

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement

Développement du cerveau et troubles du neurodéveloppement (TND) : comment ça marche ?

→ M.-A. JEUNE
Pédiatre, MALAKOFF

Le neurodéveloppement recouvre l'ensemble des mécanismes qui, dès la grossesse, guide, structure et orchestre la mise en place des réseaux du cerveau et le développement des fonctions cérébrales. À la naissance, les cellules cérébrales sont encore peu connectées entre elles. Après la naissance, des synapses vont se créer ou seront supprimées à chaque instant. C'est un processus fluide et dynamique, influencé par des facteurs génétiques et environnementaux. Durant les 1 000 premiers jours, particulièrement entre l'âge de 3 et 10 mois, il existe une **"fenêtre temporelle sensible"** où la synaptogénèse est intense.

La sensorialité précède la connaissance et l'action, chaque stimulus est converti en signal neuronal. L'intégration sensorielle met en jeu la réception et la modulation des informations sensorielles, elle se coordonne avec les dimensions motrices toniques et posturales pour permettre le développement sensorimoteur du bébé. Génétiquement, le bébé est attiré par **la voix et le langage humains**, son regard est dirigé vers le **visage** et particulièrement vers la **zone des yeux**. Il peut ainsi apprendre, engager une interaction et discriminer les stimuli sociaux. Ces capacités semblent faire défaut aux enfants avec un trouble du spectre de l'autisme (TSA).

Il existe une chronologie spécifique pour chaque fonction cérébrale avec une **"période critique"**. C'est une période d'optimisation de la mise en place des réseaux neuronaux pour une fonction donnée. Ces périodes sont intriquées et

s'influencent mutuellement. D'abord viennent la sensorialité et la motricité, puis le langage et la coordination et ensuite les fonctions supérieures et psychoaffectives. Les premiers mois de la vie, lorsque le bébé est éveillé, la façon dont on va le toucher, l'installer et le bouger est fondamentale pour lui permettre d'être disponible et de profiter au mieux de ce qu'il observe et ressent quand on parle, chante et joue avec lui. C'est la base du **"cocooning développemental"** : le soutien actif du développement grâce à l'environnement. Par le regard, grâce à ses neurones miroirs, il observe et mémorise chacun des gestes, chacune des attitudes, des mimiques des adultes auprès de lui. Il écoute la parole, la chanson des mots. Il va pouvoir ainsi développer son langage et son imagination et aussi enrichir ses initiatives motrices et relationnelles et ses capacités d'imitation. Sa plasticité cérébrale et ses capacités d'apprentissages sont très grandes.

Quand, pour des raisons génétiques, le bébé présente une dysfonction du traitement sensoriel, il va rencontrer des difficultés à interpréter l'information perçue par ses sens comme la vue, le toucher, le bruit ou le mouvement. Quand le fonctionnement d'un ou plusieurs des réseaux cérébraux est altéré, certains troubles peuvent apparaître : troubles du langage, troubles moteurs, troubles des apprentissages, difficultés à communiquer ou à interagir avec l'entourage. On parle des TND, parmi lesquels figure l'autisme.

Grace à sa présence proche auprès du bébé, l'adulte pourra repérer très tôt des éventuelles difficultés de son développement psychomoteur, cognitif ou relationnel. Il pourra alors infléchir positivement le développement du bébé grâce à la plasticité cérébrale en enrichissant son environnement et en mettant en place précocement des soins.

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

Trouble du neurodéveloppement : comment ne pas manquer une sémiologie fine ?

→ M.-A. JEUNE
Pédiatre, MALAKOFF

Les parents jouent un rôle crucial dans la prévention et la prise en charge précoce. Quel que soit l'âge, toute inquiétude concernant le neurodéveloppement de leur enfant doit être considérée comme un **"signe d'appel"** pour le médecin. Une déviation de la trajectoire développementale ou une régression ou non-progression des acquisitions, même minime, sont des **"signes d'alerte"** qui nécessitent une orientation rapide à visée diagnostique.

Cependant, attention, ils peuvent être contraires d'un enfant à l'autre et sont peu spécifiques. Au début, on observe souvent des signes discrets qui peuvent être méconnus ou banalisés. Ils sont **aussi** souvent invisibles en consultation et le médecin les débusquera en questionnant finement les parents. Il peut aussi se fier à son ressenti que "quelque chose ne va pas", ses "clignotants" s'éclairent. Il est particulièrement vigilant si l'enfant a des ATCD personnels ou familiaux ou si l'examen clinique montre certaines atypies morphologiques, somatiques ou neurologiques. L'important est de ne pas perdre de temps et d'agir pour soutenir et suivre pas à pas son développement. L'avenir dira si le développement a repris un cours habituel ou si l'atypie se précise et que le besoin de soins perdure. Le nouveau carnet de santé met en avant les étapes du développement mois par mois : il sera un outil précieux. Une sémiologie plus fine peut nous alerter :

- **Comportement** : très sage et observateur, reste seul sans manifester, peu de babillage ou pleure beaucoup, ne veut pas

être posé, fuite du regard, attiré par les lumières, babil répétitif peu mélodieux.

- **Sommeil**: dort beaucoup, n'appelle pas au réveil ou dort très peu, a du mal à s'endormir, a toujours besoin du contact de l'adulte.

- **Alimentation**: n'a pas su téter, petit appétit, diversification retardée, morceaux refusés, sélectif, ou tête toute la journée, refuse le sevrage, refuse les biberons, ne réclame pas à manger, pas de notion de satiété, PICA, mange des choses non comestibles ou d'une seule couleur.

Concernant son développement :

- **Avant 4 mois**: s'ajuste mal, hypotonie ou hyperextension, poings fermés, pas de réponse vocale à une sollicitation.

- **4 mois**: ne rit pas aux éclats, ne tend pas la main pour attraper, ne cherche pas à attirer l'attention, ne réagit pas à la voix.

- **5 mois**: ne se retourne pas **ou** se retourne de façon explosive, ne tend pas les bras pour qu'on le prenne, refuse le plat ventre, ne manifeste pas ses émotions.

- **6 mois**: pas de préhension bimanuelle, manipule longuement, ne réagit pas à son prénom.

- **9 mois**: pas de mode de déplacement **ou** un mode de déplacement inhabituel, ne tient pas assis ou veut toujours être assis, n'a pas de pince fine, ne sait pas lâcher, ne jette pas pour qu'on ramasse, n'associe pas les syllabes, babil peu mélodieux et répétitif, n'aime pas les câlins **ou** est collé à l'adulte.

- **Après 1 an**: marche d'un coup, "file", tourne en rond, fait des allers-retours, marche sur la pointe des pieds ou n'a pas de mode de déplacement, aime faire tourner, ouvre et ferme les portes, se cache dans les coins, s'autostimule à la lumière, est indifférent au départ

ou à l'arrivée de ses parents, n'a pas de mot signifiant ni de gestes sociaux, n'a pas d'attention conjointe, ne tend pas la main pour demander, n'imites pas, n'exprime pas ses émotions, semble indifférent, peut avoir des colères ou des rires immotivés.

- **18 à 36 mois**: c'est l'âge de faire une **M-CHAT** qui précisera si son TND est à risque autistique. (afpa.org/outil/depistage-de-lautisme-chat)

Conclusion: les signes d'alerte peuvent être contraires d'un enfant à l'autre et sont peu spécifiques. Le repérage des TND est comme la construction d'un puzzle ou chaque signe fait rechercher une autre atypie pour aboutir au diagnostic.

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

TDAH: comment bien prescrire les médicaments ?

→ **O. REVOL**

Pédopsychiatre.
Service de Psychopathologie de l'enfant, HFME,
CHU, LYON.

Le Trouble Déficit d'Attention, avec ou sans Hyperactivité (TDAH) est maintenant bien connu. Les plaintes des parents et des enseignants concernent l'agitation psychomotrice, l'impulsivité, le refus des consignes et la tendance à argumenter. Le quotidien est impacté par le comportement d'un enfant qui, on le sait, n'en est pas totalement responsable. En effet, depuis les dernières classifications du DSM-V, le TDAH fait partie des troubles du neuro-développement.

L'évolution du trouble dans le temps incite à repérer et intervenir le plus tôt possible tant "*il est plus facile de créer*

des enfants solides que de réparer des hommes brisés"!¹

■ Guide-lines et consensus

Loin des polémiques du siècle dernier, le TDAH a été reconnu par l'HAS en février 2015 comme une pathologie à part entière. L'objectif est de sensibiliser les médecins de premier recours aux caractéristiques du trouble afin de mettre en place des prises en charge adaptées. Des récentes recommandations publiées par l'HAS en septembre 2024 proposent quelques nouveautés.

■ Un diagnostic médical, essentiellement clinique

Le diagnostic repose sur une triade pratiquement toujours présente: **hyperactivité, déficit d'attention et impulsivité**, sans oublier que l'agitation est un symptôme et non pas un syndrome. Avant de poser définitivement le diagnostic de TDAH, il faut avoir éliminé les autres causes d'hyperactivité (**fig. 1**).

Le diagnostic de TDAH sera retenu lorsque l'hyperactivité et/ou le déficit d'attention sont **retrouvés dans tous les lieux** (école, maison, loisirs). La mise en perspective de l'échelle de Conners, remplie par les parents (séparément) et les enseignants permet un "prédiagnostic". (**tableau I**).



¹ Frédéric Douglass

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement

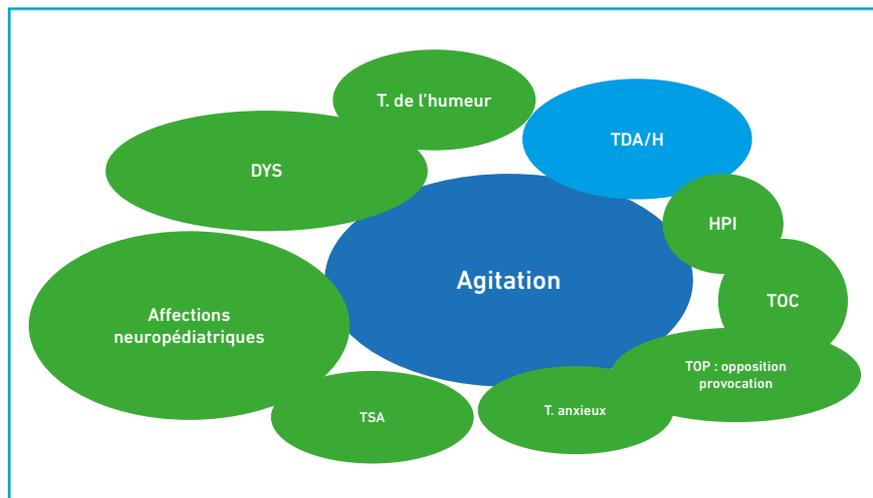


Fig. 1 : Diagnostic différentiel et co-morbidités.

Observation	Pas du tout	Un petit peu	Beaucoup	Énormément
	0	1	2	3
1. Agité ou très actif				
2. Nerveux, impulsif				
3. Ne finit pas ce qu'il commence				
4. Toujours remuant				
5. Perturbe les autres enfants				
6. Inattentif, facilement distrait				
7. Ses demandes doivent être immédiatement satisfaites, facilement frustré				
8. Pleure souvent et facilement				
9. Changement d'humeur rapide et marqué				
10. Accès de colère, comportement explosif et imprévisible				

Tableau I : Echelle de Connors. Score évocateur de TDAH si > 15 avec 2 cotateurs différents.

Le bilan neuropsychologique n'est pas indispensable mais peut représenter une aide en cas de suspicion de co-morbidités.

Un traitement multimodal

Les recommandations vont dans le sens d'une prise en charge d'abord éducative : psychoéducation dans un premier temps, voire intégration des parents

dans des **Programmes d'Entraînement aux Habiletés Parentales (PEHP)** comme les groupes Barkley. Des aménagements pédagogiques sont conseillés en primaire, au collège, au lycée et dans le 3^e cycle. Le traitement médicamenteux doit être discuté rapidement lorsque l'impact sur la vie affective ou sociale est trop important.

Le seul médicament à la disposition des médecins est le **méthylphénidate**.

Les indications concernent l'enfant de 6 à 18 ans, sachant que, si le traitement a été donné dans l'enfance, on peut le poursuivre sans avoir à spécifier "hors AMM".

On propose un traitement de 0,5 à 1mg/kg les jours scolaires uniquement, ou en continu en fonction de l'impact du trouble dans la vie familiale.

On rappelle que le méthylphénidate est un inhibiteur de la recapture de la dopamine et qu'il existe à la fois une forme à **libération immédiate et une forme à libération prolongée**. Les contre-indications absolues sont rares et le bilan pré-thérapeutique consiste en une anamnèse et un examen clinique complet (pression artérielle, fréquence cardiaque, recherche d'anomalies cutanées et évaluation d'éventuelles comorbidités psychiatriques).

Les effets secondaires sont peu fréquents et surviennent essentiellement à l'initiation du traitement avec une insomnie d'endormissement, une perte d'appétit (plus importante avec les formes à libération prolongée), des céphalées (plus importantes avec les formes à libération immédiate), de même que des douleurs abdominales.

On note, de façon quasi-systématique, une élévation de la fréquence cardiaque et une exacerbation de tics pré-existants qui incitent à réduire ou espacer les doses.

L'électrocardiogramme n'est pas systématique, et est réservé à quelques situations particulières (**tableau II**).

- Antécédents de chirurgie cardiaque ou de cardiopathie congénitale
- Antécédents de mort subite chez un apparenté de 1^{er} degré < 40 ans
- Éssoufflement ou évanouissement à l'effort
- Palpitations
- Précordialgie
- Anomalie de la TA

Tableau II : Quand demander un ECG ?

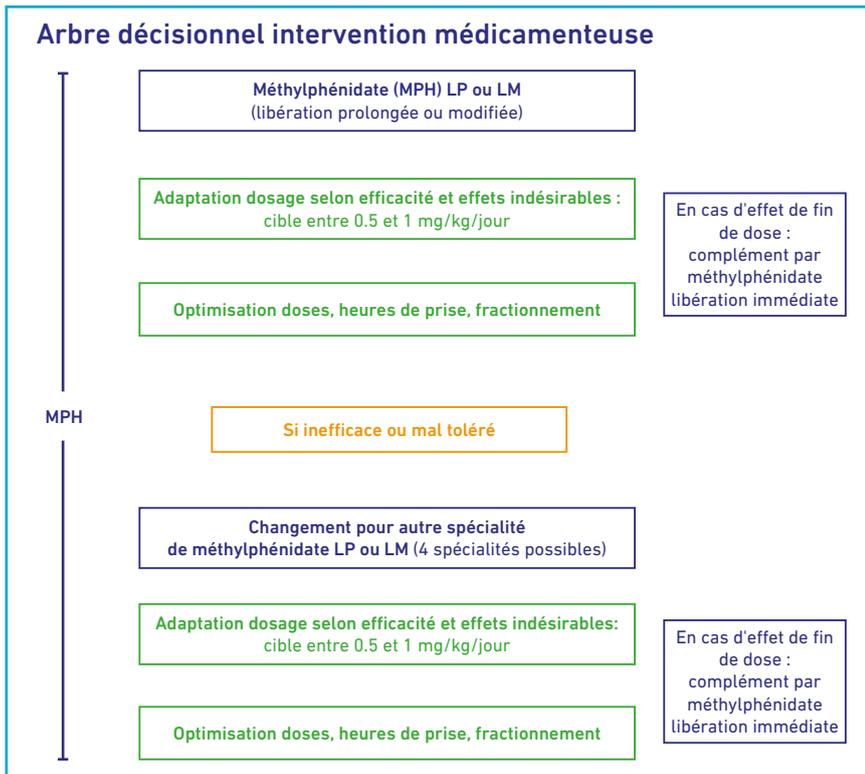


Fig.2: Thérapeutique médicamenteuse. Recommandations HAS 2024.

Le titrage est bien établi et on conseille de **commencer par de petites doses**, par exemple de 5 mg à libération immédiate matin et midi ou, lorsque l'on commence avec de la libération prolongée, 10 mg pour les formes les plus courantes (fig. 2).

On évite de dépasser 60 mg par jour, et on rappelle qu'il est possible de combiner les formes à libération immédiate ou prolongée.

On préconise un **contact téléphonique toutes les semaines le 1^{er} mois**, et une surveillance trimestrielle la 1^{re} année.

Depuis le 15 septembre 2021, la primo-prescription peut se faire en ville à condition qu'elle soit effectuée par un pédiatre, un psychiatre ou un neurologue. Le médecin généraliste est habilité à la renouveler tous les 28 jours, et la consultation auprès du spécialiste doit être annuelle.

■ En somme

Repéré et pris en charge rapidement, le TDAH est de bon pronostic. Le médecin de premier recours joue un rôle fondamental dans le diagnostic et la mise en route du traitement.

Si pour l'heure, seuls les pédiatres, psychiatres et neurologues sont habilités à prescrire, il est probable que la possibilité soit élargie, dès 2025, à tout médecin qui aura suivi une formation structurée et diplômante et dont les modalités restent à définir.

POUR EN SAVOIR PLUS

- Synthèse des recommandations de l'HAS, 2024. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2024-09/tdah_enfant_synthese_mel.pdf

- ROCHE D, REVOL O. 2022. Traitement médicamenteux du TDAH, nouvelle donne *Réalités Pédiatriques*, 261, 1-6

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

Génération Alpha et troubles du neurodéveloppement, comment aider les parents ?

→ O. REVOL

Pédopsychiatre.
Service de Psychopathologie de l'enfant, HFME,
CHU, LYON.

Les enfants de la Génération Alpha sont nés depuis 2010. Ils grandissent dans un monde hybride où écrans tactiles et réseaux sociaux façonnent leurs premières expériences. Curieusement, cette immersion précoce dans le numérique coïncide avec une explosion des diagnostics de troubles du neurodéveloppement (TND) : TSA, TDAH, dyslexie, dyspraxie... Les TND touchent 15 % des enfants aujourd'hui (contre 5 % il y a 20 ans). Est-ce le signe d'une épidémie ou d'une révolution diagnostique ? Scrutée dès la crèche (cf le carnet de santé 2025 avec des nouveaux examens à 6 mois et 3 ans), la génération Alpha nous pose une question un peu dérangeante : les enfants en délicatesse avec leur développement sont-ils étiquetés trop vite ou simplement mieux repérés et accompagnés ?

Entre surexposition aux écrans et injonctions à la performance scolaire, leur environnement pourrait-il exacerber les fragilités neurodéveloppementales ?

Pourtant, cette même génération bénéficie aussi d'outils très utiles : scanners, logiciels de dictée vocale, réalité virtuelle à visée thérapeutique, dépistage précoce des troubles *via* l'IA [1].

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement

Ces enfants hyperconnectés et hypersensibilisés aux enjeux de santé mentale vont-ils redéfinir notre compréhension des cerveaux atypiques ?

Cette (r)évolution ne s’est pas faite en un jour !

Pour mieux les comprendre, nous devons nous souvenir de leur préhistoire et revisiter les codes des générations précédentes.

Les héritiers d’une succession de générations

Depuis 1945, quatre générations se sont nourries de valeurs générées par les contextes éducatifs, géopolitiques et socio-économiques très différents [2] (fig 1).

Les *baby-boomers* sont nés entre 1945 et 1960 pendant les “Trente Glorieuses” (1945-1975) et ont eu une vie facile grâce à 4 fées qui se sont penchées sur leur berceau, les 4 P : Progrès, Plein emploi, Prospérité et Paix ! [3]. Pendant leur enfance, il leur était difficile de vérifier ce que les adultes leur imposaient en termes d’éducation et d’enseignement. La légitimité de leurs parents, enseignants et médecins était innée. Dans un monde d’après-guerre productif et apaisé, ils sont décrits comme optimistes,

pacifistes, addicts au travail, et logiquement guidés par la même valeur : **DEVOIR**.

La *génération X* (1960 à 1980) n’a pas connu le même destin. Fortement impactée par les 2 chocs pétroliers, la flambée des divorces, l’émergence du SIDA et la crainte du chômage, elle a dû se battre, tant sur le plan social, professionnel que conjugal, pour conserver ses acquis. La *génération X* s’est réfugiée dans la valeur **AVOIR**.

Les enfants de la *génération Y*, nés entre 1980 à 2000, ont grandi avec l’irruption d’Internet et l’avènement des réseaux sociaux. Rapidement débordés par les nouvelles technologies numériques, leurs parents ont perdu une part de légitimité éducative à force de demander à leurs enfants comment formater leurs ordinateurs et leurs smartphones. Les *Y* revendiquent un parfait équilibre entre leur vie privée et leur vie professionnelle. Ils vivent dans l’instant et paraissent peu enclins à se projeter dans l’avenir. Logiquement, leur code est **VIVRE**.

Quant à la *génération Z*, née entre les années 2000 et 2010, elle a été la première à grandir à l’ère numérique. Elle a vu l’ascension des smartphones et des réseaux sociaux comme Instagram et TikTok. Elle est plus tournée vers le monde, avec une acceptation de la diversité,

une préoccupation pour les questions sociales et environnementales et la recherche de sécurité. Confrontés aux difficultés financières de leurs parents, les “Gen Z” ont dû apprendre très tôt à se débrouiller sans argent. De fait, leur code est **PARTAGER**. C’est dans ce sens qu’ils se sont positionnés comme les véritables précurseurs de la *génération Alpha*, que nous allons tenter de mieux cerner avant d’en définir les codes.

Caractéristiques de la Génération Alpha

Difficile de dresser un tableau objectif d’une nouvelle génération dont la moyenne d’âge est de 6 ans, et dont certains membres ne sont pas encore nés ! Les études anglo-saxonnes évoquent pourtant quelques lignes directrices qui méritent toute notre attention. L’enjeu est de mieux comprendre nos jeunes patients et surtout le regard qu’ils portent sur leurs parents, leurs enseignants, leurs médecins et sur leur avenir...

• Une nouvelle donne

Nés entre 2010 et 2025, ils sont les enfants des *Y* et/ou des *Z*. Ils auront moins de choses à apprendre à leurs parents, qui, eux, ont passé leur enfance à familiariser les adultes aux nouvelles technologies.

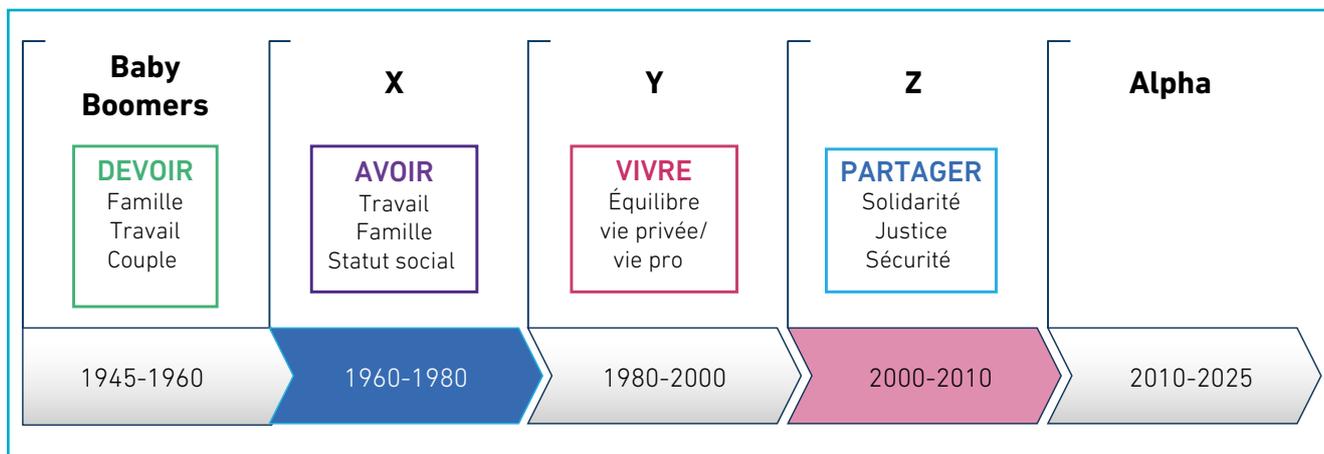


Fig 1 : Les générations successives depuis 1945

Les enfants de la génération Alpha seront **2 milliards en 2025**. Certains d'entre eux connaîtront le **xxii^e siècle**, lorsque la population mondiale approchera les 11 milliards de personnes, avec forcément de nouveaux challenges à affronter !

Avec toutes les nuances indispensables lorsque l'on évoque une nouvelle génération, forcément différente selon les cultures et les milieux socio-économiques, on peut déjà relever certaines caractéristiques de ce groupe original : un mélange de technologie et de créativité, dans un environnement résolument multiculturel, qui génère des enfants particulièrement **autonomes et éco-anxieux**.

● Nés dans la technologie

Etre la première génération à avoir été exposée au numérique dès sa naissance offre des avantages considérables en matière d'éducation et de connectivité. Mais cela expose également à de nombreux défis. On peut ainsi évoquer la réduction des capacités d'attention et des difficultés à développer des interactions sociales de qualité. Sans négliger le retentissement affectif...

● Surexposés à l'anxiété : screenagers ou screamagers?¹ [4]

Voir et entendre en boucle des informations concernant les changements climatiques, les crises économiques et



¹ Ados connectés ou ados angoissés

les tensions géopolitiques impacte logiquement le développement émotionnel. Beaucoup d'enfants et d'adolescents souffrent **d'éco-anxiété**, véritable stress pré-traumatique, qui se manifeste par une préoccupation obsédante pour les questions environnementales.

En revanche, l'accès virtuel et quotidien à d'autres cultures ouvre cette génération à l'apprentissage de la diversité et donc de la tolérance.

● La diversité comme étendard

Cette notion novatrice et rassurante est liée à plusieurs facteurs, comme l'exposition précoce aux différences culturelles et linguistiques, l'évolution du discours des adultes ressources (enseignants, parents, éducateurs...) et l'influence des médias.

Leur connexion avec un monde globalisé où **la diversité est perçue comme une force** devient un levier essentiel pour construire un avenir inclusif et équitable.

Ils vont donc bien logiquement revendiquer une évolution de leur système scolaire...

■ À la recherche d'un enseignement différent

La génération Alpha va instaurer de nouveaux rapports avec l'école. Leur avenir scolaire devrait s'orienter sur un mélange d'apprentissage en ligne et en présentiel, et sur des programmes plus axés sur les compétences numériques et l'innovation.

Les caractéristiques et les besoins de la génération Alpha devraient s'ouvrir sur une transformation significative du paysage éducatif. Il faut se souvenir qu'ils ont été des utilisateurs de tablettes et de smartphones dès leur plus jeune âge. Un des défis rencontrés par les éducateurs sera de capter l'attention de ces élèves résolument technophiles [5] ! Par ailleurs,



leur aisance à dialoguer avec les adultes depuis la naissance impose de **personnaliser l'éducation** et de privilégier des approches pédagogiques qui favorisent l'interaction et l'engagement actif.

On retient également la nécessité de privilégier l'utilisation des médias et des nouvelles technologies d'apprentissage, avec des méthodes d'enseignement innovantes (IA, réalité virtuelle...) qui utilisent et exploitent leur familiarité avec les outils numériques.

D'autant que leur parcours scolaire risque de subir quelques mutations...

■ Génération Alpha et TND

Nous allons sans doute devoir relire les troubles du neurodéveloppement à la lumière des codes des Alphas. La réflexion s'articulera autour de **3 points clef** : la détection, le rôle des écrans avec la place des nouvelles technologies dans les apprentissages et la posture parentale.

● La détection systématique : surdiagnostic ou progrès ?

Les chiffres de TDAH, TSA, Dys semblent en augmentation, mais est-ce une réalité ou juste l'arbre qui cache la forêt numérique ?

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement



Notre mission est de raison garder. Il est important de mieux détecter, mais en évitant que l'étiquetage précoce ne transforme l'enfant en dossier médical.

● Écrans et Tech-thérapie : solution ou illusion ?

Doit-on considérer l'utilisation de tablettes à 2 ans, l'inscription sur les réseaux sociaux à 10 ans et le recours à l'IA adaptative à l'école comme un terrain fertile pour les troubles d'attention ou un exutoire pour des cerveaux différents ?

● Parents d'Alphas : entre militantisme et burn-out

Les parents des enfants nés au XXI^e siècle sont ultra-informés, mais souvent piégés



par la quête de l'enfant parfait. Mais vouloir éviter à tout prix l'échec à son enfant, n'est-ce pas lui voler sa résilience ?

■ Conclusions

La Génération Alpha va nous obliger à repenser la norme.

Avec un véritable enjeu de société : comprendre la Génération Alpha, c'est anticiper un futur où neurodiversité et innovation devront cohabiter... avant que l'écran ne devienne leur seule fenêtre sur le monde.

Et si leurs troubles du neurodéveloppement étaient des codes à décrypter, et non pas des bugs à corriger ?

Un défi supplémentaire : transformer un système conçu pour les neurotypiques, avant que le système ne les transforme ! Avec l'idée forte de protéger leur singularité sans les réduire à des algorithmes...

BIBLIOGRAPHIE

1. JHA AK. Understanding Generation Alpha: Psychological and technological dynamics. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 2020;61(8).
2. REVOL O, SIXT O. La Génération Alpha : le grand recommencement. *Réalités Pédiatriques*, 2024;281,1-6.
3. SIRINELLI JF. Ce monde que nous avons perdu. Une histoire du vivre-ensemble, Paris, Tallandier, 2021.
4. DRUGAS M. Screenagers or 'Screamagers'? Current perspectives on Generation Alpha. *Journal of Digital Media & Policy*, 2020;11(2).
5. SPASOVA D. Generation Alpha and the education. *International Scientific Journal "Science. Business. Society"*, 2022.

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

Les troubles du spectre autistique : mieux comprendre pour mieux accompagner

→ D. DA FONSECA
Aix-Marseille université
APH, MARSEILLE.

Les TSA sont des troubles du neurodéveloppement résultant de l'interaction entre des facteurs génétiques et environnementaux. Pour mieux comprendre les spécificités observées, il existe plusieurs modèles cognitifs.

■ Déficit de la cohérence centrale

Les personnes TSA traitent généralement les informations de manière fragmentée, sans les regrouper spontanément. Cela les conduit à s'attarder sur des détails précis sans saisir l'ensemble, ce qui génère des difficultés à différencier les informations importantes des détails secondaires.

■ Modèle EPF (Enhanced Perceptual Functioning)

Selon ce modèle, les personnes TSA présentent une perception amplifiée qui leur permet une détection fine des détails, une discrimination sensorielle accrue et parfois des habiletés exceptionnelles dans certains domaines.

■ Fonctions exécutives

Les personnes TSA présentent également des difficultés au niveau des fonctions exécutives, notamment la planification et la flexibilité mentale. En pratique, ces difficultés se manifestent par des problèmes d'organisation, une

résistance au changement, un besoin fort de routine et de repères.

Théorie de l'esprit et reconnaissance des émotions

Enfin, chez les personnes avec TSA, la capacité à attribuer à autrui des pensées, des intentions, des émotions ou des croyances différentes des siennes est souvent altérée. La compréhension des émotions est donc moins fluide, ce qui rend les échanges interpersonnels difficiles. Cette difficulté est amplifiée par un faible recours aux indices non verbaux. Par ailleurs, la gestion de leurs propres émotions peut également être difficile.

Conclusion

Ainsi, connaître les différents modèles explicatifs du TSA permet non seulement de mieux comprendre l'origine des difficultés, mais aussi d'adapter les accompagnements afin d'avoir un regard plus juste, plus empathique et plus respectueux des personnes TSA.

POUR EN SAVOIR PLUS

- MOTTRON L. Changing perceptions: The power of autism. *Nature*, 2011;479:33-35.
- GAMBRA L, MAGALLON S, CRESPO-EGUÍLAZ N. Weak central coherence in neurodevelopmental disorders: a comparative study. *Front Psychol*, 2024;15:1348074.
- HENDRY A, BEDFORD R, AGYAPONG M *et al.* Simple executive function as an endophenotype of autism-ADHD, and differing associations between simple versus complex executive functions and autism/ADHD traits. *Sci Rep*, 2025;15:4925.
- FADDA R, CONGIU S, DONEDDU G *et al.* New insights into theory of mind in adolescents with autism spectrum disorder. *Front Psychol*, 2024;15:1461980.

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

Que nous apprend la théorie polyvagale sur les TSA ?

→ D. DA FONSECA

Aix-Marseille université
APH, MARSEILLE.

Le système nerveux autonome

Le système nerveux autonome (SNA) régule nos fonctions vitales sans contrôle conscient. Selon Stephen Porges [1], il comprend trois circuits hiérarchisés :

- le vagal ventral, associé à la sécurité et l'engagement social ;
- le sympathique, qui prépare à l'action (fuite, lutte) en cas de danger ;
- le vagal dorsal, activé dans des situations de menace extrême, menant à un état d'immobilisation, de figement, de repli ou de dissociation.

Ce système évalue en permanence l'environnement pour détecter s'il est sûr ou menaçant : c'est la neuroception. Si le cerveau perçoit de la sécurité, le vagal ventral s'active, facilitant les interactions sociales. En revanche, la moindre menace perçue peut déclencher des réponses défensives plus archaïques (sympathique ou vagal dorsal).

TSA et réactions atypiques

Chez les personnes avec TSA, le SNA est soumis à rude épreuve en lien notamment avec l'hypersensibilité, les imprévus et les efforts d'adaptation. Des stimuli bénins (bruit, imprévus, regards, contacts physiques) peuvent être perçus comme menaçants, provoquant des réactions atypiques : cris, repli, rigidité, automutilation [2].

De manière surprenante, ces comportements semblent être des stratégies plutôt adaptatives qui reflètent un système nerveux en alerte. Les stéréotypies (balancements, mouvements répétitifs),

longtemps jugées inutiles, semblent donc jouer un rôle clé dans l'équilibre interne [3, 4] en agissant comme des soupapes sensorimotrices pour réguler la fenêtre sensorielle dans des environnements sur ou sous-stimulants.

Autrement dit, ce sont des stratégies d'autorégulation physiologique qui, si l'on cherche à les supprimer sans offrir d'alternatives, pourrait accroître la détresse des TSA. Dans le même esprit, certaines recherches ont exploré l'utilisation de la stimulation du nerf vague (VNS) comme outil thérapeutique pour aider les TSA à moduler la surcharge sensorielle ou émotionnelle [5].

Le rôle central de la corégulation

Malheureusement, l'autorégulation n'est pas toujours suffisante. Pour beaucoup de TSA, la co-régulation, c'est-à-dire la présence apaisante d'une personne calme et disponible, est essentielle. Une voix posée, un regard bienveillant et une posture sécurisante peuvent donc aider la personne à sortir d'un état de stress excessif et retrouver un sentiment de sécurité en réactivant son système vagal ventral [6].

En conclusion, ces quelques éléments nous permettent de penser que la théorie polyvagale semble être une approche innovante et particulièrement utile pour mieux comprendre et accompagner les TSA.

BIBLIOGRAPHIE

1. PORGES SW. The polyvagal theory: neurophysiological foundations of emotions, attachment, communication, and self-regulation. New York: WW. Norton & Company, 2011.
2. SONG R, LIU J, KONG XJ. Autonomic dysfunction and autism: Subtypes and clinical perspectives. *North American Journal of Medical Sciences*, 2016;9:172-180.
3. McCARTY MJ, BRUMBACK AC. Rethinking stereotypies in autism. *Semin Pediatr Neurol*, 2021;38:100897.

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement

4. MATSON JL, DEMPSEY T. Stereotypy in adults with autism spectrum disorders: Relationship and diagnostic fidelity. *J Developmental and Physical Disabilities*, 2008;20:155-165.
5. ENGINEER CT, HAYS SA, KILGARD MP. Vagus nerve stimulation as a potential adjuvant to behavioral therapy for autism and other neurodevelopmental disorders. *J Neurodev Disord*, 2017;9:20.
6. GUO Y, GARFIN DR, LY A *et al.* Emotion coregulation in mother-child dyads: a dynamic systems analysis of children with and without autism spectrum disorder. *J Abnorm Child Psychol*, 2017;45:1369-1383.

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

Troubles dys, où commence le pathologique ?

→ Y. CHAIX

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital des Enfants, CHU Purpan, TOULOUSE.

Quand on parle de troubles “dys”, on fait généralement référence à certains troubles du neurodéveloppement qui se caractérisent par une atteinte “spécifique” d'une fonction cognitive avec des conséquences sur la mise en place des apprentissages au sens large (implicite ou explicite) comme le langage (trouble développemental du langage), la motricité (trouble développemental de la coordination) ou les apprentissages scolaires (troubles spécifiques des apprentissages avec déficit de la lecture, déficit de l'arithmétique ou déficit de l'expression écrite).

On parle de troubles et non de maladie, leur étiologie restant inconnue. Ils sont qualifiés de “primaires” et, d'un point de vue neurobiologique, leur origine est généralement supposée multifactorielle, résultant de l'interaction entre

des facteurs génétiques et environnementaux. En l'absence de marqueurs diagnostiques biomédicaux, il est légitime de se poser la question de “où commence le pathologique” ?

Pour évaluer l'éventualité d'un trouble “dys”, **trois dimensions** devront être prises en compte, qui permettront de considérer la situation comme pathologique : la sévérité, la temporalité et l'interférence.

- **En termes de sévérité** : la compétence mise en cause, repérée à partir des signes d'appel de la consultation (par exemple : retard de langage ou difficultés d'apprentissage pour la lecture), devra faire l'objet d'une évaluation objective pour situer la performance par rapport à une norme statistique. Ici, il faut avoir conscience d'un continuum entre normalité et trouble, et ce que l'on mesure est un écart trop important avec la norme. Par consensus (donc forcément un peu d'arbitraire), on retient en général un écart de -1,5 (écart type pour la sévérité) ce qui correspond, pour une variable qui suit une distribution normale, à un score inférieur au 7^e percentile (dit différemment, il n'y aura que 7 % de la population qui présente un score inférieur). Les tests utilisés pour mesurer la fonction ou les performances, devront être standardisés et validés.

- **En termes de temporalité** : le trouble va se différencier de la difficulté par sa persistance au cours du temps. L'écart que l'on observe dans la trajectoire développementale persiste sans rattrapage. Une prise en charge de plusieurs mois ou des changements environnementaux ne permettrons pas de combler l'écart ou “gap”.

- **En termes de retentissement** : il sera à évaluer systématiquement pour parler de situation pathologique. Il se fera dans les différents domaines où l'enfant peut être impacté dans sa vie quotidienne par son trouble (notion d'interférence) : le milieu scolaire, voire professionnel pour les plus grands, les activités de la

vie courante, la socialisation, la vie familiale, mais aussi sur le plan personnel, notamment psycho-affectif.

En résumé, la situation devient pathologique, et on parle alors de trouble, lorsque les compétences de l'enfant dans le domaine questionné s'écartent de manière significative de la norme (-1,5 ET), lorsque le(s) déficit(s) sont persistant(s) et qu'il existe un impact significatif dans la vie quotidienne de l'enfant.

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

Dyslexies, dysorthographies : quelle prise en charge ?

→ Y. CHAIX

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital des Enfants, CHU Purpan, TOULOUSE.

L'orientation vers un.e orthophoniste après dépistage permettra de poursuivre la démarche diagnostique et d'initier une prise en charge. Les *Recommandations de bonne pratique* (Leloup *et al.* 2022) sont accessibles sur <https://www.college-francais-orthophonie.fr/les-recommandations-de-bonne-pratique/>.

Au niveau étiologique, et plus spécifiquement au niveau cognitif, le bilan avec l'orthophoniste aura pour objectif de déterminer les déficits des fonctions cognitives associés à la difficulté d'apprendre à lire. Aujourd'hui, dans la littérature, il est le plus souvent admis l'existence d'au moins deux sous-types neurocognitifs distincts de dyslexie, sous-tendus en partie par des bases cérébrales différentes : le sous-type **phonologique**, le plus fréquent, secondaire

à un déficit de conscience phonémique qui est la capacité à manipuler les sons composant les mots et le sous-type **visuo-attentionnel** caractérisé par une limitation de l'empan visuo-attentionnel (EVA) qui est la quantité d'éléments visuels distincts pouvant être traités simultanément au cours d'une fixation oculaire. La réduction de l'EVA traduit une limitation des capacités attentionnelles visuelles. Certains enfants pourront associer les deux déficits, on parlera de **sous-type mixte**.

Une attention particulière permettra de distinguer les enfants dyslexiques ayant, ou non, une altération de leurs fonctions langagières (dyslexie avec ou sans trouble du langage oral).

La prise en charge d'un enfant dyslexique et/ou dysorthographique comblera plusieurs approches : **approche curative** visant à restaurer les fonctions cognitives déficitaires, **approche compensatrice** visant à renforcer les fonctions préservées et **approche adaptative** visant à adapter l'environnement de l'enfant au trouble.

Ainsi, les **interventions curatives** qui seront proposées en première intention cibleront plus spécifiquement le déficit en cause dans la dyslexie que présente l'enfant : déficit des compétences phonologiques et/ou visuo-attentionnelles. Ces interventions doivent être associées à celles traitant les déficits des processus d'identification des mots écrits avec entraînement des procédures de lecture. L'entraînement phonologique proposera à l'enfant des exercices de conscience phonologique, de mémoire verbale à court terme et/ou de dénomination rapide. Il devra être intensif et intermodalitaire pour un maximum d'efficacité : par exemple, association d'un entraînement de la conscience phonémique à des entraînements de lecture et d'orthographe permettant l'intégration des représentations phonologiques (son) et orthographiques (lettre). Concernant l'entraînement visuo-attentionnel, il a

été développé par l'équipe de Grenoble pour augmenter la taille de l'EVA.

Si la réponse à des interventions curatives n'a pas permis de gains significatifs sur les objectifs fixés, des **interventions compensatoires** seront proposées dans un second temps. Elles ciblent plus spécifiquement les compétences cognitives, préservées ou fonctionnelles du lecteur.

Parallèlement, **une stratégie adaptative** visera à limiter les répercussions des déficits avec mise en place d'aménagements pédagogiques individualisés, par exemple tiers temps, adaptation de la police de caractère, synthèse vocale de textes écrits, correcteurs orthographiques, dictée à trous.

Pour finir, il faut rappeler dans le cadre de la prise en charge personnalisée, la nécessité de prise en compte des dimensions émotionnelle et environnementale qui pourront interférer sur l'observance et l'efficacité de la remédiation. Les approches de remédiation ne peuvent être dissociées d'un travail de "psycho-éducation", incluant un travail de conscientisation du trouble par le patient et sa famille et d'un travail de partenariat avec le milieu scolaire ou avec les autres professionnels de santé, notamment lorsque l'enfant souffre de comorbidités non abordées ici.

POUR EN SAVOIR PLUS

- Les Dyslexies du développement. Ouvrage coordonné par Séverine Casalis. Éditeur Elsevier Masson, 2023. ISBN : 978-2294-77569-7

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

Dyslexies, dysorthographies : quels outils de dépistage utiliser ?

→ Y. CHAIX

Service de Neurologie pédiatrique, Hôpital des Enfants, CHU Purpan, TOULOUSE.

Le dépistage est la recherche d'une condition pathologique de manière systématique avec, en général, pour objectif, une prise en charge précoce afin d'en améliorer le pronostic.

La lecture peut être envisagée, par certains modèles, comme le produit des compétences de **la reconnaissance des mots écrits** et de la compréhension orale. Chacune de ces deux compétences est nécessaire au lecteur pour comprendre ce qui est écrit mais, prise individuellement, n'est pas suffisante pour accéder à la compréhension.

La dyslexie, selon la définition proposée par l'expertise collective de l'INSERM de 2007 (<https://www.ipubli.inserm.fr>), est **un trouble de l'identification des mots écrits que ce soit de manière fluente et/ou exacte**. La dysorthographie est un trouble de la transcription des mots qui fait suite, dans la majorité des cas, à une dyslexie. Dans l'identification des mots écrits sont impliqués des compétences phonologiques et visuelles ainsi que les capacités d'identification des lettres et des processus de décodage.

Certains enfants sont plus particulièrement à risque de développer une dyslexie et/ou une dysorthographie. Le praticien sera particulièrement vigilant, avant même la confrontation à l'apprentissage de la lecture, aux enfants qui présentent :

- un antécédent chez les apparentés au 1^{er} degré fratrie et/ou parents qui constitue un facteur de risque (base génétique de la dyslexie) ;
- un retard ou trouble du langage oral.

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement

Mais le dépistage doit concerner, en principe, tous les enfants tant la fréquence du trouble est grande. Le test de dépistage de la dyslexie devra comprendre une évaluation de l'identification des mots et/ou de leur transcription. Trois outils de repérage ont été développés pour le dépistage des troubles du langage écrit et sont téléchargeables sur le site "Cognisciences" de l'académie de Grenoble (<https://www1.ac-grenoble.fr/>) :

– **outil de repérage des acquis en lecture ou OURA** est un indicateur de l'évolution de l'acquisition de la lecture pour les élèves de CP avec une évaluation possible en septembre (reconnaissance de lettres), en décembre (reconnaissance de lettres + lecture de syllabes), en mars (reconnaissance de lettres + lecture de mots et lecture d'un texte) et en juin (lecture de syllabes, de mots et de textes) ;

– **outil d'évaluation de la lecture en fluence ou ELFE** étalonné du CE1 à la 5^e. Deux textes sont à disposition avec une passation qui tient compte du nombre de mots lus en 1 minute et du nombre d'erreurs ;

– **outil de dépistage des dyslexies ou ODéDys** étalonné du CP à la 5^e. L'ODéDys est une épreuve de dépistage complète, et donc longue à faire passer, comprenant la lecture d'un texte hors contexte (sans signification), d'une durée de passation de 3 minutes, associée à une lecture de mots présentés en trois colonnes : vingt mots réguliers, vingt mots irréguliers, et vingt non-mots permettant de déterminer le niveau de leximétrie et les processus de décodage.

Ainsi, le médecin pourra repérer les enfants pouvant présenter une dyslexie et devra les adresser à un.e orthophoniste pour confirmer le diagnostic et évaluer les compétences cognitives déficitaires qui permettront d'orienter la prise en charge, sachant que le diagnostic de dyslexie et/ou dysorthographe est généralement posé après 18 mois d'apprentissage.

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

Troubles des apprentissages : quand réaliser une imagerie cérébrale ?

→ **B. DESNOUS**

Service de Pédiatrie
Hôpital de la Timone, MARSEILLE.

Selon le DSM-5, les troubles du neurodéveloppement désignent un ensemble se caractérisant par un déficit du développement des compétences cognitives, motrices, langagières ou sociales [1]. Parmi eux figurent les troubles spécifiques des apprentissages (TSA), définis comme des difficultés d'acquisition et d'utilisation des compétences scolaires fondamentales (lecture, écriture, calcul), qui ne peuvent être expliquées par un trouble du développement intellectuel, un trouble sensoriel, un trouble neurologique majeur, ni par des facteurs environnementaux défavorables (carence éducative, contexte socio-économique). Les TSA comprennent notamment la dyslexie, la dysorthographe, la dyscalculie, la dysgraphie et la dyspraxie (ou trouble du développement de la coordination, TDC) [1].

Dans ce contexte, la question de l'indication d'une imagerie cérébrale se pose pour exclure une cause organique sous-jacente et orienter au mieux la prise en charge. Cette prescription doit répondre à des critères précis et être encadrée par un neuropédiatre, afin d'éviter des examens inutiles et de garantir une interprétation optimale des résultats.

Distinction entre TSA primaires et secondaires : le rôle-clé du diagnostic clinique

Le diagnostic de TSA repose sur une évaluation clinique complète et rigoureuse. L'examen général doit inclure l'appréciation de la croissance staturo-pondérale, du périmètre crânien,

et la recherche d'éventuelles taches cutanées évocatrices d'un syndrome neurocutané. Un examen neurologique approfondi est indispensable pour dépister des anomalies motrices, sensibles ou cérébelleuses.

L'entretien avec les parents permet de recueillir des informations précieuses sur l'expression des difficultés d'apprentissage, leur contexte d'apparition, leur évolution ainsi que sur le comportement de l'enfant à domicile et en milieu scolaire.

Un TSA primaire est suspecté chez un enfant d'intelligence normale, en l'absence de déficit sensoriel, de trouble neurologique, de pathologie psychiatrique sévère ou de carence éducative. À l'inverse, un TSA secondaire doit être évoqué lorsqu'un autre trouble sous-jacent pourrait expliquer, en tout ou partie, les difficultés d'apprentissage.

La recherche systématique de signes d'alerte à l'interrogatoire et à l'examen clinique est donc essentielle. Ces signes comprennent notamment une régression des acquisitions, l'apparition de céphalées d'aggravation progressive, des modifications du comportement, un ralentissement de la croissance staturo-pondérale, des anomalies neurologiques focales. Leur présence conditionne la nécessité de recourir à des examens complémentaires, en particulier à une imagerie cérébrale.

Troubles spécifiques des apprentissages et indications d'imagerie

En présence d'un trouble spécifique des apprentissages (TSA) primaire isolé, sans anomalie clinique associée, la réalisation d'une imagerie cérébrale n'est pas indiquée.

En revanche, l'identification de signes d'alerte doit faire suspecter un TSA secondaire et conduire à solliciter un

avis neuropédiatrique spécialisé, assorti de la prescription adaptée d'une imagerie cérébrale. Parmi ces signes figurent notamment :

- la présence de taches cutanées évocatrices d'une neurofibromatose de type 1 ou d'une sclérose tubéreuse de Bourneville;
- un déficit neurologique focal (atteinte des paires crâniennes, ataxie, hémiparésie, etc.);
- une microcéphalie ou une macrocéphalie;
- une régression des acquisitions;
- des signes d'hypertension intracrânienne (céphalée d'aggravation progressive).

Modalités d'imagerie recommandées

En présence de signes d'alerte, l'examen de première intention est l'IRM cérébrale, en raison de sa haute résolution anatomique et de l'absence d'irradiation. L'IRM permet de détecter des anomalies corticales de la substance blanche ou d'autres lésions structurales.

Le scanner cérébral est réservé aux situations d'urgence, notamment pour éliminer un processus expansif intracrânien à l'origine d'une hypertension intracrânienne (HTIC), détecter une hémorragie intracrânienne aiguë ou rechercher une thrombose veineuse cérébrale (TVC).

Exemples de situations cliniques pratiques

Chez un enfant présentant de multiples taches café-au-lait, notamment au-delà de six lésions de diamètre > 5 mm avant la puberté (ou 15 mm après la puberté), le diagnostic de neurofibromatose de type 1 (NF1) doit être évoqué [2]. D'autres éléments cliniques peuvent renforcer la suspicion diagnostique, tels que la présence de nodules de Lisch (hamartomes iriens), de neurofibromes cutanés ou plexiformes, d'anomalies osseuses

caractéristiques (dysplasie sphéno-orbitaire, pseudarthrose congénitale) ou une histoire familiale de NF1 [2]. Le diagnostic de NF1 repose avant tout sur des critères cliniques, sans nécessité d'imagerie systématique. Une IRM cérébrale est indiquée uniquement en présence de signes neurologiques ou ophtalmologiques d'appel (baisse visuelle, strabisme, déficit moteur, puberté précoce) pour rechercher notamment un gliome des voies optiques [3, 4].

Une IRM médullaire est réservée aux cas de scoliose atypique, de signes neurologiques spinaux, ou en présence de neurofibromes plexiformes profonds. La surveillance repose sur un suivi annuel clinique (croissance, tension artérielle, examen neurologique) et ophtalmologique [3, 4].

La présence d'au moins trois taches hypomélaniques de plus de 5 mm de diamètre évoque une sclérose tubéreuse de Bourneville (STB). Le diagnostic repose sur l'association de critères majeurs et mineurs, incluant des atteintes cutanées, cérébrales (tubers corticaux, nodules sous-épendymaires), rénales (angiomyolipomes), cardiaques (rhabdomyomes) et pulmonaires (lymphangioléiomyomatose). Une IRM cérébrale est réalisée pour caractériser les anomalies neurologiques et doit être renouvelée tous les 1 à 3 ans jusqu'à l'âge de 25 ans, afin de surveiller l'évolution des nodules sous-épendymaires et de dépister précocement un astrocytome à cellules géantes [5]. Un bilan d'extension (rénal, cardiaque et ophtalmologique) est systématiquement recommandé et, à partir de l'adolescence, un scanner thoracique pour évaluer une éventuelle atteinte pulmonaire de type lymphangioléiomyomatose.

Lorsqu'une hémiparésie est constatée, une séquelle d'accident ischémique périnatal doit être recherchée par IRM cérébrale. En cas de microcéphalie ou de macrocéphalie, une IRM cérébrale, éventuellement complétée par une spectroscopie et un bilan génétique, permet

d'explorer les anomalies de la substance blanche, de la migration neuronale ou de la giration.

Enfin, l'identification de signes de régression développementale, d'ataxie ou d'épilepsie associées à un trouble spécifique des apprentissages (TSA) doit conduire à rechercher une pathologie tumorale de la fosse postérieure ou une maladie neurodégénérative, mitochondriale ou lysosomale. Le bilan initial comprend une IRM cérébrale, un électroencéphalogramme (EEG), un fond d'œil et des explorations métaboliques ciblées. En présence d'une régression du langage réceptif, notamment lorsque l'on suspecte une agnosie auditive, il est essentiel de réaliser un EEG pour éliminer un syndrome de Landau-Kleffner, entité rare mais à ne pas méconnaître.

Conclusion

Dans le contexte des troubles spécifiques des apprentissages, l'imagerie cérébrale n'est pas indiquée en l'absence de signes d'alerte cliniques. En cas de suspicion de TSA secondaire, le recours à un avis neuropédiatrique est recommandé afin de garantir une démarche diagnostique raisonnée, d'éviter des examens inutiles et d'orienter précocement les enfants vers une prise en charge spécialisée.

BIBLIOGRAPHIE

1. Association. AP. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Arlington ed: American Psychiatric Publishing; 2013.
2. LEGIUS E, MESSIAEN L, WOLKENSTEIN P *et al*. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med*, 2021;23: 1506-1513.
3. FERNER RE, GUTMANN DH. Neurofibromatosis type 1 (NF1): diagnosis and management. *Handb Clin Neurol*, 2013;115:939-955.
4. STEWART DR, KORF BR, NATHANSON KL *et al*. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource

Questions flash – Troubles du neurodéveloppement

of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*, 2018;20:671-682.

5. NORTHROP H, KRUEGER DA, International Tuberous Sclerosis Complex Consensus G. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol*, 2013;49:243-254.

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

Comment prévenir les carences nutritionnelles des enfants avec un TSA ?

→ J. LEMALE

Service de Nutrition et Gastroentérologie pédiatriques, Hôpital Armand-Trousseau, PARIS.

Jusqu'à 80 % des enfants avec un trouble du spectre autistique (TSA) présentent des difficultés alimentaires, principalement en rapport avec une sélectivité excessive, des troubles de la sensibilité accrus ou encore une rigidité particulière. Par ailleurs, une altération des fonctions exécutives, une atteinte somatique, une douleur associée ou la mise en place d'un régime alimentaire spécifique dans le but d'améliorer le comportement des enfants peuvent aggraver ces troubles alimentaires.

Ces difficultés peuvent survenir dès la première année de vie, notamment lors de l'introduction des morceaux.

Prévention des carences nutritionnelles

Les apports nutritionnels des enfants et adolescents doivent être évalués régulièrement, idéalement par un diététicien. De plus, pour les enfants avec un TSA sévère, une prise en charge

multidisciplinaire avec des orthophonistes, ergothérapeutes ou psychologues est parfois nécessaire pour accompagner les repas.

Dans les méta-analyses, par rapport aux enfants sans troubles du neurodéveloppement, les apports caloriques des enfants avec un TSA sont le plus souvent normaux ; en revanche, les apports en calcium et DHA liés à une faible consommation de produits laitiers et de poissons sont diminués [1]. Ainsi, après l'évaluation des apports, une supplémentation sera réalisée au cas par cas.

La carence martiale ne semble pas plus fréquente que dans la population générale, il faut cependant être vigilant chez les enfants avec un comportement de type PICA, une supplémentation sera instaurée devant des taux abaissés de ferritine [2].

La supplémentation en vitamine D, souvent déficitaire, doit être identique à celles des enfants sans troubles du neurodéveloppement.

Des déficits vitaminiques spécifiques en vitamines C, A, B12 et B1 sont décrits comme plus fréquents par rapport à la population générale. Ils ne surviennent cependant qu'en cas de régimes alimentaires restrictifs majeurs et prolongés [3]. Dans ces situations, des compléments multivitaminiques peuvent être proposés, un bilan nutritionnel sera réalisé annuellement pour rechercher des déficits en micronutriments. Cependant, au même titre que l'alimentation, la prise des suppléments peut s'avérer complexe. Ainsi, dans certaines situations, la mise en place d'une suppléance nutritionnelle est nécessaire pour limiter le risque de carences en macro- et micronutriments.

BIBLIOGRAPHIE

1. ESTEBAN-FIGUEROLA P, CANALS J, FERNANDEZ-CAO JC *et al*. Differences in food consumption and nutritional intake between children with autism

spectrum disorders and typically developing children: A meta-analysis. *Autism*, 2019;23:1079-1095.

2. REYNOLDS A, KREBS NF, STEWART PA *et al*. Iron status in children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*, 2012;150:154-59.
3. YULE S, WANIK J, HOLM EM *et al*. Nutritional deficiency disease secondary to ARFID symptoms associated with autism and the broad autism phenotype: a qualitative systematic review of case reports and case series. *J Acad Nutr Diet*, 2021;21:467-492.

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

Comment prendre en charge les troubles digestifs des enfants avec un TSA ?

→ J. LEMALE

Service de Nutrition et Gastroentérologie pédiatriques, Hôpital Armand-Trousseau, PARIS.

Les troubles digestifs sont fréquents chez les enfants et adolescents présentant un TSA avec une prévalence allant jusqu'à 86 % dans certaines études. Des modifications de la perméabilité intestinale, de la motricité digestive, une augmentation des cytokines pro-inflammatoires au niveau digestif entraîneraient une dysbiose responsable des symptômes.

Problèmes digestifs et prise en charge

La constipation est l'un des troubles digestifs les plus fréquents, sa prise en charge doit être précoce et prolongée avec l'utilisation de macrogol à bonnes doses après une désimpaction efficace si nécessaire [1].

Le reflux gastro-œsophagien (RGO) évoqué sur des modifications du

comportement est rarement retrouvé. En revanche, un RGO sévère, voire une œsophagite, doivent être suspectés en cas de vomissements itératifs ou de mérycisme. La prise en charge repose idéalement sur la réalisation d'une endoscopie digestive haute et l'utilisation d'inhibiteurs de la pompe à protons en cas de confirmation du diagnostic.

Les douleurs abdominales chroniques sont difficiles à évaluer chez les enfants avec un TSA sévère, les critères de ROME ne peuvent, en général, pas être utilisés. Elles sont souvent suspectées devant des troubles du sommeil, un changement de comportement, une auto-agressivité. Une diarrhée prolongée est également décrite fréquemment dans cette population. La prise en charge de ces symptômes est souvent difficile. Les régimes sans gluten et sans caséine ont fait l'objet de nombreuses publications. Ils sont à

éviter tout au moins de façon prolongée car aucune preuve de leur efficacité n'a été démontrée et ils risquent d'entraîner des carences nutritionnelles [2]. La modulation du microbiote intestinal est plus intéressante. L'utilisation de probiotiques de plusieurs souches a montré une efficacité sur les troubles digestifs et sur le comportement dans plusieurs études, d'autres essais randomisés sont en cours. Ils peuvent donc être tentés, mais doivent être arrêtés en l'absence d'efficacité [3]. De même, la transplantation de microbiote fécal a montré une amélioration des troubles digestifs de façon prolongée, mais les données sont limitées et sa réalisation en pratique est compliquée.

Ainsi, les études actuelles sur la prise en charge des troubles digestifs des enfants avec un TSA ont été réalisées sur des petits effectifs. Les populations sont

très hétérogènes, les groupes contrôles ou l'utilisation d'un placebo sont manquants la plupart du temps. D'autres travaux sont nécessaires pour ces prises en charge complexes.

BIBLIOGRAPHIE

1. McELHANON B, McCracken C, KARPEN S *et al.* Gastrointestinal symptoms in autism spectrum disorder: a meta-analysis. *Pediatrics*, 2014;133:872-883.
2. CROAL ID, HOGGARD N, HADJIVASSILIOU M. Gluten and autism spectrum disorder. *Nutrients*, 2021;13:572.
3. SOLEIMANPOUR S, ABAVISANI M, KHOSHROU A *et al.* Probiotics for autism spectrum disorder: An updated systematic review and meta-analysis of effects on symptoms. *J Psychiatr Res*, 2024;179:92-104.

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