

## Le Trouble du Spectre de l'Autisme

### Repérage, diagnostic et interventions précoces

Nadia Chabane et Chloé Peter

#### Résumé

*Le Trouble du spectre de l'autisme (TSA) est un trouble neurodéveloppemental. Sa présentation est extrêmement hétérogène, ce qui est à l'origine du concept de spectre reconnu dans le DSM-5 (APA, 2013). Le repérage et le diagnostic précoce sont nécessaires pour débiter une intervention à un stade du développement où la plasticité cérébrale est optimale. Ces enfants doivent être orientés précocement vers des centres diagnostiques spécialisés et bénéficier au plus tôt de stratégies d'intervention adaptées. Les approches développementales et comportementales sont recommandées pour accompagner l'enfant et ses parents.*

#### Zusammenfassung

*Die Autismus-Spektrum-Störung (ASS) ist eine neurologische Entwicklungsstörung. Ihr Erscheinungsbild ist äusserst heterogen, wie es im Konzept des Spektrums im DSM-5 beschrieben wird (APA, 2013). Eine frühzeitige Erkennung und Diagnose sind notwendig, um in einem Entwicklungsstadium, in dem die Plastizität des Gehirns optimal ist, mit einer Intervention zu beginnen. Die Kinder müssen darum frühzeitig an spezialisierte Abklärungszentren überwiesen werden, um so früh wie möglich von geeigneten Interventionsstrategien zu profitieren. Entwicklungsorientierte und verhaltenstherapeutische Ansätze werden empfohlen, um das Kind und seine Eltern zu begleiten.*

**Keywords:** diagnostic, éducation précoce spécialisée, intervention, trouble du spectre de l'autisme / Diagnose, heilpädagogische Früherziehung, Intervention, Autismus-Spektrum-Störung

**DOI :** <https://doi.org/10.57161/r2023-01-01>

Revue Suisse de Pédagogie Spécialisée, Vol. 13, 01/2023



### TSA parmi les troubles neurodéveloppementaux

Les troubles neurodéveloppementaux affectent l'acquisition, l'assimilation ou l'application d'aptitudes ou d'ensembles d'informations spécifiques. Ils peuvent impliquer un dysfonctionnement de l'attention, de la mémoire, de la perception, du langage, de la résolution de problèmes ou de l'interaction sociale. Ils présentent des degrés très variables de sévérité : légers, facilement améliorés par des approches éducatives et comportementales, ou, plus sévères nécessitant un soutien important en l'absence d'autonomie. Ils regroupent actuellement les troubles du développement de la communication et des interactions sociales (trouble du spectre de l'autisme), du développement intellectuel (déficience intellectuelle), du développement de l'attention (trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité ou impulsivité) et des fonctions associées (mémoire de travail, contrôle exécutif), mais aussi les troubles d'acquisition du langage ou des coordinations (dysphasies et dyspraxies) et les troubles spécifiques des apprentissages scolaires (ex : dyslexie-dysorthographe). Ces troubles sont fréquemment associés entre eux. Ils ont aussi la particularité de partager des causes et facteurs de risques communs, d'origine génétique ou environnementale (Thapar et al., 2017).

Parmi eux, le trouble du spectre de l'Autisme (TSA) s'exprime souvent très précocement au cours du développement, à la fois par des particularités dans les domaines de la communication et des interactions sociales, par des patterns de comportements répétitifs et des particularités sensorielles (APA, 2013). Il regroupe des profils cliniques extrêmement variables avec un handicap plus ou moins sévère. L'expression clinique de ces troubles varie également en fonction d'une déficience intellectuelle, de l'absence de langage, d'une comorbidité somatique ou psychiatrique associée.

Les pathologies somatiques associées au TSA sont aujourd'hui identifiées : il s'agit principalement de maladies neurologiques, métaboliques ou génétiques, ayant le plus souvent des conséquences délétères sur le fonctionnement du système nerveux central. La symptomatologie autistique s'intègre alors dans le tableau clinique global de ces maladies : on parle dès lors d'autisme « syndromique » (Lai, 2014 ; Wang, 2017).

Depuis une vingtaine d'années, la prévalence du TSA est en constante augmentation dans le monde. Autrefois considéré comme un trouble rare touchant 4-5 personnes/10 000, la prévalence actuelle est estimée entre 0,9-1,5 % de la population (Fombonne, 2020). Cette augmentation s'explique en partie par un accès au diagnostic plus efficace et plus précoce. En effet, le diagnostic de TSA peut aujourd'hui être posé plus tôt (Hanley et al., 2021). Il devient possible de repérer des signes d'alerte dès 6 mois et d'établir un diagnostic stable dès 18-24 mois (Ozonoff et al., 2015). Le ratio selon le genre, classiquement de 1 garçon/4 filles est aujourd'hui remis en question du fait d'un probable sous-diagnostic des filles dans le TSA (cliniquement, les filles TSA masquent mieux leur handicap, présentent souvent des intérêts restreints moins inhabituels et moins intenses et ont de meilleures capacités de communication sociale).

L'expression du TSA n'est pas fixe, mais varie au cours de la trajectoire de vie. Selon l'âge, certains symptômes fluctuent en intensité et en modalité ou disparaissent pour laisser place à d'autres particularités comportementales. Les formes de TSA détectées plus tardivement concernent classiquement des enfants sans retard cognitif et langagier. Elles s'expriment lorsque les sollicitations de l'environnement dépassent les capacités du sujet à y répondre. Par exemple, l'environnement scolaire va exiger des aptitudes de communication sociale ou des capacités d'adaptation et de compréhension des attentes de l'autre qui pourront faire défaut aux enfants TSA et être révélateur de leurs difficultés.

Les deux dernières décennies ont permis une réelle évolution dans notre compréhension de ce qu'est le TSA. Le consensus scientifique international le considère comme l'expression d'un dysfonctionnement cérébral d'origine multifactorielle, impliquant des facteurs génétiques (gènes intervenant sur le développement cérébral) et des facteurs environnementaux (infections, intoxications, prématurité, souffrance fœtale, etc.). En revanche, il reste encore à préciser l'ensemble des causes de ce dysfonctionnement, les structures cérébrales, les mécanismes neurobiologiques et les perturbations neurobiochimiques impliquées. Actuellement, il n'existe pas de biomarqueur du TSA. Cependant, les études en neurosciences ont permis d'identifier des anomalies de la connectivité neuronale, qui interviendraient de façon variable en termes de temporalité et de sévérité, dans le processus du développement cérébral. Ces anomalies concernent plusieurs réseaux neuronaux impliqués dans le traitement et la circulation de l'information.

### La plasticité cérébrale

Au cours des apprentissages et des expériences vécues par les très jeunes enfants, la structure du cerveau se modifie, avec l'apparition de nouvelles connexions entre les neurones. On parle de « plasticité cérébrale » pour décrire cette capacité du cerveau à se façonner en fonction des expériences vécues. Ainsi, dans les mécanismes complexes impliqués dans le développement cérébral, l'interaction avec le monde extérieur joue un rôle majeur. La plasticité cérébrale concerne toute la trajectoire de vie. Chez l'adulte, elle peut s'exprimer lorsque la perte de la parole ou de la motricité, causée par un accident vasculaire cérébral, est récupérée après rééducation. Cette plasticité est maximale durant les cinq premières années de vie. À ce stade de développement, l'acquisition de compétences apprises est plus solide et exige moins d'effort que lors de stimulations plus tardives. Cette aptitude optimale durant les premières années de la vie constitue un des arguments majeurs plaidant pour une détection et un diagnostic précoce du TSA (Rojas et al., 2019). Il ne s'agit pas ici d'attribuer une étiquette diagnostique aux très jeunes enfants, mais de pouvoir bénéficier d'une période temporelle au cours de laquelle les possibilités d'agir efficacement sur la trajectoire de développement sont optimales. L'intervention précoce vise à éviter un handicap sévère, en améliorant les fonctions cognitives, en facilitant l'acquisition d'une communication fonctionnelle et en diminuant les comportements défis. Cette amélioration est donc directement corrélée à la précocité de la mise en place de l'accompagnement adapté (avant 4 ans) (Tonge, 2014).

*Il ne s'agit pas ici d'attribuer une étiquette diagnostique aux très jeunes enfants, mais de pouvoir bénéficier d'une période temporelle au cours de laquelle les possibilités d'agir efficacement sur la trajectoire de développement sont optimales.*

## Détection et diagnostic précoce

Les recommandations internationales (Haute autorité de santé [HAS], 2018 ; National Institute for Health and Care Excellence [NICE], 2013 ; Office fédéral des assurances sociales [OFAS], 2018) mettent la priorité sur la détection et le diagnostic précoce du TSA afin que l'enfant accède à un accompagnement adapté le plus tôt possible. Ces données soulignent l'importance cruciale que les pédiatres et les spécialistes de la petite enfance soient impliqués dans le repérage des enfants présentant un risque de TSA. En cas de signes d'alerte (déficits de la communication et des interactions sociales ; comportements, activités ou intérêts restreints et répétitifs), il est essentiel d'adresser l'enfant à une équipe pluridisciplinaire ayant l'expertise du diagnostic précoce.

En effet, chez les très jeunes enfants, le diagnostic est l'affaire de spécialistes avertis, car les premiers indicateurs fiables sont surtout des anomalies qualitatives, parfois très subtiles, du comportement social. Le diagnostic est fiable à partir de 18-24 mois chez le jeune enfant. Avant 18 mois, il est nécessaire de suivre très régulièrement les enfants à risque (exposés à des causes potentielles ou les frères et sœurs d'un enfant présentant un TSA) et/ou qui présentent des signes d'alerte. Il est recommandé de mettre en place, sans attendre, un accompagnement adapté aux besoins de l'enfant. Cette intervention permet également de limiter le stress familial et le sentiment d'impuissance des parents, ainsi que de favoriser leur mobilisation et leur participation active dans le programme éducatif de leur enfant.

Dans tous les cas, la reconnaissance du TSA et de son expression propre va être précieuse pour guider l'enfant concerné dans son développement, faciliter son éducation, prévenir les complications et aider son entourage à soutenir sa participation à la vie familiale et sociale.

*Chez les très jeunes enfants, le diagnostic est l'affaire de spécialistes avertis, car les premiers indicateurs fiables sont surtout des anomalies qualitatives, parfois très subtiles, du comportement social.*

## Interventions précoces

Le diagnostic précoce doit donc conduire à une intervention immédiate, faisant appel à des pratiques fondées sur les preuves (*evidence based practices*) et recommandées pour les très jeunes enfants. Dans l'idéal, l'intervention doit être globale, intensive, individualisée et appliquée par toutes les personnes qui s'occupent de l'enfant. Elle vise à stimuler tous les domaines du développement, en portant une attention particulière à la communication, pour que la courbe développementale se rapproche d'une trajectoire normale. L'intervention précoce se décline sous deux formes : l'intervention directe auprès de l'enfant et l'accompagnement des parents.

### L'intervention auprès de l'enfant

Du point de vue historique, l'intervention précoce en autisme a débuté dans les années 60-70 avec des modèles issus des sciences du comportement, tel que l'ABA (*Applied Behaviour Analysis*, Analyse comportementale appliquée). D'interventions hautement structurées et peu naturelles, les modèles d'intervention ont peu à peu évolué vers des approches plus écologiques, en intégrant notamment les connaissances issues de la psychologie du développement. Ces modèles développementaux et comportementaux sont parfois regroupés sous le terme de *Naturalistic*

*Developmental Behavioural Interventions*<sup>1</sup> (NDBI, Interventions comportementales développementales naturalistes) (Schreibman et al., 2015).

Si chaque modèle de NDBI présente ses spécificités, ils s'accordent néanmoins sur les points suivants :

- Ils visent les manifestations fondamentales du TSA : A) les déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés, B) le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités ;
- Ils sont basés sur les théories de l'apprentissage (*Learning theories*) ;
- Ils reposent sur des manuels ;
- Ils proposent des critères d'implémentation et de fidélité ;
- Ils préconisent une intervention dans un environnement écologique et naturel ;
- Ils sont intensifs (entre 15 et 20 heures par semaine) ;
- Ils impliquent la mise en place d'objectifs individuels et prévoient une évaluation des progrès avec une mesure de données régulière.

En pratique, il s'agit de thérapies basées sur des activités de jeu, se calquant sur les intérêts, les affinités et les initiatives de l'enfant. Pour illustrer nos propos, nous pouvons citer le modèle *Early Start Denver Model* (ESDM, Modèle d'intervention précoce de Denver) (Dawson et al., 2010). Il s'agit d'un modèle comportemental et développemental destiné aux enfants âgés de 12 à 48 mois présentant un TSA. L'intervention est intensive (entre 12 et 20 heures par semaine), individuelle (un adulte par enfant) et pluridisciplinaire (psychologue, logopédiste, éducatrice ou éducateur, psychomotricienne ou psychomotricien, etc.). Sur la base de l'évaluation initiale, une vingtaine d'objectifs comportementaux sont définis. À travers des routines d'activités conjointes avec ou sans objet, le thérapeute intègre les objectifs de l'enfant afin qu'il y ait une progression dans les différents domaines du développement, en cherchant toujours à atteindre la motivation et le plaisir de l'enfant. L'enfant est évalué tous les trois mois en suivant une checklist de compétences (le *curriculum*) et en intégrant les appréciations des parents.

Les études scientifiques s'accordent sur l'impact globalement positif de l'intervention précoce, notamment sur l'amélioration du comportement adaptatif (*compétences conceptuelles, sociales et pratiques*) ainsi que sur l'augmentation des compétences développementales, du quotient intellectuel, et du langage (au niveau expressif et réceptif) (Shi et al., 2021). Dans un nombre significatif de situations, ces modèles de prise en charge permettent de modifier la trajectoire développementale de l'enfant, ce qui augmente ses chances de rejoindre un cursus scolaire ordinaire et *in fine* améliorer sa qualité de vie à long terme, bien que chaque enfant ne réponde pas de la même manière à l'intervention précoce. Des méconnaissances persistent, notamment au niveau de la compréhension des facteurs d'efficacité et des prédicteurs d'une réponse positive à l'intervention.

### L'accompagnement des parents

De manière complémentaire, les parents sont aujourd'hui considérés comme des partenaires dans la prise en charge de leur enfant. Ainsi, de plus en plus d'attention est portée à la façon de les accompagner et de les inclure dans la prise en charge, d'autant plus que leur implication dans des programmes d'intervention précoce tend à augmenter leur qualité de vie (Musetti et al., 2021).

On peut différencier d'une part, les programmes de soutien aux parents (incluant la psychoéducation et la coordination des soins), et d'autres parts les interventions médiées par les parents. Ces dernières consistent à transmettre aux parents des techniques et stratégies d'intervention qui bénéficieront directement à l'enfant. La majorité des modèles visent les manifestations de base du TSA (déficits de la communication et des interactions sociales, comportements

---

<sup>1</sup> Intervention comportementale développementale et naturaliste

restreints et répétitifs), mais certains se concentrent également sur les troubles du comportement et d'autres thématiques spécifiques (Bearss et al., 2015).

Par exemple, la *Pediatric Autism Communication Therapy* (PACT, Thérapie de communication pour les enfants présentant un TSA en âge préscolaire) est un modèle d'intervention médiée par les parents. Basé sur le *feedback vidéo*, il comprend une douzaine de séances durant lesquelles les spécialistes et les parents visionnent et commentent des séquences filmées durant lesquelles ces derniers jouent avec leur enfant. Dans un premier temps, les séances visent à favoriser une interaction plus synchrone, c'est-à-dire à augmenter la sensibilité et l'adéquation des réponses des parents aux communications de l'enfant. Afin de soutenir le développement des compétences communicatives de l'enfant, le second objectif consiste à enseigner aux parents des stratégies pour lui fournir des opportunités d'initier la communication, telles que le langage familier et répétitif, les routines d'action et les pauses dans l'activité. Les études montrent que la méthode d'intervention PACT permet de diminuer les manifestations du TSA (Green et al., 2010).

## Conclusion

La problématique du TSA est donc une question inter et transdisciplinaire, qui ne dépend pas seulement du corps médical et paramédical, mais exige également une participation active de plusieurs autres actrices et acteurs : les membres de la famille, de l'accueil de la petite enfance (p. ex., les crèches), de l'éducation spécialisée, de l'enseignement et, plus globalement, de l'ensemble de la société. Une collaboration étroite et dynamique permettra une meilleure adaptation de l'accueil et de l'inclusion des enfants présentant un TSA, car l'objectif partagé par tous les intervenants et intervenantes est l'accès à l'autonomie, à la socialisation et à une bonne qualité de vie à l'âge adulte.

### Autrices



Nadia Chabane  
Professeure ordinaire de l'UNIL  
Cheffe de Service  
STSA, CHUV  
[Nadia.chabane@chuv.ch](mailto:Nadia.chabane@chuv.ch)



Chloé Peter  
Psychothérapeute reconnue au niveau fédéral  
Psychologue associée  
Centre Cantonal Autisme – CHUV  
[chloe.peter@chuv.ch](mailto:chloe.peter@chuv.ch)

## Références

- American Psychiatric Association [APA]. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5<sup>th</sup> ed.). APA.
- Bearss, K., Burrell, T. L., Stewart, L., & Scahill, L. (2015). Parent Training in Autism Spectrum Disorder: What's in a Name? *Clin Child Fam Psychol Rev*, 18(2), 170-182. <https://doi.org/10.1007/s10567-015-0179-5>
- Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., Donaldson, A., & Varley, J. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatrics*, 125(1), 17-23. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-0958>
- Fombonne, E. (2020). Epidemiological controversies in autism. *Swiss Archives of Neurology, Psychiatry and Psychotherapy*, 171, Article w03084. <https://doi.org/10.4414/sanp.2020.03084>
- Green J., Charman T., McConachie H., A. C., Slonims V., Howlin P., Le Couteur A., Leadbitter K., Hudry K., Byford S., Barrett B., T. K., Macdonald W., & Pickles A. (2010). Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *Lancet*, 375(9732), 2152-2160. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(10\)60587-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)60587-9)
- Hanley, A., Nguyen, Q. C., Badawi, D. G., Chen, J., Ma, T., & Slopen, N. (2021). The diagnostic odyssey of autism: a cross-sectional study of 3 age cohorts of children from the 2016-2018 National Survey of Children's Health. *Child Adolesc Psychiatry Ment Health*, 15(58), 1-9. <https://doi.org/10.1186/s13034-021-00409-y>
- Haute Autorité de santé [HAS]. (2018). Trouble du spectre de l'autisme : Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent. HAS
- Lai, M.-C., Lombardo, M. V., & Baron-Cohen, S. (2014). Autism. *The Lancet*, 383(9920), 896-910. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(13\)61539-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(13)61539-1)
- Musetti, A., Manari, T., Dioni, B., Raffin, C., Bravo, G., Mariani, R., Esposito, G., Dimitriou, D., Plazzi, G., Franceschini, C., & Corsano, P. (2021). Parental Quality of Life and Involvement in Intervention for Children or Adolescents with Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review. *Journal of Personalized Medicine*, 11(9), 894-900. <https://doi.org/10.3390/jpm11090894>
- National Institute for Health and Care Excellence [NICE]. (2013). *Autism spectrum disorder in under 19s: support and management*. NICE. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg170>
- Office fédéral des assurances sociales [OFAS], RO 2018 3885 (2018). *Ordonnance de l'OFAS sur le projet pilote « Intervention précoce intensive auprès des enfants atteints d'autisme infantile »*. <https://www.fedlex.admin.ch/eli/cc/2018/615/fr>
- Ozonoff, S., Young, G. S., Landa, R. J., Brian, J., Bryson, S., Charman, T., Chawarska, K., Macari, S. L., Messinger, D., Stone, W. L., Zwaigenbaum, L., & Iosif, A. M. (2015). Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *Journal of Child Psychology Psychiatry*, 56(9), 988-998. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12421>
- Rojas, V., Rivera, A., & Nilo, N. (2019). Update in diagnosis and early intervention of Autistic Spectrum Disorder]. *Revista chilena de pediatria*, 90(5), 478-484. <https://doi.org/10.32641/rchped.v90i5.1294>
- Schreibman, L., Dawson, G., Stahmer, A. C., Landa, R., Rogers, S. J., McGee, G. G., Kasari, C., Ingersoll, B., Kaiser, A. P., Bruinsma, Y., McNerney, E., Wetherby, A., & Halladay, A. (2015). Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: Empirically Validated Treatments for Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(8), 2411-2428. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2407-8>
- Shi, B., Wu, W., Dai, M., Zeng, J., Luo, J., Cai, L., Wan, B., & Jing, J. (2021). Cognitive, Language, and Behavioral Outcomes in Children with Autism Spectrum Disorders Exposed to Early Comprehensive Treatment Models: A Meta-Analysis and Meta-Regression. *Front Psychiatry*, 12, Article 691148. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2021.691148>
- Thapar, A., Cooper, M., & Rutter, M. (2017). Neurodevelopmental disorders. *The Lancet Psychiatry*, 4(4), 339-346. [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(16\)30376-5](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(16)30376-5)

- Tonge, B. J., Bull, K., Brereton, A., & Wilson, R. (2014). A review of evidence-based early intervention for behavioural problems in children with autism spectrum disorder : The core components of effective programs, child-focused interventions and comprehensive treatment models. *Current Opinion in Psychiatry*, 27(2), 158-165. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000043>
- Wang, C., Geng, H., Liu, W., & Zhang, G. (2017). Prenatal, perinatal, and postnatal factors associated with autism : A meta-analysis. *Medicine*, 96(18), e6696. <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000000696>