

# AUTISME

## Catégorisation et Catégories diagnostiques

Pertinence, Utilité, Validité, Recommandations

*Yves Tremblay, m.d*

*Clinique régionale d'évaluation des troubles complexes du développement en Montérégie*



# Raisonnement

## Défi

Quand il y a des choix à faire

des décisions à prendre

L'humain est un systeme complexe

de traitement de l'information

Qui doit être efficace (qualité, rapidité)

et efficient

(peu de mémoire, peu d'énergie)

# Raisonnement

## Défi

Quand il a à faire des choix, à prendre des décisions

L'humain est un système complexe de traitement de l'information

S'appuie sur la mémoire

1. Une partie a une importante influence automatique
2. Une autre partie nécessite un processus d'évocation

# Catégorisation Reconnaissance

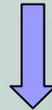
Nos  
ancêtres  
et  
l'Ours  
des  
Cavernes



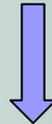
Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Raisonnement Défi

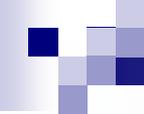
Ensemble de faits spécifiques « sans forme »  
d'une situation nouvelle



Donner un sens à cette situation nouvelle



Perception/Compréhension/Décision/Diagnostic



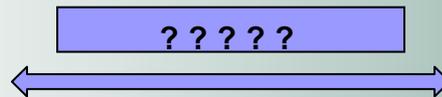
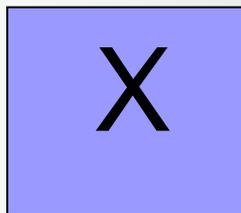
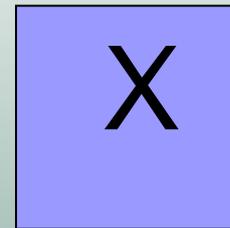
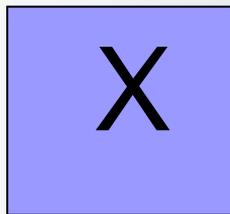
# Catégorisation Reconnaissance

- Comprendre et prendre une décision
- Partager la compréhension

# Catégorisation Reconnaissance

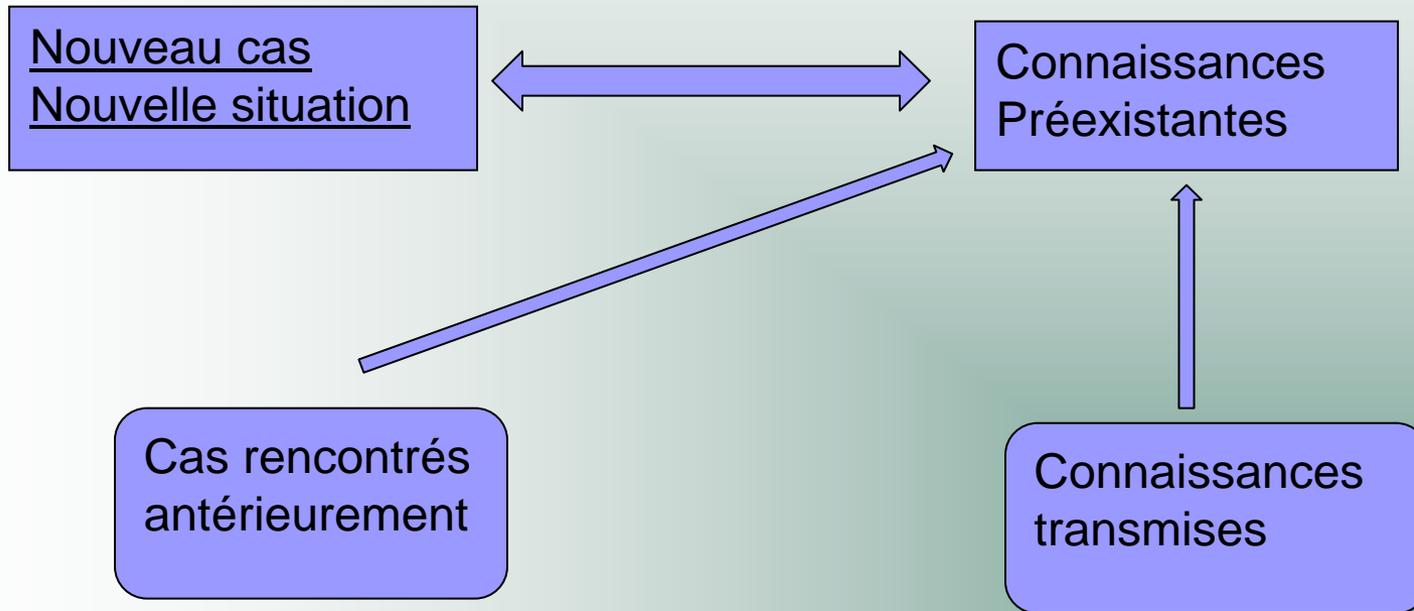
Yves

Laurent



Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Catégorisation Reconnaissance



# Catégorisation

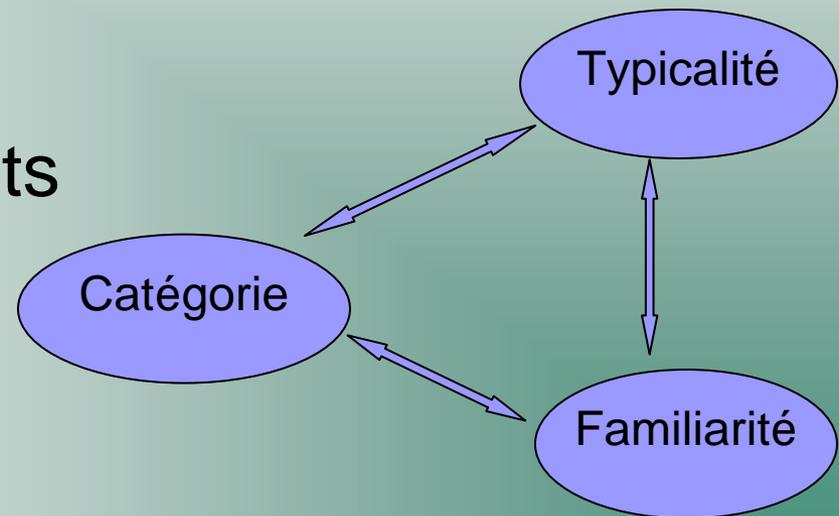
# Reconnaissance

## ■ Enjeux:

- Acquisition de connaissances
- Organisation des connaissances
  - Catégories hiérarchisées
  - Réseaux sémantiques
- Réduction de la complexité de l'information
- Traitement efficient de l'information (en fait réduire le temps de traitement)

# Catégorisation Reconnaissance

- Stratégies de simplification des informations et de l'environnement
- Organisation) des connaissances
  - Mots clés
  - Exemples et Scripts

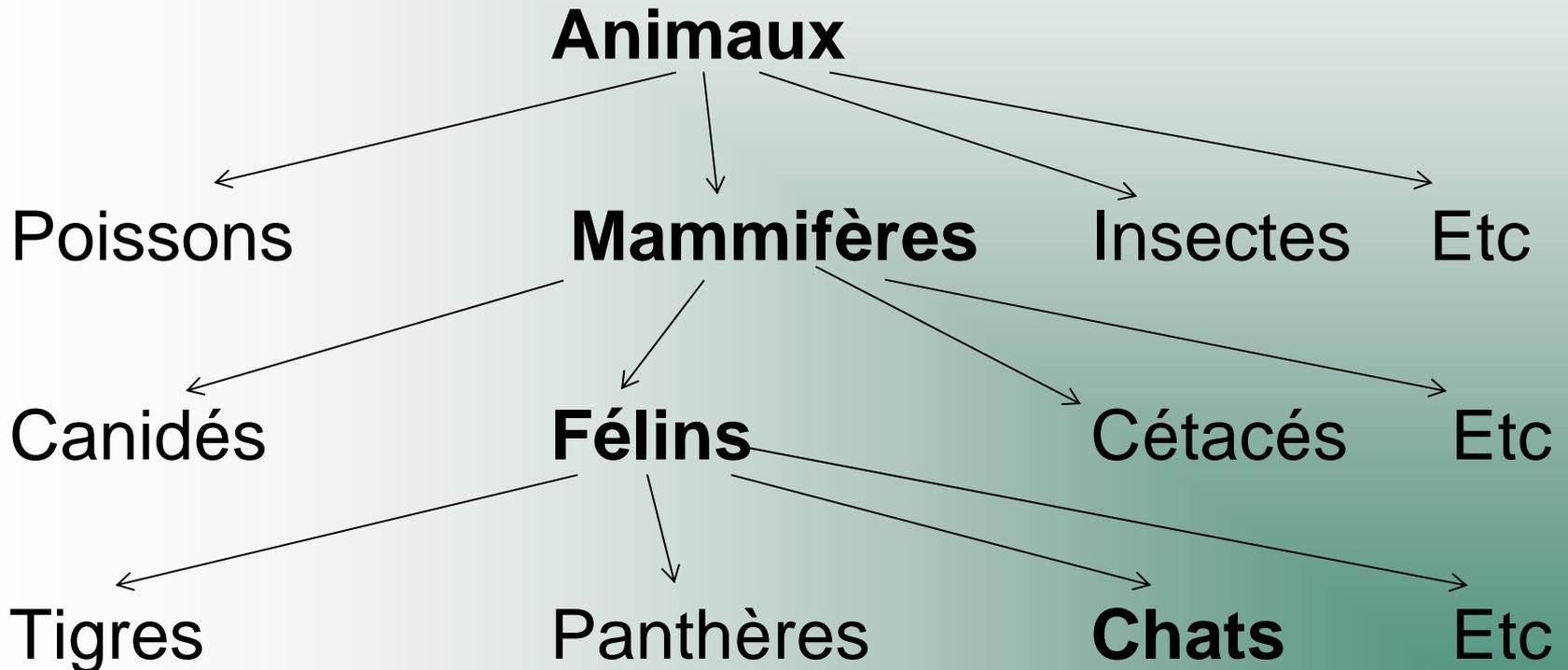


# Catégorisation Reconnaissance

- Pour la qualité des décisions:
  - Valeur des catégories et des prototypes
  - Bonne banque de scripts

# Catégorisation Reconnaissance

Catégories hiérarchisées (exemple):



# Catégorisation Reconnaissance

**Enfant de 3 ans**

**Capable catégoriser « oiseaux »**

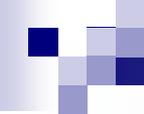


Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Catégorisation Reconnaissance



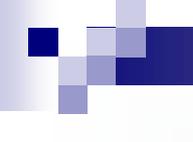
Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie



# Raisonnement clinique

## Diagnostic différentiel

La recherche  
dont les cliniciens  
sont  
les sujets



Erreurs diagnostiques  
« L'erreur est humaine »

**« To Err Is Humane. Building a  
Safer Health System »**

2000

Institute of Medicine

Washington DC: National Academy  
Press

# Raisonnement clinique

- Donner un sens à un ensemble désorganisé d'informations par diverses stratégies
- Traitement cognitif permettant de prendre une décision (retenir un diagnostic) à partir
  - d'une variété d'informations
  - de possibilités compétitives

# Expertise et Raisonnement clinique

## «Thinking about diagnostic thinking : a 30-year perspective»

2009

Elstein AS

Advances in Health Science Education  
2009; 14; 7-18

# Expertise et Raisonnement clinique

**«Research in clinical reasoning : past history and current trends»**

2005

Norman GR

Medical Education 39; 418-427

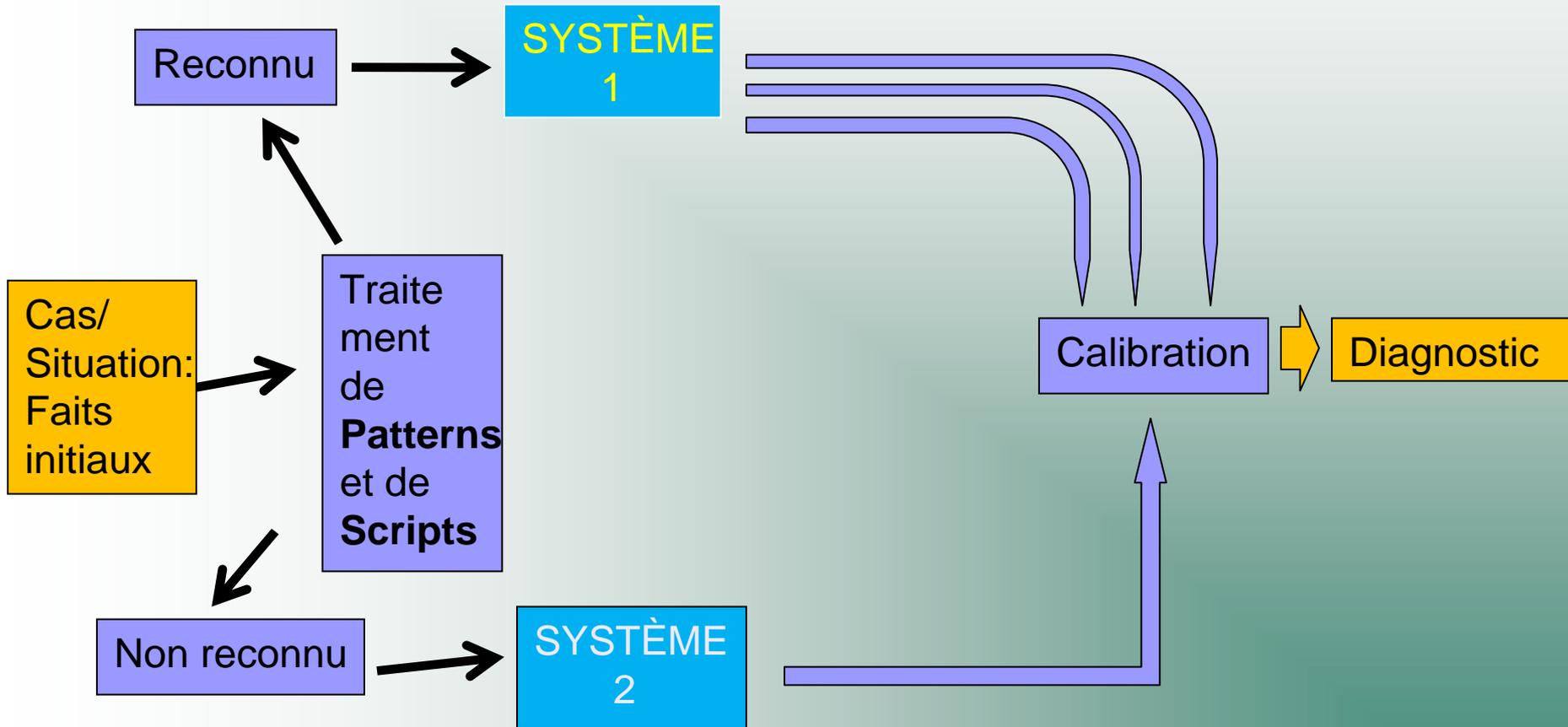
# Expertise et Raisonnement clinique

## «The clinical reasoning characteristics of diagnostic experts»

2003

Groves M, O'Rourke P, Alexander H  
Medical Teacher 25 (3); 308-313

# Deux systèmes cognitifs



Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Deux systèmes cognitifs

## Systeme 1: Intuitif

- **Inconscient (réflexe)**
- **Basé sur l'expérience**
- **Reconnaissance de pattern**
- **Primauté à la reconnaissance**
- **Superficiel** ("thin slicing")
- **Effort minimal**
- **Faible rigueur scientifique**
- **Plus vulnérable aux biais et à l'erreur**

# Deux systèmes cognitifs

Systeme 1 (« intuitif »):

automatique

inconscient

influence obligatoire sur le  
processus diagnostique

# Deux systèmes cognitifs

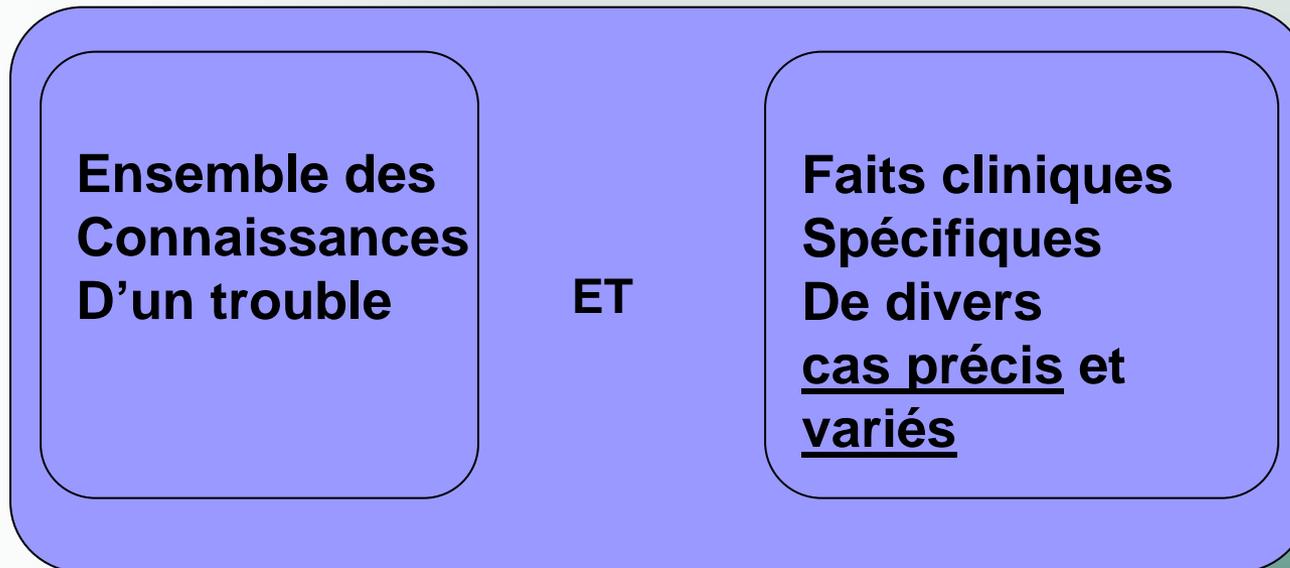
## Systeme 2: Analytique

- **Pensée logique, critique**  
(hypotheticodéductive)
- **Base formelle, solide**
- **Pensée intentionnelle, délibérée**
- **Effort important**
- **Rigueur scientifique**
- **Moins vulnérable aux biais et à l'erreur**

# Systeme 1

## Théorie des « scripts »

### ■ « Scripts »:



# Raisonnement clinique

## Théorie des « scripts »

- Constitution d'une **librairie de « scripts »** de divers problèmes, maladies, troubles, normalités
  - *Expériences répétées: des exceptions à la règle*
  - *Chaque maladie/trouble: multiples scripts*
- Les **scripts** sont associés aux toutes premières hypothèses: le meilleur arrimage données/faits vs patterns/librairie mentale de **cas antérieurs**

# Systeme 1

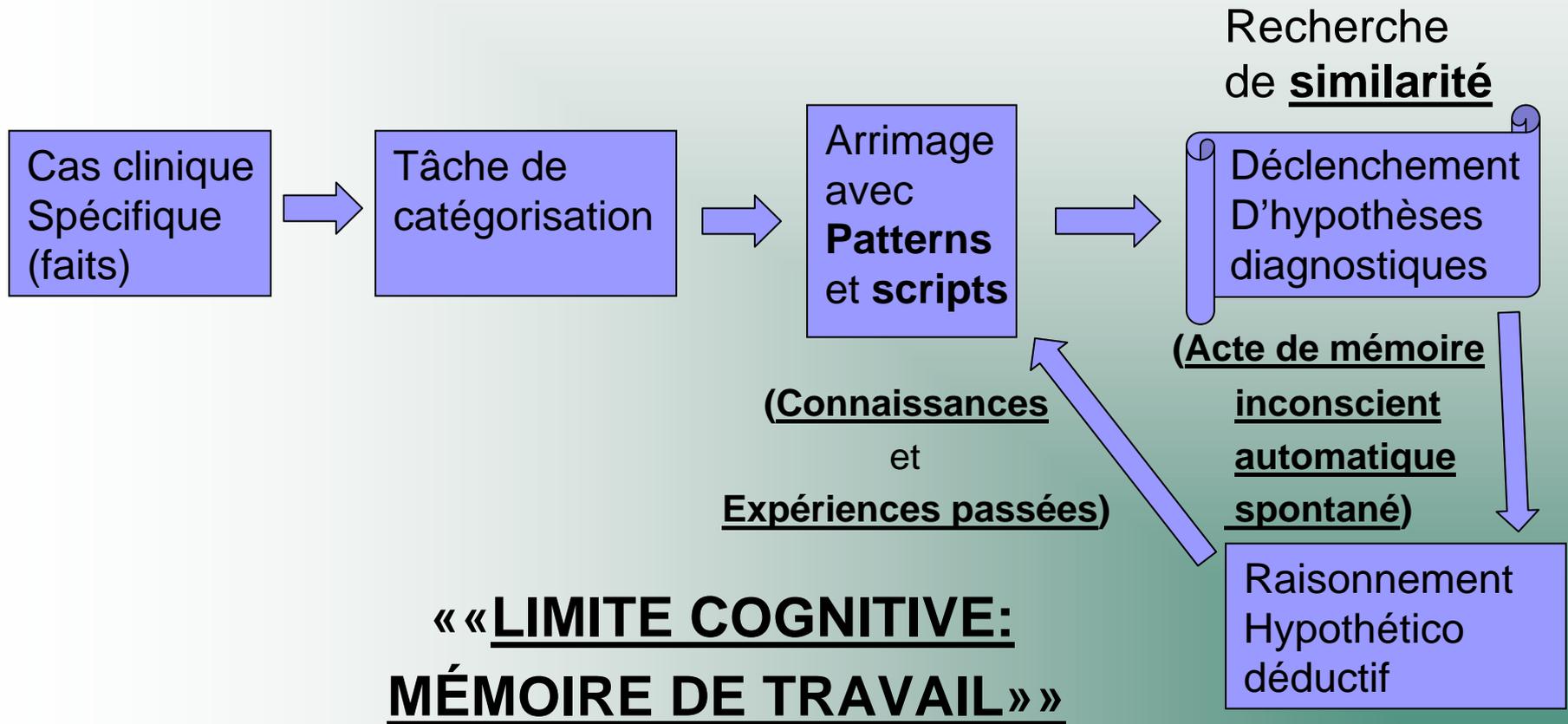
## Théorie des « scripts »

*Importance que les connaissances soient à jour et adéquates, et que les scripts soient bien formés*

*Les « scripts » se développent et se raffinent avec chaque cas clinique rencontré*

# Raisonnement clinique

## « «Point de faille» »



Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

**Recherche de confirmation**

# Fermeture prématurée

## «Premature Conclusions in Diagnostic Reasoning»

1985

Voytovich AE, Rippey RM, Suffredini A  
Journal of Medical Education 60; 302-307

# Erreurs vs processus cognitif

## Biais

- Fermeture prématurée (du diagnostic):  
Diagnostic retenu avant vérification solide, sans chercher données confrontantes (non influencé par le niveau d'expertise)
  - **Le plus fréquent biais: 90 % des erreurs**
  - Particulièrement lors de cas complexes, problèmes multiples
  - Associé aux autres biais: ancrage; résistance au changement d'une compréhension antérieure des problèmes

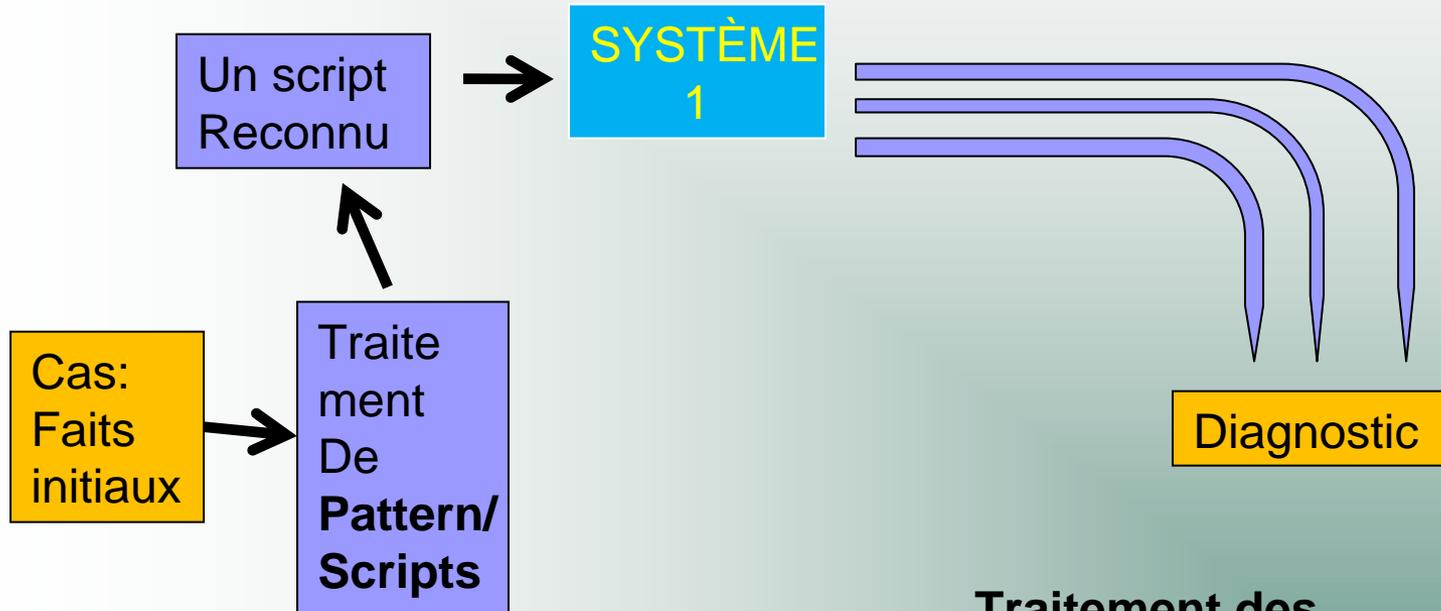
# Erreurs vs processus cognitif

## Biais

- Overconfidance (Excès de confiance):
  - Ingrédient de nombreux biais et erreurs
  - Qualité des connaissances et des décisions
  - **Biais à sélectionner/mal interpréter** les informations pour appuyer l'hypothèse
  - Recherche a montré: \*\*Sous-estimation de la fréquence \*\*Cliniciens « **rivés** » à un **diagnostic incorrect** (malgré les évidences) \*\***Patterns incrustés avec le temps** (perte de validité; non révision périodique).

Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Systeme 1



Basé sur la **pensée intuitive** (heuristique)  
Avec ses **biais inhérents**

**Traitement des hypothèses émergentes** par une  
approche hypothético-déductive

# Raisonnement clinique

## Théorie des « scripts »

### Expertise (**Compétence**):

- Scripts:** \*Nombre \*Richesse \*Variété
- Habileté à **les retrouver**
- Capacité de **les utiliser correctement**

# Systeme 1

## *Rappel*

- Cette **première phase** (traitement **non analytique**):
  - Est **toujours inconsciente**:
    - Représentation clinique signifiante des données à mesure de la cueillette, orientant même la cueillette
    - Transformation des faits individuels par des liens abstraits et sémantiques (schèmes ou syndromes cliniques cohérents)
    - Émergence d'une ou plusieurs idées diagnostiques
  - À risque de **divers biais** et d'**erreurs cognitives**

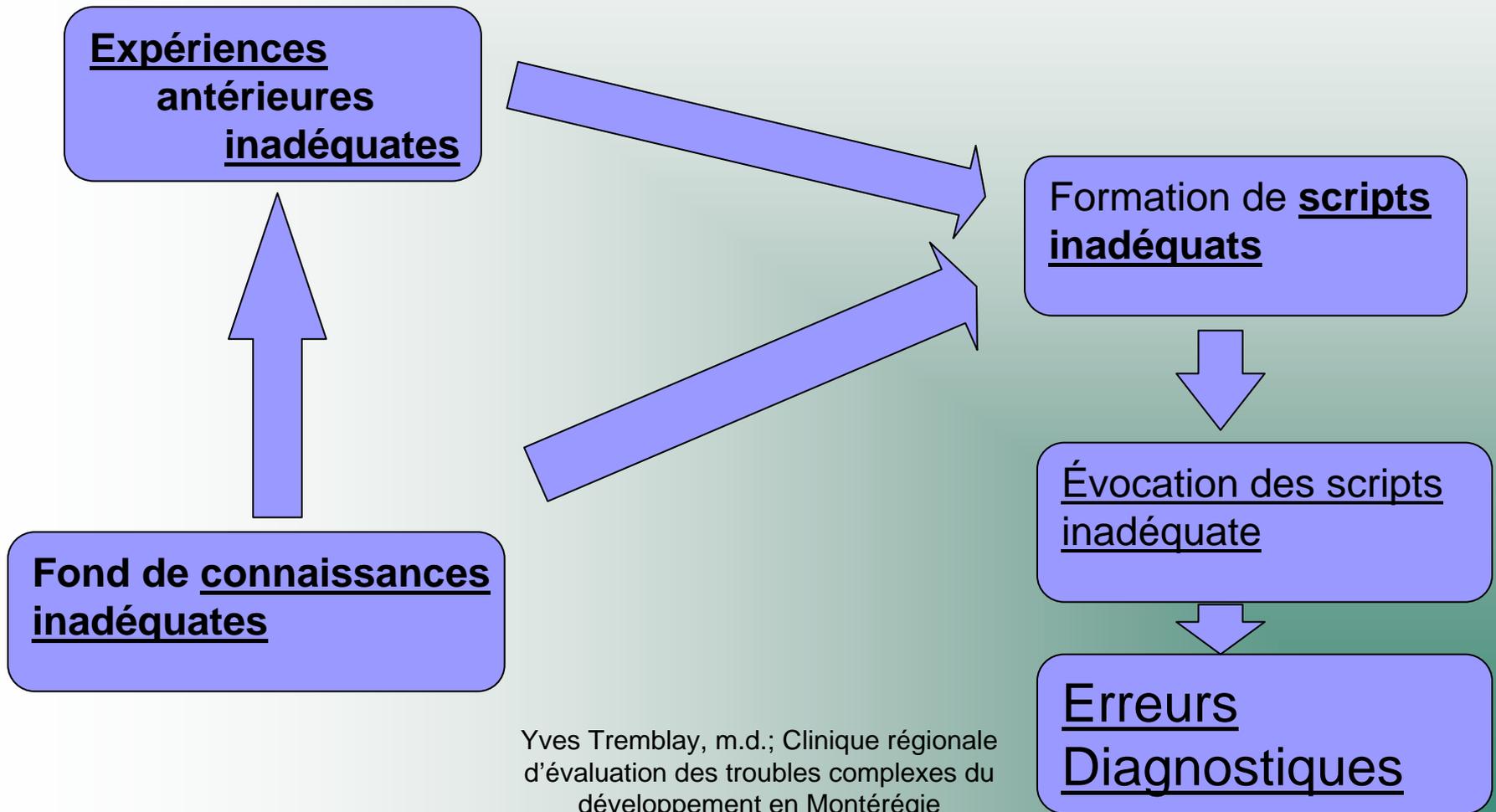
# Deux systèmes cognitifs

## Défi

- Passage (volontaire) au système analytique:
  - Distinguer **quand la situation nécessite** une prise de **décision raisonnée** et plus **délibérée**
  - Quand les **signes et les manifestations** ne sont pas d'emblée reconnus comme entité spécifique ou **non identifié à un script particulier**
  - Certains **«pseudoexperts» ne passent jamais au système 2 (analytique)**

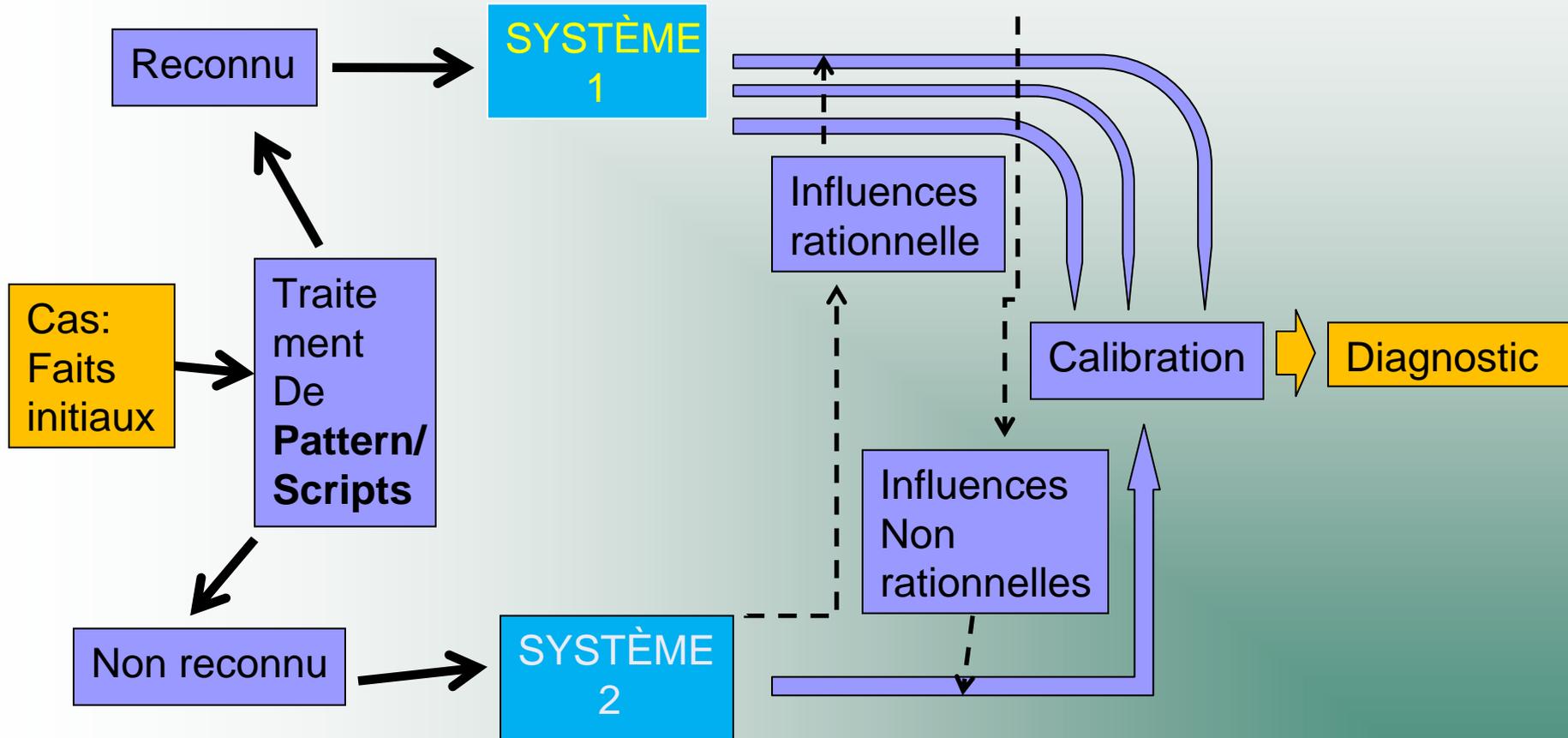
# Raisonnement clinique

## Erreurs



# Minimiser le risque d'erreurs

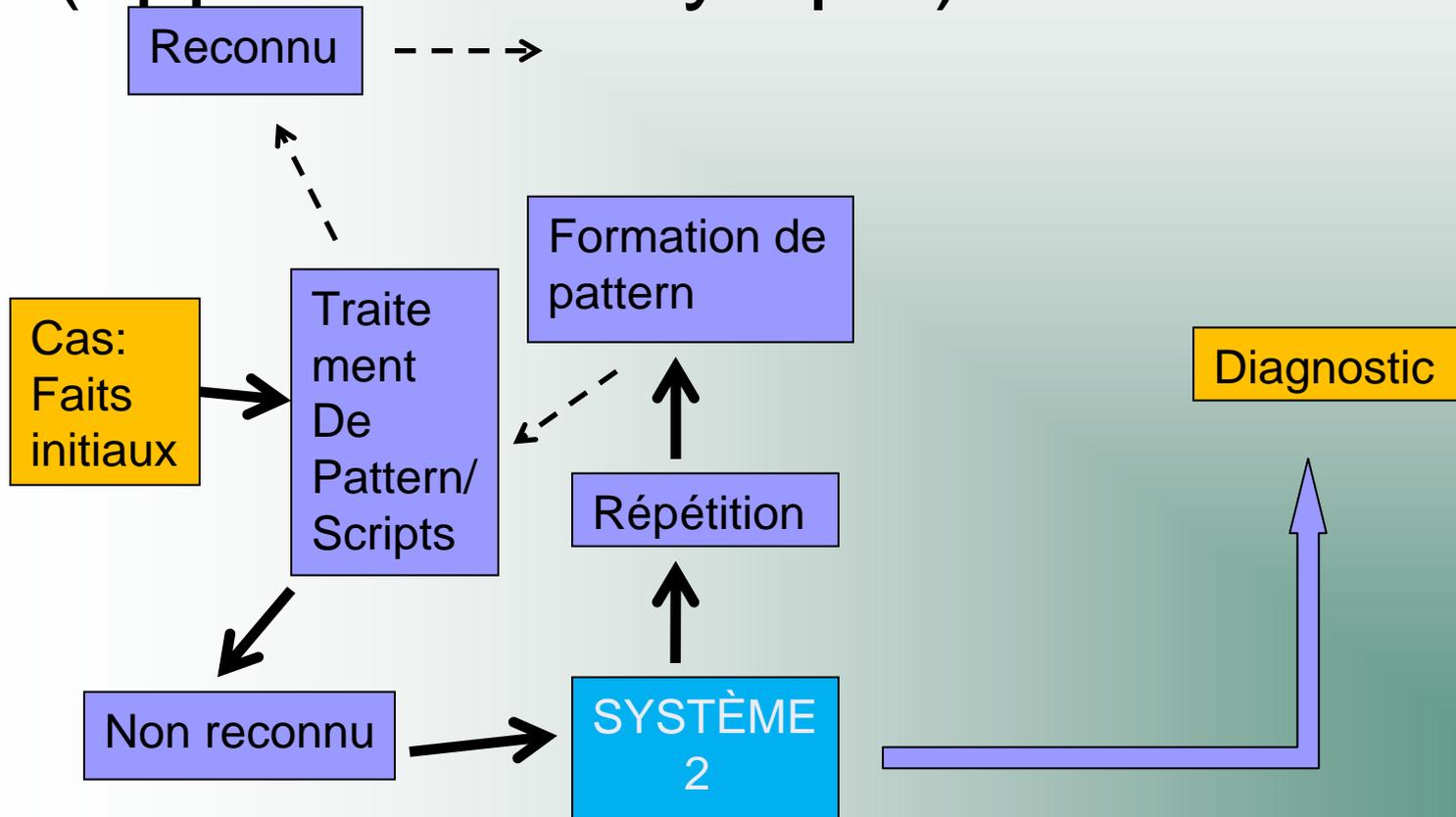
## Supervision par le système 1



Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Minimiser le risque d'erreurs

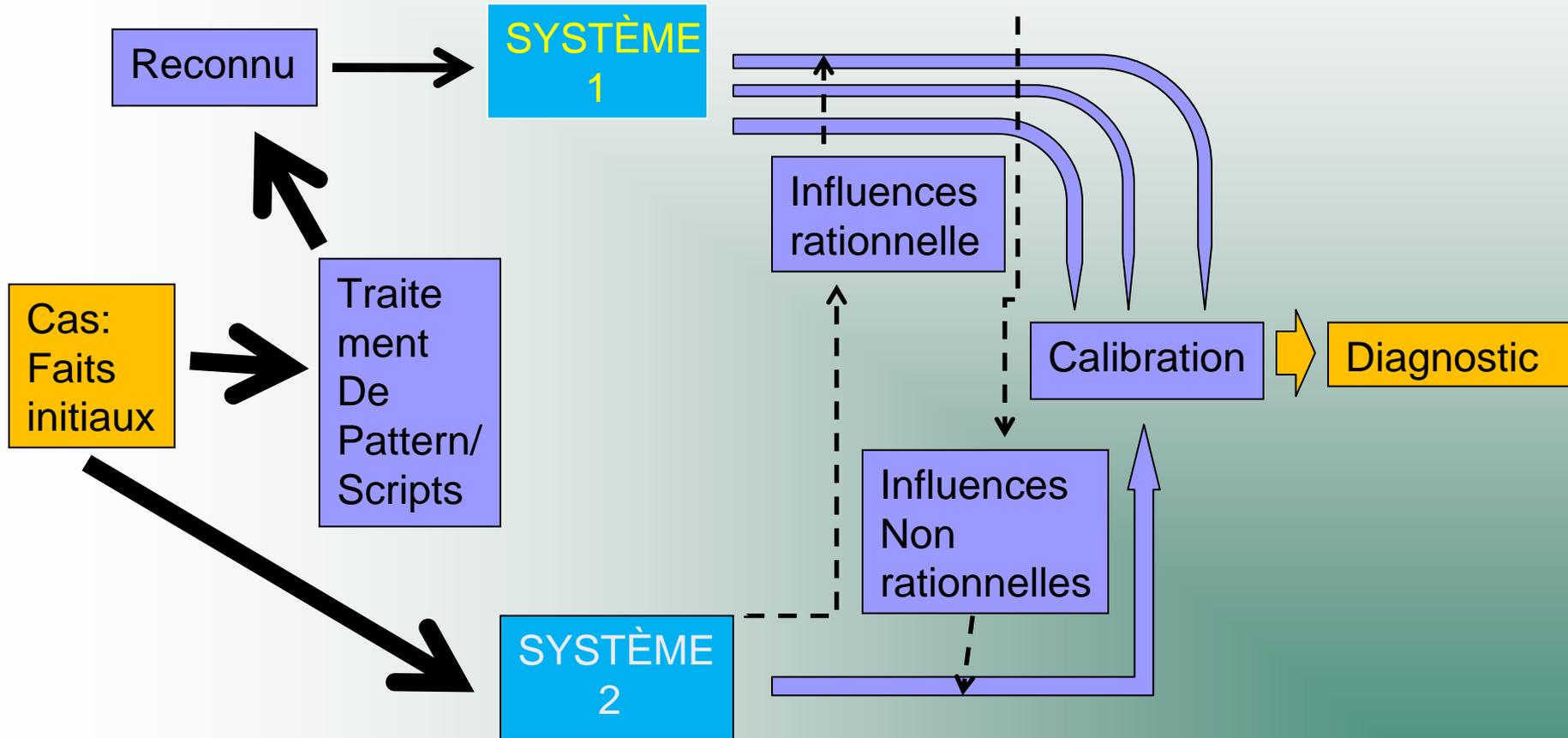
## Pratique délibérée du système 2 (approche analytique)



Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Minimiser le risque d'erreurs

## Systeme cognitif double dynamique



Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# Troubles envahissants du développement

## Évolution des catégories diagnostiques

- Jusqu'aux années 1960: «psychose infantile»
- Années 1960:
  - «syndrome schizoïde» n'a plus de valeur scientifique et communicative
  - «Autisme» (si signes avant 3 ans) apparaît (Rutter)
  - CIM 1967: autisme infantile: forme atypique de schizophrénie.
- Années 1970:
  - Concept de «spectrum of disorders», de «autistic continuum» (Wing)

# Troubles envahissants du développement

## Évolution des catégories diagnostiques (DSM)

### □ Années 1980 :

- DSM III: trouble développemental («pervasive developmental disorders»-TED): « autisme infantile»; TED débutant après 2 ½ ans
- Denckla 1986: caractéristiques de l'autisme ... degrés très variés de sévérité; sans âge de début
- DSM III R (1987): catégorie générale de TED; sous-groupes (trouble autistique; TED-NS).  
Tentative d'approche développementale des manifestations

# Troubles envahissants du développement

## Évolution des catégories diagnostiques (DSM)

- Années 1990 (DSM IV, 1994):
  - Catégorie générale de TED
  - Éloignement du «Spectre autistique»
  - Négligence de l'aspect développemental (sans raison)
  - Nouveaux sous-groupes:
    - Trouble autistique
    - Syndrome de Rett
    - Trouble désintégratif de l'enfance
    - Asperger
    - TED NS (« autisme atypique», CIM 10, 1993)

# A.P.A.: Révision du D.S.M. IV

## Groupe de travail sur les troubles se manifestant dans la petite enfance, l'enfance, l'adolescence

- Dix ans d'activités de révision
- Dépôt de propositions pour un DSM V (février 2010)
- Expériences « terrain » (échéance: mai 2010)
- Adoption et diffusion du DSM V: 2013

Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale  
d'évaluation des troubles complexes du  
développement en Montérégie

# A.P.A.: Groupe de travail sur les troubles neurodéveloppementaux Asperger

- Est-ce que les critères fonctionnent ?
- Proposition de nouveaux critères en fonction de la recherche ?  
(distinctifs d'un « trouble autistique » ou d'un « trouble du spectre de l'autisme »)

# Asperger

## Non fonctionnement des critères

### ■ Critère langagier:

- Pas de différence actuelle au plan du langage

- Évolution:

- Mêmes trajectoires

- Même évolution

- Identiques (âge scolaire, adolescence, adultes)

- Étiologies:

- Pas d'évidence de causes distinctes

- Catégories différentes intrafamiliales

# Asperger

## Non fonctionnement des critères

- Critère langagier (suite) :
  - Profil neurocognitif, résultats variables:
    - Motricité: difficultés vs idem
    - Intelligence: variable; parfois verbal > performance
    - Fonctions exécutives: variable
    - Langage (circularité)
  - Besoins en services:
    - Traitements non différents
    - Réponse identique aux traitements

# Asperger

## Non fonctionnement des critères

- En clinique, catégorie « molle »
  - Langage en bas-âge: difficile à établir adéquatement
  - Correspond aux critères du trouble autistique
- En recherche, sous-groupe significatif ?
  - Critères difficiles à appliquer (rôle du langage, sujets différents)
  - Adaptation ou définition propres (variées)

# Asperger

## Consensus (actuel) (clinique et recherche)

- Peu d'évidence que l'« Asperger » soit distinct de l'autisme « de haut-niveau »
  - Pas d'appui solide au raffinement ou l'ajout de critères pour distinguer un groupe différent de l'autisme
- L'Asperger fait partie du spectre de l'autisme

# Catégorie « TED-NS »

- Actuellement :
  - Sans critères diagnostiques
  - Opérationnalisation difficile des critères
  - Diagnostic « fourre-tout »
  - Personnes hautement disparates



# Catégories en général

La catégorisation à un âge donné ne permettrait pas de prédire l'évolution d'un enfant

Yves Tremblay, m.d.; Clinique régionale d'évaluation des troubles complexes du développement en Montérégie

# Groupe de travail DSM V

## Recommandations

- Intégration à une catégorie unique :
  - Asperger
  - Trouble envahissant du développement non spécifié
  - Trouble désintégratif de l'enfance
- Retrait du DSM:
  - Syndrome de Rett

# DSM V

## Recommandation

- Catégorie unique:  
    «***Autism Spectrum Disorder***»  
    (approche dimensionnelle)
- Avec variabilité dans l'expression et la sévérité (manifestations, symptômes, atteintes)
- Facteurs de différenciation principaux:
  - bonnes habiletés intellectuelles
  - bon niveau de langage actuel

# DSM V

## Recommandation

- Catégorie unique (Autism Spectrum Disorder):
  - Meilleur reflet des manifestations, des symptômes, des impacts
  - Sévérité des symptômes selon un continuum:
    - Variations normales
    - Symptômes subcliniques
    - Moins sévère; modérément sévères, très sévères

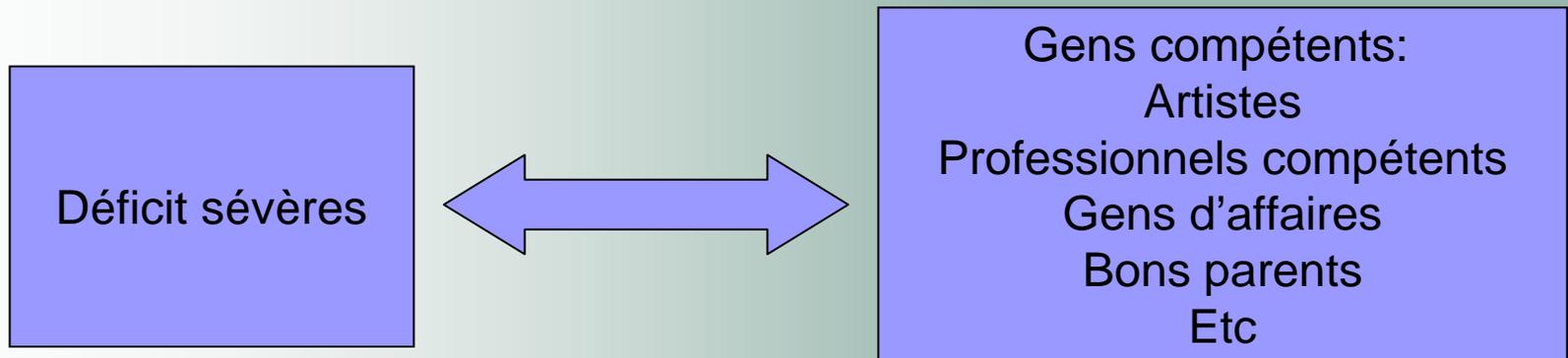
# The New York Times

## 9 Février 2010

### « « Disorder Out of Chaos » »

By Roy Richard Grinker

« L'autisme est un spectre avec une énorme variabilité »



# Catégorie

## «Trouble du spectre de l'autisme»

### Défis actuels

- L'emphase sur de nouveaux critères pour l'autisme (trouble du spectre):
  - Utiles et pertinents cliniquement
  - Fiables
  - Valides
  - Sensibles au processus du développement
  - Basés sur la littérature scientifique et l'expérience clinique

# Catégorie

## «Trouble du spectre de l'autisme»

### Défis actuels

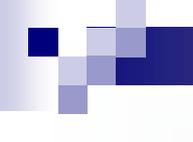
- Révision/description de critères applicables aux différents âges et niveaux de développement:
  - Jeu imaginatif
  - Relation avec les pairs (actuellement trop vague)
  - Critères reliés à la communication
  - Importance des symptômes historiques

# Catégorie

## «Trouble du spectre de l'autisme»

### Défis actuels

- Une recherche pertinente à la clinique
- Plutôt que de catégories diagnostiques séparées:
  - Focus sur la compréhension de symptômes spécifiques, plutôt que sur des catégories
  - Étude de regroupement de symptômes



# Solutions

## Modalités de prévention

**Ne pas évaluer seulement en fonction d'une «étiquette diagnostique»** (diagnostic « sec »), mais plutôt en fonction des difficultés, atteintes habiletés propres à chaque enfant et interventions appropriées à ses besoins et à son potentiel

**MERCI DE VOTRE ATTENTION!**

Yves Tremblay, m.d

**Clinique régionale d'évaluation des troubles  
complexes du développement en Montérégie**

