

l'adulte avec autisme

Du repérage au diagnostic

Eric Bizet, Ph.D.

Journée d'études inter CRA Grand Est

Villers-les-Nancy

31 mai 2024

Contexte « historique » du diagnostic chez l'adulte

- Mise en évidence de l'importance du diagnostic pour permettre un accompagnement adapté de l'adulte et une meilleure qualité de vie.
- Sensibilisation progressive des professionnels à la problématique du TSA (meilleure capacité à dépister l'autisme)
- Meilleure information du public et pression des personnes qui se sentent concernées par l'autisme pour un accès au diagnostic
- Pression des instances sous les pressions des associations
- **Effets conjugués et afflux considérable de demandes** → Rattraper en peu de temps les diagnostics non posés pendant l'enfance.

Qui peut répondre aux demandes d'accès au diagnostic ?

- CRA créés en partie pour répondre à la question du diagnostic dans les années 2000 chez l'enfant
- Peu de psychiatres de l'adulte formés à l'autisme, préoccupation tardive pour le diagnostic de l'adulte.
- CRA qui offraient un diagnostic chez l'adulte étaient rapidement embolisés par les demandes :
 - Souvent aucune autre solution d'accès au diagnostic et toutes les demandes étaient examinées
- Recadrage par arrêté en 2017 pour placer les CRA en 3^{ème} ligne (diagnostic complexe)
 - Gros trou dans la raquette pour l'adulte : → les CRA ne font pas encore tous des diagnostics chez l'adulte et pas de 2^{ème} ligne constituée.
 - Les ARS demandent aux CRA de contribuer à former des professionnels, de préférence des psychiatres pour les diagnostics simples.
 - CREDO : Tous les professionnels sont concernés et doivent se former au diagnostic

Former des professionnels de 2^{ième} ligne chez l'adulte

Une équation difficile

- **Psychiatrie en crise** : Perte des psychiatres dans les CH. Accès aux psychiatres de plus en plus restreint aux situations préoccupantes
Psychiatres de l'adulte souvent peu formés aux troubles du neuro-développement
- Psychiatres libéraux souvent embolisés et psychiatres dans les ESMS avec peu de temps.
- Diagnostic de TSA doit être réglementairement posé par un médecin pour accéder à des ressources
- Organisation hospitalière des CRA qui communique peu avec le libéral
- Sollicitation accrues des cabinet libéraux de psychologues qui posent des diagnostics sans possibilité d'accès à une validation médicale
- MDPH parfois encore frileuses si le diagnostic n'a pas été fait au CRA
- Difficulté à déterminer ce qu'est un diagnostic complexe

Quelles solutions dans la situation ?

- Former au diagnostic toutes les bonnes volontés
- Structurer autant que possible un parcours d'accès au diagnostic de la personne dans un nouveau dispositif
- Proposer des procédures et des outils diagnostiques qui correspondent aux réalités de terrain sans négliger la qualité
 - Recommandations de bonnes pratiques (ex : réalisation d'une ADI ou ADOS) souvent inaccessibles ou peu utiles sans expertise suffisante
 - Outils recommandés présentent en soi des limites pour le diagnostic de l'adulte qui nécessite une bonne expérience pour en tirer quelque chose.

Des besoins en diagnostic pour qui ?

Deux populations différentes

- **Les adultes accueillis en ESMS** → personnes **avec TDI** avec souvent des comorbidités médicales (syndromes génétique, épilepsie...) et/ou psychiatriques associées
- Des présentations cliniques souvent franches mais sans diagnostic ou avec des diagnostics « à revisiter ».
- **Les adultes vivants dans la communauté** → Des personnes sans TDI avec souvent d'autres TND (TDA/H, TAC...) et des troubles psychiatriques associées (anxiété / dépression).
- Des présentations cliniques de TSA plus nuancées, avec errance diagnostique
- **Des présentations cliniques différentes et une spécialisation parfois nécessaire pour accompagner correctement.**

Quand se poser la question d'un TSA ?

Personne avec TDI

- **Quelques signes d'appel →**
 - On retrouve au dossier un diag de « psychose infantile », « dysharmonie évolutive »...
 - Souvent sollicité pour des difficultés de comportement
 - Une personne qui présente un profil de compétence très hétérogène
 - Ne demande rien, ne demande jamais d'aide
 - N'a pas d'intérêt social, est très isolée
 - Communique de manière inadaptée
 - Faut toujours tout expliquer en détail
 - Est très dépendante du contexte pour réaliser les choses
 - Les habiletés ne semblent jamais acquises
 - Réagit de manière excessive
 - Crie / a des stéréotypies
 - Passe tout son temps sur des activités répétitives
 - On ne sait jamais comment s'adapter à ses besoins
 - Ne supporte pas certains soins, sons...

Comment étayer son idée ? Personne avec TDI

Manuel

PDD-MRS

Echelle d'évaluation des troubles du spectre de l'autisme chez les personnes avec déficience intellectuelle



Eric Bizet

Adaptation française de The Pervasive Developmental Disorder in Mental Retardation Scale (PDD-MRS) de D. W. Kraijer

 hogrefe

- 12 items dichotomiques pondérés qui reprennent les principaux signes cliniques propres aux personnes avec TSA et DI :
- Recueil des signes lors d'un entretien clinique avec une personne (parent, éducateur...) qui connaît bien la personne évaluée.
- Sensibilité et spécificité > 90%
- Score < 7 : non TSA
- 7 à 9 TSA possible
- > 9 TSA

Exemple clinique ; jeune homme de 22 ans

MODALITÉS DE L'ENTRETIEN

- Référence au CRA faite à l'initiative de l'équipe du FAS pour hétéro-agressivité
- Entretien réalisé avec sa référente actuelle: durée totale 30 min.

AU DOSSIER OU RAPPORTÉ

- Scolarité maternelle, HDJ puis IME
- Diagnostic de « psychose infantile précoce » au dossier
- Entretien médical 11 ans : pas d'anomalie visible, examen neurologique ok, besoin d'aide pour tout, écholalique uniquement, pas d'interaction sociale, ne mange que des gâteaux...
- Bonne condition physique actuelle
- Suivi psychiatrique avec Tercian et Depakote

Exemple clinique ; jeune homme de 22 ans

MOTRICITÉ ET AUTONOMIE

- Motricité → s'habille, met et débarrasse la table, minutieux, fait du djambé
- Vie quotidienne → autonome pour toilette et l'habillage in de rappel, habillage , peut mettre et débarrasser la table

ELÉMENTS CLINIQUES RECUEILLIS AVEC LE PDD-MRS :

- Contact établi uniquement sous la forme d'écholalie et de questions stéréotypées
- S'approche très près du visage en attente de la réponse
- Pas d'interaction avec les autres sauf agression
- Saute très haut s'il est content, se balance / Agitation devant les yeux de brindilles
- Replace les choses dérangées, dérangé par les changements / agressivité soudaine, difficile à gérer
- Intérêt bizarre pour les lunettes
- Très sensible au bruit

Quand se poser la question d'un TSA ?

Personne sans TDI

- Difficultés récurrentes d'adaptation : école, emploi en lien principalement avec l'inadaptation sociale, faible autonomie malgré l'intelligence
- Aspects atypique de la pathologie (ex : trop malhabile socialement pour un TDA/H)
- Réponse atypique aux psychotropes prescrits
- Plainte de la personne :
 - Se sent en décalage social depuis l'enfance
 - S'adapte difficilement aux changements
 - fatigue sociale et sensorielle intense...
 - Les autres le trouvent « autiste »
- Communication maladroite (regard, relance, implicite, ajustement social, intonation, niveau de langage...) début et fin d'entretien compliqués

CHECKLIST pour le repérage selon le DSM 5 du Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA) chez l'adulte sans handicap intellectuel

Nom : _____

Date : _____

SPHERE A

Lors de l'entretien avec votre patient(e), vous observez, savez, ou il/elle vous rapporte (Noter 1 si concerné par l'énoncé sinon 0)			Actuel (0/1)	Enfant (0/1)	RAADS- 14
A1	1	Comprends peu l'humour et le second degré (13)			
	2	Change difficilement de sujet lorsqu'il parle (9)			
	3	Ne sait pas trop comment se comporter avec les autres (5)			
	4	N'aime pas bavarder avec les gens (ex : parler de tout et de rien) (6)			
	5	Ne prends pas l'initiative de créer des contacts			
A2	6	Perçoit mal les émotions et la pensée des autres (1)			
	7	Comprend mal ce que les autres attendent de lui, d'elle (4)			
	8	Comprend difficilement le sens des expressions du visage, des gestes, de la posture (11)			
	9	Anomalies du contact par le regard (ex : évitant, fixe...)			
A3	10	Trouve difficile de travailler en groupe (3)			
	11	Arrive difficilement à socialiser et se faire des amis (8)			
	12	Amitiés restreintes au domaine d'intérêt du patient (ex : jeux vidéos)			

SPHERE B

Lors de l'entretien avec votre patient(e), vous observez, savez, ou il/elle vous rapporte (Noter 1 si concerné par l'énoncé sinon 0)			Actuel (0/1)	Enfant (0/2)	RAADS- 14
B1	13	Présente des mouvements rythmiques des mains ou du corps (ex : agiter les mains, se bercer...)			
	14	Présente des comportements d'automutilation (ex : se frapper la tête)			
	15	Utilisation ou manipulation inhabituelle des objets (ex : passer du temps à les aligner, les faire tourner)			
B2	16	Est très perturbé si sa manière de faire les choses change (14)			
	17	Apparaît très rigide dans sa manière de considérer les choses			
	18	Présente des routines excessives au quotidien			
B3	19	Prête davantage attention au détails qu'aux idées générales (12)			
	20	Présente des passions anormales par leurs intensités ou bizarres			
B4	21	Est très gêné par certains sons du quotidien (ex : aspirateurs, voix trop forte) (10)			
	22	Touche difficilement certaines choses pourtant ordinaires (2)			
	23	Cherche à s'isoler quand il se sent débordé par l'environnement sensoriel (7)			

Score optionnel RAADS-14 _____

Comment étayer son idée ? Personne sans TDI

- Développé par le pôle adultes 68 du CRA Alsace
- Rempli par le clinicien
- Signes cliniques connus, observés ou rapportés par le patient
- items basés sur les critères diagnostiques et les questions de l'inventaire RAADS-14 (forme courte de la RAADS-R)
- Considérer comme positif si score RAADS-14 positif ou si les signes cliniques concordent

Diagnostic simple ou complexe ?

Éléments de complexité :

- Trouble psychiatrique actif (dépression, trouble anxieux...)
- Evènements de vie dans l'enfance difficiles (négligence, traumatismes...)
- Trouble de la personnalité suspecté
- Atteinte neurologique possible (grossesse, accouchement, grande prématurité, épilepsie, trauma crânien, méningite...)
- Pas de possibilité de reprendre l'histoire du développement avec un parent ou patient sans souvenirs fiables
- Ré-interrogation d'un diagnostic antérieur (ex : schizophrénie)
- Convaincu d'avoir un TSA
- Désaccord entre les professionnels déjà impliqués

- Des éléments de complexité variables , mais des situations d'emblée très complexes : jeune de 18 ans, grand prématuré, orienté par l'ASE, TDA/H suspecté

Démarche clinique : La recherche d'un TND

- **Dessiner une trajectoire évolutive**
 - Naissance, développement moteur et langagier, ATCD familiaux, ATCD médicaux, traumas possibles, parcours scolaire, relations avec les pairs, activités, difficultés professionnelles, plainte actuelle...)
 - Souvent inhabituel en psychiatrie adulte → nécessaire de prendre un certain temps.
- Inviter un parent ou à défaut un proche s'il est d'accord
 - pour obtenir un avis complémentaire et des informations de meilleures qualités sur le développement, les difficultés, le parcours.
 - La personne peut minimiser ses difficultés
- Rechercher les signes d'appel d'un autre TND
 - TDA/H, TAC...
- Rechercher les comorbidités psychiatriques
 - dépression, anxiété... → MINI
- Envisager une cause organique
 - Épilepsie, trauma crânien...

Démarche clinique : La recherche d'un TND

- Dater approximativement l'apparition des troubles et leurs évolutions
 - Ex : interaction de l'adulte TSA a toujours été difficile / interaction initiale de l'adulte phobique social était adéquate.
- Rechercher leur présence dans différents contextes.
 - Interaction reste toujours difficile et fatigante dans le TSA
- Rechercher la possibilité de masquage, de compensation, d'évitement
 - Apprennent à masquer leurs difficultés avec le temps → TSA parfois invisible dans l'entretien si les signes ne sont pas recherchés
- Vérifier que l'impact des symptômes sur le fonctionnement est suffisant pour pouvoir justifier le trouble → cas des phénotypes élargis
- Rechercher le diagnostic primaire qui explique le mieux les symptômes et leurs évolutions → rasoir d'Ockham → le plus simple est souvent le meilleur
- S'appuyer si nécessaire et possible sur l'ADI et l'ADOS et s'assurer de la validité des signes recueillis. A défaut → référer au CRA

Exemple clinique

- **Motif de consultation :**
 - Consulte suite au diagnostic de ses enfants (2 avec TSA, 1 TDA/H)
 - Attente : mieux gérer ses interactions sociales
 - 30 ans, vit en couple, parcours scolaire Bac artistique, s'occupe de ses enfants
- **Plainte spontanée:**
 - Difficultés relationnelles depuis l'enfance, anxiété sociale, difficulté avec l'implicite, rigidité dans ses activités et opinions, gêne sensorielle, intérêts envahissants.
- **ATCD et développement :**
 - Grossesse sans particularité, naissance forceps mais pas de néonatalogie, mère épileptique, sœur qui pourrait présenter un TSA, contexte familial difficile
 - Pas de souvenir pour le développement du langage, mais léger trouble articulatoire et lenteur de réaction à l'appel du prénom
 - Difficultés psychomotrices : lacets, vélo tardif, dysgraphie possible, conduite auto difficile si fatiguée
 - Inattention en classe, colérique, tics moteurs et compulsions de comptage dans l'enfance

Exemple clinique

Sphère A

- **Réciprocité sociale et émotionnelle**
 - Ne sait pas comment entrer en contact, savoir de quoi parler, peut choquer par ces propos, ne communique que par sms, analyse toutes les interactions pour les comprendre.
 - Dans l'enfance essayait de copier les comportements des autres, ne parlait pas aux autres, rejouait les scènes sociales avec ses poupées
- **Compréhension et qualité de la communication non verbale**
 - Difficulté de tout temps avec le contact par le regard, difficulté à identifier les émotions, peu expressive dans ses gestes et mimiques.
- **Relations amicales et intérêts sociaux**
 - Actuellement une amie sur internet, communique tous les jours mais ne l'a jamais rencontrée.
 - Dans l'enfance, jouait toujours seule. Une amie au collège, pas d'initiative pour créer des amitiés, pas de liens avec les étudiants au lycée.

Total 3/3 présence actuelle et dans l'enfance, impact fonctionnel niveau 1
hypothèse alternative anxiété sociale

Exemple clinique

Sphère B

- **Mouvements, activité, langage stéréotypés / automutilation**
 - bercements, agitation des bras, griffures, mordillements dans l'enfance uniquement
- **Intolérance aux changements et rigidité comportementale :**
 - Pas de rigidité selon elle quand n'est pas exposée socialement
- **Intérêts restreints**
 - Monde de Disney depuis l'enfance. Intérêt envahissant avec figurines, films, parc
 - Maintien de l'intérêt actuellement : importante collection qui envahi la chambre
 - Intérêt pour l'art déco apparu vers 18 ans : une centaine de livres sur le sujet
- **Aspects sensoriels**
 - Depuis l'enfance importante plainte sensorielle avec
 - hyper-sensibilité auditive (bruits divers, mastication), tactile (s'apaise avec une couette lestée, contact physique difficile), visuelle (lumière supermarché)
 - hypo-sensibilité (faim, soif, douleur).

Total 3/4 présence actuelle et dans l'enfance, impact fonctionnel niveau 1

Pas d'hypothèse alternative

Exemple clinique

En synthèse

- **Sphère A positive avec doute sur anxiété sociale précoce**
- **Sphère B positive**
- **Signes présents depuis l'enfance avec impact fonctionnel estimé au niveau 1 pour les deux sphères**
- **Pas de parent disponible pour une ADI, pas de collaborateur formé ADOS**
- **Diagnostics possibles : anxiété sociale , TDA/H , syndrome Gilles de la Tourette, TOC ?**
- **Diagnostic le plus probable : ?**
- **Diagnostic associé : Anxiété sociale ?**
- **Recommandations ?**

Un outil pour faciliter le diagnostic De l'adulte sans TDI

- Elaboration CRA Alsace en cours, forme pilote déjà utilisée, lancement début 2025
- **3 parties :**
 - Collecte des informations initiales auto-rapportée (développement, ATCD, autonomie...)
 - Guide d'entretien DSM 5 pour le TSA avec définitions de ce qui est recherché, questions type et diagnostics différentiels possibles. Arbre décisionnel diagnostic, et codage DSM ou CIM 11
 - Evaluation de l'impact fonctionnel



Merci de votre attention

Critères diagnostiques DSM-V



Habiletés à explorer pour le diagnostic du TSA selon le DSM 5

(3 critères sur 3 pour A et au moins 2 sur 4 pour B)

DOMAINE A :

Qualité de la communication verbale et non verbale en situation d'interaction sociale

Qualité de l'expression verbale : écholalie, inversion pronominale, prosodie... ?

Contact visuel présent et modulé ?

Expressions émotionnelle variées ? Langage corporel présent ?

Concordance entre l'expression verbale et non verbale ?

Capacité de réciprocité sociale (initiative, conversation, partage d'intérêt...)

Qualité de l'initiative pour créer un contact ?

Capacité de réaction adéquate au contact de l'autre ?

Qualité du contact : bavardage, compréhension de l'implicite, humour ?

Empathie, offre de soutien ?

Capacité à développer et maintenir des relations sociales

Intérêt pour l'autre ? Capacité à se faire des amis ?

Critères diagnostiques DSM-V

DOMAINE B

Stéréotypies motrices, verbales ou dans l'utilisation d'objets, Automutilation

Stéréotypies motrices ? Stéréotypie verbales ?

Utilisation stéréotypée d'objets (alignement, rotation) ?

Automutilation ?

Adhérence excessive à des routines, à des patrons de comportement ritualisés, résistance excessive au changement

(pb lors des transitions....)

Routines excessives ?

Réponses ritualisées ?

Pensée inflexible ?

Intolérance au changement ?

Intérêts restreints persistants et intenses

Intérêt normal excessif par son intensité ?

Intérêt bizarre ?

Hyper ou hypo réactivité sensorielle ou intérêts inhabituels aux aspects sensoriels de l'environnement

Hyper ou hypo réactivité sensorielle ?

Exploration sensorielle inhabituelle ?