## Revues générales

# Troubles du spectre autistique : quels conseils donner après le diagnostic ?

**RÉSUMÉ : Le pédiatre a une place centrale auprès des familles ayant un enfant porteur d'un trouble du spectre de l'autisme (TSA), avant et après le parcours diagnostic. Le neurodéveloppement est un processus dynamique, influencé par des facteurs génétiques et environnementaux : biologiques, socioculturels, éducatifs et affectifs. C'est ce processus qui est impacté dans les TSA. Dès les premiers mois de grossesse et de façon répétée, le pédiatre a comme mission de procurer aux parents une information claire et compréhensible sur le neurodéveloppement de l'enfant et de repérer ses atypies. Il va leur apporter une écoute attentive et établir avec eux un partenariat effectif dans les soins et l'éducation de leur enfant à risque ou atteint d'un TND, avec ou sans TSA.**
**Le pédiatre va prescrire et coordonner des soins précoces pour soutenir le développement cérébral de leur enfant, pour l'aider dans ses apprentissages et pour réduire les "surhandicaps".**
**Il a aussi de nombreuses missions concernant des demandes d'aides sociales et d'orientation.**

**M.-A. JEUNE**
Plateforme diagnostic autisme Arc en ciel,
Hôpital de jour pour jeunes enfants autistes,
SÈVRES,
Association les Papillons Blancs de la Colline.

Le pédiatre a une place centrale auprès des familles ayant un enfant porteur d'un trouble du spectre de l'autisme (TSA). Elles attendent de lui une expertise dans le domaine de l'autisme et une aide avant et après le parcours diagnostic. Il va les aider à mettre en place des soins précoces pour soutenir le développement cérébral de leur enfant, pour l'aider dans ses apprentissages et pour réduire les "surhandicaps". Son accompagnement a aussi comme objectifs l'épanouissement de l'enfant, son bien-être et celui de sa famille. À chaque âge en fonction des symptômes de l'enfant, il va mettre en œuvre une coordination des soins et une guidance parentale adaptée. Il a aussi de nombreuses missions autour des demandes d'aides sociales et d'orientation.

En l'absence de diagnostic et de soins spécifiques, leur fonctionnement "atypique" peut parfois amener les enfants avec autisme à vivre des situations compliquées et ressentir de grandes souffrances. Les familles se sentent très seules et reçoivent des informations, souvent contradictoires, de leur entourage et des réseaux sociaux [1]. Le pédiatre va pouvoir les soutenir et les accompagner (***fig. 1***).

**Les troubles du neurodéveloppement**

- TND : 5 % de la population : 35 000 naissances par an.
- TSA : 0,9 % et 1,2 % des naissances, soit environ 7 500 bébés chaque année.

**Fig. 1 :** Les troubles du neurodéveloppement.

## Comprendre les TSA grâce aux connaissances récentes en neurosciences pour mieux accompagner

Les TSA sont un ensemble de désordres d'apparition précoce, perturbant le développement du système nerveux central qui induisent des déficits et des anoma-

# Revues générales

lies qualitatives dans le fonctionnement intellectuel, sensoriel, moteur ou du langage. Les TSA font partie des TND et associent un déficit persistant de la communication et des interactions sociales observé dans les contextes variés, et un caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités.

Le neurodéveloppement est un processus dynamique, influencé par des facteurs génétiques [2, 3] et environnementaux : biologiques, socioculturels, éducatifs et affectifs. Il débute dès la grossesse et se poursuit jusqu'à l'âge adulte. C'est un flux et une succession de vagues d'apprentissages qui modifient chaque jour les capacités de l'enfant. S'il est plus ou moins rapide selon les enfants, il suit des étapes incontournables qui s'enchaînent à des âges clés, et s'intriquent de façon fluide. C'est ce processus qui est impacté [4]. La nature et l'intensité des troubles varient selon les enfants, mais aussi au cours du temps. Les déficits engendrés par les symptômes sont souvent suffisamment sévères pour provoquer chez l'enfant un handicap au quotidien dans les domaines personnel, familial, social, scolaire, et impacter ainsi leur intégration sociale. Néanmoins, ils peuvent parfois présenter des capacités intellectuelles, langagières, cognitives ou sensorielles développées qu'ils peuvent utiliser comme appui pour des apprentissages, ou comme points forts dans certains domaines.

## Le pédiatre, professionnel de première ligne pour le repérage précoce et l'accompagnement

Le repérage large et non ciblé des troubles précoces du développement, dès la 1re année de vie, est un enjeu de santé publique, et la place du pédiatre auprès des parents avant et après le repérage est fondamentale (***fig. 2***).

Il existe une chronologie spécifique pour chaque fonction cérébrale avec une "période critique" : période d'optimisation de la mise en place des réseaux neuronaux pour une fonction donnée. Le diagnostic précoce du risque de TSA est fondamental car, à cet âge, la plasticité cérébrale et les capacités d'apprentissage sont très grandes. La période d'optimisation, c'est comme si une fenêtre s'ouvrait et allait ensuite se refermer. Souvent, des parents nous rapportent que la crèche, le médecin, leurs familles, leurs amis les ont rassurés : "*ce n'est pas grave*", "*chacun son rythme*", "*on est tous différents*", "*il ne faut pas lui mettre d'étiquette*", "*il faut lui laisser sa chance*" … et aucun soin ne se met en place, les parents restent seuls face à leur bébé différent. Vous allez pouvoir tenir un autre discours : "*je vous écoute*", "*vous connaissez bien votre bébé*", "*vous allez pouvoir l'aider*", "*plus on aide tôt un enfant, plus les soins seront efficaces*".

**Recommandations de l'Académie de médecine, 7 septembre 2022 :**
– procurer une information claire et compréhensible aux parents sur le neurodéveloppement de l'enfant dès les 1ers mois de grossesse, et de façon répétée ;
– améliorer la formation des médecins et de tous les professionnels de la petite enfance ainsi que celles des enseignants, sur les avancées les plus récentes concernant le neurodéveloppement sensoriel, moteur, cognitif et émotionnel de l'enfant ;
– apporter une écoute attentive aux parents de la part de tous les professionnels de la petite enfance ;
– établir un partenariat effectif avec les parents dans les soins et l'éducation de tout enfant à risque ou atteint d'un TDN.

**Fig. 2 :** Recommandations récentes de l'Académie de médecine.

### 1. Chez l'enfant de moins de 3 ans [5]

Chez le nourrisson, la présentation clinique des TSA est très différente de celle du grand enfant : c'est l'installation de son organisation motrice, de la communication, de la socialisation et de la flexibilité mentale qui sont atypiques, et non les fonctions elles-mêmes, qui ne sont pas encore arrivées à maturation. **Le repérage et l'accompagnement des atypies du développement sont donc étroitement liés** et vont s'affiner au fur et à mesure du suivi par le pédiatre. Si vous suspectez une atypie du développement, vous pouvez remplir à 6 mois, à 12 mois, à 18 mois, à 2 ans et à 3 ans une grille de signes d'alerte dans le livret **"repérer et guider"** (***fig. 3***) [6] et adresser l'enfant à risque à la **Plateforme de coordination et d'orientation** (PCO). L'association d'au moins deux atypies dans la grille adaptée à l'âge de l'enfant doit alerter. Après l'adressage, vous ne serez plus seul pour organiser les soins, vous allez pouvoir travailler avec les professionnels de la PCO. Ils seront avec vous pour vous accompagner dans la coordination et le financement des soins de l'enfant. Ces plateformes existent dans chaque département. Elles ont pour mission d'organiser l'appui aux professionnels de la 1re ligne, l'accompagnement et les interventions pluridisciplinaires auprès des enfants et des familles dans le parcours diagnostique au travers, notamment, d'un conventionnement avec les structures de ligne 2 du territoire, la coordination des professionnels de santé libéraux

**Fig. 3 :** Livret "Repérer et guider".

# Revues générales

**Fig. 4 :** Cocooning développemental.

ayant contractualisé avec elle et l'accompagnement de la famille dans le parcours mobilisant ces professionnels.

**>>> Avant 18 mois,** les atypies du développement, les régressions ou une trop grande hétérogénéité dans le développement sont des signes d'alerte. Le suivi régulier du développement, la guidance et la prescription précoce des soins autour du développement sont donc cruciaux. Vous allez pouvoir prodiguer des conseils de **cocooning développemental** [7] (***fig. 4***). Le soutien du développement va limiter un effet de **cascade développementale,** c'est-à-dire le cumul des facteurs génétiques propres au bébé avec ceux de son environnement et influer positivement sa trajectoire développementale. En revanche, sans mise en place rapide de soins, ces difficultés vont pouvoir s'installer, parfois s'aggraver et persister avec l'âge, elles seront souvent corrélées avec la sévérité de la pathologie.

**>>> Après 18 mois,** les signes d'alerte de TSA sont plus facilement identifiables. Vous pouvez utiliser, en complément des fiches du livret, une grille de repérage spécifique aux TSA pour les enfants de 16 à 36 mois : "la M-CHAT-R", https://afap/org/outil/depistage-de-lautisme-chat/

**2. Chez l'enfant de 3 ans à 7 ans**

À cet âge, les signes de TSA sont plus caractéristiques et le diagnostic est souvent déjà posé. Sinon, vous pouvez remplir les grilles de repérage de son âge et l'adresser à la PCO et/ou à la **Plateforme de diagnostic autisme de proximité** (PDAP) de votre secteur [8, 9]. La famille peut compter sur vous. Vous allez être particulièrement vigilants aux comorbidités et aux difficultés éventuelles somatiques, de sommeil ou d'alimentation.

## Rôle du pédiatre dans la coordination et l'organisation des soins

Dans un premier temps, au moment du repérage ou du diagnostic, vous pouvez l'adresser à la PCO pour le financement des soins de rééducation non remboursés. Si les symptômes sont plus lourds ou si la famille vous paraît vulnérable, vous pouvez l'adresser pour des soins au CAMSP, au CMP ou au CMPP de votre secteur. Ils pourront coordonner son projet de soin et de scolarisation. Un avis pédopsychiatrique, neuropédiatrique, génétique et des bilans sensoriels sont aussi à prévoir.

Prescription des soins : les recommandations proposent de mettre en place un projet personnalisé d'interventions précoces, globales et coordonnées dans les 3 mois suivant le diagnostic, fondé sur une approche éducative, comportementale et développementale, qu'il y ait, ou non, retard mental associé. L'enfant dispose de droits, vous allez veiller à ce qu'il soit reconnu dans sa dignité, avec son histoire, sa personnalité, ses rythmes, ses désirs propres, ses goûts, ses capacités et ses limites. L'éducation et les soins visent en effet aussi à favoriser son épanouissement personnel, sa participation à la vie sociale et son autonomie, ainsi que sa qualité de vie. Chaque famille développe des modes d'interactions qui lui sont propres. Vous allez prendre en compte les situations familiales dans toute leurs diversités (culturelle, sociale, économique) et toute leurs complexités. Il est recommandé, sauf décision de justice contraire, de privilégier et de préserver un lien avec les deux parents. Le projet personnalisé d'interventions est une co-élaboration entre les parents et les professionnels.

Vous pouvez faciliter l'écoute et le soutien des parents en leur proposant, sans leur imposer, différentes modalités d'appui et de formation sur les TSA : avec le centre ressource autisme (CRA) de votre département et en lisant des articles dans des sites et ouvrages spécialisés [6]. Vous pouvez aussi leur conseiller une association de parents de votre secteur comme Autisme France, Autisme sans frontières ou des associations "parents-professionnels" comme l'ARAPI.

Parmi les différentes interventions et rééducations qui peuvent être proposées, on distingue :
– les programmes ou interventions comportementaux ou développementaux ayant pour but le développement et l'acquisition de compétences sociales et de communication mais aussi, pour certaines, des apprentissages précis ;
– les thérapies et rééducations ayant une approche spécifique type orthophonie, psychomotricité, psychothérapie. Sont recommandées particulièrement les interventions fondées sur l'analyse appliquée du comportement dites ABA (grade B), le programme développemental dit de Denver (grade B) ou le programme "traitement et éducation pour enfants avec autisme ou handicap de la communication" dit TEACCH (grade C).

Ces programmes de soins peuvent vous dérouter si vous n'avez pas l'habitude, mais vous allez vite vous familiariser

## POINTS **FORTS**

**Les familles attendent de leur pédiatre :**

- Un rôle d'expert dans le neurodéveloppement et les TSA.
- Une écoute de leurs inquiétudes et un soutien.
- Un rôle pivot pour le repérage et l'accompagnement des enfants avec un TND.
- Une prescription et une coordination des soins et bilans en lien avec la PCO, le CAMSP, le CMP ou CMPP de leur secteur.

avec ces approches grâce aux familles et aux comptes-rendus du projet de soins des professionnels et, bien sûr, à vos actions de formations sur les TSA. Vous allez prescrire le projet de soin suivant avec une équipe pluridisciplinaire.

**1. En orthophonie autour**

**>>> De la communication non verbale** (attention conjointe, imitation, pointage). Souvent un système alternatif ou augmentatif visuel est mis en place pour communiquer avec des signes : Makaton, des images ou pictogrammes : PECS.

**>>> Du langage oral** dans ses versants réceptif et expressif et dans ses différentes dimensions (phonologique, lexicale, sémantique, syntaxique et pragmatique) : capacités de récit, aptitudes conversationnelles, fréquence d'initiation de la communication, respect du tour de parole. À partir de 5-6 ans, le suivi de rééducation du langage est réalisé aussi en langue écrite même si la langue orale est peu développée (certains enfants non verbaux arrivent à apprendre à lire).

**2. Avec un psychologue spécialisé dans les TSA en individuel et/ou en groupe, au domicile et/ou au cabinet**

**>>> Dans le domaine des interactions sociales** pour soutenir le développement des habiletés au jeu (ex. : imitation, tour de rôle, initier, maintenir, et mettre fin à la relation de jeu) ; des habiletés ou interactions sociales dans différentes situations (créer et entretenir des relations familiales, avec ses pairs, avec des professionnels, des personnes étrangères et ultérieurement des relations intimes) ; des habiletés ou interactions sociales dans différents lieux de vie de l'enfant.

**>>> Dans le domaine cognitif** et des fonctions exécutives, avec le suivi du développement de l'attention, de la mémoire, de la représentation dans le temps et l'espace, de l'anticipation et planification des actions, du processus de pensée et du langage ; la recherche des modalités particulières de fonctionnement (forces, émergences et faiblesses) de l'enfant sur lesquelles le projet personnalisé pourra s'appuyer.

**>>> Domaine des émotions et du comportement :** reconnaissance et gestion de ses propres émotions et de celles d'autrui. Repérage et accompagnement en cas de signes de souffrance, d'anxiété ou de dépression.

**>>> Prévention, accompagnement** et traitement des comportements problèmes, dont les troubles du comportement alimentaire et l'hyperactivité.

**3. Avec un psychomotricien**

Autour du domaine sensoriel et moteur tout au long de son parcours. Il assurera aussi un soutien du développement des acquisitions motrices globales (coordinations dynamiques générales, équilibre, posture), de la motricité fine et des coordinations visuomanuelles (dont le graphisme), de la régulation tonique, du schéma corporel (connaissance du corps, latéralité et capacités imitatives), de l'organisation spatiotemporelle, des praxies et gnosies.

**4. Avec un ergothérapeute**

Quand l'enfant grandit et arrive autour de l'âge primaire, le suivi en psychomotricité est souvent remplacé ou complété par un suivi ergothérapique autour du graphisme, des praxies, des fonctions exécutives, d'aménagement des apprentissages.

## Le pédiatre dans le domaine somatique

Vous allez pouvoir demander une ALD. À noter, une fois par an, vous pouvez faire une consultation annuelle de suivi et de la coordination de la prise en charge d'un enfant autiste : CSE code CSX.

Vous allez suivre régulièrement l'enfant du point de vue somatique. Une évaluation régulière, au minimum annuelle, de l'état de santé général de l'enfant est recommandée tout au long de son développement. Elle comprend des examens médicaux réalisés chaque fois qu'une pathologie intercurrente est suspectée. Les difficultés de comportement de ces enfants nécessitent pour les consultations ou les examens, d'anticiper des adaptations avec l'aide de l'entourage professionnel et familial. Il existe des petits guides pour préparer la consultation (***fig. 5, 6 et 7***).

Ce suivi a aussi pour objectif de mettre en œuvre les actions de prévention et de promotion de la santé et le suivi médical recommandé pour tout enfant et ceux recommandés spécifiquement pour sa pathologie. Une attention particulière

# Revues générales

**Fig. 5 :** Guide Sparadrap pour les parents.

**Fig. 7 :** Fiche douleur.

**Fig. 6 :** Guide APHP pour les médecins.

aux troubles auditifs ou visuels, du sommeil, de l'alimentation et de la propreté est à prévoir.

En cas de changement de comportement, brutal ou inexpliqué, vous pouvez penser à rechercher une cause somatique, ce changement pouvant être le signe d'une douleur sous-jacente (douleur dentaire, digestive, migraine, otite, etc.). Vous pouvez, si besoin, les adresser pour un avis spécialisé au centre régional douleur et soins somatiques en santé mentale, autisme, polyhandicap et handicap génétique rare de votre région.

En cas de particularité du développement moteur (marche sur la pointe des pieds, troubles orthopédiques, etc.), vous pourrez solliciter un avis auprès d'un médecin spécialiste (médecine physique et de réadaptation, chirurgien orthopédiste pédiatrique).

L'opportunité d'une consultation génétique et neuropédiatrique est recommandée aux parents.

En cas de prescriptions médicamenteuses, ce suivi annuel nécessite d'être complété par une surveillance médicale comprenant les examens nécessaires à la surveillance de la tolérance, recommandés en fonction de la molécule prescrite.

L'examen médical pédiatrique a également pour objectif d'identifier, diagnostiquer et traiter le cas échéant les pathologies le plus fréquemment associées aux TSA, en particulier l'épilepsie, les troubles du sommeil, l'anxiété, la dépression, le déficit de l'attention-hyperactivité, les troubles nutritionnels, les troubles neuro-orthopédiques…

La croissance staturopondérale doit être surveillée, notamment en cas de régime alimentaire particulier, et un éclairage scientifique et médical doit être donné aux parents concernant l'usage de certains produits **non validés** par des études scientifiques (par exemple chélateurs des métaux lourds, antibiotiques, agents antifungiques).

## Le rôle du pédiatre du point vue scolaire et social

L'inclusion scolaire, quand elle est possible, est un enjeu important pour l'enfant. Le diagnostic va permettre de l'adapter au plus près de ses besoins. L'aménagement et l'individualisation de la pédagogie vont lui permettre d'accéder à une socialisation et à des apprentissages. Pour certains enfants, le trouble est très important et une scolarisation adaptée pourra être demandée. Les parents

vont demander à la directrice de l'école l'organisation **d'une équipe éducative.** Cette réunion associe les parents, l'école et les personnes qui suivent l'enfant. Elle va aboutir à la rédaction d'un GEVA-sco et d'un PPS (Projet personnalisé de scolarisation). **Le GEVA-sco** permettra aux parents de faire des demandes à la MDPH (maison départementale du handicap). Les parents vous solliciteront pour **la rédaction d'un CERFA.** Ce certificat médical MDPH, ouvrant l'ensemble de ces droits, doit être particulièrement bien renseigné, notamment dans les aspects fonctionnels et leurs retentissements au quotidien, pour apporter à l'enfant et aux parents toutes les aides et compensations nécessaires. Vous pourrez demander :
– un AESH (accompagnant d'élève en situation de handicap). Il pourra être mutualisé avec d'autres enfants ou individualisé selon les besoins de l'enfant ;
– une orientation en SESSAD autisme (Service d'éducation spéciale et de soins à domicile) ;
– une orientation en UEMA, UEEA (Unités d'enseignement pour enfants autistes en maternelle ou en élémentaire), en IME spécialisés TSA (Institut médico-éducatif) lorsque la scolarisation ordinaire est compliquée du fait de la gravité de son trouble. Vous pouvez aussi demander un hôpital de jour mais la demande ne passe pas par la MDPH ;
– une AEEH (Allocation d'éducation pour enfant handicapé) permettra de financer les soins en libéral, en l'attente d'un suivi en SESSAD
– une carte mobilité inclusion ;
– des séjours de répit.

Les pédiatres sont en première ligne pour repérer et annoncer aux parents la trajectoire développementale atypique de leur enfant, favoriser la précocité de la prise en charge spécialisée et individualisée et solliciter les aides sociales. Ils sont garants de sa santé tout au long de l'évolution de l'enfant. Ils sont l'interlocuteur privilégié des parents et des autres professionnels spécialisés dans l'autisme qui assurent son suivi.

## BIBLIOGRAPHIE


1. Les parents, acteurs du neurodéveloppement de leur enfant. Académie de Médecine, 7 septembre 2022. Dumas G. L'étude de la synchronisation intercérébrale renouvelle le regard sur nos cerveaux. *Pour la Science*, 2023;552: 56-59.
2. Girault J, Donovan K, Hawks Z *et al.* Infant visual brain development and Inherited genetic liability in autism. *Am J Psychiatry*, 2022;179:573-585.
3. Warrier V, Zhang X, Reed P *et al.* Genetic correlates of phenotypic heterogeneity in autism. *Nature Genetics*, 2022;54:1293-1304.
4. Bourgeron T. Des gènes, des synapses, des autismes, Paris, Odile Jacob, 2023.
5. 2024 - TSA : Repérer les signes d'alerte chez le bébé de moins de 3 ans, *Mpedia spécialiste de l'enfant*, https://www.mpedia.fr/expert-dr-marie-agnes-jeune/
6. https://handicap.gouv.fr/les-outils-du-reperage-et-dinformation
7. Jeune MA., Suarez B. *Cocooning développemental : bébé est éveillé il a besoin de nous"* Paris, Odile Jacob, à venir
8. Kit Ressources TSA – Les Papillons Blancs de La Colline / HDJ Les Lierres
9. https://www.1000-premiers-jours.fr


L'auteur a déclaré ne pas avoir de liens d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.