



Que dois-je faire moi-même ? le rôle du généraliste dans l'autisme

4

*Dominique Cousineau,
Chantal Caron et Laurent Mottron*

Léo a eu son diagnostic d'autisme il y a six ans. Vous le voyez en raison d'une crise anxieuse pendant laquelle il a brisé un objet. Un psychiatre lui a prescrit de la rispéridone, mais il ne l'a pas revu depuis. Ses parents vous demandent de renouveler l'ordonnance et se disent préoccupés de son poids. Vous avez de nombreuses questions. Par ailleurs, son père s'inquiète aussi pour son autre fils, Tristan, 2 ans, qui a un retard dans le développement de la communication. Il le croit aussi atteint d'un TED. Vous vous questionnez sur les signes précoces et la possibilité d'un diagnostic avant l'âge de 3 ans. Devez-vous poser un diagnostic, rassurer les parents ou diriger l'enfant vers un spécialiste ?

Rassurer les parents ou orienter l'enfant ?

Le médecin responsable du suivi périodique des enfants est le premier que les parents consultent devant des symptômes du spectre autistique. Quand un généraliste pose un diagnostic de TED, ce dernier est confirmé neuf fois sur dix¹. Lorsque les parents observent des particularités sociocommunicatives ainsi qu'une restriction importante des intérêts et des jeux de leur enfant, l'omnipraticien doit choisir entre les rassurer ou orienter l'enfant vers un centre de diagnostic de deuxième ligne². Bien que les parents soient généralement de fins observateurs de leur enfant et détectent régulièrement des particularités dès la deuxième année, le diagnostic se fait encore souvent en moyenne après l'âge de 5 ans. Il existe donc toujours un délai de quatre ans entre les premiers soupçons et le diagnostic formel d'autisme³.

La D^{re} Dominique Cousineau, pédiatre, est chef de la section sur le développement au Département de pédiatrie du CHU Sainte-Justine et professeure agrégée à l'Université de Montréal. La D^{re} Chantal Caron, psychiatre, exerce à la Clinique d'évaluation des troubles envahissants du développement de l'Hôpital Rivière-des-Prairies, à Montréal. Le D^r Laurent Mottron, psychiatre, est chercheur et clinicien en autisme à l'Hôpital Rivière-des-Prairies et professeur titulaire au Département de psychiatrie de l'Université de Montréal.

Les signes d'appel

Les signes d'appel chez un enfant de moins de deux ans, quelle que soit la durée du développement normal qui précède les inquiétudes parentales, sont les suivants : l'enfant est trop tranquille ou au contraire irritable, il est difficile à consoler et ne semble pas tirer profit du contact physique avec sa mère. Il peut paraître indifférent à la voix maternelle et spécialement à l'appel de son prénom, jusqu'à donner l'impression qu'il est sourd. Le développement du langage cesse, ou l'enfant ne communique pas par le langage. Les mimiques faciales habituellement associées au contact social chez l'enfant (sourire-réponse et contact visuel) sont rares, atypiques ou absentes. Plus tard, l'enfant semble peu intéressé par les gens. Il est « indépendant » et est à peu près silencieux. Il ne fait que peu ou pas de demandes clairement dirigées vers ses parents et ne réagit que peu à leur départ ou à leur retour. Les gestes associés à la communication (tendre les bras pour se faire prendre, faire au revoir, pointer du doigt pour signifier un besoin ou un intérêt) ne sont pas utilisés pour compenser l'absence de langage, le cas échéant. L'enfant n'imité pas les sons ni les gestes. Ses activités sont solitaires et répétitives (fermer ou ouvrir, lancer, classer, aligner ou faire tourner des objets et des jouets). Il regarde plus longtemps qu'un autre enfant le détail des choses, mais non ce qu'on lui montre du doigt. Il explore de façon atypiquement longue ses doigts ou

Encadré

Le questionnaire du M-CHAT

Répondez aux questions suivantes en vous fiant au comportement habituel de votre enfant.

1. Est-ce que votre enfant aime se faire balancer, que vous le fassiez sauter sur vos genoux, etc. ?	OUI
2. Est-ce que votre enfant est intéressé par les autres enfants ?	OUI
3. Est-ce que votre enfant aime grimper, les escaliers par exemple ?	OUI
4. Est-ce que votre enfant aime jouer au jeu de « coucou » ou à la cachette ?	OUI
5. Est-ce que votre enfant a déjà fait semblant, par exemple, de parler au téléphone, de prendre soin d'une poupée, etc. ?	OUI
6. Est-ce que votre enfant utilise son index en pointant les objets pour demander des choses ?	OUI
7. Est-ce que votre enfant utilise son index pour vous montrer ce qui l'intéresse ?	OUI
8. Est-ce que votre enfant joue adéquatement avec les petits objets (Ex. : autos, blocs), sans seulement les mettre dans sa bouche, les manipuler sans but précis ou les échapper ?	OUI
9. Est-ce que votre enfant vous amène parfois des objets pour vous montrer quelque chose ?	OUI
10. Est-ce que votre enfant vous regarde dans les yeux durant au moins deux secondes ?	OUI
11. Est-ce que votre enfant semble parfois hypersensible à certains sons (par exemple, se bouche-t-il les oreilles) ?	NON
12. Est-ce que votre enfant vous sourit en voyant votre visage ou votre sourire ?	OUI
13. Est-ce que votre enfant vous imite (Ex. : vous lui faites une grimace et votre enfant tente de faire la même chose) ?	OUI
14. Est-ce que votre enfant répond quand vous l'appellez par son prénom ?	OUI
15. Si vous pointez un jouet à l'autre bout de la pièce, est-ce que votre enfant le regarde ?	OUI
16. Est-ce que votre enfant marche ?	OUI
17. Est-ce que votre enfant porte attention à ce que vous regardez ?	OUI
18. Est-ce que votre enfant fait des mouvements inhabituels avec ses doigts près de son visage ?	NON
19. Est-ce que votre enfant a déjà essayé d'attirer votre attention sur ce qu'il fait ?	OUI
20. Vous êtes-vous déjà demandé si votre enfant était sourd ?	NON
21. Est-ce que votre enfant comprend ce que les gens lui disent ?	OUI
22. Est-ce qu'il arrive à votre enfant de fixer le vide ou d'errer sans raison ?	NON
23. Est-ce que votre enfant regarde votre visage pour vérifier votre réaction quand il rencontre une situation inhabituelle ?	OUI

Examen positif : en cas de réponse différente à 2 éléments rouges ou à 3 éléments rouges ou verts

Source : © Diana Robins, Deborah Fein, Marianne Barton. Questionnaire du M-CHAT. Atlanta : Georgia Sate University ; 1999. Traduction française : Marie-Hélène Belle-Isle Proulx, 2008. Site Internet : www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L_Robins_Ph.D_files/M-CHAT_FrenchCanadian.pdf. Reproduction autorisée.

ses mains, les plaçant devant ses yeux ou sur le côté de son visage, souvent en les fixant latéralement. Dans des moments joyeux, il sautille sur la pointe des pieds en agitant ses bras et ses mains de haut en bas, émettant des sons qui ne ressemblent pas à ce que les enfants pro-

duisent habituellement. Certains bruits domestiques lui font porter les mains aux oreilles. Il se réveille très souvent la nuit. Parfois, il joue seul dans son lit et se balance. La vie familiale est perturbée par ses colères qui surviennent au moment de changer d'activité.

Un dépistage et un diagnostic précoces menant à une prise en charge spécialisée auront un effet positif sur le patient ainsi que sur la famille qui doit faire face au défi d'élever un enfant différent.

Repère

LR+: 2,43 LR-: 0,23

Donc si valeur pré-test de 50% →
si test +: 70%
si test -: 20%

L'examen de dépistage

La présence claire d'un ou de plusieurs des signes précédents doit entraîner un examen de dépistage des TED⁴, ce qui est tout à fait possible dans le cadre d'une consultation médicale chez le médecin responsable du suivi périodique. Le M-CHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*) est un court questionnaire de 23 questions ne nécessitant aucun examen direct (*en-cadré*)⁵. Sa sensibilité est d'environ 85 %, et sa spécificité peut atteindre 65 %⁶. La décision de diriger le patient en spécialité ou non se fonde sur le jugement clinique, à partir du résultat de l'examen de dépistage, combiné ou non à la présence d'autres facteurs : stabilité des signes d'appel pendant un mois, retard de développement ou non, régression langagière ou psychomotrice, symptômes physiques (comitialité, dysmorphies, anomalie de l'examen neurologique), trouble du développement dans la fratrie ou chez les cousins du deuxième degré (*boîte à outils*). Un examen de dépistage positif à une reprise, ou douteux à deux occasions, justifie l'orientation vers un centre de deuxième ou de troisième ligne. Si l'examen s'avère négatif et que le doute persiste, un second examen un mois plus tard est recommandé. Il est essentiel de suivre de très près le développement des enfants chez qui la communication ne s'installe pas de façon normale afin de ne pas retarder un éventuel diagnostic et de permettre une prise en charge précoce⁷. Un dépistage et un diagnostic précoces menant à une prise en charge spécialisée auront un effet positif sur le patient ainsi que sur la famille qui doit faire face au défi d'élever un enfant différent.

Quel est le rôle du généraliste dans le suivi de l'enfant ?

Le suivi physique et l'information

Il est souvent difficile pour la famille d'un jeune enfant autiste (et encore plus d'un adulte), ainsi que pour les intervenants qui gravitent autour de lui, de lui faire subir un examen physique. Parce qu'ils font peu de demandes ou qu'ils les font de manière difficile à saisir pour l'entourage et parce qu'ils ont parfois des symp-

Boîte à outils

Les règles du dépistage des TED⁷

1. Prendre au sérieux l'inquiétude d'un parent.
2. Demander aux parents s'ils ont des préoccupations au sujet de leur enfant.
3. Surveiller la présence d'un des signes alarmants suivants :
 - à 12 mois : ne babille pas, ne pointe pas, ne fait pas de geste social et communicatif ou ne répond pas à son prénom.
 - à 16 mois : ne dit pas de mot seul.
 - à 24 mois : ne fait pas de phrases de deux mots.
 - à tout âge : perd sa capacité langagière ou sociale.
4. Surveiller spécifiquement la fratrie d'un enfant ayant un TED.
5. Si vous ou quelqu'un d'autre soupçonnez un TED, effectuer un test de dépistage (questionnaire M-CHAT).
6. Si le test de dépistage est positif, diriger le jeune vers une équipe d'évaluation interdisciplinaire des TED.
7. Si le test est négatif, renouveler l'examen et l'interrogatoire le mois suivant.

tômes externalisés (agitation, agressivité), les autistes risquent de ne pas recevoir les soins de santé même élémentaires. Toutefois, avec la participation de l'entourage, souvent avec l'aide d'un intervenant qui connaît l'enfant ou l'adulte autiste, l'examen et les soins sont tout à fait possibles. C'est pourquoi les problèmes de santé doivent faire l'objet d'une évaluation active de la part du médecin de famille, même en l'absence de plainte et, *a fortiori*, s'il existe des signes d'appel.

Le médecin ne doit pas valider de thérapies coûteuses sans fondement scientifique qui sont parfois dangereuses (voir l'article de la D^{re} Caron intitulé : « Déboulonnons les mythes » dans le présent numéro). Une étude australienne a malheureusement révélé qu'un tiers des médecins validaient ces traitements parallèles auprès des familles⁸. Ces dernières accèdent facilement à une information non filtrée pour sa qualité scientifique et les « faux miracles » dans le domaine de l'autisme sont nombreux, depuis la sécrétine jusqu'au régime sans gluten⁹. Un intérêt particulier doit être porté aux effets d'une diète sélective imposée par les parents. L'alimentation de la personne autiste est, en effet, fréquemment

Les problèmes de santé doivent faire l'objet d'une évaluation active de la part du médecin de famille, même en l'absence de plainte et, *a fortiori*, s'il existe des signes d'appel.

Repère

compliquée de difficultés de nature sensorielle (Ex. : dédain de certaines textures) et comportementale (rigidité des choix alimentaires). Par ailleurs, contrairement à la rumeur, les maladies du tube digestif ne sont pas plus fréquentes chez les personnes atteintes d'un trouble du spectre autistique¹⁰. Enfin, le calendrier vaccinal est le même que chez les autres enfants.

L'examen physique d'un autiste

Un autiste qui **ne communique pas verbalement** **pourra exprimer la douleur** par un changement inexplicable de comportement (**prostration** inhabituelle ou au contraire **automutilation** et **agitation**). Les autistes ont une sensibilité à la douleur au moins équivalente à celle de la population générale¹¹, et c'est la capacité à s'exprimer oralement, par exemple pour indiquer qu'ils ont mal, qui est réduite chez eux et qui masque les signes cliniques de la souffrance physique. Au contraire, les personnes atteintes du syndrome d'Asperger, qui sont parfois très attentives à leur santé physique, peuvent consulter le médecin avec une information technique extrêmement détaillée.

Quel est le suivi pharmacologique à proposer ?

Le suivi couvre essentiellement les autres maladies psychiatriques et neurologiques associées aux TED qui sont présentes. Toutefois, **trop d'autistes reçoivent des médicaments alors que des mesures psychoéducatives et psychosociales pourraient suffire à juguler une crise**. C'est pourquoi l'instauration du traitement médicamenteux se fera une fois seulement que les approches psychoéducatives et psychosociales auront été considérées.

Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité

Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) touche aussi les personnes ayant un TED. **Le traitement pharmacologique du TDAH est alors le même que chez une personne sans TED**. Le gé-

néraliste et le pédiatre peuvent eux-mêmes prescrire les médicaments nécessaires et en assurer le suivi. La réponse favorable aux psychostimulants est un peu plus faible que chez les personnes souffrant seulement d'un TDAH. Les patients atteints du syndrome d'Asperger ou d'un trouble envahissant du développement non spécifié répondent généralement mieux que les autistes et que ceux présentant une déficience intellectuelle¹². Ils peuvent aussi ressentir plus d'effets indésirables (léthargie, retrait social, stéréotypies, dysphorie et irritabilité).

L'anxiété et la dépression

Le syndrome d'Asperger est associé de manière importante à une souffrance psychologique de type **anxiété et dépression**¹³. **Un traitement médicamenteux est souvent instauré en ce sens**.

Le trouble de comportement

Les autistes dont les aptitudes langagières et le quotient intellectuel non verbal sont inférieurs à la moyenne de la population sont plus susceptibles d'avoir des comportements extériorisés (agitation, agressivité, automutilation). Ces derniers peuvent être la manifestation d'**autres maladies** psychiatriques ou physiques (trouble anxieux, maladie affective, **fécalome**, **reflux** gastro-œsophagien, **ulcère**, **otite**, **sinusite**, **douleur dentaire**). Une fois l'affection disparue, les comportements perturbateurs s'estompent souvent. En dehors d'un problème de nature physique, ces comportements peuvent aussi révéler une difficulté éprouvée par le patient. Les autistes sont très sensibles à tout changement de leur environnement (horaire, routines, intervenants, disposition des objets). Un changement à peine perceptible par Monsieur et Madame Tout-le-monde peut donc revêtir une importance capitale pour une personne présentant un TED, qui réagit alors en s'agitant ou en se désorganisant. Comme il n'est pas toujours facile de trouver l'élément de l'environnement qui agit sur le comportement, il faut parfois se résoudre à traiter le symptôme externalisé. Avant de prescrire un médicament, il faut toutefois s'assurer que les causes environnementales pos-

Trop d'autistes reçoivent des médicaments alors que des mesures psychoéducatives et psychosociales pourraient suffire à juguler une crise. C'est pourquoi l'instauration du traitement médicamenteux se fera une fois seulement que les approches psychoéducatives et psychosociales auront été considérées.

Repère

sibles ont été évaluées. La rispéridone est le seul neuroleptique atypique approuvé pour le traitement des comportements agressifs ou de l'irritabilité chez les personnes atteintes de TED. Des doses de 0,5 mg à 3 mg ou 4 mg (environ 0,05 mg/kg) sont habituellement efficaces. Le suivi métabolique s'avère important étant donné les risques associés¹².

Le sommeil

Le sommeil de l'enfant autiste est fréquemment perturbé. L'endormissement est plus long, le sommeil raccourci et caractérisé par une structure fragmentée et des stades dissociés. Aussi, les autistes sont très sensibles aux changements (horaire, éducatrice, école, saison, etc.). L'anxiété en résultant est susceptible de perturber le sommeil. La production nocturne de mélatonine par la glande pinéale joue un rôle important dans la régulation des rythmes biologiques circadiens (comme les cycles veille-sommeil) et serait déficitaire chez l'autiste. En plus des mesures d'hygiène du sommeil (horaire, routine, température de la pièce, luminosité, couverture, etc.), la prise de mélatonine une heure avant le coucher améliore le sommeil d'un bon nombre de patients autistes.

LES PERSONNES PRÉSENTANT une atteinte dans le cadre du spectre autistique doivent pouvoir avoir accès aux soins de santé. Médecins de famille ou pédiatres généralistes ont un rôle essentiel à jouer dans le dépistage et le suivi médical et pharmacologique des autistes.

Léo vient de changer d'école, ce qui le rend anxieux. À la suggestion de l'éducatrice du CRDI, l'utilisation d'un horaire imagé a grandement fait diminuer son degré d'anxiété. La prise de poids qu'il a connue au cours de la dernière année est probablement causée par la rispéridone, couplée au renforcement alimentaire utilisé dans la classe. En suggérant un changement de récompense (Ex. : temps à l'ordinateur) et une rencontre avec la nutritionniste de votre équipe, vous devriez parvenir à stabiliser le poids de Léo. Enfin, vous avez donné un rendez-vous au frère de Léo afin de procéder sans délai à un test de dépistage du TED. 🍷

Date de réception : le 28 septembre 2009

Date d'acceptation : le 18 novembre 2009

Les D^{rs} Dominique Cousineau, Chantal Caron et Laurent Mottron n'ont déclaré aucun intérêt conflictuel.

Summary

What is the general practitioner's role in autism? Physicians and paediatricians have an essential role to play in the detection as well as in the medical and pharmacological follow-up of autistic children. Their diagnostic impression, especially if they consider parents' observations, is generally confirmed. Doctors are also responsible for the evaluation and care of physical problems, which are often neglected and may lead to behavioural manifestations. They should provide parents with reliable information in order to keep them away from non-scientifically proven treatments and diets. They can also help parents to detect the origin behind behaviour changes, often related to modifications in their environment. Finally, they ensure follow-up on medication for other comorbid affections such as anxiety, depression and hyperactivity.

Bibliographie

1. Fombonne E, Heavey L, Smeeth L et coll. Validation of the diagnosis of autism in general practitioner records. *BMC Public Health* 2004 ; 4 : 5.
2. Myers SM. Management of autism spectrum disorders in primary care. *Pediatr Ann* 2009 ; 38 (1) : 42-9.
3. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. *Dev Med Child Neurol* 1999 ; 41 (12) : 834-9.
4. Pinto-Martin JA, Young LM, Mandell DS et coll. Screening strategies for autism spectrum disorders in pediatric primary care. *J Dev Behav Pediatr* 2008 ; 29 (5) : 345-50.
5. Robins DL, Fein D, Barton ML et coll. The modified checklist for autism in toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001 ; 31 (2) : 131-44.
6. Dumont-Mathieu T, Fein D. Screening for autism in young children: The modified checklist for autism in toddlers (M-CHAT) and other measures. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2005 ; 11 (3) : 253-62.
7. Johnson CP, Myers S, American Academy of Pediatrics Council on Children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007 ; 120 (5) : 1183-215.
8. Skellern C, McDowell M, Schluter P. Diagnosis of autistic spectrum disorders in Queensland: Variations in practice. *J Paediatr Child Health* 2007 ; 41 (8) : 413-8.
9. Malone RP, Gratz SS, Delaney MA et coll. Advances in drug treatments for children and adolescents with autism and other pervasive developmental disorders. *CNS Drugs* 2005 ; 19 (11) : 923-34.
10. Kuddo T, Nelson KB. How common are gastrointestinal disorders in children with autism? *Curr Opin Pediatr* 2003 ; 15 (3) : 339-43.
11. Tordjman S, Anderson GM, Botbol M et coll. Pain reactivity and plasma beta-endorphin in children and adolescents with autistic disorder. *PLoS One* 2009 ; 4 (8) : e5289.
12. Leskovec TJ, Rowles BM, Findling RL. Pharmacological Treatment Options for Autism Spectrum Disorders in Children and Adolescents. *Harv Rev Psychiatry* 2008 ; 16 (2) : 97-112.
13. Thede LL, Coolidge FL. Psychological and neurobehavioral comparisons of children with Asperger's disorder versus high-functioning autism. *J Autism Dev Disord* 2007 ; 37 (5) : 847-54.