



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

FORMATION DES AIDANTS

L'autisme : comprendre le diagnostic



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Plan de la journée

- **La triade autistique**
- **Les Troubles Envahissants du Développement**
- **Le Trouble du Spectre Autistique**
- **Les pathologies associées aux TED**
- **Les troubles associés aux TED**
- **Les maladies génétiques et autres pathologies**
- **Examens complémentaires et consultations spécialisées**
- **Ce que nous savons : état des connaissances**
- **Devenir des personnes avec TED**
- **L'annonce du diagnostic et les étapes d'acceptation**



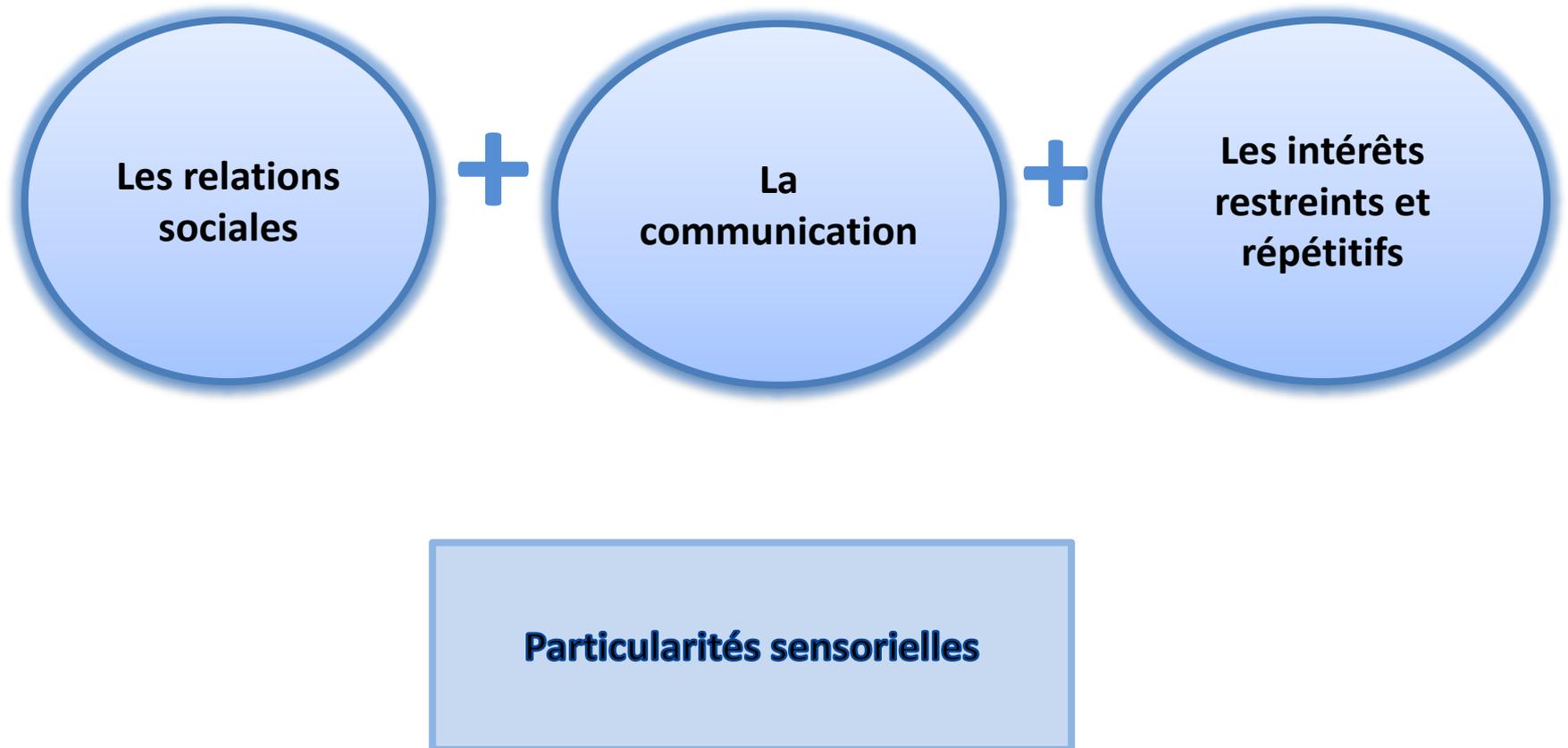
Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

**Selon vous, quelles sont les particularités
présentées par votre enfant ?**

La triade autistique



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France



Les Troubles Envahissants du Développement (TED)



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- Pour poser un diagnostic, les professionnels utilisent la Classification Internationale des Maladies version 10 (CIM 10).
- Une autre classification existe et est également utilisé dans la pratique : le Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux (publié par la [Société américaine de psychiatrie](#) (APA)).
- Ces classifications regroupent les différents troubles en CATEGORIES.

La catégorie : Troubles envahissant du développement



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **La catégorie des TED comporte 5 sous-types :**
 - **Autisme**
 - **Syndrome d'Asperger**
 - **Syndrome de Rett**
 - **Trouble désintégratif de l'enfance**
 - **Autisme atypique ou TED NS**



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

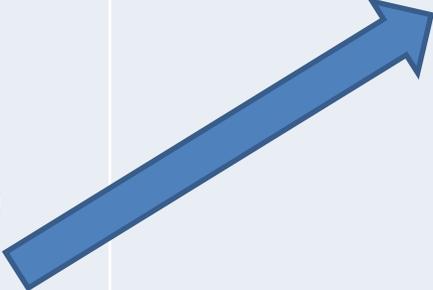
Le Trouble du spectre autistique

**Depuis mai 2013, utilisation du terme
« Trouble du Spectre Autistique » (DSM V)**

Le TSA sont inclus dans une catégorie plus vaste : les Troubles Neurodéveloppementaux.

Le TSA comprend les troubles antérieurement qualifiés d'autisme infantile, de syndrome d'Asperger, de TED NS.

Pas de distinction entre les différents sous-types mais spécification du degré de sévérité des symptômes et du niveau de soutien nécessaire.

DSM IV	DSM V
Troubles 1 ^{ère} , 2 ^{ème} enfance ou adolescence	Troubles neurodéveloppementaux
<p>Troubles envahissants du développement</p> <ul style="list-style-type: none">- Troubles autistiques- Syndrome d'Asperger- Trouble envahissant du développement non spécifié - Syndrome de Rett- Trouble désintégratif de l'enfance	<p>Trouble du spectre de l'autisme</p> 

Les pathologies associées aux TED



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Epilepsie** : plus fréquente que dans la population générale (5 à 40 % des personnes avec TED) :

- Risque plus élevé chez les filles
- Plus fréquente dans l'enfance (pics dans la petite enfance et à l'adolescence)
- Risque plus élevé en cas de RM associé

- **Retard mental (RM)** : prévalence variable suivant le type de TED :

- Autisme infantile : 70 % de RM (40 % profond, 30 % léger)
- Autisme atypique, autres TED,... : plus faible
- Syndrome d'Asperger : absent (définition)



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Les troubles associés aux TED

- **Troubles du sommeil** : 45 à 86 % des enfants avec autisme
- **Troubles psychiatriques** : plus fréquents que dans la population générale (50 à 75 % des personnes avec TED, difficiles à diagnostiquer en cas de retard mental (RM) associé) :
 - Anxiété et dépression chez l'adulte sans RM
 - Trouble Déficitaire de l'Attention Hyperactivité (TDAH) chez l'enfant
 - Possibilité de pathologie psychotique (délire)

Les maladies génétiques et autres pathologies



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Certaines maladies génétiques monogéniques sont associées à des TED :**
 - Syndrome du X fragile
 - Sclérose Tubéreuse de Bourneville
 - Autres anomalies génétiques et chromosomiques
 - (Syndrome de Rett) (*pathologie dégénérative TED*)

- **D'autres pathologies somatiques peuvent coexister avec les TED (ou survenir), comme chez toute autre personne (difficulté de les repérer et du diagnostic)**

Examens complémentaires et consultations spécialisées



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- A la recherche de pathologies associées et d'éléments étiologiques
 - Vision, audition
 - Neurologie (et épilepsie)
 - Somatique (maladies associées)
 - Génétique (maladies génétiques associées)
 - Utilité d'une IRM morphologique cérébrale avec spectroscopie (moment de réalisation à discuter)
- Repérage de troubles ou pathologies psychiatriques associées et diagnostic différentiel en utilisant des échelles validées

Ce que nous savons



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Les TED sont présents dans toutes les classes sociales (et toutes les ethnies)**
- **Sex-ratio : 4 garçons/1 fille**
 - Avec retard mental : 2/1
 - Sans retard mental : 6/1
- **Risque de récurrence (risque d'autisme pour un nouvel enfant dans une fratrie avec un enfant TED) :**
 - Antécédent de garçon TED : risque de récurrence 4 %
 - Fille TED : 7 %
 - 2 enfants TED : 25 à 30 %
 - Concordance chez les jumeaux monozygotes : 70 à 90 %
- **Légère augmentation de risque avec l'âge des parents, plus grande fréquence des antécédents périnataux**

Ce que nous savons



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Les caractéristiques psychologiques des parents ne sont pas un facteur de risque.**
- **La théorie du dysfonctionnement relationnel entre la mère et l'enfant comme cause du TED est erronée.**

Pas de lien prouvé scientifiquement



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- avec l'intolérance au gluten du nourrisson
- avec la vaccination ROR (*Rougeole-Oreillons-Rubéole*)
- avec la présence de mercure dans l'environnement

Devenir des personnes avec TED



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Le diagnostic initial est stable pendant toute la vie (80 à 92 % des cas)**
- Cependant les symptômes peuvent se modifier au cours de la vie (en particulier ceux de la triade autistique). Les requalifications diagnostiques concernent surtout les catégories Asperger, autisme atypique ou autres TED et sans précision (l'évolution positive de certaines personnes fait qu'ils peuvent ne plus remplir les critères diagnostiques initiaux).
- La plupart des personnes diagnostiquées TED durant l'enfance garderont des particularités tout au long de leur vie.

Devenir des personnes avec TED



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Principaux facteurs de l'évolution :

- Précocité et conditions d'apparition des troubles
- Intensité de la symptomatologie
- Présence de troubles associés (retard mental, épilepsie, maladies somatiques) ; le niveau intellectuel demeure le facteur prédictif le plus fiable
- Facteurs environnementaux ; la précocité des stimulations par les dispositifs éducatifs et de soins est un facteur positif d'influence sur l'évolution des troubles
- Approches variées mais hiérarchisées pour répondre à la diversité clinique

Évolution de la communication et du langage

- Amélioration possible de la communication et du langage tout au long de la vie, en particulier la communication non verbale
- Améliorations observées lors du passage de l'adolescence à l'âge adulte chez 1 personne/2 avec autisme infantile
- En l'absence de langage fonctionnel à l'âge de 5 ans, probabilité de + en + faible de son émergence ultérieure
- 10 % des adultes avec autisme infantile n'ont pas de langage

Évolution des interactions sociales et des émotions

- Élément le plus persistant de la triade autistique au cours de la vie
- Environ 50 % des personnes avec autisme infantile présentent des troubles sévères des interactions sociales à l'âge adulte
- L'expression des émotions à l'âge adulte s'améliore plus chez les personnes avec autisme infantile sans RM que chez celles avec RM associé



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

L'annonce du diagnostic et les étapes d'acceptation



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

L'annonce du diagnostic

- **Secret médical non opposable au patient et à la famille**
- **Loi du 4 mars 2002 : Toute personne a le droit d'être informée de son état de santé**
- **Annonce du diagnostic : moment de remaniement familial, orientation, adhésion des parents au traitement et à l'accompagnement**
- **Littérature peu importante autour de cette question**
 - Attitude des professionnels
 - Clarté des informations
 - Capacité à répondre aux questions

L'annonce du diagnostic



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Information avant diagnostic :**
 - Éviter d'annoncer le diagnostic avant les résultats de l'évaluation pluridisciplinaire
 - Avant 2 ans : ne pas utiliser le terme « autisme » ou TED
 - En cas de doute : notion de trouble du développement à préciser

L'annonce du diagnostic



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Information après diagnostic :**
 - Médecin coordonnateur : Annoncer le diagnostic aux 2 parents
 - Dans le service d'évaluation : délai < 1 mois
 - Cadre accueillant : discussion durée suffisante => questions
 - Nosographie internationale CIM 10
 - Difficulté précision du diagnostic : « TED non spécifié » , « trouble du développement » => évaluation ultérieure
 - Rapport oral et écrit
 - Information des familles sur leurs droits, associations, ressources etc.



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

L'annonce du diagnostic

- **Information à la personne (enfant, adolescent, adulte)**
- **Médecin coordonnateur => information**
- **Au terme de la procédure diagnostique ou à un autre moment clé :**
 - Perception de la différence
 - Orientation etc
- **Prise en compte de l'âge, capacités cognitives**
- **Attention particulière pour la fratrie : information spécifique ?**



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

L'annonce du diagnostic

- Liens entre la procédure diagnostique et les actions de prise en charge
- Diagnostic ← articulation immédiate → Prise en charge
- Contact entre l'équipe qui a posé le diagnostic et les professionnels concernés par la prise en charge éducative, pédagogique, accompagnement



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Comment avez-vous vécu ce moment?



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

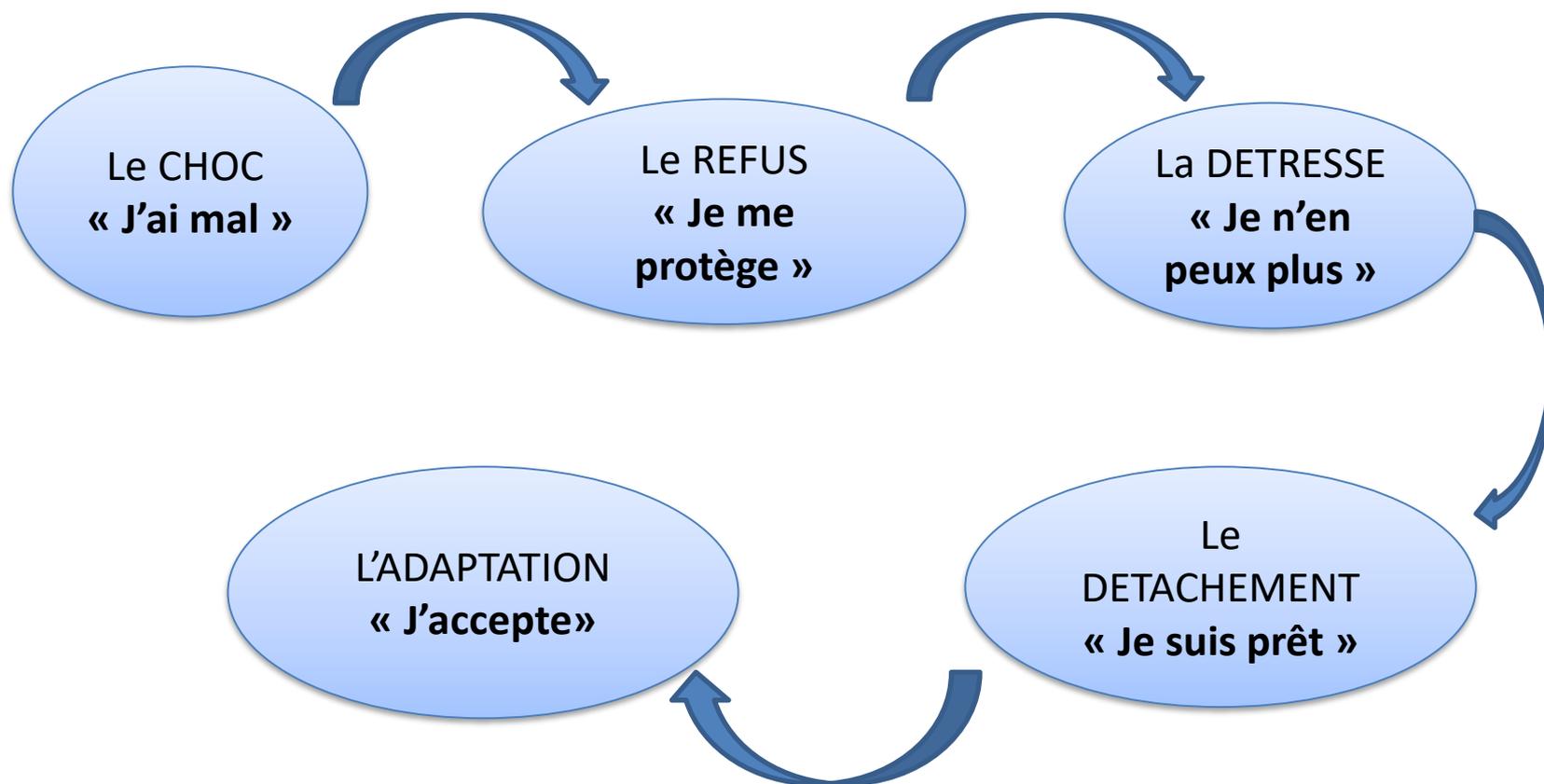
Les étapes de l'acceptation

- **Découverte que son enfant présente un TED : les parents traversent des étapes qui vont les conduire du diagnostic à l'acceptation.**
- **Ces étapes sont inévitables. Il s'agit d'un processus normal.**
- **Le temps et l'intensité de chaque étape diffèrent d'un individu à l'autre.**
- **Bien que décrites de façon séquentielle, les réactions impliquées dans chacune de ces étapes peuvent se chevaucher.**

Les 5 étapes :



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France



Le CHOC



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **1^{ère} réaction suite à l'annonce du diagnostic (ou avant)**
- **Emotions vives ou blocages, affolement, anxiété élevée, colère**

« Je me sentais paralysé. On me parlait, mais c'est comme si je n'entendais rien. C'était comme un tremblement de terre. Mais quand j'y pense, je m'en doutais depuis longtemps, mais je n'avais pas envie d'avoir raison ».

Le REFUS



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Négation du diagnostic et ses conséquences**
- **Recherche d'un autre avis plus favorable**
- **Anxiété**
- **Colère contre les intervenants**
- **Incapacité momentanée de faire face à la situation**

« Les médecins se trompent. Ils ne l'ont pas vu assez longtemps et ils n'ont pas fait suffisamment d'examens pour juger. Et ce jour-là, mon fils n'allait pas bien. A la maison, il n'est pas comme ça. Là, il pleurait, il criait, il n'a pas bien participé. Mais je sais qu'il est bien plus capable que ça ».

La DETRESSE



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Prise de conscience de l'impact du diagnostic**
- **Période de dépression ou de désespoir**
- **Sentiment de culpabilité**
- **Recherche des causes**
- **Isolement**
- **Perte de l'estime de soi**

« C'est de ma faute. Il n'y a rien à faire. Je suis découragée. Je vais encore me disputer avec mon mari à cause de ça. Je ne sais pas ce que j'ai fait pour mériter ça. Pendant ma grossesse, je n'ai pas bu, pas fumé, j'ai fait tout ce qu'on m'a dit de faire. Mais peut-être que ... Je me sens tellement triste. Personne ne peut me comprendre. Je n'en peux plus, il m'arrive même d'avoir des pensées terribles et cela me fait culpabiliser ».

Le DETACHEMENT



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Etape de transition**
- **Augmentation de la capacité de voir la réalité dans son ensemble**
- **Changement des objectifs de vie en fonction de la nouvelle situation**
- **Emotions moins intenses**

« Ma femme et moi, nous nous entraïdons : si l'un se décourage, l'autre le soutient. Je suis content, mon enfant fait des progrès. Il a encore des difficultés mais j'ai l'impression que le pire est passé ».

L'ADAPTATION



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

- **Acceptation variable et réaliste des capacités, des limites et du potentiel de son enfant**
- **Apparition de satisfaction et de joie**

« C'est bon pour moi de le voir faire des tas de choses et progresser. Il est tellement beau et il est devenu tellement fort. Je suis enfin capable de voir mon enfant tel qu'il est, un enfant avant tout. Il a l'air heureux et ça me rend heureuse. Autiste ou pas, nous l'aimons et c'est cela qui compte ».



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Dans un couple, le fait de ne pas vivre les même étapes en même temps peut entraîner des tensions.

IL EST IMPORTANT DE FAIRE LE POINT SUR CE QUI EST VECU ET DE NE PAS HESITER A EN PARLER.



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Plusieurs facteurs peuvent influencer la trajectoire d'un individu vers la réorganisation.

Le parent va mettre en place des stratégies pour faire face aux différentes situations et continuer d'avancer. On les appelle des stratégies adaptatives.



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Quelles stratégies avez-vous mis en place ?

Faut-il en parler à l'entourage et comment ?



Centre de Ressources Autisme
Ile-de-France

Il existe des réseaux d'entraide entre familles, des associations de parents.