



**Laboratoire  
Psychopathologie  
et Processus de Santé**

*P*ART21  
Pôle académique romand trisomie 21  
La plateforme romande pluridisciplinaire et partenariale autour de la trisomie 21

# Comprendre le double diagnostic Trisomie 21 et Autisme

WEBINAIRE – 8 Novembre 2023

**Anne-Emmanuelle KRIEGER**

Docteure en Psychologie - Psychologue

# Contexte

## Double diagnostic Trisomie 21 (T21) + Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)



Champ d'étude récent → Wakabayashi, 1979



Peu référencé

- Signes cliniques différentiels ; Efficacité des outils diagnostiques ; Développement cognitif et social

# Enjeux



Améliorer le repérage et la reconnaissance du diagnostic additionnel



Prise en charge précoce



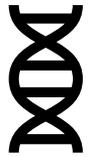
Meilleure qualité de vie

→ Nécessaire de repérer, diagnostiquer et évaluer ces enfants pour leur permettre d'accéder à un accompagnement adapté

# Quelques chiffres



**T21** : 1 / 800 naissances en Suisse (Bulletin des médecins Suisse, 2023)  
6,6 naissances / 10 000 en France (HAS, 2015)

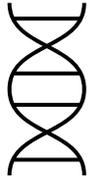


**TSA** : 0,75 à 1 / 100 (HAS, 2009 ; santé publique France, 2020 ; Autisme Europe)



**Double diagnostic (T21+TSA)**  $\approx$  20% des personnes avec T21 (Hahn, et al., 2020)

# Cause(s)



Génétique



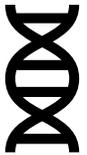
Anomalies cérébrales



Facteurs de risque : spasmes infantiles, épilepsie, sévères infections, hypothyroïdie précoce ...

Rachubinski (2017)

# Définitions



## Trisomie 21

- Diagnostic génétique
- Chromosome surnuméraire sur la 21<sup>ème</sup> paire
- Handicap intellectuel
- Fonctionnement adaptatif déficitaire



## Trouble du Spectre de l'Autisme

- Diagnostic comportemental
- Cause multifactorielle
- Altération des interactions sociales et de la communication
- Comportements restreints et répétitif

# Jonathan

➤ 9 ans 9 mois – T21

## Errance diagnostique



FAMILLE



PROFESSIONNELS

# Jonathan

## ➤ Observations

### Communication



- A prononcé des mots une fois
- Ne parle pas
- Vocalise de manière expressive
- Tire la main de l'adulte pour obtenir ce qu'il désire
- Ne pointe pas du doigt pour demander ou partager son intérêt

### Interaction



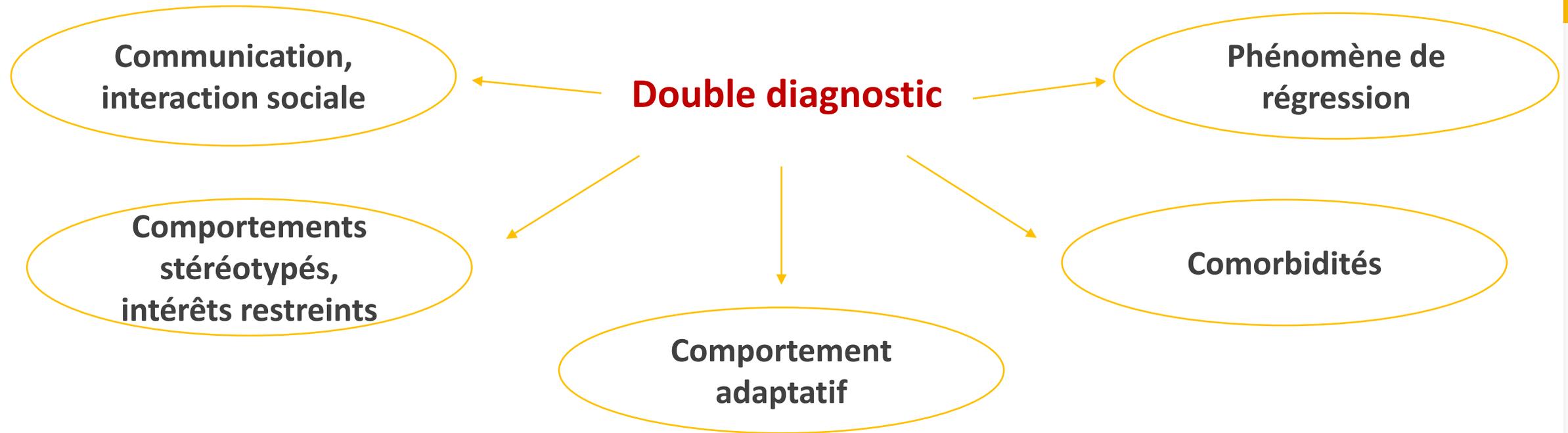
- Manque de contact oculaire
- Ne cherche pas le contact avec les autres adultes ou enfants
- N'imité pas spontanément

### Comportement



- Secoue ses chaussettes devant ses yeux
- Balancements
- Utilisation sensorielle des objets
- Colères en raison de changement (ex : trajet)
- Réactions à la douleur avec une latence

# Un profil comportemental particulier



# Signes cliniques différentiels

	Interactions sociales	Communication	Intérêts, comportements restreints et répétitifs
Signes cliniques communs T21 / TSA	<ul style="list-style-type: none"><li>- Difficultés de réciprocité sociale et émotionnelle</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Retard de langage</li><li>- Conversation</li><li>- Stéréotypies langagières</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Recherche sensorielles</li><li>- Attachement à des routines</li><li>- Jeux répétitifs</li></ul>
Signes cliniques différentiels T21 / TSA	<ul style="list-style-type: none"><li>- Qualité et initiation de l'interaction</li><li>- Qualité du contact oculaire</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Absence / retard de langage sans tentative de compensation</li><li>- Vocalisations adressées</li><li>- Jeux et imitation</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Stéréotypies et maniérismes moteurs</li><li>- Résistance au changement</li><li>- Intérêts restreints</li><li>- Réponses sensorielles inhabituelles</li></ul>

# Dépister le TSA



- **Ne pas renvoyer tous les symptômes à la trisomie 21 !**
- Le comportement d'une personne interroge / Echec de son accompagnement avec les méthodes habituelles
  - penser au dépistage
- Être attentif à l'absence ou l'intensité de certains comportements
  - ex : manque d'initiation dans l'interaction sociale ;
  - difficulté à arrêter ses stéréotypes
- Outil de dépistage :
  - PDD-MRS = Echelle d'évaluation des TSA chez les personnes avec déficience intellectuelle (Kaijer, 2018)



# Diagnostiquer un TSA chez une personne T21

→ **S'assurer que les symptômes observés relèvent effectivement de l'autisme**

- Evaluation somatique = aucun problème somatique explique les observations ?



- Classifications internationales = présence de l'association des symptômes ?

Manuel Diagnostique et Statistique des troubles mentaux (DSM-5) ; Classification Internationale des Maladies (CIM-11)

Outils diagnostiques = les seuils atteints relèvent-ils de l'autisme ?

Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) ; Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2) ...

→ **profil comportemental**



- Evaluation du développement : hétérogénéité ? faiblesses développementales ?

Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle (BECS) ; Profil Psycho-Educatif (PEP-3) ...

→ **profil développemental**



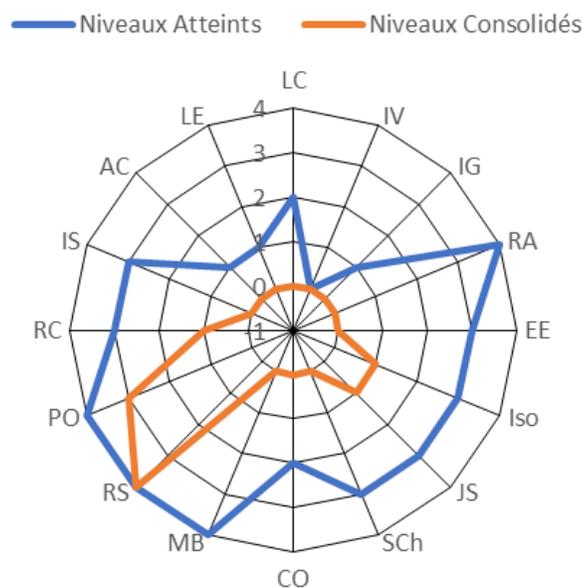
# Quel est l'intérêt de cette démarche ?

- Répondre aux questions des familles
- Faciliter la mise en place d'un accompagnement adapté
- Permettre de connaître les interlocuteurs spécifiques : *associations, services spécialisés....*

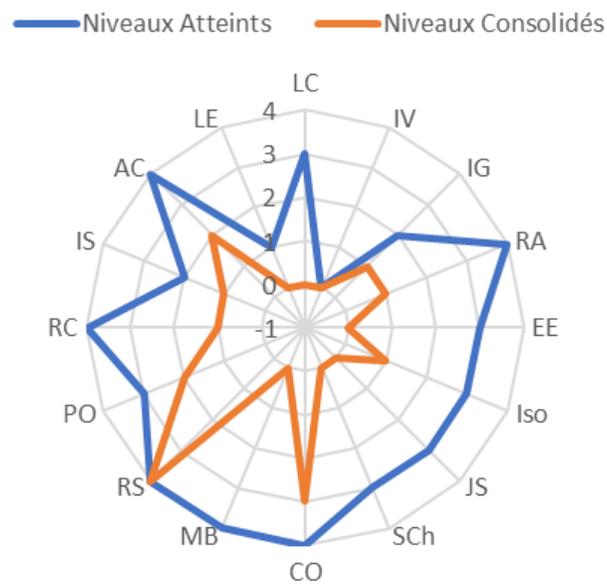


# Jonathan

➤ Evolution du profil de développement à la BECS après un an d'accompagnement selon les méthodes recommandées pour les enfants avec TSA : ABA ; PECS

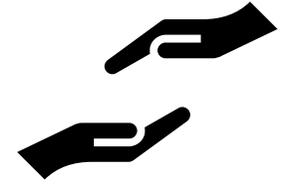


1 an



**Iso** (Image de Soi), **JS** (Jeu Symbolique), **Sch** (Schèmes de relation avec les objets), **CO** (Causalité opérationnelle), **MB** (Moyens/Buts), **RS** (Relations Spatiales), **PO** (Permanence de l'Objet), **RC** (Régulation du Comportement), **IS** (Interaction Sociale), **AC** (Attention Conjointe), **LE** (Langage Expressif), **LC** (Langage Compréhensif), **IV** (Imitation Vocale), **IG** (Imitation Gestuelle), **RA** (Relation Affective), **EE** (Expression Emotionnelle)

# Accompagnement



- Considérer les **TSA** comme **trouble primaire**
- **Recommandations** en vigueur concernant l'autisme
  - Suisse : Autisme Suisse Romande
  - France : HAS
- **Information et accompagnement des parents**
  - Suisse : Boîte à outils ; HelpLine d'Autisme Suisse Romande
  - France : Formations aux aidants dispensées par les CRA / Autisme Info Service

<https://www.autismeinfoservice.fr>

<https://www.autisme.ch/>

# Interventions recommandées

HAS, 2012

## Interventions globales

- TEACCH (*Éducation structurée*)
- ABA (*Approche comportementale*)
- Modèle de Denver (*Intervention précoce*)

## Interventions focalisées

- Rééducations (*Orthophonie, psychomotricité, ergothérapie...*)

# TEACCH

*Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children*

→ **Education structurée** : *il s'agit d'apporter une structure externe pour sécuriser et aider l'enfant à comprendre son environnement.*

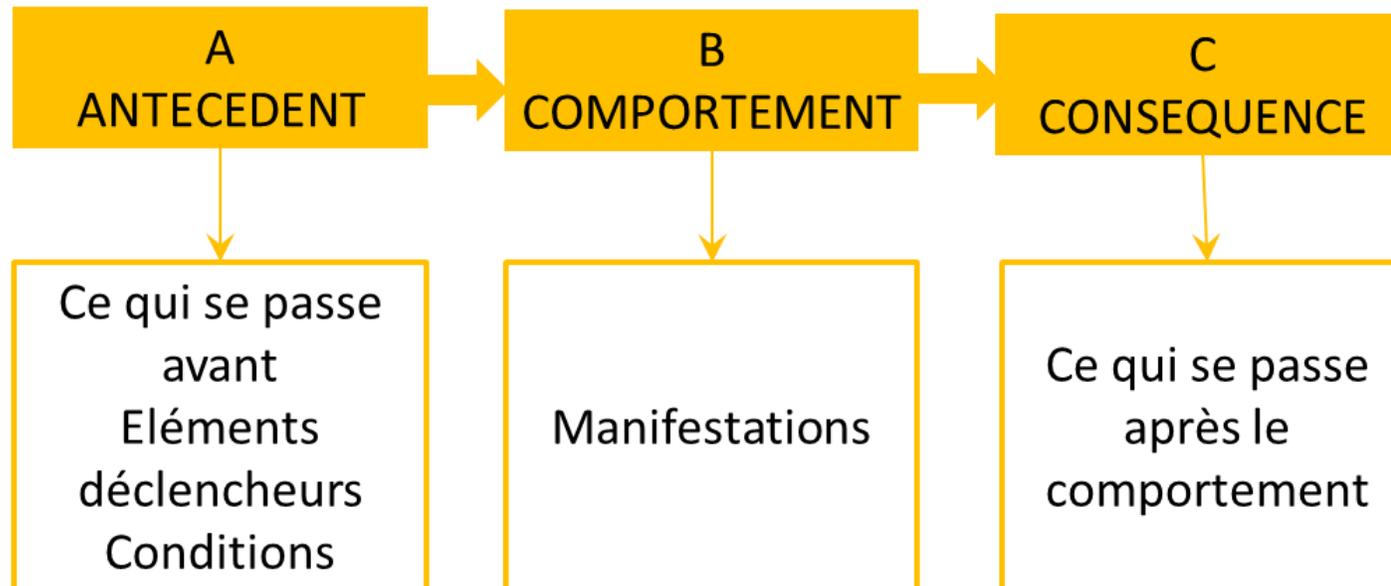


# ABA

*Applied Behavior Analysis - Analyse Appliquée du Comportement*

## → Modèle comportemental

Le Modèle **ABC** : **A**ntécédent / **B**ehavior / **C**onséquence

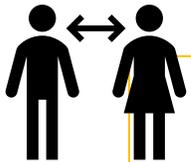


# Domaines d'intervention spécifiques



## Communication et langage

Orthophonie / Loopédie ; Utilisation de méthodes de communication alternative et augmentée (PECS, Makaton)



## Interactions sociales

Travail en individuel ou en groupe ciblant spécifiquement : *tour de rôle, attention à l'autre, théorie de l'esprit ...*



## Cognition

Activités thérapeutiques (*psychologue, orthophonie, psychomotricité*) ; Activités ludiques et culturelles ; Structuration de l'environnement ; Pédagogie adaptée

# Domaines d'intervention spécifiques



## Motricité / sensorialité

Psychomotricité : *parcours, alternance activités de motricité générale et fine, relaxation* ; ergothérapie ; aménagement de l'environnement pour réduire les stimulations sensorielles



## Emotions

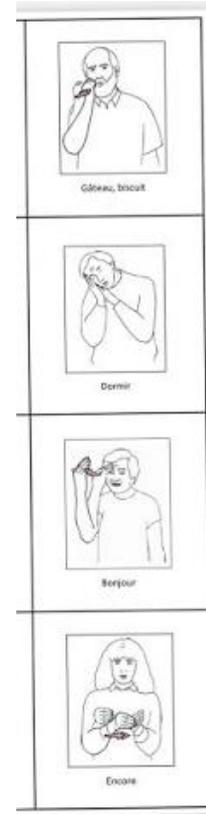
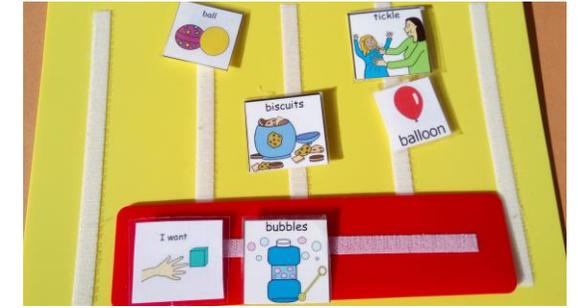
TCC ou autres psychothérapies ; jeux de rôle ; groupe de parole



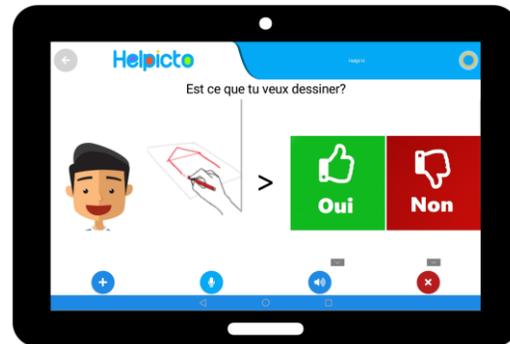
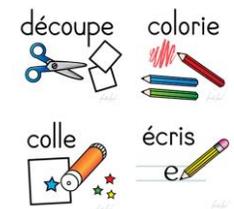
## Comportements problématiques

Techniques psycho-éducatives comportementales ; valorisation de l'enfant ; traitements médicamenteux (en association avec les stratégies non médicamenteuses)

# Communication Alternative et Augmentative



- Soutenir l'expression
- Soutenir la compréhension
- Diminuer les troubles du comportement
- Augmenter l'autonomie
- Favoriser les relations

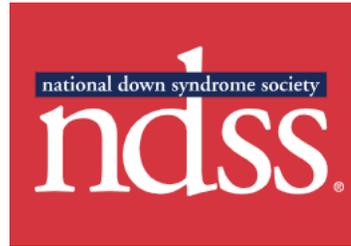
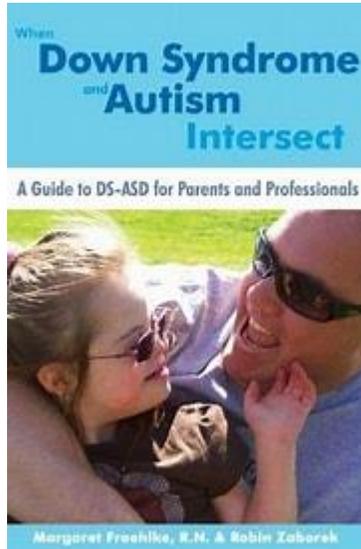


# Guidance parentale

→ **Dans le cadre du double diagnostic : soutien et accompagnement**

- $\frac{3}{4}$  des parents sont inquiets à raison
- Soulagement à l'annonce diagnostique
- Autre compréhension du comportement de l'enfant
- Troubles autistiques :
  - Les + difficiles à gérer
  - Le + d'impact négatif sur la famille

# Bibliographie – Ressources Double diagnostic



<https://ndss.org/resources/dual-diagnosis-syndrome-autism#booksarticles>



<https://www.autismspeaks.org/down-syndrome-and-autism-spectrum-disorder-ds-asd>

Krieger, A-E, & Adrien, J-L. (2024, à paraître). La Trisomie 21 : un syndrome génétique souvent associé au TSA. In J-L Adrien et M. P. Gattegno, « Evaluer les troubles du spectre de l'autisme chez les enfants et adolescents ». De Boeck Supérieur (Collections Tests et diagnostics).

Krieger, A-E (2024, à paraître). Utilisation de la PDD-MRS dans l'évaluation diagnostique d'enfants et d'adolescents ayant un Trouble du Spectre de l'Autisme et un Trouble du Développement Intellectuel. In J-L Adrien et M. P. Gattegno, « Evaluer les troubles du spectre de l'autisme chez les enfants et adolescents ». De Boeck Supérieur (Collections Tests et diagnostics).

Merci pour votre  
attention

