

Trouble du Spectre de l'Autisme : focus sur la démarche diagnostique

FORUM parlons autisme

22 avril 2026

Dr Clément VILLIERES - Pédopsychiatre



Introduction : TND (Trouble du NeuroDéveloppement)

Handicap
Intellectuel

Troubles du
langage

TDAH

Apparaissent précocement, pendant la période de développement, souvent avant l'entrée à l'école primaire. Ils entraînent un retard ou un déficit de développement qui a des conséquences sur le fonctionnement personnel, social, scolaire et professionnel.

Troubles
moteurs

Troubles des
apprentissages

TSA



Introduction



La démarche diagnostique



Ne parle pas

N'a pas d'amis

A des
mouvements
répétitifs

Ne regarde pas
ce qu'on lui
montre

....

Ne répond pas
quand on
l'appel

La démarche diagnostique



La démarche diagnostique

QUOI ?

Affirmer un TND

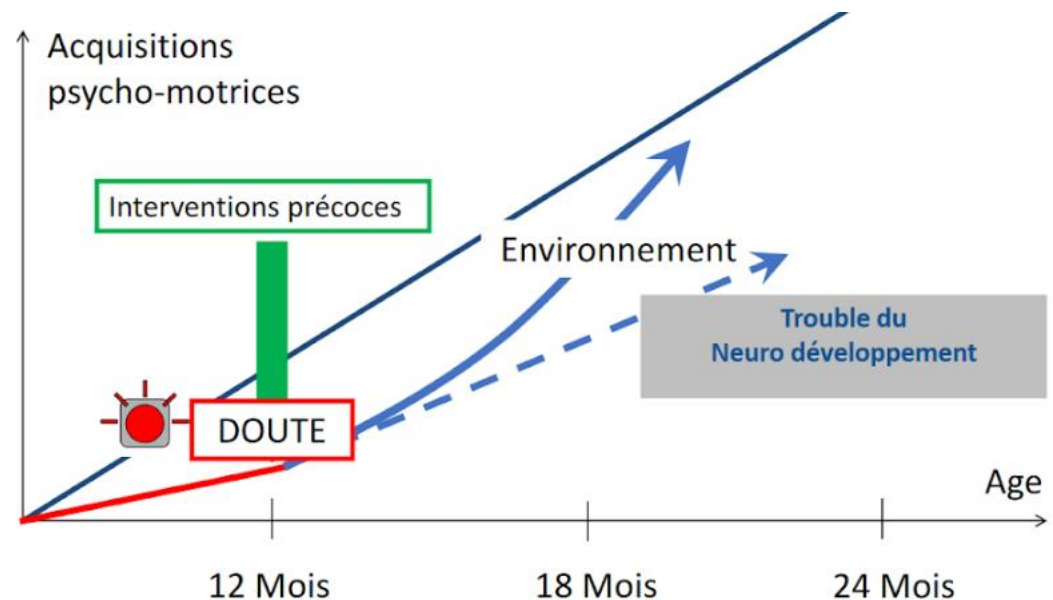
Pas une simple variante
du développement ?

1
diagnostic
« positif »



Outils diagnostiques :

Trajectoire développementale
après intervention précoce
Échelles de développement



La démarche diagnostique

QUOI ?

Affirmer un TND

Pas une simple variante
du développement ?

1
diagnostic
« positif »



Outils diagnostiques :

Trajectoire développementale
après intervention précoce
Échelles de développement

**TND : décalage concernant les
acquisitions ou les apprentissages
par rapport à l'âge.**

**=> âge réel différent de
l'âge développemental**

La démarche diagnostique

QUOI ?

Préciser le(s) type(s) de TND:
TSA, TDI, TDC, TSA + TDI... ?

2
diagnostic
catégoriel



Outils diagnostiques :

Critères diagnostiques DSM5, CIM11

Tests standardisés diagnostiques

(psychométrie, ADI, ADOS,
bilan langage oral / écrit, praxies...)

Troubles du
langage

TDAH

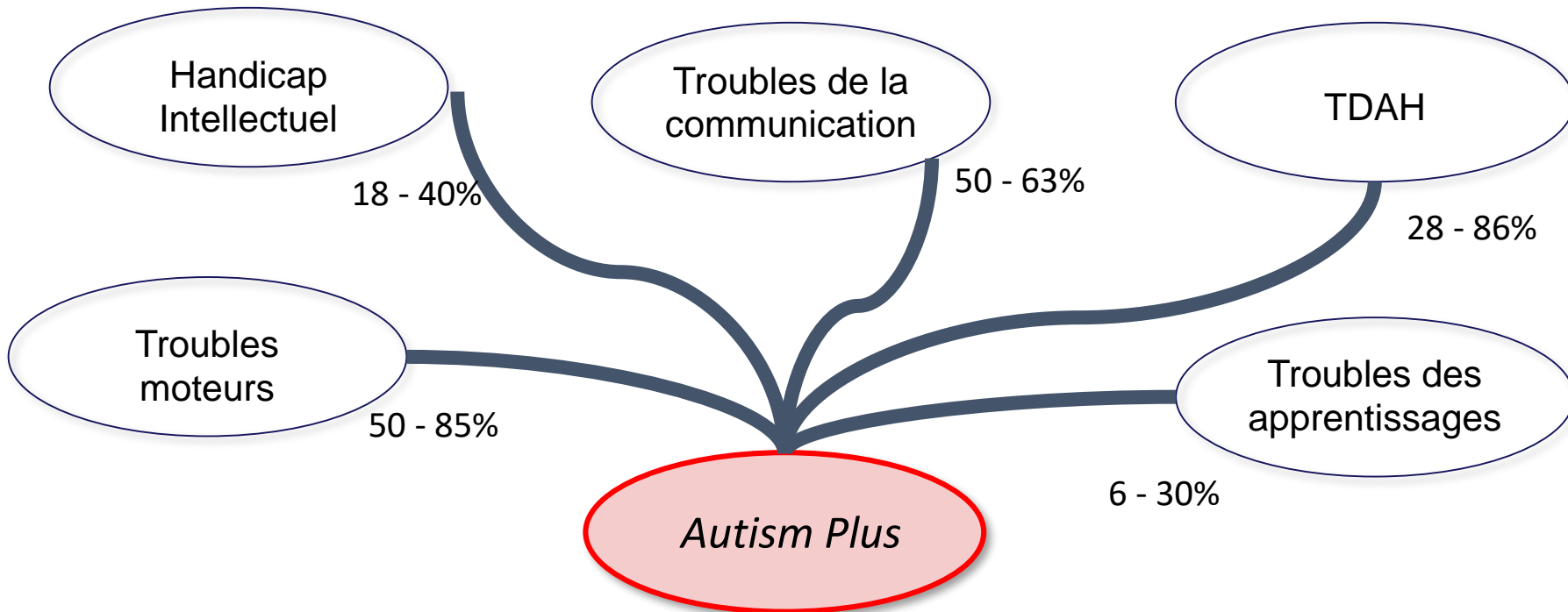
Troubles
moteurs

TSA

Handicap
Intellectuel

Troubles des
apprentissages

Co-existence des troubles



Co-existence des troubles

Troubles anxieux :

- Phobies, TOC, anxiété sociale, syndrome stress post traumatique
- TSA 20% vs 7% non TSA
- 27 - 42 % dans une population adulte
- TDAH-TSA 45,7% vs TSA sans TDAH 25,2%

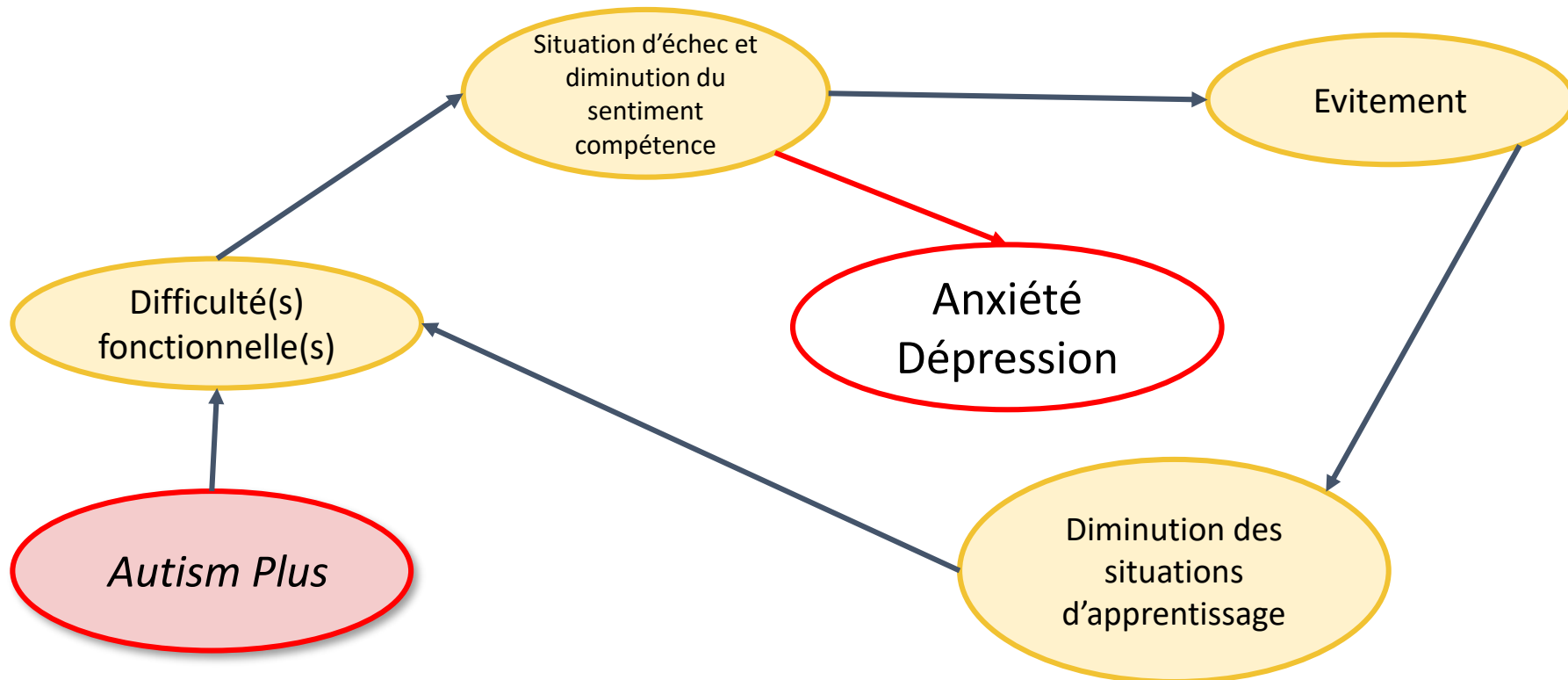
Troubles dépressif :

- TSA 11% vs 5% non TSA
- Prévalence estimée à 23-37% chez l'adulte
- Difficulté à évaluer ces épisodes dépressifs :
 - très peu d'outils
 - symptomatologie atypique

Autism Plus



Co-existence des troubles





La démarche diagnostique

COMMENT ?

3
diagnostic
fonctionnel



Préciser les forces
et les faiblesses

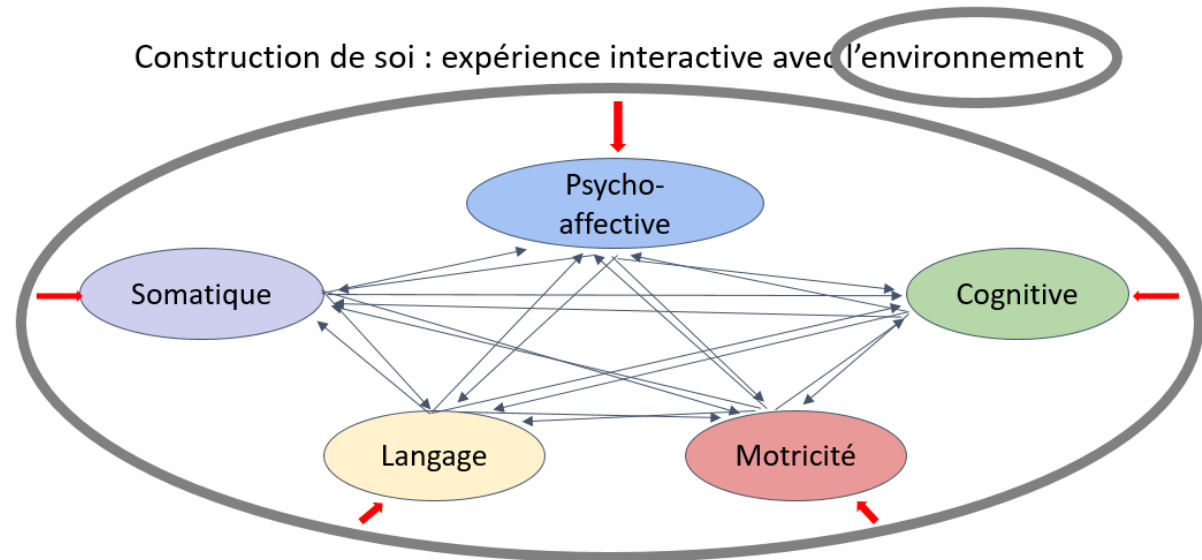
fonctionnement cognitif,
affectif, émotionnel

Outils diagnostiques :

Évaluation multidimensionnelle

Audition, vision, motricité,
apprentissages, régulation émotionnelle...

Construction de soi : expérience interactive avec l'environnement



La démarche diagnostique

POURQUOI ?

4
diagnostic
étiologique

Outils diagnostiques :
Cs génétique, neuropédiatrie
Anamnèse, examen clinique
IRM cérébrale, tests génétiques

Trouver la cause:
Infection, toxique,
génétique...

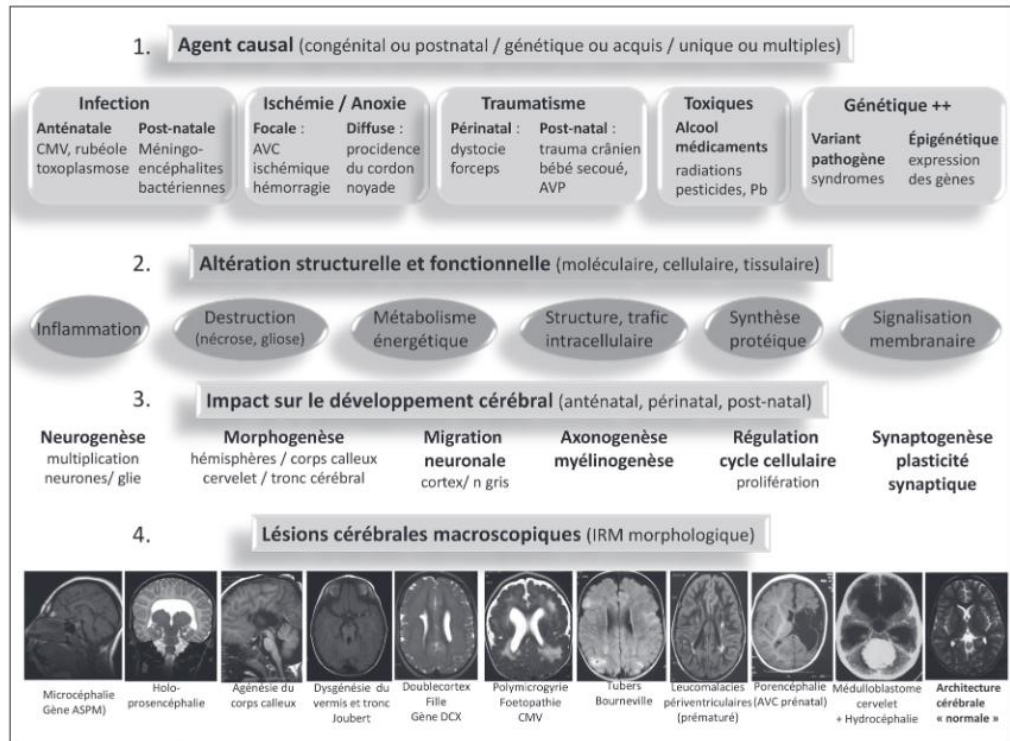


Figure 8. Étiologies, facteurs neurobiologiques, réseaux neuronaux altérés dans les TND



La démarche diagnostique

POURQUOI ?

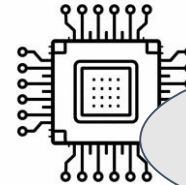
4
diagnostic
étiologique

Outils diagnostiques :
Cs génétique, neuropédiatrie
Anamnèse, examen clinique
IRM cérébrale, tests génétiques

Trouver la cause:
Infection, toxique,
génétique...



Approche Neuro-modulaire



Cerveau social

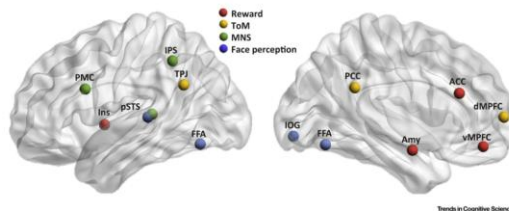


Figure 1. Social Brain Networks. Core networks known to be involved in social cognition. Only main network regions, simplified as spheres, are shown with approximate location (excluding subcortical structures). Abbreviations: ACC, anterior cingulate cortex; Amy, amygdala; dMPFC, dorsomedial prefrontal cortex; FFA, fusiform face area; Ins, insula; IOG, inferior occipital gyrus; IPS, intraparietal sulcus; MNS, mirror neuron system; PCC, posterior cingulate cortex; PMC, premotor cortex; pSTS, posterior superior temporal sulcus; ToM, theory of mind; TPJ, temporoparietal junction; vMPFC, ventromedial prefrontal cortex.

Limites :

- zones non exclusivement sociales
- limite des techniques (ex : EEG, IRMf)
- résultats contradictoires



La démarche diagnostique

POURQUOI ?

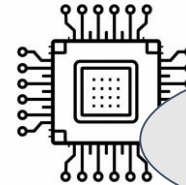
4
diagnostic
étiologique

Outils diagnostiques :
Cs génétique, neuropédiatrie
Anamnèse, examen clinique
IRM cérébrale, tests génétiques

Trouver la cause:
Infection, toxique,
génétique...



Approche Neuro-modulaire



Cerveau social

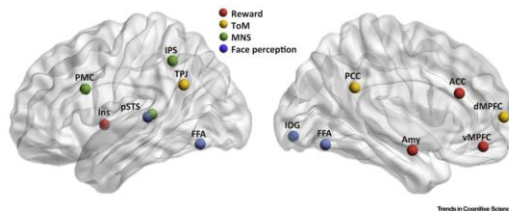


Figure 1. Social Brain Networks. Core networks known to be involved in social cognition. Only main network regions, simplified as spheres, are shown with approximate location (excluding subcortical structures). Abbreviations: ACC, anterior cingulate cortex; Amy, amygdala; dMPFC, dorsomedial prefrontal cortex; FFA, fusiform face area; Ins, insula; IOG, inferior occipital gyrus; IPS, intraparietal sulcus; MNS, mirror neuron system; PCC, posterior cingulate cortex; PMC, premotor cortex; pSTS, posterior superior temporal sulcus; ToM, theory of mind; TPJ, temporoparietal junction; vMPFC, ventromedial prefrontal cortex.

Limites :

- zones non exclusivement sociales
- limite des techniques (ex : EEG, IRMf)
- résultats contradictoires

La démarche diagnostique

POURQUOI ?

4
diagnostic
étiologique

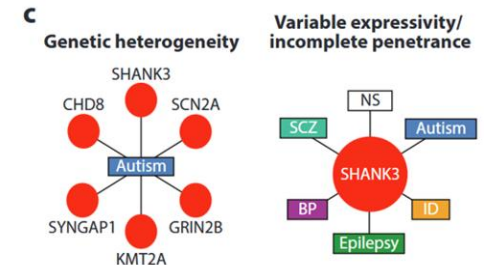
Outils diagnostiques :

Cs génétique, neuropédiatrie
Anamnèse, examen clinique
IRM cérébrale, tests génétiques

Trouver la cause:
Infection, toxique,
génétique...



Approche Génétique



- Interaction complexe entre les gènes et l'environnement
- Des centaines de gènes identifiés
- Formes dites "syndromique" :
 - ex X Fragile (8 à 30% TSA)

Limites :

- Pénétrance incomplète
- Peu de résultats lorsque bon niveau intellectuel
- Jumeaux homozygotes

La démarche diagnostique

POURQUOI ?

4

diagnostic
étiologique

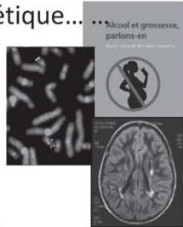
Outils diagnostiques :

Cs génétique, neuropédiatrie

Anamnèse, examen clinique

IRM cérébrale, tests génétiques

Trouver la cause:
Infection, toxique,
génétique...



**Origine
multifactorielle**

Focus sur le diagnostic de TSA

2.1 Diagnostic de TSA

Le diagnostic de TSA est un diagnostic clinique.

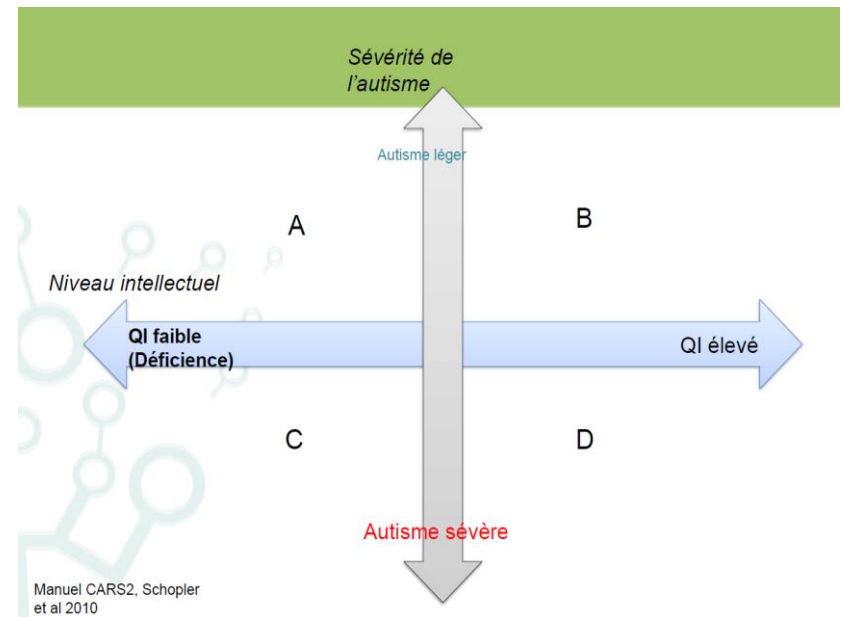
Un diagnostic initial de TSA est possible chez l'enfant dès l'âge de 18 mois, et il est recommandé de le formuler en référence au DSM-5 (en attendant la CIM-11) (Annexe 1). Avant cet âge, un diagnostic de trouble du neurodéveloppement (TND) est mieux approprié en raison des difficultés d'un diagnostic formel et du caractère hétérogène et non spécifique des trajectoires précoces de développement.

Il s'agit d'un diagnostic médical qui s'appuie sur une synthèse des informations apportées par les différents professionnels paramédicaux et psychologues ayant contribué à la démarche clinique approfondie visant l'examen de l'ensemble des dimensions du développement.

S'il est nécessaire d'utiliser des instruments standardisés pour le diagnostic, la démarche diagnostique ne peut se résumer à leur utilisation qui n'est qu'une aide au jugement clinique (Annexe 4).

Focus sur le diagnostic de TSA

- Sévérité du TSA
- Présence ou non d'un TDI
- Langage fonctionnel
- Comorbidités



Focus sur le diagnostic de TSA

Niveau 1



Niveau 2



Niveau 3



Focus sur le diagnostic de TSA

- Trouble du Spectre de l'Autisme
 - Communication et interaction social :
niveau de sévérité
 - Caractère restreint et répétitif des comportements :
niveau de sévérité
- Trouble du Développement Intellectuel ou non
- Langage fonctionnel
- Comorbidité (TND, psychiatrique, somatique)



Merci pour votre attention

