



ETUDE RETROSPECTIVE DES SIGNES PRÉCOCES DE TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME CHEZ DE TRES JEUNES ENFANTS DEFICIENTS VISUELS

Thèse de doctorat en psychologie (2017) sous la direction de Prof. Serge Portalier

Laura LATOUR (STILL)

Psychologue, Institut d'Education Sensorielle les Primevères, et Pôle de Compétences et de Prestations Externalisés (PCPE) Trait d'Union, Lyon (IRSAM)

Docteur en Psychologie, Membre associé laboratoire DIPHE (Développement Individu, Processus, Handicap, Education), Université Lumière Lyon 2.

Congrès de la FISAF, Paris, Novembre 2018



Objectifs

- Contexte clinique : questionnements de professionnels
- TED/TSA - rappel des éléments cliniques
- Contexte académique : Revue de la recherche
- Les trajectoires du développement des enfants déficients visuels
- Présentation du projet de recherche et des résultats



Contexte clinique



*Réseau régional Rhônealpin Troubles du Spectre
Autistique et Déficience Visuelle*



Réseau national France depuis 2017



QUESTIONNEMENTS DES PROFESSIONNELS

- **Diagnostic différentiel - freins au diagnostic**
- **Prises en charges adaptées plus précoces**

Syndrome de TED/TSA

TED : Troubles Envahissants du Développement
DSM-IV/CIM 10

TSA : Troubles du spectre de l'Autisme
DSM-V

Rappel critères diagnostiques TSA

Altérations
qualitatives de la
communication
sociale

Intérêts
restreints et
activités
répétitives

Sensibilité
inhabituelle aux
stimuli sensoriels

Critères dépistage précoce

M-CHAT-R (Robins, Fein & Barton, 2009) - enfants 16-30 mois

- **Attention conjointe visuelle** : *l'enfant regarde lorsqu'on pointe quelque chose ou lorsqu'on regarde quelque chose dans la pièce.*
- **La réponse à l'appel**
- **Le pointage pour demander ou montrer quelque chose.**
- **La présence de stéréotypies motrices.**
- **Le partage** : *l'enfant apporte un objet pour montrer à l'adulte.*
- **La sourire réponse.**
- **Le contact visuel.**
- **L'intérêt pour les pairs.**
- **La sensibilité aux bruits.**
- **L'imitation.**
- **La recherche de l'attention de l'adulte.**
- **La compréhension des consignes.**
- **Des jeux symboliques.**

Diagnostic précoce

ADOS-2 Toddler (Lord & Rutter, 2012) 12-30 mois	ADI-R (Rutter et al, 2003) dès 2 ans
<p>Le pointage</p> <p>Les vocalisations spontanées dirigées</p> <p>Les gestes de communication</p> <p>Les expressions faciales dirigées</p> <p>L'association du regard et d'autres recherches d'interaction</p> <p>Les demandes</p> <p>L'attention conjointe : initié par l'enfant ou en réponse à l'adulte</p> <p>Quantité et qualité des ouvertures sociales</p> <p>Montrer ou donner un objet à l'adulte. Stéréotypés motrices et intérêts répétitifs</p>	<p>Entretien parental semi-structuré</p> <p>Chronologie des anomalies du développement dans les domaines :</p> <ul style="list-style-type: none">• Langage et communication• Développement social et jeu• Interaction sociale réciproque,• Comportements répétitifs et patterns stéréotypés

- # TSA et Déficience Visuelle
- ## - Les apports de la recherche...
- **L'autisme chez l'enfant aveugle - pas un concept nouveau**
 - **Etudes sur des “traits autistiques”**
 - **Prévalence des TSA dans la population TSA**
 - **Autism-like ?**
 - **Différences cliniques DVTSA vs DV ?**
 - **Trajectoires du développement**

L'autisme chez l'aveugle, pas un concept nouveau...

Retards du langage et de la cognition
et "absence de sentiments"

Diderot, 1749

Risque chez l'enfant aveugle de développer
une attitude de "égocentrisme et ingratitude"

Villey, 1914

Recherche de stimulation allant
jusqu'aux fixations

French, 1932

Instabilité émotionnelle, rêveries
Comportements d'auto-stimulation

Cutsforth, 1933

Absence d'expressions faciales adaptées,
difficultés d'échanges relationnelles émotionnelles

Fulcher, 1942

Tendance à l'égocentrisme et au désir de retrait relationnel

Henri, 1958

Puis plusieurs écrits scientifiques dès les années 1950 évoquent les troubles autistiques ...

Autisme et déficience visuelle



Etudes pointant des “traits autistiques”

Stereotypies motrices - “blindismes”

Particularités de la communication verbale

Altérations de l’activité ludique

Difficultés des interactions sociales

Stereotypies motrices - “blindismes”

Fazzi et al (1999) ; Smith et al, (1969) ; Tröster et al (1991) : McHugh & Lieberman (2003)

- Pression digitale sur les yeux (surtout en cas de cécité congénitale de naissance)
- Davantage de stéréotypies lors de la comorbidité DV+ DI
- Fazzi (1999) : au moins une forme de stéréotypie chez toutes personnes DV sévère.
- Balancements



Stimulation sensorielle fonctionnelle - adaptation à la privation visuelle - certaines situations à risque (privation éducatif, environnement stressant...)

Particularités de la communication verbale

Fraiberg (1977) ; Fazzi et al (2007) ; Priesler (1993)

- Ouvertures de communication moins fréquentes
- Particularités du langage pragmatique :
 - Inversion des pronoms
 - Echolalies
 - Usage inapproprié des questions
 - Langage auto-centré



Altérations de l'activité ludique

Hatwell (2003) ; Erwin (1993) ; Brambring et Tröster (1992) ; Dale et al (2017)

- Moins d'activité ludique
- Moins d'exploration
- Jeux solitaires et répétitif
- Peu de jeux symbolique
- Moins d'intérêt pour les jeux collectifs



Difficultés des interactions sociales

*Peterson et al (2000); Bigelow (1995, 2003); Dale et al (2013) ; Baron-Cohen (1995) ;
Perez-Pereira (2005); Greenaway & Dale, (2017)*



- Moins de situations de l'attention conjointe
- Retard dans la réussite des tests de fausses croyances
- Retard du développement de la Théorie de l'Esprit
- Rigidité dans les interactions
- Retrait affectif

Syndrome de TED/TSA

Prévalence estimée de la comorbidité TSA + Cécité :

- 1% (*Pry, 2014*),
- 3% (*Jan 1977*),
- 12% (*Mukkades 2007*),
- 25% (*Tadic 2009*),
- 30 à 50%** (*Parr, 2010; Hobson & Lee, 2010; Absoud, 2011; Jutley-Neilson, 2013; Ek, 1998, Jure, 2016*),
- 72% (*Jure, 2016*) voire même 100% d'un sous groupe de l'échantillon (*Rogers & Newhart-Larson, 1989*)



Pourquoi autant de disparité ?

“Autism-like”...mais différent ou temporaire ?

Différences dans la
qualité des troubles ?

Brown et al (1997)

Diminution des troubles
en grandissant

*Hobson & Lee (2010); Williams (2014) ;
Jure (2016)*

Compensation par le
développement du langage

*Perez-Pereira & Conti-Ramsden (1999);
Galiano, Portalier et al (2012)*

Différences cliniques DV - TSADV

Tableaux comparatifs des comportements (observations cliniques)

Gense & Gense (2005), Brandsborg et al (2012), Pawletko & Rocissano (2000)

LANGAGE

TSA-DV	DV
Peu de langage Echolalies prolongés Peu d'intérêt pour le verbal Peu d'échanges verbaux Thèmes répétitifs	Période d'écholalies, plus courte Plaisir dans l'échange linguistique Beaucoup de langage et de vocabulaire

INTERACTIONS SOCIALES

TSA-DV	DV
Peu d'intérêt social Peu de partage Jeux solitaires Interpelle peu autrui	Grande curiosité sociale Pose souvent des questions Partage ses émotions, ses pensées, ses découvertes...

Trajectoires développementales des enfants déficients visuels

Développement classique dans la première année

Vers le fin de la deuxième année : 3 sous-groupes à risque

Sonksen & Dale (2002); Dale & Salt (2008)

**Nette régression
linguistique et
socio-communicative**

**Dysharmonique +
traits autistiques**

**Bonne communication
mais troubles
de la flexibilité**

Pendant l'enfance et l'adolescence 2 trajectoires observées :

- 1. COMPENSATION - Récupération au moins partielle des compétences socio-communicatives et amélioration des symptômes autistiques**
- 2. INSTALLATION - Tableau clinique TSA maintenu**

Hobson & Lee (2010); Dale & Salt (2008 ; Jure (2016)...

Problème :

Comment repérer à la petite enfance lequel des enfants sont à risque de développer des troubles au niveau de la communication sociale ?



Question de recherche

Pouvons nous identifier dès les premières années (12 à 48 mois) des signes observables de la présence de troubles du spectre de l'autisme chez les enfants déficients visuels ayant par la suite reçu un diagnostic de TSA ?

Hypothèses générales :

1. Différences précoces au niveau de la communication sociale

...moins d'attention conjointe, moins d'intérêt sociale, de plaisir dans l'interaction, d'ouvertures sociale

2. Signes spécifiques des troubles autistiques à la petite enfance, cliniquement différents des comportements d'adaptation à la déficience visuelle

...moins de jeux, plus de stéréotypies, de particularités sensorielles, langagières et motrices



Methodologie

Etude rétrospective
comparative

films de famille

6 enfants

Cécité Bilatérale

Limites	Intérêts
<p>Petit échantillon</p> <p>Hétérogénéité des situations filmés</p> <p>Hétérogénéité de la population DV</p> <p>Biais des séquences de films choisis par la famille</p>	<p>Peu d'observations contrôlés de bébés aveugles</p> <p>Eviter les biais de mémoire inhérent aux questionnaires parentaux.</p>



Methodologie

6 enfants

Cécité Bilatérale
(OMS niv 4/5)

Groupe DVTSA		Groupe DV	
3 enfants, diagnostiqués TSA		3 enfants, sans troubles du développement	
Fille	Amaurose de Leber	Garçon	Syndrome de Norrie
Fille	Maladie Chromosomique	Fille	Rétino-blastome bilatérale
Garçon	Hypoplasie des nerfs optiques	Garçon	Dysplasie Septo-Optique



Methodologie

**14 films de
180 secondes chacun**

**Situations de jeux
et d'interaction**

**Séquences de films :
à l'âge de 12 mois - 4 films
à l'âge de 24 mois - 6 films
entre 3 et 4 ans - 4 films**

Analysés à l'aide du logiciel BORIS



CATEGORIES DE COMPORTEMENTS OBSERVEES

Motricité

Communication Sociale et
Comportements Intersubjectifs

Attention Conjointe

Activité Ludique

Comportements Répétitifs

Particularités Sensorielles

Langage et Vocalisations



2 observateurs

Observateur 1 K112M - THESE LATOUR - BORIS

▶ || ◀ ◀ ▶ ▶ = + - ◀ ▶ 📷 🎬 ◀ ▶

Ethogram		
	Key	Code
1	A	MOTRICITE
2	B	MOTRICITE
3	K	Sourire soc
4	L	Pointer palr
5	M	Pointer inde
6	N	Gestes con
7	O	Gestes + s
8	P	Montrer
9	Q	Donner
10	R	Demander
11	S	Rejet Jeu a

No focal subject
MOTRICITE DETEN, Temps activité ludique, temps passé en jeu uiquement sensoriel avec les objets

Audio/Video

Frame by frame

Events for "Observateur 1 K112M" o...		
	time	subject
1	00:00:00.906	
2	00:00:01.617	
3	00:00:05.066	
4	00:00:06.710	
5	00:00:14.284	
6	00:01:19.688	
7	00:01:30.060	
8	00:01:38.000	
9	00:01:38.636	
10	00:01:47.846	
11	00:02:02.560	
12	00:02:10.369	
13	00:02:29.541	
14	00:02:29.541	
15	00:02:29.541	
16	00:02:32.118	
17	00:02:32.118	

K112M2.mp4: 00:00:26.614 / 00:03:00.928 (paused) x1.000

Cotation des comportements par 2 juges, le deuxième juge n'ayant pas connaissance de la pathologie des enfants filmés.

Fidélité inter-juge moyenne de 0,96.

Résultats



Statistiques descriptifs

Statistiques inférentiels - transformation des données + test t de student

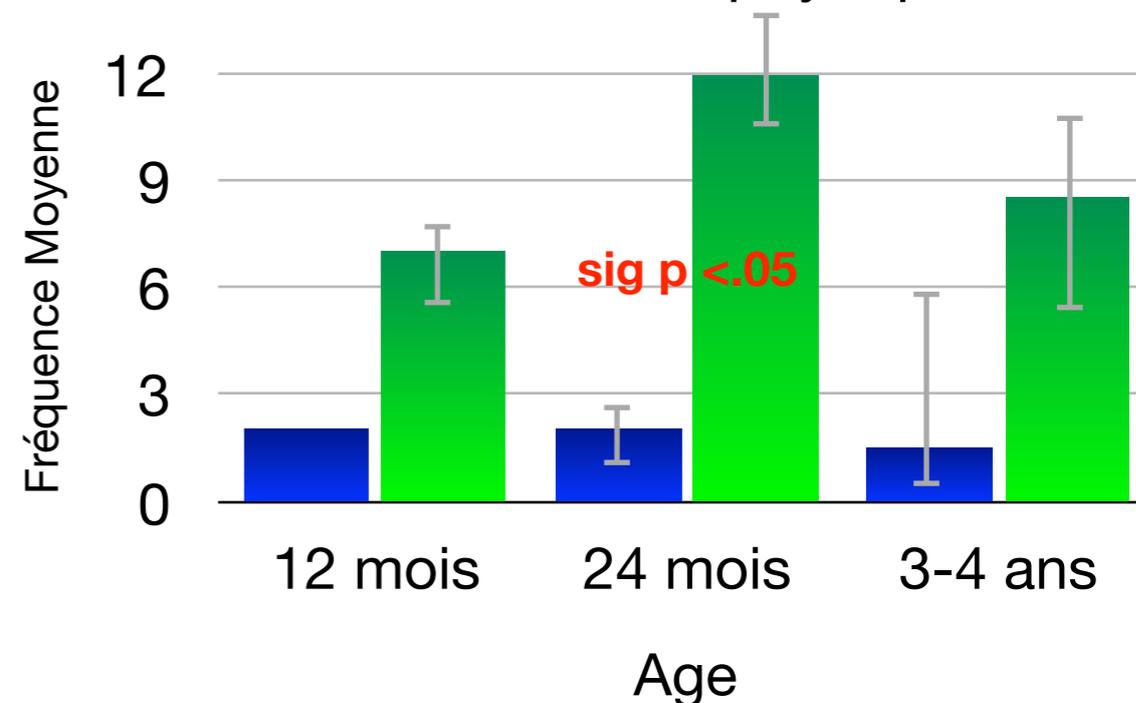
Etude exploratoire, petit échantillon =
tendances (Puissance statistique pauvre - pas de généralisation possible)



Résultats

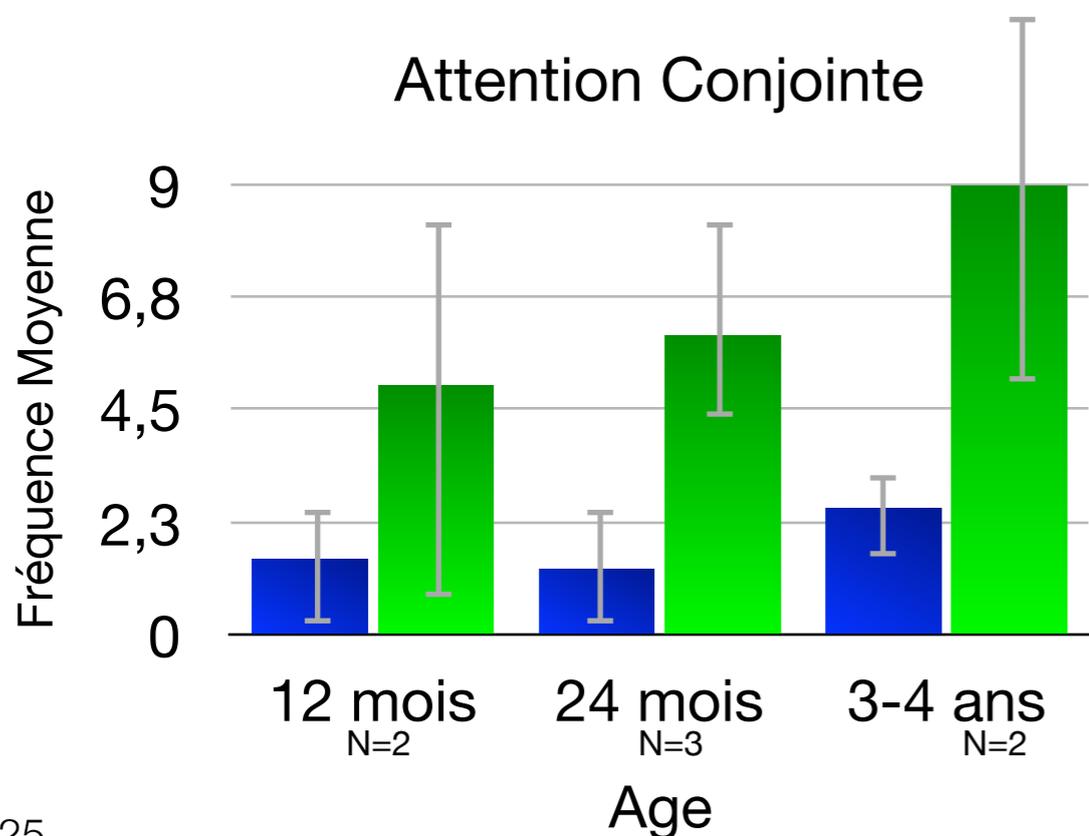
Plaisir partagé dans les situations sociales "non physiques"

Comportements qui semblent montrer des différences dès la première année mais grande variabilité interindividuelle

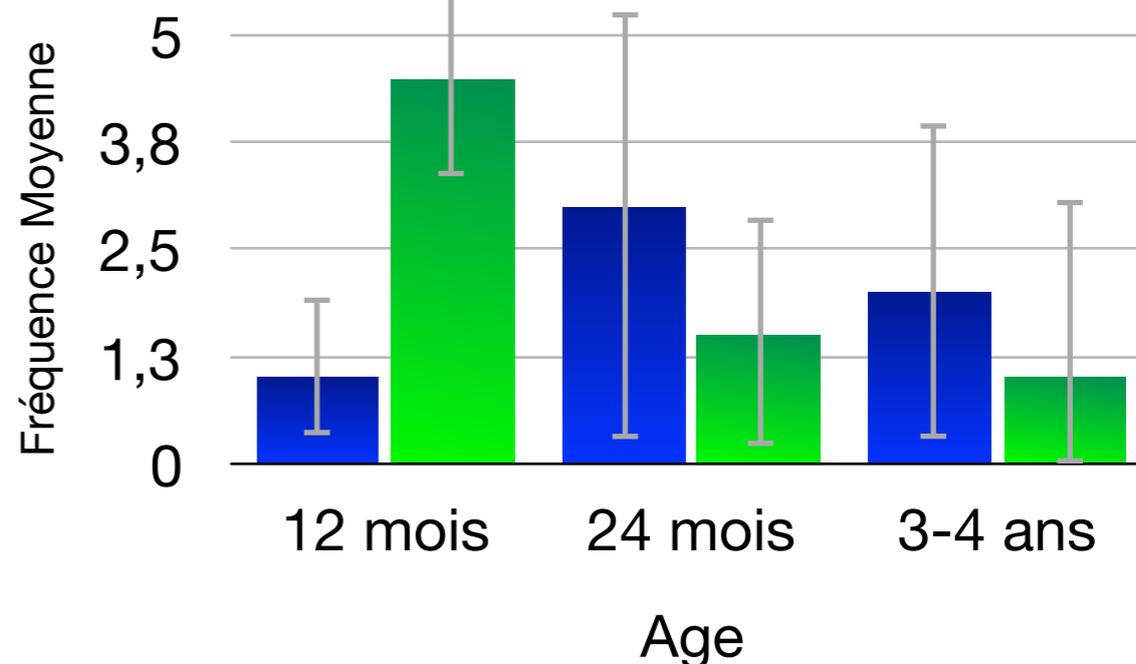


■ DVTSA ■ DV

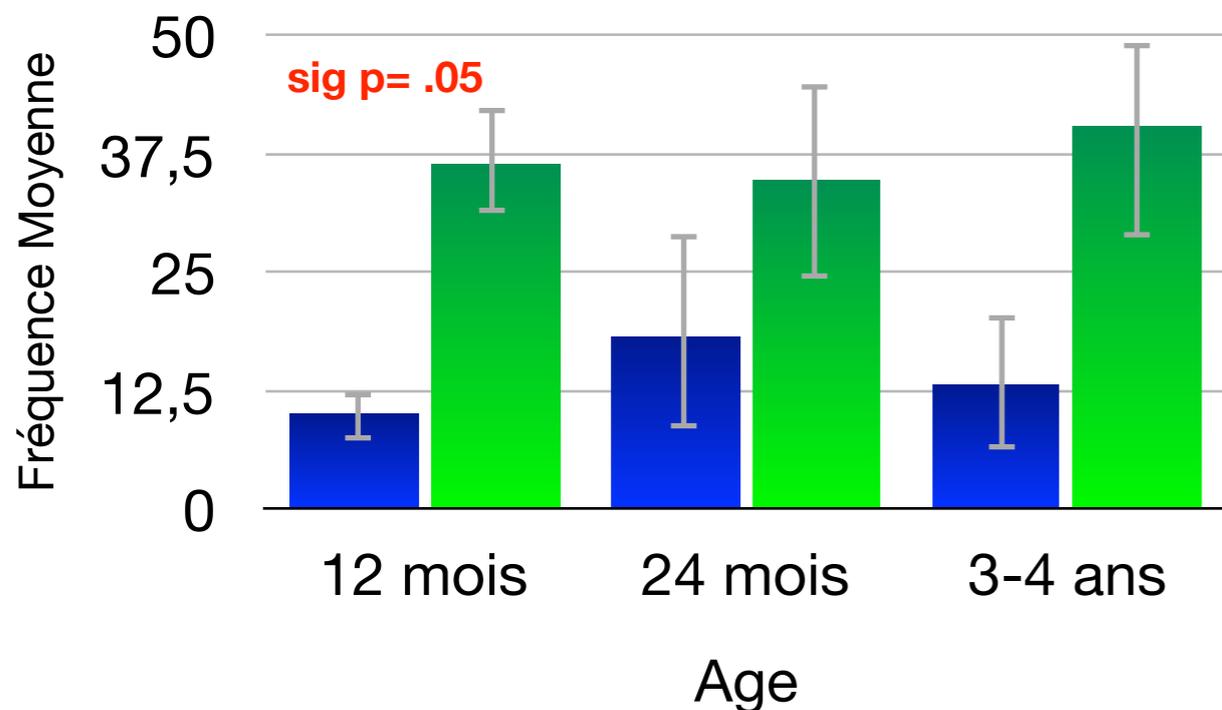
Attention Conjointe



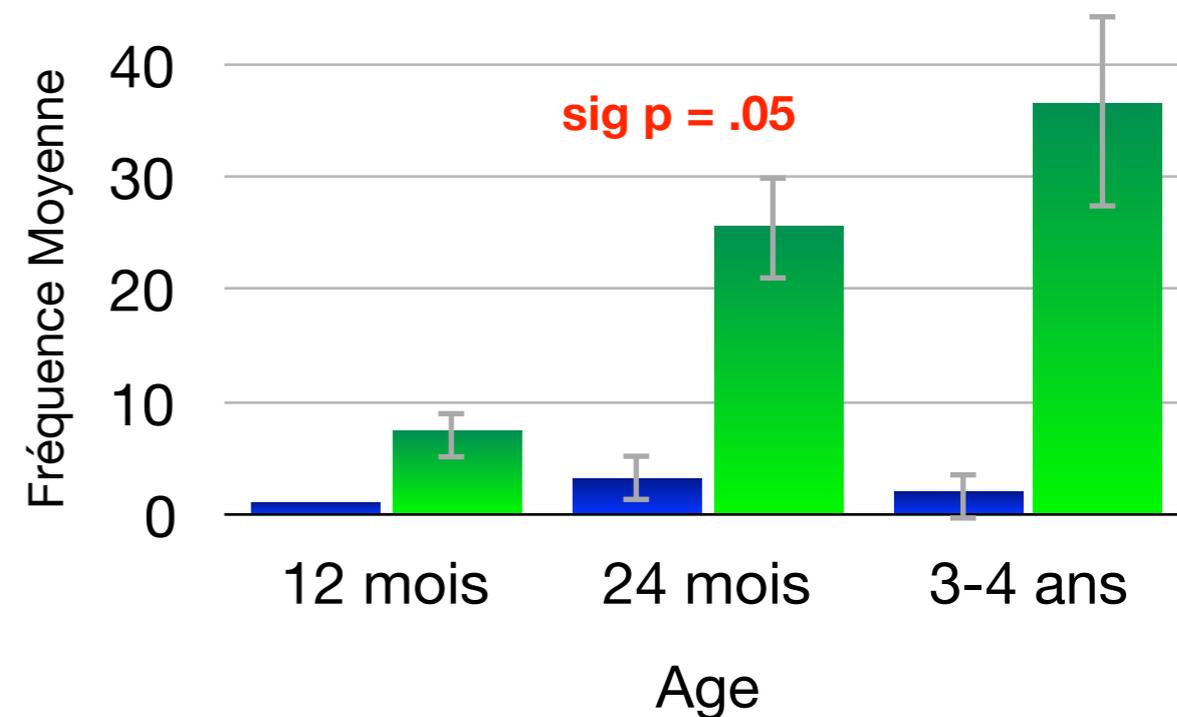
Plaisir partagé dans les situations sociales "physiques"



Communication Sociale et Comportements Intersubjectifs



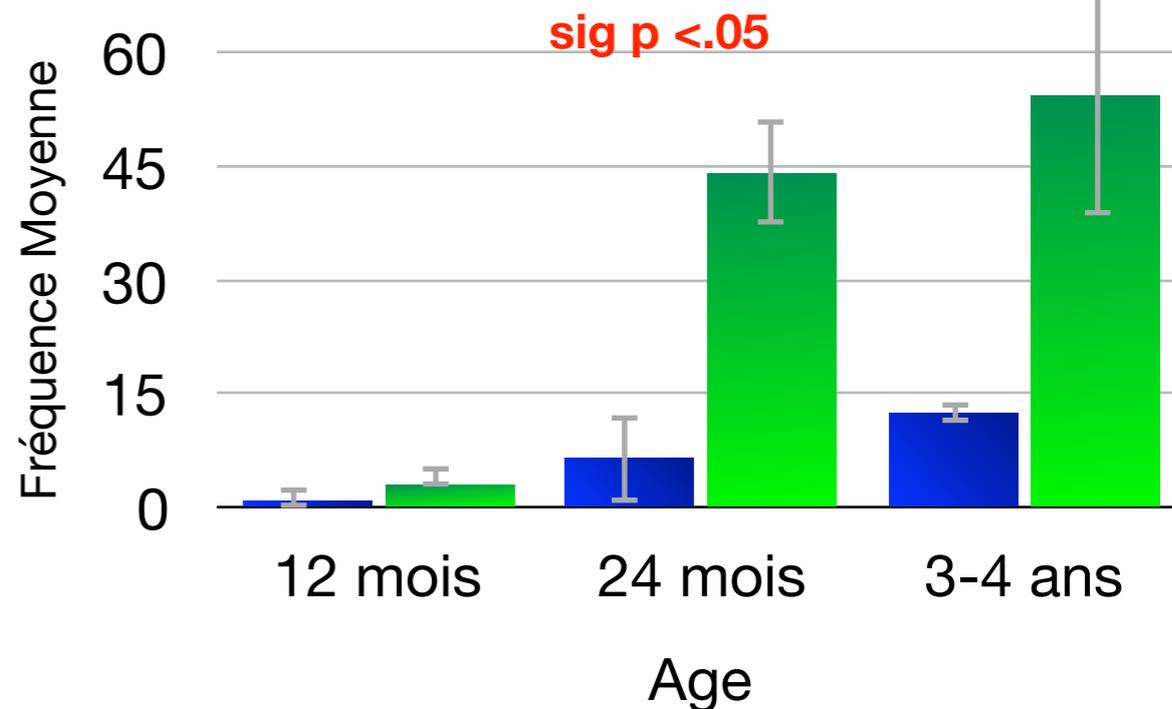
Comportements d'ouverture sociale



Différences claires observées entre les deux groupes, dès 12 mois ou 24 mois

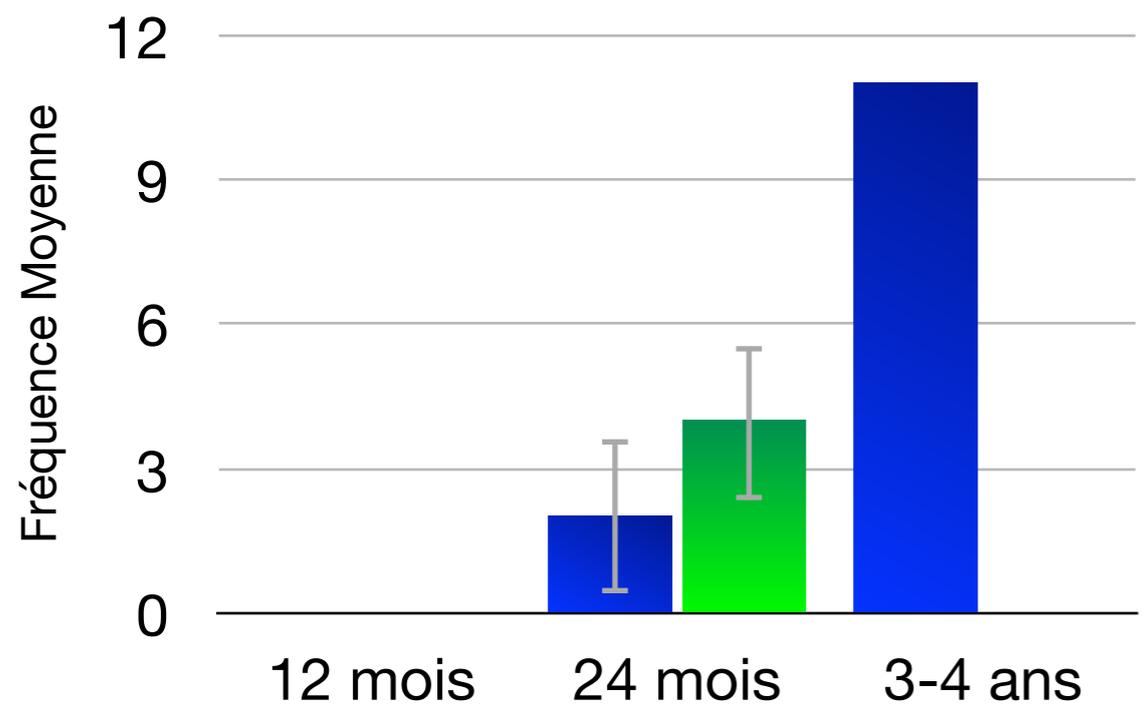
Trajectoires différentes entre les deux groupes

Langage fonctionnel

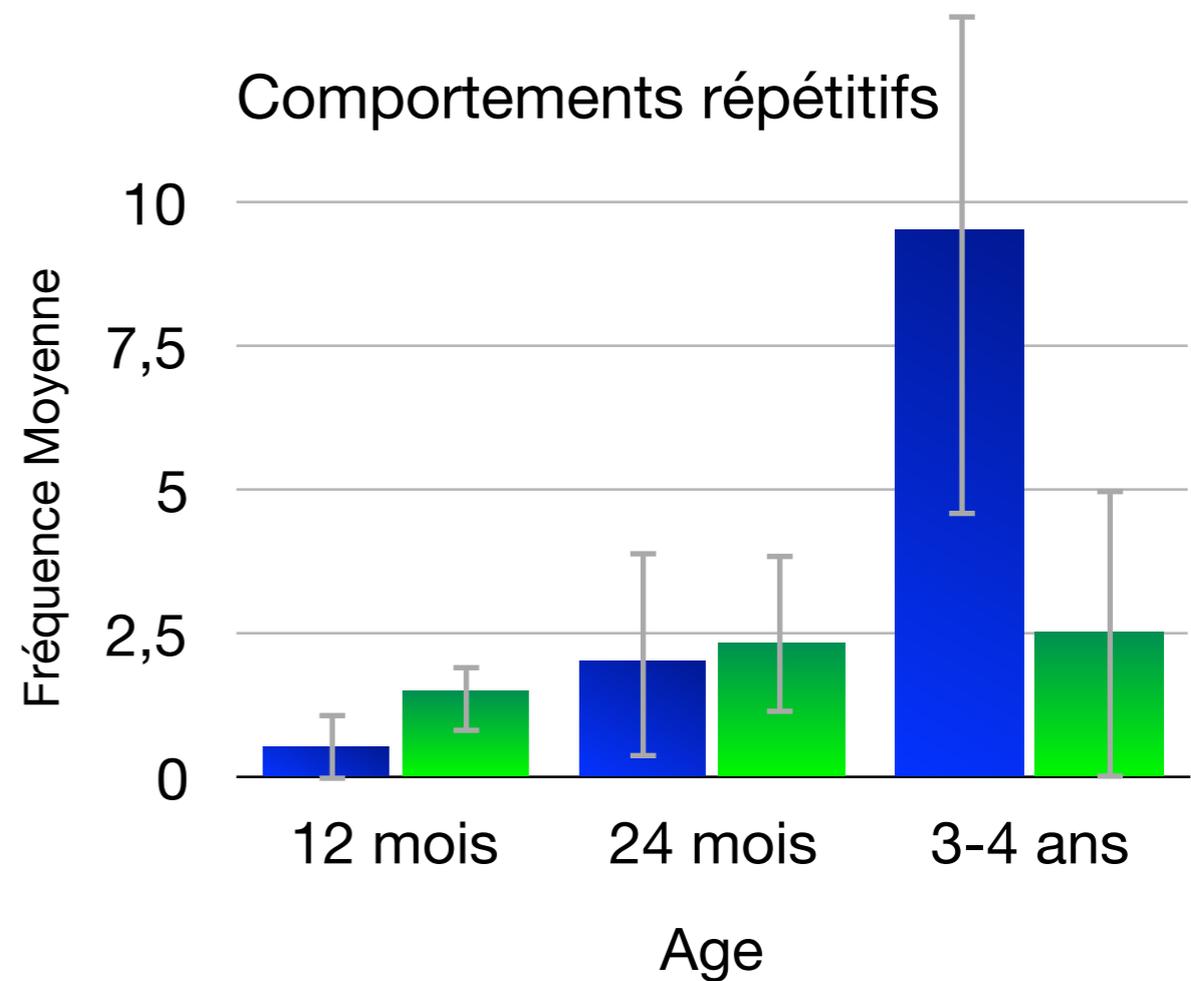


Elements non distincts avant 3 ans

Particularités du langage



Comportements répétitifs

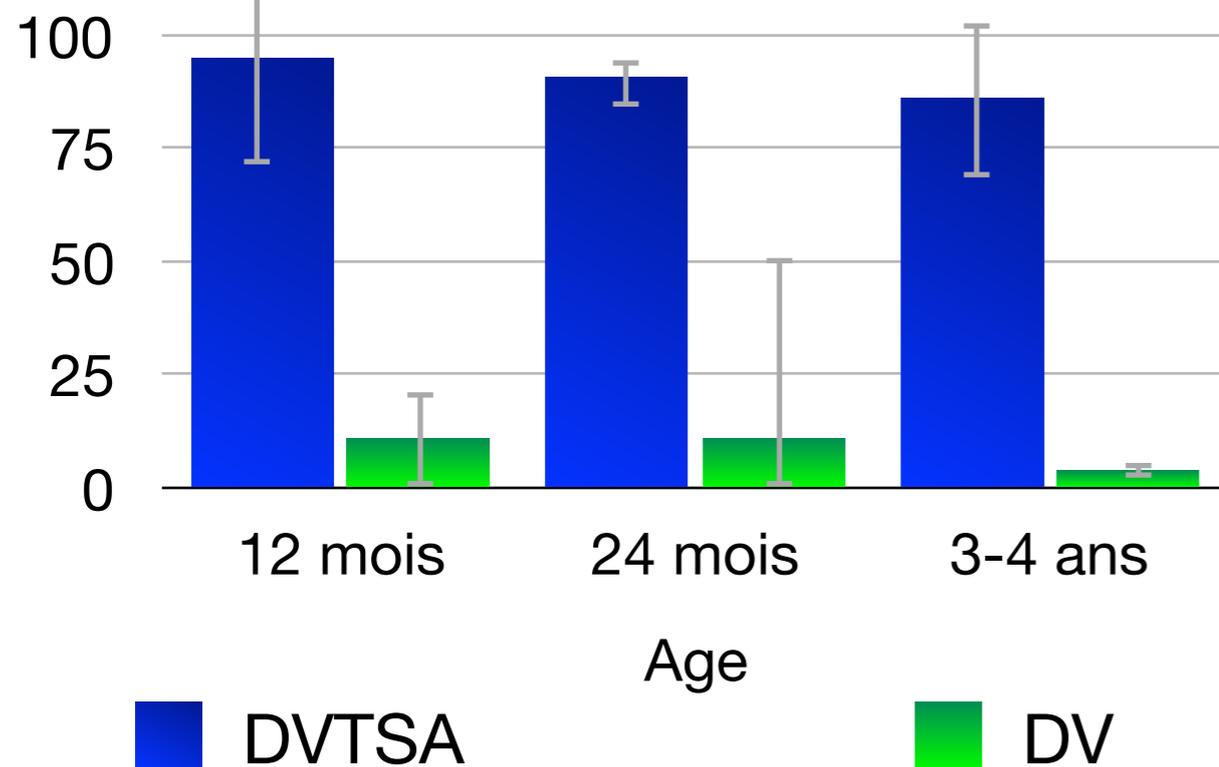


■ DVTSA

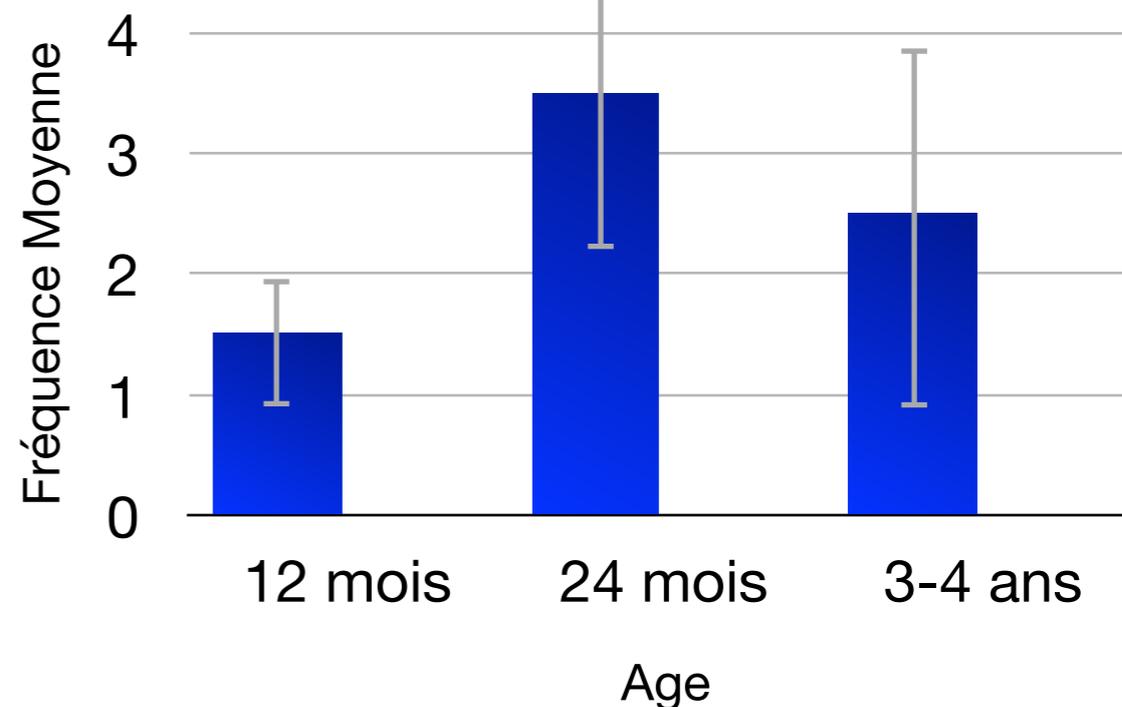
■ DV

Elements particulièrement observés chez le groupe DVTSA, pertinents pour le diagnostic différentiel

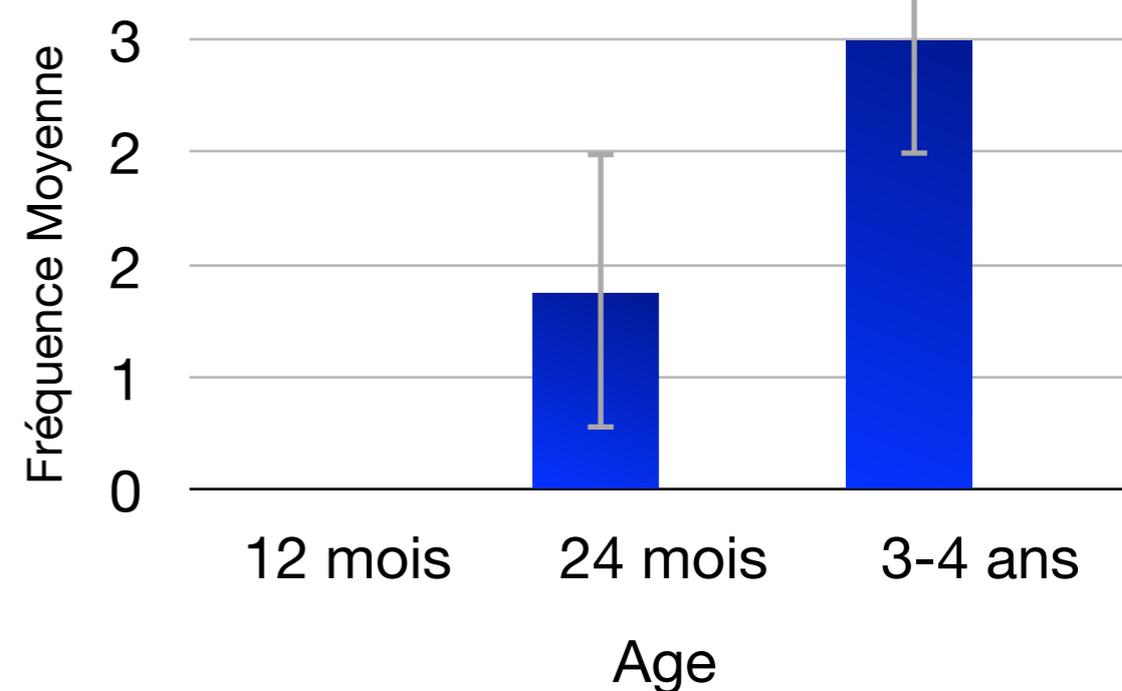
Durée d'activité ludique en activité uniquement sensorielle



Rejet de proposition de jeu d'un adulte ou d'un pair



Particularités sensorielles



Semblent pertinents pour le dépistage précoce TSA chez l'enfant DV

12 mois	24 mois	3-4 ans
Rejet de proposition de jeux d'un adulte ou d'un pair		
Peu de manifestations de l'attention conjointe		
Pauvreté des manifestations d'ouverture sociale /peu d'initiation de l'interaction		
Proportion très importante d'activité ludique passé dans des jeux uniquement sensoriels		
Peu de vocalisations spontanés dirigés		
Peu d'expressions faciales	Particularités sensorielles (fascination sensorielle ou évitement sensorielle)	
Moindre plaisir partagé	Absence de comportements de partage type "montrer"	
	Peu de langage fonctionnel	
	Moments de crispation motrice	
		Absence de jeux fonctionnels
		Absence de jeux symboliques
		Augmentation des particularités du langage (écholalies, stéréotypies)
		Augmentation des stéréotypies motrices

Semblent peu discriminants avant l'âge de 3 ans

- stéréotypies motrices
- l'absence de réponse à son prénom
- manque d'intérêt social
- pauvreté de l'imitation
- absence de pointage
- absence de gestes conventionnels

M-CHAT-R	ADOS-2
<ul style="list-style-type: none"> • Attention conjointe visuelle • La réponse à l'appel • Le pointage pour demander ou montrer quelque chose. • La présence de stéréotypies motrices. • Le partage • La sourire réponse. • Le contact visuel. • L'intérêt pour les pairs. • La sensibilité aux bruits. • L'imitation. • La recherche de l'attention de l'adulte. • La compréhension des consignes. • Des jeux symboliques 	<ul style="list-style-type: none"> • Le pointage • Les vocalisations spontanées dirigées • Les gestes de communication • Les expressions faciales dirigées • L'association du regard et d'autres recherches d'interaction • Les demandes • L'attention conjointe : initié par l'enfant ou en réponse à l'adulte • Quantité et qualité des ouvertures sociales • Montrer ou donner un objet à l'adulte. • Stéréotypés motrices et intérêts répétitifs

Conclusions de l'étude



Identification de certains comportements pouvant être importants pour le dépistage précoce de TSA chez les enfants aveugles.

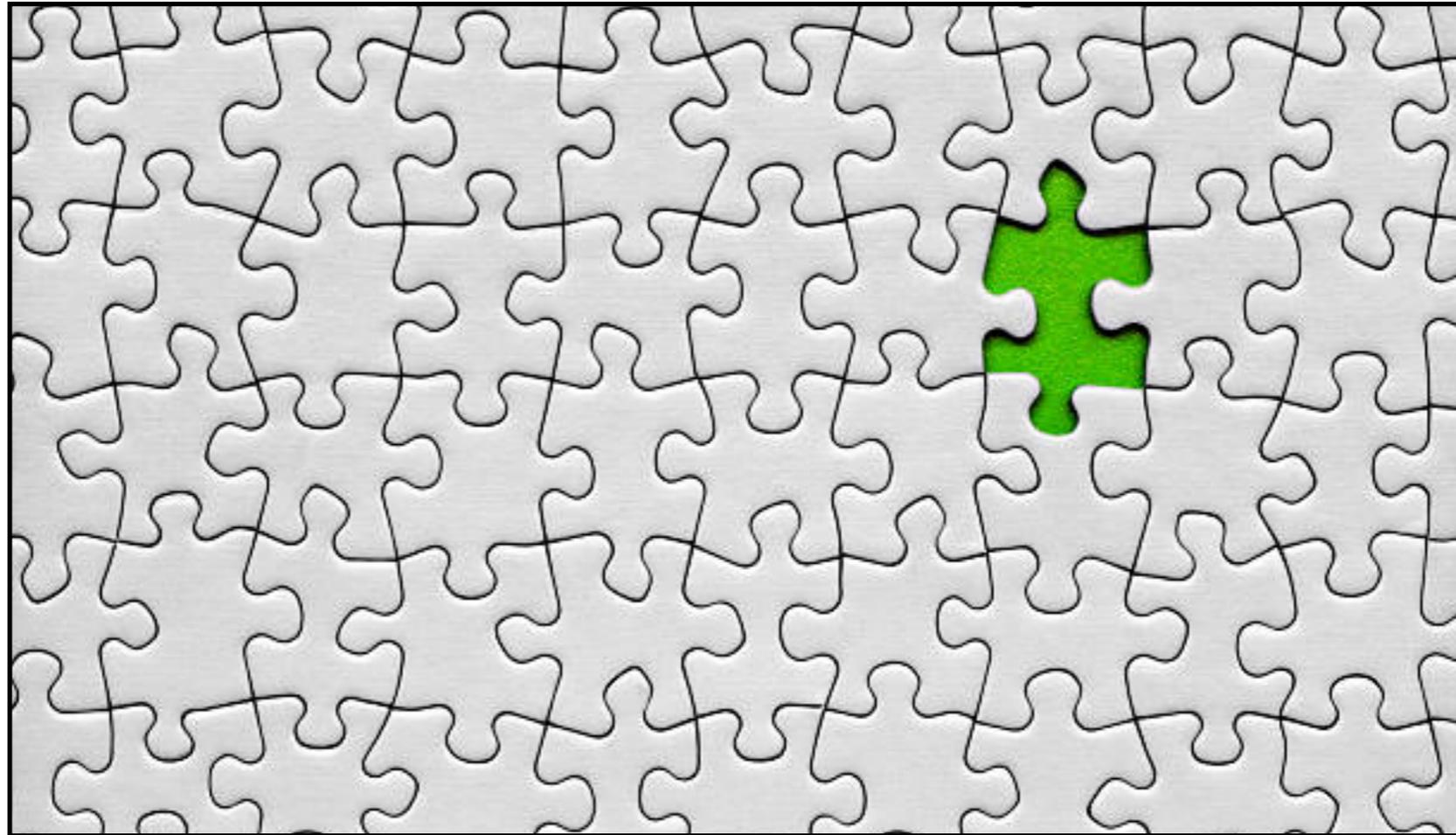
Au niveau des applications cliniques :

- Suggère des possibilités de dépistage précoce des troubles de la communication sociale dans la population d'enfants aveugles
- Besoin de création d'outils spécifiques pour le dépistage /le diagnostic de TSA dans cette population
 - Importance de suivi du développement précoce des enfants - programmes de suivi et d'interventions précoces (+utilité du support vidéo)

Au niveau scientifique :

- Intérêt de l'analyse de films de famille dans cette population
- Besoin de bâtir sur cette étude - Etudes prospectives longitudinales

**ETUDE RETROSPECTIVE DES SIGNES PRECOCES DES TROUBLES
DU SPECTRE DE L'AUTISME CHEZ DE TRES JEUNES ENFANTS
DEFICIENTS VISUELS**



Merci de votre attention