

Déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH). Les déficiences primaires du TDAH peuvent provoquer des perturbations dans la communication sociale et des limitations fonctionnelles de la communication effective, de la participation sociale ou de la réussite scolaire.

Anxiété sociale (phobie sociale). Les symptômes du trouble de la communication sociale se chevauchent avec ceux de l'anxiété sociale. La caractéristique qui fait la différence est le moment d'apparition des symptômes. Dans le trouble de la communication sociale (pragmatique), la personne n'a jamais présenté une communication sociale efficace ; dans l'anxiété sociale, les compétences de communication sociale se sont développées de manière appropriée mais elles ne sont pas utilisées à cause de l'anxiété, de la peur, de l'angoisse vis-à-vis des interactions sociales.

Handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) et retard global du développement. Les habiletés de communication sociale peuvent être déficientes chez les personnes ayant un retard global de développement ou une déficience intellectuelle mais un diagnostic distinct n'est pas posé à moins que les déficiences de communication sociale soient nettement au-delà des limites intellectuelles.

Trouble de la communication non spécifié

307.9 (F80.9)

Cette catégorie s'applique aux tableaux cliniques dans lesquels prédominent des symptômes caractéristiques d'un trouble de la communication entraînant une détresse cliniquement significative ou une altération du fonctionnement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants, sans que les critères complets d'un trouble de la communication ni d'un autre trouble du chapitre des troubles neurodéveloppementaux ne soient remplis. La catégorie trouble de la communication non spécifié est utilisée dans les situations où le clinicien choisit de *ne pas* spécifier la raison pour laquelle les critères d'un trouble de la communication ou d'un trouble neurodéveloppemental spécifique ne sont pas remplis, y compris des tableaux cliniques où l'on dispose d'informations insuffisantes pour porter un diagnostic plus spécifique.

Trouble du spectre de l'autisme

Trouble du spectre de l'autisme

Critères diagnostiques

299.00 (F84.0)

- A. Déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés. Ceux-ci peuvent se manifester par les éléments suivants, soit au cours de la période actuelle, soit dans les antécédents (les exemples sont illustratifs et non exhaustifs ; se référer au texte) :
 1. Déficits de la réciprocité sociale ou émotionnelle allant, par exemple, d'anomalies de l'approche sociale et d'une incapacité à la conversation bidirectionnelle normale, à des difficultés à partager les intérêts, les émotions et les affects, jusqu'à une incapacité d'initier des interactions sociales ou d'y répondre.

2. Déficits des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales, allant, par exemple, d'une intégration défectueuse entre la communication verbale et non verbale, à des anomalies du contact visuel et du langage du corps, à des déficits dans la compréhension et l'utilisation des gestes, jusqu'à une absence totale d'expressions faciales et de communication non verbale.
3. Déficits du développement, du maintien et de la compréhension des relations, allant, par exemple, de difficultés à ajuster le comportement à des contextes sociaux variés, à des difficultés à partager des jeux imaginatifs ou à se faire des amis, jusqu'à l'absence d'intérêt pour les pairs.

Spécifier la sévérité actuelle :

La sévérité repose sur l'importance des déficits de la communication sociale et des modes comportementaux restreints et répétitifs (cf. tableau 2).

- B. Caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, comme en témoignent au moins deux des éléments suivants soit au cours de la période actuelle soit dans les antécédents (les exemples sont illustratifs et non exhaustifs ; se référer au texte) :
1. Caractère stéréotypé ou répétitif des mouvements, de l'utilisation des objets ou du langage (p. ex. stéréotypies motrices simples, activités d'alignement des jouets ou de rotation des objets, écholalie, phrases idiosyncrasiques).
 2. Intolérance au changement, adhésion inflexible à des routines ou à des modes comportementaux verbaux ou non verbaux ritualisés (p. ex. détresse extrême provoquée par des changements mineurs, difficulté à gérer les transitions, modes de pensée rigides, ritualisation des formules de salutation, nécessité de prendre le même chemin ou de manger les mêmes aliments tous les jours).
 3. Intérêts extrêmement restreints et fixes, anormaux soit dans leur intensité, soit dans leur but (p. ex. attachement à des objets insolites ou préoccupations à propos de ce type d'objets, intérêts excessivement circonscrits ou persévérants).
 4. Hyper ou hyporéactivité aux stimulations sensorielles ou intérêt inhabituel pour les aspects sensoriels de l'environnement (p. ex. indifférence apparente à la douleur ou à la température, réactions négatives à des sons ou à des textures spécifiques, actions de flairer ou de toucher excessivement les objets, fascination visuelle pour les lumières ou les mouvements).

Spécifier la sévérité actuelle :

La sévérité repose sur l'importance des déficits de la communication sociale et des modes comportementaux restreints et répétitifs (cf. tableau 2).

- C. Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement (mais ils ne sont pas nécessairement pleinement manifestes avant que les demandes sociales n'excèdent les capacités limitées de la personne, ou ils peuvent être masqués plus tard dans la vie par des stratégies apprises).
- D. Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement actuel social, scolaire/professionnel ou dans d'autres domaines importants.
- E. Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) ou un retard global du développement. La déficience intellectuelle et le trouble du spectre de l'autisme sont fréquemment associés. Pour permettre un diagnostic de comorbidité entre un trouble du spectre de l'autisme et un handicap intellectuel, l'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui serait attendu pour le niveau de développement général.

N.B. : Les sujets ayant, selon le DSM-IV, un diagnostic bien établi de trouble autistique, de syndrome d'Asperger ou de trouble envahissant du développement non spécifié doivent recevoir un diagnostic de trouble du spectre de l'autisme. Chez les sujets ayant des déficits marqués de la communication sociale mais qui ne répondent pas aux autres critères du

trouble autistique, l'existence d'un trouble de la communication sociale (pragmatique) doit être considérée.

Spécifier si :

Avec ou sans déficit intellectuel associé

Avec ou sans altération du langage associée

Associé à une pathologie médicale ou génétique connue ou à un facteur environnemental (Note de codage : Utiliser un code additionnel pour identifier la pathologie associée.)

Associé à un autre trouble développemental, mental ou comportemental (Note de codage : Utiliser un ou des codes additionnels pour identifier les troubles développementaux, mentaux et comportementaux associés.)

Avec catatonie (se référer aux critères de la catatonie associée à un autre trouble mental, cf. p. 140 pour la définition) **(Note de codage :** Utiliser le code additionnel 293.89 [F06.1] pour la catatonie associée au trouble du spectre de l'autisme pour indiquer la présence d'une catatonie comorbide).

Procédures d'enregistrement

Les troubles du spectre de l'autisme associés à une pathologie médicale ou génétique connue ou à un facteur environnemental, ou associés à un autre trouble neurodéveloppemental, mental ou comportemental, sont à coter de la façon suivante : trouble du spectre de l'autisme associé à (nom de la pathologie, du trouble ou du facteur associé) (p. ex. trouble du spectre de l'autisme associé à un syndrome de Rett). La sévérité doit être cotée selon le niveau d'aide requis pour chacun des deux domaines de psychopathologie figurant dans le tableau 2 (p. ex. « déficits de la communication sociale nécessitant une aide très importante et comportements restreints et répétitifs nécessitant une aide importante »). Le codage suivant permet de spécifier « avec déficit intellectuel associé » ou « sans déficit intellectuel associé ». Il faut ensuite préciser le degré d'altération du langage. S'il existe une altération du langage, le niveau actuel de fonctionnement doit être codé (p. ex. « avec altération du langage associée – sans langage intelligible » ou « avec altération du langage associée – langage composé de phrases »). En cas de catatonie, il faut coder séparément « catatonie associée à un trouble du spectre de l'autisme ».

Spécifications

Les spécifications de sévérité (cf. tableau 2) peuvent être utilisées pour décrire succinctement les symptômes actuels (qui peuvent se situer en deçà du niveau 1), en tenant compte du fait que les symptômes peuvent varier en fonction du contexte et fluctuer dans le temps. La sévérité des difficultés de communication sociale et celle des comportements restreints et répétitifs doivent être cotées séparément. Les catégories décrivant la sévérité ne doivent pas être utilisées pour décider de l'attribution de droits ou de services ; ceux-ci sont à déterminer à un niveau individuel, après avoir analysé les priorités et les objectifs personnels.

En ce qui concerne la spécification « avec ou sans déficit intellectuel associé », l'interprétation des critères diagnostiques nécessite une connaissance du profil d'efficacité intellectuelle (souvent hétérogène) de l'enfant ou de l'adulte ayant un trouble du spectre de l'autisme. Des estimations séparées de l'efficacité verbale et non verbale sont nécessaires (p. ex. utilisation de tests non verbaux non chronométrés pour évaluer les points forts de personnes ayant un langage restreint).

Tableau 2. Niveaux de sévérité du trouble du spectre de l'autisme

Niveau de sévérité	Communication sociale	Comportements restreints, répétitifs
Niveau 3 « Nécessitant une aide très importante »	Déficits graves des compétences de communication verbale et non verbale responsables d'un retentissement sévère sur le fonctionnement ; limitation très sévère de la capacité d'initier des relations, et réponse minime aux initiatives sociales émanant d'autrui. Par exemple, un sujet n'utilisant que quelques mots intelligibles et qui initie rarement ou de façon inhabituelle les interactions, surtout pour répondre à des besoins, et qui ne répond qu'à des approches sociales très directes.	Comportement inflexible, difficulté extrême à faire face au changement, ou autres comportements restreints ou répétitifs interférant de façon marquée avec le fonctionnement dans l'ensemble des domaines. Détresse importante/difficulté à faire varier l'objet de l'attention ou de l'action.
Niveau 2 « Nécessitant une aide importante »	Déficits marqués des compétences de communication verbale et non verbale ; retentissement social apparent en dépit des aides apportées ; capacité limitée à initier des relations et réponse réduite ou anormale aux initiatives sociales émanant d'autrui. Par exemple, un sujet utilisant des phrases simples, dont les interactions sont limitées à des intérêts spécifiques et restreints et qui a une communication non verbale nettement bizarre.	Le manque de flexibilité du comportement, la difficulté à tolérer le changement ou d'autres comportements restreints/répétitifs sont assez fréquents pour être évidents pour l'observateur non averti et retentir sur le fonctionnement dans une variété de contextes. Détresse importante/difficulté à faire varier l'objet de l'attention ou de l'action.
Niveau 1 « Nécessitant de l'aide »	Sans aide, les déficits de la communication sociale sont source d'un retentissement fonctionnel observable. Difficulté à initier les relations sociales et exemples manifestes de réponses atypiques ou inefficaces en réponse aux initiatives sociales émanant d'autrui. Peut sembler avoir peu d'intérêt pour les interactions sociales. Par exemple, un sujet capable de s'exprimer par des phrases complètes, qui engage la conversation mais qui ne parvient pas à avoir des échanges sociaux réciproques et dont les tentatives pour se faire des amis sont généralement étranges et inefficaces.	Le manque de flexibilité du comportement a un retentissement significatif sur le fonctionnement dans un ou plusieurs contextes. Difficulté à passer d'une activité à l'autre. Des problèmes d'organisation ou de planification gênent le développement de l'autonomie.

L'utilisation de la spécification « avec ou sans altération du langage associée » nécessite que le niveau actuel de fonctionnement en termes de communication verbale soit évalué et décrit. Parmi les descriptions d'altération du langage figurent par exemple : absence de langage intelligible (non verbal), utilisation de mots isolés seulement, utilisation de phrases. Chez les sujets « sans altération du langage », il est possible de détailler l'existence de phrases élaborées ou d'un langage courant. Comme le langage réceptif est susceptible d'être inférieur au langage expressif dans les troubles du spectre de l'autisme, il est nécessaire d'analyser séparément les compétences réceptives et expressives.

La spécification « association à une pathologie médicale ou génétique connue ou à un facteur environnemental » doit être utilisée lorsque le sujet a une maladie génétique

connue (p. ex. syndrome de Rett, syndrome de l'X fragile, trisomie 21), une pathologie somatique (p. ex. épilepsie) ou une histoire d'exposition environnementale (p. ex. exposition au valproate, syndrome d'alcoolisation fœtale, très faible poids de naissance).

Les troubles neurodéveloppementaux, mentaux ou comportementaux additionnels doivent également être notés (p. ex. déficit de l'attention/hyperactivité, trouble développemental de la coordination, troubles disruptifs, troubles du contrôle des impulsions, trouble des conduites, troubles anxieux, dépressifs ou trouble bipolaire, tics ou syndrome de Gilles de la Tourette, automutilations, troubles de l'alimentation, troubles sphinctériens ou du sommeil).

Caractéristiques diagnostiques

Les caractéristiques essentielles du trouble du spectre de l'autisme sont des déficits persistants de la communication sociale réciproque et des interactions sociales (critère A) et le mode restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités (critère B). Ces symptômes sont présents depuis la petite enfance et limitent ou retentissent sur le fonctionnement de la vie quotidienne (critères C et D). L'étape à laquelle le retentissement fonctionnel devient évident varie selon les caractéristiques de l'individu et de son environnement. Les caractéristiques diagnostiques principales se manifestent au cours du développement mais les interventions, les compensations et aides actuelles sont susceptibles de masquer les difficultés dans au moins certains contextes. Les manifestations du trouble varient de façon importante selon le degré de sévérité de celui-ci, le niveau de développement et l'âge chronologique, d'où le terme de spectre. Le trouble du spectre de l'autisme comprend les troubles antérieurement qualifiés d'autisme infantile précoce, autisme de l'enfance, autisme de Kanner, autisme à haut niveau de fonctionnement, autisme atypique, trouble envahissant du développement non spécifié, trouble désintégrantif de l'enfance et syndrome d'Asperger.

Les déficits de communication et d'interaction sociale du critère A sont envahissants et durables. Les diagnostics les plus valides et fiables utilisent différentes sources d'information incluant les observations du clinicien, l'anamnèse établie avec la famille ou les personnes en charge du sujet et, si possible, l'auto-évaluation. Les déficits verbaux et non verbaux de la communication sociale ont des manifestations variées, qui dépendent de l'âge du sujet, de son niveau intellectuel et de ses capacités langagières mais également d'autres facteurs comme les traitements antérieurs et les aides actuelles. Un grand nombre de sujets ont des déficits du langage, allant de l'absence complète de langage à des retards de langage, des difficultés de compréhension du langage oral, une écholalie, un langage guindé ou excessivement littéral. Même si les compétences langagières formelles sont intactes (p. ex. vocabulaire, grammaire), l'utilisation du langage en termes de communication sociale réciproque est altérée dans le trouble du spectre de l'autisme.

Des déficits dans la réciprocité socio-émotionnelle (p. ex. la capacité à entrer en contact avec les autres et à partager avec eux pensées et sentiments) sont clairement mis en évidence chez les jeunes enfants atteints de ce trouble. Ils montrent peu ou une absence d'initiation des interactions sociales, ne partagent pas leurs émotions, n'imitent pas ou peu les comportements d'autrui. Le langage existant est souvent unilatéral et manque de réciprocité sociale ; il est plus souvent utilisé pour nommer ou demander, plutôt que pour commenter, partager des sentiments ou converser. Chez les adultes n'ayant ni déficit intellectuel ni retard de langage, les déficits de la réciprocité socio-émotionnelle peuvent se traduire par des difficultés à analyser et répondre à des situations sociales complexes (p. ex. à quel moment et comment se joindre à une conversation, ce qu'il faut éviter de dire). Les adultes ayant développé des stratégies de compensation pour

répondre à certains défis sociaux peuvent se trouver en difficulté pour faire face à des situations nouvelles ou sans l'aide d'autrui et peuvent souffrir des efforts et de l'anxiété secondaires à une évaluation consciente de situations sociales auxquelles la plupart des sujets répondent de façon intuitive.

Les déficits de la communication non verbale dans les interactions sociales se manifestent par un contact visuel, des gestes, des expressions faciales, une attitude corporelle, une intonation de la voix absents, réduits ou atypiques (par rapport aux normes culturelles). Une caractéristique précoce du trouble du spectre de l'autisme est le déficit de l'attention conjointe qui se manifeste par le fait de ne pas pointer du doigt et de ne pas montrer ou d'apporter des objets pour partager son intérêt avec autrui. Il se caractérise aussi par le fait de ne pas regarder ce qu'une autre personne pointe du doigt et de ne pas suivre la direction du regard d'autrui. Les sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme peuvent apprendre un certain nombre de gestes fonctionnels mais leur répertoire de gestes est plus limité que celui des autres et ils n'utilisent que rarement de façon spontanée des gestes expressifs au cours de la communication. Chez les adultes dont le langage est courant, les difficultés de coordination entre la communication non verbale et le discours donnent l'impression d'un « langage corporel » bizarre, plaqué ou exagéré durant les interactions. Le retentissement au sein d'un mode de communication donné peut être relativement subtil (p. ex. un sujet peut avoir un contact visuel relativement bon lorsqu'il parle) mais peut se traduire par une mauvaise intégration du contact visuel, de la gestuelle, de l'attitude corporelle, de la prosodie et de l'expression faciale au cours de la communication sociale.

Les déficits des capacités à développer, maintenir et comprendre les relations sociales doivent être analysés au regard des normes pour l'âge, le sexe et le milieu culturel. L'absence d'intérêt pour les relations sociales ou leur caractère restreint ou atypique, se manifestant par le rejet d'autrui, par une passivité ou des comportements d'approche sociale inadéquats, peuvent sembler agressifs ou perturbateurs. Ces difficultés sont particulièrement évidentes chez les jeunes enfants chez lesquels elles se manifestent par une absence de jeux sociaux partagés ou imaginatifs (p. ex. jeux de faire semblant flexibles et appropriés à l'âge) ; plus tard, il s'agit souvent d'une insistance pour jouer selon des règles très intangibles. Les sujets plus âgés peuvent être en difficulté pour comprendre quel comportement est considéré comme adéquat dans une situation mais pas dans une autre (p. ex. avoir une attitude familière au cours d'un entretien professionnel) ou pour saisir les différentes façons dont le langage peut être utilisé pour communiquer (p. ex. ironie, mensonges pieux). Il peut y avoir une préférence apparente pour les activités solitaires ou pour l'interaction avec des personnes plus jeunes ou plus âgées. Il existe fréquemment le désir d'établir des relations amicales sans que le sujet n'ait une idée complète ou réaliste de ce qu'une amitié suppose (p. ex. les relations sont unilatérales ou reposent sur le partage de centres d'intérêts spéciaux). Il faut également analyser (en termes de réciprocité) les relations avec la fratrie, les collègues de travail et les parents ou responsables légaux.

Le trouble du spectre de l'autisme est également défini par le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités (tel que spécifié dans le critère B) qui varie selon l'âge, les capacités, les interventions et aides reçues et en cours. Les comportements stéréotypés ou répétitifs comprennent les stéréotypies motrices simples (p. ex. secouer les mains ou les doigts), l'utilisation répétitive des objets (par exemple faire tourner des pièces de monnaie, aligner les jouets), le discours répétitif (p. ex. écholalie, répétition immédiate ou différée de mots entendus, utilisation de « toi » pour parler de soi, utilisation stéréotypée de mots, de phrases ou de modes prosodiques). L'adhésion excessive aux routines et la restriction des modes de comportement

peuvent se manifester par une résistance au changement (p. ex. détresse occasionnée par des changements mineurs comme la modification d'un emballage, d'un aliment favori, insistance pour l'adhésion aux règles, rigidité de la pensée) ou des modes de comportement verbal ou non verbal ritualisés (p. ex. questionnements répétitifs, déambulations autour d'un périmètre). Les intérêts hautement restreints et fixes du trouble du spectre de l'autisme ont tendance à être anormaux en termes d'intensité ou de contenu (p. ex. un jeune enfant fortement attaché à une casserole, un enfant préoccupé par les aspirateurs, un adulte passant des heures à copier des plannings). Certaines fascinations et routines peuvent être en rapport avec une hyper ou hyporéactivité sensorielle qui se manifeste par des réponses extrêmes à certains sons ou textures, par des comportements de flairage ou de toucher excessif des objets, par la fascination pour des lumières ou des objets qui tournent et parfois, par une indifférence apparente à la douleur, la chaleur ou le froid. Les réactions extrêmes ou les rituels centrés sur le goût, l'odeur, la texture ou l'apparence des aliments ainsi que la sélectivité alimentaire sont fréquentes et peuvent être un mode de présentation du trouble du spectre de l'autisme.

De nombreux adultes ayant un trouble du spectre de l'autisme sans déficit intellectuel et sans altération du langage apprennent à contrôler les comportements répétitifs en public. Les intérêts spécifiques peuvent être une source de plaisir et de motivation et sont susceptibles de constituer plus tard des pistes en termes de formation et d'emploi. Les critères diagnostiques peuvent être remplis lorsque le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts et des activités était clairement présent durant l'enfance ou à un moment quelconque dans le passé, même si les symptômes ne sont plus présents.

Le critère D requiert un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement social, professionnel ou scolaire ou dans d'autres domaines importants du fonctionnement actuel. Le critère E spécifie que les déficits de communication sociale, même s'ils peuvent être accompagnés d'un handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel), ne sont pas au niveau attendu pour l'âge de développement du sujet ; leur retentissement excède les difficultés attendues au regard du niveau de développement.

Des évaluations diagnostiques standardisées du comportement ayant de bonnes qualités psychométriques et comprenant des entretiens avec les familles ou les personnes ressources, des questionnaires et mesures comportementales destinés aux cliniciens sont disponibles et peuvent améliorer la fiabilité du diagnostic dans le temps et entre cliniciens.

Caractéristiques associées en faveur du diagnostic

De nombreux sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme sont également un déficit intellectuel et/ou une altération du langage (p. ex. lenteur de parole, compréhension en retrait par rapport à l'expression orale). Même ceux qui ont une intelligence normale ou supérieure ont un profil de compétences hétérogène. L'écart entre les compétences intellectuelles et le fonctionnement adaptatif est souvent important. Les déficits moteurs sont souvent présents ; ils peuvent comprendre une démarche bizarre, une maladresse et d'autres anomalies motrices (p. ex. marche sur la pointe des pieds). Des automutilations (p. ex. le fait de se taper la tête, de se mordre le poignet) peuvent survenir. Les troubles du comportement disruptifs et perturbateurs sont plus fréquents chez les enfants et adolescents ayant un trouble du spectre de l'autisme que chez ceux ayant d'autres troubles, y compris un handicap intellectuel. Les adolescents et les adultes ayant un trouble du spectre de l'autisme ont tendance à développer des

troubles anxieux et dépressifs. Certains sujets développent un comportement moteur d'allure catatonique (ralentissement et « gel du mouvement » à mi-chemin de l'action) mais celui-ci n'a généralement pas l'intensité d'un épisode catatonique. En revanche, les sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme peuvent avoir une détérioration marquée de leurs symptômes moteurs et développer un épisode catatonique caractérisé, marqué par un mutisme, des attitudes non naturelles, une expression grimaçante et une flexibilité cirqueuse. L'adolescence semble être la période durant laquelle le risque de catatonie est le plus élevé.

Prévalence

Au cours des dernières années, la fréquence du trouble du spectre de l'autisme aux États-Unis et dans les autres pays s'approche de 1 % de la population avec des estimations comparables entre les échantillons d'enfants et d'adultes. Les causes de ce taux élevé ne sont pas établies : il pourrait être le reflet d'un élargissement des critères diagnostiques du DSM-IV pour inclure des cas subsyndromiques, d'une meilleure reconnaissance du trouble, de différences de méthode des études ou d'une réelle augmentation de la fréquence du trouble du spectre de l'autisme.

Développement et évolution

L'âge et le mode de début du trouble du spectre de l'autisme doivent également être notés. Les symptômes se manifestent typiquement au cours de la 2^e année de vie (12-24 mois) mais peuvent être apparents avant 12 mois lorsque le retard de développement est sévère ou seulement après 24 mois quand les symptômes sont plus légers. La description du mode de début peut comprendre des informations à propos d'un retard dans le développement précoce, ou de la perte de compétences sociales ou langagières. Dans le cas d'une perte de compétences, les parents ou personnes ressources peuvent décrire une dégradation progressive ou relativement rapide des acquisitions sociales et du langage. Généralement, cela se produit entre l'âge de 12 et 24 mois et doit être distingué des rares cas de régression comportementale survenant après l'âge de 2 ans (auparavant désignés sous le terme de trouble désintégré de l'enfance).

Les caractéristiques comportementales du trouble du spectre de l'autisme se manifestent dès la petite enfance ; certains enfants ont un manque d'intérêt pour les interactions sociales dès la 1^{re} année de vie. Certains enfants ayant un trouble du spectre de l'autisme ont des périodes de stagnation ou de régression du développement, avec une détérioration progressive ou relativement rapide des comportements sociaux ou de l'utilisation du langage, souvent durant les 2 premières années de vie. Ces pertes de compétences sont rares dans d'autres troubles et peuvent constituer un « signe d'appel » en faveur d'un trouble du spectre de l'autisme. Les pertes de compétences dans d'autres domaines que la communication sociale (p. ex. l'autonomie, faire sa toilette, les compétences motrices) ou survenant après le deuxième anniversaire sont beaucoup plus inhabituelles et nécessitent des investigations médicales plus poussées (cf. syndrome de Rett dans « Diagnostic différentiel » pour ce trouble).

Les premiers symptômes de trouble du spectre de l'autisme comprennent un retard dans le développement du langage, en général accompagné d'un manque d'intérêt pour les interactions sociales, des interactions sociales bizarres (p. ex. le fait de prendre les gens par la main sans les regarder), des modes de jeu inhabituels (p. ex. le fait de traîner des jouets derrière soi sans jamais jouer avec) ou de modes de communication inhabituels (p. ex. connaître l'alphabet mais ne pas répondre à l'appel de son nom). Une surdité peut être suspectée mais elle n'est généralement pas confirmée. Durant la

2^e année, les comportements bizarres et répétitifs et l'absence de jeux typiques deviennent plus manifestes. Comme de nombreux jeunes enfants au développement typique ont des préférences marquées et apprécient les répétitions (p. ex. manger les mêmes aliments, regarder le même film vidéo), la distinction avec les comportements restreints et répétitifs du trouble du spectre de l'autisme peut être difficile chez les enfants d'âge préscolaire. La distinction clinique repose sur la nature, la fréquence et l'intensité des comportements (p. ex. si l'enfant aligne des jouets pendant des heures et manifeste une détresse importante lorsqu'un objet est déplacé).

Le trouble du spectre de l'autisme n'est pas un trouble dégénératif et habituellement les apprentissages et les compensations se poursuivent tout au long de la vie. Les symptômes sont souvent plus marqués au cours de la petite enfance et des premières années de scolarisation, avec des gains dans au moins certains domaines de développement chez l'enfant plus grand (p. ex. une augmentation de l'intérêt pour les interactions sociales). Un faible nombre de sujets a une dégradation du comportement durant l'adolescence, mais la plupart s'améliorent. Seule une minorité d'individus ayant un trouble du spectre de l'autisme vit et travaille de façon autonome à l'âge adulte ; ces personnes ont tendance à avoir des compétences intellectuelles et langagières supérieures et sont capables de trouver des secteurs compatibles avec leurs intérêts et leurs compétences. En général, les individus ayant un retentissement fonctionnel léger sont plus à même de devenir autonomes. Cependant, même ces derniers peuvent rester socialement naïfs et vulnérables, avoir des difficultés à s'organiser sans aide pour les démarches de la vie courante, et sont à risque pour le développement de symptômes anxieux et dépressifs. La plupart des adultes disent utiliser des stratégies de compensation et pour faire face, pour masquer leurs difficultés en public, mais souffrent du stress et des efforts nécessaires pour maintenir un fonctionnement social acceptable. Presque rien n'est connu à propos du trouble du spectre de l'autisme chez le sujet âgé.

Certains sujets sollicitent un avis diagnostique à l'âge adulte, parfois du fait d'un diagnostic de trouble du spectre de l'autisme chez un enfant de la famille, ou en raison d'une dégradation des relations sociales au travail ou à domicile. L'obtention d'une histoire développementale détaillée peut dans ce cas être difficile et il est important de tenir compte des difficultés mises en évidence par auto-évaluation. Lorsque l'observation clinique suggère que les critères diagnostiques sont remplis, le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme peut être retenu, sauf en présence d'éléments en faveur de bonnes compétences sociales et de communication durant l'enfance. Par exemple, la description par les parents ou un autre membre de la famille de relations amicales typiques et maintenues et de bonnes capacités de communication non verbale ferait éliminer un diagnostic de trouble du spectre de l'autisme ; en revanche, la simple absence d'information développementale ne permet pas d'exclure le diagnostic.

Les manifestations des déficits sociaux et de communication ainsi que les comportements restreints/répétitifs qui définissent le trouble du spectre de l'autisme sont évidentes au cours du développement. Plus tard, les interventions et compensations ainsi que les aides actuelles peuvent masquer ces difficultés, au moins dans certains contextes. Cependant, les symptômes restent suffisants pour causer un retentissement social, professionnel ou dans d'autres domaines importants.

Facteurs de risque et pronostiques

Les facteurs de pronostic les mieux établis pour le devenir des sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme sont l'association ou non d'un déficit intellectuel, d'une altération du langage ou l'existence de problèmes mentaux additionnels (p. ex. l'existence d'un

langage fonctionnel à l'âge de 5 ans est un bon facteur pronostique). La comorbidité avec une épilepsie est associée à un déficit intellectuel plus important et à de moindres compétences verbales.

Environnementaux. Divers facteurs de risque non spécifiques, tels qu'un âge parental avancé, un faible poids de naissance, une exposition fœtale au valproate peuvent contribuer au risque de trouble du spectre de l'autisme.

Génétiques et physiologiques. L'hérédité estimée du trouble du spectre de l'autisme varie entre 37 % à plus de 90 % dans les études s'appuyant sur les taux de concordance du trouble chez les jumeaux. Actuellement, près de 15 % des troubles du spectre de l'autisme sont associés à une mutation génétique connue, à des variants *de novo* du nombre de copies de segments d'ADN ou à des mutations *de novo* de gènes spécifiques mis en évidence dans différentes familles. Cependant, même lorsqu'un trouble du spectre de l'autisme est associé à une mutation génétique connue, il semble que sa pénétrance soit incomplète. Dans les autres cas, le risque semble polygénique, avec peut-être une centaine de loci génétiques dont chacun explique une proportion de risque relativement faible.

Questions diagnostiques liées à la culture

Il existe des différences de normes culturelles pour les interactions sociales, la communication non verbale et les relations amicales mais les sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme ont un retentissement marqué compte tenu des normes de leur propre contexte culturel. Les facteurs culturels et socio-économiques peuvent influencer l'âge du repérage et du diagnostic ; aux États-Unis, un sous-diagnostic ou un diagnostic tardif de trouble du spectre de l'autisme peut exister chez les enfants de familles afro-américaines.

Questions diagnostiques liées au genre

Le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme est porté quatre fois plus souvent chez les garçons que chez les filles. Dans les échantillons cliniques, les filles ont plus fréquemment un déficit intellectuel associé, ce qui suggère que les filles sans déficit intellectuel ou sans retard de langage pourraient être sous-diagnostiquées, possiblement en raison d'une présentation clinique atténuée des difficultés sociales et de communication.

Retentissement fonctionnel du trouble du spectre de l'autisme

Chez les jeunes enfants ayant un trouble du spectre de l'autisme, le manque de compétences sociales et de communication peut gêner les apprentissages, surtout ceux qui se font à travers les interactions sociales ou dans un groupe de pairs. À domicile, l'insistance à maintenir des routines, l'aversion au changement et les particularités sensorielles peuvent interférer avec l'alimentation, le sommeil et rendre les soins habituels (p. ex. coupes de cheveux, soins dentaires) extrêmement difficiles. Les compétences socio-adaptatives sont typiquement inférieures aux mesures d'efficacité intellectuelle. D'importantes difficultés de planification, d'organisation et d'adaptation au changement ont un impact négatif sur les performances scolaires, même chez les élèves ayant une intelligence supérieure à la moyenne. À l'âge adulte, ces sujets peuvent avoir des difficultés à développer leur indépendance en raison d'une rigidité persistante et de difficultés à gérer les situations nouvelles.

De nombreuses personnes ayant un trouble du spectre de l'autisme, même en l'absence de déficit intellectuel, ont à l'âge adulte un faible fonctionnement psychosocial, si l'on considère des mesures telles que l'existence d'un logement autonome et d'un emploi rémunéré. Chez les personnes âgées le retentissement fonctionnel n'est pas connu mais l'isolement social et les problèmes de communication (p. ex. une faible propension à solliciter de l'aide) sont susceptibles d'avoir des conséquences en termes de santé au cours du vieillissement.

Diagnostic différentiel

Syndrome de Rett. Une altération des interactions sociales peut être observée au cours de la phase de régression du syndrome de Rett (typiquement entre l'âge de 1 à 4 ans) ; de ce fait, une proportion significative des petites filles affectées peuvent avoir une présentation clinique compatible avec les critères de trouble du spectre de l'autisme. Cependant, après cette période, une amélioration des compétences de communication sociale se manifeste chez la plupart des sujets ayant un syndrome de Rett et les traits autistiques ne sont plus les difficultés au premier plan. En conséquence, le trouble du spectre de l'autisme ne doit être retenu que si les critères diagnostiques sont remplis dans leur ensemble.

Mutisme sélectif. Le développement précoce n'est habituellement pas altéré au cours du mutisme sélectif. L'enfant atteint a généralement des compétences sociales apprises dans certains contextes et lieux. Dans les lieux où l'enfant est mutique, la réciprocité sociale n'est pas altérée ; de plus, il n'a pas de modes de comportement restreints ou répétitifs.

Troubles du langage et trouble de la communication sociale (pragmatique). Dans certaines formes de trouble du langage il peut y avoir des problèmes de communication et des difficultés de socialisation secondaires. Cependant, les troubles spécifiques du langage ne sont pas habituellement associés à des anomalies de la communication non verbale ou à modes restreints et répétitifs de comportements, d'intérêts et d'activités.

Lorsqu'un sujet a une altération de la communication sociale et des interactions sociales mais n'a pas de comportements ou d'intérêts restreints et répétitifs, les critères de trouble de la communication sociale (pragmatique), plutôt que ceux d'un trouble du spectre de l'autisme, peuvent être remplis. Le diagnostic de trouble du spectre de l'autisme doit être préféré à celui de trouble de la communication sociale (pragmatique) à chaque fois que les critères de trouble du spectre de l'autisme sont remplis ; il faut rechercher soigneusement des intérêts restreints ou répétitifs dans l'anamnèse et dans le présent.

Handicap intellectuel (trouble du développement intellectuel) sans trouble du spectre de l'autisme. Un handicap intellectuel sans trouble du spectre de l'autisme peut être difficile à distinguer du trouble du spectre de l'autisme chez les très jeunes enfants. Le diagnostic différentiel peut également être malaisé chez les sujets ayant un handicap intellectuel qui n'ont pas développé de langage ou de compétences symboliques car chez ceux-ci les comportements répétitifs peuvent également être fréquents. Un diagnostic de trouble du spectre de l'autisme se justifie chez un individu ayant un handicap intellectuel lorsque la communication et les interactions sociales sont significativement altérées par rapport au niveau développemental de ses compétences non verbales (p. ex. par rapport à ses habiletés motrices fines, sa capacité à résoudre des problèmes non verbaux). En revanche, le diagnostic de handicap intellectuel est

justifié lorsqu'il n'y a pas de différence apparente entre le niveau de compétences socio-communicatives et les autres compétences intellectuelles.

Mouvements stéréotypés. Les stéréotypies motrices appartiennent aux caractéristiques diagnostiques du trouble du spectre de l'autisme ; un diagnostic additionnel de mouvements stéréotypés ne se justifie pas si ces mouvements répétitifs sont mieux expliqués par la présence d'un trouble du spectre de l'autisme. Cependant, lorsque les stéréotypies causent des blessures auto-infligées et deviennent une cible thérapeutique, les deux diagnostics peuvent être donnés.

Déficit de l'attention/hyperactivité. Les anomalies de l'attention (trop focalisée ou facilement distraite) sont fréquentes chez les sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme, tout comme l'hyperactivité. Un diagnostic de déficit de l'attention/hyperactivité doit être envisagé lorsque les difficultés attentionnelles ou l'hyperactivité excèdent ce qui est attendu chez des personnes d'âge mental comparable.

Schizophrénie. La schizophrénie à début précoce se manifeste habituellement après une période de développement normal ou quasi normal. Une phase prodromique a été décrite, au cours de laquelle un retentissement social ainsi que des intérêts et croyances atypiques peuvent survenir ; ces derniers peuvent être confondus avec les déficits sociaux observés dans le trouble du spectre de l'autisme. Les hallucinations et le délire, qui sont caractéristiques de la schizophrénie, ne sont pas des symptômes du trouble du spectre de l'autisme. Cependant, les cliniciens doivent tenir compte du fait que les sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme peuvent interpréter au premier degré certaines questions relatives aux caractéristiques principales de la schizophrénie (p. ex. « Entendez-vous des voix lorsqu'il n'y a personne ? » « Oui [à la radio] »).

Comorbidité

Le trouble du spectre de l'autisme est souvent associé à un déficit intellectuel et à des troubles structurels du langage (p. ex. une incapacité à comprendre ou construire des phrases ayant une syntaxe correcte) qui doivent être notés en faisant appel aux spécifications appropriées lorsque ces cas s'appliquent. De nombreux sujets ayant un trouble du spectre de l'autisme ont des symptômes psychiatriques qui n'appartiennent pas aux critères diagnostiques du trouble (environ 70 % des individus ayant un trouble du spectre de l'autisme ont un trouble mental comorbide et 40 % ont deux comorbidités psychiatriques ou plus). Lorsque les critères de trouble du spectre de l'autisme et ceux de déficit de l'attention/hyperactivité sont présents simultanément, les deux diagnostics doivent être posés. Le même principe s'applique pour les diagnostics concomitants de trouble du spectre de l'autisme et de trouble développemental de la coordination, de troubles anxieux ou dépressifs et des autres troubles comorbides. Parmi les sujets non verbaux ou ayant une altération du langage, des signes observables tels que des modifications du sommeil, de l'alimentation ou une augmentation des troubles du comportement doivent faire rechercher des troubles anxieux ou dépressifs. Des troubles spécifiques des apprentissages (langage écrit, calcul) sont fréquents, tout comme l'existence d'un trouble développemental de la coordination. Les maladies somatiques souvent associées au trouble du spectre de l'autisme sont à coder en spécifiant le type « association à une pathologie médicale/génétique connue ou à un facteur environnemental/acquis ». Ces pathologies comprennent l'épilepsie, les problèmes de sommeil, la constipation. Le trouble de l'alimentation avec restriction ou évitement est un mode de présentation assez fréquent du trouble du spectre de l'autisme et des préférences alimentaires extrêmes et sélectives peuvent persister au cours du temps.