

Le diagnostic de l'autisme en 2025

Comment ?

Pour quoi faire ?

Dr Pierre Defresne
Centre de Référence TSA
Fondation SUSA
UMONS



Pas de conflit d'intérêt



Pourquoi pose-t-on des diagnostics ?

Mission première des Centres de Référence TSA en Belgique

Longues listes d'attente

Demande d'un diagnostic clair – autisme ou pas autisme ?

Importance du diagnostic

- Pour les familles et personnes concernées
- Pour le clinicien
- Pour le chercheur
- Pour les pouvoirs publics



Situation actuelle du diagnostic au CRA

Augmentation du nombre de demandes avec une liste d'attente très longue

- Nombre de personnes > 1000
- Délai d'attente : entre 1 et 2,5 ans

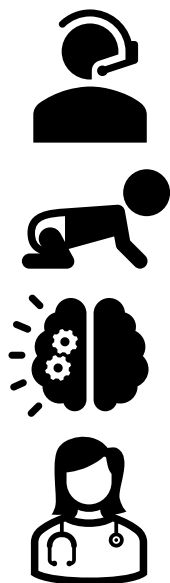
Jeunes enfant (< 3 ans)

Enfants – Ados

Adultes



Situation actuelle du diagnostic au CRA



La première ligne téléphonique

La priorité des petits

Les diagnostics courts

La sensibilisation des professionnels

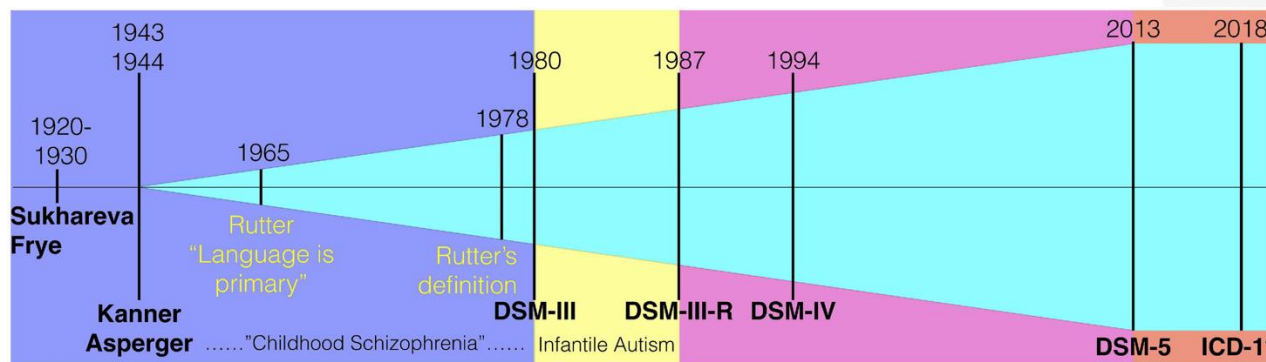


Autisme et Spectre de l'autisme

Le diagnostic repose sur des critères cliniques

Absence de marqueur (biomarqueurs)

Evolution au fil du temps des critères et classification



(Lombardo & Mandelli, 2022)



Autisme et Spectre de l'autisme

ADOS-2
Échelle d'Observation pour le Diagnostic de l'Autisme
2^{ème} édition



Bernadette Rogé
Jeanne Rosta
Sylvie Bédard
Nelly Bouchard
Nadia Chabreau

Adaptation Française de l'Autism Diagnostic
Observation Schedule Second Edition (ASD
Catherine Lord, Michael Rutter, Pamela C. DiLavore,
Susan Shaw, Katherine Guthrie et Simon L. Bishop

hogrefe

Utilisation généralisée d'outils d'aide au diagnostic

Améliorent la fiabilité inter-évaluateurs

Mais posent des problèmes conceptuels et pratiques

- ❖ Scores limites ou désaccords
- ❖ Outils dimensionnels pour un diagnostic catégoriel
- ❖ Influencés par les conditions de testing et/ou les troubles associés (« spécifiques »)
- ❖ Ne proposent pas de diagnostic différentiel

Pour pouvoir dire ce qu'est l'autisme,
il faut aussi pouvoir dire ce que l'autisme n'est pas



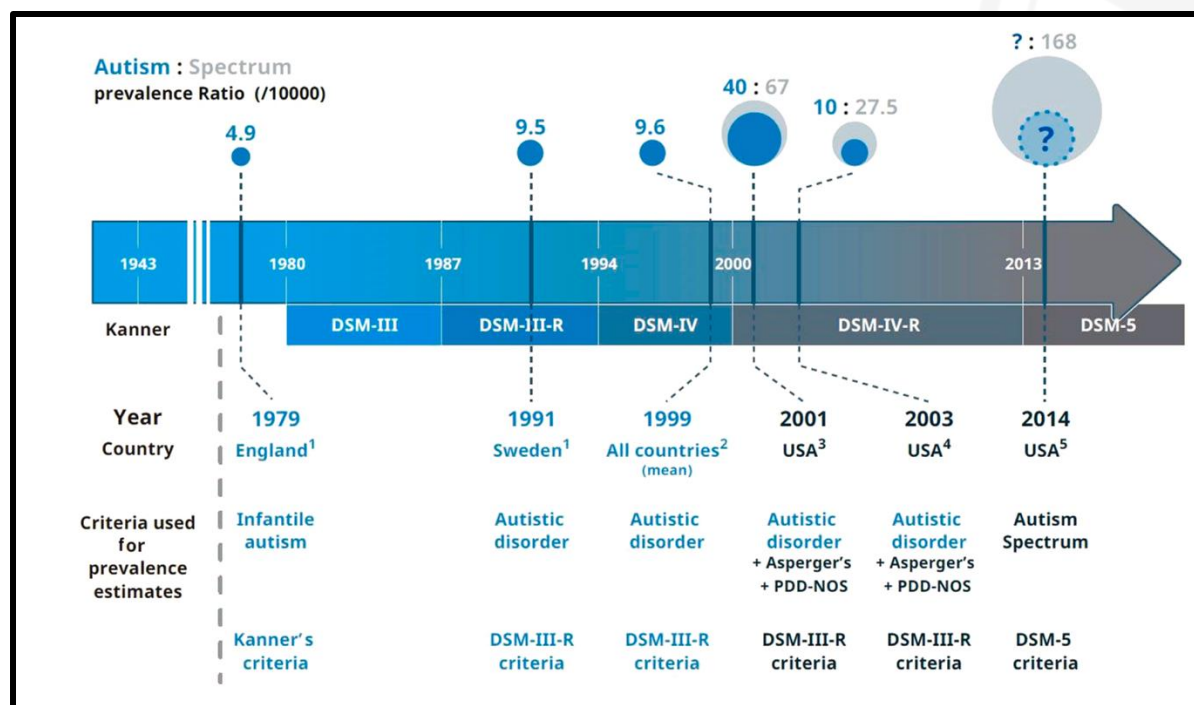
SUSAS
FONDATION

UMONS
Université de Mons

cirdi

Autisme et Spectre de l'autisme

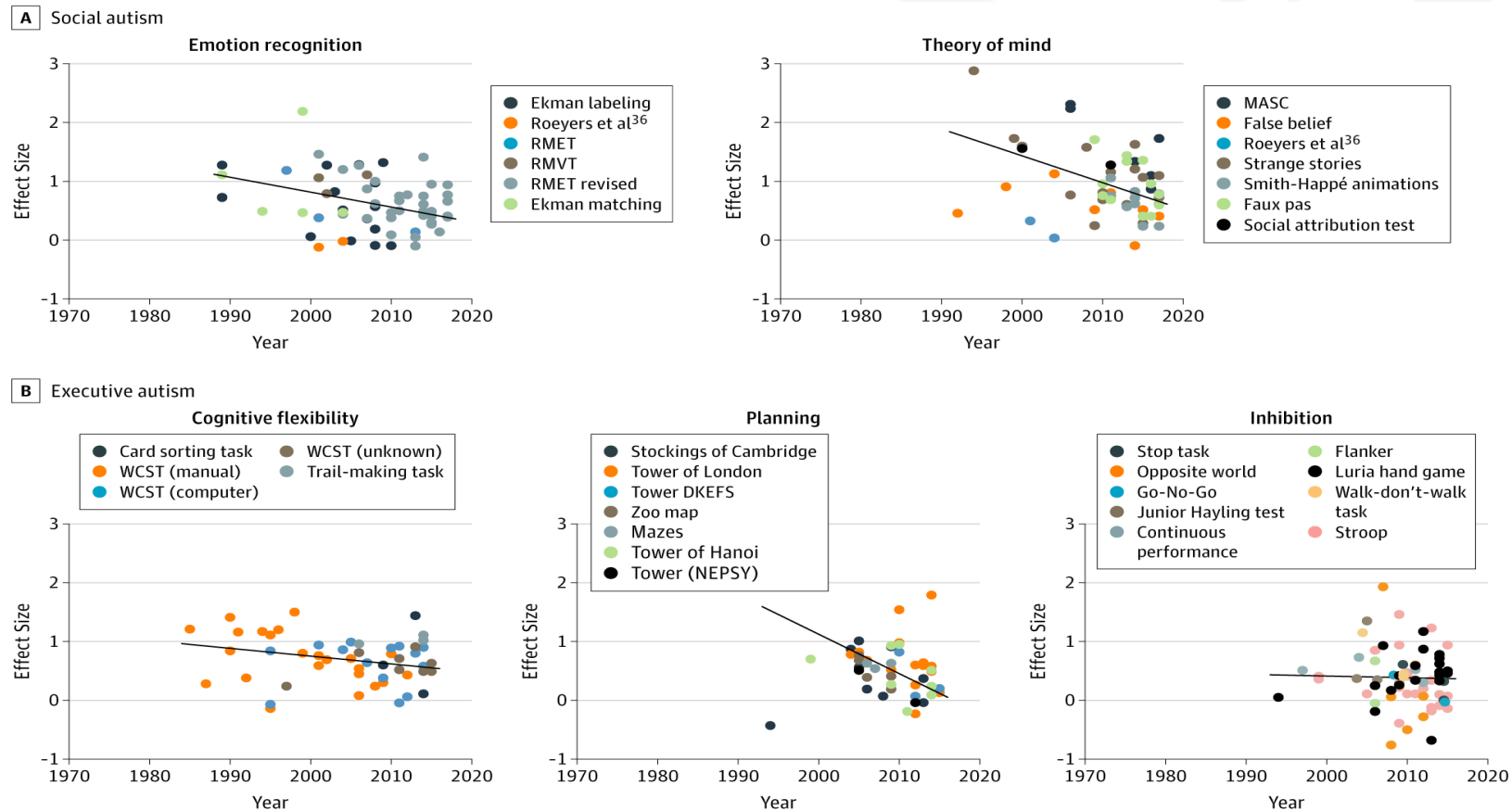
Cette évolution contribue à la confusion sur les frontières du spectre de l'autisme qui se fait parallèlement à une **augmentation de la prévalence**



(Rabot et al. 2023)



Hétérogénéité et perte de signal



(Rødgaard et al. 2019)

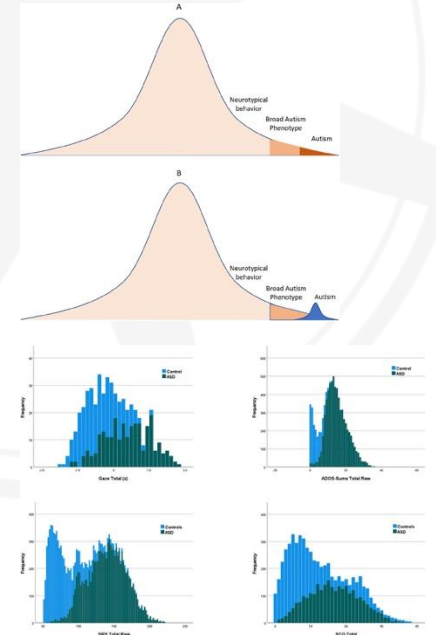
De l'autisme au spectre de l'autisme

Dimensionnel vs Catégoriel

Traits autistiques (SRS)

*Broader Autism Phenotype
Troubles du
neurodéveloppement*

Autistes



(Frazier, et al. 2023)



« Back to the prototypes »

(Mottron, 2021)

- L'autisme est né de la clinique ...
- Un ou plusieurs phénotypes ont été décrits, avec une certaine hétérogénéité dans les présentations et les trajectoires
- Ces phénotypes sont reconnaissables par les cliniciens expérimentés

Etude « Weighting »

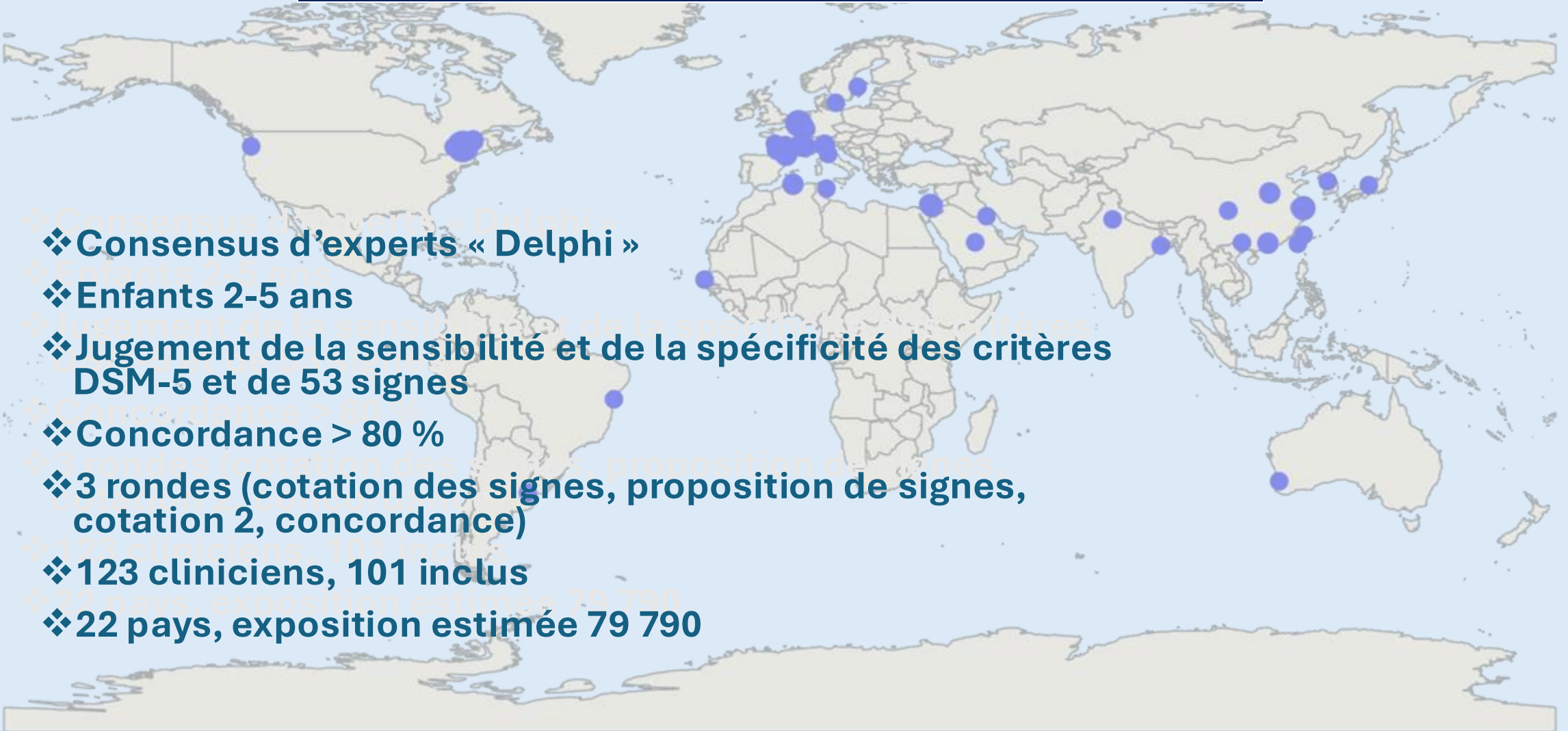
1. **Identifier** les **signes cliniques** d'autisme prototypique chez les enfants autistes entre **2 et 5 ans**.
2. **Pondérer** empiriquement les signes identifiés, ainsi que leurs combinaisons afin de **graduer le niveau de prototypicalité**.

David Gagnon
Laurent Mottron
Pierre Defresne



Etude « weighting »

- ❖ Consensus d'experts « Delphi »
- ❖ Enfants 2-5 ans
- ❖ Jugement de la sensibilité et de la spécificité des critères DSM-5 et de 53 signes
- ❖ Concordance > 80 %
- ❖ 3 rondes (cotation des signes, proposition de signes, cotation 2, concordance)
- ❖ 123 cliniciens, 101 inclus
- ❖ 22 pays, exposition estimée 79 790



Phase 1 – Discussion

Signes « prototypiques » consensuels à l'international

Aucun signe jugé plus fréquent chez un sexe en particulier

L'exposition augmente le consensus

Signes sociaux

- Essentiels à la condition
- Ne permettent pas la distinction

Large language models deconstruct the clinical intuition behind diagnosing autism. (Stanley et al., 2025)



Prototype

Considering autism diagnosis through the lens of social cognition can lead to mistakes.
(Defresne, Neurobiorev, 2025)

La référence à un prototype peut aider à identifier une cohérence

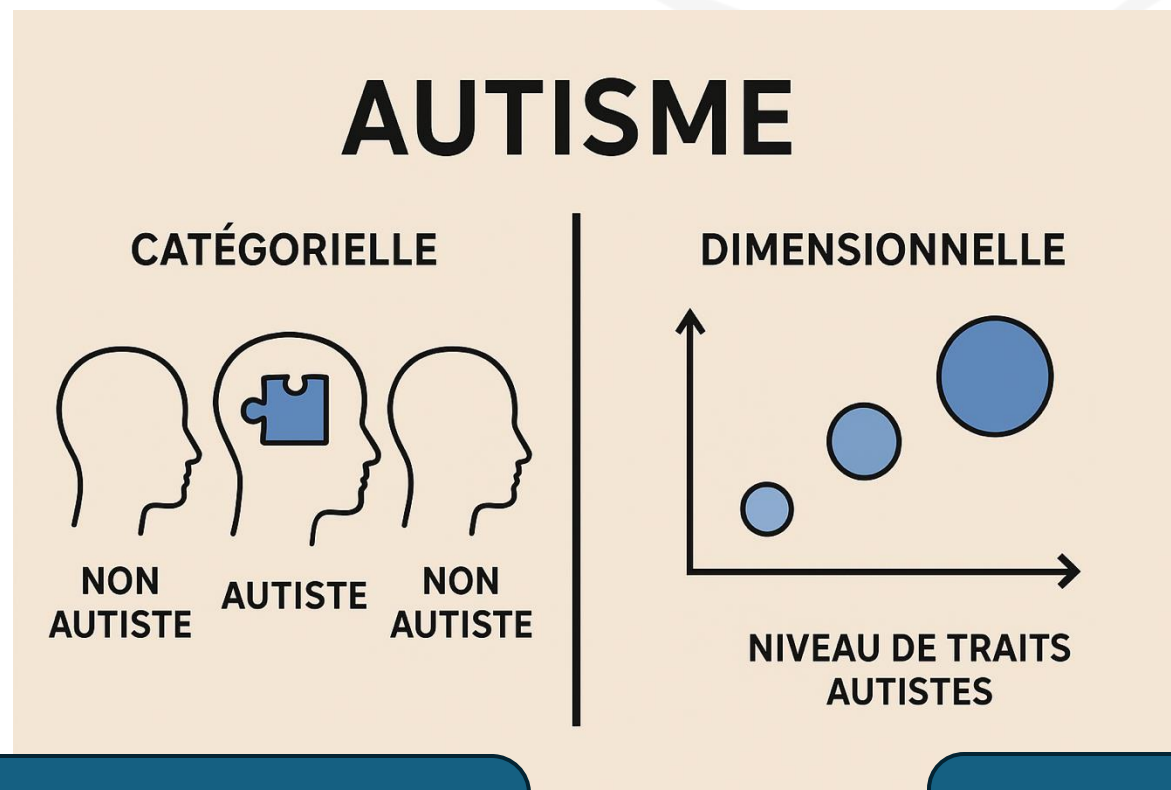
L'autisme n'est pas un assemblage hétérogène de signes sociaux et non-sociaux, indépendants, variables, facultatifs

L'autisme n'est pas (uniquement) un déficit social

Organisation et fonctionnement cérébral différents = forme de neurodiversité



Dimensionnel ou catégoriel ?



Qu'est-ce qui est spécifique dans l'autisme ?
Quel est le lien entre les signes sociaux et
non-sociaux de l'autisme ?

Vers un Spectre des Troubles du
Neurodéveloppement ?

Where do neurodevelopmental conditions fit in transdiagnostic
psychiatric frameworks? Incorporating a new neurodevelopmental
spectrum.

Michellini, et al. *World psychiatry*, 2025



Enjeux actuels



**Comprendre et définir
l'autisme de façon plus
objective, avec des critères
plus précis, positifs et non-
déficitaires**

**Les critères actuels et les outils
sont-ils les bons ?
Regarde-t-on au bon endroit ?**



Enjeux actuels



**Comprendre et définir
l'autisme de façon plus
objective, avec des critères
plus précis, positifs et non-
déficitaires**

**Les critères actuels et les outils
sont-ils les bons ?
Regarde-t-on au bon endroit?**

156

Table 5 Clinical diagnoses given to children who were classified as ASD by ADOS but not final clinical diagnosis following multi-disciplinary evaluation

	Classified as ASD by ADOS, not final clinical diagnosis				
	Module 1 No Words	Module 1 Some words	Module 2 < 5 years	Module 2 ≥ 5 years	Module 3 n = 209
Total	12 (14%)	18 (20%)	21 (20%)	16 (18%)	75 (36%)
Clinical diagnosis					
Global delay/severe cognitive impairment	8	5	1	5	2
Language disorder	3	8	9	8	7
Selective mutism	1				
Sensory disturbance		1	1		2
Hyperkinesia		1			
Adjustment reaction		1			
Anxiety disorder			3	1	15
ADHD		1	4	1	18
ADHD/anxiety		1	1		19
Oppositional defiant			1		
Cerebellar ataxia				1	
Motor coordination disorder			1		
Nonverbal learning disability					3
Mood disorder					1
Obsessive compulsive disorder					2
Reactive attachment disorder					2
Central auditory processing disorder					1

AUTISM 15(2)

« Instruments are good at eliciting information;
scores are very dangerous ».

(Coughlan, et al.. 2023)

**Let's Be Clear That "Autism Spectrum Disorder
Symptoms" Are Not Always Related to Autism
Spectrum Disorder**

Catherine Lord, Ph.D., Somer L. Bishop, Ph.D.



Enjeux actuels



**Comprendre et définir
l'autisme de façon plus
objective, avec des critères
plus précis, positifs et non-
déficitaires**

**Les critères actuels et les outils
sont-ils les bons ?
Regarde-t-on au bon endroit ?**



**Penser un système qui ne laisse personne
sur le bord du chemin**

**Quid des diagnostics différentiels et des co-
morbidités ?**

**Pourquoi surreprésentation des co-
morbidités, quel est le lien avec les formes
plus complexes et plus sévères, autisme
profond?**

**Adopter une approche individuelle, multi-
dimensionnelle, centrée sur les besoins de la
personne et de sa famille = faire un diagnostic utile**





Quels aménagements scolaires ?

Établir un diagnostic «utile»? L'exemple de l'inclusion scolaire des enfants autistes.

Defresne, P., & Rinaldi, R. *ANAE*, 2024.



Quelles infos transmettre ? Quelles balises éthiques ? Qui porte la demande?



Chaîne de transmission des infos du cabinet jusqu'en classe



Quel est le rôle de chacun : enfants et parents, professionnels de la santé, enseignants, psychologue scolaire, ...



Quels outils standardisés, utilisables et validés par tous?

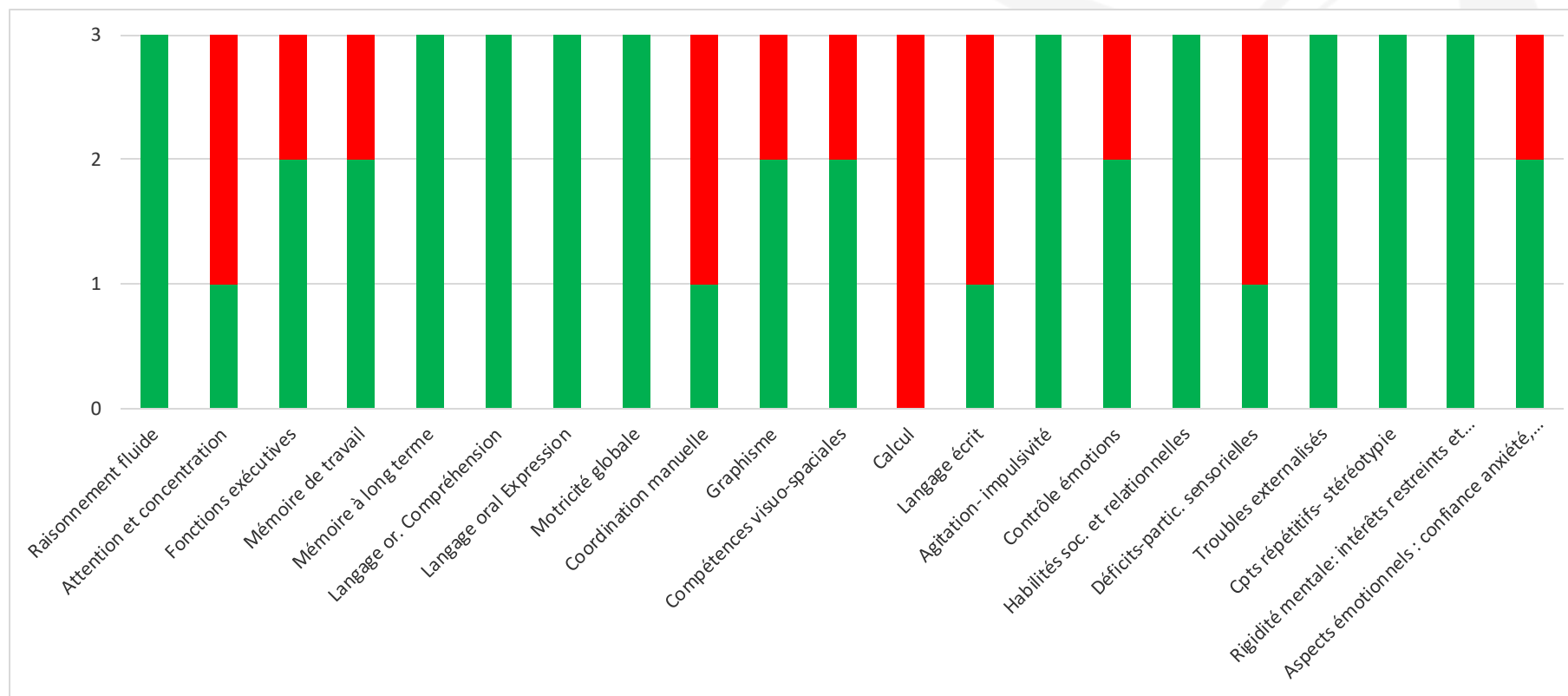


Domaines du Profil Individuel Multi-dimensionnel

- INTELLIGENCE ET RAISONNEMENT
- LANGAGE ORAL
 - EXPRESSION
 - COMPRÉHENSION
- COMPÉTENCES MOTRICES ET PSYCHOMOTRICES
 - MOTRICITÉ GLOBALE
 - COORDINATION MANUELLE ET MANIP FINES
 - GRAPHISME
 - COMPÉTENCES VISUO-SPATIALES
- FONCTIONS EXÉCUTIVES ET MNÉSIQUES
 - CAPACITÉS ATTENTIONNELLES ET CONCENTRATION
 - CAPACITÉS EXÉCUTIVES
 - CAPACITÉS DE MÉMOIRE DE TRAVAIL
 - CAPACITÉS DE MÉMOIRE À LONG TERME
- HABILITÉS SOCIALES ET RELATIONNELLES
- CAPACITÉS DE CONTRÔLE ET DE RÉGULATION
 - DE L' AGITATION MOTRICE ET DE L'IMPULSIVITÉ
 - DES ÉMOTIONS
- CAPACITÉS SPÉCIFIQUES D'APPRENTISSAGE SCOLAIRE
 - LE LANGAGE ÉCRIT
 - LE CALCUL
- DOMAINE SENSORIEL : DÉFICITS OU PARTICULARITÉS
- ASPECTS ÉMOTIONNELS (CONFIANCE EN SOI, ANXIÉTÉ, ...)
- COMPORTEMENTS EXTERNALISÉS
- COMPORTEMENTS MOTEURS ATYPIQUES, STEREOTYPIES, TICS,...
- RIGIDITE MENTALE, CENTRES D'INTÉRÊTS PEU VARIÉS, INTOLÉRANCE AUX CHANGEMENTS



Profil Individuel Multi-dimensionnel (PIM)



Defresne, et al. 2024



Conclusions

De l'autisme vers le spectre de l'autisme Approche catégorielle ou dimensionnelle?

- ❖ Qu'est-ce que l'autisme ? Qu'est-ce qui est spécifique ?
- ❖ Préciser les critères cliniques de l'autisme prototypique et conduire des recherches sur des cohortes plus homogènes
- ❖ Quel est le lien avec les formes complexes, les troubles associés ?
- ❖ Qu'est-ce que n'est pas l'autisme ?
Diagnostics différentiels

- ❖ Les besoins sont prioritaires sur les diagnostics
 - ❖ Compléter les diagnostics par un profil multi-dimensionnel pour une intervention « sur-mesure »
- « Dans certains cas, une description vaut mieux qu'une étiquette »

Defresne & Mottron, 2022

Est-ce que cela peut aider à améliorer le parcours diagnostique des personnes et des familles ?



Des pistes pour améliorer l'accès aux soins



Préciser les critères diagnostiques

Former les médecins et les professionnels

Valider des processus courts si suffisant

Implanter une approche multidimensionnelle par besoins = diagnostic utile

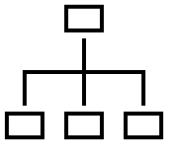
Organiser différents niveaux de soins

3^{ème} ligne pour supervision - collaboration

Développer l'accès aux soins de proximité, ambulatoires, individualisés, sur-mesure



Financer la recherche pour valider les processus diagnostiques et l'organisation des soins



Joyeux
Anniversaire