

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Comportements-défis dans les troubles du neurodéveloppement de l'enfant, de l'adolescent et de l'adulte : trouble du spectre de l'autisme, trouble du développement intellectuel, et maladies rares à expression psychiatrique

**Centre de Référence des Maladies Rares à
Expression Psychiatrique (Pr David Cohen)
Hôpital Pitié-Salpêtrière – Paris
Filière DéfiScience**

PNDS coordonné par le Dr Cora Cravero

Décembre 2025

Synthèse à destination du médecin traitant

Le PNDS est téléchargeable sur le site du Centre de Référence des Maladies Rares à expression psychiatrique PsyRare (<https://ideal.aphp.fr/>) et sur le site de la Filière DéfiScience (<http://www.defiscience.fr/>)

Synthèse à destination du médecin traitant

Introduction

Les comportements-défis (CD) désignent des problèmes graves du comportement (autoagressivité/automutilations, hétéroagressivité, crises clastiques, troubles sévères du sommeil ou de l'alimentation, comportements sexuels inappropriés, catatonie...) qui peuvent être observés chez des patients présentant un trouble du neurodéveloppement (TND), en particulier dans les formes sévères de trouble du spectre de l'autisme (TSA) et/ou de trouble du développement intellectuel (TDI), et chez les patients atteints de maladies rares à expression psychiatrique.

Ces comportements peuvent dans certains cas apparaître dès la petite enfance, persister au long de la vie et s'aggraver à certaines périodes (adolescence, transition vers l'âge adulte), ou exister de manière plus circonscrite dans le temps. Ils constituent un obstacle majeur à l'autonomie, à l'inclusion sociale, et à la qualité de vie de la personne et de son entourage. Leur origine est multifactorielle : causes développementales s'expliquant par des spécificités propres au TSA/TDI et à la maladie rare (ex : causes sensorielles, liées à la sensorimotricité, à la communication), causes somatiques, psychiatriques, environnementales (ex : liées à la qualité de l'accompagnement), iatrogènes (dus à des effets indésirables des traitements psychotropes, notamment antipsychotiques, benzodiazépines, voire antiépileptiques, psychostimulants, antidépresseurs...). Une douleur non exprimée, une comorbidité non diagnostiquée ou un changement dans l'environnement peuvent en être les déclencheurs.

Caractéristiques des CD et diagnostic

- Lorsque les CD représentent des gestes isolés, ponctuels, contextualisés, ils s'inscrivent le plus souvent dans un registre développemental et/ou environnemental. Ils nécessitent avant tout une approche psycho-éducative, en psychomotricité et en orthophonie/communication, ainsi qu'une orientation et une prise en charge institutionnelle adaptée aux capacités, aux besoins et aux spécificités du sujet.
- Lorsque le sujet est dans un état de pré-crise permanent et que les CD constituent des crises comportementales sévères, à répétition, associant un ou plusieurs des signes suivants :
 - comportements persistants, fréquents et intenses, inadaptés au contexte ;
 - rupture de fonctionnement avec l'état antérieur ;
 - régression comportementale ou perte d'acquis ;
 - troubles sévères des fonctions instinctuelles (alimentation, propreté, sommeil, sexualité) ;
 - changements moteurs ou posturaux évocateurs d'une catatonie,il s'agit d'une décompensation cognitivo-comportementale. Il faut rechercher dans ce cas des troubles associés somatiques (douleur, épilepsie), psychiatriques, éventuellement iatrogéniques, et les traiter, avant de réévaluer les dimensions développementales et environnementales. Les situations de décompensation cognitivo-comportementale nécessitent avant tout une approche médicale, puis dans un second temps une approche psycho-éducative, en psychomotricité et en orthophonie/communication, ainsi qu'une orientation et une prise en charge institutionnelle adaptée aux capacités, aux besoins et aux spécificités du sujet.

Le diagnostic repose sur la prise en compte du fonctionnement développemental, sur l'analyse fonctionnelle du comportement et sur une évaluation médicale complète (clinique, biologique, imagerie si besoin). Il n'existe pas de biomarqueurs des CD, mais un bilan étiologique génétique, neurométabolique, auto-immun, et/ou inflammatoire peut être indiqué en cas de suspicion de maladie rare sous-jacente.

Prise en charge

La prise en charge doit être pluridisciplinaire et individualisée, mobilisant généralistes, (pédo)psychiatres, (neuro)pédiatres, (neuro)psychologues, orthophonistes, psychomotriciens, ergothérapeutes, kinésithérapeutes, éducateurs spécialisés, infirmiers, assistants de service social, animateurs, travailleurs sociaux... Les parents, les professionnels familiaux, et autres figures

d'attachement de l'enfant ou de l'adulte présentant des CD, doivent être impliqués dans le processus diagnostique, la prise en charge et les mesures de prévention à mettre en œuvre.

Le médecin traitant ou le pédiatre assure le suivi de proximité en lien avec les centres de référence ou de compétence (ex : Centre de Ressources Autisme, Centre de Référence des Déficiences Intellectuelles, Centre de Référence PsyRare des maladies rares à expression psychiatrique), selon la situation. Les unités mobiles interdépartementales (UMI) peuvent être sollicitées en Ile-de-France (situations complexes en TSA/TDI), l'équipe relais handicap rare sur le territoire national (ERHR) (maladie rare et/ou TSA et/ou TDI avec déficiences sensorielles), ou encore les équipes mobiles régionales spécialisées TSA et/ou TDI lorsqu'elles existent.

Le suivi doit comporter :

Chez l'enfant et l'adolescent :

- surveillance du développement psychomoteur, langagier, et affectif ;
- dépistage des troubles sensoriels, troubles du sommeil, épilepsie ;
- soutien parental et orientation vers les structures éducatives adaptées ;
- interventions développementales (ex : travail sensori-psychomoteur, d'intégration sensorielle, et tonico-émotionnel en psychomotricité ; communication alternative améliorée/augmentée en orthophonie ; interventions psycho-éducatives au plus près des âges de développement cognitif, socio-adaptatif, émotionnel du jeune) et comportementales, précoces et individualisées ;
- évaluation des comorbidités somatiques et psychiatriques ;
- ALD et actualisation régulière du dossier MDPH.

Chez l'adulte :

- soutien parental et accompagnement médico-social avec aide à une orientation adaptée si ce n'est fait (inclusion, autonomie, hébergement) ;
- interventions développementales et comportementales individualisées adaptées aux âges de développement cognitif, socio-adaptatif, et émotionnel de la personne ;
- évaluation des comorbidités somatiques et psychiatriques ;
- dépistage du vieillissement prématuré et de la fragilité.

Un suivi en centre de référence ou de compétence est recommandé :

- au minimum une fois par an pendant l'enfance et l'adolescence ;
- en cas d'aggravation comportementale ou de décompensation ;
- lors des transitions de parcours (ex : scolarité et éducation nationale/médico-social, passage à l'âge adulte, changement de lieu de vie/de soins).

Un organigramme décisionnel oriente les démarches diagnostiques et thérapeutiques (Annexe 3). Les grandes lignes directrices sont résumées ci-dessous (Figure 1).

Rôle du médecin généraliste

Le médecin traitant joue un rôle essentiel dans :

- le repérage précoce des CD et l'orientation vers les centres et/ou les réseaux spécialisés ;
- le soutien des familles pendant la démarche diagnostique et thérapeutique ;
- la coordination de la prise en charge avec les spécialistes : suivi de la croissance, du développement pubertaire, du sommeil, des apprentissages, détection de comorbidités (épilepsie, douleur, dépression...), suivi des traitements ;
- le suivi des comorbidités somatiques et la reconnaissance individualisée des signes d'inconfort ;
- l'organisation des soins éducatifs et rééducatifs, en lien avec l'école, la MDPH, les structures médico-sociales ;
- la surveillance de la médication (psychotropes) et la limitation de la polymédication ;
- la vigilance face à l'apparition de complications ou au risque de dérive dans les pratiques (rupture de soins, rupture institutionnelle, isolement, contention, sédation non justifiée).

Informations complémentaires et contacts utiles

Filière DéfiScience : <http://www.defiscience.fr/> Orphanet : <https://www.orpha.net/>

Centres de Référence PsyRare (Maladies Rares à Expression Psychiatrique) :

Coordonnateur national, CRMR PsyRare, Pr David Cohen, Paris ; <https://ideal.aphp.fr/>

Coordonnées des centres de référence et de compétence (Annexe 2)

Associations de patients (Annexes 1 et 2)

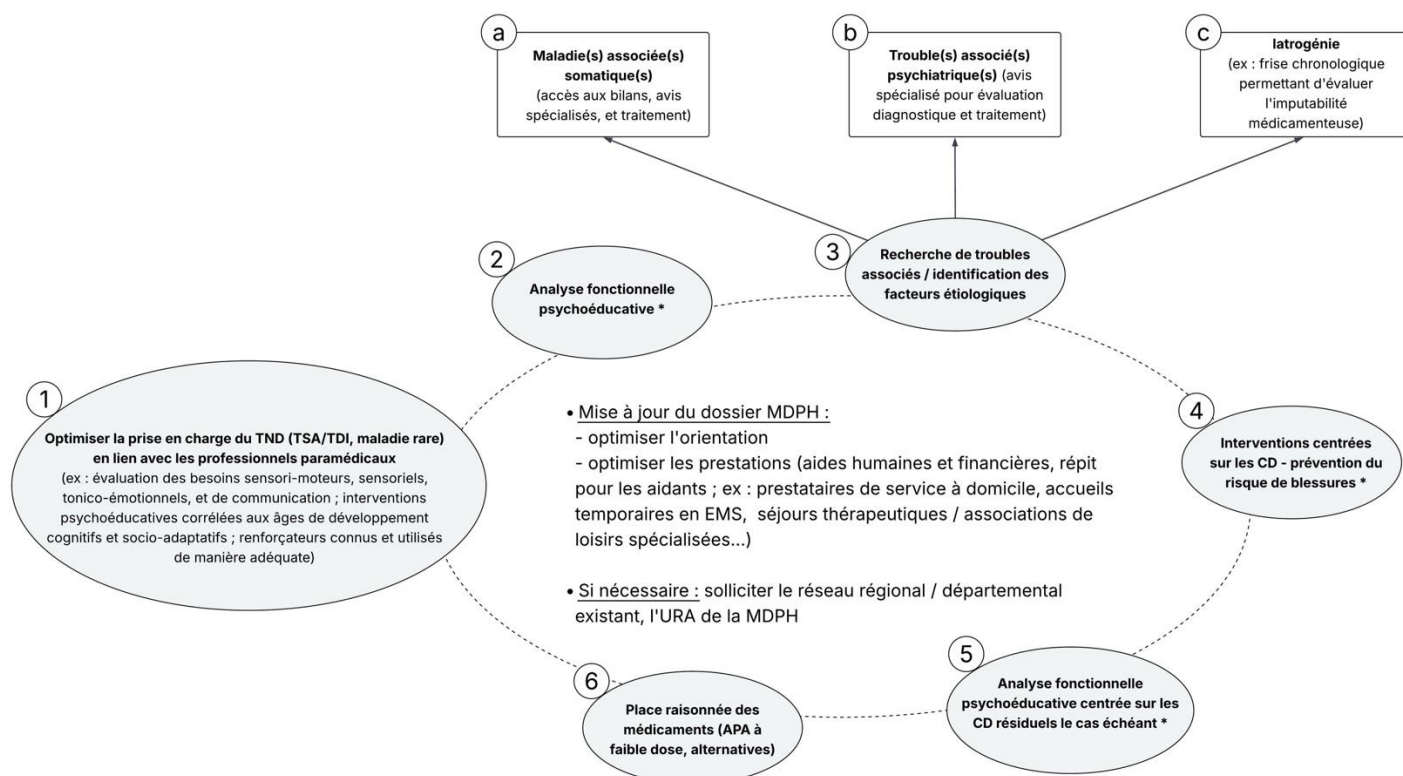


Figure 1 : Démarche à adopter face à des comportements-défis du sujet avec trouble du spectre de l'autisme et trouble du développement intellectuel associé, avec ou sans maladie rare connue

APA : antipsychotique atypique ; CD : comportements-défis ; EMS : établissement médico-social ; MDPH : maison départementale des personnes handicapées ; TDI : trouble du développement intellectuel ; TND : trouble du neurodéveloppement ; TSA : trouble du spectre de l'autisme ; URA : unité de la réponse accompagnée pour tous

* coordination réalisée avec les équipes médico-sociale (voire sanitaire) existantes