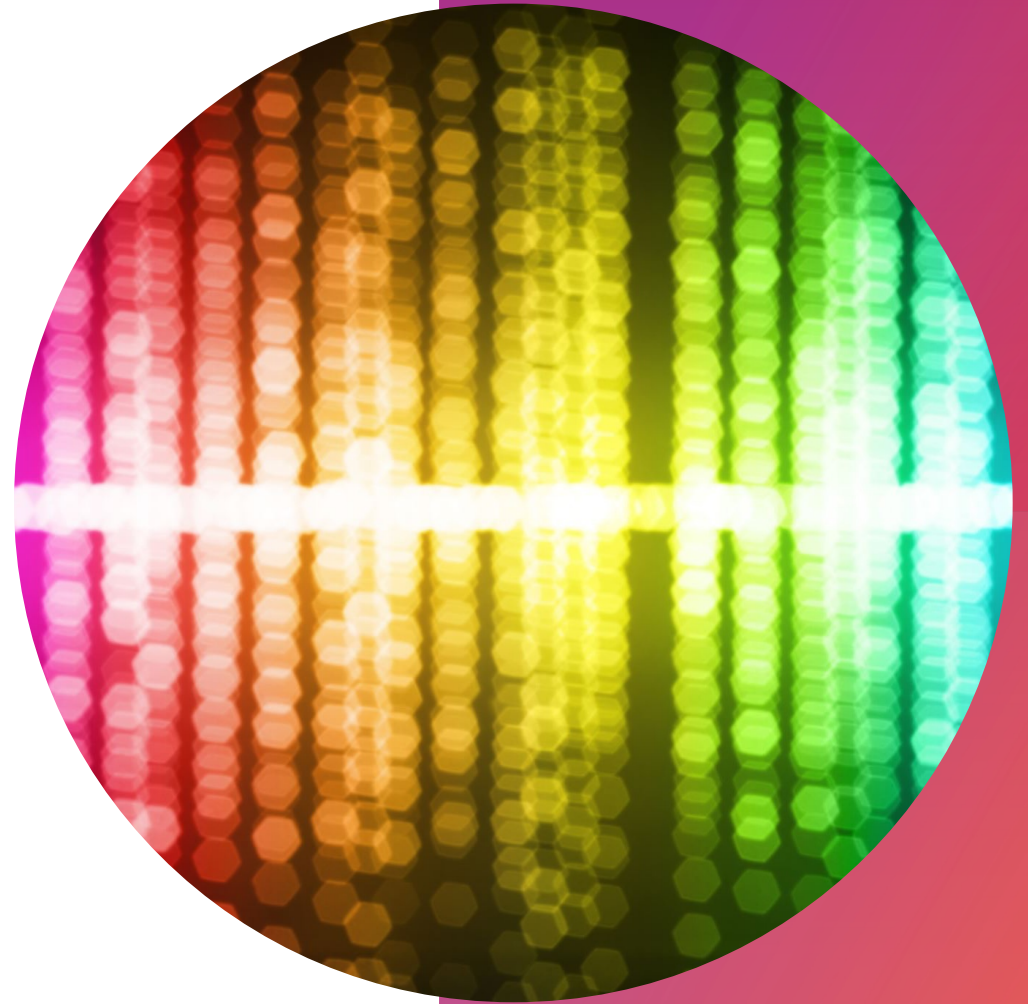


**LES TND ENTRE  
2 ET 6 ANS**

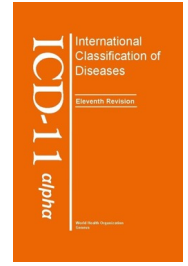
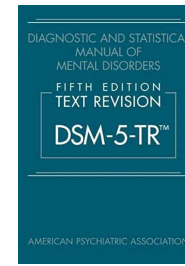
**DU RETARD AU  
TROUBLE**

RENÉ PRY

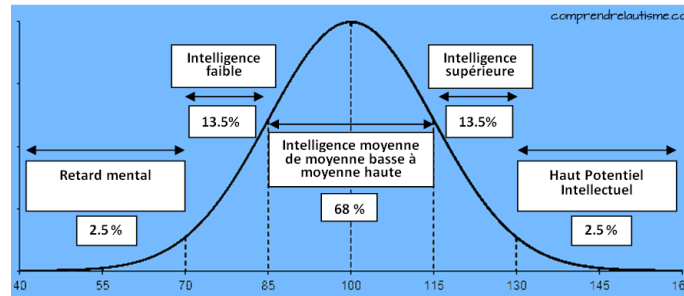
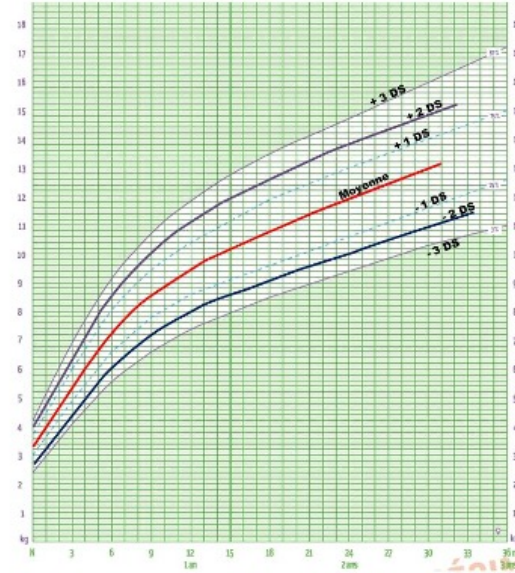
PROFESSEUR ÉMÉRITE DE PSYCHOLOGIE



# DU RETARD AU TROUBLE



<p>0 month: fetal posture</p>	<p>1 month: chin up</p>	<p>2 months: chest up</p>	<p>3 months: reach and miss</p>
<p>4 months: sit with support</p>	<p>5 months: sit on lap, grasp object</p>	<p>6 months: sit on high chair, grasp dangling object</p>	<p>7 months: sit alone</p>
<p>8 months: stand with help</p>	<p>9 months: stand holding furniture</p>	<p>10 months: creep</p>	<p>11 months: walk when led</p>
<p>12 months: pull to stand by furniture</p>	<p>13 months: climb stair steps</p>	<p>14 months: stand alone</p>	<p>15 months: walk alone</p>



TND Critère clinique (1 ou 2)\*

Démarche polythétique

Impact sur le fonctionnement

Début précoce

Non imputable à ...

\*Déficits persistants de la communication et des interactions sociales.

**Passage du dimensionnel au catégoriel**

d'une psychologie pathologique à une psychopathologie

# TND : UN CONCEPT ATTRACTIF ET CONTROVERSÉ

## 1. USA ; années 1970

Notion de « Developmental Disabilities »\*

GB : Michael Rutter (1933-2021 )

- A. Début précoce
- A. Déficit fonctionnel en lien avec la maturation du SNC
- B. Stabilité évolutive

## 2. Année 2010

- France : Nécessité pour les Professeurs de Médecine de publier dans des revues à impact : Clinique/Neurosciences/~~Sciences-humaines~~
- USA : NIMH: critères Comportementaux et Neuro « quelque chose »

## 3. DSM-5 : Apparition officielle des TND (2013-2015)

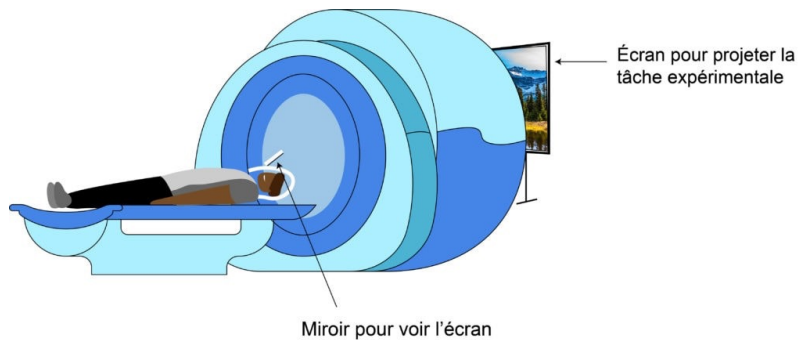
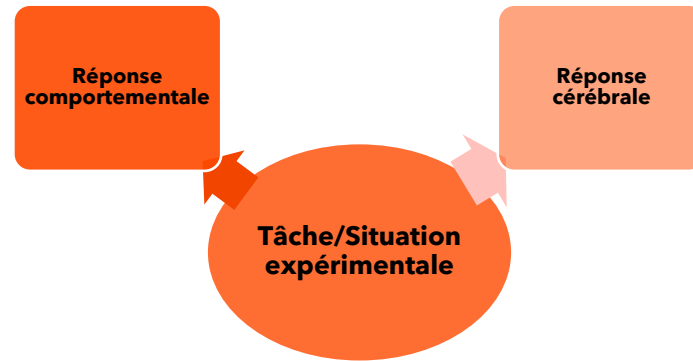
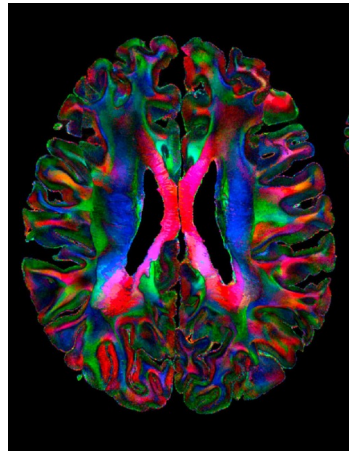
\*Troubles sensoriels, Retards mentaux et tous les « Dys »



# NEURODÉVELOPPEMENT

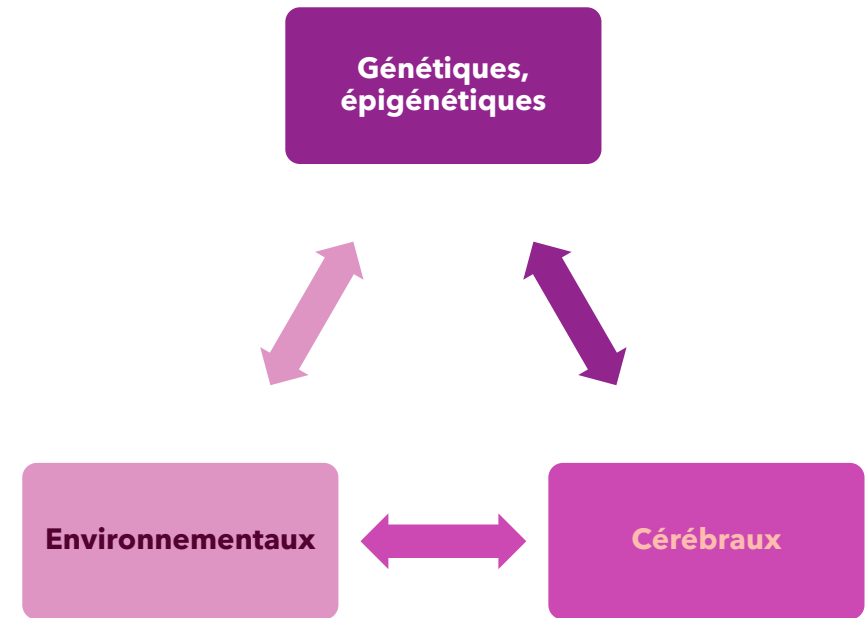
Le neurodéveloppement s'achève au début de l'âge adulte, vers 25 ans

## Solidarité entre développement cérébral et psychologique



Repérer la congruence entre deux types de réponses à une tâche expérimentale : comportementale et cérébrale.

Les déterminants du développement sont le produit dynamique et en interaction de facteurs



(Dynamique des systèmes, Thelen, 2002 ; Épigenèse probabiliste, Gottlieb, 2007)

Elsabbagh, M. (2020). Linking risk factors and outcomes in autism spectrum disorder: Is there evidence for resilience? *British Medical Journal (Clinical Research Ed.)*, 368, l6880. <https://doi.org/10.1136/bmj.l6880>

# « TROUBLE DU NEURODÉVELOPPEMENT » LES CRITIQUES

- Position de la « différence » et de la neurodiversité
- Développement cérébral « original » et non « troublé » : les TND comme variation du développement humain
- Les étiologies dans les TND sont multifactorielles : pourquoi en privilégier une ?
- Dans les définitions du trouble : pas de critère neuro...
- Signes « négatifs » et signes « positifs ».
- Comme pour l'homosexualité dans les années 80, y a-t-il une légitimité à en faire des « troubles mentaux » ?



- Age
- Clinique
- Exclusion
- Retentissement
- ~~Génétique~~
- ~~Physiologique~~
- ~~Neurologique~~

**TSA**



Michele Dawson



Greta Thunberg



Glenn Gould



Grigori Perelman



Ettore Majorana

# LES TND

Ces troubles peuvent être associés entre eux.

Quand ils le sont la sévérité est plus importante.

Mais ils peuvent aussi être associés à d'autres troubles ou à d'autres conditions médicales.

Leur symptomatologie est par conséquent non spécifique.

Ils ont un retentissement fonctionnel : personnel, social, scolaire ou professionnel, (notion de handicap).

Leurs trajectoires évolutives sont plurielles et difficiles à pronostiquer.

Ils posent autrement la question des interventions dans le cadre d'un développement contraint.

TND

Troubles du développement intellectuel

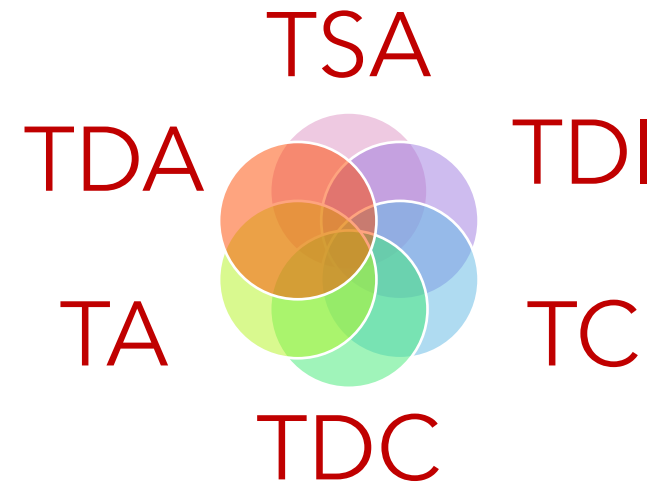
Troubles moteurs

Trouble de la communication

Trouble de l'attention/hyperactivité

Trouble des apprentissages

Trouble du Spectre de l'autisme



# AGE DU DIAGNOSTIC

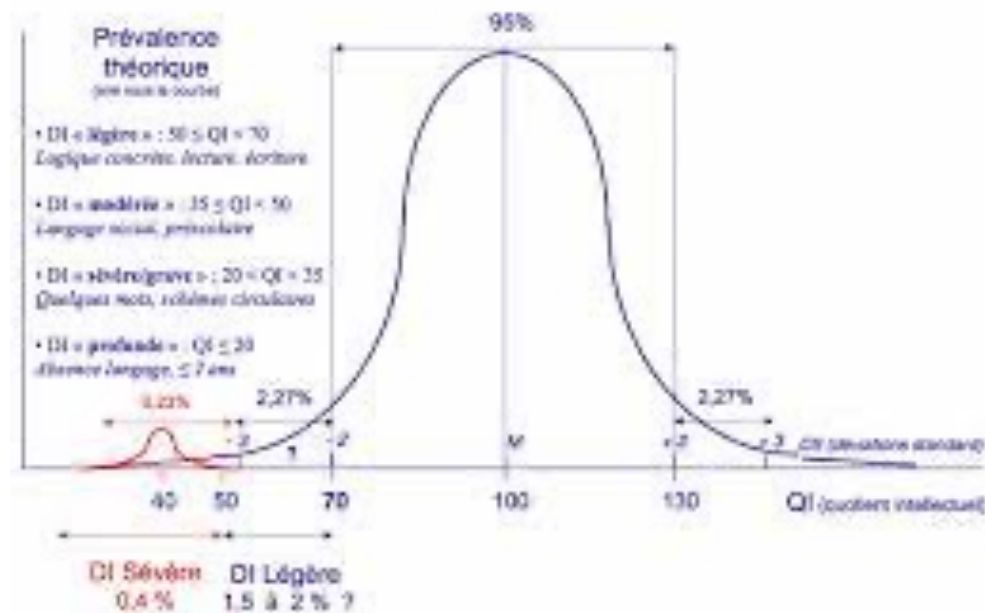
En France, il se fait dans un cadre scolaire (école maternelle, entre : 3-5 ans).

TSA 2 ans    TC 4 ans    TM 5 ans    TDA/H 6ans    TA 7 ans

TDI

- Les déterminants du diagnostic sont:
- L'âge
- Le contexte (aggravant vs facilitant)
- L'épigénétique

Distribution du QI dans la population générale



# DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL (OU) DIAGNOSTIC COMPLEXE (ET) LE TSA

## TSA

A. Déficiences persistantes de la communication et des interactions sociales. 50%

B. Caractère restreint et répétitifs des comportements, des intérêts ou des activités. 50%

C. Les symptômes doivent être présents dès les étapes précoces du développement.

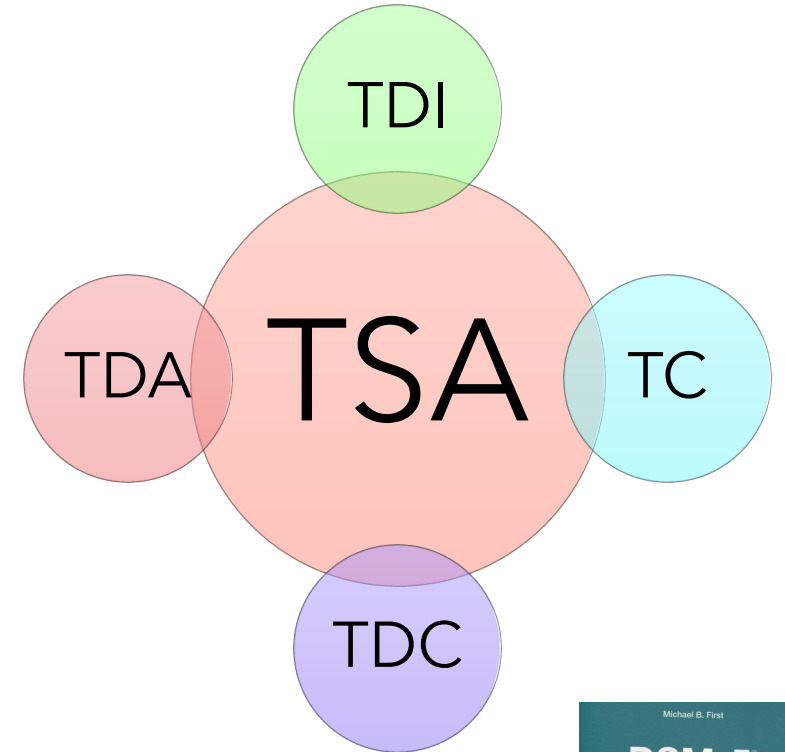
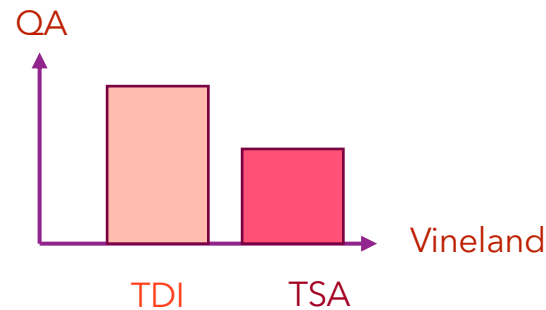
D. Les symptômes occasionnent un retentissement cliniquement significatif (social, scolaire, ...).

E. Ces troubles ne sont pas mieux expliqués par un trouble du développement intellectuel\*.

## TDI ou TSA

**L'altération de la communication sociale doit être supérieure à ce qui serait attendu pour le niveau de développement général**

- Trouble de la communication sociale
- Trouble développemental du langage
- Déficience intellectuelle
- Déficience sensorielle
- TDAH et Tourette à leur début
- Trouble de l'attachement et maltraitance
- Troubles neurodéveloppementaux associés



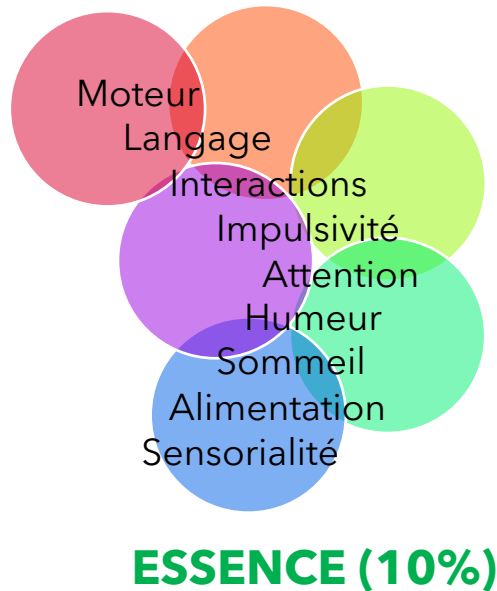




# COMMENT CONCILIER TOUTES CES DONNÉES?

APPORT DE LA PSYCHOPATHOLOGIE  
DÉVELOPPEMENTALE, DE LA  
GÉNOMIQUE ET DES INTERVENTIONS  
ÉDUCATIVES

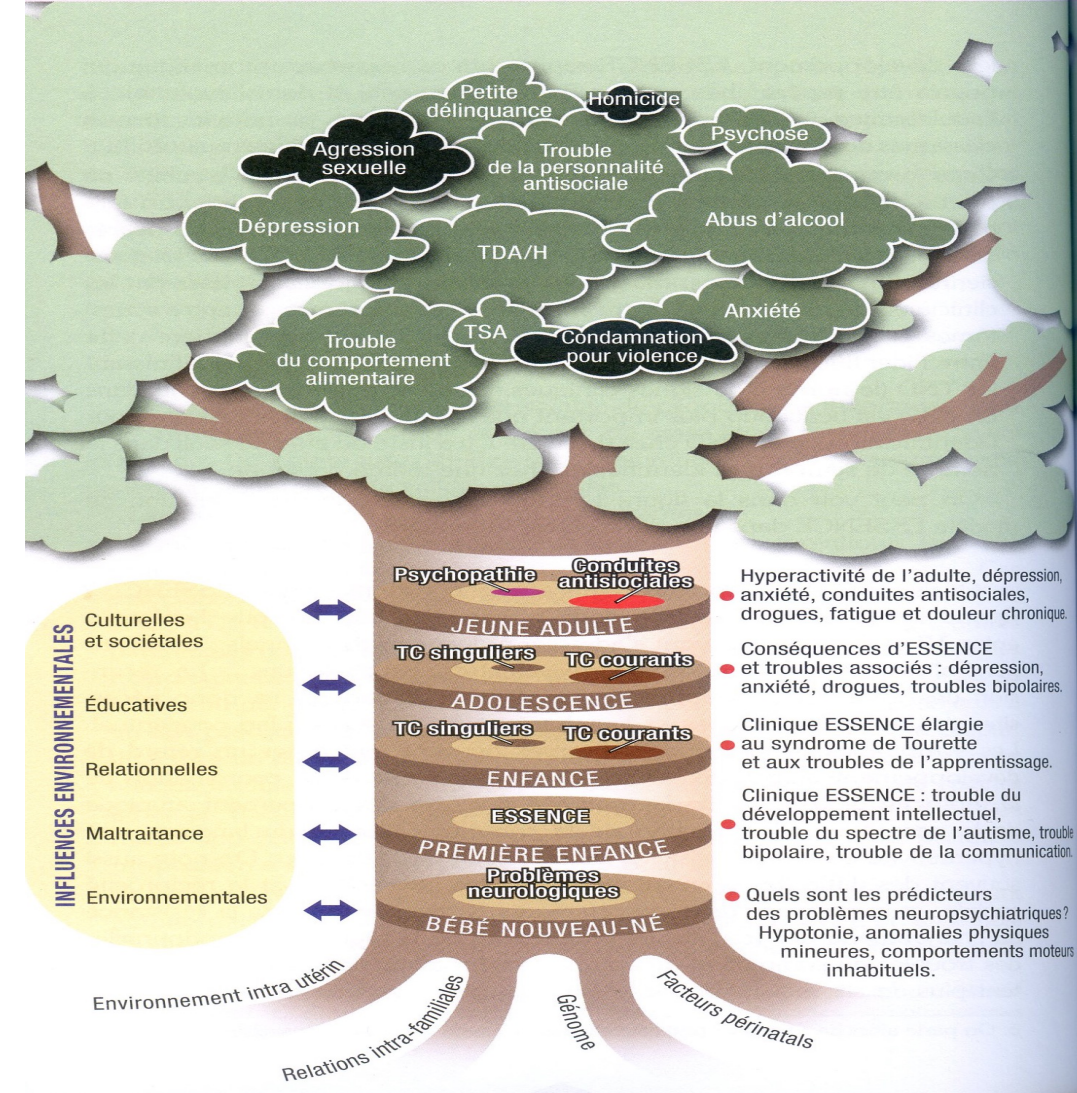
# Psychopathologie développementale



- Il existe probablement une souche développementale commune
- Leur formulation clinique au moment du diagnostic est différente de celle des premiers signes et de celle du dépistage.
- Des mêmes signes peuvent évoluer vers des troubles différents (**Principe de Multifinalité**).
- Des signes différents peuvent évoluer vers un même trouble (**Principe d'Equifinalité**).

Gillberg, C. (2010). The ESSENCE in child psychiatry : Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. *Research in Developmental Disabilities*, 31(6), 1543-1551. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2010.06.002>

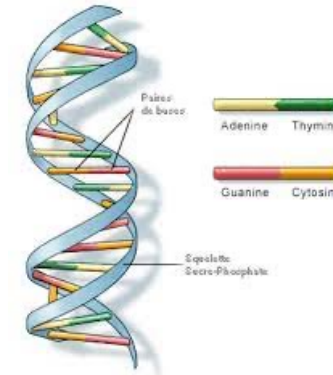
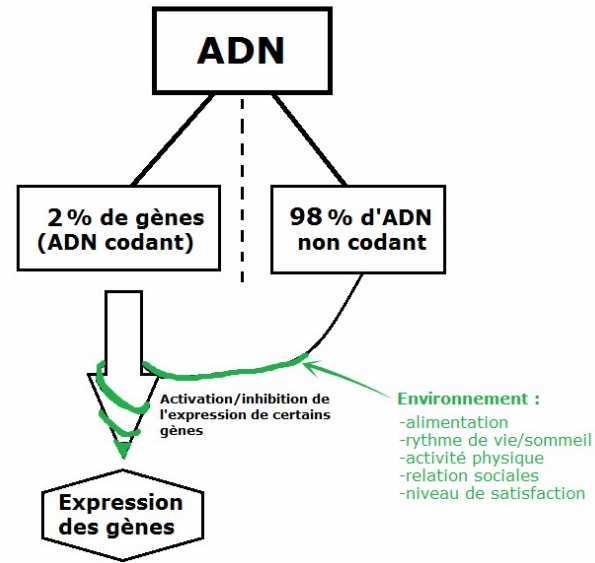
Landgren, V., Svensson, L., Knez, R., Theodosiou, M., Gillberg, C., Fernell, E., Landgren, M., & Johnson, M. (2022). The ESSENCE-Questionnaire for Neurodevelopmental Problems – A Swedish School-Based Validation Study in 11-Year-Old Children. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 18, 2055-2067. <https://doi.org/10.2147/NDT.S374930>



**ESSENCE: « Early Symptomatic Syndromes Eliciting a Neurodevelopmental Clinical Examination ».** Syndromes précoces requérant des examens cliniques neurodéveloppementaux.

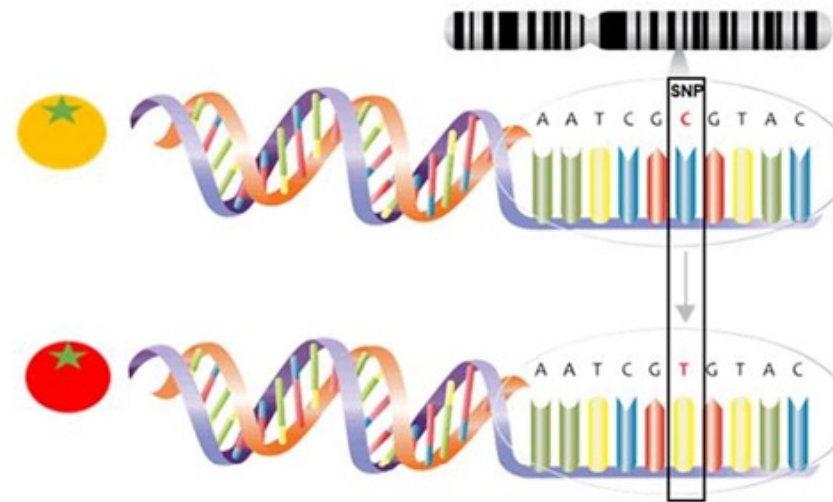
# CONTRAINTES GÉNÉTIQUES

## ETUDE GWAS (ÉTUDE D'ASSOCIATION PANGÉNOMIQUE)



3 milliard de barreaux dont 30 millions propre à chaque personne.

- 1. BCA (Balanced Chromosomal Abnormality)**  
(Erreur chromosomique: duplication, translocation ..)
- 2. CNV (Copy Number Variation)**  
(Erreur d'organisation)
- 3. SNV (Single Nucleotide Variant),**  
(Erreur de traduction dans les nucléotides)



1732 gènes associés aux TND (200 au TSA, TDI & épilepsie).

**SNV (Single Nucleotide Variant) "snip"**  
(Erreur de traduction dans les nucléotides)

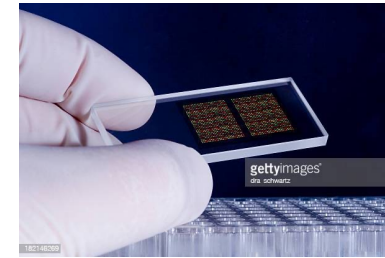
Mutations héritées  
Mutations *de novo*  
Mutations *en mosaïque*

3 millions de variations génétiques (**snip**) entre deux individus.

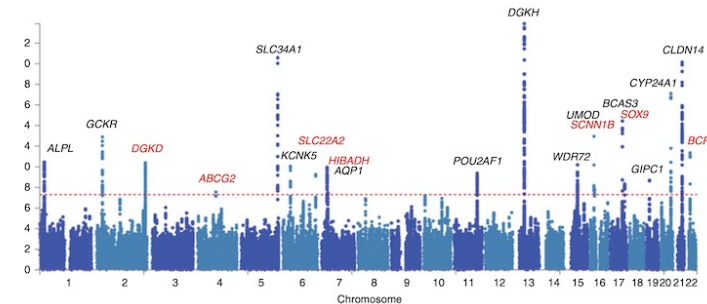
# Etudes GWAS\*

\*Giwaz

- Les études **GWAS** consistent à établir une corrélation entre l'expression d'un **trait** dans un groupe et des **marqueurs** de leur génome
- Les TND sont alors considérés comme des **variables continues**, et leurs diagnostics effectués à partir **d'échelles unidimensionnelles**.
- On compare les marqueurs génétiques « *snip* », dans un groupe présentant le trouble à un groupe témoin ne le présentant pas, (*puce à ADN*).
- La taille des effets de chaque « *snip* » est très faible (0,01 %) et des milliers de « *snip* » sont nécessaires pour expliquer l'héritabilité (**Héritabilité du TSA : 70 %-80 %**).
- On affecte à chaque différence génétique identifiée un coefficient censé représenter la force de son association avec le trait, et on calcule un score global.
- Ce « **score polygénique** » va représenter l'intensité du risque en termes de probabilité.

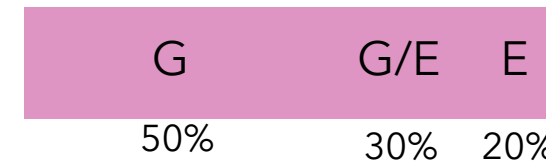


Ex: 18 381 TSA/ 27 969 Témoins

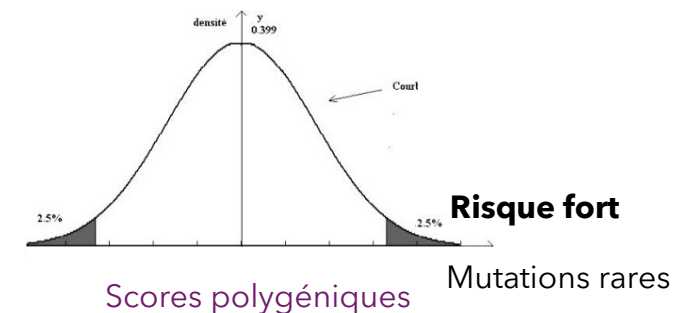


« Manhattan plot »

## Héritabilité du QI



G: Génétique  
G/E: interactions gènes/environnement  
E: environnement

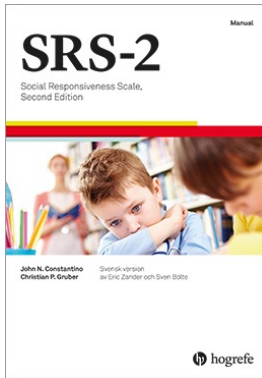


The Child Autism Spectrum Quotient (AQ)  
Ages 4-11: Scoring Key

For full details, please see:  
Asperger G, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Ashwin E, Frith U (2001)  
The Autism Spectrum Quotient: Children's Version (AQ-Child).  
Journal of Autism and Developmental Disorders 31: 109-120

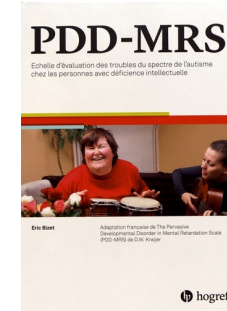
Regime code translated to a point system with responses scoring 1 to 4 as follows: 1 = never, 2 = rarely, 3 = often, 4 = always

Item	Response			
	Never	Rarely	Often	Always
1. I like people to be happy when others are sad	1	2	3	4
2. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
3. It is not nice to be mean to people who are sad	1	2	3	4
4. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
5. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
6. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
7. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
8. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
9. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
10. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
11. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
12. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
13. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
14. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
15. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
16. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
17. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
18. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
19. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
20. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
21. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
22. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
23. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
24. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
25. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
26. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
27. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
28. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
29. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
30. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
31. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
32. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
33. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
34. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
35. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
36. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
37. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
38. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
39. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
40. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
41. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
42. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
43. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
44. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4
45. I like people to be happy when I am sad	1	2	3	4

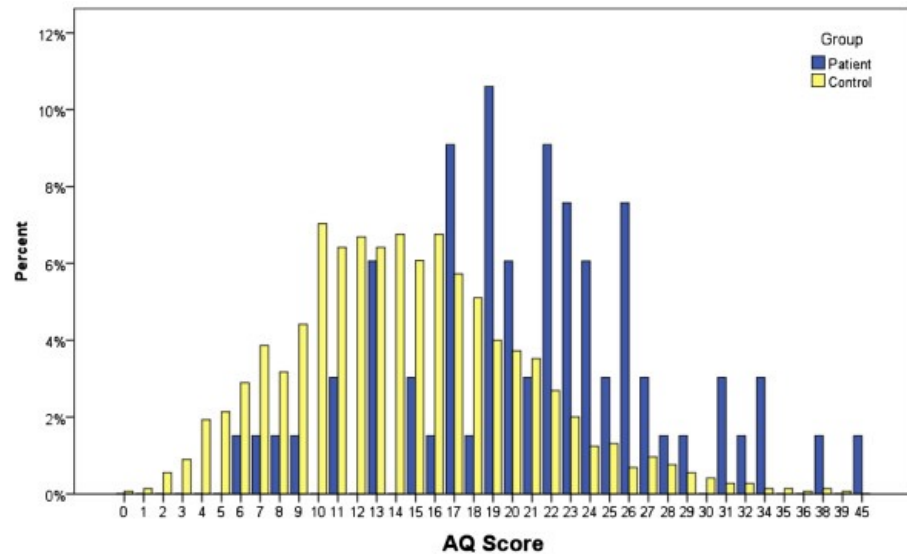


**IdentiDys**

Echelle d'aide au dépistage des troubles DYS



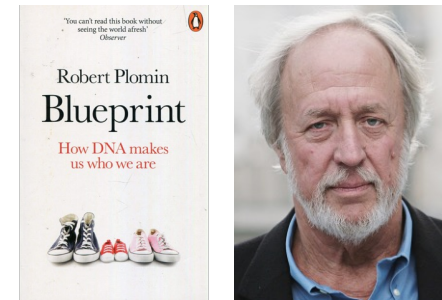
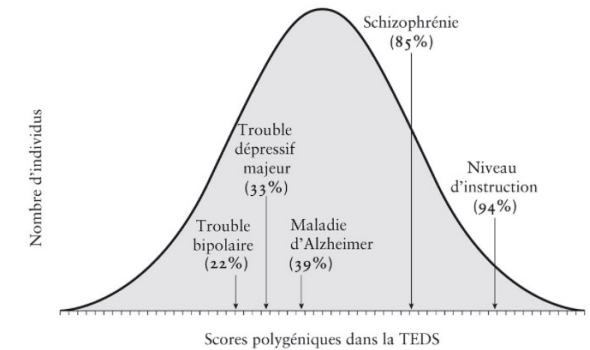
Ce qui pose question  
De fait ces échelles n'apprécient pas le trouble, mais une (ou plusieurs) dimensions cliniques du trouble.



- Assimiler un trait distribué dans la population générale à un « trait autistique » sous prétexte qu'on observe une continuité entre « socialisation typique » et « socialisation autistique ».
- Remplacer le diagnostic d'autisme par un index unique, alors qu'il se définit par deux « critères » indépendants de pondération égale).
- Assimiler le TSA à une variable dimensionnelle continue, alors que c'est la socialisation qui est continue.

Plusieurs mutations peuvent expliquer un même phénotype (Polygénie).  
Un même génotype peut se retrouver dans plusieurs troubles (Pléiotropie).

Les données génomiques sont compatibles avec une psychopathologie dimensionnelle.



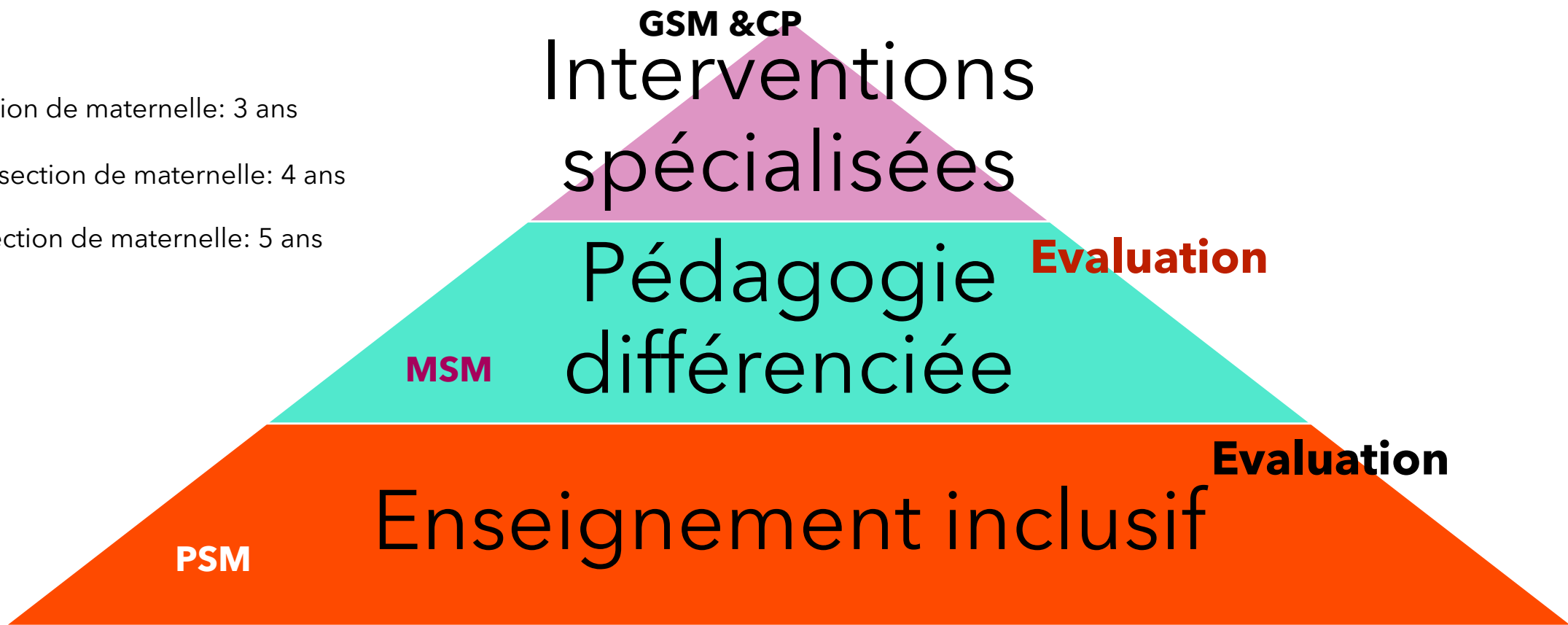
Baron-Cohen S, Wheelwright S, Skinner R, Martin J, Clubley E. The autism-spectrum quotient (AQ): evidence from Asperger syndrome/high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. J Autism Dev Disord. 2001 Feb;31(1):5-17. doi: 10.1023/a:1005653411471. Erratum in: J Autism Dev Disord 2001 Dec;31(6):603. PMID: 11439754.

Constantino JN, Davis SA, Todd RD, Schindler MK, Gross MM, Brophy SL, Metzger LM, Shoushtari CS, Splinter R, Reich W. Validation of a brief quantitative measure of autistic traits: comparison of the social responsiveness scale with the autism diagnostic interview revised. J Autism Dev Disord. 2003 Aug;33(4):427-33. doi: 10.1023/a:1025014929212. PMID: 12959421

# APPROCHE « RÉPONSE À L'INTERVENTION »

Neurodevelopmental disorders: An innovative perspective via the response to intervention model Celestino Rodríguez, Debora Areces, Trinidad García, Marisol Cueli, Paloma Gonzalez-Castro. World J Psychiatr 2021 November 19; 11(11): 1017-1026

**PSM**  
Petite section de maternelle: 3 ans  
**MSM**  
Moyenne section de maternelle: 4 ans  
**GSM**  
Grande section de maternelle: 5 ans



# Une approche éducative et pédagogique dans les TND

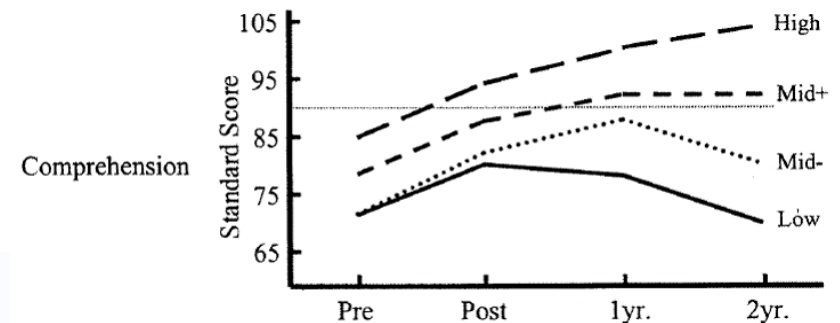
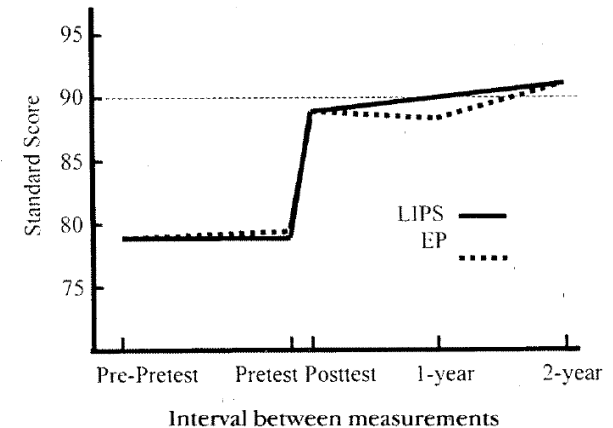
## Approche « réponse à l'intervention »

Une approche en trois temps:

**Temps 1:** Traitement indifférencié et indiscriminé en PSM & MSM, **inclusion** systématique dans un cadre « naturel » et nécessité de mettre en place des pratiques pédagogiques qui prennent en compte **les lois de l'apprentissage** et n'aggravent pas les enfants à risque.

**Temps 2 :** MSM & GSM. **Repérage** des enfants en difficulté et **évaluation** (socialisation, motricité, langage). Introduction de pédagogies différenciées (validées) et des enseignants spécialisés.

**Temps 3:** **50 %** retrouveront des trajectoires développementales « typiques ». Moment du **diagnostic** (GSM, CP) et **interventions spécifiques** et à la carte.



# CE QUE MONTRE LE MODÈLE « R<sub>T</sub>I »

- Lorsque l'environnement ne protège plus, il donne libre cours à l'expression des contraintes génétiques.
- En combinant processus d'interventions et évaluation\*, il permet d'en apprécier les effets.
- Ces derniers mettent l'accent sur le rôle de la métacognition et des fonctions exécutives dans les apprentissages et suggèrent de faire appel aux nouvelles technologies et à la réalité virtuelle.
- **Enfin, en modifiant les contraintes de l'environnement, (pédagogie), il « permet » le diagnostic du trouble.**



Validation écologique

\*VR-Stroom; V-Tol (Virtual Tpower of London); V-Wcst (Virtual Wisconsin Card Sorting Test); Virtual-Store (V-Store; Virtual Action Plan-Supermarket (VAP-S); Virtual Supermarket (Vmall); Virtual Classroom de Rizzo *et al* et Armonstrong *et al*.



# DU RETARD AU TROUBLE, DU DIMENSIONNEL AU CATÉGORIEL ? VERS UNE AUTRE CONCEPTION DU DÉVELOPPEMENT.

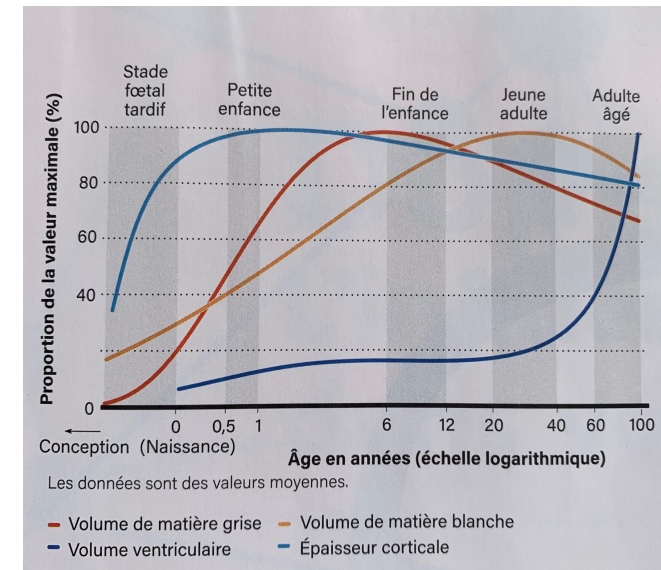
## Retard

- Clinique dimensionnelle
- Ecart à une norme
- Prédiction génomique
- Sensibilité au contexte (interventions)

## Trouble

- Critères catégoriels
- Désavantage (handicap)
- Stabilité évolutive
- Peu sensible au contexte

Dans le développement ordinaire, c'est la vitesse de développement (linéaire) qui fait référence (celle du développement typique : option normative, écart à la norme). Les compétences sont décrites en termes de **précurseurs** (notion d'émergence : attention conjointe → TOM), certaines d'entre elles pouvant être déficitaires.

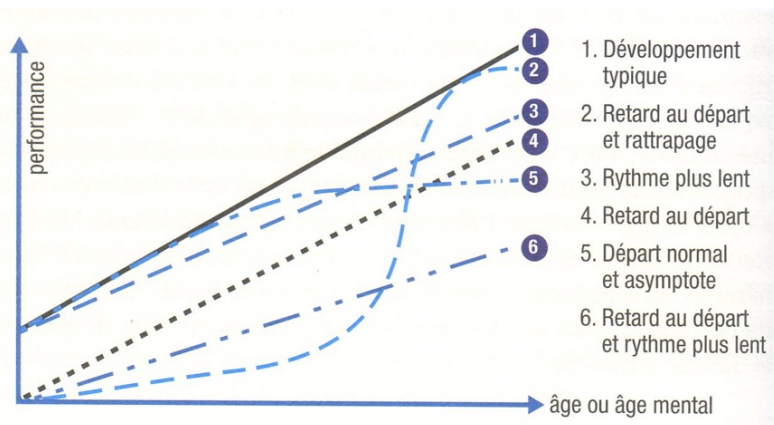


SS. Marek et al., Reproducible brainwide association studies require thousands of individuals, *Nature*, 2022.

# LE CHANGEMENT DANS LES TND

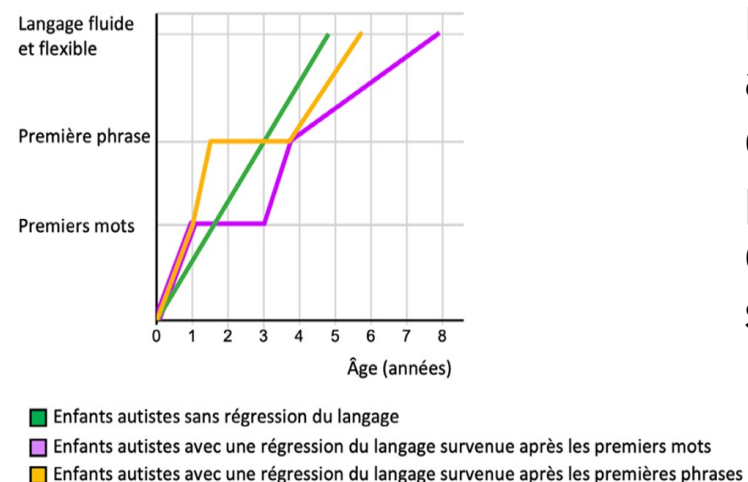
Les TND nous amènent à considérer le développement comme plastique, hétérochrone et probabiliste. Il subit des régressions, des stagnations, des réorganisations.

## Trajectoires développementales, Developmental Pathway

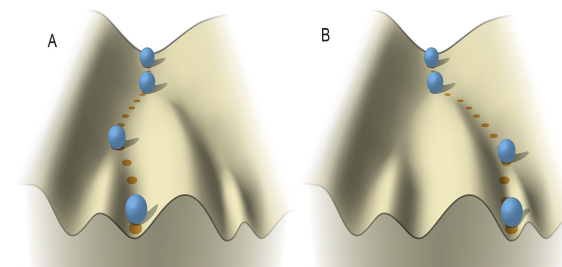


Elsabbagh, M. (2020). Linking risk factors and outcomes in autism spectrum disorder: Is there evidence for resilience? *British Medical Journal (Clinical Research Ed.)*, 368, l6880. <https://doi.org/10.1136/bmj.l6880>

## Langage en « baïonnette »



Dans cette position les compétences actuelles sont des **prérequis** pour les compétences futures (nécessaires mais pas suffisantes). Elles permettent de décrire des chemins de développement spécifiques pour chaque enfant.

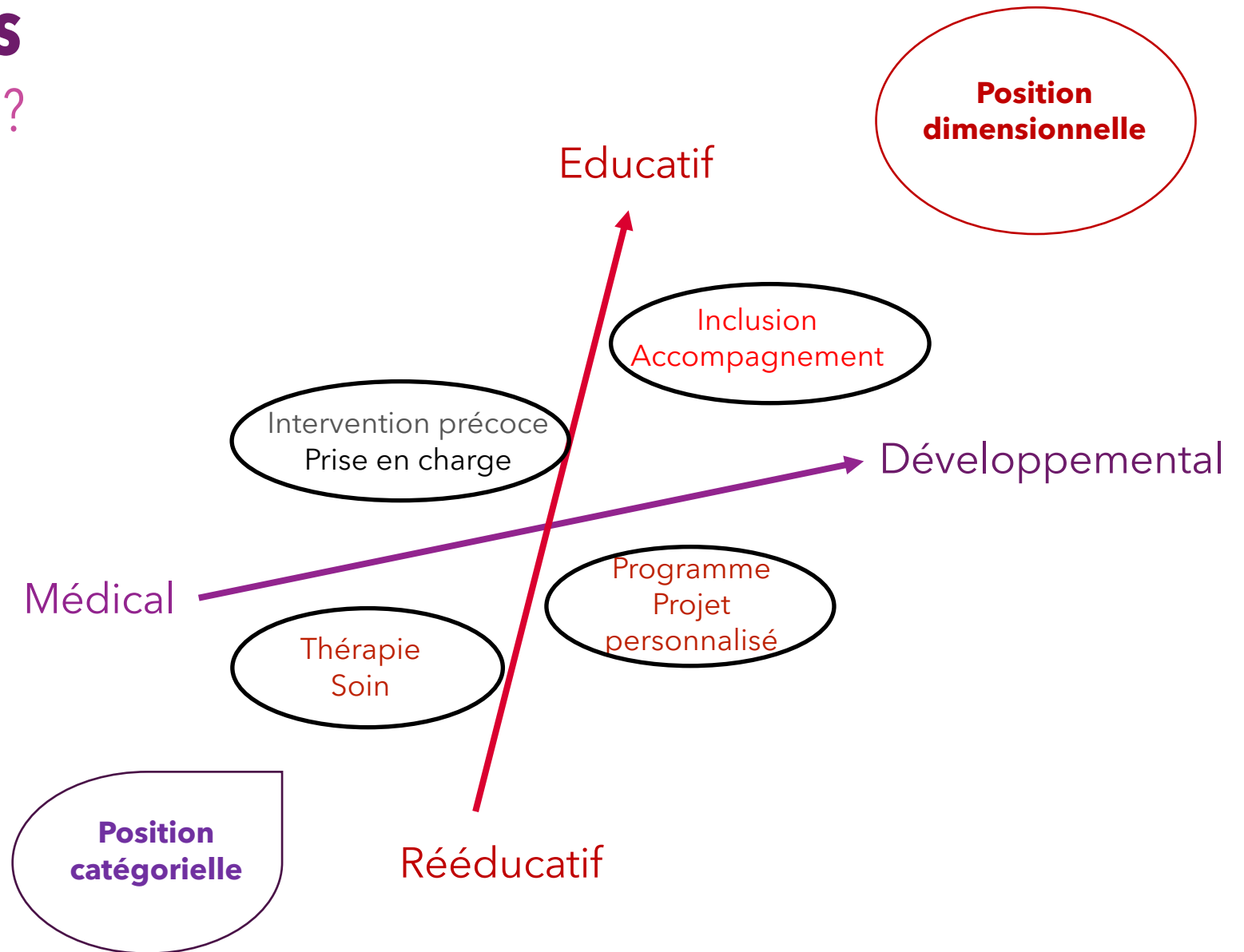


Gagnon, D., Zeribi, A., Douard, E., Courchesne, V., Rodríguez-Herreros, B., Huguet, G., Jacquemont, S., Absa Loum, M. & Mottron, L. (2021). Bayonet-shaped language development in autism with regression: a retrospective study *Molecular Autism*, 12:35 <https://doi.org/10.1186/s13229-021-00444-8>

# TND et interventions

Que nous apprend le lexique ?

Inclusion  
Accompagnement  
Intervention précoce  
Thérapie  
Soin  
Programme  
Projet personnalisé  
Prise en charge  
Classe thérapeutique  
Traitement  
Cure  
Prescription



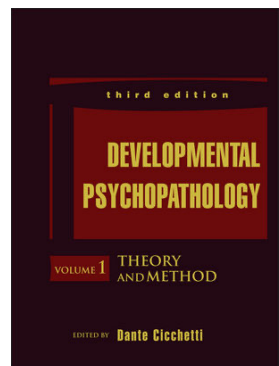
# DEUX CONCEPTIONS DE L'INTERVENTION

## Educative

« Intégrer »

## Rééducative

« Guérir »



# Inclusion

Position inclusive :  
l'éducation est un  
principe général

Les normes sont celles  
des développements  
troublés

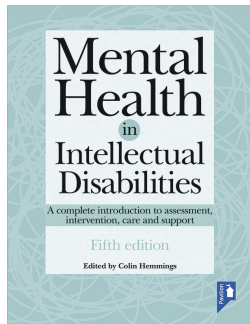
Repérer les façons  
d'apprendre et les  
mécanismes mobilisés

Interventions : une aide  
au développement,  
exercice à la carte

Valider l'intervention sur  
sa valeur adaptative  
future (QdV de l'enfant)

# Handicap

- Position du handicap (CIF).
- La norme est celle du développement typique (habituel)
- « Réparer » une fonction déficience
- Techniques et programmes compensatoires (spécialistes)
- Efficacité = réduction des "désavantages"



**A partir de dimensions psychologiques on pourra calculer le risque génétique de présenter un ou des retards de développement pour un sujet donné.**

**L'ensemble de ces données plaident pour une continuité entre retard et trouble, le trouble apparaissant lorsque les environnements ne permettent pas (ou plus) une évolution favorable.**

**Ce passage du retard au trouble milite pour une interaction entre contraintes génétiques et contraintes environnementales: le sujet va aménager son environnement en fonctions de ses contraintes génétiques.**

**La démarche diagnostique se devrait alors de coupler une position dimensionnelle en ce qui concerne l'identification de la symptomatologie du retard, et une démarche catégorielle pour le trouble\*.**

\*C'est ce qui est fait en partie dans les TDI

**POUR CONCLURE  
QUAND  
PSYCHOPATHOLOGIE  
DÉVELOPPEMENTALE,  
GÉNOMIQUE ET  
INTERVENTION  
PRÉCOCE DISENT LA  
MÊME CHOSE.**