



UNIVERSITÉ DE LILLE  
**FACULTÉ DE MÉDECINE HENRI WAREMBOURG**  
Année : 2024

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT  
DE DOCTEUR EN MÉDECINE

**Hallucinations et TSA : Revue de la littérature et illustration par un cas clinique**

Présentée et soutenue publiquement le 17 avril 2024 à 14h

au Pôle Formation

**par Matéa DURAND**

---

**JURY**

**Président :**

**Monsieur le Professeur Ali AMAD**

**Assesseurs :**

**Madame le Docteur Mathilde DEGRAVE**

**Directeur de thèse :**

**Madame le Docteur Claire EICHHOLTZER**

---

## **Avertissement**

**La faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs**



## Liste des abréviations

<b>ACPA</b>	Analyse Chromosomique sur Puce AND
<b>ADOS</b>	Autism Diagnostic Observation Schedule
<b>AESH</b>	Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap
<b>CAMPS</b>	Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
<b>ANOVA</b>	Analysis Of Variance
<b>BASC</b>	Bilan d'Autonomie et de Compétences Sociales
<b>BRIEF</b>	Behavioral Rating Inventory of Executive Function
<b>CAARMS</b>	Comprehensive Assessment of At Risk Mental State
<b>CAPS</b>	Cardiff Anomalous Perceptions Scale
<b>CCL</b>	Complication or Comorbidity Level
<b>CCMR</b>	Centre de Compétence Maladies Rares
<b>CHESS</b>	Consultation Hallucinations et Expériences Supra sensorielles
<b>CHR</b>	Clinical High Risk for psychosis
<b>CHU</b>	Centre Hospitalier Universitaire
<b>CIM</b>	Classification Internationale des Maladies
<b>CMP</b>	Centre Médico Psychologique
<b>CMPP</b>	Centre Médico Psycho Pédagogique
<b>DSM</b>	Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux
<b>EVALEO</b>	Evaluation du Langage Ecrit et Oral
<b>MHASC</b>	Multisensory Hallucinations Scale of Children

<b>MDPH</b>	Maison Départementale des Personnes Handicapées
<b>HAS</b>	Haute Autorité de Santé
<b>Kiddie-PANSS</b>	Positive And Negative Syndrome Scale for Children and Adolescent
<b>OMS</b>	Organisation Mondiale de la Santé
<b>ORL</b>	OtoRhinoLaryngologie
<b>PEP</b>	Premier Episode Psychotique
<b>PRISMA</b>	Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses
<b>QA</b>	Quotient du trouble Autistique
<b>QI</b>	Quotient intellectuel
<b>RCP</b>	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
<b>ROC</b>	Receiver Operating Characteristic
<b>SESSAD</b>	Services d'Education et de Soins Spécialisés A Domicile
<b>SSP</b>	Short Sensory Profile
<b>STB</b>	Sclérose Tubéreuse de Bourneville
<b>TBW</b>	Temporal Binding Window
<b>TDAH</b>	Trouble déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité
<b>TED</b>	Troubles envahissant du développement
<b>TDC</b>	Troubles des coordinations
<b>TDI</b>	Trouble du développement intellectuel
<b>TLO</b>	Troubles du langage oral
<b>TND</b>	Troubles du neurodéveloppement
<b>TSA</b>	Trouble du Spectre de l'Autisme

<b>TSLE</b>	Trouble spécifique de langage écrit
<b>ULIS</b>	Unité localisée pour l'inclusion scolaire
<b>WPPSI-IV</b>	Echelle d'intelligence de Wechsler pour enfants – 4 <sup>ème</sup> édition
<b>WISC V</b>	Echelle d'intelligence de Wechsler pour enfants – 5 <sup>ème</sup> édition

## Table des illustrations

<b>Figure 1</b>	Symptômes et prise en charge : 0 à 4 ans .....	27
<b>Figure 2</b>	Symptômes et prise en charge : 5 à 9 ans .....	29
<b>Figure 3</b>	Symptômes et prise en charge : 10 à 12 ans .....	31
<b>Figure 4</b>	Troubles du Neuro-Développement .....	50
<b>Figure 5</b>	Diagramme de flux (Flow chart) .....	52
<b>Figure 6</b>	Modèle de continuum sensorial .....	58
<b>Tableau 1</b>	Evolution de la classification du TSA dans les éditions du DSM .....	13
<b>Tableau 2</b>	Scores à la WISC V.....	38
<b>Tableau 3</b>	Scores à la NEPSY II.....	39
<b>Tableau 4</b>	Score à la BRIEF.....	40
<b>Tableau 5</b>	Scores à la VINELAND.....	42
<b>Tableau 6</b>	Equivalents comportementaux .....	66

## **Préambule**

Les hallucinations sont définies comme des expériences intenses et multi sensorielles. Elles peuvent être d'étiologies variées, et ne traduisent pas systématiquement la présence d'un trouble psychotique. En effet, elles peuvent être présentes lors du développement typique chez l'enfant et ont un caractère transitoire car souvent spontanément résolutive (1). Dans la population pédiatrique, elles sont présentes à des taux élevés pendant l'enfance (8% à 10%) (2).

Les hallucinations sont un symptôme aspécifique et transnosographique, et peuvent donc se retrouver chez l'enfant ou l'adolescent atteint de Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA).

Le TSA est un trouble neurodéveloppemental à début précoce. Il est défini par un déficit persistant de la communication et des interactions sociales associé à des comportements répétitifs et/ou restreints.

Bien que des cas cliniques d'hallucinations chez les patients TSA aient été documentés, les spécificités de la particularité clinique de prise en charge de cette association hallucinations-TSA sont peu étudiées.

Le cas clinique qui sera décrit par la suite illustre cette difficulté d'établir à l'adolescence l'étiologie des hallucinations, dans le cadre d'une absence de diagnostic préalablement posé (pas de TSA posé jusqu'alors, pas de schizophrénie précoce retenue).

Après avoir défini les hallucinations et le TSA, le cas clinique choisi sera décrit, ainsi que l'ensemble des étapes qui ont permis d'aboutir à un diagnostic. A partir d'une revue de la littérature, une analyse sera menée sur l'association entre ces deux notions.

L'objectif de ce travail est donc d'étudier les expériences hallucinatoires dans un contexte de Trouble du Spectre de l'Autisme. Nous chercherons à repérer les spécificités des hallucinations chez un patient présentant un TSA, ainsi que les particularités de la prise en charge.

## Table des matières

<b>Introduction</b> .....	11
I. Généralités sur les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA).....	11
A) Historique.....	11
B) Définitions .....	13
C) Données épidémiologiques .....	17
II. Les hallucinations .....	18
A) Historique.....	18
B) Définitions .....	18
C) Données épidémiologiques .....	20
III. Lien avec le cas clinique .....	22
<b>Partie 1 : Présentation du cas clinique</b> .....	23
I. Anamnèse médicale .....	23
A) Motif et contexte de la demande initiale .....	23
B) La consultation CCMR .....	24
C) Histoire familiale et mode de vie.....	25
D) Anamnèse clinique.....	26
1) Naissance à l'âge de 4 ans : la petite enfance .....	26
2) 5 à 9 ans : l'enfance .....	28
3) 10 ans l'adolescence – puberté.....	30
II. Symptomatologie actuelle .....	32
A) Entretien clinique.....	32
B) Démarches diagnostiques.....	35
1) Evaluation des Troubles du Neurodéveloppement .....	35
a) Austim Diagnostic Observation Schedule - ADOS.....	35
b) Bilan psychométrique et neuropsychométrique .....	37
c) VINELAND-II .....	41
d) Bilan orthophonique .....	43
e) Bilan psychomoteur.....	45
f) Bilan étiologique .....	46
2) Evaluation d'un trouble psychiatrique (psychopathologie) .....	47
C) Conclusions diagnostiques.....	49
<b>Partie 2. Réalisation d'une revue de la littérature</b> : .....	51

I.	Matériel et Méthodes .....	51
A)	Guide PRISMA .....	51
B)	Sélection des articles .....	51
1)	Les critères de l'étude.....	51
2)	Diagramme de Flux ( <i>Flow chart</i> ).....	52
II.	Résultats.....	52
A)	Spécificités des hallucinations dans le TSA.....	53
1)	Apport de la neuroscience pour définir les hallucinations dans le TSA .....	53
2)	Impact des spécificités du TSA sur l'expression des hallucinations .....	55
3)	Limite des associations entre TSA et troubles psychotiques .....	57
4)	Conclusion .....	58
B)	Spécificités des hallucinations dans le TSA avec comorbidités .....	59
1)	Points d'appel à la recherche de comorbidités .....	59
2)	Hallucinations chez le TSA avec comorbidité psychotique .....	60
3)	Cas spécifique de la schizophrénie .....	61
4)	Conclusion .....	62
C)	Outils diagnostiques.....	62
1)	Prendre en compte les spécificités du TSA .....	62
2)	Reconnaitre la comorbidité psychotique chez les patients TSA.....	63
3)	Outils discriminants TSA / schizophrénie.....	64
4)	Conclusion .....	67
D)	Moyens de prise en charge .....	67
1)	Justification par la neuroscience d'un axe de prise en charge chez les TSA .....	67
2)	Outils de surveillance .....	68
3)	Point de vigilance illustré avec un cas clinique .....	69
4)	Conclusion .....	70
<b>Partie 3: Discussion</b>	.....	<b>71</b>
I.	Les limites.....	71
II.	Lien avec le cas clinique .....	72
<b>Conclusion</b>	.....	<b>78</b>

## Introduction

### I. Généralités sur les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA)

#### A) Historique

Le terme « autisme » est issu de l'allemand « autismus », il a été introduit pour la première fois par le psychiatre suisse Bleuler au début du XX<sup>ème</sup> siècle (1911) à partir du grec *autos* signifiant « soi-même » et du suffixe *-ismos*. Ce concept lui a permis d'apporter la notion de « vie intérieure », de repli sur soi accompagné de la perte du contact avec le monde extérieur. La pensée autistique selon Bleuler correspondait à un symptôme de la schizophrénie qui se caractérisait par des désirs infantiles d'éviter les réalités insatisfaisantes et de les remplacer par des fantasmes et des hallucinations (3).

En 1943, Léo Kanner, psychiatre américain publie une étude « Autistic disturbances of affective contact », portant sur un échantillon des enfants de moins de 11 ans, il conclue que les caractéristiques observées chez ces enfants forment un syndrome unique comprenant une grande difficulté pour développer des relations et des interactions avec les êtres humains, la difficulté d'acquisition du langage ou la non-acquisition du langage et un besoin d'immuabilité (4).

L'apparition de l'ensemble de ces signes étant observée durant les deux premières années de la vie de l'enfant pour certains de ces enfants, Léo Kanner suggérait déjà l'existence d'une origine génétique.

Parallèlement aux travaux de Léo Kanner, un psychiatre allemand, Hans Asperger, publie en 1944 une étude similaire décrivant chez 4 enfants (tous garçons), des caractéristiques qui selon lui qualifient cliniquement l'Autisme (5). Il montre dans son étude que les perturbations fondamentales des personnes autistes sont la limitation de leurs relations sociales.

Ces travaux sont mis en lumière par Lorna Wing, psychiatre britannique, en 1981, dans son article intitulé « Asperger's Syndrome : a Clinical Account » (6).

Dès les années 1960 en Grande-Bretagne, la définition du mot « Autisme » connaît un changement radical. L'introduction des méthodes statistiques et épidémiologiques en pédopsychiatrie ont permis de définir des signes cliniques spécifiques comportementaux, communicatifs et cognitifs. L'Autisme a ainsi été considéré comme un trouble distinct de la schizophrénie (7) (8).

Entre 1980 et 1990 aux États-Unis : la définition de l'autisme est intégrée dans le groupe des Troubles Envahissant du Développement (TED) dans le DSM-III.

Cette définition est reprise par la CIM 10 de l'OMS. Le syndrome d'Asperger était défini comme catégorie diagnostique dans la CIM 10, il n'était alors pas retenu dans les différentes éditions du DSM. Le syndrome d'Asperger fait son apparition dans le DSM-IV puis il disparaît au profit du spectre de l'autisme défini ainsi dans le DSM-V (9).

En 2013 la notion de Trouble Envahissant du Développement (TED) est redéfinie en Trouble du NeuroDéveloppement (TND) dans le DSM-V incluant le Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA).

La 5<sup>ème</sup> édition du DSM propose un regroupement du trouble de l'autisme typique et atypique, du syndrome d'Asperger notamment, dans le Trouble du Spectre de l'Autisme.

L'évolution de la classification du TSA dans les éditions successives du DSM est illustrée dans le tableau suivant (10) :

Tableau 1 : Evolution de la classification du TSA dans les éditions du DSM

DSM-III 1980	DSM-III-R 1987	CIM-10 1992	DSM-IV 1994 et DSM-IV-R 2000	DSM-V 2013
Trouble Global du développement 1983	Trouble envahissant du développement 1992	Trouble envahissant du développement 1993	Trouble envahissant du développement 1996	Trouble du Spectre Autistique 2013
Autisme infantile	Trouble autistique	Autrisme infantile Autisme atypique Syndrome de Rett Autres troubles désintégratifs	Trouble autistique Syndrome de Rett Troubles désintégratifs de l'enfance	Trouble du spectre Autistique (dont trouble autistique et désintégratifs de l'enfance, syndrome d'Asperger et TED non spécifié)
Syndrome complet	TED non spécifié	Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies Syndrome d'Asperger TED sans précision	Syndrome d'Asperger TED non spécifié (dont autisme atypique)	Syndrome de Rett Trouble de la communication sociale (pragmatique)
Syndrome résiduel				

A noter que la révision du DSM-5 parue en novembre 2023 (DSM-5-TR) n'apporte pas de modifications notables dans la classification des TND incluant le TSA.

## B) Définitions

Le Manuel diagnostique et statistique 5<sup>ème</sup> édition DSM-5 (11) paru en 2013 aux Etats-Unis, puis traduit en français en 2015, utilise le terme « Trouble du Spectre Autistique » (TSA) qu'il intègre dans la catégorie des troubles du neuro développement (TND).

Les TND sont définis selon le DSM-V comme « un ensemble d'affections qui débutent durant la période du développement, souvent avant même que l'enfant n'entre à l'école primaire ; ils sont caractérisés par des déficits du développement qui entraînent une altération du fonctionnement personnel, social, scolaire ou professionnel » (11).

Leur définition et leur nomenclature ont évolué au cours des dernières décennies. Ce sont des processus dynamiques, influencés par des facteurs biologiques, génétiques, socioculturels, affectifs, et environnementaux, parmi lesquels figurent :

- les Troubles du Développement Intellectuel (TDI)
- les Troubles spécifiques des apprentissages
- les Troubles de la communication
- les Troubles moteurs
- les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA)
- le Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDAH)

Dans le cadre de ce travail, nous nous intéressons particulièrement au TSA. Les troubles du spectre de l'autisme ont des caractéristiques principales dans les deux domaines que sont la communication sociale et les comportements/intérêts restreints et répétitifs modulés par quatre spécificateurs cliniques (intelligence, langage, comorbidité et sévérité) (12).

Le regroupement des symptômes autistiques dans la dernière version du DSM vise à améliorer la sensibilité et la spécificité des critères diagnostiques du TSA, et à identifier les origines neurologiques, environnementales et génétiques, qui influencent le développement de l'enfant.

Le DSM-5 recense deux critères diagnostiques :

- Le premier critère qui correspond aux déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés ;
- Le deuxième critère qui correspond au caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités.

La sévérité est définie par le niveau d'aide et d'accompagnement nécessaire.

D'après le DSM-5-TR, « *Les symptômes que l'on doit retrouver dans le premier critère sont les 3 critères nécessaires suivants :*

- *un déficit de réciprocité sociale ou émotionnelle (anomalies de l'approche sociale et d'une incapacité à la conversation bidirectionnelle normale, jusqu'à une incapacité d'initier des interactions sociales ou d'y répondre)*
- *un déficit des comportements de communication non verbaux utilisés au cours des interactions sociales, (une intégration défectueuse entre la communication verbale et non verbale, des anomalies du contact visuel et du langage du corps, des déficits dans la compréhension et l'utilisation des gestes, jusqu'à une absence totale d'expressions faciales et de communication non verbale et un déficit dans le développement)*
- *une difficulté d'adaptation du comportement aux différents contextes sociaux, difficulté dans le partage du jeu imaginaire, difficulté dans l'intérêt porté aux pairs.*

*Parmi les symptômes du deuxième critère, on doit retrouver les 2 critères nécessaires suivants sur les 4 :*

- *un caractère répétitif ou stéréotypé des mouvements, de l'utilisation du langage ou des objets (stéréotypies motrices, phrases idiosyncrasiques, alignement d'objets, etc.)*

- *une intolérance au changement et une adhésion inflexible à des modes comportementaux verbaux ou non verbaux ritualisés (rigidité de la pensée, détresse face changement et aux transitions, etc)*
- *des intérêts restreints et inhabituels du fait de leur intensité et de leur nature et une hyper ou hypo réactivité aux stimulations sensorielles, ou un intérêt inhabituel pour les données sensorielles de l'environnement (indifférence à la douleur ou à la température, réactions négatives à certaines textures ou sons, forte attirance pour les lumières ou objets en mouvement, etc.) (11). »*

Les caractéristiques diagnostiques essentielles du TSA, sont la présence des deux critères principaux précédemment décrits. Ces symptômes doivent être retrouvés dès le stade précoce du développement, être durables, et doivent présenter un retentissement fonctionnel chez l'individu sur le plan social, scolaire, professionnel, ou dans d'autres domaines importants.

### C) Données épidémiologiques

La prévalence des TSA dans la littérature est variable selon les études, cependant une tendance à l'augmentation de la prévalence des TSA au cours du temps est observée par les différents auteurs.

- Dans sa publication « *Autisme un trouble du neurodéveloppement affectant les relations interpersonnelles* » de 2017 le Professeur Barthélémy membre de l'Académie nationale de médecine rapporte une prévalence pour les TSA de 700 000 personnes concernées en France dont 100 000 de moins de 20 ans.
- Une étude sur la prévalence des TSA a été réalisée dans les départements français de la Haute-Garonne, et ceux de l'Isère, de la Savoie et de la Haute Savoie. Les données ont été collectées sur deux registres principalement via les MDPH. Parmi les enfants nés en 2010, la prévalence globale des TSA chez les enfants de 8 ans atteignait 10/10 000. Les résultats retrouvent une augmentation des diagnostics de TSA chez les enfants de 8 ans nés entre 2007 et 2009, par rapport à ceux nés entre 1995 et 1997 (augmentation de 2.3 à 7.7‰ et de 3.3 à 5.6‰ respectivement pour les deux registres) (13).
- Une méta-analyse à partir de 54 études de prévalence ayant inclus plus de 13 millions d'enfants dont 53 712 avec TSA suggère, à partir d'analyses de sous-groupes, que chez les enfants remplissant les critères de diagnostic du TSA, le rapport H/F serait proche de 3 :1 et non 4 :1, à la différence de ce qui est communément admis (14).
- La prévalence de l'autisme dans le monde a fait l'objet de plusieurs études dont la plus récente publiée en 2022 (15). Cette étude s'appuie sur une revue systématique de la littérature portant sur la prévalence de l'autisme dans le monde et en tenant compte de l'impact des facteurs géographiques, ethniques et socio-économiques sur les estimations de prévalence. Les résultats de cette étude retrouvent une prévalence de 1 enfant sur 100. Les estimations de prévalence ont augmenté au fil du temps et ont varié considérablement au sein, et entre les groupes sociodémographiques.

## II. Les hallucinations

### A) Historique

Le terme « hallucination » est introduit pour la première fois en 1572 dans la littérature anglaise par le théologiste suisse Ludwig Lavater à partir du latin médiéval « *hallucinatio* » qui signifie méprise, égarement.

C'est à partir du XIX<sup>ème</sup> siècle que les hallucinations sont étudiées avec une volonté de compréhension scientifique de ces phénomènes, et rentrent dans le champ du domaine médical.

Jean Etienne Dominique Esquirol en a donné une définition en 1838 : « *un homme est en état d'hallucination s'il a la conviction intime d'une sensation actuellement perçue alors que nul objet extérieur propre à exciter cette sensation n'est à portée de ses sens* » (16). Jean Etienne Dominique Esquirol a étudié les hallucinations de manière systématique, les considérant comme des symptômes de maladies mentales, et des expressions de conflits psychiques.

Au XX<sup>ème</sup> siècle les avancées en neurologie, psychiatrie et pharmacologie ont favorisé une meilleure appréhension des mécanismes des hallucinations. Des chercheurs comme Emil Kraepelin (1856-1926) en Allemagne, et Eugene Bleuler (1857-1939) en Suisse, ont largement contribué à la classification et à la théorie de ces phénomènes (17).

### B) Définitions

L'hallucination est définie par Henri Ey dans son *Traité des hallucinations* paru en 1973, comme une : « perception erronée en l'absence de stimuli identifié » (18).

Dans la culture occidentale en psychiatrie, l'hallucination représente une perception sans objet survenant donc en l'absence de stimulus extérieur réel. L'hallucination est involontaire, s'impose au sujet pendant un état d'éveil, et persiste à la fermeture des yeux. L'hallucination n'est pas critiquée par le sujet, qui y adhère entièrement.

L'étiologie des hallucinations est diverse, mais peut être résumée en deux grandes catégories : psychiatrique ou organique. Les hallucinations d'origine psychiatrique peuvent concerner par exemple le spectre de la schizophrénie, les TND, ou encore les syndromes de stress post-traumatique. Une origine organique des hallucinations peut refléter une anomalie génétique, un trouble métabolique, des infections, ou bien une atteinte neurologique (1).

Les hallucinations peuvent toucher différentes modalités sensorielles : celles qui sont rattachées aux 5 sens (hallucinations auditives, olfactives, visuelles, gustatives et tactiles), et à la sensibilité profonde qui sont la sensibilité interne et proprioceptive (hallucinations cénesthésiques).

Les hallucinations chez l'enfant ont une spécificité clinique par rapport à celles de l'adulte du fait de leur apparition dans le cours du développement (19), elles peuvent être regroupées en plusieurs catégories :

- Expérience hallucinatoires développementales :

Elles peuvent être présentes au sein du développement physiologique de l'enfant. Elles peuvent être associées à une immaturité affective responsable d'accès imaginatifs : les compagnons imaginaires. Elles peuvent également survenir autour des moments de réveil et d'endormissement dans un contexte d'angoisses développementales : les parasomnies bénignes de type hypnagogique ou hypnopompique.

- Expériences hallucinatoires en population clinique non psychotique :

L'hallucination est un symptôme fréquent qui peut être associé à des diagnostics divers. Les causes psychiatriques que l'on retrouve sont notamment un trouble de l'humeur, un trouble anxieux, un syndrome de stress post traumatique, ...L'épisode dépressif est une étiologie fréquente et concernerait 34% des enfants consultant aux urgences pour des hallucinations (20). L'hallucination n'est donc pas synonyme du spectre de la schizophrénie et autres troubles psychotiques.

A noter que ces hallucinations peuvent se retrouver dans un contexte non clinique

- Expériences hallucinatoires en population clinique psychotique :

Les hallucinations font partis des critères diagnostiques du DSM V, de la schizophrénie et des autres troubles psychotiques, mais ne sont ni nécessaires ni suffisantes pour faire le diagnostic. Les symptômes en faveur d'une schizophrénie à début précoce sont importants à détecter afin de débiter une prise en charge adaptée dès le stade prodromique (21). Ils associent classiquement un repli social, une diminution de l'expression émotionnelle, des bizarreries, une désorganisation intellectuelle et comportementale, des idées délirantes ...

C) Données épidémiologiques

L'étude de Katryn et al. (22) publiée en 2021 dans le Journal Anglais de Psychiatrie a étudié la prévalence des hallucinations dans différents groupes d'âge.

L'étude transversale a débuté en 1993 et a été répétée tous les sept ans depuis (2000, 2007 et 2014). Les méthodes ont permis de combiner différentes vagues d'études pour permettre un test robuste des hypothèses, en utilisant de grands échantillons.

L'étude de 1993 a recueilli des données sur des personnes âgées de 16 à 64 ans en Angleterre, en Écosse et au pays de Galles, et l'étude de 2000 a recueilli des données sur des personnes âgées de 16 à 74 ans en Angleterre, en Écosse et au pays de Galles.

Les études de 2007 et 2014 ont recueilli des données uniquement en Angleterre, à partir de 16 ans, sans limite d'âge supérieure.

Au total, sur les 1376 personnes interrogées 4,24 % ont déclaré avoir eu des hallucinations au cours de la dernière année de l'étude.

Des études se sont intéressées à la prévalence des hallucinations dans la population pédiatrique. Dans la méta analyse réalisée par Kelleher et al. (23) la prévalence d'expériences hallucinatoires est calculée à 17% chez les enfants âgés de 9 à 12 ans et 7,5 % chez les 13-18 ans.

Dans l'étude d'une cohorte longitudinale multidisciplinaire, le suivi sur 15 ans de 788 enfants issus de la population générale pédiatrique a été mené, cette étude a mis en évidence une prévalence d'expériences hallucinatoires de l'ordre de 8% à l'âge de 11 ans et de 13% à l'âge de 26 ans (24) (25).

A partir de ces données, nous notons que la prévalence des hallucinations dans la population adulte est inférieure à celle de l'enfant. Cela s'explique entre autres, par une plus grande immaturité des mécanismes d'intégration sensoriels (1).

### III. Lien avec le cas clinique

D'après les définitions et études précédemment citées, des éléments clés sont à retenir pour aborder le cas clinique qui va suivre :

- Les TSA sont caractérisés par des anomalies sensorielles, telles qu'une "*hyper ou hypo réactivité aux stimulations sensorielles, ou un intérêt inhabituel pour les données sensorielles de l'environnement*" (11).
- Le TSA est un diagnostic précoce, qui s'établit dès les premiers stades de l'enfance.
- Une des caractéristiques présentes chez les patients atteints de TSA est le déficit persistant de la communication verbale et des interactions sociales, que ce soit dans la compréhension de l'autre (par exemple, les questions d'un soignant), ou dans la transmission de ses propres pensées (par exemple, répondre à un soignant sur son état de santé).
- Les hallucinations sont plus fréquentes chez l'enfant.
- Celles-ci sont aspécifiques, et peuvent être associées à une grande variété de tableaux cliniques pédo-psychiatriques.

Le cas clinique qui va à présent être détaillé, relate la situation d'une jeune fille de 12 ans, se plaignant d'hallucinations, sans diagnostic psychiatrique précédemment posé. Ni l'hypothèse d'un TSA, ni celle d'une schizophrénie précoce n'ont été retenues.

Devant ces éléments, la démarche diagnostique s'est présentée comme un vrai challenge, et de nombreux bilans ont dû être effectués pour aboutir à une restitution fidèle et exhaustive de l'ensemble des troubles présentés.

## Partie 1 : Présentation du cas clinique

### I. Anamnèse médicale

#### A) Motif et contexte de la demande initiale

Maëlle, une jeune fille âgée de 12 ans, s'est présentée à la consultation de recours CHESS (*Consultation Hallucinations et Expériences Supra Sensorielles*) du CHU de Lille en 2021 à la demande des parents, pour l'évaluation d'expériences sensorielles et hallucinatoires évoluant depuis 3 ans.

A la suite de cette évaluation, l'atypicité des hallucinations et de la symptomatologie décrites n'avait pas permis de retenir un diagnostic de schizophrénie précoce, et une orientation vers le CMP de secteur avait été recommandée pour la poursuite de l'évaluation.

En 2023 la famille a sollicité la consultation de recours CCMR (*Centre de Compétence Maladies Rares*) du CHU de Lille, devant les antécédents familiaux et une majoration des troubles : majoration de l'anxiété et sentiment de persécution, auto et hétéro agressivité, refus scolaire anxieux et difficultés d'apprentissage depuis l'entrée en 6ème.

Les parents de Maëlle avaient rapporté se sentir impuissants devant les difficultés de leur fille, et évoquaient l'absence de diagnostic comme un obstacle à la bonne orientation vers des soins adaptés. Dans ce contexte d'errance diagnostique, de majoration des troubles, des antécédents familiaux et de l'atypicité de la présentation clinique, la famille était en demande d'une évaluation complète avec avis diagnostique, étiologique et thérapeutique.

## B) La consultation CCMR

Le CCMR (*Centre de Compétence Maladies Rares*) du CHU de Lille, par lequel Maëlle a été prise en charge pour établir un diagnostic, propose des consultations spécialisées pour les patients présentant des symptômes psychiatriques liés à une anomalie génétique, une maladie métabolique, une maladie neurologique rare, ou une pathologie auto-immune ou inflammatoire.

Les patients chez qui une maladie rare est suspectée peuvent également être évalués au CCMR, sur demande de leur médecin psychiatre ou du médecin coordinateur.

Les patients pouvant recevoir une consultation sont les patients présentant :

- Une maladie rare psychiatrique :
  - Une schizophrénie à début précoce ou pharmacorésistante
  - Une catatonie
- Des symptômes psychiatriques évocateurs d'une maladie rare sont :
  - L'atypicité de la présentation clinique
  - Les hallucinations
  - La non-réponse ou réponse paradoxale / inhabituelle aux traitements
  - La présence de nombreuses comorbidités
  - Le trouble du neurodéveloppement complexe
- Une pathologie rare pour laquelle un avis psychiatrique est indiqué comme :
  - Le syndrome de Prader-Willi
  - Les anomalies et variations du développement génital
  - Les délétions 22q11

Les missions de recours du CCMR sont la réalisation d'une évaluation clinique et fonctionnelle, l'orientation du bilan étiologique, la proposition d'un avis thérapeutique, ainsi que la prise en charge, afin de proposer un parcours de soins adaptés pour les patients et leurs familles. Le CCMR réalise par exemple une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) avec la participation de médecins psychiatres, neuropédiatres, généticiens, médecine physique et réadaptation, endocrinologue pour avis diagnostiques, étiologiques et thérapeutiques.

C'est au cours de sa prise en charge au CCMR que nous avons rencontré Maëlle.

### C) Histoire familiale et mode de vie

La famille est composée du couple parental marié et de 4 enfants. Maëlle est la deuxième enfant de la fratrie, son frère aîné est âgé de 15 ans, sa sœur cadette est âgée de 10 ans, et son frère cadet est âgé de 9 ans.

Les antécédents familiaux sont marqués par :

- un apparenté au premier degré dans la fratrie porteur de la mutation TSC2 atteint d'une Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB), qui présente une épilepsie pharmacorésistante nécessitant une surveillance permanente, en attente d'une place en structure médico-sociale IME ;
- un apparenté au premier degré dans la fratrie qui a présenté une anémie hémolytique auto immune ;
- un apparenté au premier degré avec notion de troubles des apprentissages notamment avec des difficultés pour entrer dans la lecture sans évaluations réalisées ;
- un apparenté au troisième degré présente une schizophrénie.

Le papa de Maëlle travaille dans le domaine de la santé, et la maman a arrêté son activité professionnelle pour réaliser la scolarisation à domicile, et s'occuper de son dernier enfant atteint de STB.

Le climat familial est décrit comme bruyant et agité, Maëlle et son petit frère criant beaucoup, et qui d'important troubles du comportement au domicile. Les moments de plaisir partagé semblent rares, et on note un épuisement parental en lien avec la recherche de structures et soins adaptés pour leurs deux enfants. Néanmoins la famille se décrit comme fusionnelle.

La famille a réalisé de multiples déménagements avec changement de région motivé par la recherche d'un meilleur accès aux soins. Cependant, ces déménagements ont favorisé une discontinuité des évaluations cliniques et des soins et des prises en charge pour les enfants.

## D) Anamnèse clinique

Dans cette partie, nous allons reprendre les symptômes cliniques qu'a présenté Maëlle par tranche d'âge.

### 1) Naissance à l'âge de 4 ans : la petite enfance

Maëlle est née 1 semaine après terme (41SA + 5 jours), on ne retrouve pas de complication durant la grossesse et l'accouchement à l'anamnèse. Les suites néonatales ont été simples, avec une bonne adaptation à la vie extra utérine.

La maman de Maëlle était alors âgée de 37ans. Il n'y a pas de notion de prise de toxiques ou de médicaments pendant la grossesse.

Le développement psychomoteur est marqué par l'acquisition de la marche à 11 mois, la propreté diurne et nocturne à l'âge de 2 ans, et un retard d'apparition du langage avec une enfant qui s'exprimait uniquement avec des cris.

C'est un bébé décrit comme calme, et ayant besoin d'être fortement stimulé. Les premières interactions sont décrites comme froides avec quelques sourires aux anges. Le comportement de Maëlle est marqué rapidement par une intolérance à la frustration, et une attitude d'opposition par des cris, une agitation psychomotrice importante, et une faible consolabilité. Le contact corporel était difficile.

Maëlle présente des troubles du sommeil depuis son plus jeune âge, à type de difficultés d'endormissement et de nombreux réveils nocturnes.

On retrouve une sélectivité et un trouble de l'oralité sur le plan alimentaire, décrits dès les premiers mois et persistant actuellement.

Maëlle est entrée en maternelle à l'âge de 3 ans. Les premiers éléments d'inquiétudes ont été observés par les parents et l'école devant un retard d'apparition et de développement du langage oral, un retard dans les apprentissages, et des difficultés d'interaction et d'intégration à son groupe de pairs.

Maëlle tourne en rond dans la cour de récréation, se met à l'écart des enfants, et ne noue aucun lien d'amitié avec eux.

Maëlle présente des particularités sensorielles : la famille nous rapporte une hypersensibilité auditive et visuelle.

Maëlle a bénéficié d'une prise en charge précoce au CAMPS à l'âge de 4 ans comprenant un suivi psychologique, orthophonique, et 2 demi-journées de prise en charge par semaine. Ce suivi a été interrompu à la suite d'un déménagement pour une autre région.

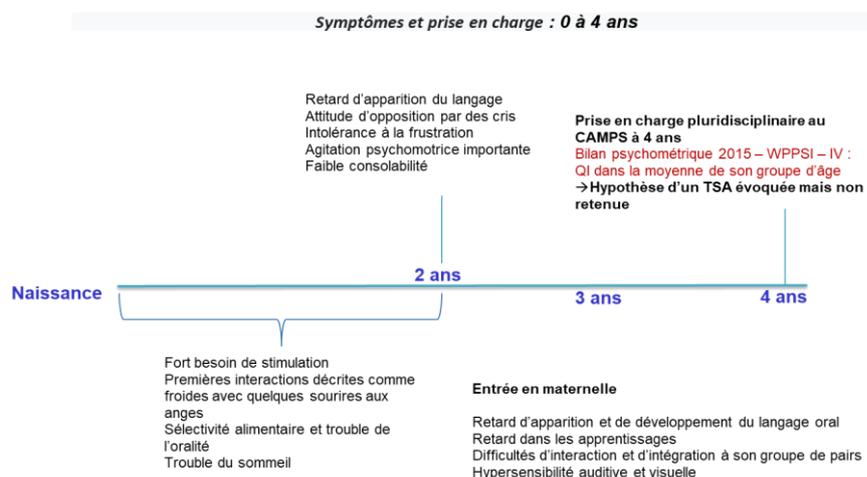
Un suivi au CMP a été initié par la suite, avec de nouveau une prise en charge orthophonique, psychologique et des activités groupales.

Un bilan psychométrique à l'aide de la WPPSI- IV (Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence) a été réalisé en 2015 Maëlle est âgée de 4 ans.

Le bilan retrouvait un fonctionnement intellectuel qui se situe dans la moyenne de son groupe d'âge, une échelle verbale à 80, une échelle de performance à 75 et une échelle totale à 76.

L'hypothèse d'un TSA avait été soulevée devant la symptomatologie présentée, mais n'avait pas été retenue (après évaluation clinique sans bilans standardisés réalisés), au profit de difficultés neurodéveloppementales plus globales, avec un retard d'apparition et de développement du langage oral, un retard dans les apprentissages et des troubles précoces de la communication et des interactions.

Figure 1.



## 2) 5 à 9 ans : l'enfance

A l'entrée en école élémentaire, il est constaté sur le plan de la motricité des difficultés de coordination et un retard de développement dans les manipulations fines. Par exemple, Maëlle n'arrive pas à faire ses lacets, ni fermer les fermetures éclair.

Les parents rapportent une difficulté d'intégration des consignes multiples et dans le traitement de plusieurs informations à la fois. Maëlle n'est pas autonome pour l'hygiène au quotidien (se laver, se brosser les dents, adapter ses vêtements en fonction des températures...), et nécessite d'être stimulée par ses parents pour réaliser ces tâches. La nécessité d'un accompagnement à la scolarité paraît indispensable, et une notification MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) pour un accompagnement par une AESH (Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap) est obtenue.

Sur le plan comportemental, il persiste des crises d'agitation majeures avec auto et hétéro agressivité, et une difficulté de gestion émotionnelle (intolérance à la frustration, absence de pointage émotionnel).

A l'âge de 7 ans, Maëlle rapporte l'apparition d'expériences hallucinatoires dans les modalités visuelles et auditives. La symptomatologie hallucinoïde rapportée est caractérisée par des expériences hallucinatoires visuelles de courte durée. Maëlle rapporte la présence « d'une araignée menaçante », d'« ombres et formes humanoïde noires » et de « monstres oranges » aperçus dans les grands espaces, ce qui a été retenu alors comme en faveur d'une agoraphobie (peur de la foule). Le stress était un facteur déclenchant à ces hallucinations, fréquemment retrouvé et identifié. Les hallucinations auditives correspondent à des cris plus ou moins aigus, et des bruits qui surviennent principalement dans le silence. Ces expériences sont peu fréquentes, moins d'une fois par semaine, avec une tonalité affective négative associée.

La famille a effectué un nouveau déménagement entraînant l'arrêt du suivi au CMP. La suite de la prise en charge s'est poursuivie au CMPP de la nouvelle ville, et Maëlle y a bénéficié d'un suivi orthophonique et pédopsychiatrique.

En parallèle, un bilan génétique pour exploration étiologique a été réalisé en 2017, à la suite de l'annonce diagnostic de Sclérose Tubéreuse de Bourneville chez son frère

cadet, une analyse du caryotype et une analyse chromosomique sur puce ADN (ACPA) sont réalisées, revenant négatifs.

Un deuxième bilan psychométrique a été réalisé en 2018. Maëlle est âgée de 7 ans :

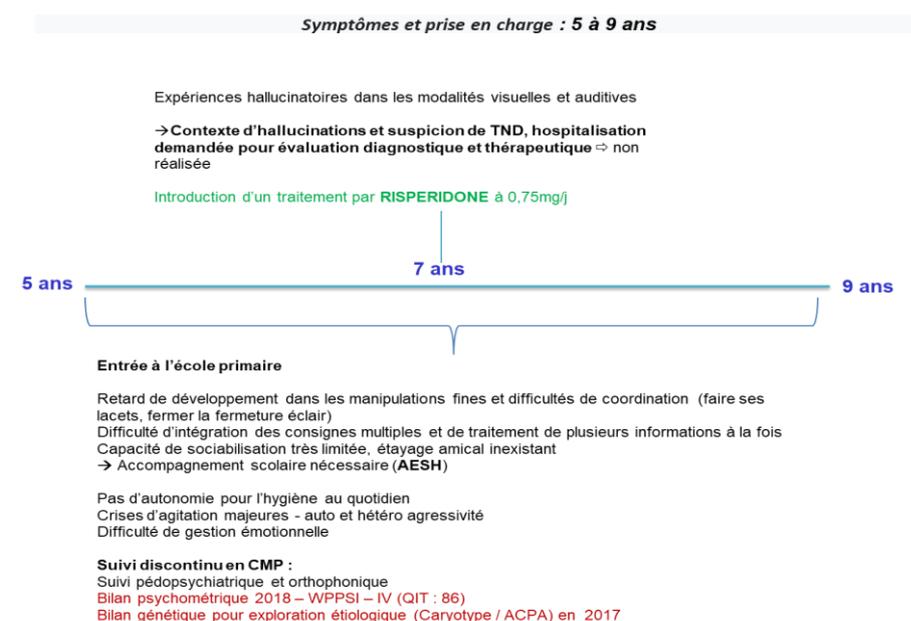
La WPPSI-IV retrouvait une capacité de verbalisation et de compréhension dans la moyenne (ICV à 92), indice visuo spatiale (IVS à 85), indice de raisonnement fluide (IRF à 99), une mémoire de travail dans la norme (IMT à 115), une vitesse de traitement dans la moyenne basse (IVT à 74), avec un QI total à 86.

La passation est rendue difficile en raison des troubles articulatoires qui rendent Maëlle peu compréhensible.

Dans ce contexte d'hallucinations, et de difficultés dans les apprentissages et interactions sociales, une hospitalisation est sollicitée pour évaluation diagnostique et thérapeutique. Celle-ci ne s'est néanmoins pas mise en place, la famille n'y ayant pas donné suite.

Devant la présentation clinique atypique, un traitement par RISPERIDONE à 0,75mg par jour a été introduit en 2018 par le pédopsychiatre du CMPP. Le traitement est bien toléré, mais les parents ne rapportent pas d'efficacité significative au décours, et de modification de la symptomatologie clinique.

Figure 2.



### 3) 10 ans l'adolescence – puberté

Maëlle se retrouve en grande difficulté à l'entrée au collège. Les capacités de socialisation restent très limitées, avec des difficultés d'intégration à son groupe de pairs, et dans les différents espaces scolaires et extrascolaire. L'étayage amical est inexistant. Elle rapporte des moqueries de la part des autres élèves de sa classe, notamment sur son physique et son élocution. Nous ne retrouvons pas à l'interrogatoire d'éléments en faveur d'un syndrome de stress post traumatique.

Elle ne pratique pas d'activités extrascolaires, mais a pu pratiquer de l'équithérapie. Les centres d'intérêts sont portés sur les documentaires animaliers (plus spécifiquement les chevaux) et historiques, et les jeux de plateforme en ligne.

Elle bénéficie d'une notification MDPH pour une orientation en SESSAD (Services d'Education et de Soins Spécialisés A Domicile) en attente d'inscription, classe ULIS (Unité localisée pour l'inclusion scolaire) et d'une AESH ;

En raison de nombreux déménagements, les suivis se sont interrompus, et lors de l'évaluation sur la consultation CHESS en 2021, le suivi sur le CMPP n'était plus en cours. Par ailleurs, il n'y avait pas de prise en charge le nouveau secteur.

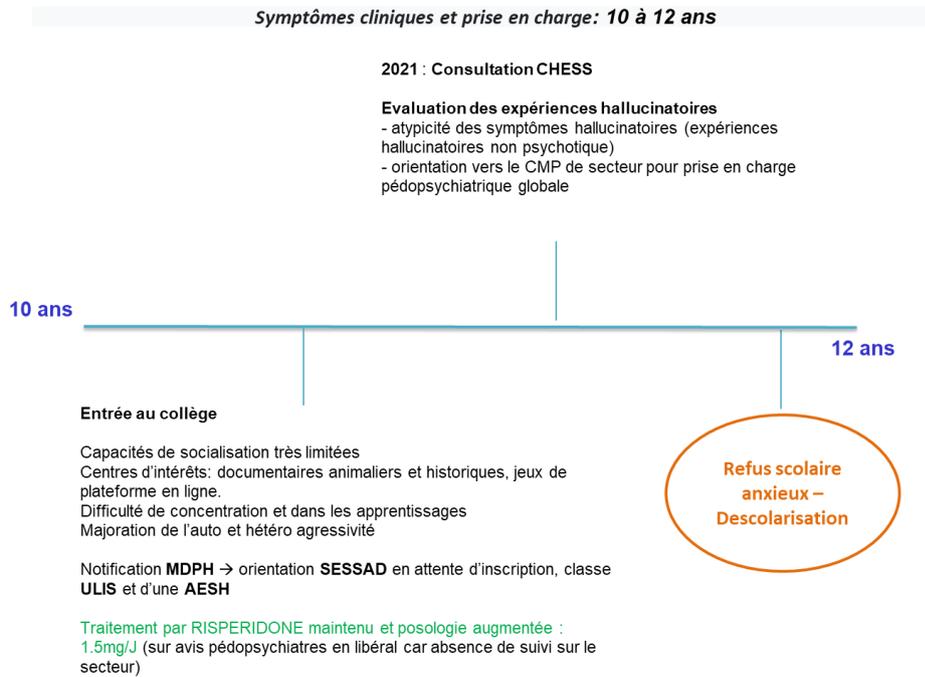
Le traitement par RISPERIDONE a été maintenu, avec avis thérapeutique ponctuel réalisé par plusieurs pédopsychiatres en libéral, avec une augmentation à la posologie de 1.5mg par jour.

En 2021, la famille a sollicité une évaluation spécialisée par la consultation de recours CHESS au CHU de Lille, devant la persistance des expériences hallucinatoires chez Maëlle depuis 3 ans, et des éléments interprétatifs à type de persécutions.

Les outils utilisés sont la Kiddie-PANSS et la MHASC (*Multisensory Hallucinations Scale for Children*). La symptomatologie hallucinoire est fluctuante et retrouve des expériences uniquement dans la modalité auditive. Il s'agit principalement de bruits, de bourdonnements et de cris aigus sans rationalisme franc. L'évaluation réalisée n'était pas en faveur d'un trouble psychotique.

Devant l'atypicité des symptômes hallucinatoires (expériences hallucinatoires non psychotique), une orientation vers le CMP de secteur est préconisée, ainsi qu'une évaluation diagnostique devant des interrogations sur une symptomatologie évocatrice d'un TSA.

Figure 3.



## II. Symptomatologie actuelle

### A) Entretien clinique

Nous rencontrons Maëlle alors âgée de 12 ans, sur la consultation CCMR au mois de mai 2023. Les difficultés actuelles rapportées par les parents, et ce depuis l'entrée en 6ème, sont :

- une majoration des troubles du comportement, avec hétéro-agressivité verbales et physiques envers les parents et la fratrie lors de moments de frustration, ou de recrudescence anxieuse, ainsi qu'une auto-agressivité (Maëlle peut se frapper la tête et se tirer les cheveux) ;
- un refus scolaire anxieux à type d'attaque de panique et impossibilité de se rendre au collège, et des difficultés dans les apprentissages (échec scolaire) ;
- des éléments de vécu persécutif. Maëlle craint de sortir dans la rue, les regards des passants, des professeurs ou des camarades étant perçus comme intrusifs.

Maëlle a une présentation inhibée et peu soignée, elle a des cheveux courts châains en bataille. Elle présente une obésité modérée, le poids est de 77 kg pour une taille de 1m60 avec un IMC à 30kg/m<sup>2</sup>. On ne retrouve pas d'antécédents médico-chirurgicaux à l'anamnèse. Il n'y a pas d'allergie connue. Il n'y a pas de consommation alcoolique tabagique.

Sur le plan clinique, on observe des balancements du buste ponctuels tout au long de l'entretien. Maëlle garde son manteau malgré la température, même si nous lui proposons de le retirer pour être plus à l'aise, et garde ses mains cachées dans sa veste. On ne retrouve pas de gestes stéréotypés.

Le contact est de mauvaise qualité, Maëlle est peu expressive, les mimiques faciales sont pauvres. Le regard est fuyant, le contact visuel est rarement adressé. Lorsqu'il l'est, le regard est peu modulé, plutôt fixe. La voix est monocorde, de faible intensité, avec une altération de l'intelligibilité par des difficultés articulatoires et des altérations phonologiques fréquentes. Le discours est cohérent et adapté. On observe un temps

de latence dans les réponses, et celles-ci sont laconiques. Le discours est peu élaboré. Maëlle semble présenter des difficultés de compréhension, notamment concernant l'implicite dans les questions. Les réponses sont courtes (à la question « tu connais ta date de naissance ? », Maëlle répond « oui », il faut lui demander explicitement de la donner). Maëlle semble comprendre difficilement le second degré.

Il existe une tristesse de l'humeur, sans idéations suicidaires. Nous retrouvons une anhédonie, ainsi qu'une tendance à la clinophilie, et un isolement. L'estime de soi est très fragile. Les parents peuvent rapporter qu'au domicile, il existe des pleurs importants, des crises de colère avec des gestes auto et hétéro-agressifs, dans un contexte d'anxiété ou de frustration quasi quotidien.

Maëlle peut rapporter un vécu persécutif important, le regard des autres est source d'anxiété. Maëlle se dit en difficulté dans les interactions sociales. Elle n'a pas d'amis, et explique n'en avoir jamais eu. Elle évoque une grande difficulté à pouvoir se rendre en groupe classe, disant notamment se sentir facilement intrusée par l'autre. Elle rapporte une hyper-sensibilité au bruit (sonnerie, bruits des enfants), et une difficulté à rester concentrée (« *il y a trop d'informations, le bruit des stylos m'angoisse, la sonnerie, les enfants, il y a trop de monde je suis perdue* »). Tous ces éléments sont pourvoyeurs d'angoisses envahissantes associées à une peur de l'échec, ayant pour conséquences un refus scolaire anxieux.

En reprenant avec elle son parcours scolaire, Maëlle évoque des difficultés scolaires qui se majorent à partir du CE2/CM1, avec des difficultés notamment à comprendre le sens des énoncés, le sens des mots, et les consignes orales données. Elle semble avoir du mal à comprendre les concepts et les idées abstraites. Elle évoque alors la sensation que les mots se mélangent dans sa tête. Au domicile, les parents rapportent qu'il est difficile pour Maëlle d'intégrer plusieurs consignes à la fois.

Actuellement Maëlle rapporte des difficultés dans les apprentissages, qui se majorent depuis l'entrée en 6<sup>ème</sup>. Les plaintes portent sur la concentration, la mémorisation et la compréhension des consignes.

Si Maëlle peut expliquer ses difficultés dans la quotidienneté, elle est en revanche, plus en difficulté pour faire le lien avec ses affects.

On ne retrouve pas d'idées délirantes. Bien que présentes à une moindre fréquence qu'à l'enfance, il persiste des expériences hallucinatoires dans les modalités visuelles et auditives (bruits aigus et taches de couleurs). Nous ne retrouvons pas d'hallucinations dans les autres modalités sensorielles ni intrapsychique. Il n'y a pas de troubles du cours de la pensée, ni de dissociation.

Maëlle est peu autonome, elle a besoin d'être sollicitée et guidée pour la toilette, l'habillage et le déshabillage depuis toujours. La famille rapporte également une lenteur au niveau moteur et dans le traitement de l'information. Des difficultés dans l'organisation des gestes et des difficultés de coordination (faire ses lacets, utiliser la fermeture éclair).

Il existe des particularités sur le plan sensoriel. Elle apprécie peu le contact physique. Elle présente une hypersensibilité au bruit ainsi qu'à la lumière. Il peut exister une aversion pour certains aliments. L'appétit est conservé. On note néanmoins une prise de poids sur les derniers mois avec des prises alimentaires décrites à visée anxiolytique.

Des troubles du sommeil anciens persistent, avec une insomnie d'endormissement en lien avec des ruminations anxieuses et anticipatoires, entraînant un décalage de phase d'endormissement à 3-4h du matin et réveil à 12h.

A la fin de la première consultation, la symptomatologie anxieuse apparaît au premier plan, avec des anomalies de la perception sensorielle, allant d'une hypersensibilité auditive et visuelle, jusqu'à des hallucinations, selon les dires de la patiente. Ces observations n'étaient pas en faveur d'une schizophrénie à début précoce, mais plutôt en faveur d'un possible TSA. Néanmoins, devant les difficultés globales de Maëlle, et l'absence d'un diagnostic jusqu'alors, la nécessité d'effectuer un ensemble pluridisciplinaire de bilans s'est imposée pour réaliser une évaluation clinique avec un diagnostic et pour pouvoir proposer une prise en charge adaptée.

## B) Démarches diagnostiques

Nos hypothèses diagnostiques devant la symptomatologie présentée par Maëlle sont l'existence d'un Trouble du Neurodéveloppement complexe et/ou un trouble psychiatrique.

Entre l'entretien du mois de mai et la réalisation des bilans, la famille a décidé d'elle-même l'arrêt du traitement par RISPÉRIDONE.

Sur le plan clinique nous n'avons pas constaté de modifications de la présentation clinique avec l'arrêt du RISPÉRIDONE. Comme il persistait des angoisses, un traitement anxiolytique par ATARAX a été préconisé, mais non donné par la famille.

L'ensemble des bilans fonctionnels sont réalisés en l'absence de traitement médicamenteux.

### 1) Evaluation des Troubles du Neurodéveloppement

Afin d'évaluer chez Maëlle l'existence d'un TND, nous avons réalisé une évaluation clinique pluridisciplinaire, des bilans diagnostics et fonctionnels par les différents professionnels de l'équipe du CCMR (Pédopsychiatre, Psychologue, Psychomotricienne, Orthophoniste et Educateur).

#### a) Austim Diagnostic Observation Schedule - ADOS

Depuis la petite enfance, l'hypothèse d'un TSA avait été soulevée et les différents professionnels ayant rencontrés Maëlle au cours de son développement se sont interrogés sur l'existence de symptômes autistiques. Néanmoins, il n'y avait jamais eu de bilan standardisé réalisé.

Nous avons donc préconisé la passation de l'ADOS-2 qui est une échelle d'observation standardisée pour le diagnostic de l'autisme. Cette échelle permet d'évaluer les capacités de communication et d'interaction sociale chez l'enfant, l'adolescent et l'adulte et de rechercher les comportements restreints et stéréotypés.

L'ADOS-2 est composé de 5 modules :

- **Le module TODDLER**, pour les enfants âgés de 12 à 30 mois.
- **Le module 1** est adapté aux enfants de plus de 30 mois qui n'utilisent pas le langage ou un langage composé de trois mots non écholaliques.
- **Le module 2** s'adresse aux enfants qui utilisent quelques phrases, sans utiliser le langage de manière fluide.
- **Le module 3** est utilisé pour des enfants qui se servent encore de jouets et dont le langage est fluide (généralement avant 16 ans).
- **Le module 4** est destiné aux adolescents et adultes ayant un langage fluide à partir de 16 ans.

Au vu de l'âge de notre jeune patiente, le module 3 de l'ADOS-2 a été utilisé pour la passation du bilan.

Le score à l'ADOS-2 module 3 retenu :

- En affect social (communication/interactions sociales), un score à 13.
- En comportements restreints et répétitifs, un score à 0.

**Au total, Maëlle a 13, le seuil du TSA est à 7.**

A noter que durant la passation, Maëlle peut évoquer un fait si elle est questionnée mais ne donne pas de description séquentielle. Les échanges conversationnels doivent être alimentés par l'évaluateur. Les réponses données sont brèves ne permettant pas toujours aux échanges de se poursuivre. Le contact visuel est rarement adressé. Lorsqu'il l'est, le regard est peu modulé, plutôt fixe. Toutefois, nous pouvons observer quelques expressions faciales adressées à l'évaluateur exprimant le contentement ou l'étonnement. D'une façon générale, il existe peu de mimiques variées du visage.

Il existe peu de plaisir partagé. Maëlle semble comprendre difficilement le second degré. On note une totale absence de demande d'aide de la part de Maëlle à l'examineur lorsqu'elle semble en difficulté. On ne retrouve pas de gestes descriptifs par exemple lorsqu'on lui demande d'expliquer un acte de la vie quotidienne comme se brosser les dents, aucun geste descriptif n'est associé. Maëlle se retrouve en

difficulté pour créer une histoire avec les figurines et explore peu le matériel qui lui est mis à disposition.

Les comportements répétitifs n'ont pas été observés au moment de la passation de l'ADOS-2. Maëlle présente une rigidité de la pensée avec un besoin d'immuabilité et une difficulté d'adaptation aux changements entraînant une anxiété majeure. On observe des comportements stéréotypés comme des balancements, sur le plan sensoriel on note une indifférence à la température et une hypersensibilité auditive et visuelle. Il existe des intérêts restreints autour des animaux (chevaux).

Le résultat à l'ADOS-2 est en faveur d'un **Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)** chez Maëlle.

#### b) Bilan psychométrique et neuropsychométrique

Nous avons proposé une réévaluation du bilan psychométrique le dernier datant de 2018 pour évaluer le fonctionnement intellectuel. Pour cela nous avons réalisé la passation de la WISC-V.

Les résultats retrouvés à la WISC- V sont présentés dans le tableau suivant :

Tableau 2 : Scores à la WISC V

WISC-V						
Scores des composantes primaires						
Compréhension verbale	Visuospatial	Raisonnement fluide	MDT	VDT info	QI	Descriptions qualitatives
						Très élevée
						Élevée
						Moyenne forte
95 (37 <sup>e</sup> %ile)		94 (34 <sup>e</sup> %ile)			NI	Moyenne
	84 (14 <sup>e</sup> %ile)			83 (13 <sup>e</sup> %ile)		Moyenne faible
			79 (8 <sup>e</sup> %ile)			Faible
						Très faible

Maëlle s'est montrée volontaire lors de l'entretien, elle évoque quelques difficultés attentionnelles et mnésiques à l'interrogatoire, le maintien attentionnel apparaît préservé et de bonne qualité pendant le bilan.

Au niveau du langage, Maëlle présente un langage marqué par des difficultés articulatoires et phonologiques.

Les résultats à la WISC-V permettent d'écarter un **Trouble du développement Intellectuel (TDI)** chez Maëlle.

Ensuite, une évaluation de la cognition sociale a été réalisée avec l'épreuve de reconnaissance d'affects et théorie de l'esprit. Ce bilan de NEPSY II permet d'évaluer les capacités de sociabilisation mais aussi la bonne interprétation des émotions de l'autre.

## NEPSY II :

Tableau 3 : Scores à la NEPSY II

Subtests	Note étalonnée	Qualification des notes standard
Reconnaissance d'affects	10	Moyenne
Éléments qualitatifs: Bonne reconnaissance des affects. Maëlle perçoit et comprend les émotions des autres: elle discrimine correctement les expressions courantes du visage.		
Théorie de l'esprit	2-5	Déficitaire
Éléments qualitatifs: Maëlle présente un déficit d'aptitude à rapprocher l'affect approprié des indices contextuels. En tâche verbale, elle arrive à comprendre les perspectives, les expériences et les croyances des autres.		

Les scores en reconnaissance des affects sont dans la moyenne. Maëlle perçoit et comprend les émotions des autres: elle discrimine correctement les expressions courantes du visage.

Les scores en théorie de l'esprit sont en revanche déficitaires, Maëlle présente un déficit d'aptitude à rapprocher l'affect approprié des indices contextuels. En tâche verbale, Maëlle arrive à comprendre les perspectives, les expériences et les croyances des autres.

Enfin un inventaire d'évaluation comportementale des fonctions exécutives (BRIEF) sur la base d'un questionnaire a été demandé aux parents. Cet inventaire vient compléter le bilan psychométrique et neuropsychométrique du fait de l'expression des parents sur les difficultés de Maëlle à appréhender son environnement pour organiser et planifier des activités ou tâches du quotidien.

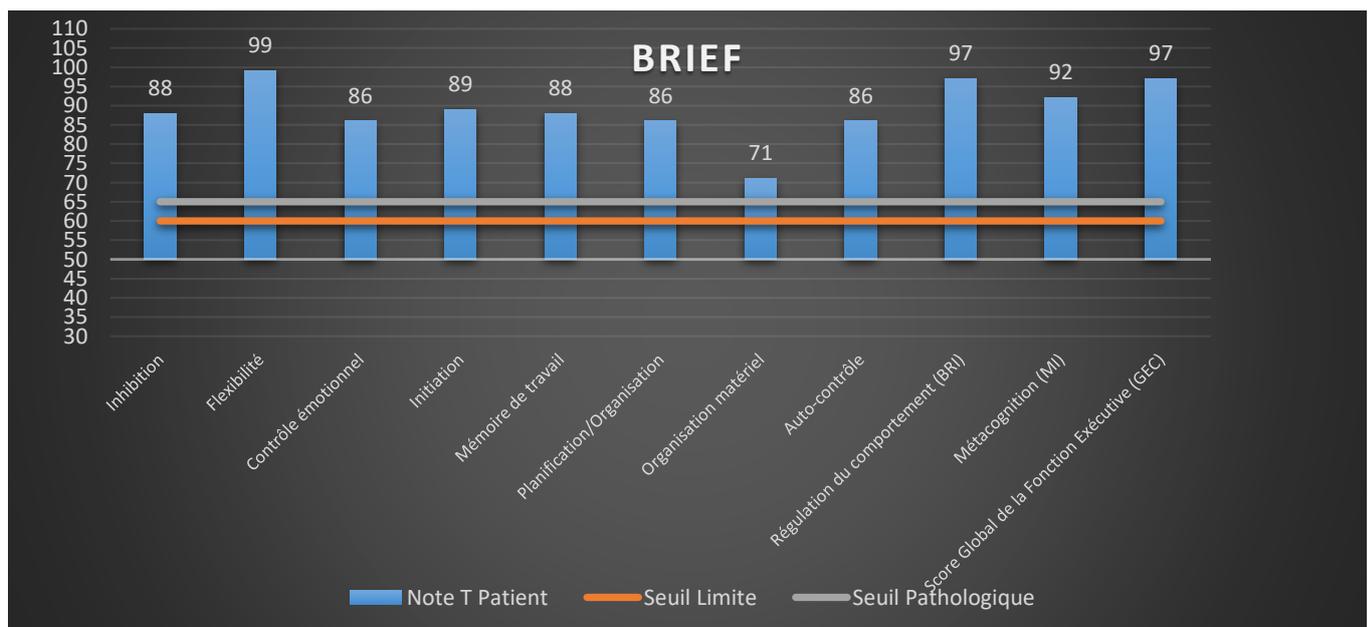
## BRIEF : Inventaire d'évaluation comportementale des fonctions exécutives

Echelle d'inconsistance : acceptable - Echelle de négativité\* : très élevé

Les scores obtenus sont repris ci-dessous. La moyenne se situe à T=50. Un score supérieur à 70 se situe donc à +2T de la moyenne.

\* Le score de Négativité correspond au nombre total d'items de l'échelle ayant reçu l'appréciation « Souvent ». Le score à l'échelle de négativité retrouvé chez la patiente est anormalement élevé. Ce qui reflète soit une perception excessivement négative de l'enfant, soit une possible perturbation substantielle de ses fonctions exécutives. Il est nécessaire de prendre en compte d'autres informations, telles que les réponses à la BRIEF par une autre personne, les performances à d'autres tests et les observations de l'examineur. Dans la forme Parent, quatre des neuf items de l'échelle de Négativité sont issus de l'échelle de Flexibilité. La possibilité d'une rigidité cognitive de l'enfant doit être considérée comme une explication alternative à un score de négativité élevé, plus particulièrement si l'enfant a eu un diagnostic de TND ou une autre pathologie neurologique dans laquelle le manque de flexibilité est un symptôme de premier plan.

Tableau 4 : Scores à la BRIEF



### c) VINELAND-II

L'évaluation des comportements adaptatifs a été réalisée à l'aide de l'échelle Vineland (seconde édition) au cours d'un entretien semi-directif avec les parents de Maëlle.

Cette évaluation permet une évaluation multidimensionnelle des aptitudes et des dysfonctionnements dans la vie quotidienne, en suivant une progression développementale des acquisitions.

Cette évaluation nous a paru intéressante dans la situation de Maëlle afin de pouvoir objectiver son autonomie dans la vie quotidienne. Cela va permettre de lister les points forts et les points faibles des comportements adaptatifs et donc permettre une intervention ciblée sur les principales difficultés rencontrées par Maëlle dans son quotidien.

## VINELAND II (*Adaptativ Behaviour Scales*) : Résultats

Tableau 5 : Scores à la VINELAND II

<b>Communication</b>	
Ecoute et comprendre	14 : Niveau faible
Parler	82 : Niveau faible
Lire et écrire	22 : niveau faible
<b>Vie quotidienne</b>	
Prendre soin de soi	54 : niveau faible
S'occuper de son domicile	1 : niveau faible
Vivre dans la communauté	38 : niveau faible
<b>Habilités sociales et relations</b>	
Contact avec les autres	27 : niveau faible
Jouer et utiliser son temps libre	16 : niveau faible
S'adapter	43 : niveau assez faible
<b>Activités physiques</b>	
Motricité grossière	78 : niveau adapté
Motricité fine	66 : niveau adapté
<b>Score total</b>	
54	

Les résultats obtenus sont en faveur d'un niveau global d'adaptation faible compte tenu de l'âge de Maëlle. Le niveau d'adaptation est faible dans le domaine de la communication, de la vie quotidienne et de la socialisation. Maëlle ne sait pas se repérer pour effectuer un trajet seule à l'extérieur du domicile, pour l'hygiène corporelle elle a besoin d'être stimulée ...

Cette évaluation permet d'objectiver le décalage entre les capacités d'autonomie de Maëlle et les attendus par apport à son groupe d'âge. Bien que le développement intellectuel soit dans la norme, le quotient adaptatif global est pathologique (déficitaire) et rend compte du niveau d'aides dont elle a besoin.

Un décalage entre le niveau intellectuel dans la norme et un quotient adaptatif déficitaire peut être observé dans le **Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA)**.

#### d) Bilan orthophonique

Un bilan orthophonique a été réalisé à l'aide du test EVALEO 6-15 (Evaluation du Langage Ecrit et du Langage Oral, Orthoéditions- 2018) niveau 6 -ème, afin de faire le point sur les troubles articulatoires, les difficultés de compréhension et les troubles de l'apprentissage que présente Maëlle.

EVALEO :

#### **Langage oral :**

Les résultats aux épreuves réalisées lors des deux temps de bilan mettent en avant un **trouble du langage oral** affectant le versant expressif dans tous ses domaines :

- phonologique : une dérivation de -2 DS au niveau du test de compétence de production phonologique sur des mots non existants.
- lexico-sémantique : une dérivation de -2 DS sur le test de stock lexical actif, la qualité de l'accès lexical et de la production phonologique. Elle produit un néologisme « PALGEOIR ».
- morphosyntaxique : une dérivation -2 DS sur le test de capacité de mémoire verbale à court terme et la maîtrise des éléments morphosyntaxique. On retrouve également une dérivation de -2DS sur le test des capacités à élaborer et structurer un récit oral, à respecter le schéma narratif (macrostructure), à utiliser de façon adaptée (microstructure) les marqueurs de cohérence et de cohésion et la réalisation d'inférences.

## **Pragmatique et communication :**

Les résultats aux épreuves de pragmatique sont hétérogènes. On retrouve un seul score avec une dérivation négative de -1DS qui porte sur les scores d'intonation. Selon l'intonation, Maëlle s'interroge sur le sens à donner à une phrase, en perçoit l'incohérence sans pour autant en définir l'intention.

L'analyse qualitative des échanges conversationnels ainsi que les scores du test sur les capacités pragmatiques mettent en avant un **trouble de la communication**.

## **Langage écrit :**

**Un trouble du langage écrit** affectant l'identification du mot écrit, la vitesse de lecture et l'orthographe est retrouvé.

- Epreuves sensibles à un trouble en métaphonologie et/ou de conscience articulatoire : des compétences métaphonologiques fragiles sont repérées notamment dans la lenteur d'exécution, - 2DS.
- Lecture – Identification de mots écrits : les scores indiquent une bonne identification de mots mais au prix d'une vitesse ralentie dans la reconnaissance des mots.
- Lecture – Compréhension : elle est marquée par des lacunes lexicales, le temps de lecture est pathologique avec des difficultés à comprendre la trame d'un texte.
- Production d'orthographe : les résultats sont déficitaires sur le plan de l'orthographe lexicale et phonétique.

**Une dysgraphie** importante est aussi présente, rendant très difficile tout écrit de Maëlle.

D'après ce bilan on peut retenir un **trouble du langage oral et écrit** chez Maëlle.

#### e) Bilan psychomoteur

Devant des difficultés repérées dans les manipulations fines, une dysgraphie ainsi que des particularités sensorielles, un bilan psychomoteur a été réalisé pour explorer plus avant ces fonctions psychomotrices.

Dans le cadre de ce bilan, différentes évaluations ont porté sur des épreuves de tonus, de coordination, ses compétences dans les repères spatiales, les aspects sensoriels. Il ressort de ces évaluations de grandes difficultés praxiques et d'intégration corporelle. Le bilan a permis d'objectiver un important retard dans le développement des manipulations fines. Maëlle a une hypotonie globale. Sur le plan sensoriel, il est constaté des difficultés pour comodaiser les différentes afférences sensorielles. Le bilan met en avant une mauvaise représentation du schéma corporel, des réactions tonico émotionnelles importantes et l'appréhension de son environnement sur une modalité unimodale. Maëlle présente une grande lenteur dans le traitement de l'information.

Le bilan psychomoteur nous permet d'objectiver **un retard de développement psychomoteur global** et des **troubles de coordination** chez Maëlle.

#### f) Bilan étiologique

Dans le cadre du Trouble du Neurodéveloppement un bilan étiologique complet est nécessaire. Il faut rechercher un trouble auditif et visuel. Maëlle a bénéficié d'un examen ORL et ophtalmique. Une otoscopie et un test audiométrique tonal/vocal réalisés sont revenus strictement normaux. Pas de troubles visuels retrouvés.

L'examen clinique neurologique est sans anomalies. Il n'y a pas de migraines, ni de crises convulsives.

Le bilan génétique de 2017 par analyse du caryotype et une analyse chromosomique sur puce ADN (ACPA) étaient revenus négatifs.

Ce bilan génétique a été complété par une analyse d'exome en décembre 2023 à notre demande devant les antécédents familiaux. Une consultation de génétique et neuropédiatrie a pu être faite en ce sens.

Le dernier bilan biologique ne retrouvait pas de dysthyroïdie, pas d'insuffisance surrénalienne, pas de maladie de Wilson, pas d'anomalie des porphyrine et bérubéri, ni de troubles hydro-électrolytiques.

Nous avons réalisé une RCP pour évoquer cette situation avec les collègues neuropédiatres et généticiens. La réalisation d'une imagerie cérébrale ne semblait pas nécessaire.

## 2) Evaluation d'un trouble psychiatrique (psychopathologie)

- Evaluation M.I.N.I.- KID :

Afin de rechercher un diagnostic différentiel ou comorbide, nous avons réalisé l'entretien à l'aide de la *Mini-International Neuropsychiatric Interview for Children and Adolescents* (MINI-KID) (26) dont l'objectif est de diagnostiquer les principaux troubles psychiatriques. La MINI-KID permet de déterminer une prévalence actuelle et/ou vie entière des différents troubles explorés.

Les résultats de la MINI KID retrouvent un épisode dépressif caractérisé, une agoraphobie, une phobie sociale et une anxiété généralisée qui correspondent aux éléments cliniques observés en consultation.

En entretien Maëlle peut verbaliser une tristesse de l'humeur, ses parents nous rapportent qu'elle pleure quasi quotidiennement depuis environ un mois. Elle pleure également pendant l'entretien lorsqu'elle évoque ses difficultés pour se rendre au collège et l'anxiété envahissante qui l'empêche de sortir de chez elle. On note une anhédonie et une aboulie d'apparition récente, les parents constatent une rupture avec l'état antérieur.

Dans les autres éléments évalués, on ne retrouvait pas d'arguments en faveur d'un trouble bipolaire et il n'y avait pas de risque suicidaire. Le trouble obsessionnel compulsif n'a pas été retenu, il n'y avait pas de tics et de syndrome de Gilles de la Tourette. Sur le plan des éléments traumatiques on ne retenait pas de trouble de stress post-traumatique chez elle. Nous n'avons pas retrouvé de déficit de l'attention / hyperactivité, il n'y avait pas de symptomatologie en lien avec un trouble du comportement alimentaire et pas d'éléments en faveur d'une psychose.

L'évaluation psychopathologique a permis de retenir **un épisode dépressif caractérisé ainsi qu'un trouble anxieux.**

- Evaluation MHASC :

Nous avons de nouveau exploré les expériences hallucinatoires chez Maëlle à l'aide de la MHASC et de l'échelle P3 de la Kiddie PANSS en l'absence de traitement par RISPERDAL.

A l'échelle P3 ( symptômes positifs ) de la Kiddie PANSS (27) on retrouve un score à 2 (minime) pathologie douteuse, le sujet pouvant être dans les limites extrêmes de la normale.

Maëlle rapporte l'absence d'hallucinations visuelles depuis 1 mois celles-ci correspondent à des taches de couleur.

Les hallucinations auditives sont présentes plus de 3 jours par semaine, il s'agit de bruit aigue.

La description des expériences hallucinatoires est pauvre. Maëlle a besoin que l'on reformule plusieurs fois les questions.

Ces hallucinations semblent fluctuantes, l'ensemble de ses expériences sont partiellement critiquées et perçues le plus souvent comme réelles. Les expériences hallucinatoires sont présentes en journée, l'après-midi et de durée brève (quelques secondes ou minutes).

Les expériences hallucinatoires surviennent lorsqu'elle est seule ou accompagnée, la tonalité affective est négative avec une gêne rapportée. Maëlle rapporte n'avoir aucun contrôle sur ses expériences.

L'évaluation à la MHASC retrouve un faible score, les hallucinations rapportées semblent être des expériences sensorielles non psychotiques.

### C) Conclusions diagnostiques

L'exercice de la pédopsychiatrie est une spécialité médicale nécessitant une grande expertise clinique du fait de l'absence d'examen complémentaire permettant de confirmer le diagnostic positif avec certitude. Les tableaux sont souvent polymorphes avec des diagnostics associés accentuant la difficulté à établir un diagnostic.

Le diagnostic d'un trouble mental ne se pose définitivement qu'après avoir éliminé un diagnostic différentiel. Pour cette raison, les diagnostics sont cliniques en tenant compte de la dynamique développementale de l'enfant et reposent sur un faisceau d'arguments (clinique, épidémiologique, anamnestique, de retentissement fonctionnel).

Une évaluation pluridisciplinaire (diagnostique et fonctionnelle) a tout son intérêt en pédopsychiatrie pour rendre compte de l'ensemble des difficultés de l'enfant et pouvoir proposer une prise en charge ciblée pour le soutenir dans son développement et les apprentissages et ainsi limiter le retentissement fonctionnel.

Dans le cas de notre patiente le retentissement fonctionnel est important, Maëlle est déscolarisée, elle présente un retard dans les apprentissages avec une détresse psychique associée.

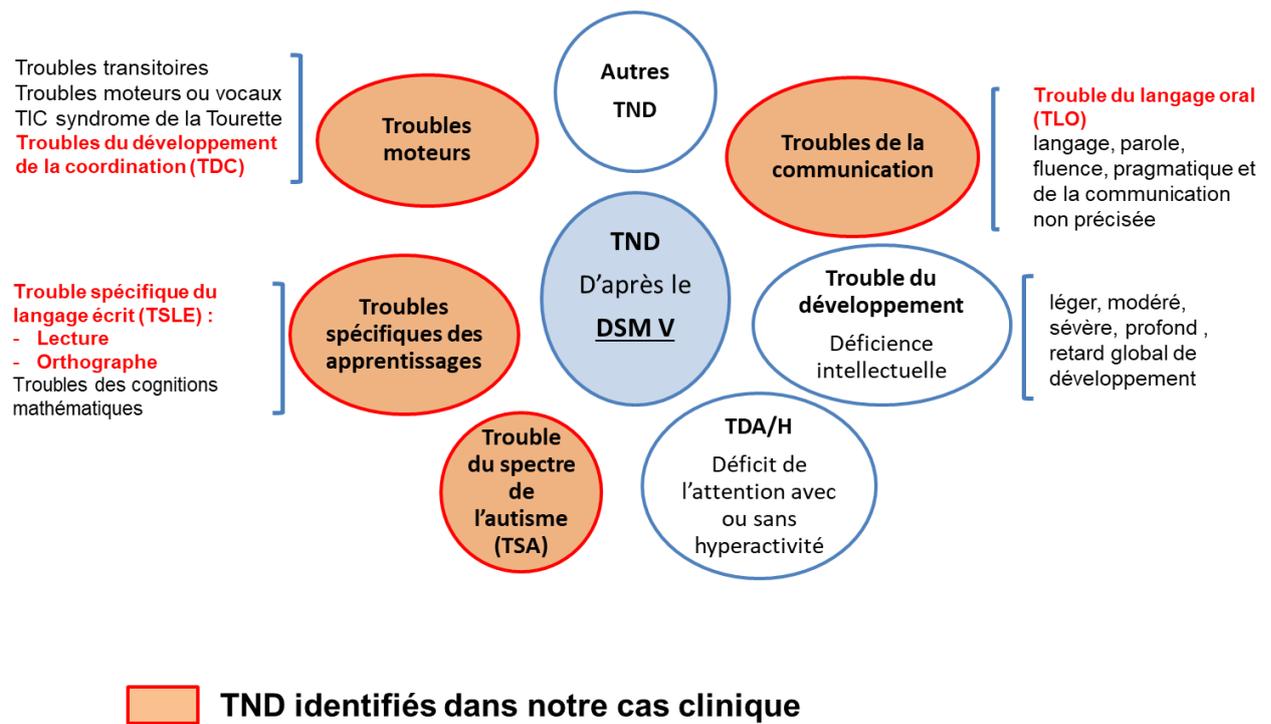
Pour poser le diagnostic chez Maëlle nous avons pris en compte l'ensemble des éléments de nos évaluations cliniques et des bilans fonctionnels. Le référentiel recommandé est le DSM-5 dans les TND. Dans le DSM-5 la notion de comorbidité est la règle et permet de mieux rendre compte de la complexité de certaines situations cliniques comme celle-ci.

L'ensemble des éléments cliniques de l'anamnèse et des bilans réalisés nous permette de retenir le diagnostic de Trouble du neurodéveloppement complexe avec Trouble du Spectre de l'Autisme, sans déficience intellectuelle, associé à un trouble du langage oral, trouble du langage écrit, et un trouble du développement de la coordination. On retient la présence d'un épisode anxio dépressif en comorbidité.

A noter des troubles du sommeil et des comportements hétéros agressifs.

Notons également des difficultés de planification et dans les fonctions exécutives importantes. Le bilan étiologique est en cours de réalisation.

Figure 4 : Troubles du Neuro-Développement



La patiente présente une clinique particulièrement complexe avec différents troubles associés. Les troubles étant tellement importants avec un retentissement majeur dans le quotidien que nous ne pouvons pas considérer ces difficultés comme faisant partie uniquement de troubles liés au TSA, mais il s'agit bien de troubles associés. Ce qui explique la difficulté de poser un diagnostic antérieur pour cette patiente.

En plus de ce TND complexe, la présence d'un trouble anxiodépressif apparaît au premier plan et occulte un certain nombre de symptômes.

Après avoir relevé ce défi diagnostique, celui-ci nous a interrogé sur la place des hallucinations dans le TSA. A l'aide d'une revue de la littérature, nous allons à présent étudier les expériences hallucinatoires dans la population TSA. Nous chercherons à repérer les spécificités des hallucinations chez un patient présentant un TSA, ainsi que les particularités de la prise en charge.

## **Partie 2. Réalisation d'une revue de la littérature :**

### **I. Matériel et Méthodes**

#### **A) Guide PRISMA**

La méthodologie a été réalisée selon les critères de recommandations PRISMA (28). L'étude des données de la littérature a été effectuée à partir d'une base de données unique PUBMED. Les mots-clés en français ont d'abord été répertoriés puis cherchés en anglais dans la base HeTOP-MeSH.

Les différentes étapes ont comporté l'identification des références après interrogation d'une base de données, la sélection des références basée sur la lecture du titre, du résumé et une lecture du texte en intégralité des articles pouvant être éligibles et enfin le traitement de l'analyse dans la revue des études éligibles.

#### **B) Sélection des articles**

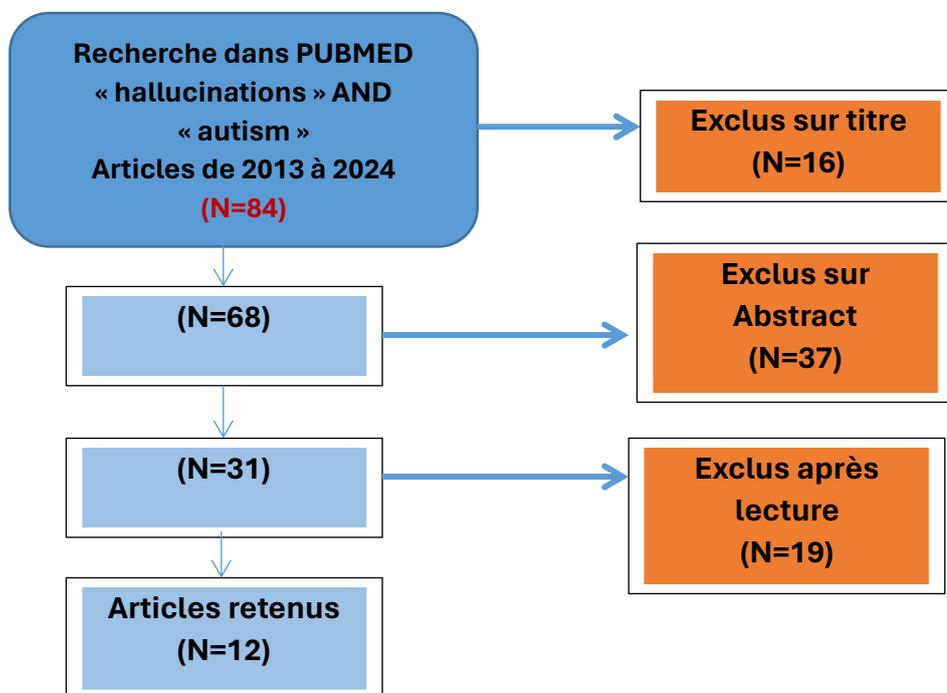
##### **1) Les critères de l'étude**

Nous avons fait le choix d'exclure les articles parus avant 2013 en raison de biais de confusion concernant les critères diagnostiques des TSA précédant la publication du DSM-5. L'étude menée est une revue de la littérature dont l'objectif est de faire un état des lieux des caractéristiques des hallucinations retrouvées chez les patients TSA.

Les mots clés étaient les suivants : « Hallucinations » et « Autism ». L'ensemble des articles retenus sont en anglais.

## 2) Diagramme de Flux (*Flow chart*)

Figure 5.



## II. Résultats

Dans les 12 articles retenus, 3 sont des revues systématiques de la littérature, 1 est une revue sélective, 1 cas clinique, 2 études de cohorte longitudinale, 4 études comparatives contrôlées, et 1 étude de méta analyse. Les articles retenus étaient exclusivement des articles en anglais. Certains articles ont été exclus en raison de la langue (espagnol, néerlandais, japonais, hongrois).

## A) Spécificités des hallucinations dans le TSA

Nous allons nous intéresser aux hallucinations chez les patients TSA.

### 1) Apport de la neuroscience pour définir les hallucinations dans le TSA

La recherche en neuroscience a développé ces dernières années une théorie qui avance le principe selon lequel le cerveau, au lieu de recevoir passivement les informations externes pour former une perception ou une décision, utiliserait un modèle interne qui interagirait activement avec les stimuli externes. C'est la « théorie du codage prédictif » ou « cerveau bayésien » dont les fondements reposent sur les mathématiques.

*“La théorie du codage prédictif soutient que notre expérience du monde vient de l'intérieur. Notre cerveau génère un modèle du monde qui prédit ce que nous allons voir, entendre, toucher, sentir et goûter. Le rôle de nos sens est de vérifier nos prédictions pour s'assurer que notre modèle intérieur ne s'éloigne pas de la réalité.”*  
(29).

Dans l'étude de Van Schalkwyk et al. (30), les auteurs réalisent une revue systématique de la littérature, et font une analyse descriptive large des articles qui étudient les modèles de codage prédictif de différents troubles, ils s'intéressent particulièrement au TSA et à la schizophrénie. Les auteurs discutent l'intérêt de l'approche cognitive, et de l'utilité des modèles de codage prédictif pour expliquer les mécanismes à l'origine des anomalies de perception sensorielle pour les différents troubles.

Nous nous focalisons ici, plus particulièrement sur les résultats de leur recherche dans le TSA.

Le codage prédictif est une façon de modéliser le processus de décision face à des situations nouvelles. Il est basé sur deux étapes, la première est l'analyse d'expériences passées et la deuxième porte sur les signaux sensoriels récoltés sur le moment. Ces deux sources d'information sont alors pondérées pour aboutir à une prise de décision.

Les résultats semblent montrer que chez les patients atteints de TSA ce soit l'étape d'analyse d'expériences passées qui est altérée. Les coefficients pondérateurs favorisent donc les signaux sensoriels récoltés sur le moment, le patient TSA serait donc excessivement sensible aux informations externes et incapable de les ignorer, ce qui conduit à des erreurs de prédiction. Le dysfonctionnement du codage prédictif dans les TSA est donc cohérent avec la formation de perception surévaluée, correspondant aux particularités sensorielles retrouvées dans les critères du TSA.

De cela, les auteurs émettent l'hypothèse que les déficits de la réciprocité sociale et émotionnelle chez les TSA peuvent être expliqués dans ces modèles prédictifs.

Il existe des données empiriques en faveur de ces prédictions, notamment l'étude de Von der Lühe et al. qui montre que les patients atteints de TSA ont des difficultés à reconnaître les affects de l'interlocuteur en lien avec l'imprévisibilité des comportements sociaux humains (31). La tendance des personnes atteintes de TSA à présenter des intérêts restreints, ainsi qu'une relative intolérance aux changements, peuvent également s'expliquer par une tentative d'éviter l'erreur de prédiction en s'engageant dans des actions, des événements et des contextes prévisibles qui peuvent être compris avec précision c'est ce que nous rapporte l'étude de Palmer et al. (32).

L'étude d'Aru et al. (33) est une étude expérimentale dont le but est de montrer que « l'hallucination » de la présence d'un stimulus en réalité absent, n'est pas une exception mais un phénomène courant en population générale. L'étude porte sur la réalisation de 3 expériences dans lesquelles sont étudiées comment les attentes peuvent créer une perception illusoire lorsque l'attention est détournée des stimuli. Pour cela les participants étaient exposés à une double tâche, une tâche principale (différencier un visage masculin et féminin) et une tâche auxiliaire (évaluer la clarté d'un carré). Les participants (n=15) sont des sujets sélectionnés en population générale, majeurs et volontaire pour réaliser les expériences.

Les résultats retrouvent que, plus de 90% des participants de l'étude ont fait l'expérience d'objet illusoire au moins une fois.

En 2001, l'équipe de Baron-Cohen et ses collègues au Royaume-Uni valident un questionnaire, le quotient du spectre autistique (QA), comme outils de dépistage de l'autisme dans une population sans déficience intellectuelle (34).

L'objectif de l'étude de Sonié et al. (35) en 2011, était de traduire en français plusieurs questionnaires pour le dépistage de l'autisme et de valider leur intérêt en clinique. Le QA est retenu dans leur étude comme un outils pertinent, notamment pour le diagnostic tardif des adultes et adolescents sans déficience intellectuelle et une version française est alors publiée.

Ce QA a été utilisé dans l'étude d'Aru et al. Les auteurs ont émis l'hypothèse que les différences interindividuelles dans la perception illusoire des expériences pouvaient être expliquées par un score positif au QA chez certains participants.

Cette hypothèse s'appuie sur des études dans lesquelles il a été suggéré qu'il existe une surpondération des erreurs de prédiction chez les patients avec un TSA.

Les résultats n'ont pas retrouvé une corrélation significative entre le score au QA et la quantité de perception illusoire.

D'après cette étude il n'y aurait donc pas plus d'hallucinations chez les patients atteints de TSA que dans la population générale.

## 2) Impact des spécificités du TSA sur l'expression des hallucinations

Dans la revue de littérature de 2022, réalisée par Ribolsi et al. (36), l'objectif était d'étudier la littérature scientifique disponible sur la comorbidité entre le spectre de la schizophrénie et autres troubles psychotiques et le TSA. Une des dimensions étudiées concerne les hallucinations et les particularités sensorielles. Dans cette revue de Ribolisi et al., un des articles étudiés est celui de Ben Sasson et al. (37) de 2009, les auteurs réalisent une recherche documentaire pour identifier les études portant sur les particularités sensorielles chez les personnes atteintes de TSA.

Cette méta-analyse s'est concentrée sur 14 études documentant la nature atypique des anomalies de perceptions sensorielles rapportées par les parents chez leurs enfants atteints de TSA. 79% des études ont utilisé différentes versions du profil

sensoriel (profil sensoriel de Dunn, profil sensoriel de Toddler, version abrégée du profil sensoriel : *Short Sensory Profile* SSP). Le profil sensoriel est un questionnaire normalisé dans lequel le soignant évalue la fréquence à laquelle la personne réagit aux stimuli sensoriels décrits.

Les résultats des questionnaires standardisés indiquent que jusqu'à 95% des individus atteints de TSA présentent des fréquences élevées de particularités sensorielles par rapport aux témoins non atteints de TSA.

Ce qu'ils définissent comme particularités sensorielles sont : la sur-réactivité (réactions exagérées, apparition rapide et/ou prolongée) ; la sous-réactivité (absence de conscience ou réponse lente) aux stimulations sensorielles ; le comportement de recherche, c'est-à-dire, le désir et l'intérêt pour des particularités sensorielles prolongées ou intenses.

Les résultats de cette méta-analyse montrent une augmentation des comportements sensoriels jusqu'à l'âge de 6-9 ans et une diminution par la suite chez les patients TSA (37).

Dossetor et al., dans leur étude de 2007 (38), analysent 4 cas cliniques qui montrent que les caractéristiques attribuées au registre psychotique ont été confondues avec des caractéristiques qui correspondaient en réalité à des caractéristiques s'intégrant dans les TND.

Les conclusions qu'ils rapportent sont que la fiabilité d'évaluation diagnostique pour distinguer les vraies hallucinations de l'imagination, des souvenirs, des illusions et des pseudo-hallucinations est complexe dans le groupe clinique des patients TND incluant les TSA. Ils mettent en avant qu'une des raisons de ces difficultés réside dans le déficit de langage et de la communication, de la reconnaissance émotionnelle. Les auteurs nous alertent sur les difficultés de repérage d'une comorbidité psychotique chez les patients TSA.

Dans l'article de Jones et al. (39), une analyse qualitative dans un groupe de discussion mené auprès de 6 patients adultes atteints de TSA a été réalisé en 2003. Plusieurs thèmes ont été abordés, un des résultats révèle que des expériences d'anomalies de perception sensorielles qu'ils définissent comme une perception sans stimuli présents, peuvent être perturbantes, et entraîner un niveau d'angoisse

important chez les patients TSA interrogés. Cependant l'identification du caractère non réel de ces expériences est verbalisée par les patients TSA de l'étude.

### 3) Limite des associations entre TSA et troubles psychotiques

L'étude de cohorte d'adolescents réalisée par Kiyono et al. (40) en 2022, avait pour objectif d'observer si l'association longitudinale entre les « traits autistiques » et les « expériences psychotiques » étaient affectées par des différences fondées sur le sexe, à l'aide d'analyses de régression. Les « expériences psychotiques » sont définies dans l'étude comme des signes cliniques évocateurs mais ne remplissant pas les critères diagnostiques du spectre de la schizophrénie et autres troubles psychotiques. Les « expériences psychotiques » sont des indices de santé mentale préventive.

Cette étude a utilisé les données de l'étude « *Tokyo Teen Cohort* » (TTC), étude de cohorte longitudinale basée sur une population d'enfants âgés de 10 ans (n= 3171) recrutés dans 3 zones municipales adjacentes de Tokyo au Japon (Chofu, Mitika et Setagaya) prises au hasard (41).

Dans l'étude de Kiyono et al., les données ont été collectées par des enquêteurs formés lors de visite à domicile lorsque les enfants étaient âgés de 12 ans (n=3007) et 14 ans (n=2667). Les « traits autistiques » ont été évalués à l'aide du QA-10 (42) qui est une version courte du questionnaire de dépistage QA. Le QA-10 a été rempli par un soignant et rempli par les parents lorsque les enfants étaient âgés de 12 ans. Les « expériences psychotiques » sont évaluées à l'âge de 12 ans par des items dérivés de la section « schizophrénie » de l'échelle américaine *Diagnostic Interview Schedule for Children* (DISC) (43) et par la PANSS (44) à l'âge de 14ans.

Les auteurs ont étudié si des sous-domaines de traits autistiques (difficultés de communication, d'imagination, d'interaction sociale) étaient associés à des sous-types de symptômes psychotiques positifs (hallucinations et idées délirantes). Pour cela la modélisation par équations structurelles a été utilisée, après contrôle du statut socio-économique, du rendement scolaire et des troubles psychiatriques des parents.

Les résultats ne retrouvaient pas d'association positive ou négative significative entre les sous-domaines de traits autistiques et les sous-types d'expériences psychotiques chez les deux sexes.

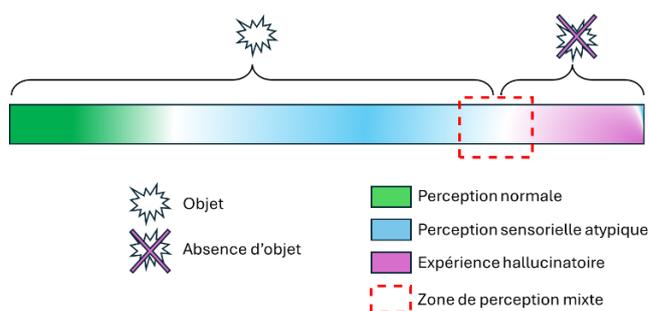
En conclusion, les associations entre les traits autistiques et de futures expériences psychotiques n'étaient pas significatives chez les adolescents en général quel que soit le sexe. Il faut donc être prudent en considérant les traits autistiques comme des prédicteurs potentiels pour les troubles psychotiques.

Les auteurs concluent que lorsqu'il y a coexistence entre traits autistiques et troubles psychotiques (dont hallucinations), cela doit évoquer la recherche d'une comorbidité expliquant la présence des hallucinations.

#### 4) Conclusion

D'après les articles précédents, il semble donc exister un continuum d'anomalies sensorielles chez le patient TSA, allant de l'hyper-réactivité sensorielle, jusqu'à des hallucinations, comme il est illustré sur le schéma ci-dessous. En effet, le patient TSA peut faire l'expérience d'une perception sensorielle atypique qui peut être confondue avec une hallucination à cause de spécificités propres au TSA (absence de second degré, difficultés avec les concepts abstraits et l'implicite, notamment). Lorsque des hallucinations au sens clinique du terme surviennent, il est alors nécessaire de rechercher une étiologie comorbide du TSA, les hallucinations ne faisant pas partie des critères diagnostiques du TSA dans le DSM-V. La partie suivante s'attache à extraire de la littérature les articles traitant des comorbidités du TSA, pouvant être à l'origine d'hallucinations chez ces patients.

Figure 6 : Modèle de continuum sensoriel



Proposition d'un modèle phénoménologique de continuum sensoriel

## B) Spécificités des hallucinations dans le TSA avec comorbidités

Actuellement, dans le DSM-V, on distingue le diagnostic du TSA qui fait partie des TND, de ceux appartenant au spectre de la schizophrénie et autres troubles psychotiques. Cependant, en raison de chevauchements de symptômes, dans certains cas il peut persister une difficulté à poser un diagnostic clair pour le clinicien entre ces différents troubles. La littérature qui va être exposée à présent nous permet de mieux comprendre les spécificités des hallucinations dans le TSA avec comorbidités.

### 1) Points d'appel à la recherche de comorbidités

Dans l'étude de Milne et al. (45) l'objectif premier était de mesurer la fréquence des anomalies de perception sensorielles chez un groupe TSA (n=30) et de les comparer à un groupe contrôle (n=30). L'objectif secondaire était d'étudier le niveau de détresse associé au vécu de ses anomalies de perception sensorielles par les sujets. Dans l'étude, les anomalies de perception sensorielles correspondent à des hallucinations acoustico verbales, à des distorsions perceptuelles et à des troubles dissociatifs.

Deux échelles sous forme d'auto-questionnaire ont été remplies par les participants à leur domicile. *The Cardiff Anomalous Perceptions Scale (CAPS)* (46) pour identifier les anomalies de perception sensorielles et *The Social Responsiveness Scale-Revised (SRS-2)* (47) pour identifier les « traits autistiques ». La CAPS est un outil de mesure des expériences d'anomalies de perception validé par l'équipe de psychologue Bell et al. en Angleterre en 2006. Cette échelle évalue la présence d'anomalies de perception et leur retentissement sur le patient. La SRS-2 est un outil de dépistage du TSA qui s'adresse aux parents qui sont sollicités pour évaluer les symptômes caractéristiques du TSA chez leurs enfants. La SRS-2 permet de mesurer la gravité de la déficience sociale des patients présentant des « traits autistiques ».

Les résultats retrouvent un score total du CAPS significativement plus élevé chez les participants avec un score à la SRS-2 pouvant évoquer un TSA, que chez les participants témoins. Cela laisse suggérer que les anomalies de perception (dont des hallucinations acoustico verbales) peuvent être ressenties par la majorité des patients avec un score SRS-2 en faveur d'un TSA de l'étude.

La fréquence des anomalies de perception, le niveau de distraction et le niveau de détresse associés à l'expérience étaient significativement plus élevés chez les participants avec un possible TSA. Ces données indiquent que les expériences d'anomalies de perception sont courantes chez les adultes avec un TSA et qu'elles sont associées à un niveau élevé de détresse.

Ces résultats ont été comparés à une étude similaire plus ancienne datant de 2006 de Bell et al. (46) dans laquelle des patients hospitalisés pour un épisode psychotique sont soumis au CAPS. Le niveau des anomalies de perception reporté pour les patients TSA apparaît aussi élevé que celui des patients hospitalisés pour un épisode psychotique. Ce constat s'applique aussi au niveau de détresse engendré par cette anomalie de perception, mais également à leur fréquence d'apparition.

La présence d'hallucinations chez les patients TSA est donc un signe d'appel pour rechercher des comorbidités du registre psychotique et non psychotique.

## 2) Hallucinations chez le TSA avec comorbidité psychotique

L'étude de Kyriakopoulos et ses collègues (48) de 2015, a étudié une cohorte de 84 enfants et adolescents atteints de TSA (selon les critères de la CIM-10), l'âge maximal retenu pour l'étude était 13 ans. Les patients de l'étude avaient été admis dans une unité de pédopsychiatrie au South London and Maudsley NHS Foundation Trust entre 2003 et 2012. Une analyse de classe latente a identifié deux groupes distincts de participants afin d'améliorer la caractérisation clinique des patients atteints de TSA présentant des symptômes du registre psychotique.

La première classe de patient TSA avec caractéristiques psychotiques (TSA-P) présentent des peurs et des phobies particulières et idiosyncrasiques, une désorganisation comportementale, un trouble de la pensée formelle et des idées paranoïaques. La deuxième classe a été désignée TSA sans caractéristiques psychotiques (TSA-Non P).

Parmi les enfants présentant des hallucinations, 92% faisaient partie du groupe TSA-P, chez lesquels des symptômes dépressifs et anxieux coexistent.

Cette distinction a été validée par la prévalence plus élevée des hallucinations chez les TSA-P (26 %), par rapport au groupe TSA-Non P (2,4 %). Une comparaison entre les deux classes en termes de prévalence de troubles dépressifs a été réalisée. Aucune différence statistique n'a été relevé. A noter que la classe TSA-P avait un nombre inférieur d'enfants souffrant de dépression comorbide. La durée d'hospitalisation était prolongée en moyenne de 36 jours dans la classe TSA-P par rapport à la classe TSA-Non P.

Cet article nous a révélés que lorsqu'il y a des hallucinations chez les patients TSA, le risque de présenter un trouble psychotique comorbide est beaucoup plus élevé. De plus l'étude nous montre que la coexistence d'un TSA et d'un trouble psychotique majore le risque d'apparition d'hallucinations.

### 3) Cas spécifique de la schizophrénie

Dans la littérature on retrouve de nombreux cas de comorbidités apparentes de schizophrénie et de TSA. Les cas de comorbidités sont à nuancer en prenant en compte les nombreux chevauchements de symptômes entre ces deux troubles. La revue de littérature de Jutla et al. (49) de 2022, a pour objectif de mieux comprendre la convergence des symptômes caractéristiques des TSA et de la schizophrénie. Des exemples de ce chevauchement sont les déficits de communication et de réciprocité sociale, la diminution des expressions émotionnelles. Dans plusieurs études (50) (51), les chercheurs montrent que l'expression génétique du cerveau des patients TSA partage des similitudes avec celui des patients atteints de schizophrénies. Cependant dans une des études citées, Zheng et al. (52) ont découvert que la présence de « traits autistiques » chez les patients psychotiques étaient associés à une plus grande probabilité d'avoir un diagnostic de trouble psychotique non spécifié, de trouble de l'humeur avec caractéristiques psychotiques par rapport à un diagnostic de schizophrénie.

Cette étude semble nous dire que les symptômes psychotiques chez les patients TSA sont plus souvent associés à des comorbidités autres que la schizophrénie. Cependant beaucoup de patients TSA pourraient remplir des critères de diagnostic de schizophrénie s'il n'y avait pas le critère F du DSM 5. Celui-ci stipule que « *s'il existe*

*des antécédents de TSA ou de trouble de la communication débutant dans l'enfance, le diagnostic surajouté de schizophrénie est posé seulement si des symptômes hallucinatoires et délirants importants, en plus des autres symptômes de schizophrénies nécessaires au diagnostic, sont aussi présents pendant au moins 1 mois (ou moins en cas de traitement efficace) » (11).*

Il nous paraît donc important de s'assurer de la précision des outils pour le diagnostic devant cette proximité des deux troubles.

#### 4) Conclusion

Les articles étudiés nous confortent dans l'idée que les hallucinations dans le TSA sont un point d'appel pour rechercher des comorbidités. La présence d'hallucinations dans le TSA implique également un risque plus élevé d'un trouble psychotique comorbide. Parmi les comorbidités, la schizophrénie occupe une place à part entière au regard des nombreux chevauchements de symptômes. La littérature n'est pas claire sur l'importance de cette comorbidité, ce qui peut s'expliquer par la difficulté d'établir un diagnostic précis selon les classifications en vigueur.

Dans la suite de notre revue nous nous attacherons à décrire les outils permettant d'évaluer les hallucinations retrouvées chez les TSA.

#### C) Outils diagnostiques

Différents outils d'évaluation et de diagnostic sont décrits dans la littérature et plus particulièrement dans les articles retenus pour notre revue. Comme nous l'avons précisé plus haut, il convient tout d'abord de cibler les outils qui prennent en compte les spécificités du TSA. Les outils permettant de repérer les comorbidités seront décrits, dans les cadres successifs des troubles psychotiques puis de la schizophrénie en particulier.

##### 1) Prendre en compte les spécificités du TSA

Dans la revue de littérature de Ribolsi et al., les auteurs évoquent une étude récente (2019) de Foss-Feig et al.(53), l'objectif était de pouvoir caractériser la nature , la prévalence et le pronostic des « expériences psychotiques » subcliniques/ atténuées

dans le TSA. Pour cela les auteurs ont comparé les caractéristiques de base, les profils cliniques et les résultats de transition psychotique entre les jeunes participants présentant un état à haut-risque clinique de transition psychotique (CHR) avec ou sans diagnostic préalable de TSA (n =764). Ces critères de « CHR » ont été définis à partir d'outils dont l'objectif est d'identifier les symptômes à risque de transition vers un état psychotique caractérisé. Un des outils est le CAARMS (*Comprehensive Assessment of At Risk Mental State* : entretien d'évaluation des états mentaux à risque) développé par l'équipe de McGorry en Australie (55). Les symptômes sont évalués sur le plan qualitatif et quantitatif (sévérité en durée de présence de symptômes, en termes d'interférence avec le fonctionnement) ainsi que leur date d'apparition.

Cette étude a utilisé les données de l'étude « *The North American Prodrome Longitudinal Study* » (NAPLS), étude de cohorte longitudinale de participants avec un état à haut risque de transition psychotique (n= 764).

Ce que montre les résultats de l'étude c'est que les symptômes positifs et symptômes négatifs semblent assez similaires chez les personnes présentant un CHR avec ou sans TSA comorbide.

Reconnaître les symptômes psychotiques atténués chez les patients TSA est essentiel pour prévenir et prendre en charge le plus tôt possible le développement de la comorbidité psychotique/ transition psychotique.

Dans cette étude les auteurs concluent que les symptômes psychotiques atténués, les prédicteurs du risque de transition et les taux de transition psychotiques sont similaires chez les patients présentant un CHR avec et sans TSA associé. Il semble qu'il est donc plus difficile de repérer chez les patients TSA le risque de transition psychotique, cela reste peu compris.

## 2) Reconnaître la comorbidité psychotique chez les patients TSA

Dans l'article de Milne et al. (45) de 2017, les auteurs mettent en avant que l'outil d'auto-évaluation CAPS est particulièrement adapté à la population TSA. Le principe de cet outil est de mesurer de façon globale des situations d'anomalies de perception sensorielle indépendamment du diagnostic psychiatrique. Dans ce questionnaire, les

32 items utilisent un langage neutre, se basent strictement sur le premier degré et excluent les concepts abstraits tels que les troubles dissociatifs (dépersonnalisation/déréalisation). En plus d'évaluer les anomalies de perception le CAPS comprend des sous-échelles qui mesurent la détresse associée, le caractère intrusif et leur fréquence.

Ces précautions permettent de s'assurer la bonne compréhension des consignes par les patients atteints de TSA. Un exemple de question posée par le CAPS est « Est-ce que tu remarques que certains sons sont beaucoup plus forts que la normale ? ».

La fréquence des perceptions anormales, le niveau de distraction et le niveau de détresse associés à l'expérience de perception anormale étaient significativement plus élevés chez les participants atteints de TSA. Ces données indiquent que les expériences de perception anormale sont courantes chez les adultes atteints de TSA et qu'elles sont associées à un niveau élevé de détresse.

### 3) Outils discriminants TSA / schizophrénie

Dans une étude menée par Trevisan et al. (56) en 2020, l'objectif est d'identifier les symptômes qui peuvent différencier de manière fiable les patients atteints de TSA, des patients atteints de schizophrénie et des témoins.

L'objectif principal de cette étude était d'examiner l'utilité des instruments de diagnostic des TSA et de la schizophrénie dans la discrimination de ces deux troubles.

Le degré de chevauchement des symptômes sur ces mesures entre les différents groupes de participants a été examiné à l'aide d'analyses de variance (ANOVA), de courbes ROC afin de contrôler les différences entre les groupes.

Les résultats démontrent une spécificité de l'ADOS-2 de 100 % pour différencier les participants témoins (vrais négatifs), mais une sensibilité faible. On retrouve en effet un pourcentage élevé de faux positifs pour le groupe schizophrénie : 43,59 % des participants atteints de schizophrénie répondaient aux critères de l'ADOS-2, même s'ils ne répondaient pas aux critères cliniques du DSM-5 pour les TSA.

Afin de déterminer si un sous-ensemble de symptômes est à l'origine de ces scores ADOS-2 élevés chez les participants atteints de schizophrénie, les auteurs ont

catégorisé les items ADOS-2 en domaines de symptômes positifs (exemple : comportements atypiques tels que l'écholalie, l'utilisation stéréotypée/idiosyncratique de mots/phrases, les compulsions ou les rituels, ou encore les particularités sensorielles) et négatifs (exemple : absence de gestes descriptifs ou instrumentaux, diminution de l'expression des affects, diminution des interactions sociales et de la communication).

Les résultats d'analyse entre les échelles montrent qu'il existe une forte corrélation entre l'ADOS-Négatif et le PANSS-Négatif, suggérant un chevauchement du contenu entre les deux échelles.

En revanche, l'ADOS positif et le PANSS positif présentaient une corrélation faible et non significative.

Ces résultats suggèrent que les domaines de symptômes positifs de l'une ou l'autre échelle sont relativement distinctes et discriminantes, et permettent donc de faciliter le diagnostic entre un TSA et une schizophrénie.

Bakken et al. (57) ont mené une étude sélective récente (2021), pour identifier les études cliniques utilisant les équivalents comportementaux afin d'évaluer la présence d'une schizophrénie comorbide chez les patients atteints de TSA ayant une faible capacité verbale.

Les auteurs notent une variation des estimations de la comorbidité de la schizophrénie et des TSA comprise entre 4% et 13% environ selon les différentes études (58) (59) (60).

Dans cette revue de la littérature les articles inclus décrivent des symptômes observables qui peuvent servir d'équivalents comportementaux aux symptômes conventionnels retrouvés dans les critères de la schizophrénie.

Des équivalents d'hallucinations chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle et TSA ont été décrits dans les articles de Bakken et al. (61) et Hurley (62).

Dans un autre article Bakken et al. rapportent des équivalents comportementaux au comportement désorganisé et aux symptômes négatifs étudiés chez une patiente ayant présentée plusieurs épisodes de décompensation psychotique. Le motif de la

consultation pour cette patiente de l'étude était une insomnie, une perte de poids et un mutisme, mais aussi des comportements hétéros agressifs envers des objets et des personnes.

Nous avons pu dresser dans le tableau ci-dessous les équivalents comportementaux retrouvés chez des patients TSA à faible niveau verbal dans la revue. Ces équivalents comportementaux correspondent aux critères symptomatiques de la schizophrénie.

Tableau 6 : Equivalents comportementaux

<b>Critères symptomatiques de la schizophrénie (DSM-5)</b>	<b>Equivalents comportementaux Patient TSA avec niveau verbal faible</b>
Hallucinations	<ul style="list-style-type: none"> <li>- fixer des points et crier,</li> <li>- soliloque</li> <li>- parler directement à des personnes qui ne sont pas là,</li> <li>- parler très fort à haute voix si contrarié</li> <li>- avoir des sensations inexplicables et dire qu'il voit des choses qui ne sont pas là</li> <li>- se boucher les oreilles tout en émettant des sons étranges, plainte d'otalgie sans otites.</li> </ul>
Désorganisation du discours et du comportement	<ul style="list-style-type: none"> <li>- une régression du langage verbal ou une absence totale de langage, des écholalies</li> <li>- une absence de but, des comportements répétitifs, une apraxie, comportements dénués de sens</li> <li>- difficulté à maintenir l'attention sur une tâche, une mauvaise résolution des tâches dans les activités connues,</li> <li>- des balancements</li> <li>- des comportements violents inattendus</li> </ul>
Symptômes négatifs	<ul style="list-style-type: none"> <li>- un retrait social,</li> <li>- une absence d'initiatives spontanées,</li> <li>- une apathie</li> </ul>

#### 4) Conclusion

Nous avons décrit les outils diagnostics rencontrés dans la littérature permettant de différencier le diagnostic de TSA et celui des troubles psychotiques. Ces tests peuvent être un complément aux outils standards de diagnostic chez le TSA. En effet la combinaison des deux contribue à améliorer la fiabilité du diagnostic et se faisant permettre une prise en charge adaptée pour le patient.

#### D) Moyens de prise en charge

Après avoir posé un diagnostic de TSA avec ou sans comorbidités, il convient d'adopter une prise en charge la plus appropriée pour le patient. Les données de la littérature nous ont dans un premier temps permis de valider par les neurosciences un des procédés de prise en charge standard du TSA. Ensuite, nous avons pu mettre en lumière des outils de surveillance des expériences hallucinatoires chez le patient atteint de TSA. Enfin, des points de vigilance extraits des articles analysés sont rapportés pour compléter la prise en charge.

##### 1) Justification par la neuroscience d'un axe de prise en charge chez les TSA

Van Schalkwyk et al. et Dossetor, retrouvent tous deux dans leurs études une tendance à l'amélioration des particularités sensorielles chez les enfants TSA lorsque des interventions pour gérer l'anxiété et réduire les situations stressantes sont fournies, tandis que peu ou pas d'amélioration peuvent être observées lorsque des médicaments antipsychotiques sont administrés.

L'étude sur les modèles de codage prédictif nous explique et conforte l'idée que la prise en charge axée sur les rituels dans les TSA a un intérêt pour améliorer les anomalies sensorielles. Avec une routine répétée, le patient apprend à avoir confiance, parvient à mieux contrôler son environnement et prendre conscience de la répétitivité des expériences passées. Ainsi, la pondération entre l'analyse d'expériences passées et de signaux sensoriels récoltés au moment de la prise de décision est rééquilibrée.

## 2) Outils de surveillance

Cette étude nous permet de porter une attention plus particulière sur l'intérêt de la connaissance et compréhension de ces équivalents comportementaux dans la population TSA à faible niveau verbal. S'ils sont repérés le clinicien pourra orienter la démarche diagnostique vers l'exploration d'une schizophrénie comorbide.

L'étude présentée par Zhou et al. (63) en 2019 est une étude chinoise qui regroupe une revue systématique de la littérature ainsi qu'une méta analyse. Dans leur étude des populations TSA sont confrontées à des tests faisant appel à la capacité d'intégration multisensorielle dans la modalité temporelle. Ces tests mettent en jeu des stimuli multisensoriels (exemple auditif et visuel) qui varient dans le temps. Un exemple de test sera une situation dans laquelle le patient doit juger la chronologie d'une séquence de stimuli donnée, avec une question du type « est-ce que les signaux auditifs et visuels ont été présentés au même moment ? », ou encore « quel stimulus est apparu en premier ? ».

Le critère de réussite à ce test est défini par le temporal binding window (TBW) que nous allons traduire par fenêtre de liaison temporelle. Le TBW correspond au temps mis par le patient pour répondre à la question. Les résultats de ces études reflètent le déficit des populations TSA à faire face à des problèmes mettant en jeu l'intégration multisensorielles dans la modalité temporelle. En effet, le TBW est allongé par rapport aux populations témoins. Les auteurs ont par ailleurs souligné que ces déficits d'intégration perceptive peuvent être associés à des hallucinations.

A partir de ce concept, il a été proposé que des techniques apparentées à de la remédiation cognitive centrées sur la perception multisensorielle peuvent jouer sur le TBW. En travaillant ces exercices particuliers de manière répétée, de sorte à aiguïser la capacité d'intégration multisensorielle, le TBW est réduit. Cette grandeur peut donc constituer un outil de suivi de l'efficacité de la remédiation.

### 3) Point de vigilance illustré avec un cas clinique

Dans leur étude de cas (2019), Fogler et al. (64) nous rapportent la situation clinique d'un jeune vietnamien âgé de 7 ans, et le challenge diagnostique qu'elle a suscité.

Les auteurs se sont tout d'abord demandé si le diagnostic initial de TSA ne reflétait pas en réalité un état psychotique prodromique.

Ce jeune présentait dans la petite enfance un trouble du langage oral notamment dans la pragmatique du langage. Le diagnostic initial retenu était un TSA associé à un TDAH. Ce jeune a rapporté avoir des hallucinations caractérisées comme des hallucinations, ainsi qu'une majoration de l'anxiété, on note une régression dans les actes de la vie quotidienne (toilette) et l'apparition de soliloquies. Une première évaluation a été réalisée par l'équipe scolaire (médecin, psychologue scolaire ...). Malgré les éléments nouveaux présentés, le diagnostic retenu était celui d'un TSA et d'un TDAH. L'équipe pédagogique a pris en compte les données statistiques (prévalence de la schizophrénie infantile estimée à 1 sur 40 000), et les conséquences de l'introduction d'un traitement antipsychotique considéré à ce moment-là non en faveur d'un bénéfice mais plus à risque d'effets indésirables. Cela a conduit à ne pas retenir le diagnostic de trouble psychotique dans un premier temps. Dans le cas clinique les auteurs nous font part de l'ensemble des bilans fonctionnels réalisés et leur démarche diagnostique. Malgré une prise en charge pour réduire les facteurs de stress, il persistait chez le jeune patient des symptômes envahissants avec un retentissement fonctionnel dans son développement. Devant l'aggravation clinique et une évolution défavorable, une évaluation par une équipe pluridisciplinaire avec un ensemble de bilans fonctionnels a été réalisée. Une ADOS-2 a été réalisée mais le seuil du TSA n'a pas été obtenu. Une BRIEF et une BASC-3 ont permis de déceler un TDAH, un trouble de stress post traumatique et des troubles psychotiques. A l'issue de l'ensemble de l'évaluation pluridisciplinaire, le diagnostic était en faveur d'un trouble psychotique. Une prise en charge thérapeutique adaptée a permis une amélioration de la symptomatologie chez ce jeune.

Ce cas clinique nous propose une manière de hiérarchiser la prise en charge à adopter chez les patients TSA qui présentent des hallucinations. En premier lieu il s'agit de pouvoir différencier des hallucinations des particularités sensorielles des patients atteints de TSA. La présence d'hallucinations doit orienter vers une étiologie

psychiatrique mais aussi non psychiatrique. On peut supposer qu'une étiologie anxieuse ou dépressive est à rechercher en priorité et à traiter. Cependant ces populations doivent bénéficier d'une surveillance du risque de transition psychotique. On a pu constater par notre étude que détecter les symptômes de psychose atténuée chez les patients atteints de TSA est complexe et nécessite des recherches supplémentaires. De plus une évaluation par une équipe pluridisciplinaire et la réalisation de bilans à l'aide d'outils standardisés est indispensable pour pouvoir établir un diagnostic précis dans ces situations cliniques complexes.

#### 4) Conclusion

Dans cette partie, le codage prédictif a pu nous donner des clés de compréhension concernant l'importance d'établir des routines et des habitudes chez les patients TSA pour diminuer l'anxiété face à l'inconnu. Dans le cadre de comorbidités au TSA, il est peut-être intéressant pour le clinicien d'adapter sa surveillance aux spécificités du patient. Cette approche adaptée devient particulièrement essentielle lorsque le patient TSA a un faible niveau verbal. Malgré la tentative d'uniformiser les prises en charge des hallucinations chez le patient TSA, il n'est pas toujours possible de généraliser un mode de prise en charge. Dans le cadre de patients souffrant de diagnostics multiples et complexes par l'association de plusieurs comorbidités, une attention particulière aux biais doit être menée lors de la démarche diagnostique.

## Partie 3: Discussion

L'objectif de ce travail était d'étudier les expériences hallucinatoires chez les patients avec un Trouble du Spectre de l'Autisme. Nous avons cherché à repérer les spécificités des hallucinations dans cette population, ainsi que les particularités de prise en charge. Le cas clinique qui a été décrit, illustre la difficulté d'établir à l'adolescence l'étiologie des hallucinations chez les patients atteints de TSA.

Nous allons dans un premier temps exposer les limites de notre travail, et dans un deuxième temps, amener des éléments de réponse aux interrogations soulevées par notre cas clinique, en s'appuyant sur les enseignements de la revue de littérature.

### I. Les limites

#### ❖ Limite de la méthodologie employée

Une des limites de notre étude est le manque de données liées aux modalités de recueil de données. La recherche documentaire était systématique mais non exhaustive.

Le peu d'études sur cette thématique était une difficulté supplémentaire.

Les différences de méthodologie des études rendent les résultats difficiles à comparer.

#### ❖ Biais rencontrés dans les études

Dans plusieurs études, le diagnostic de Trouble du Spectre de l'Autisme ou de schizophrénie est basé sur des auto ou hétéro questionnaires (remplis par les parents, les enseignants, les patients), sans évaluation médicale pour confirmer les troubles, on peut donc émettre des réserves quant à la fiabilité des résultats et de leur interprétabilité.

Ces questionnaires et outils sont pour la plupart des supports de dépistage utilisés en psychologie (absence de diagnostic clinique avéré) ce qui ne permet pas d'extrapoler de façon certaine à la population des Troubles du Spectre de l'Autisme les résultats retrouvés.

Même si dans la méthodologie, les termes « hallucinations » et « autism » ont été utilisés pour notre recherche. On retrouve peu d'études qui traitent spécifiquement des hallucinations en tant que symptôme aspécifique et non rattachés aux troubles psychotiques.

#### ❖ Biais engendrés par les spécificités du Trouble du Spectre de l'Autisme

Les Troubles du Spectre de l'Autisme présentent des formes cliniques variées, dans une des études, certains critères d'exclusions étaient retenus comme par exemple avoir un faible QI. Or des études montrent que les réponses entre les populations avec haut QI et faible QI ne vont pas donner les mêmes réponses. L'interprétabilité des résultats présente un biais de sélection et ne permet pas une extrapolation des résultats à l'ensemble des Troubles du Spectre de l'Autisme.

Concernant les Troubles du Spectre de l'Autisme avec un niveau verbal faible associé à un Trouble du Développement Intellectuel, la littérature souligne la difficulté d'évaluer cette population. Est-ce que les outils sont compris et adaptés à ces populations ? Les données rapportées par ces patients dans les études sont-elles fiables du fait des biais existants dans la méthode de recueil des données ? Ces questions nous amènent à encore une fois émettre des réserves quant à la fiabilité et l'interprétabilité des résultats obtenus dans les différentes études.

## II. Lien avec le cas clinique

Maëlle est une patiente de 12 ans présentant un diagnostic de TND complexe, avec un TSA. En reprenant l'anamnèse, il semble que les hallucinations rapportées par la patiente à l'âge de 7 ans, soient moins fréquentes aujourd'hui à 12 ans.

D'après notre recherche bibliographique, nous pouvons confirmer que les hallucinations chez Maëlle, pour qui un diagnostic de TSA a pu être établi en parallèle, sont des expériences hallucinatoires associées à un trouble pédopsychiatrique non psychotique. Dans ce cadre nous allons énoncer les différentes hypothèses étiologiques des hallucinations présentées par Maëlle.

### *Expériences hallucinatoires développementales*

Ces hallucinations, qui étaient plus fréquentes à l'âge de 7 ans, pourraient être expliquée en partie comme des hallucinations spontanément résolutive (immaturité de l'enfant) et s'inscrire dans le cadre d'hallucinations développementales. On observe une régression de ces expériences hallucinatoires avec l'avancée en âge.

Les scores à la VINELAND ont permis d'évaluer les comportements adaptatifs dans les domaines de la vie quotidienne. Les bilans psychométriques réalisés (dont le premier à l'âge de 4ans) ont toujours retrouvé un fonctionnement intellectuel dans la moyenne de son groupe d'âge.

Cependant on note un décalage entre le niveau de fonctionnement intellectuel et les scores déficitaires à la VINELAND, confirmant un âge développemental à la VINELAND bien en dessous de l'âge réel. Au vu de ces résultats et de notre évaluation clinique, nous pouvons ainsi formuler l'hypothèse d'expérience hallucinatoire développementale chez elle en lien avec une immaturité affective.

### *Hallucinations – Anxiété / Dépression*

Dans l'article de Chambers et al. (20), les auteurs rapportent que l'épisode dépressif est une étiologie fréquente des hallucinations chez l'enfant et l'adolescent. De même dans l'ouvrage « *Psychothérapies des hallucinations* » (19), l'origine d'expériences hallucinatoires chez l'enfant et l'adolescent doit faire rechercher systématiquement une étiologie anxieuse.

Chez notre patiente, nous avons retenu le diagnostic d'un épisode dépressif caractérisé ainsi qu'un trouble anxieux lors de l'entretien clinique en 2023. On peut faire également l'hypothèse que l'apparition des hallucinations à l'âge de 7 ans, était associée à de l'anxiété. Cette anxiété non prise en charge, a été majorée lors de l'entrée au collège. L'entrée au collège est une étape qui correspond à une période de transition, qui pour l'enfant ayant un TSA sollicite de nombreuses adaptations. L'absence de stratégies thérapeutiques et d'accompagnement psychologique pour l'anxiété ont probablement favorisé l'apparition d'un épisode dépressif chez elle. Ces deux troubles pourraient être des étiologies de ses expériences hallucinatoires.

### *Hallucinations et troubles du sommeil*

Les troubles du sommeil notamment la privation de sommeil sont un facteur favorisant l'apparition d'hallucinations chez l'enfant et l'adolescent (19). Dans le cas de notre patiente, les troubles du sommeil sont présents depuis la naissance, actuellement il existe une inversion du rythme nyctémérale avec des temps de sommeil courts et des réveils nocturnes.

Ainsi les troubles du sommeil, pourraient également être un facteur favorisant les hallucinations chez la patiente.

### *Hallucinations et particularités sensorielles du TSA*

Une autre explication réside dans la spécificité du TSA à présenter des particularités sensorielles, phénomène qui présente un pic entre 6 et 9 ans. Les auteurs Ben-Sasson et al. dans leur article « *A meta analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders* » (37), avancent que cette augmentation des particularités sensorielles chez les patients TSA entre 6 et 9 ans est à rattacher à une période où l'enfant doit faire preuve d'une grande capacité d'adaptation (par exemple, plus d'autonomie demandée, et plus d'interactions sociales à l'école). Chez les patients avec un TSA, ces tâches sont plus difficiles, par leur déficit de communication et d'intégration de multiples consignes.

Là encore, une des hypothèses que nous pourrions retenir est que les difficultés de comodalisation et de traitement des informations sensorielles pourraient être perçus par la patiente comme des phénomènes hallucinatoires. Un travail autour de l'intégration sensoriel pourrait nous permettre de mieux différencier ces éléments cliniques.

### *Hallucination et métacognition*

Les difficultés métacognitives favorisent la surinterprétation en contextes sociaux et sont pourvoyeurs d'hallucinations (19). Chez les patients TSA, ces difficultés font partis intégrantes du trouble, et participe au déficit dans les interactions sociales réciproques et les modalités de communication. Une des aptitudes qui peut être évaluée concerne la « théorie de l'esprit ». Baron-Cohen et al., ont été les premiers à montrer des difficultés pour inférer l'état mental des autres pour une personne

atteinte de TSA (65). Dans le cas clinique la patiente présentait un score déficitaire en théorie de l'esprit avec une difficulté d'aptitude à rapprocher l'affect approprié des indices contextuels. On pourrait émettre l'hypothèse que les expériences hallucinatoires chez Maëlle pourraient être favorisées par ses difficultés de métacognition.

Après avoir éliminé l'existence d'hallucinations psychotiques chez cette patiente, nous pouvons donc formuler l'hypothèse que les hallucinations décrites peuvent être à la fois en lien avec des expériences hallucinatoires développementales, à la fois en lien avec des éléments psychopathologiques mais aussi peuvent être expliquées par des particularités sensorielles et métacognitives chez une patiente TSA.

#### *Prise en charge*

Nous avons évalué les expériences hallucinatoires chez la patiente avant de connaître et d'établir le diagnostic de TSA.

Pour cela, un des outils utilisés étaient la Kiddie-PANSS, sur l'item P3 qui évalue les expériences hallucinatoires des symptômes positifs. Le score retrouvé était à 2/7, ce qui correspond à un score minime et non en faveur d'hallucinations d'origines psychotiques.

On note un retard de diagnostic du TSA chez notre patiente. Le diagnostic de TSA est habituellement diagnostiqué dès la petite enfance. Les recommandations actuelles de la Haute Autorité de Santé (HAS) (66) de 2018, proposent un ensemble de bonne pratique dont l'enjeu principal est le repérage précoce du TSA. Permettant ainsi de mettre en œuvre des interventions adaptées aux enfants avec TSA, globales, personnalisées et coordonnées, si possible avant l'âge de 4 ans. Dans la situation clinique de notre patiente, même si des interrogations sur le diagnostic de TSA apparaissent à l'anamnèse, la patiente n'avait jusqu'alors pas bénéficié d'une évaluation pluridisciplinaire impliquant l'utilisation d'outils standardisés tels que l'ADOS-2 (score dépassant le seuil caractéristique du TSA) et d'autres outils qui aident à mettre en lumière ce trouble.

Le tableau clinique de notre patiente, nous a interrogé sur les symptômes d'hallucinations qu'elle présente, associés à un trouble du neurodéveloppement complexe. Il apparaît alors difficile pour les cliniciens d'établir un diagnostic au vu de l'intrication de multiples troubles associés chez elle : un Trouble du Neurodéveloppement (TND) complexe, un Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA), un Trouble du langage oral (TLO), un Trouble spécifique du langage écrit (TSLE), un trouble du développement de la coordination (TDC), un épisode dépressif caractérisé et un trouble anxieux.

L'absence de diagnostic de TSA ainsi que des différents troubles associés jusqu'à ce jour a retardé la mise en place d'une prise en charge adaptée.

La présence de multiples troubles associés est un frein et un facteur de stress qui empêche la bonne adaptation à la période scolaire et périscolaire entre 6 et 9 ans décrite précédemment, ce qui a pu augmenter la présence de particularités sensorielles ou d'hallucinations chez elle.

On a pu observer que dans la pratique, il est difficile de distinguer les particularités sensorielles des hallucinations des personnes atteintes de TSA, ce qui entraîne des conséquences importantes sur le traitement, le pronostic et l'accès aux services de soins. Dans le cas de notre patiente, des difficultés supplémentaires sont présentes par les spécificités du TSA (métacognition, ...) ainsi que les troubles associés notamment, le trouble du langage oral. De fait, la compréhension de ses symptômes est difficile pour les soignants.

Dans la situation de Maëlle un traitement antipsychotique a été introduit à l'âge de 7 ans et poursuivi pendant 5 ans. La balance bénéfice risque n'était pas en faveur du maintien de ce traitement au vu des effets secondaires observés. On note une prise de poids importante (obésité de classe I, avec un risque de syndrome métabolique associé, une augmentation des troubles du comportement ...). Le traitement n'a pas permis de réduire la présence des expériences hallucinatoires chez elle.

Il est primordial dans notre pratique clinique de réévaluer régulièrement l'indication et l'efficacité des traitements introduits et de toujours tenir compte de la balance bénéfice/risque.

La stratégie thérapeutique qu'il aurait été préférable d'adopter en premier lieu lors de l'apparition des premières expériences hallucinatoires chez notre patiente, porte sur la réduction de la symptomatologie anxieuse. Une psychothérapie axée sur l'anxiété à l'aide d'une approche psychocorporelle ou ludique, ainsi qu'un traitement médicamenteux symptomatique par ATARAX ou un traitement de fond par un ISRS dans un premier temps aurait pu être proposé. Avec une surveillance clinique à la recherche d'une amélioration de la symptomatologie anxieuse observée.

Nous avons pu constater que l'évolution clinique et la surveillance des patients TSA avec des hallucinations est primordiale. Notamment en regard du risque de comorbidité psychotique qui semble plus élevée dans cette population d'après les données de notre revue. La revue de littérature a révélé un manque d'outils spécifiques pour évaluer les hallucinations et plus largement pour détecter des symptômes du spectre de la schizophrénie et autres troubles psychotiques chez les patients TSA.

Actuellement la patiente est sur liste d'attente pour intégrer un SESSAD qui prend en charge les patients TSA et dans lequel elle pourra bénéficier d'un ensemble de soins (orthophonie, psychomotricité, psychothérapie, aide à la scolarité, ateliers d'entraînement aux habilités sociales).

Au regard des enseignements et de ce travail, les préconisations de prise en charge pour cette patiente sont une surveillance clinique rapprochée par un pédopsychiatre, de repérer précocement un risque de transition psychotique. Déjà en 2007, dans leur étude « *All that glitters is no gold: misdiagnosis of psychosis in pervasive developmental disorders a case series* » (38), les auteurs mettaient en avant les difficultés d'établir le diagnostic d'un trouble psychotique chez les patients TND. Ces difficultés étaient en partie liées au manque de sensibilisation clinique et aux outils spécifiques limités pour cette population.

Nous faisons le même constat aujourd'hui, les outils d'évaluation restent limités pour appréhender les expériences hallucinatoires et les autres symptômes du spectre de la schizophrénie et des autres troubles psychotiques chez les patients atteints de TSA.

Un travail de recherche dans ce domaine serait a mené par les enjeux de santé fondamentale que cela représente, comprenant l'enjeu diagnostic, pharmacologique et de prise en charge.

## **Conclusion**

Ce travail s'est attaché à étudier les hallucinations dans les tableaux de Trouble du Spectre de l'Autisme, en regard des interrogations suscitées par le cas clinique d'une patiente. Ce cas clinique nous a interpellé par l'atypicité de sa présentation, le retentissement fonctionnel majeur sur le quotidien, le développement, et également du niveau de détresse associé.

Le travail présenté ici, a premièrement exposé la démarche diagnostique que nous avons réalisé lors de la prise en charge de la patiente. Celle-ci s'est appuyée sur une équipe pluridisciplinaire, les observations cliniques croisées des différents professionnels, et la passation de nombreux bilans fonctionnels standardisés. Cette mise en commun des compétences et de l'exploration des difficultés sur les différents champs étudiés a permis d'établir un diagnostic qui n'avait jusqu'alors pas été posé.

Le défi diagnostique et la présentation clinique atypique de la patiente ont retenu notre attention du fait des hallucinations décrites dans un contexte de Trouble du Neurodéveloppement complexe et plus particulièrement du Trouble du Spectre de l'Autisme.

C'est pourquoi, dans un deuxième temps nous avons choisi de réaliser une revue de la littérature sur les hallucinations dans les tableaux de Trouble du Spectre de l'Autisme. Les articles étudiés nous ont ainsi permis de mieux comprendre les hallucinations dans cette population et les spécificités qui en découlent.

Nous avons pu explorer les difficultés d'interprétation et de confusions entre les particularités sensorielles retrouvées dans les critères du Trouble de Spectre de l'Autisme et les hallucinations.

La présence d'hallucinations chez les patients avec un Trouble du Spectre de l'Autisme doit, tout comme dans le reste de la population pédiatrique, amener le clinicien à rechercher systématiquement une comorbidité psychiatrique et non psychiatrique.

Notre étude de la revue de la littérature a mis en lumière l'attention particulière à porter aux outils d'évaluation dans ce contexte.

Pour la question du diagnostic, l'existence d'un chevauchement (clinique et la présence de facteurs de risque communs) entre le Trouble du Spectre de l'Autisme et la schizophrénie montre pour certains outils un défaut de sensibilité pour discriminer l'un ou l'autre des troubles.

Les outils actuellement utilisés ne prennent pas suffisamment en considération les spécificités des Troubles du Spectre de l'Autisme, notamment en ce qui concerne les troubles du langage et de la communication (absence de second degré, difficultés avec les concepts abstraits et l'implicite ...). De fait, les réponses données par les patients atteints d'un Trouble du Spectre de l'Autisme lors d'évaluations des hallucinations et d'autres symptômes du registre psychotique peuvent être difficilement interprétables.

Dans notre revue de la littérature, on retrouve peu d'études montrant une méthodologie robuste (sensibilité, fiabilité), néanmoins ce travail nous a permis d'identifier des pistes sur les modalités d'évaluation diagnostique des hallucinations chez ces patients.

Il est important de privilégier une prise en charge tenant compte des spécificités du Trouble du Spectre de l'Autisme afin de distinguer les expériences hallucinatoires, des particularités sensorielles. De plus, décrire un traitement sensoriel adéquat peut être difficile pour les patients atteints de Troubles du Spectre de l'Autisme.

Une surveillance des patients avec un TSA et qui présentent des hallucinations, semble indispensable pour permettre une reconnaissance précoce de symptômes de la lignée psychotique, cette population étant à risque plus élevé de transition psychotique.

Ce travail met en évidence le manque d'outils diagnostics pour l'évaluation d'hallucinations et des symptômes psychotiques chez les populations TSA et plus largement les patients avec un TND. Des recherches dans ce domaine sont à mener, à l'heure actuelle il s'agit d'un enjeu de santé fondamentale, notamment un enjeu diagnostic, un enjeu pharmacologique, et un enjeu de prise en charge.

## Bibliographies

1. Jardri R, Delion P, Goëb JL. Stratégies diagnostiques et thérapeutiques face aux hallucinations de l'enfant et de l'adolescent. *La Presse Médicale*. 1 avr 2010;39(4):420-30.
2. Jardri R, Bartels-Velthuis AA, Debbané M, Jenner JA, Kelleher I, Dauvilliers Y, et al. From phenomenology to neurophysiological understanding of hallucinations in children and adolescents. *Schizophr Bull*. juill 2014;40 Suppl 4(Suppl 4):S221-232.
3. Evans B. How autism became autism: The radical transformation of a central concept of child development in Britain. *Hist Human Sci*. juill 2013;26(3):3-31.
4. kanner.1943.pdf [Internet]. [cité 10 mars 2024]. Disponible sur: <http://www.th-hoffmann.eu/archiv/kanner/kanner.1943.pdf>
5. Asperger H. « Autistic psychopathy » in childhood. New York, NY, US: Cambridge University Press; 1991. 37 p. (Frith U. Autism and Asperger syndrome).
6. Wing L. Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychol Med*. févr 1981;11(1):115-29.
7. Rutter M. Childhood schizophrenia reconsidered. *J Autism Child Schizophr*. 1972;2(4):315-37.
8. Kolvin I. Studies in the childhood psychoses. I. Diagnostic criteria and classification. *Br J Psychiatry*. avr 1971;118(545):381-4.
9. Volkmar FR, McPartland JC. From Kanner to DSM-5: autism as an evolving diagnostic concept. *Annu Rev Clin Psychol*. 2014;10:193-212.
10. admin2. Hogrefe Editeur de tests psychologiques. 2017 [cité 2 avr 2024]. Autisme : évolution des classifications depuis 1980 (DSM / CIM). Disponible sur: <https://www.hogrefe.fr/autisme-levolution-des-classification-dsm-cim-depuis-1980/>

11. Crocq MA, Guelfi JD. DSM-5: manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux. 5e éd. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2015.
12. Mottron L. Autisme. Les tendances récentes. In: La psychologie aujourd'hui [Internet]. Auxerre: Éditions Sciences Humaines; 2017 [cité 21 mars 2024]. p. 96-9. (Petite bibliothèque). Disponible sur: <https://www.cairn.info/la-psychologie-aujourd-hui--9782361062149-p-96.htm>
13. Delobel-Ayoub M, Saemundsen E, Gissler M, Ego A, Moilanen I, Ebeling H, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder in 7–9-Year-Old Children in Denmark, Finland, France and Iceland: A Population-Based Registries Approach Within the ASDEU Project. *J Autism Dev Disord*. 1 mars 2020;50(3):949-59.
14. Loomes R, Hull L, Mandy WPL. What Is the Male-to-Female Ratio in Autism Spectrum Disorder? A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. juin 2017;56(6):466-74.
15. Zeidan J, Fombonne E, Scora J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, et al. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Res*. mai 2022;15(5):778-90.
16. *Mental Maladies—A Treatise on Insanity*.
17. Ebert A, Bär KJ. Emil Kraepelin: A pioneer of scientific understanding of psychiatry and psychopharmacology. *Indian J Psychiatry*. 2010;52(2):191-2.
18. Henri EY. *Traité des hallucinations, Tome 1*. Paris: Masson; 1973. 710 p.
19. Elsevier Masson SAS [Internet]. [cité 4 avr 2024]. *Psychothérapies des hallucinations | Livre | 9782294744600*. Disponible sur: <https://www.elsevier-masson.fr/psychotherapies-des-hallucinations-9782294744600.html>
20. Chambers WJ, Puig-Antich J, Tabrizi MA, Davies M. Psychotic symptoms in prepubertal major depressive disorder. *Arch Gen Psychiatry*. août 1982;39(8):921-7.
21. Jardri R, Delion P, Goëb JL. Stratégies diagnostiques et thérapeutiques face aux hallucinations de l'enfant et de l'adolescent. *La Presse Médicale*. 1 avr 2010;39(4):420-30.
22. Yates K, Lång U, Peters EM, Wigman JTW, McNicholas F, Cannon M, et al. Hallucinations in the general population across the adult lifespan: prevalence and psychopathologic significance. *The British Journal of Psychiatry*. déc 2021;219(6):652-8.
23. Kelleher I, Connor D, Clarke MC, Devlin N, Harley M, Cannon M. Prevalence of psychotic symptoms in childhood and adolescence: a systematic review and meta-analysis of population-based studies. *Psychol Med*. sept 2012;42(9):1857-63.
24. Poulton R, Caspi A, Moffitt TE, Cannon M, Murray R, Harrington H. Children's self-reported psychotic symptoms and adult schizophreniform disorder: a 15-year longitudinal study. *Arch Gen Psychiatry*. nov 2000;57(11):1053-8.
25. McGee R, Williams S, Poulton R. Hallucinations in nonpsychotic children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. janv 2000;39(1):12-3.

26. Mini Interview Neuropsychiatrique Internationale (MINI) Kid & Kid Parent Version 7.0.2 [Internet]. Harm Research. 2020 [cité 28 mars 2024]. Disponible sur: <https://fr.harmresearch.org/product/mini-international-neuropsychiatric-interview-mini-kid-kid-parent-version-7-0-2-10/>
27. Fields JH, Grochowski S, Lindenmayer JP, Kay SR, Grosz D, Hyman RB, et al. Assessing positive and negative symptoms in children and adolescents. *Am J Psychiatry*. févr 1994;151(2):249-53.
28. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ*. 29 mars 2021;372:n71.
29. Spectrum | Autism Research News [Internet]. 2019 [cité 6 avr 2024]. The predictive coding theory of autism, explained. Disponible sur: <https://www.spectrumnews.org/news/predictive-coding-theory-autism-explained/>
30. Van Schalkwyk GI, Peluso F, Qayyum Z, McPartland JC, Volkmar FR. Varieties of misdiagnosis in ASD: an illustrative case series. *J Autism Dev Disord*. avr 2015;45(4):911-8.
31. von der Lühe T, Manera V, Barisic I, Becchio C, Vogeley K, Schilbach L. Interpersonal predictive coding, not action perception, is impaired in autism. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci*. 5 mai 2016;371(1693):20150373.
32. Palmer CJ, Seth AK, Hohwy J. The felt presence of other minds: Predictive processing, counterfactual predictions, and mentalising in autism. *Conscious Cogn*. nov 2015;36:376-89.
33. Aru J, Tulver K, Bachmann T. It's all in your head: Expectations create illusory perception in a dual-task setup. *Conscious Cogn*. oct 2018;65:197-208.
34. 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*. févr 2001;31(1):5-17.
35. Sonié S, Kassai B, Pirat E, Masson S, Bain P, Robinson J, et al. Version française des questionnaires de dépistage de l'autisme de haut niveau ou du syndrome d'Asperger chez l'adolescent : Quotient du spectre de l'autisme, Quotient d'empathie, et Quotient de systématisation. Protocole et traduction des questionnaires. *La Presse Médicale*. 1 avr 2011;40(4, Part 1):e181-8.
36. Ribolsi M, Fiori Nastro F, Pelle M, Medici C, Sacchetto S, Lisi G, et al. Recognizing Psychosis in Autism Spectrum Disorder. *Front Psychiatry*. 2022;13:768586.
37. Ben-Sasson A, Hen L, Fluss R, Cermak SA, Engel-Yeger B, Gal E. A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. janv 2009;39(1):1-11.
38. Dossetor DR. « All that glitters is not gold »: misdiagnosis of psychosis in pervasive developmental disorders--a case series. *Clin Child Psychol Psychiatry*. oct 2007;12(4):537-48.

39. JONES, RSP, Quigney C, Huws J. First-hand accounts of sensory perceptual experiences in autism: A qualitative analysis. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 28(2), 112-121. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*. 1 juin 2003;28:112-21.
40. Kiyono T, Ando S, Morishima R, Fujikawa S, Kanata S, Morimoto Y, et al. Sex-based differences in the longitudinal association between autistic traits and positive psychotic experiences in adolescents: A population-based cohort study. *Schizophr Res*. août 2022;246:1-6.
41. Ando S, Nishida A, Yamasaki S, Koike S, Morimoto Y, Hoshino A, et al. Cohort Profile: The Tokyo Teen Cohort study (TTC). *Int J Epidemiol*. 1 oct 2019;48(5):1414-1414g.
42. Allison C, Auyeung B, Baron-Cohen S. Toward brief “Red Flags” for autism screening: The Short Autism Spectrum Quotient and the Short Quantitative Checklist for Autism in toddlers in 1,000 cases and 3,000 controls [corrected]. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. févr 2012;51(2):202-212.e7.
43. Costello EJ, Edelbrock CS, Costello AJ. Validity of the NIMH Diagnostic Interview Schedule for Children: a comparison between psychiatric and pediatric referrals. *J Abnorm Child Psychol*. déc 1985;13(4):579-95.
44. Kelleher I, Harley M, Murtagh A, Cannon M. Are screening instruments valid for psychotic-like experiences? A validation study of screening questions for psychotic-like experiences using in-depth clinical interview. *Schizophr Bull*. mars 2011;37(2):362-9.
45. Milne E, Dickinson A, Smith R. Adults with autism spectrum conditions experience increased levels of anomalous perception. *PLoS One*. 2017;12(5):e0177804.
46. Bell V, Halligan PW, Ellis HD. The Cardiff Anomalous Perceptions Scale (CAPS): a new validated measure of anomalous perceptual experience. *Schizophr Bull*. avr 2006;32(2):366-77.
47. (SRS™-2) Social Responsiveness Scale, Second Edition [Internet]. [cité 25 mars 2024]. Disponible sur: <https://www.wpspublish.com/srs-2-social-responsiveness-scale-second-edition>
48. Kyriakopoulos M, Stringaris A, Manolesou S, Radobuljac MD, Jacobs B, Reichenberg A, et al. Determination of psychosis-related clinical profiles in children with autism spectrum disorders using latent class analysis. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. mars 2015;24(3):301-7.
49. Jutla A, Foss-Feig J, Veenstra-VanderWeele J. Autism spectrum disorder and schizophrenia: An updated conceptual review. *Autism Res*. mars 2022;15(3):384-412.
50. Spectrum NZ. *Scientific American*. [cité 8 avr 2024]. Autism Shares Brain Signature with Schizophrenia and Bipolar Disorder. Disponible sur: <https://www.scientificamerican.com/article/autism-shares-brain-signature-with-schizophrenia-and-bipolar-disorder/>
51. Geschwind DH. Genetics of autism spectrum disorders. *Trends Cogn Sci*. sept 2011;15(9):409-16.

52. Zheng S, Chua YC, Tang C, Tan GMY, Abdin E, Lim VWQ, et al. Autistic traits in first-episode psychosis: Rates and association with 1-year recovery outcomes. *Early Interv Psychiatry*. août 2021;15(4):849-55.
53. Foss-Feig JH, Velthorst E, Smith L, Reichenberg A, Addington J, Cadenhead KS, et al. Clinical Profiles and Conversion Rates Among Young Individuals With Autism Spectrum Disorder Who Present to Clinical High Risk for Psychosis Services. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. juin 2019;58(6):582-8.
54. Miller TJ, McGlashan TH, Rosen JL, Cadenhead K, Cannon T, Ventura J, et al. Prodromal assessment with the structured interview for prodromal syndromes and the scale of prodromal symptoms: predictive validity, interrater reliability, and training to reliability. *Schizophr Bull*. 2003;29(4):703-15.
55. McGorry PD, Yung AR, Phillips LJ, Yuen HP, Francey S, Cosgrave EM, et al. Randomized controlled trial of interventions designed to reduce the risk of progression to first-episode psychosis in a clinical sample with subthreshold symptoms. *Arch Gen Psychiatry*. oct 2002;59(10):921-8.
56. Trevisan DA, Foss-Feig JH, Naples AJ, Srihari V, Anticevic A, McPartland JC. Autism Spectrum Disorder and Schizophrenia Are Better Differentiated by Positive Symptoms Than Negative Symptoms. *Front Psychiatry*. 2020;11:548.
57. Bakken TL. Behavioural equivalents of schizophrenia in people with intellectual disability and autism spectrum disorder. A selective review. *Int J Dev Disabil*. 2021;67(5):310-7.
58. Lai MC, Kassee C, Besney R, Bonato S, Hull L, Mandy W, et al. Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry*. oct 2019;6(10):819-29.
59. Chisholm K, Lin A, Armando M. Schizophrenia Spectrum Disorders and Autism Spectrum Disorder. In: *Psychiatric Symptoms and Comorbidities in Autism Spectrum Disorder*. 2016. p. 51-66.
60. De Giorgi R, De Crescenzo F, D'Alò GL, Rizzo Pesci N, Di Franco V, Sandini C, et al. Prevalence of Non-Affective Psychoses in Individuals with Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review. *J Clin Med*. 24 août 2019;8(9):1304.
61. Bakken T, Friis S, Lovoll S, Smeby NA, Martinsen H. Behavioral disorganization as an indicator of psychosis in adults with intellectual disability and autism. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 1 avr 2007;10:37-46.
62. Hurley A. Delusions and Hallucinations in Down Syndrome: Literature Review and Comparison With non-Down Syndrome Patients. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*. 1 oct 2003;6:135-46.
63. Zhou HY, Cai XL, Weigl M, Bang P, Cheung EFC, Chan RCK. Multisensory temporal binding window in autism spectrum disorders and schizophrenia spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Neurosci Biobehav Rev*. mars 2018;86:66-76.
64. Fogler J, Kuhn J, Prock L, Radesky J, Gonzalez-Heydrich J. Diagnostic Uncertainty in a Complex Young Man: Autism Versus Psychosis. *J Dev Behav Pediatr*. janv 2019;40(1):72-4.

65. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the autistic child have a « theory of mind »? Cognition. oct 1985;21(1):37-46.
66. Haute Autorité de Santé [Internet]. [cité 3 avr 2024]. Trouble du spectre de l'autisme - Signes d'alerte, repérage, diagnostic et évaluation chez l'enfant et l'adolescent. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent](https://www.has-sante.fr/jcms/c_468812/fr/trouble-du-spectre-de-l-autisme-signes-d-alerte-reperage-diagnostic-et-evaluation-chez-l-enfant-et-l-adolescent)



**AUTEUR(E) : Nom : DURAND**

**Prénom : Matéa**

**Date de soutenance : 17 avril 2024**

**Titre de la thèse : Hallucinations et TSA : Revue de la littérature et illustration par un cas clinique**

**Thèse - Médecine - Lille 2024**

**Cadre de classement : Psychiatrie**

**DES + FST/option : Psychiatrie – Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent**

**Mots-clés : Hallucinations, Troubles du Spectre de l'Autisme, Troubles du Neuro-développement**

**Résumé :** *Les hallucinations chez l'enfant et l'adolescent interrogent et sont un symptôme transdiagnostique transitoire, en lien avec une psychopathologie psychotique ou non. C'est la rencontre avec une patiente qui nous a interrogé sur l'existence d'expériences hallucinatoires chez une adolescente présentant un Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA). Dans ce travail, nous exposons la démarche diagnostique réalisée par notre équipe pluridisciplinaire à travers ce cas clinique, qui illustre la difficulté d'établir à l'adolescence l'origine des hallucinations décrites. L'objectif était de pouvoir étudier la survenue d'expériences hallucinatoires chez les patients avec un TSA. Existe-t-il des spécificités des hallucinations chez les patients TSA ? L'évaluation des hallucinations chez les patients TSA requiert-elle un aménagement de la prise en charge et des outils communément utilisés ? Dans le cadre de ce travail, nous avons tenté de répondre à ces interrogations à travers une revue de littérature et nous discuterons des résultats et les mettrons en lien avec notre cas clinique.*

**Composition du Jury :**

**Président : Monsieur le Professeur Ali AMAD**

**Assesseurs : Madame le Docteur Mathilde DEGRAVE**

**Directeur de thèse : Madame le Docteur Claire EICHHOLTZER**