



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Article original

Signes cliniques précoces chez les enfants porteurs d'un TSA léger : description et effet de genre

Early clinical signs in children with mild ASD: Description and gender effect

Donatienne Demulier*, Estelle Mousset, Nastasia Kurzeja, Salomé Evrard, Anne Wintgens

Cliniques universitaires Saint-Luc, service de psychiatrie infanto-juvénile, Centre de référence des troubles du spectre autistiques, avenue Hippocrate 10, 1200 Bruxelles, Belgique

INFO ARTICLE

Mots clés :

Trouble du spectre autistique
Diagnostic tardif
Femmes
Interaction sociale
Signes précoces

RÉSUMÉ

Objectifs. – Dans notre centre de référence des troubles du spectre autistique, nous rencontrons des jeunes présentant un TSA d'intensité légère avec des compétences intellectuelles et langagières dans les normes. L'objectif de cet article est de caractériser cette population en analysant le profil spécifique de ces jeunes : premiers signes d'inquiétude, âge du diagnostic par rapport aux troubles plus sévères, diagnostics antérieurs, motif du bilan. Par ailleurs, nous souhaitons porter une attention particulière aux profils des filles avec TSA.

Méthode. – Nous avons réalisé une étude rétrospective exploratoire basée sur l'analyse des dossiers cliniques de patients présentant un diagnostic de Trouble du spectre autistique d'intensité légère selon le DSM-5, ayant bénéficié d'un bilan diagnostique dans notre service. À partir des dossiers cliniques des patients, nous avons comparé plusieurs éléments en distinguant pour chacun les : motifs de la demande, personnes demandeuses, éventuels diagnostics antérieurs, signes cliniques précoces communs. Nous avons pour chaque élément distingué filles et garçons.

Résultats. – Nous avons étudié une population de 33 jeunes porteurs d'un TSA d'intensité légère. Le bilan est le plus souvent demandé par les parents avec pour motif des troubles des interactions sociales. L'âge de diagnostic moyen est plus élevé que chez les enfants porteurs d'un TSA modéré ou sévère, et les jeunes ont parfois reçu d'autres diagnostics par le passé. Nous avons pu mettre en évidence certains signes précoces en termes de langage, de sommeil, d'alimentation, de sensibilités sensorielles, de régulation émotionnelle et de socialisation, signes cependant peu spécifiques. Aucune différence significative, mais plutôt des tendances, n'a été mise en évidence entre les filles et les garçons, probablement en lien avec la taille de l'échantillon.

Discussion. – Le caractère rétrospectif de cette étude, la taille de l'échantillon et l'absence de groupe contrôle constituent des limites. Cependant, un certain camouflage avec des capacités d'adaptation, des signes précoces peu spécifiques ainsi que des outils diagnostiques parfois moins adaptés peuvent expliquer un diagnostic plus tardif chez les jeunes porteurs d'un TSA léger, qui pour une petite partie ont d'ailleurs reçu un autre diagnostic par le passé. Une attitude de déni des difficultés de la part des parents est parfois aussi évoquée. En ce qui concerne les filles, nous les avons retrouvées dans une proportion plus importante qu'escomptée, en regard de la littérature qui décrit un sex-ratio de 4 à 8 garçons pour une fille.

Conclusion. – Si les signes cliniques précoces et tardifs concernant les TSA légers sont de mieux en mieux connus d'un point de vue théorique, le diagnostic n'en semble pas facilité pour autant. Aussi, une sensibilisation des parents et des soignants de première ligne est de mise pour dépister précocement les enfants

* Auteur correspondant.
Adresse e-mail : donatienne.demulier@gmail.com (D. Demulier).



porteurs d'un TSA léger afin de les référer vers les spécialistes de ce trouble. Au vu du nombre de filles dans notre échantillon, il semble qu'elles aient vraisemblablement bénéficié d'un dépistage efficace. La prochaine étude pourrait porter sur une comparaison de notre population avec un groupe contrôle, afin d'affiner la spécificité des éventuels symptômes précoces.

© 2023 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

ABSTRACT

Keywords:

Autism spectrum disorder
Delayed diagnosis
Women
Social interaction
Early symptoms

Background. – In our Autism Spectrum Disorders Reference Center, we meet young people with mild autism spectrum disorder (ASD) with normal intellectual and language skills. The objective of this article was to characterize this population by analyzing the specific profile of these young people: first signs of concern, age of diagnosis in relation to more severe disorders, previous diagnoses, and reason for the assessment. In addition, we wanted to pay particular attention to the profiles of girls with mild ASD.

Method. – We carried out a retrospective study based on the analysis of the clinical records of patients with a diagnosis of autism spectrum disorder of mild intensity according to the DSM-5, having benefited from a diagnostic assessment in our service. From the patient clinical files, we compared several elements: reason for the request, requesting persons, possible previous diagnoses, common early clinical signs. We have for each element distinguished girls and boys.

Results. – We studied a population of 33 young people with mild ASD. The assessment is most often requested by parents in the context of social interaction disorders. The average age of diagnosis is higher than in children with moderate or severe ASD, and young people have sometimes received other past diagnoses. We were able to highlight certain early signs in terms of language, sleep, food, sensory sensitivities, emotional regulation and socialization, signs that are, however, not very specific. No significant difference but rather tendencies were highlighted between girls and boys, probably related to the small size of the sample.

Discussion. – The retrospective nature of this study, the sample size and the absence of a control group are limitations. However, a certain camouflage, early non-specific signs as well as sometimes less suitable diagnostic tools can explain a later diagnosis in young carriers of mild ASD, some of whom have also received another diagnosis in the past. An attitude of denial of the difficulties on the part of the parents is sometimes also mentioned. As far as girls are concerned, we found them in a higher proportion than expected, given the literature which describes a sex ratio quite different from ours.

Conclusion. – If the early and late clinical signs concerning mild ASD are better and better known from a theoretical point of view, the diagnosis does not seem to be facilitated for all that. Also, raising the awareness of parents and first-line caregivers is required to detect children with mild ASD early in order to refer them to specialists in this disorder. Given the number of girls in our sample, it seems that they likely benefited from effective screening. A future study could relate to a comparison of our population with a control group, in order to refine the specificity of any early symptoms.

© 2023 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Introduction

Tel que décrit dans le DSM-5, le trouble du spectre de l'autisme (TSA) se traduit par différents symptômes présents dès les étapes précoces du développement et occasionnant un retentissement cliniquement significatif en termes de fonctionnement social, scolaire/professionnel ou dans d'autres domaines importants. Ces symptômes sont des déficits persistants de la communication et des interactions sociales dans des contextes variés, un caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités, un profil sensoriel et perceptif particulier, dont la sévérité est appréciée selon l'importance des déficits et l'importance de l'aide à apporter à l'individu concerné [1].

Le DSM-5 se veut donc plus dimensionnel dans l'appréciation de ces troubles que son prédécesseur, dont l'approche était plus catégorielle. La dernière édition du manuel, en utilisant désormais la nomenclature de trouble du spectre autistique, indique bien une notion de continuum dans la présentation clinique de ce diagnostic, mais en rend par la même occasion les limites relativement floues, puisque recouvrant non seulement toute une série de présentations phénotypiques différentes, d'une part, et puisqu'un pluralisme s'observe également au niveau de l'imagerie cérébrale [2] et au niveau de l'étiologie, d'autre part [3].

Selon Hansen et al., l'élargissement des critères diagnostiques qu'implique ce changement de nomenclature induit, pour une part

[4], une augmentation de la prévalence de l'autisme. Outre la modification des critères diagnostiques, un phénomène de substitution et d'accrétion diagnostique, ainsi qu'une variabilité des procédures d'évaluation [5] sont observés. Ainsi, la prévalence des TSA aurait été multipliée par 20 durant les 30 dernières années, atteignant 1 % selon la revue systématique de Zeidan et al. [6], tandis que l'OMS estime qu'une personne sur 160 dans le monde serait porteuse d'un TSA (chiffres de l'OMS, juin 2021).

Dans ce nouveau cadre nosographique, le syndrome d'Asperger n'est plus repris en tant que tel, mais fait partie intégrante de l'ensemble des TSA dans lesquels il constitue en fait l'extrémité du continuum, pouvant être dès lors considéré comme un autisme « léger », une façon différente d'être au monde, encore appelé « autre intelligence » par Mottron [7]. Le retard de langage (ou son absence) n'apparaît plus comme un critère diagnostique, mais comme une caractéristique à spécifier, le cas échéant, au cas par cas, au même titre que le déficit intellectuel éventuellement associé.

L'âge moyen de pose du diagnostic d'autisme infantile est de 5 ans et 7 mois tandis qu'il est de 5 ans et 10 mois pour l'autisme atypique, et de 10 ans et 6 mois dans le cas du syndrome d'Asperger [8]. Dans une méta-analyse de 2020, van't Hof et al. trouvent quant à eux un âge moyen de diagnostic du TSA de 60,48 mois (soit à peu près 5 ans) pour tous les types de TSA confondus [9].

La moindre sévérité des symptômes chez les TSA Asperger serait la raison du délai de diagnostic plus important, les enfants présentant ce syndrome ayant plus de compétences sur le plan social,



cognitif et de la communication que les enfants avec un TSA non Asperger [10].

Or, un diagnostic permet de soutenir au mieux l'enfant dans son développement en lui offrant les outils les plus adaptés et ainsi éviter les troubles secondaires.

Dans cette perspective, le Centre de référence autisme des cliniques universitaires Saint-Luc (CRA) de Bruxelles a pour mission de proposer un bilan multidisciplinaire associant des évaluations pédopsychiatrique, psychologique, neuropsychologique, orthophonique ainsi que psychomotrice chez des enfants et adolescents chez qui un trouble du spectre autistique est suspecté. Depuis plusieurs années, notre centre a fait face à une demande croissante de bilans.

L'âge plus tardif de diagnostic chez les TSA d'intensité légère nous a interpellés et c'est ainsi que nous nous sommes intéressées à cette population en particulier, et plus spécifiquement aux signes précoces qu'elle pourrait présenter.

2. Méthodologie

Notre recherche a reçu l'approbation du comité d'éthique hospitalofacultaire.

Le CRA des cliniques universitaires Saint-Luc à Bruxelles reçoit des patients jusqu'à l'âge de 18 ans. Les demandes émanent de toute la Belgique francophone mais plus particulièrement de la région bruxelloise, à la condition que l'enfant concerné soit scolarisé en français, dans la perspective de pouvoir référer vers le réseau de soin et scolaire le plus facilement possible après le bilan. Le centre draine une population d'origines ethniques et socioéconomiques très diversifiées.

Dans notre cohorte de patients ayant bénéficié d'un bilan au sein du CRA des cliniques universitaires Saint-Luc à Bruxelles entre le 1^{er} janvier 2021 et le 31 août 2021, nous avons retenu ceux ayant reçu un diagnostic de TSA léger, dont le QI était situé entre 85 et 130, c'est-à-dire un QI ni en dessous de la norme, ni considéré comme haut potentiel, et qui par ailleurs ne présentaient pas de trouble du langage. Martin et al. avaient déjà fait une recherche spécifique sur les jeunes porteurs d'un TSA avec haut potentiel intellectuel qui avait mis en évidence des capacités de camouflage dues à leurs capacités cognitives justement [11]. Dans notre étude, le QI a été mesuré selon les échelles WPPSI IV [12] ou WISC-V [13]. Le diagnostic de TSA a été fait sur base de l'ADOS module 3 ou 4 [14], l'ADI-R [15], une évaluation de la pragmatique du langage par nos orthophonistes de même que des tests de scénari sociaux et un entretien clinique avec le jeune.

Les données ont été extraites des dossiers cliniques et ont été analysées de manière rétrospective par deux personnes, l'une pédopsychiatre, l'autre en cours de spécialisation en pédopsychiatrie. Les données ont été anonymisées. Après examen des dossiers, nous avons établi un tableau reprenant pour chacun, l'âge du diagnostic, le sexe, le motif de la demande, le ou les porteurs de la demande, les diagnostics précédents. Nous avons également collecté les données concernant le développement précoce, à savoir des données sur le développement du langage, l'alimentation, la qualité du sommeil, la régulation émotionnelle, les sensibilités sensorielles et la socialisation dans la petite enfance.

L'effet de genre a été évalué statistiquement via le test de Fisher.

3. Résultats

3.1. Prévalence, sex-ratio, âge du diagnostic

Sur les 116 patients ayant bénéficié d'un bilan multidisciplinaire au sein du CRA entre le 1^{er} janvier 2021 et le 31 août 2021, 33 (28,45 %) ont reçu le diagnostic de TSA léger avec un QI dans les

normes et sans trouble du langage. Parmi ces 33 enfants et jeunes, 17 sont des filles et 16 sont des garçons, donnant ainsi un sex-ratio de 0,941. Par contre, si l'on prend les 116 enfants et jeunes ayant bénéficié d'un bilan durant cette période, nous avons 91 garçons et 25 filles soit un sex-ratio de 3,64.

Concernant l'âge de diagnostic, celui-ci s'étend entre 41 et 189 mois, avec un âge médian de 133 mois (11 ans et 2 mois). La moyenne d'âge de diagnostic est de 122,81 mois, c'est-à-dire environ 10 ans et 3 mois. À noter que la moyenne est plus influencée que la médiane par la variation des données.

Selon le test Dip Hartigan, deux pics semblent cependant se dégager quant à l'âge de diagnostic, aux âges de 72,884 (c'est-à-dire un peu plus de 6 ans) et 155,615 mois (c'est-à-dire un peu plus de 12 ans et 11 mois).

Au vu de la variabilité des données, il n'est pas possible de conclure à une différence significative d'âge de diagnostic entre les filles et les garçons.

3.2. La demande

3.2.1. Personne à l'origine de la demande

La demande est majoritairement portée par les parents (93,93 %), qu'il s'agisse de filles ou de garçons.

On retrouve ensuite une demande portée tantôt par le pédopsychiatre (27 %), tantôt par le neuropédiatre (12 %). Suivent ensuite des demandes de bilan portées par le psychologue (9 %) ou par le médecin traitant (6 %). La demande est soutenue par l'école dans 3 % des cas, et par le jeune lui-même également dans 3 % des cas.

Aucune fille n'a été envoyée par le neuropédiatre, contre un quart des garçons. Parmi les garçons, 18,75 % sont envoyés au CRA par le pédopsychiatre, contre 35,29 % des filles. Parmi les filles, 11,76 % sont envoyées par le psychologue, contre 6,25 % des garçons. Plutôt qu'une différence significative, ces résultats nous indiquent une certaine tendance.

3.2.2. Motif de la demande de bilan

La majorité des jeunes (87,88 %) sont adressés au CRA dans le cadre d'un trouble des interactions sociales. Dans un peu plus d'un quart des cas (27,27 %), un trouble de la communication est à l'avant-plan. Les troubles de la régulation émotionnelle et les troubles du comportement atteignent les uns comme les autres 12,12 %. L'on retrouve des difficultés scolaires comme motif de la demande de bilan dans 9,09 % des cas. Les comportements particuliers représentent également 9,09 % des cas. Plus rarement, l'on retrouve comme motif de demande de bilan de l'anxiété (6,06 %), un sentiment d'être différent (3,03 %), une régression du comportement (3,03 %), l'orientation scolaire (3,03 %), et une sensibilité au changement (3,03 %).

3.3. Diagnostics précédents

Dans la plupart des cas (72,73 %), aucun diagnostic n'a été évoqué par le passé. L'on retrouve dans 15,15 % des cas un diagnostic de TDAH. Suivent la dyslexie (9,09 %), la dysphasie et la dyspraxie, respectivement à hauteur de 6,06 %. Ensuite se distinguent ponctuellement d'autres diagnostics tels que l'anxiété, le trouble du comportement, le trouble des apprentissages, le trouble de la régulation émotionnelle, la phobie scolaire, le trouble de la prononciation, la dyscalculie, à hauteur de 3,03 % pour chacun.

Si nous prenons la peine de distinguer ces données pour chaque sexe, il apparaît que 70,59 % des filles n'ont jamais reçu de diagnostic précédemment, contre seulement la moitié des garçons, données non significatives d'un point de vue statistique, mais indiquant plutôt une tendance.



3.4. Signes précoces durant la petite enfance (avant l'âge de 3 ans)

Nous n'avons relevé d'effet de genre significatif pour aucun des signes précoces.

3.4.1. Bébé (avant 1 an)

Un tiers des enfants ou des jeunes sont décrits comme des bébés faciles et calmes. Pour plus d'un quart (27,27 %), les parents avaient déjà perçu une mauvaise qualité du regard et pour 21,21 % des pleurs importants. De la nervosité ou de l'agitation sont rapportées dans 12,12 % des cas, tandis que 9,09 % des bébés sont décrits comme dans leur monde. La séparation difficile n'est évoquée que pour un enfant de notre cohorte, soit 3,03 %.

3.4.2. Langage

Si au moment du diagnostic aucun des patients n'a de trouble ou de retard de langage – bien souvent au contraire –, 10 (30,30 %) d'entre eux ont présenté un développement du langage un peu plus tardif que la moyenne, certains dans un contexte de bilinguisme ou de problème ayant nécessité des drains transtympaniques. Un tiers (33,33 %) a présenté un développement du langage dans les normes, tandis que 36,36 % ont eu un développement du langage se démarquant par son apparition précoce, sa rapidité, ou la richesse du vocabulaire.

3.4.3. Sommeil

Sur les 33 enfants et jeunes, on retrouve des difficultés de sommeil précoces (difficultés d'endormissement, réveils fréquents, difficultés à s'endormir ou à dormir seul) chez 13 (39,39 %) d'entre eux.

3.4.4. Alimentation

Les parents de 9 (27,27 %) des enfants rapportent une sélectivité alimentaire en bas âge, tandis que d'autres types de difficultés alimentaires (problèmes de digestion, de constipation, de vomissements) sont rapportés pour 4 (12,12 %) d'entre eux.

3.4.5. Sensibilités sensorielles

D'après l'anamnèse, 17 enfants (51,52 %) ont présenté une hypersensibilité auditive de façon précoce, 8 (24,24 %) une hypersensibilité tactile, 3 (9,09 %) une hypersensibilité aux odeurs, 1 (3,03 %) au goût et 1 (3,03 %) à la lumière. En ce qui concerne les sensibilités tactiles, il s'agit principalement d'une sensibilité par rapport au port de certains vêtements, au fait de marcher pieds nus dans l'herbe ou dans le sable.

3.4.6. Régulation émotionnelle

Dans le domaine de la régulation émotionnelle, différentes manifestations de difficultés en bas âge sont rapportées. Sur l'ensemble de la population étudiée, 11 (33,33 %) enfants faisaient des crises de colère, 5 (15,15 %) manifestaient des pleurs réguliers, 4 (12,12 %) montraient de l'agitation, 3 (9,09 %) avaient des comportements auto-agressifs, 2 (6,06 %) des angoisses, 1 (3,03 %) enfant se montrait hétéro-agressif, et enfin 1 (3,03 %) enfant laissait peu transparaître ses émotions.

3.4.7. Socialisation

En ce qui concerne la socialisation, un peu moins de 60 % des enfants sont décrits en retrait par rapport aux autres, cette proportion étant plus élevée chez les filles (76,47 %) que chez les garçons (37,5 %). Des difficultés d'intégration sont rapportées chez un quart des garçons (25 %), moins décrites en ces termes chez les filles (15,15 %).

Ces différentes valeurs ne sont pas significatives d'un point de vue statistique, ceci pouvant s'expliquer par le petit nombre de données dans l'échantillon.

Néanmoins, elles sont indicatrices d'une tendance, notamment en ce qui concerne le retrait, plus observé chez les filles que chez les garçons.

4. Discussion

4.1. De l'intérêt d'un bilan

Notre étude met en évidence un diagnostic à l'âge de 10 ans et 3 mois, venant confirmer qu'il est beaucoup plus tardif chez les TSA légers que chez les TSA modérés ou sévères. Ceci corrobore ce qui est décrit dans la littérature.

En effet, les outils de dépistage actuels sont adaptés à la détection relativement précoce des enfants porteurs d'autisme prototypique, mais cela ne semble pas être le cas en ce qui concerne les enfants atteints d'un TSA léger, ceux-ci manifestant des compétences sur le plan social, cognitif et de la communication et présentant par ailleurs des symptômes moins sévères [10]. Par exemple, un outil tel que le M-CHAT, tout à fait approprié à la détection des TSA avec déficience mentale et/ou trouble du langage, n'est pas du tout sensible en ce qui concerne les enfants autistes dont le QI et le développement du langage ne sont pas anormaux [16].

Un certain camouflage, déjà décrit dans plusieurs études [17], peut aussi expliquer en partie le retard de diagnostic chez les TSA légers.

Or, le repérage précoce des TSA est primordial puisqu'il ouvre la possibilité d'une prise en charge à un âge où la trajectoire développementale peut encore être modifiée, et permet de la sorte une amélioration nette sur le plan cognitif, émotionnel et social [18]. Ces prises en charge et autres aménagements scolaires, d'ailleurs, ne sont parfois accessibles que sous réserve qu'un tel diagnostic soit posé.

En outre, le diagnostic donne des explications aux parents pour une meilleure compréhension de leur jeune, une meilleure adaptation à ses particularités ainsi que souvent un ajustement de leurs demandes. Il permet au jeune lui-même une meilleure compréhension de son mode de fonctionnement, une explication « scientifique » à ses particularités, et ainsi, potentiellement, un certain apaisement. Cet apaisement n'est cependant pas systématiquement rencontré ; le jeune en recherche d'identité, mais aussi en besoin d'appartenance et d'identification à un groupe, peut se sentir démuné et mal vivre ce moment du diagnostic. Celui-ci peut alors augmenter l'anxiété et la stigmatisation ou diminuer l'estime de soi dans une période de vie où le jeune est en pleine construction de lui-même [16]. De la frustration et de la déception peuvent aussi être vécues par l'entourage du jeune, voire même par les professionnels de la santé. Au-delà du diagnostic, c'est parfois la prise en charge qui en découlera qui sera source de soulagement.

Au sein de notre population, l'on note que les jeunes sont finalement rarement demandeurs eux-mêmes du bilan, même s'ils s'y prêtent finalement de manière plus ou moins enthousiaste. Ils se montrent également plus enclins à recevoir les résultats des évaluations à la fin qu'au début de celles-ci. La transmission de ces résultats doit en tout cas être réfléchie et soignée.

4.2. Motif de la demande, diagnostics précédents

Les troubles des interactions sociales sont les motifs majeurs de l'orientation vers un CRA. Ces troubles semblent exacerbés au moment du diagnostic, mais sont observés depuis la petite enfance, puisque le retrait est présent chez 60 % des jeunes et chez 76 % des jeunes filles en particulier. Ce retrait est souvent interprété comme



une forme de timidité chez les filles voire une anxiété qui semble mieux acceptée dans un contexte social de la part des filles que des garçons.

En ce qui concerne les diagnostics qu'ont pu recevoir précédemment les enfants et les jeunes de notre population, on retrouve les diagnostics neurodéveloppementaux suivants : TDAH majoritairement, et quelques cas de dysgraphie, dyslexie, dyscalculie, dysphasie et dyspraxie. Dans les troubles du champ de la pédopsychiatrie, on trouve des éléments anxieux, des troubles du comportement ou de régulation émotionnelle ainsi qu'un diagnostic de phobie scolaire. Notons que ces diagnostics concernent plus d'un quart des jeunes.

La littérature nous apprend que différents diagnostics peuvent être posés avant celui de TSA, appartenant soit à la catégorie des troubles neurodéveloppementaux où se retrouvent le TDAH, le retard de développement moteur, le trouble de la coordination motrice, et le syndrome de Gilles de la Tourette ; soit les diagnostics pédopsychiatriques tels que les troubles obsessionnels compulsifs, le trouble anxieux généralisé, le trouble de la personnalité schizoïde de l'enfance et les troubles d'ordre psychoaffectif [19–21]. Des cas de diagnostics erronés de schizophrénie sont également mentionnés [20,21]. Selon l'étude de Kentrou et al., un retard de l'âge de diagnostic de TSA de 1,5 an pour les garçons et 2,6 ans pour les filles est observé quand un diagnostic de TDAH a été posé antérieurement, ceci étant dû à un *overlap* symptomatologique entre les deux troubles [22]. Mazeau et al. décrivent quant à eux un continuum entre des enfants dys- sans aucun problème relationnel, d'autres qui associent un dys- et des troubles relationnels, d'intensité variable, et à l'autre extrémité, des jeunes avec TSA au premier plan chez lesquels des troubles dys- authentiques peuvent aussi être repérés. Selon la nature et l'intensité des troubles, mais aussi parfois la spécialité des professionnels consultés en première intention, ces jeunes pourront être orientés très différemment [23].

La taille réduite de notre échantillon pourrait expliquer que nous n'ayons pas retrouvé tous les diagnostics décrits dans la littérature, mais bien ceux qui sont retrouvés le plus fréquemment avant un diagnostic de TSA.

4.3. À propos des signes précoces

Chez la plupart des enfants, les éventuels signes précoces n'ont donc mené à aucun diagnostic, mais plutôt à des particularités comportementales et sociales décrites par les parents, mais aussi régulièrement mentionnées par les enseignants.

C'est essentiellement le retard de langage et la moindre qualité du regard qui sont rapportés par les parents dans notre étude, comme cela est aussi décrit dans la littérature pour l'ensemble des TSA [24].

Le changement relativement récent de nomenclature fait qu'il est difficile de trouver de la littérature sur les symptômes précoces des enfants porteurs d'un autisme léger. Elle est plus abondante sur les autistes prototypiques, les autistes Asperger ou encore sur les enfants porteurs d'un TED-NOS. D'ailleurs, Goin-Kochel et Myers ont, dans leur étude de 2004, exploré les signes précoces chez ces trois profils différents. C'est ainsi qu'ils ont répertorié 11 caractéristiques précoces dont ils ont déterminé la fréquence et l'âge d'apparition au sein de chacune des 3 populations sur base de questionnaires remis aux parents. Globalement, les enfants avec Asperger semblent « mieux se débrouiller » sur le plan de la socialisation que les enfants avec autisme, et de façon plus variable par rapport aux enfants avec TED-NOS. L'interaction inhabituelle ou l'attachement à des objets ont été plus souvent cités parmi les groupes autisme et syndrome d'Asperger. Le fait de ne pas jouer avec d'autres enfants est la seule caractéristique remarquée à taux comparables dans les groupes Syndrome d'Asperger et TED-NOS mais à un taux significativement plus élevé dans le groupe des

enfants avec autisme. Globalement, chacune des caractéristiques étudiées est rapportée par les parents à un âge plus tardif pour les enfants avec Asperger [25]. Les symptômes explorés dans cette étude ne sont pas les mêmes que ceux dans la nôtre. Toutefois, l'on peut noter que des particularités au niveau de la socialisation, sous forme de retrait dans notre étude, sont également décrites. Ces particularités ne sont parfois remarquées qu'à l'entrée à l'école ou au jardin d'enfants, où a lieu la première confrontation à la socialisation [26].

Les hypersensibilités sensorielles majoritairement auditive et tactile sont largement présentes dans la petite enfance. Elles nous semblent avoir été identifiées plus tardivement car les parents n'ont pas toujours, du moins au début, fait le lien entre l'environnement bruyant et la réaction de leur enfant. Elles sont décrites dans la littérature en termes de traitement sensoriel aberrant, mais sans une différence significative permettant une différenciation entre les enfants avec autisme et les enfants avec Asperger [27].

Dans notre étude, on retrouve d'autres signes précoces spécifiques liés à l'alimentation (sélectivité dans 27,27 % des cas, difficultés d'un autre ordre dans 12,12 % des cas). La sélectivité alimentaire a été notamment étudiée par Beighley et al., ceux-ci mettant en avant que parmi les TSA, les enfants atteints d'un syndrome d'Asperger présentent moins de difficultés de ce type que les autres enfants TSA, mais plus que les enfants atteints d'un autre type de développement atypique (retard de développement ou autre trouble non TSA) ou que les enfants au développement typique [28]. Myers (2007), quant à lui, observe des symptômes gastro-intestinaux chez 70 % des enfants avec TSA [29].

En ce qui concerne le sommeil, 39,39 % de notre population est concernée par des troubles. Ce symptôme est retrouvé tant chez les enfants dits à développement typique que chez les enfants porteurs d'autisme et ceux avec Asperger. Cependant, Polimeni et al. ont trouvé que les symptômes de perturbation du sommeil étaient plus sévères chez les enfants avec Asperger que chez les enfants porteurs d'autisme ou à développement typique, notant cependant que les enfants avec Asperger, dans cette étude, étaient plus âgés que les enfants des deux autres populations [30]. L'étude de Nguyen et al. suggère quant à elle que les enfants présentant des troubles du sommeil significatifs à l'âge d'un an constitueraient une population vulnérable à risque de développement de TSA [31]. Notons qu'il s'agit souvent des premiers signes pour lesquels les parents interpellent le pédiatre ou le médecin généraliste. Ces signes largement répandus chez les enfants avec TSA méritent que le clinicien soit attentif aux autres aspects du développement de l'enfant.

Les crises de colère sont présentes chez un tiers des jeunes dans leur petite enfance. Il s'agit là également d'un signe aspécifique, mettant en avant les difficultés qu'ils éprouvent dans leur régulation émotionnelle.

Rappelons que selon Zwaigenbaum et al. les troubles du sommeil et les colères peuvent être des signes qui apparaissent chez l'enfant avant les symptômes cliniques d'autisme [32].

Aucun signe précoce isolé n'est spécifique ou pathognomonique du TSA. Si certains sont plus souvent observés, c'est parfois leur opposé qui l'est [33]. Ainsi, par exemple, dans notre étude, l'on retrouve à la fois des bébés décrits comme nerveux, agités (12,12 %) ou pleurant beaucoup (21,21 %), et à la fois des bébés calmes et faciles (33,33 %), mettant en exergue le caractère parfois contradictoire des signes relevés. Tous ces signes cliniques, peu spécifiques, peuvent également se retrouver dans d'autres tableaux cliniques, voire même chez des enfants dits typiques. Une étude comparative avec un groupe contrôle d'enfants typiques permettrait d'affiner ces observations.

Par ailleurs, il semble que certains parents soient dans une attitude de déni des difficultés de leur enfant, s'appuyant sur des éléments positifs pour écarter la possibilité d'une pathologie, tandis que d'autres parents mettent en place des adaptations spécifiques





par rapport aux particularités de leur enfant et ne se rendent plus compte du propre mode de fonctionnement de leur famille. L'enfant dès lors confronté au monde extérieur peut présenter plus de difficultés à s'ajuster. Les professionnels eux-mêmes peuvent aussi, par bienveillance, rassurer les parents à tort, mettant sur le compte de leur anxiété tout un cortège de signes qui devrait au contraire les alerter, les inciter à une surveillance très attentive de l'enfant et les amener rapidement à demander un avis plus spécialisé, ceci ayant pour conséquence un délai important entre l'émergence des préoccupations parentales (permettant d'une certaine façon la datation du début des troubles manifestes de l'enfant) et la confirmation diagnostique [24].

4.4. À propos des filles

Dans notre étude, contre toute attente, notre population a rassemblé une fille de plus que de garçons, nous donnant un sex-ratio de 0,941. Ce résultat, bien qu'à prendre avec prudence au vu de notre échantillon limité, ne rencontre pas les chiffres rapportés habituellement. En effet, dans sa revue de la littérature, Zeidan met en avant un sex-ratio de 4,2 garçons pour une fille au sein de l'ensemble des TSA [6]. En ce qui concerne le syndrome d'Asperger, les garçons seraient 4 à 8 fois plus nombreux que les filles [21].

Ces chiffres eux-mêmes sont discutés. En effet, la nature du phénotype féminin de l'autisme est encore source d'incertitudes, et ce en partie à cause de deux éléments méthodologiques-clés de la recherche dans ce domaine. D'une part, la majorité des études ont été conduites sur des populations ayant reçu le diagnostic d'autisme dans des cliniques spécialisées [34], excluant de la sorte les participants les plus pertinents pour la recherche, à savoir les femmes qui ont été manquées par les services cliniques, du fait de leur phénotype autistique féminin. D'autre part, les recherches pour comparer hommes et femmes sont faites à partir de mesures de référence établies sur base d'échantillons majoritairement masculins, et pouvant donc manquer de sensibilité au phénotype féminin [34,35].

Dès lors, l'on décrit chez les femmes porteuses d'un TSA un diagnostic plus tardif voire même une moindre probabilité de recevoir ce diagnostic pour un même niveau de traits autistiques [36–38]. Begeer et al. ont mis en évidence un retard de diagnostic de syndrome d'Asperger d'1,8 an entre les filles et les garçons atteints de ce trouble [39]. Ce chiffre se rapproche particulièrement de celui trouvé dans notre étude, à savoir un retard de diagnostic de 1 an et 9 mois, c'est-à-dire 1,75 an.

Dworzinky et al. suggèrent que les filles porteuses d'un TSA sont plus souvent oubliées dans le processus diagnostique, et que, pour un même niveau de symptômes autistiques que leurs pairs masculins, c'est seulement si elles présentent des difficultés supplémentaires telles des difficultés intellectuelles ou des troubles du comportement qu'elles passent le seuil diagnostique et sont reconnues porteuses d'un TSA. Ceci pourrait refléter le biais en faveur de la présentation masculine des troubles sociaux et de communication et des comportements restreints et répétitifs dans les critères, concepts ou pratiques diagnostiques actuels, d'une part, mais pourrait aussi, d'autre part, suggérer une meilleure adaptation à des niveaux similaires de traits de TSA chez les filles par rapport aux garçons. Ceci implique que les TSA, et surtout les formes les plus subtiles, peuvent être plus difficiles à reconnaître pour les cliniciens chez les filles que chez les garçons, en particulier chez les filles ayant un QI dans la norme et ne présentant pas de trouble du comportement [40], ce qui correspond à notre échantillon en ce qui concerne le QI.

Par ailleurs, les filles auraient tendance à développer de meilleures compétences sociales et ainsi paraître plus adaptées socialement que leurs pairs masculins. Elles auraient une plus

grande capacité à imiter les comportements socialement acceptables, en particulier lorsqu'elles sont dotées de hautes capacités cognitives et ainsi masquer leurs déficits sociaux, comportements répétitifs et intérêts restreints [20,37,41,42]. La notion de camouflage a d'ailleurs été décrite par de nombreux auteurs pour décrire ce phénomène chez les filles porteuses d'un TSA [37,38], et particulièrement chez les femmes TSA sans déficit cognitif [35], comme celles que nous pouvons retrouver dans notre échantillon.

En outre, chez les filles, le TSA se traduirait par des comportements plus « internalisés », tels qu'anxiété ou dépression, tandis qu'il se manifesterait de manière plus « externalisée » chez les garçons, à savoir via de l'hyperactivité ou des problèmes de conduite [36].

Un autre facteur pouvant nuire à l'identification des femmes porteuses d'un TSA est l'interprétation culturelle du comportement ; une femme porteuse d'un TSA qui développe un comportement inhabituel ou particulier ou des difficultés sociales sera perçue comme timide, passive ou immature plutôt que socialement déficiente ou ayant un retard de développement, ceci d'autant plus qu'elle semble se « débrouiller » ou « s'en sortir raisonnablement bien » [20,37]. D'ailleurs, 70 % des filles n'ont jamais reçu de diagnostic avant, contre la moitié seulement des garçons. Or, notre étude met en exergue des signes précoces dans une proportion relativement comparable entre filles et garçons. Cela viendrait confirmer, d'une part, la capacité de camouflage dont font preuve les filles porteuses d'un TSA léger, mais pourrait également signifier que les difficultés qu'elles rencontrent sont mieux tolérées ou moins identifiées dans une population féminine qu'une population masculine. Ainsi, le retrait relationnel, davantage décrit chez les filles de notre étude, ne semble pas avoir alerté les parents de façon précoce, dénotant potentiellement le caractère plus acceptable de ce comportement au sein de la population féminine.

Pour expliquer le sex-ratio tout à fait surprenant que nous trouvons dans notre étude, nous émettons l'hypothèse que, progressivement, une meilleure information circule à propos du TSA léger chez les filles ces dernières années, et qu'elles sont dès lors plus souvent qu'avant adressées dans les centres de diagnostic. Une étude sur un laps de temps plus étendu et donc sur un échantillon plus important nous permettrait de confirmer ou infirmer cette hypothèse.

La tendance au diagnostic plus tardif chez les filles appartenant à notre étude vient quant à lui confirmer la subtilité du TSA léger chez les filles, et les écueils d'une moindre connaissance de la présentation clinique de ce trouble chez elles.

4.5. Limites

Notre étude comporte des limites importantes.

En effet, lors des bilans, il est fait appel à la mémoire des parents pour décrire les premières années de vie de leur enfant, ceci engendrant des biais, des oublis et des imprécisions, voire même des erreurs, en fonction des souvenirs des parents. Toutefois, l'anamnèse développementale étant un élément contributif dans le diagnostic, les parents ont souvent pris le temps de retourner dans les carnets de santé et commentaires des enseignants de l'école maternelle.

L'étude elle-même se fait de façon rétrospective sur base de données anamnestiques recueillies dans les rapports. Si chaque patient a fait l'objet d'une discussion approfondie en équipe, on ne peut cependant pas tout à fait faire fi des différences de perception inter-individuelles, d'une part, mais également de l'interprétation qui sera faite a posteriori d'une donnée qualitative plus que quantitative.

Par ailleurs, l'échantillon comportant un faible nombre de sujets, les résultats ne sont pas systématiquement significatifs d'un point de vue statistique, mais indiquent plutôt des tendances. Il serait





intéressant de vérifier celles-ci sur une cohorte de sujets plus importante.

Pour mettre en évidence les spécificités des TSA léger, il serait important de comparer nos sujets à une cohorte de TSA d'intensité modérée ou sévère. De même, qu'il serait pertinent de comparer les signes précoces mis en évidence avec ceux d'une population d'enfants neurotypiques.

5. Conclusion

Notre étude met en évidence en âge de diagnostic plus tardif pour ces jeunes avec TSA léger que pour les enfants porteurs d'un TSA modéré ou sévère.

Les troubles des interactions sont à l'avant-plan en termes de motif de bilan. Si les parents rapportent des difficultés de socialisation déjà présentes depuis longtemps, se traduisant notamment par un retrait relationnel, ces signes ne permettent pas toujours un diagnostic précoce, ou orientent vers un diagnostic erroné. D'autres symptômes précoces, déjà soulignés dans d'autres études, ont également pu être mis en évidence, sans que l'on ne puisse toutefois les comparer à un groupe contrôle.

Les filles concernées par notre étude se sont de façon surprenante retrouvées en plus grand nombre qu'attendu, ce que nous attribuons à une meilleure information concernant le TSA au féminin au cours des dernières années, ce qui aurait encouragé un meilleur dépistage malgré la subtilité du TSA léger au féminin. Ce résultat, malgré la taille réduite de notre échantillon, est encourageant. L'âge de diagnostic reste cependant plus tardif que chez les garçons.

Il semble qu'il y ait encore du chemin à faire concernant les jeunes porteurs d'un TSA léger. Les signes cliniques précoces et tardifs sont de mieux en mieux connus d'un point de vue théorique, mais l'application de ces connaissances reste vraisemblablement encore insuffisante en tout cas pour permettre un dépistage adéquat.

Une sensibilisation aux différents signes précoces, bien que parfois peu spécifiques, doit pouvoir se faire, tant auprès des parents que des soignants de première ligne, afin de permettre un meilleur dépistage de ces troubles et ainsi de les repérer de façon prospective et non rétrospective. Dans cette perspective, il nous apparaît qu'une prochaine étude pourrait porter sur une comparaison d'un échantillon tel que le nôtre à un groupe contrôle, afin d'éventuellement mettre en évidence des signes précoces spécifiques devant entraîner une attention particulière.

Déclaration de liens d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt.

Références

- [1] American Psychiatric Association, Crocq MA, Guelfi JD, Boyer P, Pull CB, Pull MC. DSM-5 - Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. Elsevier Masson; 2015.
- [2] Martinez-Murcia FJ, Lai MC, Górriz JM, Ramírez J, Young A, Deoni S. On the brain structure heterogeneity of autism: parsing out acquisition site effects with significance-weighted principal component analysis. *Hum Brain Mapp* 2017;38(3):1208-23.
- [3] Jeste S, Geschwind D. Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings. *Nat Rev Neurol* 2014;110:74-81.
- [4] Hansen SN, Schendel DE, Parner ET. Explaining the increase in the prevalence of autism spectrum disorders: the proportion attributable to changes in reporting practices. *JAMA Pediatr* 2015;169(1):56-62.
- [5] Fombonne E. Épidémiologie de l'autisme. Elsabbagh M, Clarke ME, eds thème. In: Tremblay RE, Boivin M, Peters RDeV, eds. Encyclopédie sur le développement des jeunes enfants [sur Internet]. Montréal, Québec: Centre d'excellence pour le développement des jeunes enfants et Réseau stratégique de connaissances sur le développement des jeunes enfants; 2012:1-5. Disponible sur le site: <http://www.enfant-encyclopedie.com/documents/FombonneFRxp1.pdf>. Page consultée le 26 avril 2023.

- [6] Zeidan, et al. Global prevalence of autism: a systematic review update. *Autism Res* 2022;15:778-90.
- [7] Mottron L. L'autisme, une autre intelligence : diagnostic, cognition et support des personnes autistes sans déficience intellectuelle. Paris: Mardaga; 2004.
- [8] Santacreu P, Lasselun C, Auxietre C, Chabres P, Guérin P, Tardif C. Analyse des premières inquiétudes manifestées par les parents d'enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme. *Bull Sci Arapi* 2012;29:44-7.
- [9] van't Hof M, Tisseur C, van Berckelaer-Onnes I, van Nieuwenhuyzen A, Daniels AM, Deen M, et al. Age at autism spectrum disorder diagnosis: a systematic review and meta-analysis from 2012 to 2019. *Autism* 2021;25(4):862-73.
- [10] Coe H, Ouellette-Kuntz H, Lam M, Yu CT, Dewey D, Bernier FP, et al. Corrélatés de l'âge au moment du diagnostic de troubles du spectre autistique dans six régions canadiennes. *Mal Chron Bless Can* 2012;32(2):102-13.
- [11] Martin de Lassel C, et al. Syndrome d'Asperger avec haut potentiel intellectuel : le camouflage à l'origine des diagnostics tardifs ? *Evol Psychiatr* 2021;86:167-79.
- [12] Wechsler D. Échelle d'intelligence de Wechsler pour enfants : WISC IV. Paris: ECPA, les Éditions du centre de psychologie appliquée; 2005.
- [13] WISC-V. Échelle d'intelligence de Wechsler pour enfants et adolescents. 5^e éd. Paris: ECPA, les Éditions du centre de psychologie appliquée; 2005.
- [14] Lord C, DiLavore PC, Gotham K. Autism diagnostic observation schedule. Torrance, CA: Western Psychological Services; 2012.
- [15] Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism diagnostic interview-revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994 Oct;24(5):659-85.
- [16] Defresne P, Mottron L. Clinical situations in which the diagnosis of autism is debatable: an analysis and recommendations. *Can J Psychiatry* 2022;67(5):331-5.
- [17] Rogé B. Le camouflage chez les personnes autistes. *Enfance* 2021;4(4):445-50.
- [18] Rogé B. Le diagnostic précoces de l'autisme : données actuelles. *Enfance* 2002;54(1):21-30.
- [19] Fitzgerald M, Corvin A. Diagnosis and differential diagnosis of Asperger syndrome. *Adv Psychiatr Treat* 2001;7(4):310.
- [20] Attwood T. Le syndrome d'Asperger : guide complet [J. Schovanec, trad.]. Montréal, QC: Chenelière Éducation; 2008.
- [21] Aussilloux C, Baghdadli A. Évolution du concept et actualité clinique du syndrome d'Asperger. *Rev Neurol* 2008;164(5):406-13.
- [22] Kentrou V, et al. Delayed autism spectrum disorder recognition in children and adolescents previously diagnosed with attention-deficit/hyperactivity disorder. *Autism* 2019;23(4):1065-72.
- [23] Mazeau M, Pouhet A, Ploix-Maes E. Neuropsychologie et troubles des apprentissages chez l'enfant : les dys- au sein des troubles du neurodéveloppement. Elsevier Masson; 2021.
- [24] Baghdadli A. Troubles autistiques : du repérage des signes d'alerte à la prise en charge. *Contraste* 2006;25:23-51.
- [25] Goin-Kochel R, Myers BJ. Parental report of early autistic symptoms: differences in ages of detection and frequencies of characteristics among three autism-spectrum disorders. *J Dev Disabil* 2004;11(2):21-39.
- [26] Tonus A. Syndrome d'Asperger : un diagnostic précoce dans une entité syndromique discutée ? *Ann Med Psychol (Paris)* 2012;170(7):467-70.
- [27] Nieminen-von Wendt T, Paaonen JE, Ylisaukko-Oja T, et al. Subjective face recognition difficulties, aberrant sensibility, sleeping disturbances and aberrant eating habits in families with Asperger syndrome. *BMC Psychiatry* 2005;5(20).
- [28] Beighley JS, Matson JL, Rieske RD, Adams HL. Food selectivity in children with and without an autism spectrum disorder: investigation of diagnosis and age. *Res Dev Disabil* 2013;34(10):3497-503.
- [29] Myers SM, Johnson CP. Council on children with disabilities management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120(5):1162-82.
- [30] Polimeni MA, Richdale AL, Francis AJ. A survey of sleep problems in autism, Asperger's disorder and typically developing children. *J Intellect Disabil Res* 2005;49(Pt 4):260-8.
- [31] Nguyen AKD, Murphy LE, Kocak M, et al. Prospective associations between infant sleep at 12 months and autism spectrum disorder screening scores at 24 months in a community-based birth cohort. *J Clin Psychiatry* 2018;79(1), 16m11127.
- [32] Zwaigenbaum L, Bryson S, Garon N. Early identification of autism spectrum disorders. *Behav Brain Res* 2013;251:133-46.
- [33] Wendland J, Gautier A, Wolff M, Brisson J, Adrien J. Retrait relationnel et signes précoces d'autisme : étude préliminaire à partir de films familiaux. *Devenir* 2010;22:51-72.
- [34] Van Wijngaarden-Cremers PJ, van Eeten E, Groen WB, Van Deuren PA, Oosterling JJ, Van der Gaag RJ. Gender and age differences in the core triad of impairments in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *J Autism Dev Disord* 2014 Mar;44(3):627-35.
- [35] Bargaia S, Steward R, Mandy W. The experiences of late-diagnosed women with autism spectrum conditions: an investigation of the female autism phenotype. *J Autism Dev Disord* 2016;46(10):3281-94.
- [36] Hull L, Petrides KV, Allison C, Smith P, Baron-Cohen S, Lai MC, et al. « Revêtir ma meilleure panoplie de normalité » : camouflage social chez les adultes présentant une condition du spectre autistique ["Putting on My Best Normal": Social Camouflaging in Adults with Autism Spectrum Conditions]. *Approche Neuropsychol Apprentissages Enfant (ANAE)* 2017;29(150):637-53.



- [37] Allely CS. Understanding and recognising the female phenotype of autism spectrum disorder and the “camouflage” hypothesis: a systematic PRISMA review. *Adv Autism* 2019;5(1):14–37.
- [38] Rynkiewicz A, Schuller B, Marchi E, Piana S, Camurri A, Lassalle A, et al. An investigation of the ‘female camouflage effect’ in autism using a computerized ADOS-2 and a test of sex/gender differences. *Mol Autism* 2016;7(1):10.
- [39] Begeer S, Mandell D, Wijnker-Holmes B, Venderbosch S, Rem D, Stekelenburg F, et al. Sex differences in the timing of identification among children and adults with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2013;43(5):1151–6.
- [40] Dworzynski Katharina, Ronald A, Bolton P, Happé F. How different are girls and boys above and below the diagnostic threshold for autism spectrum disorder? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatr* 2012;51(8):788–97.
- [41] Gilbert KA, Kopp S, Gillberg C. Girls with social deficits and learning problems: autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *Eur Child Adolesc Psychiatr* 1992;1(2):89–99.
- [42] Dean M, Harwood R, Kasari C. The art of camouflage: gender differences in the social behaviors of girls and boys with autism spectrum disorder. *Autism* 2017;21(6):678–89.





