

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) :

<https://mediaserver.unige.ch/play/129497>

User : visioR

Password : 2020

## **Colloque de pédiatrie Lausanne-Genève du mardi 6 octobre 2020**

Première heure :

**Quoi de neuf dans les troubles de l'autisme ? Quelques points pratiques pour le pédiatre.**

Dre M. Jequier Gygax, CHUV Lausanne

La Dre Jequier Gygax est neuropédiatre, elle travaille au centre de l'autisme.

Sa présentation va aborder les aspects détection et diagnostique, en particulier le eye tracking, les aspects neurogénétiques (concept RDoC), les impacts du TSA sur les maladies chroniques et des effets de la prise en charge précoce.

La détection se base sur le concept de l'engagement social. L'enfant présente un intérêt pour le visage humain, très précoce (JonesW, Nature 2013). Dans le TSA, il y a un déclin de cet intérêt après deux à quatre mois de vie.

J. Constantino dans Nature 2017 a analysé un groupe d'enfants suivi par eye tracking pour analyser quelle partie du visage sont observés. Il a pu montrer que des jumeaux monozygotes ont le même comportement d'eye tracking lorsqu'ils sont soumis aux mêmes images, mais dans des pièces séparées. Cela soutient un probable effet génétique (endophénotype).

Aux USA, un programme de recherche a été développé chez les enfants de moins d'un an. Il s'agit d'un projet mobile dans un van comportant une borne de eye tracking. Le but est un dépistage vraiment précoce.

Il existe d'autres outils, comme Cognoa qui est une application sur téléphone, dont le système fait l'objet d'une approbation par la FDA. Cet outil semble plus performant, surtout si les données sont analysées par un clinicien, que le M-CHAT, qui reste l'outil de détection de base. Il reste quand même un problème de confusion entre diagnostic et détection.

D'autres marqueurs pour l'intérêt social ont également été définis.

En Chine, une étude de eye tracking chez l'enfant entre 4 à 6 ans a également été conduite (âge auquel le M-CHAT ne peut pas être employé).

Le M-CHAT reste le gold standard pour la détection précoce pour des troubles du spectre autistique. Néanmoins, il n'existe pas d'étude de cohorte longitudinale, et il n'est pas fait pour les enfants de plus que 48 mois.

Une étude a été conduite sur le suivi de fratrie d'enfants souffrant de TSA. Si ceux-ci n'ont pas de signe de TSA, ils présentent néanmoins plus de troubles neuro développementaux aux troubles d'apprentissage. Ceux-ci doivent donc faire l'objet d'une attention particulière.

Aspects neurogénétiques : il n'existe pas un gène du TSA, mais plusieurs (Moyses-Oliveira M Curr Op 2020). Il existe des clusters de gènes amenant une explication à certains cas. Ces gènes sont impliqués dans le développement cérébral, par exemple altération du pruning. Les études de translationnelles (effet des mutations chez l'animal) sont utiles.

La neuro imagerie a montré des altérations de la connectivité neuronale entre 6 et 12 mois. D'autres anomalies peuvent exister en lien avec le neuro développement.

Des altérations existent également dont d'autres maladies, telle la schizophrénie.

Depuis 2009, les troubles neuro développementaux et anomalies mentales sont abordés ensemble (concept RDoC). Ceci peut amener à une remise des classifications actuelles, ou les aborder sous un nouveau jour.

Le TSA a un impact sur la prise en charge des maladies chroniques. Il est nécessaire d'identifier les populations vulnérables et de coordonner la formation des professionnels de santé. Ce concept a été développé au Royaume Uni. En effet, le TSA impacte les différents domaines de la socialisation, et l'approche des soignants doit être modulée.

Par exemple, lors de traitement d'un cancer, l'attitude doit être adaptée. Ceci a fait l'objet d'une étude au CHUV. Cela met en évidence l'importance de la médecine multidisciplinaire.

Une prise en charge précoce est offerte dans le canton de Vaud.

L'approche par thérapie cognitive comportementale a fait l'objet d'une étude d'efficacité (Rodgers NIHR 2020). 10 ans après une intervention précoce, on observe une amélioration du fonctionnement cognitif et adaptatif, mais pas du déficit de communication. L'étude conclut à un bénéfice probable, surtout sur les compétences cognitives. Néanmoins le suivi n'étant que de 10 ans, l'efficacité est à vérifier chez l'adulte. (L'ADOS est l'outil d'évaluation).

À Lausanne, il y a un centre d'intervention précoce reconnu et soutenu par l'OFAS. Ces enfants âgés de 2 à 4 ans sont pris en charge. L'accent est mis sur le coaching

parental, les enfants sont placés dans des groupes de compétences sociales (soit en individuel, soit partiellement en groupe, soit en groupe).

En résumé :

- le M-CHAT reste le gold standard
- les méthodes de détection précoce par eye tracking se développent (borne à autisme).
- les endophénotypes sont importants
- en cas de maladie physique, une approche multidisciplinaire doit être développée
- une intervention précoce apporte un bénéfice sur le développement cognitif

Dans les questions, a été abordé quel bilan neurogénétique proposer : caryotype, X fragile, et puce à ADN actuellement. La question de l'importance du microbiote est un sujet controversé pour lequel il n'y a pas de recommandations médicales actuellement.

Compte rendu du Dr V. Liberek

[vliberek@bluewin.ch](mailto:vliberek@bluewin.ch)

Transmis par le laboratoire MGD

[colloque@labomgd.ch](mailto:colloque@labomgd.ch)