès aux options autres que l'ICI.
 - Développement de la petite enfance : Services d'intervention précoce.
 - Services d'orthophonie.
 - (p. ex., Hanen : More Than Words)
 - Ergothérapie, stratégies basées sur le jeu (Centre d'accès aux soins communautaires à l'école).
 - Programmes basés sur le jeu avec des cliniciens d'expérience.

Groupes de soutien aux parents et aux familles.



Le Réseau de traitement de l'autisme (RTA) vu par l'organisme Autism Speaks

- Base de données.
- Réseau de centre universitaires et communautaires offrant des soins aux personnes autistes.
- Mission
 - ➤ Améliorer et normaliser les soins offerts aux enfants et aux adolescents ayant un trouble du spectre autistique (TSA).

www.autismspeaks.org/atn



Reconnaissance de la complexité médicale

Dans les domaines suivants :

- Problèmes gastrointestinaux
 - Reflux gastroesophagien pathologique (GERD)
 - Constipation
- Sommeil
- Épilepsie
- Nutrition
- Le caractère génétique des TSA



L'organisme Autism Speaks

- Home » Family Services » Tool Kits
- Accueil » Services aux familles » Boîtes à outils
- Selon les initiatives d'amélioration de la qualité mises en place dans tout le RTA
 - CONSTIPATION
 - Propreté
 - GERD
 - BUTS CONCERNANT LES NEUROLEPTIQUES
 - Comportements difficiles
 - Visites d'un cabinet de dentiste

http://www.autismspeaks.org/science/sciencenews/pediatrics-supplement-autism-and-otherneurodevelopmental-disorders

www.autismspeaks.org/atn

Développement des compétences au fil des ans

- Une activité par semaine à l'extérieur de la maison.
- À toutes les deux semaines ou à tous les deux mois, toujours ajouter une nouvelle habileté que le jeune est conscient d'avoir acquise.
 - Soins personnels, exercice et hygiène
 - Aide au ménage
 - Préparation des aliments...un aliment > un repas
 - Temps
 - Argent
 - Compétences communautaires / sécurité

Accroissement graduel de l'autonomie.



Helt, Kelley, Kinsbourne, Pandey, Boorstein, Herbert et Fein. Neuropsycholy Review (décembre 2008) vol. 18, p. 339-366.



1: Neuropsychol Rev. 2008 Dec; 18(4): 339-66. Epub 2008 Nov 14.

Can children with autism recover? If so, how?

Helt M, Kelley E, Kinsbourne M, Pandey J, Boorstein H, Herbert M, Fein D.

Department of Psychology, University of Connecticut, Storrs, CT 06268, USA. molly.helt@uconn.edu



Conclusions

- Les études prospectives sur le TSA chez les jeunes enfants jugés à haut risque ont permis de réunir des informations utiles sur les comportements précoces et les modèles de développement prédicteurs d'un TSA.
- La transposition de ces informations dans la pratique clinique doit tenir compte de problématiques plus larges, liées aux systèmes de santé.
- Les progrès réalisés dans le dépistage précoce doivent s'accompagner d'efforts pour mettre au point des interventions adaptés aux différents niveaux de développement et basées sur des preuves.
- Les chercheurs ont promis d'intégrer les études comportementales et neurobiologiques afin de mieux comprendre l'évolution précoce des TSA.



Ressources

Autism Spectrum Disorder: Information for Parents: SickKids website

www.aboutkidshealth.ca/ResourceCentres.aspx

Autism Speaks

www.autismspeaks.ca (100 Day Toolkit)

An Early Start for Your Child with Autism. Sally Rogers, Ph.D., Geraldine Dawson Ph.D., and Laurie Vismara, Ph.D.



Progrès réalisés dans le dépistage précoce de l'autisme

- Marshall, C. R., Noor, A., Vincent, J. B., Lionel, A. C., Feuk, L., Skaug, J. Roberts, W, et al. (2008). Structural variation of chromosomes in autism spectrum disorder. *American Journal of Human Genetics*, 82(2), 477-488.
- Scherer, S. W., & Dawson, G. (2011). Risk factors for autism: translating genomic discoveries into diagnostics. *Human Genetics*, 130(1), 123-148.
- Shen, Y., Dies, K. A., Holm, I. A., Bridgemohan, C., Sobeih, M. M., Caronna, E. B. et al. (2010). Clinical genetic testing for patients with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 125(4), 727-735.
- State, M. W., & Levitt, P. (2011). The conundrums of understanding genetic risks for autism spectrum disorders. *Nature Neuroscience*, 14(12), 1499-1506.
- Szatmari, P., Paterson, A. D., Zwaigenbaum, L., Roberts, W., Brian, J., Liu, X. et al. (2007). Mapping autism risk loci uring genetic linkage and chromosomal rearrangements. *Nature Genetics*, 39(3), 319-328.
- Zwaigenbaum, Ionnie. Current Opinion in Neurology 2010, 23:97–102.



Bibliographie

- Walsh, P., Elsabbagh, M., Bolton, P., Singh, I. (2011). In search of biomarkers for autism: scientific, social and ethical challenges. *Nature Reviews*, 12(10), 603-612.
- Webb, S. (2010) Drugmakers dance with autism. *Nature Biotechnology*, 28(8), 772-774.
- Baret, L., & Godard, B. (2011). Opinions and intentions of parents of an autistic child toward genetic results: two typical profiles. *European Journal of Human Genetics*, 19(11), 1127-1132.



Remerciements

Université de Dalhousie

- Susan Bryson, Ph.D.
- Isabel Smith, Ph.D.
- Theresa McCormick, M.Sc.
- Nancy Garon, Ph.D.

Université McMaster

- Peter Szatmari, M.D.
- Caroline Roncadin Ph.D.
- Michelle Pawliw ,M.A.
- Ann Thompson, M.Sc.







Université de Toronto

- Wendy Roberts, M.D.
- Jessica Brian, Ph.D.
- Vanessa Reinhardt, M.A.
- Bonnie McKinnon, M.A.
- Kelly Drummond ,Ph.D., ACDN
 (Association canadienne des docteurs en naturopathie)

Université de l'Alberta

- Lonnie Zwaigenbaum, M.D.
- Heather Wagg, B.Sc.

Notre étude bénéficie des appuis suivants :

Autism Speaks

Instituts canadiens de recherche sur la santé

Alberta Heritage Foundation for Medical Research

D'un grand nombre d'enfants et de familles fantastiques!