
Synthèse

En introduction de la synthèse, le groupe d'experts souhaite rappeler qu'au sein des spécialités médicales, la psychiatrie se distingue par certaines caractéristiques. Dans la pratique clinique, l'évaluation des troubles psychiatriques est empreinte de plus de subjectivité que l'évaluation d'autres troubles qui peut être validée par un dosage biologique ou la mesure d'un marqueur fonctionnel (pression artérielle, par exemple).

Les définitions des troubles mentaux et les critères qui les délimitent sont essentiellement fondés sur l'accord d'une communauté de spécialistes. Les classifications qui ont été élaborées, tels le diagnostic DSM-IV et la CIM-10, ont été plusieurs fois remaniées au fil de l'évolution des connaissances. Les troubles mentaux, mêmes définis aujourd'hui sur la base de critères internationalement reconnus, restent hétérogènes dans leur nature étiopathogénique. C'est pourquoi le terme de maladie qui sous-entend généralement un mécanisme étiologique établi ne sera pas utilisé. Par ailleurs, l'approche catégorielle de ces classifications ne rend pas toujours compte du continuum de cas intermédiaires, à la symptomatologie incomplète ou atypique.

L'analyse des données de la littérature internationale met en lumière de multiples facteurs susceptibles d'intervenir dans la survenue des troubles mentaux. Il est toutefois nécessaire de rester prudent quant à l'établissement de liens de causalité, beaucoup de ces facteurs pouvant être aussi bien causes que conséquences du trouble considéré, ou ne lui être qu'indirectement reliés.

Enfin, la question des interactions entre l'environnement, y compris relationnel et affectif, et les facteurs de prédisposition génétique est au cœur du débat. Cette expertise s'est ainsi attachée à replacer ces données dans le contexte des avancées scientifiques récentes qui ouvrent des perspectives prometteuses pour la compréhension des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent.

L'épidémiologie dans le domaine des troubles mentaux nécessite des outils évalués

L'épidémiologie permet d'étudier la fréquence des pathologies dans divers groupes de populations (épidémiologie descriptive), d'en rechercher les facteurs de risque (épidémiologie analytique) et d'évaluer les actions préventives ou thérapeutiques (épidémiologie d'intervention et évaluative).

Les objectifs de l'épidémiologie descriptive sont de mesurer la prévalence (cas présents) et l'incidence (cas nouveaux) des troubles dans une population

donnée, et d'en suivre l'évolution, de décrire les caractéristiques de ces troubles ainsi que leur répartition (par âge, par sexe...) et d'utiliser ces données pour identifier des groupes prioritaires pour la prévention ou la prise en charge. Il faut distinguer les études menées sur des populations particulières et celles menées sur des échantillons représentatifs de la population générale. Les études en population sont plus faciles à mener dans des communautés de petite taille, comme par exemple l'île de Wight au sein de laquelle une étude a été menée sur l'ensemble des enfants de 10 à 12 ans. Quelques études longitudinales examinant le développement de cohortes d'enfants suivis de la naissance à l'âge adulte ont fourni des données sur l'incidence de troubles mentaux à différents âges et, grâce à une mesure prospective des facteurs de risque, sur les mécanismes biologiques, psychologiques et sociaux aboutissant aux développements psychopathologiques. La qualité des données dépend de la précision des définitions utilisées, des sources d'information, de la nature des populations étudiées, des méthodes d'enquête et des outils diagnostiques. La méthodologie des enquêtes en psychiatrie est devenue aujourd'hui plus sophistiquée sur le plan des techniques d'échantillonnage et d'analyse des données. De nombreux instruments et méthodes d'évaluation ont été mis au point pour l'épidémiologie psychiatrique chez l'enfant et l'adolescent, qui peuvent également être utilisés pour la recherche clinique.

Toute classification dans le domaine de la santé mentale présente des limites puisqu'il n'existe pas de critère étalon (*gold standard*), mais est néanmoins nécessaire. La classification catégorielle du *Diagnostic and statistical manual of mental diseases* (DSM) établie pour l'adulte par l'Association américaine de psychiatrie place les individus dans la catégorie des normaux ou des pathologiques. La classification dimensionnelle (par exemple le CBCL, *Child behavior checklist*) place les enfants sur des continuum émotionnels ou comportementaux qui vont du plus normal au plus pathologique. Bien qu'établis sur des bases théoriques différentes, ces deux types de classifications partagent une symptomatologie relativement proche et une approche par nombre de symptômes ou de critères qui conduit à définir des scores et des seuils. La classification DSM, utilisée dans la majorité des études internationales publiées en langue anglaise, est de fait la classification de référence en pathologie mentale. Ceci présente l'avantage, au plan épidémiologique, de permettre la comparaison des résultats de nombreuses études. La classification internationale des maladies (CIM-10) de l'Organisation mondiale de la santé, qui n'est pas non plus spécifique de l'enfant, établit des correspondances avec la classification DSM. Ces instruments d'évaluation de la psychopathologie ont été testés avec succès dans plusieurs contextes culturels ; cependant, le caractère transculturel d'une classification n'est pas reconnu par tous. En France, la Classification des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CFTMEA), qui s'inspire des théories psychanalytiques, est essentiellement utilisée en clinique et peu en recherche, même si un certain nombre d'équivalences permettent des comparaisons avec la CIM-10.

Un enfant sur huit souffre d'un trouble mental en France

Les études épidémiologiques réalisées depuis trente-cinq ans, principalement dans les pays développés, sont essentiellement des enquêtes transversales permettant d'estimer la morbidité globale liée aux troubles mentaux. Ces enquêtes reposent souvent sur un protocole en deux phases. Dans la première, tous les enfants sélectionnés sont soumis à un dépistage des troubles par l'intermédiaire de questionnaires remplis par les professeurs, les parents et, à partir de l'âge de 11 ans, les adolescents eux-mêmes. Dans un second temps, les enfants ayant des scores élevés ou bas participent à une phase d'entretiens plus approfondis destinée à établir la présence ou l'absence d'un trouble mental, et à mesurer la sensibilité et la spécificité des instruments de dépistage. Cette seconde phase nécessite de faire appel à des enquêteurs formés (cliniciens ou non) et à des instruments diagnostiques de fiabilité et de validité démontrées. Les taux de participation à ces enquêtes sont généralement très élevés. Les taux de prévalence sont rapportés pour les périodes de 3 à 12 mois avant l'enquête, ou parfois sur la vie entière.

La prévalence des troubles mentaux communs (y compris les troubles des conduites) varie de 5 % à 25 %, et la moyenne des taux effectuée à partir des résultats de 49 enquêtes a été estimée à 12,5 %. Une enquête française chez l'enfant d'âge scolaire a donné une estimation très voisine (12,4 %). Ces taux concernent deux grands groupes de troubles, émotionnels (troubles anxieux, troubles de l'humeur) et comportementaux (hyperactivité, troubles oppositionnels), dont la fréquence est à peu près comparable et voisine de 5 % à 6 %. D'après ces enquêtes, seule une minorité d'enfants ayant des troubles sont en contact avec des services spécialisés.

En France, les études épidémiologiques sur les troubles mentaux sont relativement rares (une étude sur les troubles communs, une sur la dépression, trois sur l'autisme et les troubles apparentés, une sur la boulimie). Les taux de prévalence sont généralement du même ordre de grandeur que les estimations internationales : 4,4 % pour la dépression chez l'adolescent et 1 % pour la boulimie chez l'adolescente. Une enquête réalisée à Chartres sur plus de 2 000 enfants âgés de 6 à 11 ans rapporte une prévalence de 5,9 % pour les troubles émotionnels et de 1 % pour l'hyperactivité. Enfin, trois études réalisées dans différentes régions indiquent une prévalence de l'autisme allant de 0,045 % à 0,054 %. Concernant les troubles des conduites alimentaires, la prévalence pourrait être au moins 5 fois supérieure aux données du tableau, dans la mesure où il est probable que seules les formes d'anorexie restrictive pure ont été recensées.

L'accumulation de données épidémiologiques en psychiatrie depuis une quarantaine d'années a permis d'examiner les changements séculaires dans l'incidence de plusieurs troubles mentaux. Les données internationales suggèrent une augmentation des troubles dépressifs, mais aussi des suicides, des troubles des conduites et des abus d'alcool et de substances psychoactives dans les

Prévalence des troubles mentaux chez l'enfant : données issues des études internationales

Troubles	Âge (années)	Prévalence moyenne (%)	Intervalle commun de variation entre les études (%)
Autisme et autres TED	0-19	0,27	0,2-0,6
Hyperactivité	5-14	2	1-5
	15-19	1	–
Troubles obsessionnels compulsifs (TOC)	8-12	0,15	–
	13-19	1	0,6-3
Troubles anxieux	5-19	5	2-10
Troubles de l'humeur	6-12	0,5	0-2
	13-19	3	1-5
Boulimie	17-19	1	0,5-4
Anorexie	15-19	0,18	0-1,3
Schizophrénie, troubles bipolaires ¹	5-12	0,004	–
	13-14	0,1	–
	15-19	0,5	–

TED : troubles envahissants du développement ; ¹ le fait que les études aient souvent examiné la prévalence de toutes les psychoses, incluant à la fois troubles bipolaires et schizophrénie, explique que la prévalence soit donnée pour l'ensemble des deux troubles

Estimation du nombre d'enfants et d'adolescents souffrant d'un trouble mental en France*

	Tranches d'âges					Total
	0-2 ans	3-5 ans	6-10 ans	11-14 ans	15-19 ans	
Population	2 175 326	2 154 419	3 736 596	3 110 095	3 967 703	15 144 139
Autisme et autres TED	2 969	5 882	10 201	8 491	10 832	38 374
Hyperactivité		14 296	74 732	62 202	39 677	190 907
TOC			3 432	17 939	39 677	61 048
Troubles anxieux		35 740	186 830	155 505	198 385	576 459
Dépression			15 143	34 995	127 703	177 841
Anorexie					3 571	3 571
Boulimie					12 218	12 218
Schizophrénie et troubles bipolaires				1 624	19 839	21 583

* : en raison d'une tendance importante à la comorbidité (un sujet a souvent plusieurs troubles simultanément), on ne peut pas additionner les chiffres du tableau par colonnes pour estimer la morbidité globale liée à ces troubles

4 générations nées après la Seconde Guerre mondiale. Pour l'autisme et les troubles apparentés, l'absence de programme de surveillance épidémiologique de la population ne permet pas d'examiner cette question. Il ne semble pas que la prévalence de l'anorexie mentale augmente. Quant à la boulimie, de

définition très récente, la base de données épidémiologiques est trop limitée pour estimer l'évolution de sa prévalence.

D'après les taux de prévalence relevés dans les études internationales, on peut estimer le nombre de jeunes vivant en France souffrant d'un trouble mental (hors troubles des conduites).

Parmi les déterminants sociodémographiques, le sexe et l'âge influencent particulièrement la prévalence des troubles mentaux

Parmi les caractéristiques individuelles ou collectives susceptibles d'influer directement ou indirectement sur l'état de santé, les facteurs sociodémographiques et les habitudes de vie jouent un rôle très important.

Le sexe et l'âge, qui sont en étroite relation avec la santé, ont un statut particulier vis-à-vis des troubles mentaux. Il existe des mécanismes hormonaux spécifiques selon le sexe, qui sont impliqués dans les mécanismes de développement du système nerveux. Par ailleurs, en raison des modifications neurobiologiques intervenant au cours du développement cérébral et mental, l'âge ne peut apparaître que comme un facteur déterminant.

Jusqu'à 12-13 ans, dans les secteurs infanto-juvéniles de psychiatrie, les garçons sont plus nombreux que les filles, puis ces dernières deviennent majoritaires et resteront tout au long de leur vie plus consommatrices de soins. L'avant et l'après puberté marquent ainsi une frontière pour les troubles de l'humeur. Ces troubles touchent autant les garçons que les filles avant la puberté, puis les filles deviennent deux fois plus nombreuses à exprimer ainsi leur vulnérabilité. De même, les troubles des conduites alimentaires concernent avant tout les adolescentes. Le profil « sexe et âge » est différent pour les troubles schizophréniques et autistiques. Cinquante à 60 % des garçons schizophrènes ont eu leur première admission avant 25 ans, contre 30 % environ des filles. Celles-ci débutent en moyenne leur maladie 3 à 4 ans plus tard. Pour les troubles autistiques, les garçons sont toujours majoritaires. Il semble que leur surreprésentation soit plus forte encore quand l'autisme n'est pas associé à un retard mental.

Le milieu social, qu'il soit apprécié à travers la profession ou le milieu d'éducation, est fréquemment relié à la santé. La schizophrénie a longtemps été associée aux classes sociales défavorisées, mais les études récentes ont montré que la dérive sociale était plus la conséquence de la maladie que l'inverse. En effet, avant l'apparition des premiers signes, les schizophrènes ont un niveau scolaire proche de celui de leurs pairs. Après l'installation de la maladie, la dérive sociale a lieu rapidement. Les pères des patients ont des profils professionnels semblables à ceux de la population générale, mais la majorité des enfants présentant ces troubles n'atteignent pas leur niveau. L'autisme, dans

les études anciennes, a souvent été associé à des milieux sociaux favorisés, peut-être du fait d'une plus forte implication des parents de ces milieux dans les associations. Actuellement, avec une meilleure détection des cas dans la population, les enfants autistes sont retrouvés dans tous les milieux. Les troubles de l'humeur chez les adolescents apparaissent le plus souvent indépendamment du milieu social des parents. Toutefois, la difficulté de concentration, la perte d'intérêt et la fatigue induites par ces troubles peuvent amener des étudiants à ne pas terminer leur cursus et à hypothéquer ainsi leur avenir social. Aucun lien privilégié n'apparaît entre milieu social et trouble des conduites alimentaires.

La plupart des nations ont connu au cours du XX^e siècle des mouvements migratoires d'une ampleur considérable : mouvements internes des campagnes vers les villes, avec une concentration de population entraînant une promiscuité dans les transports et l'habitat collectif, par exemple, ainsi que des modifications structurelles des familles, mouvements externes, mettant en contact des populations d'origine géographique de plus en plus éloignée. D'une façon générale, les taux de pathologies apparaissent plus élevés en ville qu'en milieu rural. En ce qui concerne les sujets schizophrènes, des études ont mis en évidence une élévation des taux en rapport avec la densité de population observée tant dans leur lieu de naissance que dans celui où ils ont été élevés. L'immigration est le plus souvent due à des raisons économiques et concerne des populations saines mais qui peuvent, dans les pays d'accueil, se trouver confrontées à des stress multiples. Elle peut aussi toucher des sujets ayant déjà des troubles qui les amènent à quitter leur communauté, voire à aller chercher des soins ailleurs. Des études ont mis en évidence des taux plus élevés de troubles schizophréniques et autistiques chez les enfants de migrants. Ceci pourrait être lié à des facteurs autres que sociodémographiques. L'appartenance à une minorité ethnique ne semble un facteur de risque pour les troubles de l'humeur que si elle s'accompagne de problèmes socioéconomiques. Les troubles des conduites alimentaires peuvent être l'expression de conflits d'adaptation lorsqu'ils touchent préférentiellement les adolescentes issues de milieux traditionnels.

Enfin, il faut souligner que l'évaluation de la morbidité est susceptible d'évolution du fait des changements des modes de vie, de nouvelles découvertes thérapeutiques et des modifications des prises en charge et des classifications nosographiques. La médication antipsychotique permet ainsi à un certain nombre de patients d'être de nos jours suivis en ambulatoire, donc de n'être pas repérés par les secteurs institutionnels de soins. D'une façon générale, les mentalités ont évolué et les nouvelles générations acceptent mieux que leur problème soit d'ordre psychologique. On peut suggérer également l'influence des médias dans le recours à la consultation et à l'accès aux soins.

Des événements de la période anté- et périnatale pourraient avoir un impact sur le développement des troubles mentaux

Les résultats des études épidémiologiques suggèrent que la grossesse et la naissance constituent une période critique au cours de laquelle des événements perturbant le développement du système nerveux central augmenteraient la vulnérabilité pour un large spectre de troubles mentaux. Plusieurs facteurs de risque ont été identifiés. Les données les plus étayées concernent les variations saisonnières et géographiques des naissances et les complications au cours de la grossesse ou de l'accouchement. Un excès de naissances hivernales chez les personnes souffrant de schizophrénie a été mis en évidence de manière reproductible par de nombreuses enquêtes conduites à travers le monde. Les travaux menés sur des personnes souffrant d'autisme suggèrent l'existence de pics de naissance de ces sujets au printemps ou en été. Ce phénomène reste toutefois inexplicé : ces variations saisonnières pourraient être liées à des facteurs de risque environnementaux (température, photopériode, virus saisonnier, facteurs nutritionnels, toxiques et éventuellement facteurs psychosociaux eux-mêmes soumis à des variations saisonnières...). Plus récemment, des études ont montré que la naissance dans des zones à haute densité urbaine pourrait aussi être un facteur de risque indépendant pour la schizophrénie. Là encore, les mécanismes sous-tendant cette association ne sont pas identifiés.

Des études cas-témoins et des études de cohortes ont montré que les sujets souffrant de schizophrénie ont été exposés environ deux fois plus souvent à des complications pré- et perpartum que les sujets indemnes de ces troubles. De tels antécédents sont d'autant plus fréquemment retrouvés que le trouble est précoce. Même s'il n'existe pas d'association spécifique, les complications les plus souvent observées sont celles susceptibles d'induire des lésions anoxo-ischémiques fœtales ou néonatales, telles qu'une prématurité ou un petit poids de naissance. Des antécédents plus fréquents de problèmes au cours de la grossesse ou de l'accouchement ont également été identifiés chez les personnes souffrant de troubles psychotiques de l'humeur. L'association de telles complications avec une vulnérabilité pour les troubles psychotiques au sens large du terme est bien étayée. Il semble peu probable que cette association soit artéfactuelle, liée à un tiers facteur tel que certaines caractéristiques psychopathologiques maternelles augmentant à la fois et de manière indépendante le risque de complications au cours de la grossesse et de l'accouchement et le risque d'induire des perturbations du développement psychoaffectif de l'enfant. Des lésions cérébrales de type hémorragique-ischémique pourraient être impliquées dans le déterminisme de cette vulnérabilité. Les données concernant les antécédents obstétricaux dans les autres troubles (autisme, hyperactivité, trouble des conduites alimentaires) sont plus parcellaires et moins

reproductibles. Il est toutefois vraisemblable que l'exposition à des complications pré- et perpartum pourrait augmenter de manière non spécifique la vulnérabilité pour plusieurs types de troubles mentaux.

D'autres facteurs de risque périnataux ont été identifiés, mais avec un degré de certitude moindre que pour les variations saisonnières des naissances ou l'exposition à des complications pré- et perpartum. Les données concernant l'exposition intra-utérine au virus de la grippe et le risque ultérieur de schizophrénie sont contradictoires. Toutes les études positives reposent sur une méthode écologique, où l'exposition est évaluée de manière probabiliste en tenant compte de la fréquence des cas dans la population générale, mais sans que soit connue à l'échelon individuel l'exposition réelle des sujets souffrant de schizophrénie. Les études de cohortes où l'exposition individuelle est documentée sont toutes négatives, mais leurs résultats sont difficilement interprétables du fait du petit nombre de sujets inclus. Des données plus solides, car reposant sur une documentation sérologique individuelle de l'exposition, concernent les relations entre exposition intra-utérine au virus de la rubéole et augmentation du risque de schizophrénie et d'autisme. Ces études sur l'exposition au virus de la rubéole sont toutefois en petit nombre. Les résultats isolés ayant mis en évidence des relations entre exposition à d'autres agents infectieux pendant la période périnatale (virus de la poliomyélite, virus de la méningite à coxsackie B5) et schizophrénie demandent à être confirmés.

Une étude conduite sur les conséquences de la famine qui a sévi aux Pays-Bas pendant la Seconde Guerre mondiale a montré que les sujets exposés pendant le premier trimestre de vie intra-utérine à des carences nutritionnelles sévères présentaient un risque accru de schizophrénie. Une association a également été identifiée entre exposition à la famine aux deuxième et troisième trimestres de vie intra-utérine et risque accru de trouble de l'humeur. Cette étude s'appuie également sur une méthode écologique, et ne permet pas de prendre en compte tous les facteurs de confusion potentiels. Les relations entre carences nutritionnelles et augmentation de la vulnérabilité pour les schizophrénies et les troubles de l'humeur ne peuvent actuellement qu'être considérées comme possibles. L'hypothèse étiopathogénique évoque le rôle des carences nutritionnelles dans une perturbation neurodéveloppementale, sur le modèle des carences en folates perturbant le développement du tube neural.

Les données concernant le possible rôle délétère de l'exposition à des substances psychoactives (tabac, alcool, cannabis, cocaïne...) sont plus éparpillées. Quelques études cas-témoins suggèrent que l'exposition intra-utérine au tabac pourrait augmenter la vulnérabilité pour l'hyperactivité. Les études sur les conséquences de l'exposition aux autres substances psychoactives illicites et licites reposent sur des méthodes peu rigoureuses, et leurs résultats sont donc difficilement interprétables.

8 Quelques études ont mis en évidence une association entre risque accru de schizophrénie et exposition à des facteurs de risque psychoaffectifs pendant la

grossesse, tels que des stress intenses ou une dépression maternelle. Ces résultats demandent à être confirmés par d'autres études.

Il paraît actuellement plausible que la période anté- et périnatale soit une période à risque au cours de laquelle l'exposition à des facteurs perturbant le développement cérébral pourrait augmenter la vulnérabilité pour les troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent. Plusieurs questions restent toutefois en suspens : quel est le rôle des interactions entre facteurs de risque génétiques et environnementaux ? quel est l'impact des variations séculaires de la fréquence des facteurs de risque environnementaux, tels que les complications au cours de la grossesse ou de l'accouchement ? quel est le devenir psychique des enfants de très petit poids de naissance ? Quelques études suggèrent que ces enfants pourraient présenter un risque accru d'hyperactivité. Une autre question sans réponse concerne le fait que des variations géographiques importantes existent dans la fréquence de certains facteurs de risque environnementaux (complications pré- et perpartum ou carences nutritionnelles), alors que l'incidence de troubles tels que la schizophrénie est relativement constante d'un pays à l'autre.

Une susceptibilité génétique est mise en évidence dans la plupart des troubles mentaux

Une grande majorité des troubles mentaux chez l'enfant est de nature polyfactorielle. Les facteurs génétiques actuellement incriminés peuvent donc augmenter un risque, favoriser ou modifier l'expression d'un trouble, mais non l'expliquer totalement ou le provoquer : on parle ainsi de susceptibilité génétique, c'est-à-dire de facteurs génétiques interagissant avec d'autres facteurs, en particulier environnementaux.

Assez peu d'études génétiques ont porté spécifiquement sur les troubles mentaux de l'enfant, en dehors de l'autisme, de l'hyperactivité et de l'anorexie mentale, ces troubles étant plus typiques de l'enfant et de l'adolescent. Les troubles se développant souvent plus tard (schizophrénie, troubles de l'humeur...) sont essentiellement étudiés chez l'adulte, puisque de grands échantillons sont nécessaires. Par ailleurs, les troubles mentaux sont évalués avec un meilleur recul à l'âge adulte. Les évaluations du risque individuel et de l'héritabilité sont donc marquées par ces limites.

La génétique moléculaire est actuellement à une phase d'avancement intermédiaire : suffisamment riche pour permettre de soulever de nouvelles hypothèses (étiologiques comme cliniques) grâce aux statistiques (groupes de cas), mais pas suffisamment solide pour aider au diagnostic (cas individuels). Pour quelques années encore, la référence au poids des facteurs génétiques se limitera donc essentiellement aux antécédents familiaux.

Le meilleur indice est en cela l'augmentation du risque chez les apparentés d'un individu atteint. Il s'agit d'un risque relatif, comparant le risque des apparentés d'individus sains au risque de pathologie chez les apparentés d'individus malades (λS). On utilise en général les antécédents familiaux au premier degré (parents, frères et sœurs, enfants), les degrés de parenté plus éloignés étant moins informatifs. Pour l'autisme, par exemple, le risque de retrouver le trouble chez un apparenté de l'individu atteint est 40 fois plus élevé que ce même risque dans la parenté d'un individu sain.

Augmentation du risque de trouble chez les apparentés au premier degré d'un individu atteint

Pathologie	Risque (λS)	Intervalle de confiance à 95 %
Autisme*	40,0	20,0-150,0
Anorexie mentale	15,6	5,33-41,8
Schizophrénie**	10,0	?
Trouble panique**	7,41	5,65-10,32
Troubles obsessionnels compulsifs**	4,34	2,23-8,45
Hyperactivité	4,12	3,34-5,09
Dépression	2,04	1,37-3,02

* : calcul approximatif basé sur une estimation et non sur des données exclusivement ; ** : calcul effectué sur des échantillons comprenant des adultes

On voit qu'il existe un gradient de risque dans ces pathologies mais que, en règle générale, tous ces troubles ont une composante familiale. Néanmoins, plusieurs facteurs ont un rôle important pour les différences de risque relatif. Les données sur l'héritabilité présentent plusieurs applications pratiques :

- pour l'identification de groupes à risque, le facteur « antécédent familial » est souvent utilisé pour centrer la recherche sur les groupes à plus haut risque ;
- en cas d'hésitation diagnostique, l'existence de ce facteur de risque (antécédents familiaux au premier degré) fournit un élément de plus au clinicien ;
- pour un sujet atteint, l'existence d'antécédents familiaux renseigne sur le phénotype clinique (en général sévérité, précocité d'atteinte, comorbidité...).

Si les études familiales peuvent donner un indice de l'héritabilité, le poids des facteurs génétiques additifs (synonyme d'héritabilité au sens large) est mieux évalué par les études de jumeaux et d'adoption.

Globalement, on peut distinguer l'autisme, pour lequel toutes les études concluent à l'existence de facteurs génétiques ayant un rôle essentiel dans le déterminisme du trouble, l'hyperactivité et l'anorexie mentale, qui possèdent une forte héritabilité et, enfin, la schizophrénie, les troubles de l'humeur (surtout les troubles bipolaires) et les troubles anxieux (avec essentiellement les TOC et le trouble panique), dont l'héritabilité est moyenne.

Héritabilité des troubles mentaux de l'enfant estimée à partir des études publiées

Pathologie	Héritabilité (%)		
	Moyenne estimée*	Minimum	Maximum
Autisme	80	50	91
Hyperactivité	70	50	91
Anorexie mentale	70	50	76
Schizophrénie**	50	35	75
Trouble panique**	40	30	45
Dépression	40	0 (avant 3 ans)	78 (adolescence)
Troubles obsessionnels compulsifs**	40	20	70

* : calcul basé sur une estimation et non sur des données exclusivement ; ** : calcul effectué sur des échantillons comprenant des adultes

L'héritabilité témoigne plus de l'impact du facteur « génétique » que du poids potentiel de tel ou tel gène candidat. Ainsi, l'anorexie mentale a une héritabilité estimée à environ 70 %, mais l'allèle de vulnérabilité le plus impliqué à l'heure actuelle n'augmente le risque d'anorexie mentale que de 1,8.

De très nombreuses études ont cherché à identifier les gènes candidats, avec des résultats pour le moment décevants.

Il est (tout au plus) vraisemblable que ces différents gènes candidats ont un rôle dans la pathologie citée, bien que le plus souvent le poids et la spécificité de ces marqueurs restent peu clairs. Les résultats les plus solides concernent l'un des polymorphismes du gène D4 codant pour le récepteur dopaminergique D2 *like*, actuellement décrit dans l'hyperactivité, avec onze réplifications d'études positives (par association ou par liaison) confirmées par une méta-analyse. Toutefois, la prédictivité reste modérée puisque la présence d'un polymorphisme du gène D4 multiplie par deux environ le risque d'hyperactivité. Les gènes candidats testés pour schizophrénie et troubles de l'humeur sont nombreux ; les résultats des études sont rarement répliqués plus de deux fois. Il n'existe pas d'homogénéité dans les différentes méta-analyses pour les autres gènes candidats.

Les régions candidates sont proposées sur la base de l'existence d'anomalies caryotypiques présentes en excès chez les sujets atteints. Les études ont essentiellement porté sur l'autisme : le caryotype (déméthylé pour faciliter le repérage de l'X fragile) doit faire partie de l'examen systématique des enfants autistes, surtout en cas de retard mental associé. Le développement des techniques cytogénétiques de type FISH (hybridation *in situ* par fluorescence) devrait permettre de repérer plus facilement de petites anomalies (translocations) passées inaperçues jusque-là.

Gènes candidats potentiels

	Trouble panique*	Dépression et troubles bipolaires	Hyperactivité	Anorexie mentale	Troubles obsessionnels compulsifs*	Autisme	Schizophrénie*
Gènes candidats	5-HTT, COMT, MAO-A	Nombreux	DRD4, DAT	5HT2A	5-HTT	HRas, NF1, HLA	Nombreux
Réplication		Oui (> 10)	Oui	Oui	Oui	Non	Oui (> 10)
Régions candidates	Non	Oui	Non	Non	Non	X, 15, 7	18p, 22q11
Réplication		Oui				Oui	Oui
Criblage	En cours	> 50 études	En cours	En cours	En cours	5 études	≥ 50 études
Réplication		12q, 13q, 18p, 18q, 21q, Xq				7 (indirecte)	5q, 6p, 8p, 10p, 13q, 22q

* : études menées sur des échantillons comprenant des adultes ; 5-HTT : transporteur de la sérotonine ; COMT : catéchol-O-méthyl transférase ; MAO : monoamine-oxydase ; DRD4 : récepteur de la dopamine D4 ; DAT : transporteur de la dopamine ; HRas : *Harvey-Ras* ; NF1 : *Neurofibromatosis type 1* ; HLA : *Human leukocyte antigen*

Enfin, le criblage du génome (ou tour du génome) consiste à rechercher une cotransmission de segments chromosomiques et de la pathologie d'une génération à l'autre, dans des familles où plusieurs individus sont atteints. Cette recherche ne présuppose pas que telle ou telle région sera plus spécifiquement transmise (sondes anonymes). Ces études ont beaucoup gagné en puissance (sondes de plus en plus nombreuses, criblage de plus en plus serré, nombre de familles de plus en plus grand) ; les troubles plus fréquents chez l'adulte (schizophrénie et troubles de l'humeur) ont été les premiers analysés. Les études montrent de nombreuses régions impliquées, mais elles sont rarement répliquées de manière comparable. L'autisme n'est étudié que depuis peu, avec quelques travaux encourageants autour du chromosome 7. L'héritabilité très élevée rend l'approche par criblage du génome valable, mais la rareté de l'autisme nécessite de larges études collaboratives, difficiles à mettre en place. Le criblage du génome est en cours pour l'essentiel des autres troubles mentaux.

La morbidité psychiatrique parentale est aussi un facteur de risque, aspécifique, pour les troubles mentaux de l'enfant

Au-delà de la transmission génétique d'une certaine vulnérabilité, la morbidité psychiatrique parentale est un facteur de risque aspécifique pour les troubles mentaux de l'enfant. Lorsqu'il s'agit de la mère, les anomalies du fonctionnement neuro-humoral impliquées dans sa maladie peuvent agir sur le développement du cerveau *in utero*. Par ailleurs, la pathologie psychiatrique parentale peut s'accompagner de carences de soin et d'interaction avec le

jeune enfant, de modèles parentaux non épanouissants ou encore d'une augmentation des problèmes de maltraitance. Cette morbidité parentale semble avoir des effets délétères de type cumulatif, puisque plus la psychopathologie est lourde chez les parents, plus les enfants semblent à risque, pour des pathologies plus sévères et plus précoces.

Les enfants de parents ayant une dépendance alcoolique ont un risque augmenté de troubles externalisés (troubles du comportement, hyperactivité...), et présentent également des scores d'anxiété et de dépression plus élevés, une mauvaise estime de soi et des difficultés dans les interactions sociales. En ce qui concerne l'abus d'alcool par la mère, on retrouve bien sûr la place de l'alcoolisme maternel en tant que facteur de risque périnatal, avec son cortège de troubles développementaux dont le tableau complet forme le syndrome d'alcoolisation fœtale.

Les enfants de mères souffrant d'un trouble mental (troubles de l'humeur, schizophrénie...) présentent significativement plus de troubles intériorisés (troubles anxiodépressifs) que les enfants témoins ou dont la mère a d'autres problèmes de santé. La fréquence des antécédents familiaux de troubles mentaux chez les sujets atteints de troubles du comportement alimentaire est également avérée. Elle est plus élevée chez les boulimiques que chez les anorexiques. Le risque peut exister dès la naissance, car une mère schizophrène ou dépressive, par exemple, ne peut établir une relation satisfaisante avec son enfant (inexpression du visage, absence de sourires et de dialogue, manque de contacts physiques), ce qui peut perturber de façon durable le développement affectif et cognitif du bébé. Ainsi, dans certains contextes d'élevage à l'occidentale, la dépression maternelle pourrait contribuer à développer un trouble de l'attachement, lui-même impliqué dans la vulnérabilité dépressive chez l'enfant. Cependant, toutes les études ne retrouvent pas de relation entre dépression maternelle et type d'attachement insécure ; il n'est pas exclu que l'un et l'autre soient des facteurs de risque indépendants de dépression chez l'enfant. Les troubles de l'attachement (attachement insécure) ont été également identifiés comme facteurs de risque des troubles des conduites alimentaires. Des études plus fines portant sur des aspects spécifiques de l'attachement sont nécessaires pour préciser leur éventuel rôle étiologique.

Le divorce des parents, la disparition d'un membre de la famille, les relations conflictuelles parents/parents ou parents/enfants ont également été retrouvés comme facteurs de risque de morbidité ultérieure chez l'enfant.

Les enfants de couples divorcés ou séparés sont susceptibles de faire l'expérience de multiples facteurs de stress : détresse émotionnelle des parents, moindre disponibilité pour l'enfant ; difficultés économiques, changement de statut social ; déménagement, changement d'école ; persistance de conflits entre les parents ; recomposition des familles. À court terme, le divorce des parents est associé à un risque augmenté de psychopathologie générale chez l'enfant, à travers des symptômes aussi bien externalisés (troubles visibles du

comportement) qu'intériorisés (troubles anxiodépressifs). Toutefois, les études longitudinales montrent que ce risque est repérable bien avant la séparation effective des parents, et semble plus en relation avec les conflits parentaux qu'avec le divorce lui-même. L'impact à long terme du divorce sur les troubles de l'humeur semble indirect, lié à la discorde conjugale plus qu'à la séparation en elle-même, et en relation avec des trajectoires développementales déviantes. Si la relation entre conflits conjugaux et troubles de l'adaptation de l'enfant est bien démontrée, il faut noter que la majorité des enfants qui vivent ce type de situation ne développent pas de troubles.

D'après les études, la perte de la mère avant l'âge de 11 ans est associée à un risque significatif de troubles dépressifs à l'âge adulte (OR = 2,3 pour les femmes). Ce risque existe probablement aussi pour la perte du père, mais la plupart des données disponibles concernent des échantillons féminins. Les facteurs génétiques constituent ici une source de confusion, dans la mesure où le décès précoce du parent peut également être en rapport avec un trouble mental. La fréquence de décès d'un proche (parent, frère, sœur), est également plus importante parmi les familles d'adolescentes anorexiques que parmi les familles témoins.

Des relations conflictuelles parents/enfants (attitude de rejet ou manque de soins et d'attention de la part des parents, insatisfaction maternelle) ont été rapportées dans les études comme pouvant être source de problèmes psychologiques chez les enfants, dont l'anxiété, la dépression, l'hyperactivité et les troubles du comportement. Les troubles de la communication intrafamiliale ont parfois été tenus pour déterminants dans l'éclosion de la schizophrénie. Mais le comportement des parents d'enfant schizophrène pourrait être, en partie au moins, déterminé par les difficultés de communication que présente leur enfant. Il est difficile de déterminer si les relations conflictuelles parents/enfants sont causées ou aggravées par la pathologie.

La maltraitance et la violence intrafamiliales sont généralement associées à une constellation de différents types de difficultés familiales telles que les problèmes sociaux (pauvreté, désorganisation sociale, chômage, décès), la psychopathologie parentale (dépression, schizophrénie...), ou encore les conflits conjugaux. Cette pléiade de facteurs impliqués dans l'émergence d'une maltraitance physique ou psychique rend difficile l'estimation de ses conséquences directes sur l'équilibre affectif de l'enfant. Les abus sexuels dans l'enfance sont associés à un risque élevé de psychopathologie à l'âge adulte : par rapport aux sujets n'ayant pas subi de sévices sexuels, le risque de troubles anxieux et dépressifs chez les femmes est deux fois plus important, et le risque de tentative de suicide vingt fois plus important, quel que soit le type d'abus sexuel. L'impact des violences intrafamiliales au cours de l'enfance sur la dépression récurrente à long terme est médié par des dysfonctionnements chroniques dans les relations affectives à l'âge adulte. Les apparentés des enfants déprimés-maltraités ont une prévalence sur la vie entière de troubles dépressifs neuf fois plus importante. Les auteurs soulignent l'importance de la

vulnérabilité dépressive familiale, le risque étant probablement majoré par l'existence d'antécédents de maltraitance. Les relations entre antécédents d'abus sexuels dans l'enfance et troubles des conduites alimentaires n'ont, en termes de cooccurrence, rien de spécifique.

Le style éducatif et les interactions parents-enfant, en général, font intervenir des facteurs génétiques (des parents et des enfants), des facteurs d'environnement partagé (dans l'éducation commune à la fratrie) et des facteurs d'environnement non partagé (dans ce que les interactions parents-enfant ont de spécifique pour chaque enfant d'une fratrie). Dans les troubles internalisés, il semble que les interactions spécifiques jouent un rôle important, alors que, dans les troubles externalisés, ce sont surtout les facteurs d'environnement partagé qui sont incriminés.

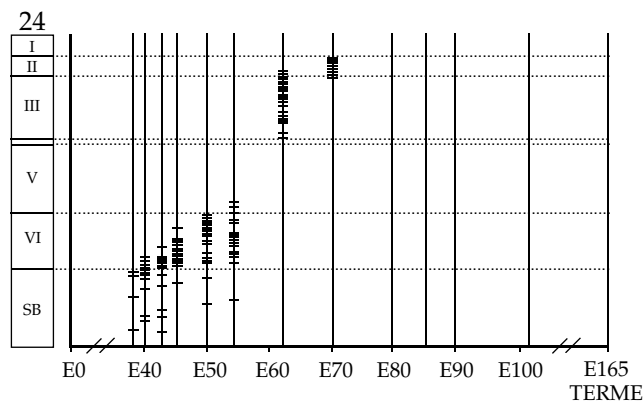
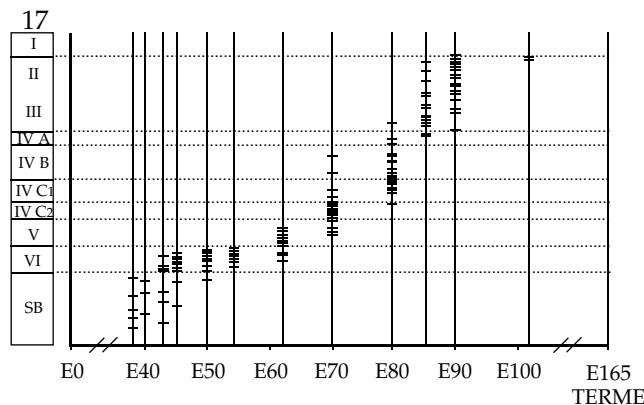
Les mécanismes d'action des facteurs familiaux non génétiques demeurent à investiguer. Le sexe, les caractéristiques individuelles et le macroenvironnement semblent jouer un rôle dans l'impact différentiel des facteurs de risque familiaux.

Le développement du système nerveux central implique une interaction gène-environnement

Le développement du système nerveux central résulte de la réalisation de programmes génétiques aux différentes étapes ontogéniques. Le développement cérébral débute avec l'individualisation d'une plaque neurale au début de la troisième semaine post-conceptionnelle et s'achève à l'adolescence. Il persiste toutefois une production neuronale tout au long de la vie, cette neurogenèse tardive étant bien démontrée au niveau du bulbe olfactif et du gyrus dentelé ; son importance au niveau du néocortex associatif reste à démontrer. Les facteurs d'environnement (moléculaire, cellulaire, de l'organisme, de l'individu...) durant la période prénatale, mais surtout après la naissance (avec des implications potentielles pour le grand prématuré), vont moduler l'expression des programmes génétiques.

Les grandes étapes du développement cérébral peuvent se résumer ainsi : production des précurseurs neuraux, production neuronale, migration neuronale, mort neuronale programmée, production des neurites (axones et dendrites), élimination des neurites excédentaires, synaptogenèse, élimination et stabilisation sélective des synapses, gliogenèse (production des astrocytes et oligodendrocytes), myélinisation, angiogenèse. Il faut noter que ces différentes étapes développementales se déroulent selon des calendriers propres à chaque structure cérébrale et que, au sein d'une même structure cérébrale, il peut exister une hétérochronie pour un même phénomène ontogénique.

Les processus de mort-survie neuronale, d'élagage-maintenance des neurites et de stabilisation-élimination des synapses sont particulièrement sensibles et



Chronologie de la production des précurseurs neuronaux dans différentes couches néocorticales : hétérochronie de migration entre les régions corticales des aires 17 et 24 chez le singe (d'après Rakic, 1995)

Les neurones ont été marqués à différentes périodes embryonnaires, du jour embryonnaire E40 à E165 (axe horizontal). Sur l'axe vertical sont indiquées les différentes couches du cortex en chiffres romains.

contrôlés par les facteurs de l'environnement (stimuli visuels, auditifs, tactiles, douloureux..., facteurs nutritionnels, médicaments...). L'organisation de la cytoarchitecture des réseaux neuronaux est en partie indépendante de l'activité électrique et en partie modulée par cette activité électrique.

Pour réaliser ces différents processus développementaux, le cerveau a recours à des outils moléculaires pouvant avoir un rôle tout à fait différent dans le fonctionnement du cerveau mature. Une même molécule pourra également avoir des rôles variables d'une étape ontogénique à une autre et des molécules antagonistes dans le cerveau mature, comme le glutamate et le GABA (acide γ -aminobutyrique), peuvent avoir une action synergique sur le cerveau en développement. On assiste donc, au cours de l'ontogenèse cérébrale, à une superposition de la mise en place progressive des patrons d'expression des

molécules qui contrôleront les fonctions du cerveau mature et de l'intervention orchestrée et séquentielle de certaines de ces molécules pour réguler cette structuration du cerveau de type adulte (stade postpubertaire). Dès lors, la perturbation au cours du développement cérébral d'un facteur donné pourra avoir trois types de conséquences :

- une anomalie de la mise en place du patron d'expression adulte de ce facteur et un fonctionnement adulte anormal des systèmes utilisant ce facteur ;
- une déviance des programmes de développement aboutissant, dans le cerveau mature, à un dysfonctionnement de systèmes pouvant ne plus avoir de lien fonctionnel avec le facteur initialement perturbé ;
- une combinaison des deux phénomènes précédents.

Parmi les grands acteurs moléculaires du développement cérébral potentiellement impliqués dans certaines pathologies psychiatriques, on peut citer le système glutamatergique et le monoxyde d'azote (NO), les systèmes aminergiques (dopamine, sérotonine, catécholamines et leurs récepteurs), les facteurs de croissance comme le *Brain-derived neurotrophic factor* (BDNF), certains neuropeptides tels le peptide vasoactif intestinal (VIP) et les opioïdes. L'influence du stress (agissant par l'intermédiaire d'une production accrue de glucocorticoïdes) et des cytokines sur plusieurs de ces facteurs semble actuellement acquise. La perturbation de ces mécanismes peut survenir à n'importe quel stade du développement cérébral. Il est clair que les conséquences fonctionnelles vont dépendre de l'étape développementale incriminée.

La connaissance des processus développementaux du système nerveux central a largement bénéficié des progrès majeurs en biologie cellulaire et moléculaire. La description de modèles animaux d'anomalies du développement du cerveau a connu un essor extraordinaire ces vingt dernières années. En revanche, l'émergence de modèles animaux spécifiques de pathologies psychiatriques est restée relativement anecdotique, en raison probablement de la grande difficulté de corrélérer les manifestations observées chez les animaux de laboratoire avec les signes cliniques présentés par les patients atteints de maladies psychiatriques. Enfin, peu d'études neuropathologiques (et surtout celles reposant sur l'utilisation d'outils moléculaires modernes) sont disponibles en psychiatrie de l'enfant.

Des perturbations neurobiologiques sont observées dans certains troubles mentaux

Les troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent correspondent à la survenue d'un processus pathologique au cours d'une phase de développement du système nerveux central (embryonnaire ou postnatale), durant laquelle les phénomènes de plasticité sont particulièrement importants. Les modifications induites s'inscrivent alors dans ce processus développemental et certains facteurs environnementaux peuvent laisser une trace « neurobiologique »

dont il sera difficile de déterminer, *a posteriori*, son origine acquise ou constitutionnelle. Ainsi, les observations d'anomalies neurobiologiques ou neuropathologiques correspondent à des « cicatrices », de l'anomalie elle-même ou de ses conséquences directes ou indirectes (notamment le dépassement d'une période critique rendant impossible une maturation), ou d'un processus de surcorrection (une réinnervation aberrante, par exemple).

L'approche neurobiologique correspond à l'étude des modifications neuronales et des neurotransmissions (monoamines, acides aminés excitateurs, facteurs peptidiques et trophiques...). Elle est en fait indissociable de l'approche pharmacologique (substances modificatrices du comportement, étude de récepteurs, test dynamique de provocation), de l'approche neuropathologique (modifications visibles sur des pièces histologiques *postmortem*) et de l'approche endocrinologique (régulation de facteurs peptidiques).

Les troubles mentaux survenant chez l'enfant se répartissent en deux types. On peut isoler les troubles de l'adulte débutant dès l'enfance, comme les troubles de l'humeur, la schizophrénie ou les troubles anxieux. Se pose alors la question de la spécificité de la pathologie observée chez l'enfant par rapport à l'adulte : s'agit-il simplement d'un même trouble exprimé différemment selon l'âge de survenue ou s'agit-il d'un trouble lié à des processus physiopathologiques différents ? Le deuxième type de troubles mentaux comprend des pathologies plus spécifiques de l'enfant telles que les troubles envahissants du développement (autisme) et l'hyperactivité. En termes étiologiques, on reconnaît plus volontiers à ces dernières pathologies une vulnérabilité endogène « innée », où le poids des facteurs génétiques est important. En revanche, les troubles anxiodépressifs semblent plus volontiers s'inscrire dans un modèle où interviennent des facteurs environnementaux révélant un terrain génétique particulier.

Il n'existe pas à ce jour de troubles mentaux de l'enfant dont les mécanismes physiopathologiques sont clairement élucidés. Par ailleurs, les données existantes montrent un certain chevauchement des localisations anatomiques des anomalies observées ou des systèmes de neurotransmission impliqués dans des troubles individualisés par la nosographie classique. Ainsi, des anomalies de l'hippocampe de nature similaire ont été notées pour la dépression, la schizophrénie et le trouble post-traumatique. Par ailleurs, des anomalies de la sérotonine sanguine ont été retrouvées dans le trouble autistique et la dépression, mais également dans la schizophrénie, le trouble obsessionnel compulsif, l'anxiété et les troubles du comportement alimentaire. Ces anomalies peuvent être soit le processus causal des troubles, soit des modifications associées aux anomalies étiologiques.

L'évolution des concepts concernant les maladies psychiatriques de l'enfant et de l'adolescent s'oriente principalement vers la reconnaissance de l'inscription des anomalies physiopathologiques directement dans le processus développemental. De façon concomitante, un défaut d'adaptation et/ou de plasticité neuronale postnatale en réponse à un processus physiopathologique

(maturation pubertaire) ou à un stress environnemental est aujourd'hui étudié comme mécanisme possible expliquant certains troubles mentaux. C'est dans cette perspective que s'inscrit l'étude des modifications de certaines protéines impliquées dans la différenciation et la survie neuronale (BDNF, *brain-derived neurotrophic factor*, ou autres cytokines), dans la reconnaissance entre les cellules (N-CAM, protéine reeline) ou dans le maintien de l'intégrité du cytosquelette (MAP, *microtubule associated protein*). On reconnaît aujourd'hui à ces différentes protéines, ou à des protéines apparentées, un rôle dans les processus de plasticité au-delà même de la période développementale.

Le modèle de vulnérabilité acquise en période postnatale repose sur l'importance des modifications fonctionnelles et/ou structurales liées à la plasticité postnatale, condition nécessaire pour une adaptation adéquate d'un sujet à son environnement. Le modèle de stress précoce chez l'animal (déprivation maternelle) est particulièrement intéressant pour explorer les troubles anxieux ou dépressifs. L'étude du trouble anxieux post-traumatique chez l'homme ou l'animal a montré l'implication de la régulation de l'axe hypothalamocorticotrope ou l'induction d'anomalies structurales par des stress (modification de l'arbre dendritique, voire du nombre de cellules par neurotoxicité *via* le système glutamatergique).

Les troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent, comme ceux de l'adulte, apparaissent donc dans l'ensemble polyfactoriels et possiblement hétérogènes dans leurs mécanismes étiologiques. Le modèle de vulnérabilité où certains facteurs environnementaux interagissent avec un terrain génétiquement prédisposé pourrait rendre compte de plusieurs troubles mentaux, notamment des troubles anxieux et dépressifs ou encore de certains troubles psychotiques. Ces études ont montré en particulier l'intervention de facteurs hormonaux, de facteurs peptidiques ayant un rôle trophique dans la plasticité neuronale ou synaptique et leur traduction en termes de neurotransmission. L'étude du patron d'expression de ces différents peptides sur des pièces histologiques *postmortem*, mais surtout dans des modèles animaux, devrait apporter des renseignements importants pour la compréhension des mécanismes physiopathologiques des troubles mentaux.

L'approche cognitive permet de décomposer les mécanismes du fonctionnement mental, normal ou pathologique

La psychologie cognitive recouvre l'étude expérimentale du fonctionnement mental normal ou pathologique et de son développement. Le terme cognitif désigne ici l'ensemble des mécanismes impliqués dans les fonctions mentales, conscientes ou non (mécanismes des perceptions, d'attention, de décision, des différentes sortes de mémoire, d'imagination, du rêve, du langage, de l'initiation et de la planification de l'action...). Il englobe donc aussi les aspects

émotionnels des conduites et des états mentaux. Ce domaine scientifique a pris sa place dans le cadre plus général des neurosciences cognitives, à la jonction du fonctionnement mental et de ses substrats neurobiologiques.

Comme pour toute approche des systèmes biologiques, la compréhension des phénomènes pathologiques exige d'effectuer un va-et-vient entre l'étude du normal et celle du pathologique. La méthodologie générale est voisine de celle utilisée pour comprendre les fonctions vitales : elle consiste à décomposer les fonctions mentales en mécanismes de transformation de l'information, à identifier les régions cérébrales, les réseaux de neurones et les neurotransmetteurs et neuromodulateurs impliqués. Cette « dissection » des fonctions se fait grâce à des tâches mentales très précises : ainsi, l'étude des différentes composantes de l'attention chez l'adulte et l'enfant normal permet de commencer à identifier les mécanismes perturbés et ceux qui sont préservés dans différents syndromes.

Chez l'adulte, les études du fonctionnement mental dans le cas de lésions cérébrales focales montrent des dissociations entre diverses compétences mentales qui apparaissent *a priori* intimement liées. Ceci conduit à individualiser différents modules fonctionnels. Un « module » correspond à un grand réseau de neurones traversant plusieurs régions corticales primaires, secondaires ou associatives. Les composantes de ce réseau sont spécialisées dans le traitement de divers types d'informations, les unes peu intégrées, les autres très intégrées. Le module « reconnaissance des visages », par exemple, comporte chez l'adulte un réseau dont certaines composantes interviennent dans des activités visuelles élémentaires (représentation de courbes, d'horizontales, de contrastes faibles ou forts...) et complexes (représentation de formes) ; une partie seulement de ce réseau intervient essentiellement, ou même exclusivement, dans le traitement des visages. La perturbation d'un module peut ainsi avoir des effets cruciaux mais laisser intactes d'autres fonctions très proches. Des lésions peuvent ainsi entraîner des troubles graves de la reconnaissance perceptive des objets tout en épargnant la perception des visages et les représentations mentales de ces objets ; inversement, la perte de la reconnaissance des visages familiers et de l'apprentissage de visages nouveaux (prosopagnosie) peut coexister avec une capacité préservée de reconnaissance des expressions des émotions faciales ; la conservation de la reconnaissance de l'identité de visages familiers peut aller de pair avec la perte du sentiment de familiarité avec les personnes reconnues. De même, les troubles de lecture provenant de « dyslexie phonologique » laissent intact le maniement des symboles mathématiques et arithmétiques.

Parmi les données obtenues chez l'adulte, pertinentes pour aider à comprendre certains syndromes mentaux de l'enfant, les diverses fonctions du cortex préfrontal et les troubles associés à ses lésions ont joué un rôle important. Chez l'adulte, le cortex préfrontal a essentiellement une activité de filtrage et de sélection, de focalisation de l'excitation et de l'inhibition des réseaux impliqués dans les émotions et des réseaux des cortex postérieurs impliqués dans le

traitement des informations sur l'environnement et dans la fabrication des représentations mentales explicites ou implicites, réelles ou imaginaires du monde. Les connaissances sur le développement de ces fonctions chez l'enfant sont pauvres, d'autant qu'il existe une hétérochronie de maturation des réseaux corticaux. Par exemple, les cortex postérieurs mûrissent plus rapidement que le cortex préfrontal. Mais différents réseaux du cortex préfrontal et leurs connexions avec divers réseaux des cortex postérieurs mûrissent à différentes périodes du développement. Comme les réseaux du cortex préfrontal ne se développent pas tous au même rythme, on comprend que certains contrôles et utilisations des traitements de l'information et des représentations mentales puissent se développer normalement alors que d'autres fonctionnent anormalement.

La question s'est posée de savoir si le développement mental consistait en l'évolution avec l'âge de divers modules indépendants les uns des autres, avec pour corollaire l'idée que chaque pathologie mentale pourrait être caractérisée par un déficit dans des modules spécifiques : on connaît par exemple l'existence de troubles de la parole sans autres troubles cognitifs. L'étude de la capacité de « représentation de l'état mental d'autrui » (ou « théorie de l'esprit »), réalisée chez de jeunes enfants sains, a ainsi permis de proposer que l'autisme infantile consisterait en un déficit touchant spécifiquement et essentiellement cette fonction de représentation. Toutefois, plusieurs études conduites chez des enfants autistes révèlent une variabilité dans cette compétence ; de plus, certaines données suggèrent l'existence de déficits dans des mécanismes sensoriels beaucoup plus élémentaires (vision du mouvement, perception visuelle configurale des figures complexes) et d'anomalies du fonctionnement neurophysiologique encore mal identifiées. Les troubles comportementaux observés chez l'enfant autiste dans des fonctions mentales complexes pourraient ainsi être la conséquence de perturbations précoces de mécanismes élémentaires de traitement de l'information. Compte tenu de la cascade de mécanismes intervenant dans l'organisation cérébrale au cours de son développement, l'idée qu'une anomalie du développement cérébral intervenant très précocement dans la construction du cerveau (pendant la période prénatale) puisse exclusivement affecter le développement d'un « module » mental unique de très haut niveau n'est pas une hypothèse très plausible. Néanmoins, il existe une certaine indépendance entre le développement de différentes fonctions mentales. C'est cette relative indépendance qui permet de développer des procédures de rééducation ciblées sur certains syndromes.

La ressemblance entre deux comportements (ou compétences) et l'antériorité chronologique de l'un sur l'autre dans le développement ne sont pas la preuve que le premier comportement est une phase intermédiaire nécessaire à l'apparition du deuxième : ainsi, la marche à quatre pattes n'est pas une étape obligatoire avant la marche debout ; l'existence de capacités perceptives permettant la compréhension de phénomènes physiques chez le nourrisson avant l'âge de 5 mois montre que ce n'est pas la manipulation seule des objets

qui permet à l'enfant de découvrir leurs propriétés ; les enfants ayant des troubles moteurs périphériques (par exemple dus à la poliomyélite) peuvent développer des compétences visuo-spatiales normales (autrement dit, le rôle instructif de l'environnement manipulable s'inscrit probablement dans des organisations neuroperceptives préalables) ; chez le nourrisson, la production des sons du langage est postérieure à leur organisation perceptive, contrairement à ce que l'on a longtemps cru. Ceci ne signifie cependant pas que le développement de l'activité motrice ne modifie pas les représentations et actions mentales spatiales ou vocales : il se peut par exemple que les troubles visuo-spatiaux importants observés chez des enfants présentant des déficits développementaux de coordination résultent en partie des troubles de coordination motrice, à moins qu'ils aient tous deux la même cause pathologique. Il en va de même dans d'autres secteurs. La réactivité du nouveau-né aux expressions émotionnelles de l'adulte n'implique pas que ces dernières soient le déterminant exclusif des conduites socio-affectives ultérieures de l'enfant.

La méconnaissance des « ancêtres » d'un comportement rend difficile l'identification des prémisses d'un dysfonctionnement au cours du développement. Une absence apparente de prémisses comportementales peut signifier soit qu'il n'en existe pas, soit qu'elles ne sont pas recherchées dans le secteur de compétences pertinent. Ainsi, les signes d'autisme chez l'enfant avant l'âge de 18 mois ne sont pas encore identifiés ; de même, le repérage des troubles attentionnels avec hyperactivité avant l'âge de 4 ans est difficile.

L'imagerie cérébrale fonctionnelle permet de suivre les modifications avec l'âge des activités métaboliques régionales ou les transformations des signaux électrophysiologiques au cours d'une tâche cognitive (potentiels évoqués cognitifs). L'ensemble des résultats des études suggère d'une part que la maturation corticale procède par vagues successives affectant des réseaux impliquant plusieurs cortex, et non pas région par région, et d'autre part que les *patterns* d'activation neuronale observés au cours d'une tâche ne sont chez l'enfant que partiellement identiques à ceux de l'adulte. L'étude des corrélats cérébraux des activités mentales révélées par les tâches « marqueurs » permet de localiser chez le sujet sain les réseaux de neurones impliqués dans cette activité mentale et de localiser par comparaison les dysfonctionnements chez les patients, ou de repérer, dans la suite des événements de traitement du signal, le moment précis où survient l'anomalie de fonctionnement. Ainsi, on a montré que la lecture de mots est associée à une activité corticale anormale chez les dyslexiques : les réseaux de neurones dans les régions temporopariétales et occipitotemporales gauches sont beaucoup moins activés que leurs homologues droits chez les dyslexiques, alors qu'il sont plus activés chez les normolecteurs. De même, l'enregistrement de potentiels évoqués chez des adolescents schizophrènes au cours d'une tâche « marqueur » révèle le caractère anormal de certaines composantes électrophysiologiques.

22 L'imagerie cérébrale fonctionnelle informe sur les corrélats cérébraux d'une anomalie mentale à l'âge de l'examen, mais pas sur les processus par lesquels la

pathologie s'est développée. Par exemple, observer une hypoperfusion d'une zone corticale donnée permet de localiser les réseaux de neurones fonctionnant de façon anormale, mais pas de déterminer à quelle étape de leur développement ces réseaux sont devenus anormaux. Dans certains cas, cependant, des repères temporels peuvent exister, comme par exemple lorsque des anomalies de migration neuronale dans une région précise sont observées.

Une des questions principales qui se posent pour le développement mental de l'enfant concerne les effets à long terme de l'environnement sur le cerveau et l'organisation de ses fonctions. À l'heure actuelle, on est contraint d'inférer les effets de l'environnement socioaffectif à partir de ce que l'on connaît des effets des caractères physiques et « cognitifs » de l'environnement. Les effets des caractères socioaffectifs de l'environnement sont en effet difficiles à étudier, contrôler et manipuler chez l'être humain comme chez d'autres espèces. Un certain nombre de caractéristiques de l'environnement lumineux et sonore, universellement rencontrées et exceptionnellement absentes, sont nécessaires pour le développement et l'organisation des cortex primaires, de la vision, de l'audition... La durée pendant laquelle ces effets demeurent possibles et celle pendant laquelle leur absence a peu d'effets nocifs sont encore mal connues : un certain nombre de facteurs de croissance jouent un rôle dans le maintien temporaire de la plasticité. Des modifications des arborisations dendritiques et de la densité synaptique sont observées selon l'enrichissement ou l'appauvrissement de l'offre environnementale. L'effet des expériences précoces sur les compétences cognitives comme sur l'organisation corticale a été démontré dans certains secteurs de compétences : la langue maternelle diminue la sensibilité différentielle aux sons qui lui sont étrangers (on observe une chute vers l'âge de 10 mois de la capacité à discriminer des sons étrangers à la langue de l'environnement). Un déficit périphérique dans les voies visuelles peut avoir des conséquences importantes à long terme : on trouve parfois des caractéristiques proches de certains traits autistiques chez des enfants atteints d'une cécité congénitale périphérique. Par ailleurs, des enfants opérés vers l'âge de 4 mois d'une cataracte bilatérale opaque présentent encore à l'adolescence un mode de traitement particulier de l'information visuelle, particularité attribuée à la privation de vision pendant les premiers mois de vie. Dans d'autres cas, en fonction de l'âge, de l'état de maturation du cortex et de la durée de l'interaction considérée, une privation sensorielle ou une stimulation nocive peuvent ne pas avoir d'effets, ou seulement à court terme (chez le rat par exemple, les effets sur le développement des petits de quelques épisodes de fort stress de la mère prégnante sont moins durables que les effets d'un stress léger mais répété).

Sinon par l'intermédiaire des effets peu spécifiques du stress, les effets spécifiques d'environnements sociaux ou affectifs anormaux ont très peu été étudiés systématiquement. Il convient de distinguer dans les effets possibles des environnements affectivo-cognitifs anormaux les effets massifs, qui peuvent éventuellement modifier peu spécifiquement le développement cérébral. Par

exemple, il semble que les stimulations somesthésiques, en particulier, déclenchent, à côté de phénomènes d'apprentissage spécifique au cours des échanges, des mécanismes plus ou moins aspécifiques qui peuvent avoir un rôle trophique ou globalement renforçateur. Une privation massive de stimulations risque de diminuer de façon trop importante ces effets non spécifiques. Les maltraitances douloureuses, déclenchant des cascades de mécanismes plus ou moins aspécifiques agressifs pour le système nerveux, ou bien encore le se-couage, sont d'autres sources d'effets massifs nocifs pour le développement cérébral. Il peut d'autre part exister des effets plus subtils, plus spécifiques, qui orientent et spécifient fonctionnellement les réseaux neuronaux, par des mécanismes parfaitement normaux, et contribuent au développement d'attitudes et d'habitudes affectives, culturelles ou familiales variées, nocives ou non. Il n'a encore jamais été démontré que des attitudes adultes socialement admises sont suffisantes pour provoquer chez des enfants des effets développementaux aussi dévastateurs et spécifiques que ceux retrouvés dans les syndromes retenus dans cette expertise.

Les troubles des apprentissages peuvent traduire un dysfonctionnement du développement cognitif

Les retards et les troubles des apprentissages peuvent apparaître isolément, c'est-à-dire en dehors de tout autre trouble d'activités mentales et sans corrélats neuro-anatomiques identifiés (lésions cérébrales précoces, infirmité motrice cérébrale, épilepsie), ou faire partie d'un tableau complexe de troubles (autisme infantile, psychoses, déficits attentionnels). Ils retentissent sur le devenir scolaire, social et affectif des enfants et des adolescents.

La question du retard et des troubles des apprentissages peut être abordée en s'appuyant sur des modèles cognitifs du développement, qui ont comme objectifs de décrire l'architecture fonctionnelle des différents systèmes de traitement de l'information implantés dans un cerveau en développement, de préciser la nature des représentations sur lesquelles s'effectuent ces traitements et de spécifier les traitements rapides de l'information accomplis par les différentes composantes impliquées dans ces architectures.

L'approche cognitive se propose de « localiser » des lésions fonctionnelles au cours du traitement de l'information afin de rendre compte de la nature du déficit que l'observation des manifestations en surface ne permet pas de déceler. Elle décrit des systèmes de traitement de l'information au sein desquels les états mentaux doivent être expliqués. Selon cette approche, le dysfonctionnement spécifique est causé par des facteurs génétiques et environnementaux et perturbe le développement cérébral ; il y a un lien entre le progrès dans la compréhension des domaines et des mécanismes de développement normal cérébral et le progrès dans la compréhension des pathologies liées au développement ; si les fonctions mentales ont été souvent considérées

comme modulaires, on sait que les différents modules réagissent différemment aux perturbations liées au développement.

Les caractéristiques des troubles spécifiques du développement du langage sont-elles le résultat d'un déficit unique ou bien de la combinaison de déficits à plusieurs niveaux d'analyse et de traitement (mauvaise représentation phonologique dans le lexique, incapacité à programmer la parole à la sortie et/ou incoordination de la commande motrice qui contrôle la parole) ? Chez l'adulte avec trouble acquis, ces niveaux peuvent être différemment altérés, mais il n'est pas sûr que l'effet du mauvais fonctionnement d'un de ces niveaux soit suffisamment développé chez l'enfant, par exemple le niveau du traitement temporel auditif, du système phonologique et de l'analyse des représentations linguistiques, particulièrement lexicogrammaticales. Deux types de dyslexies correspondent à l'arrêt d'un stade spécifique de la lecture : la dyslexie de développement est liée à un arrêt de la phase logographique et donc à la non-maîtrise de la phase phonologique, et la dysorthographe de développement est liée à la non-maîtrise de la phase orthographique. Il existe trois types de troubles spécifiques du calcul, le déficit du transcodage numérique des noms de nombres entendus en chiffres, le déficit de la construction des faits arithmétiques et le déficit de la mémoire procédurale (mémoire de raisonnement).

Les déficits attentionnels des enfants et des adolescents et les particularités de la mémoire repérées à partir des techniques d'imagerie fonctionnelle cérébrale permettent d'envisager non seulement l'existence d'un trouble des fonctions exécutives mais aussi des troubles du comportement associés. L'approche cognitive du développement, en mettant ainsi au jour les processus mentaux qui sous-tendent les comportements, peut donc contribuer à affiner les stratégies diagnostiques et pronostiques et à définir les actions de dépistage et d'intervention précoce des retards et troubles spécifiques des apprentissages.

Des anomalies morphologiques et fonctionnelles cérébrales sont associées aux dysfonctionnements cognitifs de certains troubles mentaux

L'imagerie du cerveau au cours des troubles mentaux est un domaine relativement nouveau. Son développement est un corollaire des progrès de l'imagerie médicale durant la dernière décennie, pour les méthodes d'acquisition comme d'analyse d'images. Les résolutions spatiale et temporelle accessibles n'ont cessé de s'améliorer, et sont actuellement de l'ordre du millimètre pour les mesures morphologiques et de la seconde pour les mesures fonctionnelles. Les contraintes techniques de ces dernières imposent immobilité et activité mentale expérimentalement contrôlées.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) nucléaire devrait être privilégiée pour évaluer la morphologie et le fonctionnement du cerveau chez l'enfant et

l'adolescent. En effet, la qualité des mesures effectuées en l'absence de tout produit de contraste et de rayonnement ionisant est propre à cette technique. La faisabilité des examens du fonctionnement cérébral avec l'IRM fonctionnelle augmente avec l'âge et devient plus facilement interprétable à l'adolescence. À côté de la simple inspection des images par un examinateur, les méthodes informatisées d'analyse permettent de localiser et de quantifier sans l'intervention d'un jugement subjectif les changements de morphologie ou de fonctionnement dans chacun des « volumes » élémentaires, appelés voxels, dont la somme constitue l'image. Cette méthode d'analyse objective est actuellement utilisée en recherche mais, en devenant utilisable à l'échelon de l'individu, elle pourrait peu à peu concerner la routine diagnostique.

L'utilité de l'imagerie de la morphologie cérébrale est démontrée dans le diagnostic différentiel des affections neurologiques se révélant par des symptômes psychiatriques. Ainsi, chez l'adulte, environ 17 % de lésions neurologiques ont pu être dépistées lors d'un examen de ce type, effectué à la demande d'un psychiatre suspectant une affection neurologique, en l'absence de tout syndrome cliniquement constitué. À défaut d'étude rétrospective, cette proportion n'est pas bien documentée chez l'enfant.

Les indications de l'imagerie morphologique en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent sont actuellement les troubles du mouvement d'étiologie inconnue, les troubles de l'humeur sévères ou les troubles psychotiques ne répondant pas aux traitements conventionnels, l'anorexie mentale (pour éliminer une pathologie pituitaire) et les états confusionnels d'origine inconnue. L'imagerie de la morphologie cérébrale pourrait constituer l'un des éléments orientant le diagnostic étiologique des retards mentaux et jouer un rôle dans le bilan des addictions (alcoolisme et toxicomanies).

Les autres applications de l'imagerie cérébrale en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent relèvent de la recherche. La survenue de troubles mentaux chez des sujets en développement rend indispensable l'acquisition d'informations sur la maturation cérébrale régionale normale. Elle a donc été étudiée par ces méthodes d'imagerie chez des enfants et des adolescents normaux. Des variations de l'activité cérébrale régionale mesurée par la consommation de glucose ou les débits sanguins ont été démontrées. Ces variations semblent en rapport avec les stades du développement cérébral. Ainsi, la consommation de glucose, qui mesure l'activité énergétique régionale, est très basse à la naissance, similaire à celle de l'adulte vers l'âge de 2 ans, et deux fois plus élevée à l'âge de 3-4 ans. Elle reste stable jusqu'à l'âge de 9 ans, puis diminue progressivement pour atteindre les valeurs adultes à la fin de l'adolescence. Chez l'enfant, l'accroissement de l'activité des différentes régions du cerveau paraît correspondre à l'acquisition de compétences cognitives, en accord avec ce que l'on sait de la spécialisation fonctionnelle de ces régions. De même, des variations morphologiques régionales commencent à être décrites, en particulier au cours de l'adolescence, où des diminutions régionales de la taille des régions cérébrales frontales pariétales ou sous-corticales sont contemporaines des

acquisitions propres à cette période. Il ne serait donc pas surprenant que l'imagerie révèle des modifications cérébrales anatomiques au cours des troubles neurodéveloppementaux. Ainsi, 25 % des causes de retard mental qui interfèrent avec le développement cérébral s'accompagnent d'altérations organiques détectables. Mais, en l'absence de banques de données concernant les images de l'anatomie cérébrale, permettant les études statistiques nécessaires, il est encore trop tôt pour juger de la spécificité diagnostique des anomalies régionales.

Chez des adolescents et de jeunes adultes souffrant d'un trouble de l'apprentissage portant sur la lecture, la dyslexie phonologique, la forme d'une région du cerveau impliquée dans le traitement des mots (*planum temporale*) apparaît anormalement symétrique sur les IRM anatomiques. Des recherches sont encore nécessaires afin d'estimer la valeur de telles observations dans le dépistage de ce type de troubles.

Dans les affections relevant classiquement de la psychiatrie de l'enfant, les méthodes d'imagerie cérébrale transforment la compréhension de l'implication du cerveau dans les troubles mentaux. Des anomalies morphologiques et fonctionnelles du cerveau ont en effet été montrées dans plusieurs affections. Ainsi, l'autisme de l'enfant semble associé à des anomalies du fonctionnement cérébral : des diminutions de la taille du cervelet ont été mises en évidence dans plusieurs études, ainsi que des hypofonctionnements de régions temporales impliquées dans la perception et l'intégration auditives.

Les données récentes de la recherche en imagerie soulignent l'implication de l'encéphale dans d'autres troubles mentaux relevant de la psychopathologie du développement. Dans les schizophrénies à début précoce, des anomalies morphologiques ont été mises en évidence par les méthodes d'analyse statistique des images : ce sont surtout les régions de matière grise dites « limbiques » dont la taille apparaît diminuée. Une diminution du volume de matière grise a également été signalée dans les régions frontales. Les anomalies fonctionnelles ont quant à elles été mises en évidence surtout dans les cortex associatifs de haut ordre, antérieurs et postérieurs, correspondant au cortex associatif hétéromodal, impliqué dans les fonctions intégratives supérieures, comme l'attention, le langage, la mémoire de travail et les fonctions exécutives. Le développement du cortex hétéromodal est plus tardif que celui des autres régions cérébrales, et pourrait ne s'achever qu'à l'adolescence ou chez le jeune adulte. La meilleure hypothèse pour rendre compte de modifications cérébrales ainsi distribuées (entre le système limbique et le cortex hétéromodal) est celle d'anomalies du développement cérébral se produisant en deux « vagues », l'une précoce, durant la grossesse, la période néonatale ou la petite enfance, et qui pourrait concerner les régions limbiques, l'autre, plus tardive, durant l'adolescence, et qui serait liée aux altérations anatomofonctionnelles du cortex associatif hétéromodal. Cette hypothèse, issue des données récentes apportées par l'imagerie cérébrale, ne préjuge pas de l'influence respective des facteurs génétiques ou environnementaux. Les informations apportées par

l'imagerie cérébrale dans la schizophrénie soulignent que l'inférence de causalité en termes de « maladie » n'est pas nécessairement l'objectif principal des recherches en imagerie fonctionnelle. Il importe moins de savoir si une anomalie dans tel ou tel ensemble de régions « explique la schizophrénie », que de décrire la ou les régions dont l'activité module une fonction cognitive élémentaire dont l'altération se trouve liée à la pathologie schizophrénique. Certaines recherches thérapeutiques s'orientent vers la modification de l'activité de ces structures : il pourrait s'agir d'évaluer des effets pharmacologiques, de certaines formes de psychothérapies, mais aussi celui de nouvelles méthodes comme la stimulation magnétique transcrânienne, qui commencent à être étudiées dans la schizophrénie chez l'adulte, avec des résultats encourageants.

Dans le trouble obsessionnel compulsif, des diminutions de taille de régions situées au centre du cerveau (putamen, thalamus) ont été documentées. Lorsque les troubles obsessionnels ont un début infanto-juvénile, il est probable que le caractère répétitif, stéréotypé et chronique des obsessions et des compulsions soit lié à des anomalies du développement des régions impliquées dans le contrôle de la sélection des réponses comportementales, comme les cortex frontobasal et cingulaire, et que leurs relations fonctionnelles avec les noyaux gris centraux soient altérées. Des mécanismes analogues sont également suspectés dans le syndrome de Gilles de la Tourette.

Dans le syndrome d'hyperactivité de l'enfant et de l'adolescent, des altérations de l'incorporation d'un précurseur des catécholamines, la 18F-dopa, ont été signalées dans des régions du tronc cérébral et médiofrontales. Or ce trouble peut être relativement amélioré par des stimulants du système dopaminergique.

Au cours des troubles alimentaires, en particulier lors des phases d'anorexie mentale, des « pseudo-atrophies » peuvent être détectées sur les images de l'anatomie cérébrale. Initialement considérées comme réversibles lors de la correction des désordres nutritionnels, les méthodes plus récentes d'imagerie de la substance grise ne permettent plus d'être aussi affirmatif : il est possible qu'une partie des anorexiques n'aient pas une restitution *ad integrum* de leur matière grise, même après la reprise d'une alimentation et d'un poids normaux.

Les recherches en imagerie fonctionnelle visant à cartographier les régions impliquées dans les fonctions cognitives ou émotionnelles sont actuellement réalisées chez des adultes n'ayant en général pas d'affection psychiatrique. Cependant, plusieurs résultats peuvent avoir des implications théoriques touchant la psychiatrie de l'enfant. Ainsi, certains ensembles de régions cérébrales, notamment les complexes frontocingulaires, sont impliqués dans les fonctions contrôlant les stratégies de réalisation de tâches cognitives (fonctions dites exécutives) et dans l'intégration des émotions. Par conséquent, il est possible que les particularités des conditions affectives d'apprentissage ou d'identification données par les parents (absence d'aide pour résoudre les conflits émotionnels, mauvaise protection contre les émotions de détresse, ou

contradictions entre des conduites émotionnelles) puissent avoir des conséquences sur le développement d'ensembles de régions cérébrales impliqués dans des fonctions cognitives. Ainsi, les recherches en imagerie cérébrale fonctionnelle suggèrent que le développement cérébral dans le domaine affectif pourrait être intimement lié à la qualité de l'acquisition des capacités cognitives. Dans le contexte théorique de l'approche des troubles mentaux de l'enfant, l'imagerie cérébrale fonctionnelle apparaît donc dans une situation charnière : la résolution de ce type d'hypothèse permettrait de créer des ponts entre les approches théoriques anciennes et les approches plus scientifiques de la psychopathologie. La confirmation de ce type d'hypothèse nécessite d'étudier la régulation des interactions entre les différentes régions cérébrales.

Les données déjà obtenues illustrent les potentialités de l'imagerie cérébrale dans les domaines de l'aide au diagnostic, de la recherche physiopathologique, et même de l'évaluation thérapeutique dans le cadre des troubles mentaux de l'enfant.

Comment envisager le dépistage précoce de l'autisme au cours des deux premières années de vie ?

L'autisme implique des troubles qualitatifs dans trois domaines majeurs du développement qui sont le développement du langage et de la communication, le développement des relations sociales, le développement des activités de jeu et des intérêts. L'accent mis sur la nature qualitative des anomalies du développement dans l'autisme renvoie à une différenciation entre les notions de retard et de déviance pour caractériser le développement autistique. Un retard plus ou moins sévère peut être observé dans le développement de fonctions importantes, mais ce qui définit l'autisme est la notion de déviance dans le développement : les compétences, à quelque niveau qu'elles se situent chez un enfant et à un moment donné, et une fois pris en compte le retard, ne sont pas utilisées de manière fonctionnelle. Ainsi, le retard d'apparition du langage est la règle chez l'enfant autiste jeune, mais il est également observé dans un grand éventail de troubles non autistiques du développement. Cependant, l'enfant autiste ne compense pas son absence de langage par les moyens habituels utilisés par les enfants pour communiquer avant que le langage soit établi. Ainsi, l'enfant autiste n'utilise pas de gestes pour se faire comprendre, ne pointe pas ce qui l'intéresse pour le montrer à ses parents, et ses stratégies pour communiquer avec son entourage sont souvent difficiles à comprendre. En somme, le trouble atteint l'ensemble des fonctions de communication, et pas seulement le langage. En d'autres termes, le niveau absolu de développement du langage compte moins pour le diagnostic de l'autisme que les profondes difficultés à utiliser les outils communicatifs pour permettre la communication avec autrui. Quant aux relations sociales, elles sont profondément altérées chez la personne autiste, et associent des symptômes qui vont de

l'absence de regard et de sourire social, d'un repli sur soi, d'un manque marqué d'affection pour les autres ou d'émotions paradoxales, à des anomalies plus subtiles comprenant des difficultés durables à initier et à maintenir des relations interpersonnelles et des amitiés.

Dans le passé, les enfants souffrant de syndromes autistiques n'étaient souvent diagnostiqués qu'au moment de l'entrée à l'école primaire. Actuellement, dans la plupart des pays, l'âge moyen auquel les enfants sont désormais évalués et diagnostiqués a baissé et se situe aux environs de 3-4 ans. Il est extrêmement difficile de faire le diagnostic de l'autisme chez des enfants très jeunes (de moins de 1 an), car leur répertoire comportemental est trop restreint pour identifier avec fiabilité les symptômes typiques du syndrome autistique. Ainsi, les anomalies de la communication et du langage sont beaucoup plus difficiles à repérer chez un enfant d'âge préverbal. Il en est de même pour les anomalies des interactions sociales qui tendent à être plus visibles lorsque l'enfant commence à fréquenter une crèche ou une garderie. Cependant, la plupart des parents commencent à s'inquiéter du développement de leur enfant avant son second anniversaire, typiquement aux alentours de 15-18 mois, en particulier s'ils sont déjà parents d'un enfant plus grand et donc plus aptes à identifier de manière précoce les premiers symptômes d'un développement anormal. Il existe donc une période souvent prolongée entre les premières inquiétudes parentales et la confirmation diagnostique.

Le dépistage de l'autisme et des troubles envahissants du développement (TED) peut être conçu à trois niveaux, qui requièrent chacun des stratégies et des outils différents. Le premier niveau est celui du dépistage systématique en population générale, sans que les enfants participant à ce dépistage n'aient montré de difficultés développementales particulières ni que leurs parents ou ceux qui en ont la charge n'aient manifesté d'inquiétudes spéciales. Le deuxième niveau concerne la détection précoce de l'autisme chez des enfants pour lesquels des problèmes de développement de nature et de sévérité variables ont déjà été identifiés. Ce niveau de dépistage correspond par exemple à des consultations auprès de professionnels spécialisés dans des troubles du développement (orthophonistes, neurologues, psychomotriciens, psychologues, psychiatres...), qui pourraient bénéficier de l'existence d'instruments séparant les troubles autistiques du développement de ceux d'une autre nature (comme par exemple des troubles spécifiques du langage). Enfin, le troisième niveau représente l'activité d'évaluation et de diagnostic d'équipes spécialisées dans le diagnostic des TED, qui confirment ou non la présence de la pathologie chez l'enfant se présentant avec une forte suspicion d'un tel trouble. Dans une large mesure, cette distinction entre les trois niveaux est arbitraire et reflète l'organisation des services médicaux et les filières de consultation plutôt qu'une caractéristique propre aux TED. La mission du système de santé est d'assurer, pour un enfant donné, une transition rapide entre les différents niveaux de dépistage qui devraient à chaque étape offrir

une expertise suffisante pour répondre aux questions posées par un développement atypique. L'évaluation diagnostique est un temps important pour les enfants ayant un TED ainsi que pour leurs parents, et permet de mettre en place les premiers traitements. L'importance de la précocité du diagnostic et des premières interventions est soulignée par de récents travaux montrant des gains substantiels sur les plans du développement cognitif et du langage, lorsque les programmes éducatifs sont suffisamment intenses (> 20 heures/semaine) et débutés précocement.

Il convient de développer la formation des médecins de première ligne au dépistage des manifestations précoces des TED et d'enrichir le contenu des examens de santé systématiques par des actions et questions ciblées sur leur détection. Des recommandations analogues ont été faites récemment en Grande-Bretagne et en Amérique du Nord. Des questions types dans les trois domaines du développement où les symptômes de TED se manifestent pourraient être introduites dans l'examen médical systématique des enfants de moins de 3 ans. La présence de signes d'alerte absolue, même s'ils ne sont pas exclusivement spécifiques des TED, devrait alors déclencher un examen secondaire.

Signes d'alerte absolue des troubles envahissants du développement

- Pas de babillage à 12 mois
- Pas de gestes (pointage, au revoir de la main...) à 12 mois
- Pas de mots à 16 mois
- Pas de combinaisons de deux mots spontanées (pas seulement écholaliques) à 24 mois
- N'importe quelle perte de compétence (de langage ou sociale) à tout âge

Le CHAT (*Checklist for autistic toddler*) est le premier instrument développé à des fins de dépistage systématique chez des enfants de 18 mois dans la population générale en Grande-Bretagne. Il comprend des questions sur le jeu social, l'intérêt pour les autres enfants, le jeu symbolique, le pointage protodéclaratif, l'attention conjointe. Il contient également des questions contrôles (par exemple sur le jeu physique et corporel) qui ne devraient pas être affectées dans l'autisme, et des questions permettant d'indexer la présence d'un retard mental ou moteur associé. Le M-CHAT (*Modified-checklist for autism in toddlers*) est une extension du CHAT orientée vers les enfants de 24 mois. Il possède de meilleures qualités métrologiques que le CHAT, repose sur le parent seulement et ne nécessite pas de participation directe ni de formation des professionnels. Les coûts de son emploi sont donc réduits. Des études sont néanmoins encore nécessaires pour évaluer pleinement ses propriétés.

Le développement d'instruments de dépistage répond au besoin, reconnu dans tous les pays, d'améliorer l'identification et la détection des TED à un âge précoce. La question est par exemple de savoir si un dépistage des enfants est

possible avant leur premier anniversaire. La mise au point d'un équivalent du CHAT utilisable au cours de la première année est actuellement en cours. En attendant, les instruments existants fournissent un guide conceptuel et pratique aux professionnels non spécialisés, qu'ils peuvent incorporer avec profit dans l'étude de problèmes de développement portés à leur connaissance.

Comment repérer l'hyperactivité en période préscolaire ?

L'hyperactivité de l'enfant est une des pathologies dans lesquelles le dépistage précoce peut permettre la mise en place de stratégies thérapeutiques dont l'efficacité à court et moyen terme a été démontrée. L'hyperactivité constitue une des causes les plus fréquentes de consultation pour troubles du comportement chez l'enfant. Selon les classifications, elle est nommée « trouble déficitaire de l'attention/hyperactivité » (DSM-IV), « hyperkinésie » (CIM-10), « instabilité psychomotrice » (Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent). Les deux premières classifications ont été utilisées dans de nombreuses études qui constituent le corpus principal de la littérature internationale actuellement disponible.

La définition de l'hyperactivité dans ces deux classifications est construite sur la base de critères clairement identifiables et reproductibles, permettant un repérage du syndrome et une validité interjuges de bonne qualité. Trois dimensions du syndrome sont principalement reconnues : l'hyperactivité motrice, constituée d'une agitation incessante, d'une incapacité à rester en place quand les conditions l'exigent (notamment en milieu scolaire) et une activité désordonnée et inefficace ; le déficit attentionnel, caractérisé par l'incapacité de terminer une tâche, la fréquence des oublis, la distractibilité et le refus ou l'évitement des tâches exigeant une attention soutenue ; enfin, l'impulsivité, définie par la difficulté à attendre, le besoin d'agir et la tendance à interrompre les activités d'autrui. La caractéristique principale du syndrome concerne le retentissement de ces différentes manifestations du trouble sur le fonctionnement de l'enfant dans différentes situations (scolarité, activités domestiques, activités de loisir). Des formes cliniques peuvent être différenciées en fonction de la symptomatologie principale : formes avec hyperactivité prédominante, formes avec inattention prédominante et formes mixtes.

Sur le plan épidémiologique, les formes mixtes sont les plus fréquentes, avant les formes marquées principalement par l'hyperactivité motrice. Néanmoins, la question reste soulevée de la chronologie et de la reconnaissance des manifestations. Ainsi, l'inattention pourrait être repérée plus difficilement ou plus tardivement, car moins observable en l'absence de contraintes, notamment celles liées aux apprentissages.

Si la moyenne d'âge où le diagnostic est généralement posé est de 7 ans, les travaux suggèrent un début précoce du trouble qui pourrait dans certains cas

être observé dès l'âge de 3 ans. Les premières manifestations sont généralement comportementales, de type agitation et intolérance à la frustration. Néanmoins, le repérage des difficultés attentionnelles chez le jeune enfant est difficile. En outre, il existe un décalage entre l'apparition des premières manifestations cliniques et leur retentissement sur le fonctionnement de l'enfant, celui-ci n'étant effectif que plus tardivement.

Les études épidémiologiques suggèrent une forte prédominance masculine du trouble. Ces données semblent tempérées actuellement par la reconnaissance de formes chez la fille, qui pourraient être plus marquées par les problèmes attentionnels, donc moins repérables. En outre, les formes chez la fille seraient moins associées à d'autres troubles du comportement tels que les troubles oppositionnels ou les troubles des conduites.

D'autres formes ont été décrites qui sont susceptibles d'être isolées du tableau primaire. Certaines, associées à des conditions somatiques, avec des tableaux de troubles du comportement proches de l'hyperactivité, ont été décrites dans des pathologies neurologiques évolutives ou chez des enfants ayant des antécédents néonataux significatifs (souffrance néonatale, petit poids de naissance...). Des formes alliant les manifestations de l'hyperactivité à des troubles du développement ont également été observées : ainsi, certains auteurs isolent un trouble où se retrouve un déficit conjoint de l'attention, du contrôle moteur et de la perception. Sur le plan clinique, ces formes se caractériseraient par l'existence de symptômes neurologiques mineurs, de troubles de la coordination motrice et de difficultés visuo-spatiales. Elles restent actuellement discutées dans leur individualisation et ont à faire la preuve de leurs différences, notamment en termes de réponse thérapeutique.

L'une des caractéristiques importantes de l'hyperactivité est la fréquence de l'association du trouble à d'autres pathologies (comorbidité), estimée entre 50 % et 75 % des cas. Les pathologies les plus fréquemment retrouvées sont les autres troubles du comportement (troubles oppositionnels, caractérisés par des comportements d'opposition systématique en milieu familial le plus souvent, et troubles des conduites, qui associent une agressivité et des comportements antisociaux). La coexistence de troubles émotionnels (troubles anxieux et/ou dépressifs) est également relevée dans 20 % à 40 % des cas. Enfin, d'autres associations sont à signaler, l'une, fréquente, avec les troubles des apprentissages (notamment du langage écrit), l'autre, plus rare, avec les tics moteurs et/ou vocaux, et qui pose de réels problèmes thérapeutiques.

L'ensemble de ces données suggère que le diagnostic d'hyperactivité ne peut être posé qu'au terme d'une évaluation soignée. La procédure diagnostique associe l'entretien avec les parents, l'observation de l'enfant et les évaluations de l'entourage élargi, notamment à partir des informations provenant de l'école. Cette procédure principalement clinique est efficacement complétée par l'emploi d'échelles d'évaluation qui permettent la quantification des manifestations principales du trouble, observables dans diverses situations (domicile familial, école...). Il existe actuellement des outils disponibles en français,

validés, qui permettent une telle évaluation. Les plus connus sont les échelles de Conners dont trois versions sont disponibles (parents, enseignants, forme abrégée). Un inventaire comportemental est également très utilisé, le *Children behavior checklist*. D'autres échelles existent, mais qui ont moins fait l'objet d'études de validité. L'utilisation de tests cognitifs d'attention reste limitée, en pratique courante, aux formes avec déficit attentionnel prédominant s'accompagnant d'une gêne scolaire importante.

Au total, l'hyperactivité est une pathologie handicapante de l'enfant. Le début est souvent précoce, mais le diagnostic ne peut être posé que lorsque l'ensemble des manifestations cliniques est réuni et que le retentissement est significatif. Celui-ci dépend de l'environnement de l'enfant et des exigences auxquelles il peut être confronté. Ceci explique que le début des apprentissages scolaires est souvent un élément de révélation du trouble. L'interrogation fréquente est celle de la normalité ou non des manifestations observées. La réponse ne peut venir que d'un bilan soigneux et standardisé de l'enfant. La précocité du début, le caractère parfois non spécifique des motifs d'alerte justifient que médecins généralistes et enseignants soient informés, sinon formés, à la réalité de cette pathologie de l'enfant, du fait notamment de leur rôle potentiel dans le dépistage.

Comment réduire le délai entre l'apparition des premiers symptômes du trouble obsessionnel compulsif et son diagnostic ?

Le trouble obsessionnel compulsif (TOC) est une pathologie non rare de l'enfant et de l'adolescent, dont l'âge moyen de début est de 10 ans et le *sex ratio* équilibré. Le TOC n'a été individualisé en tant qu'entité pathologique que récemment chez l'enfant, en dépit de descriptions anciennes. Il est caractérisé par son caractère handicapant sur le fonctionnement de l'enfant et par le délai important entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic. Ce retard au diagnostic vient d'une part de la difficulté à distinguer les manifestations obsessionnelles-compulsives du trouble des rituels développementaux fréquents au cours du développement, et d'autre part du caractère souvent non spécifique des manifestations d'appel chez l'enfant. Ces deux aspects justifient une approche diagnostique particulièrement rigoureuse.

Le TOC chez l'enfant partage de nombreuses similarités cliniques avec la forme rencontrée chez l'adulte. Sur le plan diagnostique, les critères proposés par le DSM-IV sont reconnus comme opérationnels dans ces tranches d'âge. Ils nécessitent la présence d'obsessions et/ou de compulsions presque tous les jours, sur une période d'au moins deux semaines. Les symptômes ressentis par le sujet comme le produit de ses propres pensées sont répétitifs, désagréables et reconnus comme exagérés ou absurdes, associés à des efforts de résistance du

sujet et entraînant une réduction momentanée de l'anxiété ; ces manifestations, à l'origine d'une détresse significative et/ou d'une perte de temps (supérieure à une heure par jour), interfèrent de façon significative avec le fonctionnement du patient. Chez l'enfant, le DSM-IV souligne que la reconnaissance du caractère morbide de ces pensées n'est pas nécessaire pour porter le diagnostic.

Les formes mixtes, obsessionnelles et compulsives, sont les plus fréquentes chez l'enfant. Des compulsions de lavage, de vérification et de répétition sont le plus souvent retrouvées. Quant aux obsessions, elles concernent principalement la peur de la contamination ou de l'agression, et sont souvent à thématique sexuelle ou religieuse.

La comorbidité du TOC chez l'enfant est importante, puisqu'elle se retrouve dans 60 % à 75 % des cas. Les troubles les plus fréquemment associés sont les autres troubles émotionnels, troubles anxieux et troubles dépressifs. Les autres pathologies du spectre obsessif-compulsif, comme la trichotillomanie (fait de s'arracher les cheveux) ou l'onychophagie (fait de se ronger les ongles), peuvent également se rencontrer chez l'enfant. La présence de tics moteurs chez les enfants ayant un TOC est particulièrement fréquente (20 % à 30 %). L'association avec une maladie des tics moteurs chroniques ou d'un syndrome de Gilles de la Tourette est plus rare (4 % à 5 %), mais est cependant surreprésentée par rapport à la population générale. Cette association pourrait représenter une forme particulière de TOC tant sur le plan clinique (début précoce, prédominance masculine) que sur le plan physiopathologique (vulnérabilité génétique commune).

La mise en évidence de la fréquence d'antécédents d'infections à streptocoques β -hémolytiques chez les enfants atteints de TOC suggère des hypothèses étiopathogéniques immunitaires pour un sous-groupe de ces patients. Ceux-ci pourraient être caractérisés par une vulnérabilité immunitaire particulière, marquée par l'antigène lymphocytaire D8/17. Ce mécanisme serait commun à des tableaux cliniques différents regroupés sous le terme de PANDAS (*Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections*).

La difficulté initiale du diagnostic, l'importance du retentissement de la pathologie et la pluralité des mécanismes impliqués justifient une évaluation soigneuse des enfants atteints de TOC. Le diagnostic reste une démarche clinique, mais il existe actuellement des outils, à type d'échelles d'évaluation, bien validés pour ces enfants. La plus courante est l'échelle YBOCS (*Yale-Brown obsessive compulsive scale for children*), qui est une échelle d'hétéroévaluation. Il existe également une adaptation pour l'enfant de l'inventaire d'autoévaluation de Leyton. La recherche systématique de pathologies associées psychiatriques et neurologiques est largement recommandée.

Au total, les études de ces dernières années soulignent la relative fréquence et le retentissement à court et à long terme de cette pathologie chez l'enfant. Si

les particularités liées à l'âge méritent d'être soulignées, ces mêmes études soulignent aujourd'hui la stabilité développementale de ce trouble, même si les formes précoces pourraient répondre à une étiopathogénie particulière.

Quels éléments retenir pour un dépistage précoce des troubles anxieux ?

Les désordres émotionnels de l'enfant sont le plus souvent difficilement perçus par l'entourage (parents, enseignants) qui a tendance à minimiser la gravité des troubles. Plusieurs études montrent que la plupart des enfants présentant des troubles anxieux ne sont pas reconnus, et qu'ils ne sont pas (ou mal) traités. Un délai de plusieurs années est généralement constaté entre le début des troubles et la mise en place d'une prise en charge adaptée. Parfois, ce n'est qu'à l'occasion de la survenue de complications (troubles de l'adaptation sociale, refus scolaire, troubles du comportement, troubles dépressifs, troubles liés à l'utilisation de substances, troubles du comportement alimentaire) que les troubles anxieux sont repérés. Du fait de la fréquence des plaintes somatiques associées aux troubles anxieux et de la méconnaissance du diagnostic, ces enfants peuvent aussi être soumis à des explorations inutiles et à des traitements abusifs, comportant des dommages propres.

L'anxiété est non seulement un phénomène normal, mais aussi un élément utile et un facteur d'adaptation. Au cours de l'enfance et de l'adolescence, des formes normales d'anxiété, correspondant aux différents stades du développement atteints, vont ainsi être observées. Aux troubles anxieux tels que l'anxiété de séparation, la phobie sociale ou les phobies spécifiques, s'oppose une anxiété développementale dans des registres homologues : mais distinguer ces troubles anxieux des peurs développementales normales n'est pas toujours facile.

Le trouble anxiété de séparation est le trouble anxieux le plus fréquemment retrouvé chez l'enfant et l'adolescent. L'âge moyen de début du trouble se situe aux alentours de 6-7 ans, même si un début à l'adolescence n'est pas rare. S'il peut être spontané, il survient le plus souvent à la suite d'un événement de vie stressant entraînant une modification dans le profil d'attachement de l'enfant. La caractéristique essentielle du trouble anxiété de séparation consiste en un tableau clinique dans lequel la perturbation principale est une anxiété excessive lorsque l'enfant est séparé des personnes auxquelles il est principalement attaché. Son diagnostic repose sur trois ordres de signes : des manifestations de détresse intense lors des séparations ou lorsqu'une séparation est à redouter ; des ruminations et des préoccupations morbides portant surtout sur l'intégrité de la famille et sur l'intégrité de l'enfant lui-même ; une nostalgie du chez soi et un intense désir de réunion familiale. L'idée d'une continuité entre

l'angoisse de séparation développementale (réaction de détresse normale observée chez les bébés séparés de la présence physique de leur figure principale d'attachement) et le trouble anxieux de séparation est aujourd'hui implicitement admise. Deux types de critères sont utilisés pour les distinguer sur le plan chronologique : le trouble anxieux de séparation apparaît soit comme la persistance anormalement prolongée d'une angoisse de séparation ayant débuté au cours de la période appropriée du développement, soit comme la résurgence de réactions d'anxiété à la séparation à un âge où celles-ci sont normalement modérées ou absentes ; par ailleurs, le trouble anxieux de séparation se distingue aussi de l'angoisse de séparation développementale par l'intensité de ses manifestations et de son retentissement sur le fonctionnement de l'enfant. Le trouble anxieux de séparation s'observe plus fréquemment chez les filles que chez les garçons. S'il peut disparaître spontanément, son évolution s'étale typiquement sur plusieurs années avec une alternance de périodes de rémission et d'exacerbation favorisées par des facteurs déclenchants. Des études de plus en plus nombreuses semblent indiquer qu'il pourrait représenter un facteur prédisposant particulièrement important au développement ultérieur de troubles anxieux et dépressifs.

L'âge moyen de début de la phobie sociale est compris entre 12 et 15 ans, mais on relève deux pics de fréquence, l'un aux alentours de 5 ans et l'autre aux alentours de 13 ans. La caractéristique clinique essentielle de la phobie sociale est une peur persistante et intense des situations dans lesquelles l'enfant est en contact avec des gens non familiers ou exposé à l'éventuelle observation attentive d'autrui (l'anxiété doit survenir en présence d'autres enfants et pas seulement dans les relations avec les adultes). Chez l'enfant, la phobie sociale est généralement diffuse et concerne la peur de ne pas savoir se défendre, d'être le « bouc émissaire », d'être rejeté, de ne pas avoir d'amis. Les situations redoutées en relation avec le cadre scolaire sont particulièrement fréquentes (crainte de prendre la parole, de passer au tableau, de lire à haute voix, de demander des renseignements, de faire du sport, de participer à une sortie ou à une activité de groupe). Chez l'adolescent, elle peut revêtir un caractère plus spécifique. Elle concerne alors surtout l'apparence physique, les contacts avec le sexe opposé, le fait de parler à des figures d'autorité et les performances sociales et/ou intellectuelles. Distinguer la phobie sociale des peurs sociales développementales et de la timidité (qui est une conduite non pathologique particulièrement fréquente chez l'enfant et l'adolescent) n'est pas toujours facile ; ces enfants, très discrets et réservés en classe, sont rarement signalés par les enseignants. Certains signes doivent attirer l'attention : une peur persistante de l'inconnu ou de l'étranger alors que les relations avec les personnes familières sont de bonne qualité, une peur persistante du jugement de la part des proches, un retrait persistant vis-à-vis des adultes non familiers et des enfants du même âge. En définitive, c'est surtout l'intensité du sentiment de souffrance et l'importance du retentissement des manifestations d'anxiété sociale sur les habitudes de l'enfant, ses relations avec autrui et ses

activités sociales et/ou scolaires qui orienteront vers le diagnostic de phobie sociale. L'évolution de la phobie sociale se fait toujours sur un mode chronique.

La plupart des phobies spécifiques (peur du noir, des animaux, d'une blessure possible, du sang, du dentiste, des examens...) se rencontrent durant l'enfance, l'âge moyen de début du trouble se situant en général entre 6 et 12 ans. La caractéristique clinique essentielle des phobies spécifiques est une peur intense et persistante à caractère irraisonné, déclenchée par la présence ou l'anticipation de la confrontation à un objet ou à une situation spécifique. La confrontation ou l'anticipation de la confrontation au stimulus phobogène provoque alors chez l'enfant une crainte ou une peur excessive, se traduisant sur le plan physiologique par des phénomènes neurovégétatifs intenses. En règle générale, plus la phobie est sévère, plus les comportements d'évitement sont extensifs et peuvent interférer avec le fonctionnement de l'enfant. Sur le plan qualitatif, il semble qu'il n'existe pas de différence de nature entre les phobies spécifiques et les peurs développementales. C'est dire que le diagnostic de phobie spécifique repose avant tout sur des critères d'ordre quantitatif : persistance du trouble (au moins six mois), sévérité du trouble (intensité du sentiment de souffrance de l'enfant, importance du retentissement du trouble sur ses habitudes). Chez l'enfant, les phobies spécifiques sont instables. Elles peuvent survenir sans raison apparente et s'éteindre tout aussi mystérieusement. Certaines phobies, comme les phobies du sang et des blessures corporelles, peuvent cependant persister jusqu'à l'âge adulte. L'attitude de l'entourage joue un rôle important dans l'évolution du trouble.

Les attaques de panique se définissent comme des crises d'anxiété paroxystique, de survenue brutale et d'évolution brève, associant des manifestations somatiques et cognitives (ces dernières pouvant cependant manquer chez le jeune enfant). Des attaques de panique isolées sont fréquemment observées, en particulier chez l'adolescent. Le trouble panique se caractérise par des attaques de panique récurrentes et inattendues, s'accompagnant de l'un des symptômes suivants : crainte persistante d'avoir d'autres attaques de panique, préoccupations à propos des implications possibles des attaques de panique ou bien de leurs conséquences, changement de comportement important en relation avec les attaques de panique. En raison de leurs manifestations cardiaques, respiratoires, digestives et neurologiques, les attaques de panique chez l'enfant et l'adolescent posent de difficiles problèmes de diagnostic différentiel avec diverses affections organiques et sont souvent méconnues. La méconnaissance de ce trouble à cet âge de la vie conduit encore fréquemment à des errements diagnostiques, à la multiplication des examens invasifs et des traitements abusifs, et à un retard à l'application d'une thérapeutique adaptée. Si d'authentiques troubles paniques ont été rapportés chez l'enfant prépubère, l'âge moyen de début du trouble se situe en général entre 15 et 19 ans. Les études rétrospectives plaident en faveur d'une évolution chronique du trouble,

dominée par des dépressions récurrentes et le développement d'une agoraphobie avec un évitement extensif. Le trouble panique s'observe plus fréquemment chez les filles que chez les garçons.

Le trouble hyperanxiété de l'enfant est considéré comme l'équivalent du trouble anxiété généralisée chez l'adulte. Son âge moyen de début se situe aux alentours de 8-9 ans. Le trouble hyperanxiété se caractérise par une anxiété et des soucis excessifs concernant un certain nombre d'événements ou d'activités (comme le travail ou les performances scolaires), survenant la plupart du temps durant au moins 6 mois, ces préoccupations étant difficiles à contrôler pour le sujet. De plus, au moins un des symptômes suivants doit être présent : agitation ou sensation d'être survolté ou à bout, fatigabilité, difficultés de concentration ou trous de mémoire, irritabilité, tension musculaire, perturbations du sommeil. Environ 50 % des enfants hyperanxieux continueraient à présenter des difficultés au moment de l'adolescence. Pour certains auteurs, il s'agirait là d'un état prodromique annonciateur d'autres perturbations.

Pendant longtemps, l'existence de l'état de stress post-traumatique chez l'enfant a été ignorée, les parents, les enseignants et même les professionnels de la santé ayant tendance à minimiser l'impact traumatique des événements stressants auxquels l'enfant peut être confronté. Typiquement, les événements capables d'engendrer un état de stress post-traumatique chez l'enfant et l'adolescent incluent le fait d'être victime ou témoin de violences. Mais un enfant peut également développer un état de stress post-traumatique par la confrontation indirecte à une expérience stressante, événement auquel il a échappé de peu, décès ou accident d'un proche auquel il n'a pas assisté. Le développement du trouble est alors favorisé par l'évocation répétée et détaillée de l'événement par l'entourage ou les médias. Pour certains auteurs, les réactions d'un enfant à un événement stressant ne dépendraient pas tant de son degré d'exposition au risque que de son vécu et de son ressenti au moment de l'événement ou à l'occasion de son évocation. La symptomatologie de l'état de stress post-traumatique se regroupe toujours autour de trois dimensions principales : reviviscence de l'événement, conduites d'évitement et émoussement de la réactivité générale, hyperactivité neurovégétative. Chez l'enfant, il est fréquent cependant que le tableau clinique ne soit pas complet. Tous les auteurs s'accordent à dire que, quelle que soit la symptomatologie présentée, ces enfants doivent être traités tant les conséquences de ce trouble sur le fonctionnement de l'enfant et sur son développement ultérieur sont importantes. Il est habituel de décrire chez l'enfant deux formes cliniques principales de l'état de stress post-traumatique, en fonction de la nature du traumatisme subi : l'enfant peut être exposé à un seul événement traumatisant (traumatismes de type 1 : catastrophe naturelle, enlèvement, accident...) ou être soumis à des traumatismes répétés (traumatismes de type 2 : maltraitance physique, abus sexuels, guerre, internement...). Dans les traumatismes de type 2, la mise en place de mécanismes de défense et d'adaptation (déli, répression des affects, identification à l'agresseur, agressivité retournée contre

soi...) va conduire à des modifications progressives de la personnalité. Le début du trouble survient habituellement immédiatement ou peu de temps après l'événement traumatique. Il peut cependant parfois survenir après une période de latence de quelques mois, voire de quelques années, durant laquelle une symptomatologie moins spécifique serait fréquente (troubles du sommeil, irritabilité, retrait social...). Une anxiété de séparation ou une hyperanxiété apparue à la suite d'un événement traumatique doit faire craindre une évolution vers un état de stress post-traumatique de survenue différée. Si l'intensité des symptômes post-traumatiques semble le plus souvent s'atténuer avec le temps, dans 50 % des cas environ le trouble persisterait au-delà de 12 mois après le traumatisme. Une symptomatologie post-traumatique initiale sévère apparaît fortement prédictive d'une évolution prolongée. De même, certains stimuli rappelant l'événement et la survenue de nouveaux événements stressants peuvent contribuer à réactiver la symptomatologie et à pérenniser le trouble.

Si des instruments spécifiquement destinés aux enfants et aux adolescents ont été élaborés pour faciliter le dépistage et le repérage clinique des troubles anxieux, leur utilisation pose encore de nombreux problèmes. Les autoquestionnaires, construits pour permettre une quantification de l'anxiété, ne peuvent en aucun cas être utilisés dans un but diagnostique : fournissant une mesure de l'intensité générale de l'anxiété de l'enfant, ils ne permettent pas de discriminer les enfants présentant un trouble anxieux des enfants présentant d'autres diagnostics psychiatriques. Seuls les entretiens diagnostiques standardisés permettent une évaluation précise des troubles anxieux. Leur fiabilité apparaît cependant plutôt moyenne avant l'âge de 12 ans et leur utilisation doit être réservée à des praticiens qualifiés et entraînés.

Quels éléments retenir pour un dépistage précoce des troubles de l'humeur ?

Le retentissement psychosocial et l'évolution parfois chronique ou récurrente des troubles de l'humeur de l'enfant et de l'adolescent imposent leur reconnaissance précoce et un traitement adapté. La prévalence des troubles dépressifs augmente à l'adolescence en même temps qu'apparaît une prédominance féminine des troubles. Le trouble bipolaire débute à l'adolescence dans 30 % des cas. L'expression clinique de la symptomatologie dépressive peut varier au cours du développement ; elle est généralement d'autant plus « comportementale » que le sujet est jeune. La clinique se rapproche de celle de l'adulte dans les formes sévères et à l'adolescence. Les « symptômes nucléaires » de la dépression (humeur dépressive, idées suicidaires, ralentissement psychomoteur...) sont les moins influencés par l'âge. Les classifications internationales utilisent les mêmes critères, à quelques adaptations près, quel que soit l'âge du sujet, mais pourraient de ce fait sous-diagnostiquer les troubles dépressifs chez

le sujet jeune. En dehors de la symptomatologie dépressive elle-même, avec ses variations développementales, la comorbidité psychiatrique ou une tentative de suicide sont des points d'appel importants pour un diagnostic précoce.

Chez l'enfant et l'adolescent, le taux de comorbidité est élevé : les troubles anxieux et les troubles du comportement perturbateurs (troubles oppositionnels, trouble des conduites, hyperactivité) sont les catégories diagnostiques les plus fréquemment associées aux troubles de l'humeur. Ils précèdent en général le trouble de l'humeur, contrairement à l'abus de substances qui peut survenir dans l'évolution. Les liens entre l'hyperactivité et le trouble bipolaire sont à préciser. Les troubles comorbides ont une expression clinique souvent plus « bruyante » que les symptômes dépressifs et peuvent favoriser l'accès aux soins. C'est aussi le cas pour les tentatives de suicide qui concernent environ 40 % des enfants et des adolescents déprimés.

En dehors du diagnostic précoce d'un trouble dépressif avéré, le repérage d'enfants et d'adolescents « à risque » pour un trouble de l'humeur pourrait avoir un intérêt en termes de prévention. L'apparition d'un trouble dépressif majeur est attribuée à la conjonction d'une vulnérabilité individuelle et/ou familiale et de facteurs précipitants tels que des événements de vie. De nombreuses variables familiales, tempéramentales et cognitives participent à la vulnérabilité dépressive. Cependant, leur valeur prédictive et leur spécificité vis-à-vis de la survenue d'un trouble de l'humeur est variable. Par exemple, plusieurs arguments existent pour impliquer l'existence d'une forte émotionnalité (et à un moindre degré une faible sociabilité et une forte inhibition) dans la survenue de troubles du spectre anxiodépressif. La faible valeur prédictive de ce trait de tempérament le rend cependant inapplicable à une démarche de prévention. Il faut donc s'intéresser davantage aux conditions qui facilitent l'expression de la vulnérabilité en termes de psychopathologie : certaines d'entre elles présentent un intérêt pour le diagnostic précoce et la prévention des troubles de l'humeur de l'enfant et de l'adolescent.

Facteurs de vulnérabilité aux troubles de l'humeur utilisables en prévention

- Symptomatologie dépressive subclinique, qui peut être accessible à une évaluation dimensionnelle
- Antécédents familiaux de dépression ou d'un autre trouble mental, surtout chez les apparentés de premier degré. L'impact d'un trouble dépressif d'un parent peut être direct, par l'intermédiaire de facteurs génétiques, ou indirect, par l'altération des soins parentaux, par exemple
- Conditions psychosociales défavorables, stress chronique
- Autres troubles mentaux susceptibles de se compliquer de dépression

La procédure actuellement la plus employée pour le dépistage des troubles dépressifs dans de grands échantillons comprend deux étapes : un dépistage par autoquestionnaire suivi d'un entretien diagnostique structuré ou semi-structuré.

Comment prédire l'évolution d'un comportement alimentaire vers une forme pathologique ?

Le comportement alimentaire dépend de facteurs génétiques et psychologiques individuels, en étroite interaction avec des facteurs environnementaux familiaux et socioculturels. Les troubles des conduites alimentaires (TCA) s'inscrivent donc dans un modèle étiopathogénique polyfactoriel qu'il faut bien intégrer dans sa diversité pour aborder les aspects du dépistage et de la prévention.

Les données épidémiologiques invitent à considérer les troubles des conduites alimentaires comme un continuum du normal au pathologique, dans un aspect dimensionnel plutôt que sur un mode catégoriel seul. En effet, l'approche catégorielle cote essentiellement les formes avérées, mais n'inclut pas les comportements anorexiques ou boulimiques extrêmement fréquents ou les aménagements alimentaires dans un contexte dépressif réactionnel ou situationnel. Or ces comportements ne sont pas sans risque d'autorenforcement, et peuvent évoluer vers des formes pathologiques organisées. Environ 5 % des jeunes femmes présentent des symptômes d'anorexie mentale sans répondre à l'ensemble des critères diagnostiques et les conduites de frénésie alimentaire apparaissent très fréquentes (40 % par exemple d'une population de collégiennes aux États-Unis). Concernant la France, dans une préenquête qui portait sur 35 000 élèves en Haute-Marne, les auteurs relevaient que les préoccupations corporelles concernaient un tiers des jeunes filles, 20 % avaient des conduites de restriction et de jeûne sans répondre aux critères d'une pathologie déterminée, 3 % avaient des vomissements et des abus de laxatifs ou de diurétiques et près de 10 % une crise de boulimie hebdomadaire.

Une comorbidité entre troubles du comportement alimentaire et dépression est démontrée : la prévalence de la dépression dans ces troubles excède de beaucoup celle retrouvée en population générale. Selon les études, 11 % à 66 % des jeunes femmes chez qui est porté un diagnostic de troubles des conduites alimentaires souffrent d'un épisode dépressif majeur, la fréquence étant plus élevée chez les patientes boulimiques. Dans quatre études longitudinales sur sept, une baisse de l'estime de soi précède la survenue d'un trouble du comportement alimentaire. En revanche, la dépression fréquemment associée, souvent confondue avec une baisse de l'estime de soi, n'est pas en elle-même prédictive de troubles des conduites alimentaires. L'ensemble des auteurs soulignent la fréquence non négligeable d'une comorbidité addictive chez les patients souffrant de boulimie : drogues, alcool et, à un moindre degré, médicaments psychotropes comme les amphétamines, les tranquillisants voire les barbituriques. L'abus de substances psychoactives est estimé entre 30 % et 37 % des cas chez les patientes boulimiques, et entre 12 % et 18 % des cas chez les patientes anorexiques (à titre de comparaison, moins de 20 % des adolescents consommateurs de substances psychoactives développent un abus ou une dépendance).

La période de l'adolescence chez les filles constitue un facteur de risque de survenue de troubles alimentaires. Les futures anorexiques et boulimiques vivent plus difficilement que les autres la période pubertaire, moment clé de leur maturation physique et psychique. Leurs difficultés semblent déjà focalisées sur l'image du corps et l'image de soi, intimement liées à cet âge.

Le rôle des facteurs socioculturels est difficile à mettre en évidence, même si plusieurs études ont montré que les pathologies alimentaires étaient plus fréquentes dans certains milieux où le corps est au centre de l'activité professionnelle (danseurs, mannequins, sportifs de haut niveau...). L'augmentation parallèle de fréquence des troubles des conduites alimentaires, des addictions et des conduites suicidaires semble en adéquation avec l'adoption de modes de vie occidentaux. La dimension addictive et sociale des troubles des conduites alimentaires est ainsi mise en exergue.

La fréquence des antécédents familiaux de troubles mentaux chez des patients présentant un trouble du comportement alimentaire est avérée : dépression (25 % *versus* 8 %), addiction alcoolique, abus de drogue. Elle est plus élevée chez les boulimiques que chez les anorexiques. La dynamique familiale est très fortement impliquée, mais on ne sait pas si c'est au niveau des facteurs primaires (« la famille est partiellement à l'origine du trouble alimentaire ») ou secondaires (« le trouble alimentaire de la jeune fille perturbe la dynamique familiale »). Les familles de boulimiques sont plus désorganisées et on y retrouve des caractéristiques qui sont celles de leurs enfants. Les familles d'anorexiques ont davantage de problèmes d'anxiété, de maîtrise, les références à l'idéal y jouent un rôle beaucoup plus contraignant, bien que ces éléments ne soient pas d'une grande spécificité. Le rôle des abus sexuels pendant l'enfance dans la pathogenèse des troubles des conduites alimentaires a été évoqué, environ 30 % des patientes présentant de tels antécédents. En revanche, les comparaisons de patientes boulimiques avec des sujets souffrant d'autres troubles mentaux ont montré peu de différences, ce qui tendrait à prouver que les relations entre abus sexuels pendant l'enfance et troubles des conduites alimentaires en termes de cooccurrence n'ont rien de spécifique.

Les facteurs de vulnérabilité génétique s'expriment essentiellement dans les troubles avec dimension obsessionnelle et dépressive correspondant aux anorexies mentales restrictives pures. Le « perfectionnisme » est un trait de personnalité fréquent dans l'anorexie. Les personnalités de type *borderline*, chez lesquelles l'influence de l'environnement est prévalente, se retrouvent plus volontiers dans les anorexies mentales *purging type* et chez les boulimiques. Une étude récente, réalisée sur un échantillon de 210 sujets, rapportait une prévalence de 27 % de troubles de la personnalité dans les troubles des conduites alimentaires ; les anorexiques-boulimiques avaient plus souvent une pathologie de la personnalité (39 %) que les boulimiques (21 %) et les anorexiques (22 %). Les anorexiques (pour lesquelles on ne retrouve pas de personnalité *borderline*) appartiennent le plus souvent au cluster C (personnalités évitantes, dépendantes, obsessives compulsives et passives-agressives),

alors que les sujets boulimiques se situent essentiellement dans le cluster B (personnalités *borderline*, histrioniques, narcissiques et antisociales). De fait, plusieurs caractéristiques cliniques sont communes à la boulimie et à la personnalité *borderline* : l'instabilité affective, l'impulsivité, la consommation de substances et les conduites pathologiques telles que le vol ou les tentatives de suicide.

Une étude publiée par une équipe anglaise a recherché des facteurs de vulnérabilité qui pourraient être spécifiques : les sujets anorexiques se différencient des sujets souffrant d'autres troubles mentaux par une autoévaluation très abaissée et un perfectionnisme élevé ; chez les sujets boulimiques, on trouve une plus grande vulnérabilité aux influences familiales ou sociales valorisant les régimes et la minceur (qui n'est pas retrouvée pour l'anorexie mentale), une plus grande fréquence de remarques négatives de l'entourage sur leur apparence physique ainsi que plus d'obésité dans leur enfance et chez les parents ; enfin, les règles surviennent un peu plus précocement. Ces facteurs de vulnérabilité semblent dessiner un « état mental à risque », mais le point de transition vers une affection avérée reste indéterminé.

Comment identifier au cours de l'enfance les signes prédictifs d'un risque schizophrénique ?

La schizophrénie est une maladie qui débute en règle générale à la fin de l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Si la validité du diagnostic de schizophrénie chez l'enfant apparaît maintenant clairement établie, sa survenue à cet âge de la vie n'en demeure pas moins relativement rare : on estime que la prévalence des schizophrénies à début précoce, durant l'enfance, est 50 fois inférieure à celle des schizophrénies débutant à l'âge adulte.

L'émergence de la psychopathologie développementale et les données issues des études sur les enfants à risque de schizophrénie ont conduit à poser clairement le problème de l'expression différentielle de ce trouble en fonction de l'âge et des stades du développement. Dans le même ordre d'idée, les similitudes cliniques observées entre les formes à début précoce et les formes habituelles de schizophrénie ont également conduit à envisager les hypothèses étiopathogéniques dans une perspective développementale.

Selon le modèle neurodéveloppemental actuellement proposé, les anomalies affectant le développement cérébral au cours des premières années de vie resteraient relativement silencieuses sur le plan clinique pendant une longue période, l'apparition des symptômes caractéristiques du trouble étant liée aux remaniements cérébraux de la maturation normale lors de l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Ces hypothèses ont conduit à de nombreuses recherches visant à repérer les signes prédictifs précoces d'une évolution ultérieure vers la schizophrénie.

De nombreuses études rétrospectives ont tenté de retracer l'histoire prémorbide des sujets adultes ayant développé une schizophrénie. Leurs résultats apparaissent extrêmement disparates, les symptômes retrouvés dans l'enfance des sujets schizophrènes étant multiples, non spécifiques, variables selon l'âge et le sexe : retard et troubles du développement psychomoteur, retard et troubles du langage, anomalies du regard, difficultés alimentaires précoces, troubles du sommeil, énurésie, troubles de la concentration, troubles formels de la pensée, idées « presque » délirantes, difficultés d'adaptation et faibles performances scolaires, troubles de la socialisation, troubles du comportement, troubles anxieux. Des études de cohorte, plus récentes, confirment cependant que l'enfance des sujets futurs schizophrènes se différencie nettement de celle de la population générale sur de nombreux points : retard et troubles du développement psychomoteur, déficits cognitifs, troubles du comportement. À ce titre, les difficultés relationnelles et d'adaptation sociale (préférence pour les jeux solitaires pouvant être observée avant même l'âge de 4 ans, perturbations particulièrement marquées dans les relations avec les pairs et les adultes non familiers, pauvreté du fonctionnement social à l'âge de 16-18 ans) apparaissent comme l'un des précurseurs les plus fréquemment retrouvés chez les enfants et les adolescents qui vont à l'âge adulte développer une schizophrénie. Indépendamment des difficultés relationnelles, une méfiance et une susceptibilité anormales apparaissent également comme un facteur de risque particulièrement important pour le développement ultérieur d'une schizophrénie (cette dernière donnée étant à rapprocher des expériences passées rapportées par les patients adultes schizophrènes qui se décrivent durant l'enfance comme particulièrement méfiants et susceptibles).

Des études ont été menées sur l'évolution d'enfants qui, ayant un parent schizophrène, présentent un risque majoré de présenter le trouble. Ces travaux montrent que les enfants qui développent effectivement une schizophrénie à l'âge adulte présentent, comparativement à des témoins, des retards dans différents domaines du développement et une moins bonne adaptation sociale. Plusieurs études ont individualisé un syndrome dysmaturatif, appelé « pandysmaturation », qui serait retrouvé chez près de la moitié des enfants de parents schizophrènes et plus particulièrement chez ceux qui vont développer à l'âge adulte une schizophrénie. Ce syndrome regroupe des retards transitoires suivis d'une accélération et d'un retour à des niveaux normaux dans le développement moteur et/ou visuo-moteur, un profil fonctionnel anormal à l'examen général du développement (avec des échecs dans des tests psychologiques simples et des réussites dans des tâches plus complexes) et un retard de la croissance squelettique. Dans le même ordre d'idée, les adolescents à haut risque de schizophrénie présenteraient significativement plus fréquemment des anomalies physiques minimales (augmentation du périmètre crânien, hypertélorisme) et des signes neurologiques mineurs (en particulier dans le domaine de l'intégration sensorielle). D'autres signes ayant une valeur prédictive significative ont également été retrouvés chez ces enfants : déficits neuropsychologiques affectant la mémoire verbale, l'attention et la motricité globale ;

troubles du comportement ; difficultés d'adaptation sociale (enfants décrits comme solitaires, passifs, nerveux, rejetés par les autres, ayant des problèmes de discipline).

Plus récemment, plusieurs études se sont intéressées à la nature des symptômes prodromiques survenant au cours de l'année précédant le premier épisode psychotique. Le symptôme le plus fréquemment retrouvé semble être le retrait social. Cependant, de nombreux autres symptômes peuvent également être observés : troubles du sommeil, anxiété, irritabilité, humeur dépressive, affects émoussés ou inappropriés, baisse de l'attention et des capacités de concentration, symptômes obsessionnels-compulsifs, idées suicidaires, idées et comportements bizarres, incurie.

Pris séparément, les signes prédictifs et annonciateurs des formes habituelles de schizophrénie retrouvés dans toutes ces études apparaissent en réalité peu spécifiques et peuvent être observés chez des enfants et des adolescents qui développeront d'autres troubles mentaux. Il n'en demeure pas moins que l'étude des enfants atteints de schizophrénie confirme l'idée selon laquelle la symptomatologie pourrait varier en fonction des stades du développement. Ainsi, les enfants atteints de schizophrénie présentent-ils le plus souvent dans la première enfance un retard et des anomalies de langage, un retard psychomoteur avec hypotonie et un manque de sensibilité et des réponses bizarres aux stimulations de l'environnement. Durant la seconde enfance, apparaissent une labilité de l'humeur, des comportements d'agrippement inappropriés, des réactions inexplicables de colère et une hyperactivité. Plus tardivement, surviennent les altérations du cours de la pensée, le manque et la discordance dans le domaine de l'affectivité, suivis ensuite par les hallucinations et les idées délirantes caractéristiques du trouble.

Toutes ces données ont conduit ces dernières années à l'élaboration de programmes d'interventions précoces. Ces dernières posent cependant, en l'état actuel des connaissances, de nombreux problèmes éthiques : risque d'effets iatrogènes (stigmatisation sociale, effets indésirables des neuroleptiques), « faux positifs » et manque de données sur leur efficacité et le coût.

Des programmes éducatifs complets peuvent réduire les handicaps cognitifs, communicatifs, sociaux et comportementaux de l'autisme

Le but des approches éducatives dans l'autisme et les autres troubles envahissants du développement est de permettre à l'enfant de réaliser au mieux son potentiel et de favoriser son indépendance et son intégration dans la société, tout en diminuant l'incidence des handicaps secondaires.

L'élevage et l'éducation de ces enfants requièrent des savoir-faire spéciaux qui ne font pas partie du répertoire ordinaire des compétences parentales, et qui

vont même souvent au-delà des techniques régulièrement enseignées dans les cursus traditionnels de formation professionnelle. L'efficacité des interventions dépend de la disponibilité et de la formation adéquate de professionnels compétents et organisés dans des services accessibles.

Les principes des traitements éducatifs visent à améliorer les compétences communicatives de l'enfant, en développant son langage, et en utilisant différents systèmes pour augmenter les capacités communicatives (signes, *Picture exchange communication system*, symboles visuels, gestes...). La promotion des interactions sociales est une autre composante fondamentale du programme éducatif, en développant des compétences sociales dans des interactions très intenses et très structurées entre l'enfant et un adulte. Secondairement, ces compétences sont progressivement transférées dans d'autres relations duelles, dans des milieux plus écologiques et naturels, et enfin avec les pairs de même âge dans des groupes plus larges. La réduction des activités routinières et obsessionnelles est un troisième volet de l'intervention, de façon à limiter le temps passé par l'enfant dans des activités répétitives marquées par l'isolement social, l'absence de référence aux autres et d'observation de l'environnement matériel et humain qui, à cet âge, est une source importante d'informations nécessaires au développement.

Le programme éducatif doit être individualisé, en soutenant dans le court terme les compétences émergentes, et en réévaluant périodiquement les acquis et les besoins nouveaux. La collaboration étroite avec le milieu familial est une caractéristique de toutes les interventions éducatives, qui vise notamment à faciliter la généralisation des compétences à des contextes variés, ce qui est souvent difficile pour ces enfants. En outre, une collaboration effective entre professionnels et familles permet de réduire le niveau de stress de ces dernières, et de mener une vie familiale aussi harmonieuse que possible où chaque membre de la famille (en particulier les frères et sœurs) peut s'épanouir normalement.

Les programmes d'intervention précoce semblent dans l'ensemble être associés à des gains substantiels dans le développement cognitif et du langage des enfants souffrant de TED, gains généralement maintenus après la fin du traitement. Un âge précoce pour le début du traitement semble être une condition nécessaire à l'efficacité de ces interventions. Des programmes assurant un traitement à hauteur de 20 à 25 heures par semaine sont associés à des résultats positifs. Des gains importants étant obtenus par des programmes qui pourtant diffèrent substantiellement par leur philosophie et leur méthode, il est possible qu'ils aient en commun certains principes et méthodes éducatifs dont l'identification est bien sûr maintenant impérative. Si un âge précoce de début du traitement est nécessaire, il est actuellement difficile d'affirmer que le traitement doit commencer à 2 ans plutôt qu'à 3 ans. Des résultats également importants étant obtenus dans des programmes administrés à la maison et dans des centres professionnels, il est difficile de prescrire formellement le lieu optimal où ces interventions doivent commencer. Le choix des familles à cet

égard doit être respecté. De plus, quel que soit le lieu, il faut une coopération étroite entre professionnels et parents sur une longue période de temps. Même si un programme commence à la maison, son but est en général de préparer l'enfant à la vie et aux apprentissages en milieu scolaire, de faciliter pour lui la transition de la maison à l'école, de progressivement diminuer le niveau de soutien et de favoriser l'exercice de ses compétences dans des milieux et situations de plus en plus naturels et variés. Plusieurs auteurs notent que les progrès sont souvent plus impressionnants chez les enfants ayant de meilleures capacités communicatives et cognitives avant l'intervention que chez certains enfants qui ont souvent un niveau de fonctionnement général plus bas au départ. En d'autres termes, il existe des facteurs liés à l'équipement biologique et psychologique de l'enfant qui interagissent avec la réponse au traitement.

Les premiers résultats d'évaluation des programmes d'éducation indiquent donc que des interventions très précoces (avant 4 ans et si possible plus tôt encore) mènent à des progrès considérables. La méthodologie de chacune des études évaluatives a certaines limites, mais la convergence des résultats d'une étude à l'autre semble indiquer que des gains substantiels, notamment sur les plans cognitif et communicatif, peuvent être obtenus avec des interventions éducatives suffisamment précoces et intenses. Il persiste un certain nombre de questions que les travaux de recherche en cours sont en train d'examiner. Ainsi, l'intensité optimale de l'intervention, l'âge auquel elle devrait être mise en place pour en maximiser les effets, le lieu idéal de l'intervention (maison ou classe), la nature des composants du programme éducatif qui sont absolument nécessaires à son efficacité, l'applicabilité de ces programmes à tous les enfants atteints de TED, et leurs effets à long terme, méritent d'être étudiés plus avant.

Des programmes de prévention adaptés au niveau de risque de l'enfant vis-à-vis des troubles anxieux ou de l'humeur sont en développement

Les recherches empiriques portant sur l'étiologie des troubles anxieux chez l'enfant ont permis d'identifier un certain nombre de facteurs de risque (antécédents familiaux de troubles affectifs, fréquence des événements de vie stressants auxquels l'enfant est confronté...). Différents programmes de prévention ont été développés, fondés le plus souvent sur des techniques cognitivo-comportementales, dont le but est de réduire l'impact de ces facteurs de risque tout en optimisant les compétences de l'enfant en termes de stratégies d'ajustement et d'adaptation. Les interventions peuvent porter sur l'enfant lui-même, sur ses parents et/ou sur son environnement. Plusieurs types de programmes peuvent être envisagés en fonction des populations visées : certains s'adressent à l'ensemble de la population des enfants et des adolescents (prévention dite « universelle »), d'autres aux enfants et aux

adolescents supposés présenter des facteurs de risque (prévention dite « sélective »), d'autres encore aux enfants et aux adolescents à haut risque présentant des marqueurs cliniques et/ou biologiques de vulnérabilité ou manifestant déjà des symptômes d'anxiété (prévention dite « indiquée »). Si l'évaluation de ces programmes donne des résultats plutôt encourageants, des études complémentaires s'avèrent indispensables pour préciser l'efficacité à long terme de ce type d'action.

Des programmes de prévention des troubles de l'humeur commencent à être développés à partir d'interventions cognitivo-comportementales initialement développées pour de jeunes déprimés. Un premier type de programmes est destiné à des familles dont au moins l'un des parents souffre d'un trouble dépressif ; il est centré sur la parentalité et les interactions parents-enfant. Un second type d'interventions est proposé à des enfants et des adolescents chez lesquels une symptomatologie dépressive subclinique est mise en évidence par des questionnaires d'autoévaluation. Ils combinent l'apprentissage de techniques cognitives de résolution de problèmes, de stratégies de communication sociale et la lutte contre les schémas cognitifs dépressogènes. Les évaluations de ces programmes, encore peu nombreuses, montrent des résultats encourageants au moins à court terme, mais qui concernent surtout les participants ayant initialement les scores de dépression les plus élevés.

Recommandations

Faire en sorte que chaque enfant ait la meilleure chance d'un départ en bonne santé dans la vie est un objectif majeur en santé publique. La santé mentale, partie intégrante de la santé en général, est essentielle au développement de l'enfant et à la réussite des apprentissages.

Dès le début du XX^e siècle, les examens de santé pour l'entrée à l'école ont été introduits en Europe. Tout d'abord centrés sur la réduction de la malnutrition, les maladies et les handicaps physiques qui pouvaient compromettre l'éducation scolaire des enfants, ces bilans de santé se sont ensuite étendus à l'examen du développement psychomoteur de l'enfant.

En France, le dépistage des troubles mentaux en population générale doit pouvoir s'appuyer sur le dispositif existant de surveillance systématique des enfants depuis la naissance jusqu'à l'adolescence. Ce dispositif doit bénéficier des avancées des connaissances sur le développement de l'enfant et de la mise au point d'indicateurs validés. Il doit également prendre en considération les facteurs de risque qui peuvent être associés aux troubles mentaux.

Il apparaît nécessaire aujourd'hui d'engager tous les professionnels de l'éducation et de la santé à promouvoir la santé mentale des enfants et de les former à reconnaître les signes précoces des problèmes émotionnels et de comportement. À l'issue de la synthèse, le groupe d'experts préconise ainsi d'informer et de former tous les acteurs en contact avec les enfants : les parents, les enseignants et les éducateurs, les plus à même de repérer les premiers signes d'un trouble mental ; les médecins généralistes, les pédiatres, les médecins scolaires et de PMI, capables de reconnaître un tel trouble et d'orienter l'enfant vers les structures adaptées pour le diagnostic et la prise en charge ; enfin les pédopsychiatres, susceptibles de transférer les résultats de la recherche à leur pratique clinique.

La prise en charge en milieu spécialisé des enfants et adolescents présentant des signes d'appel de troubles mentaux doit apporter toutes les garanties d'expertise pour un diagnostic rapide permettant une intervention précoce. Elle doit également s'accompagner d'un suivi pour prévenir l'apparition d'autres troubles puisque les comorbidités sont très fréquentes. Enfin, les enfants dont un parent, un frère ou une sœur est suivi pour un trouble mental doivent faire l'objet d'une attention particulière.

Le groupe d'experts souligne la nécessité d'avoir une meilleure connaissance de la situation française en termes de prévalence, d'incidence et d'évolution des troubles mentaux et pour cela de valider des outils de dépistage des troubles dans le contexte français. Il pointe l'intérêt d'études longitudinales

pour identifier l'impact de différents facteurs (génétiques et d'environnement) et leurs interactions dans le développement des troubles mentaux ; il note également la pertinence de recherches cliniques sur la valeur prédictive de certains signes précoces. La recherche des mécanismes sous-tendant les troubles mentaux doit intégrer les différentes disciplines explorant le fonctionnement du cerveau (neurobiologie, imagerie, neurocognition, psychologie expérimentale...) et s'appuyer également sur de nouveaux modèles animaux d'anomalies du développement.

Former et informer

SENSIBILISER LES PARENTS, LES ENSEIGNANTS ET LES ÉDUCATEURS AU REPÉRAGE DE TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT CHEZ L'ENFANT

Certains jeunes parents sont démunis quant à la reconnaissance d'un trouble mental chez leur premier enfant. Des émissions de télévision, comme des magazines, contribuent grâce à une bonne vulgarisation à sensibiliser les parents sur des troubles auparavant peu expliqués. La santé mentale n'est plus perçue comme autrefois, les mentalités ayant d'une façon générale évolué et les nouvelles générations acceptant mieux que leur problème soit d'ordre psychologique. Le groupe d'experts préconise la mise en place sur Internet d'un site institutionnel d'information des futurs parents.

Pour initier le dialogue avec le médecin ou le pédiatre, les parents pourraient être amenés à faire part de leurs observations sur le comportement de leur enfant à travers le remplissage d'un questionnaire commenté avec le médecin lors de chaque visite. Le groupe d'experts recommande que soient déterminés des items (au nombre maximum de dix, compte tenu du temps dont le médecin dispose) devant figurer sur ce questionnaire destiné aux parents.

Les livrets d'évaluation déjà disponibles dans certaines écoles maternelles pourraient constituer un outil précieux pour la mise en évidence de dysfonctionnements dans le développement sensorimoteur, cognitif et affectif de l'enfant. Le groupe d'experts recommande que les items repris dans les livrets d'évaluation en maternelle soient analysés et (re)formulés de telle manière qu'ils permettent une évaluation objective du statut développemental de l'enfant.

AMÉLIORER LA CAPACITÉ DES MÉDECINS (GÉNÉRALISTES, PÉDIATRES, MÉDECINS SCOLAIRES ET DE PMI) À ORIENTER LES ENFANTS SUSCEPTIBLES D'ÊTRE ATTEINTS D'UN TROUBLE MENTAL

824 Le premier examen du nourrisson (dans les huit premiers jours) est effectué par un pédiatre dans 90 % des cas. Les examens des deux premières années de

l'enfant sont effectués dans 60 % des cas par un médecin généraliste. Ensuite, les médecins de PMI et les médecins scolaires prennent le relais. La formation initiale des médecins comporte actuellement un nombre d'heures de formation à l'enseignement des troubles mentaux insuffisant compte tenu de la prévalence de ces troubles en population générale. Les psychologues devraient également disposer d'un enseignement suffisant permettant la reconnaissance des troubles mentaux. Le groupe d'experts recommande que soit recherchée une adéquation entre la formation dispensée au cours des études médicales et psychologiques et la nature du travail qui attend les différents professionnels dans leur pratique auprès des enfants. Il recommande de renforcer et d'homogénéiser dans l'ensemble des facultés françaises les formations au développement cognitivo-socio-affectif des enfants. Une telle adéquation devrait donner la possibilité aux praticiens de dépister un trouble mental chez un enfant afin de l'orienter vers un spécialiste.

Le médecin généraliste ou le pédiatre doit disposer du temps nécessaire pour apprécier, entre autres choses, la qualité des interactions du bébé ou de l'enfant avec son entourage. Le groupe d'experts recommande que soit reconnu le temps passé au repérage de facteurs de risque et des signes d'un trouble mental éventuel par l'inscription de l'acte médical à la nomenclature.

PROMOUVOIR LA FORMATION CONTINUE DES PÉDOPSYCHIATRES AUX CONNAISSANCES NOUVELLES SUR LES TROUBLES MENTAUX DE L'ENFANT

Les pathologies telles que autisme, hyperactivité, troubles anxieux, troubles de l'humeur, troubles du comportement alimentaire, troubles obsessionnels compulsifs, schizophrénie sont parmi celles qui nécessitent les prises en charge les plus lourdes en termes de santé publique. Un diagnostic tardif est souvent péjoratif pour le pronostic. Il apparaît donc nécessaire de donner les moyens aux pédopsychiatres de reconnaître précocement ces troubles chez l'enfant.

Les avancées des connaissances scientifiques dans les domaines du repérage des facteurs de risque environnementaux et génétiques, des bases biologiques du développement cérébral, les apports des sciences cognitives et de l'imagerie fonctionnelle contribuent à une meilleure compréhension des dysfonctionnements mentaux. Les résultats de la recherche doivent pouvoir être transférés rapidement à la pratique clinique.

Pour améliorer le diagnostic des troubles mentaux chez l'enfant, le groupe d'experts recommande que les spécialistes bénéficient des nouvelles avancées scientifiques et médicales, par une diffusion et un enseignement des connaissances acquises. Par exemple, les données issues de l'imagerie cérébrale des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent, et plus généralement celles qui concernent la maturation cérébrale, ne font pas partie de l'enseignement classique des études de spécialisation du psychiatre, ni du pédopsychiatre. La participation des chercheurs à des activités d'enseignement permettrait d'actualiser les connaissances dispensées aux étudiants en spécialité.

Dépister en population générale

COMPLÉTER LE DISPOSITIF FRANÇAIS DE SURVEILLANCE SYSTÉMATIQUE DE LA SANTÉ MENTALE DE L'ENFANT

Des réglementations, différentes selon les pays, existent quant à la surveillance de l'enfant. En France, des examens systématiques obligatoires sont pratiqués à la naissance, au 9^e mois et au 24^e mois, à 5-6 ans (avant l'entrée en primaire) puis à 11-12 ans. D'autres examens sont recommandés ou proposés sans être obligatoires (examen au 4^e mois, examen à 18-24 mois en Île-de-France seulement, examen à 3-4 ans)

Pour les examens se déroulant au cours des deux premières années, il pourrait être intéressant de disposer d'un outil permettant l'établissement d'un « score » de développement. Une rupture dans l'évolution de ce score, et non pas la position de l'enfant par rapport à une « moyenne », pourrait constituer le vrai signal d'alarme. Le groupe d'experts recommande que des indicateurs du développement sensorimoteur, cognitif et émotionnel de l'enfant soient intégrés aux items des examens des deux premières années de vie ; ces indicateurs devraient au préalable être déterminés par un groupe de travail *ad hoc*.

L'examen du calendrier de surveillance des deux premières années révèle une absence de suivi systématique entre 9 mois et 24 mois. Or un certain nombre de pathologies émergent à cet âge, en particulier l'autisme et les troubles du langage. Le groupe d'experts recommande d'étudier la possibilité d'intégrer un examen médical de l'enfant au cours de sa deuxième année (vers 18 mois). Par ailleurs, l'examen du 24^e mois est probablement trop précoce pour dépister d'éventuels troubles du langage. Un examen vers l'âge de 30 mois permettrait ce dépistage.

Pour les examens se déroulant en début de scolarisation (à la maternelle), il conviendrait de sensibiliser les enseignants à explorer la richesse lexicale de l'enfant par la création de quelques items permettant de reconnaître d'éventuels dysfonctionnements. Le groupe d'experts attire l'attention sur l'intérêt d'un tel repérage puisque les troubles éventuels sont susceptibles de retentir sur le début des apprentissages scolaires. Par ailleurs, l'hyperactivité est probablement repérable dès l'âge de 3 ou 4 ans.

L'examen avant l'entrée en primaire est important, il est l'occasion pour le médecin scolaire de porter son attention sur les troubles attentionnels et comportementaux. Des troubles du langage, passés inaperçus lors du premier examen de maternelle, peuvent toujours être dépistés. Le groupe d'experts recommande que l'examen médical obligatoire d'entrée au primaire soit réalisé avec un contenu homogène entre les différents établissements scolaires, et en présence des enseignants et des parents. Il préconise également d'établir un

livret conçu comme un outil pour les infirmières, médecins scolaires, enseignants et parents, qui contribuerait à leur information sur les troubles pouvant s'exprimer à cet âge.

À l'adolescence, plusieurs troubles peuvent apparaître, comme les troubles du comportement alimentaire, le trouble panique ou encore la consommation de substances psychoactives qui justifient un examen systématique des adolescents. Le groupe d'experts attire l'attention sur l'intérêt du bilan de l'adolescence, avant la fin de la scolarité obligatoire, dans tous les établissements scolaires en France. Ce dépistage devrait être accompagné d'actions d'éducation à la santé.

DÉVELOPPER DES OUTILS PERMETTANT LE REPÉRAGE DES TROUBLES MENTAUX DANS LE CADRE DE LA SURVEILLANCE SYSTÉMATIQUE DE L'ENFANT

Au 9^e mois, l'attention, la mémoire et les capacités d'apprentissage peuvent être explorées grâce à différents outils normalisés, utilisables aujourd'hui par des psychologues formés au très jeune âge. Un déficit dans certaines de ces capacités peut laisser présager de difficultés ultérieures sérieuses, et nécessiter un suivi particulier. Le groupe d'experts recommande que soient intégrés dans l'examen du 9^e mois des indicateurs permettant l'évaluation de l'attention et de la mémoire.

À l'examen systématique du 24^e mois, quelques nouveaux items peuvent être intégrés qui permettraient de repérer des troubles autistiques. Il existe en effet des données montrant l'intérêt de certains outils de dépistage de l'autisme utilisables dès l'âge de 18 mois. Le groupe d'experts recommande que dans l'examen systématique du 24^e mois de nouveaux items soient établis pour le repérage de l'autisme à partir des instruments actuels validés dans le contexte français.

Aux examens de 4 ans (maternelle) et de 6 ans (avant l'entrée au primaire), il est possible de dépister les enfants hyperactifs puisque les manifestations d'hyperactivité peuvent être décelées dès l'âge de 3 ans. Il convient de préciser que les enfants chez lesquels une hyperactivité est repérée à l'âge de 3 ou 4 ans n'évolueront pas systématiquement vers un trouble patent avec retentissement sur les apprentissages, qui ne serait donc pas diagnostiqué ultérieurement. Les indicateurs utilisés doivent permettre de repérer les manifestations de type moteur (chutes, accidents domestiques et de la voie publique, incapacité à rester en place, difficulté à se concentrer sur les tâches nécessitant une attention d'une durée inférieure à 10 minutes...) et les difficultés d'acquisition du langage (retard de la parole). Le groupe d'experts recommande la mise au point d'une mallette d'évaluation du développement, simple d'utilisation par le médecin généraliste ou le pédiatre (type jeu d'encastrement) qui permettrait de repérer en particulier les enfants hyperactifs au cours des examens de 4 ans et de 6 ans.

À l'âge de 11-12 ans, le repérage des troubles attentionnels et des troubles anxieux chez le préadolescent peut s'appuyer sur une baisse importante des résultats scolaires en 6^e ou 5^e : l'enfant n'arrive plus à apprendre. Le groupe d'expert recommande de considérer la chute des résultats scolaires comme un signe d'appel des troubles attentionnels et des troubles anxieux à l'âge de 11-12 ans.

Pour le bilan à l'adolescence, les troubles du comportement alimentaire pourraient être dépistés dès l'âge de 12,5-13 ans, à l'aide de cinq questions établies à partir d'un outil comme le SCOFF (*Sick, control, one stone¹, fat, food*). La validation de ce questionnaire en population générale et en France est en cours. Il ne peut s'agir que du repérage de formes avérées d'anorexie et de boulimie. Le dépistage des troubles de l'humeur (à partir de 15-16 ans) et celui des troubles anxieux pourraient être effectué sur la base de quelques items prédictifs définis à partir d'outils évalués en population générale. Le groupe d'experts recommande d'adapter au contexte français les outils de dépistage déjà validés en population générale pour les 12-17 ans, et permettant le repérage des troubles de l'humeur, des troubles anxieux et des troubles du comportement alimentaire.

Le repérage de troubles mentaux dans le cadre des bilans systématiques en population générale doit nécessairement se poursuivre par un suivi chez le spécialiste, seul à même de poser un diagnostic.

PRENDRE EN CONSIDÉRATION CERTAINS FACTEURS DE RISQUE DANS LE CADRE DE LA SURVEILLANCE EN POPULATION GÉNÉRALE

Les stress répétés, en milieu familial ou extrafamilial, deuils, divorce, maltraitance, déménagements, hospitalisations, les situations catastrophiques, le stress de l'environnement scolaire, certaines pathologies graves et chroniques, des carences affectives, une inadaptation culturelle peuvent être des facteurs de risque dans le développement de certains troubles. Le groupe d'experts recommande que des facteurs de risque environnementaux familiaux attirent l'attention des personnels médicaux chargés de la surveillance en population générale.

Les enfants ayant des antécédents néonataux significatifs (souffrance fœtale, très petit poids de naissance, grande prématurité, exposition à des toxiques) ont un risque plus élevé de développer des troubles mentaux. L'exposition aux complications pré- et postpartum pourrait augmenter de manière non spécifique la vulnérabilité pour plusieurs types de troubles. Le groupe d'experts recommande d'être particulièrement attentifs aux enfants ayant été exposés à des événements traumatiques pendant la période anté- et périnatale.

Orienter vers des soins spécialisés

ÉVALUER ET SUIVRE EN MILIEU SPÉCIALISÉ LES ENFANTS PRÉSENTANT DES SIGNES D'APPEL DE TROUBLES MENTAUX OU DES APPRENTISSAGES

Les enfants présentant des signes d'alerte d'autisme (retard du développement, du langage, écholalie, bizarrerie, problèmes d'interactions sociales...) doivent être adressés à des centres de diagnostic pour bénéficier d'un bilan. Ce bilan cognitif du langage et de la communication doit inclure des recherches systématiques de facteurs neurologiques, une étude du caryotype, un bilan métabolique et éventuellement une IRM (imagerie par résonance magnétique nucléaire). La prise en charge précoce des enfants constitue une prévention des handicaps secondaires. Au-delà de la période préscolaire, une décision est à prendre quant à l'orientation vers l'éducation spécialisée ou non. Le groupe d'experts recommande de développer des centres d'expertise pour le diagnostic d'autisme et des centres d'accueil pour autistes avec des professionnels ayant reçu une formation spécifique. Ces centres doivent être en nombre suffisant pour les enfants, les adolescents et les adultes.

Pour les enfants présentant des signes précoces d'hyperactivité, il existe des protocoles de diagnostic standardisés basés sur la recherche de profils comportementaux. Le groupe d'expert recommande une évaluation systématique du langage et des fonctions cognitives chez les enfants présentant des signes d'hyperactivité ainsi que la recherche systématique des troubles des conduites, des troubles émotionnels et des tics. Il existe des traitements efficaces qui évitent les handicaps secondaires.

Les enfants présentant des signes d'appel de troubles obsessionnels compulsifs (lenteur, rituel de lavage et crainte de la contamination, difficultés scolaires) et/ou des tics sont d'autant plus à suivre qu'il existe des antécédents familiaux de ces mêmes pathologies. Le groupe d'experts recommande d'effectuer chez les enfants présentant des tics et des signes d'appel de TOC un bilan avec des outils validés pour les populations cliniques afin d'établir le diagnostic avec une recherche systématique d'autres pathologies, telles que la dépression qui est très fréquemment associée.

Chez les adolescentes, une aménorrhée, une perte de poids d'au moins 10 %, des variations pondérales brutales, une préoccupation excessive autour de l'image du corps, de l'alimentation et de la diététique, ainsi qu'une mauvaise estime personnelle doivent être considérées comme des signes d'appel d'un comportement anorexique ou boulimique. D'autres signes comme les vomissements, le suivi drastique de régimes ou une activité physique intense témoignent d'un risque supérieur. Un suivi de l'indice de masse corporelle permet de repérer les risques physiques. Le groupe d'experts recommande que le milieu médical (médecins, pédiatres, gynécologues, gastroentérologues...) soit sensibilisé aux risques physiques et psychologiques graves inhérents aux troubles du

comportement alimentaire, en particulier pour les anorexiques qui sont souvent prises en charge très tardivement. Le médecin ne doit pas hésiter à questionner l'adolescente sur ses habitudes alimentaires et envisager une prise en charge psychiatrique rapide.

Les signes d'appel des troubles de l'humeur (tristesse, repli, idéation suicidaire, fléchissement des résultats scolaires, perte d'intérêt) doivent être connus des infirmières et médecins scolaires. Le groupe d'experts recommande qu'une tentative de suicide soit systématiquement considérée comme un signe d'appel de troubles de l'humeur. L'hospitalisation doit être l'occasion d'une rencontre avec un psychiatre, mais également celle d'une mise en place d'un suivi avec le médecin traitant en association avec un psychologue ou psychothérapeute afin de prévenir les rechutes. L'accès aux soins des enfants déprimés est insuffisant actuellement. Les intervenants sont peu formés à des psychothérapies brèves qui peuvent être efficaces. Le nombre de centres d'évaluation et de soins est trop limité.

Les signes d'appel des troubles anxieux (plainte somatique, conduite d'évitement, timidité, attitude réservée face aux adultes et autres enfants, troubles du sommeil, difficultés de séparation...) sont souvent banalisés et considérés comme transitoires par l'entourage. Le groupe d'experts recommande de faciliter l'accès aux soins des enfants présentant des signes d'appel de troubles anxieux et d'encourager la formation des professionnels susceptibles de prendre en charge les enfants.

Les signes d'appel de schizophrénie (troubles du langage, troubles psychomoteur, instabilité, colères inexplicables, réponse bizarre à l'environnement, sensibilité accrue dans les relations interpersonnelles, difficultés d'adaptation scolaire) sont des signes non spécifiques qui vont s'enrichir à l'adolescence d'autres troubles plus spécifiques (trouble du cours de la pensée, idées délirantes, phénomènes hallucinatoires, discordance affective...). La schizophrénie de l'enfant et de l'adolescent est largement méconnue des professionnels de santé aujourd'hui et une faible attention est portée aux signes précoces, ce qui entraîne un diagnostic tardif. Le groupe d'experts recommande qu'un intérêt particulier soit apporté aux actions de formation des personnels médicaux chargés de la prise en charge de patients présentant des signes d'appel de schizophrénie.

EFFECTUER UN SUIVI EN MILIEU SPÉCIALISÉ DES ENFANTS PRÉSENTANT DES TROUBLES MENTAUX EN VUE DE PRÉVENIR L'APPARITION D'AUTRES TROUBLES

830 Les enfants présentant certains troubles mentaux (hyperactivité, TOC, troubles anxieux, troubles des apprentissages...) doivent être considérés comme à risque de développer d'autres troubles mentaux (troubles de l'humeur, troubles anxieux, troubles des conduites) ou des comportements à risque (tentatives de suicide, abus de substances psychotropes...). La période de l'adolescence et le

passage à l'âge adulte représentent des périodes à risque de développer une pathologie additionnelle pour les enfants autistes. Compte tenu de l'importance des comorbidités, le groupe d'experts recommande de suivre très régulièrement les enfants présentant un trouble mental en vue de prévenir l'apparition d'un autre trouble.

EFFECTUER UN SUIVI EN MILIEU SPÉCIALISÉ DES ENFANTS DE FAMILLES ATTEINTES DE TROUBLES MENTAUX

Des antécédents familiaux de troubles psychiatriques constituent un risque pour un individu de développer le même trouble. Globalement, on peut distinguer l'autisme, pour lequel le déterminisme génétique est important (héritabilité de 80 % en moyenne), puis l'hyperactivité et l'anorexie mentale, et enfin la schizophrénie, les troubles de l'humeur (surtout les troubles bipolaires, pour lesquels l'importance des antécédents familiaux est maximale dans la tranche d'âge 7-15 ans) et les troubles anxieux (essentiellement les TOC et le trouble panique) dont l'héritabilité est modérée.

Les familles dont l'un des membres est atteint d'autisme, et ce jusqu'à la troisième génération, doivent être considérées à risque. Tout nouvel enfant doit être particulièrement bien suivi afin de pouvoir bénéficier d'un diagnostic éventuel et d'une prise en charge précoces. Avant l'âge de 2 ans, les parents jouent un rôle important dans le repérage des troubles et comme acteurs dans les interventions mises en place. Le groupe d'experts recommande une évaluation annuelle, pendant la période préscolaire, de tout enfant d'une famille ayant un membre atteint d'autisme.

Les antécédents familiaux d'alcoolisme, de toxicomanie ou de troubles de l'humeur doivent être considérés comme des facteurs de risque de survenue de troubles mentaux chez l'enfant, troubles qui ne sont pas nécessairement de même nature. Le groupe d'experts recommande que les professionnels de santé en charge des adultes souffrant d'un trouble mental soient attentifs au développement psychologique des enfants des sujets atteints. Le groupe d'experts recommande également de développer des actions de prévention destinées aux familles, du type de celles ayant déjà démontré leur efficacité dans le suivi des enfants dont l'un des parents souffre d'un trouble récurrent de l'humeur (dépression unipolaire ou bipolaire).

Développer des recherches

DÉVELOPPER DES OUTILS ADAPTÉS AU CONTEXTE FRANÇAIS POUR LES ÉTUDES ÉPIDÉMIOLOGIQUES

Les études épidémiologiques pourraient bénéficier du développement de versions validées en France d'outils d'évaluation des troubles mentaux de l'enfant

mis au point dans d'autres pays, et de la formation de personnels à l'utilisation de ces outils. Par exemple, pour l'autisme, des outils diagnostiques utilisables dès la première année existent qui doivent être validés dans le contexte français.

De nombreux questionnaires d'évaluation de la santé mentale chez l'enfant existent pour les parents, les enseignants et les jeunes eux-mêmes, ainsi que de nombreuses échelles pour la mesure de troubles mentaux spécifiques. Des instruments diagnostiques standardisés utilisés par des professionnels formés permettent d'évaluer les troubles mentaux d'une manière compatible avec les nosographies internationales. Des outils existent également pour mesurer des facteurs de risque de nature variée (événements de vie, relations familiales, caractéristiques individuelles...). Le groupe d'experts recommande le développement de versions françaises des instruments existants et leur standardisation dans notre contexte culturel. La standardisation de ces outils, utiles en recherche clinique et épidémiologique, nécessite l'implication de professionnels pour la traduction, la validation et la collecte de données, tant sur des échantillons de consultants qu'en population générale. La diffusion de ces outils ainsi que l'accès à des séminaires de formation à leur utilisation devraient être facilités pour les praticiens et chercheurs en santé mentale.

DÉVELOPPER DES ÉTUDES ÉPIDÉMIOLOGIQUES SUR LES PRÉVALENCES DES TROUBLES MENTAUX EN FRANCE ET LEUR ÉVOLUTION

L'examen des données épidémiologiques internationales en psychiatrie a depuis une quarantaine d'années permis de détecter une évolution dans l'incidence de plusieurs troubles mentaux, pouvant impliquer divers éléments (évolution des populations, amélioration des prises en charge, modification des classifications nosographiques...). Le groupe d'experts recommande que des enquêtes transversales sur plusieurs tranches d'âge de la population soient régulièrement effectuées en France pour détecter des changements séculaires dans l'incidence des troubles mentaux.

DÉVELOPPER DES RECHERCHES SUR LES FACTEURS DE RISQUE SOCIODÉMOGRAPHIQUES DES TROUBLES MENTAUX

Parmi les déterminants sociodémographiques, le sexe et l'âge influent particulièrement sur la santé. Ainsi, l'incidence, l'expression et les mécanismes mêmes des troubles mentaux varient fréquemment selon le sexe. Les garçons semblent toujours plus vulnérables que les filles aux pathologies du développement. À l'adolescence, la vulnérabilité vis-à-vis des autres troubles mentaux est en général augmentée chez les filles. Enfin, à l'âge adulte, les hommes présentent plus souvent des pathologies externalisées, et les femmes des pathologies internalisées. Le groupe d'experts recommande de développer des études sur les facteurs étiopathogéniques (génétiques, familiaux partagés, environnementaux) spécifiques au sexe.

DÉVELOPPER DES COHORTES POUR ÉTUDIER L'IMPACT DE DIFFÉRENTS ÉVÉNEMENTS AU COURS DE LA PÉRIODE ANTÉ- ET PÉRINATALE ET DE L'ENFANCE

L'impact de l'exposition intra-utérine à des agents neurotropes (substances psychoactives, hormones de synthèse comme le Distillène®, toxiques environnementaux) sur le développement mental de l'enfant reste peu connu. De même, l'influence et les éventuels mécanismes d'action des facteurs environnementaux, sociaux, affectifs pendant la grossesse ont peu été étudiés.

Les enfants de très petit poids de naissance sont à haut risque de perturbations neurodéveloppementales. Le groupe d'experts recommande que le devenir mental des enfants de petit poids de naissance soit évalué, y compris au moment de la puberté, à travers la réalisation d'études de cohortes se prolongeant au-delà de la petite enfance.

L'impact sur le devenir de l'enfant des troubles mentaux parentaux à la fois durant la grossesse et les premières années de vie doit être évalué. Par exemple, le groupe d'experts recommande d'étudier l'influence de la dépression post-partum (définie d'après les critères du DSM-IV) de la mère sur le développement affectif et cognitif de l'enfant.

L'influence des interactions parents/enfants (discordances, carences et incohérences éducatives et affectives) dans la survenue de troubles mentaux a essentiellement fait l'objet d'observations cliniques et non d'études contrôlées. Le groupe d'experts recommande la constitution de cohortes afin d'évaluer l'influence de la qualité des échanges entre parents et enfants sur le développement de troubles mentaux.

ENCOURAGER LA RÉALISATION D'ÉTUDES EN PSYCHIATRIE GÉNÉTIQUE

Le poids des facteurs génétiques dans les troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent, démontré essentiellement dans les études étrangères, dépend en partie de l'influence de l'environnement (milieu, période d'étude) sur l'expression des gènes impliqués. Le groupe d'experts recommande de promouvoir en France des enquêtes de type étude de jumeaux, d'adoption ou de suivi d'enfants à haut risque. Ces études permettront de mieux définir le phénotype des troubles et devront s'enrichir des autres approches cognitives et psychosociales.

Les différents troubles mentaux étant complexes et polyfactoriels, le groupe d'experts recommande de focaliser les recherches en psychiatrie génétique sur certains sous-groupes phénotypiques homogènes (par exemple hyperactivité, anorexie mentale, autisme...) dont l'héritabilité est supérieure à 70 %.

INCLURE DANS LES ÉTUDES LONGITUDINALES LA RECHERCHE DE MARQUEURS NEUROBIOLOGIQUES, NEUROCOGNITIFS ET GÉNÉTIQUES

Certains troubles de l'adolescent ou de l'adulte jeune s'expriment durant l'enfance, mais de façon peu spécifique ou méconnue. Pour la délimitation des syndromes cliniques et prodromiques le groupe d'experts recommande le développement d'études longitudinales intégrant des mesures cliniques, psychopathologiques, biologiques, neurocognitives et obtenues par l'imagerie. Le couplage de ces études endophénotypiques avec celles de marqueurs génétiques peut également aider à la délimitation syndromique et à l'identification des composantes à déterminisme plus simple. C'est une étape préalable indispensable à l'identification des facteurs étiologiques environnementaux (stress, utilisation de substances psychoactives...) ou génétiques. L'évolution des altérations constatées en imagerie et leur éventuelle modification après intervention pourraient constituer un moyen d'évaluation des méthodes de prise en charge utilisées (cognitives, pharmacologiques, apprentissages, stimulations...).

ÉTUDIER LES INTERACTIONS GÈNES-ENVIRONNEMENT DANS LA SURVENUE D'UN TROUBLE MENTAL

L'exposition à des facteurs de risque environnementaux ou familiaux pourrait favoriser l'expression d'un trouble mental chez des enfants ayant une vulnérabilité génétique ou acquise. À l'opposé, il existe des facteurs de protection et de résilience, génétiques ou environnementaux.

Le groupe d'experts recommande d'incorporer dans les études de cohortes l'exploration d'une vulnérabilité génétique, par des protocoles de génétique moléculaire. De simples prélèvements endobuccaux ont beaucoup simplifié le recueil d'ADN, et les techniques modernes autorisent des évaluations génétiques à grande échelle.

Le groupe d'experts recommande également de réaliser, au sein d'une cohorte d'enfants appartenant à la population générale, suivis de la naissance au début de l'âge adulte, une étude des interactions gènes-environnement et la recherche de polymorphismes de quelques gènes candidats dans ces études prospectives. Il recommande d'évaluer, par exemple, les perspectives d'utilisation du polymorphisme du gène codant pour le récepteur dopaminergique D2 *like* (D4) comme complément diagnostique de l'hyperactivité.

Les facteurs de vulnérabilité génétique s'expriment dans les troubles mentaux non seulement en interaction avec des circonstances environnementales, mais également vraisemblablement *via* des tempéraments encore mal connus. Le groupe d'experts recommande de favoriser l'étude conjointe de plusieurs facteurs de risque (tempérament, environnement, génétique) et de différents marqueurs (neurobiologiques, neurocognitifs et d'imagerie) pour mieux en mesurer les interactions.

METTRE EN PLACE DES ÉTUDES POUR DÉTERMINER LA VALEUR PRÉDICTIVE DE CERTAINS SIGNES PRÉCOCES DANS LE DÉVELOPPEMENT DE TROUBLES MENTAUX

Concernant l'autisme, les comportements observés au cours de la première année de vie pourraient informer sur le risque de développement ultérieur du trouble mental. Le groupe d'experts recommande de rechercher les comportements qui, durant les premiers mois de la vie, pourraient être les bons « ancêtres » des comportements altérés chez le jeune enfant autiste.

Une des difficultés majeures du diagnostic précoce de l'hyperactivité est de distinguer les manifestations précoces de cette pathologie de l'expression psychocomportementale non pathologique liée au développement. Le groupe d'experts recommande l'étude longitudinale du développement des processus attentionnels et du contrôle moteur. L'hétérogénéité de l'expression symptomatique et du devenir de l'hyperactivité conduit à promouvoir des études sur les facteurs cliniques, cognitifs ou environnementaux. Ces recherches doivent s'inscrire dans une perspective multidisciplinaire croisant les données issues des recherches clinique et expérimentale.

Les enfants souffrant de troubles obsessionnels compulsifs sont difficiles à repérer avant l'âge de 8-9 ans. En effet, l'enfant n'est pas capable avant cet âge de décrire ses pensées pathologiques. Cependant, il existe des signes non spécifiques comme agitation, repli, agressivité, opposition qui apparaissent plus précocement. Le groupe d'experts recommande d'étudier la valeur prédictive des signes non spécifiques observés chez les enfants développant des troubles obsessionnels compulsifs.

Pour les troubles du comportement alimentaire, la période pubertaire est une phase critique. Le groupe d'experts recommande que soit effectuée une recherche sur les facteurs de risque qui se cristallisent à cet âge (estime de soi dans ses liens avec l'image du corps ; perfectionnisme ; addiction ; trouble de l'expression émotionnelle) en relation avec la survenue des troubles du comportement alimentaire.

Concernant la schizophrénie, la survenue de certains troubles en période prépubertaire devrait alerter et permettre le suivi et l'orientation de l'enfant. Le groupe d'experts recommande qu'une étude visant à estimer la valeur prédictive des symptômes tels que bizarreries du langage, troubles cognitifs, anomalies perceptives, troubles de l'adaptation sociale soit menée pour la schizophrénie.

Concernant les troubles internalisés (troubles de l'humeur et troubles anxieux) de l'enfant et de l'adolescent, leur retentissement psychosocial, l'évolution parfois chronique ou récurrente, ainsi que leur comorbidité importante (troubles des conduites, hyperactivité...) imposent leur reconnaissance précoce et un traitement adapté. En dehors d'un diagnostic précoce, le repérage d'enfants et d'adolescents « à risque » pour un trouble de l'humeur pourrait avoir un intérêt en termes de prévention. Le groupe d'experts recommande

d'étudier pour les troubles de l'humeur et les troubles anxieux, la valeur prédictive de certains signes précoces parfois décrits dans la littérature (tempérament inhibé, timidité, réactivité émotionnelle excessive, difficulté de relations interpersonnelles...) afin d'évaluer l'intérêt d'un dépistage systématique en population générale et de la mise en place d'actions de prévention ou d'interventions précoces.

Le devenir des troubles mentaux de l'enfant ou de l'adolescent à l'âge adulte reste souvent mal cerné. Il peut également y avoir passage d'un trouble à un autre. La chronologie d'évolution est variable selon les individus et dépend de facteurs de risque et de résilience. Le groupe d'experts recommande le suivi longitudinal, sur le long terme, des enfants présentant un trouble mental, et la prise en considération, dans ce suivi, des interventions qui ont été mises en place.

ÉVALUER DES ACTIONS DE PRÉVENTION DANS DES GROUPES À RISQUE

Chez les enfants « à risque » de troubles de l'humeur ou anxieux, des actions préventives pourraient être mises en place, adaptées de programmes cognitivo-comportementaux ou systémiques existants ou nouvellement développés. Ces enfants « à risque » sont les apparentés de sujets atteints, les sujets ayant une symptomatologie internalisée encore peu exprimée, les enfants et adolescents soumis à des stress chroniques (conditions de vie défavorables, échec scolaire, divorces conflictuels...). Au-delà de la prévention des troubles du spectre anxiodépressif, des interventions de prévention pourraient également concerner des dimensions affectives ou comportementales plus générales, associées ou précédant les troubles patents, tels les comportements de prise de risque, les tentatives de suicide, les difficultés relationnelles ou encore les stress chroniques. Le groupe d'experts recommande l'évaluation de programmes de prévention des troubles internalisés dans des populations « à risque », dans le contexte français.

STRUCTURER LA RECHERCHE SUR L'IMAGERIE CÉRÉBRALE DES MALADIES MENTALES

L'association de différentes pathologies mentales avec des anomalies du développement et de la maturation cérébrale semble extrêmement probable, et l'imagerie est l'un des meilleurs moyens pour la mettre en évidence *in vivo*. Cependant, les recrutements de patients psychiatriques sont généralement en nombre limité, et de telles recherches impliquent souvent de rassembler des informations standardisées de façon longitudinale dans le temps. Cela pourrait être facilité par la centralisation et la création de banques régionales de données d'imagerie, dans, ou proches de centres rassemblant les compétences permettant leur analyse. Le groupe d'experts recommande, préalablement à l'évaluation de l'imagerie dans le domaine du diagnostic précoce de pathologies ciblées, la constitution de banques de données d'imagerie. Dans le cas de

certains troubles mêmes dénués de signes neurologiques associés (dyslexie, autisme, anorexie avec une certaine gravité de dénutrition), le groupe d'experts recommande d'étudier l'apport de l'imagerie anatomique et fonctionnelle dans le diagnostic.

RECHERCHER LES MÉCANISMES SOUS-TENDANT LES TROUBLES MENTAUX

L'imagerie anatomique, fonctionnelle, métabolique et l'étude des neurotransmetteurs et de l'anatomie fonctionnelle cognitive peuvent aider à la compréhension des mécanismes étiopathogéniques sous-tendant les troubles mentaux. Au cours de tâches mentales précises, différentes techniques d'imagerie cérébrale permettent de repérer l'existence d'anomalies dans le fonctionnement des réseaux de neurones impliqués dans les activités mentales examinées.

Des modifications du fonctionnement cérébral associées à des altérations des fonctions cognitives ont été mises en évidence dans l'autisme, certains troubles anxieux comme le trouble obsessionnel-compulsif, ou encore dans des troubles attentionnels comme l'hyperactivité de l'enfant. Les affections psychotiques (schizophrénies) ou dépressives, en cours d'exploration par l'imagerie anatomo-fonctionnelle chez l'adulte, sont peu étudiées au moment de leur installation chez le jeune. L'étude des altérations ou des déviations du débit sanguin, de l'activité métabolique régionale, de l'activité électrophysiologique recueillie par les potentiels évoqués, pendant le développement cérébral et au cours de ces troubles, est une étape indispensable à la connaissance de leur physiopathologie.

Le groupe d'experts recommande d'approfondir les connaissances concernant la mise en place et la maturation physiologique des systèmes neurocognitifs, afin de rechercher les mécanismes sous-tendant leur dysfonctionnement. De même, il recommande de préciser et de localiser les effets médicamenteux en fonction des modifications comportementales cliniques observées.

DÉVELOPPER DES MODÈLES ANIMAUX D'ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT

Les mécanismes physiopathologiques cérébraux impliqués dans le lien entre perturbations précoces du neurodéveloppement et augmentation de la vulnérabilité vis-à-vis des troubles psychiatriques restent mal connus. Il en est ainsi de l'impact des processus de maturation cérébrale, en particulier au cours de l'adolescence, sur ces perturbations neurodéveloppementales précoces. Les études omettent souvent la dimension évolutive des troubles mentaux de l'enfant, en rapport avec la notion de plasticité neuronale. Certains modèles expérimentaux, animaux ou cellulaires, ont été développés pour comprendre les mécanismes physiopathologiques au niveau moléculaire ou cellulaire. Les recherches récentes chez l'animal ont ainsi permis de modifier notablement les concepts théoriques et les connaissances des mécanismes de remaniement

neuronaux, au cours du développement comme au cours de la vie postnatale. Des modèles animaux permettraient en outre d'utiliser les connaissances acquises sur le plan génétique et moléculaire, et de tester certaines thérapeutiques, en particulier celles agissant sur le développement et la pérennisation des troubles. Par ailleurs, la recherche de nouveaux marqueurs de différentes psychopathologies chez l'enfant permettrait de poser de nouvelles hypothèses étiopathogéniques testables chez l'animal.

Le groupe d'experts recommande le développement de modèles animaux d'anomalies du développement et leur exploration neurobiologique, comportementale et par imagerie cérébrale. Ces recherches bénéficieraient d'un rapprochement entre neurobiologistes du développement et comportementalistes, et en général de collaborations entre la recherche clinique et fondamentale.

Génétique et psychiatrie infantile : présent et futur

Au tout début de la génétique psychiatrique, les études sur les jumeaux et sur les enfants adoptés furent essentielles pour déterminer le poids des influences génétiques sur la prédisposition à chaque type de trouble psychiatrique. En effet, la communauté scientifique n'accordait encore aucun rôle significatif aux facteurs génétiques ; cette époque est désormais révolue. Il est actuellement tout à fait établi que les facteurs génétiques jouent un rôle dans la plupart, sinon dans toutes les formes de psychopathologie, et celles pour lesquelles la composante génétique est la plus forte sont désormais bien connues. L'hypothèse selon laquelle les facteurs génétiques peuvent avoir une influence sur les différences individuelles de comportement et entraînerait une plus grande sensibilité aux risques liés à l'environnement est restée longtemps controversée.

Il est désormais admis que les facteurs génétiques jouent un rôle dans la variabilité individuelle des comportements humains, et pas seulement dans la prédisposition aux maladies. Ainsi, les facteurs génétiques influent sur la probabilité qu'un individu puisse s'adapter à un divorce ou réagir à des événements de vie stressants, ou fasse preuve d'un comportement parental inadapté (Jockin et coll., 1996 ; Plomin, 1994). Ces résultats ont d'importantes implications pour les méthodes de recherche à utiliser pour évaluer les risques liés à l'environnement. Les arguments scientifiques sont désormais réunis et devraient être acceptés, mais il est vrai que l'on dispose encore de peu de données sur l'héritabilité de certains traits. Cependant, la réalisation de nouvelles études destinées uniquement à obtenir ces données manquantes offre peu d'intérêt.

Différents domaines de recherche sont en revanche plus intéressants et présentent un intérêt potentiel pour les recherches futures : interaction entre l'inné et l'acquis (hérédité-environnement) ; continuité entre normalité et pathologie ; définition phénotypique ; comorbidité ; continuité/discontinuité dans l'évolution de la pathologie. Les interactions gènes-environnement peuvent être importantes dans les deux sens. Par exemple, les facteurs génétiques peuvent diminuer la sensibilité aux facteurs de stress environnementaux, comme le suggèrent les résultats concernant la relation entre les événements de vie et la survenue d'une dépression (Silberg et coll., 2001), ainsi que l'association entre les comportements parentaux inadaptés et les comportements antisociaux (Crowe, 1974 ; Cadoret et coll., 1995). À l'inverse, si les facteurs génétiques et les facteurs environnementaux agissent selon des voies

indépendantes, il est possible que les influences génétiques jouent un rôle mineur quand les conditions environnementales sont les plus défavorables, comme l'indiquent les résultats d'une étude (certes à reproduire) portant sur les effets d'un milieu socio-éducatif défavorisé sur l'intelligence (Rowe et coll., 1999). Les caractéristiques des dimensions psychologiques peuvent fournir de bons indicateurs sur la prédisposition à un trouble donné ; cependant, l'influence des facteurs génétiques intervenant au niveau de la population située à l'extrémité de la courbe de distribution et au niveau de la population moyenne peut parfois différer. C'est ce que Dale et coll. (1998) ont observé dans une étude portant sur les retards de langage à l'âge de 2 ans ; ces résultats demandent cependant à être reproduits.

Concernant de nombreux troubles psychiatriques graves, il a été démontré que la prédisposition génétique s'étendait bien au-delà de la catégorie diagnostique définie par l'existence du handicap majeur. Cela est apparu clairement, par exemple, dans le cas de l'autisme (Lord et Bailey, 2002) et dans le syndrome de Gilles de la Tourette (Leckman et Cohen, 2002). Les études génétiques quantitatives peuvent être très utiles pour la définition des frontières de ces phénotypes étendus.

La comorbidité, c'est-à-dire la survenue concomitante de troubles psychiatriques supposés distincts (Angold et Angold, 1999 ; Caron et Rutter, 1991 ; Rutter, 1997), est un phénomène courant en psychiatrie. Les analyses de *patterns* de comorbidité dans les paires de jumeaux, notamment quand elles sont associées à des données longitudinales, peuvent être fort utiles pour comprendre la signification possible de ces tableaux de comorbidité. Par exemple, des études portant sur des adultes (Kendler et coll., 1996) et des enfants (Thapar et McGuffin, 1997) indiquent que, dans une large mesure, certains gènes pourraient prédisposer à la fois à l'anxiété et à la dépression (qu'il s'agisse des symptômes ou des troubles). Il semble également que le recoupement entre les troubles de l'attention avec hyperactivité (ADHD) et les troubles du comportement provienne en grande partie d'une prédisposition génétique commune (Nadder et coll., 2001).

L'une des caractéristiques propres à plusieurs domaines de la psychopathologie est l'existence d'importantes variations liées à l'âge, en termes d'héritabilité, y compris pour des troubles caractérisés par une grande continuité au cours du temps (comme la dépression ou le comportement antisocial) (Harrington, 2002 ; Earls et Mezzacapa, 2002). Les analyses génétiques quantitatives des données longitudinales peuvent constituer une aide précieuse pour comprendre ces variations. Elles peuvent également fournir des informations sur les différentes phases d'évolution de la toxicomanie, par exemple. Ainsi, les facteurs influençant la prise initiale de drogues, puis leur consommation régulière et massive, et enfin l'apparition d'une dépendance, ne sont pas nécessairement identiques (Vanyukov et Tarter, 2000).

Évolution de la recherche

La génétique moléculaire appliquée aux pathologies psychiatriques comme à la médecine interne, d'ailleurs, en est encore à ses débuts puisqu'il est difficile d'identifier les gènes de prédisposition à des pathologies multifactorielles. Ceci s'explique en partie d'au moins trois façons : chaque gène de prédisposition n'a généralement qu'un effet minime, alors même que l'effet cumulé de plusieurs gènes peut être considérable ; les effets génétiques, lorsqu'ils agissent par le biais d'une prédisposition à différents facteurs de stress environnementaux, peuvent n'être évidents que dans les groupes à haut risque environnemental ; des interactions gène-gène peuvent également être importantes.

Le problème est donc complexe, mais peut malgré tout être abordé grâce à de nouvelles approches. Premièrement, d'importants progrès technologiques ont été réalisés (découverte des *single nucleotide polymorphism* pour le criblage du génome et utilisation du *DNA pooling*) ; deuxièmement, la génétique clinique, quantitative et les données biologiques peuvent être mieux utilisées pour définir les phénotypes ; troisièmement, la mise en commun de données issues de plusieurs études différentes appliquant les mêmes méthodes normalisées devrait permettre d'étudier des échantillons bien plus vastes. Toutefois, il est important, dans cette démarche, de tenir compte des différences, entre les populations, dans les variations alléliques spécifiques, ou même dans les gènes qui prédisposent aux troubles ; il est également nécessaire de considérer qu'il peut exister des variations ethniques dans la puissance de l'effet des gènes de prédisposition. Quatrièmement, l'identification des gènes de prédisposition pourrait bénéficier d'une meilleure efficacité si elle était ciblée sur les groupes à haut risque, et non sur l'ensemble de la population. Cela est particulièrement important quand les facteurs génétiques agissent par le biais d'effets sur la prédisposition environnementale. Enfin, il serait utile que les chercheurs en génétique, en sciences psychosociales et en biologie, qui sont encore trop souvent cantonnés à leur domaine, multiplient les interactions : chaque branche doit donner des exemples de ce qui doit être fait dans les autres disciplines ; comme la génétique fournit des informations à la fois sur les facteurs de risque environnementaux et sur les mécanismes de risque en biologie, il sera tout aussi important que la recherche en génétique prenne en compte les enseignements issus de la recherche dans ces deux autres domaines.

Mécanismes d'action des facteurs de risque génétiques

Le profane en génétique est parfois tenté de penser que l'identification des grands facteurs génétiques ayant une influence sur les troubles mentaux équivaut automatiquement au déterminisme génétique. Rien ne pourrait être plus éloigné de la vérité. L'une des conclusions les plus importantes de la recherche génétique est que les facteurs génétiques peuvent opérer de multiples manières.

Affections génétiques à transmission mendélienne

Même dans ces cas (qui représentent probablement une proportion infime des troubles psychiatriques de l'enfant), les effets peuvent porter sur le fonctionnement neural qui aboutit presque inévitablement à un certain trouble psychiatrique (la chorée de Huntington en est une illustration) ; ou bien, quand les gènes agissent par le biais de la prédisposition à certains aspects environnementaux, l'apparition ou non d'un trouble fonctionnel peut dépendre entièrement du facteur environnemental (la phénylcétonurie en est ici l'exemple type) ; ou encore les effets neuraux peuvent être directs et purement génétiques, mais les manifestations cliniques peuvent néanmoins être extrêmement variables pour des raisons qui sont encore mal élucidées (la sclérose tubéreuse de Bourneville en est un exemple).

Pathologies multifactorielles

Les manières dont s'exerce l'influence génétique sont plus variées. Le facteur de risque génétique peut se manifester par la création d'un risque direct de survenue de la pathologie, même si les effets sont aléatoires et requièrent d'autres facteurs de risque environnementaux. On ignore si cela s'applique à tous les troubles psychiatriques, mais il se pourrait que ce soit le cas pour la schizophrénie ou l'autisme.

Une deuxième possibilité est que les gènes puissent avoir des effets relativement directs (par le biais de leur influence sur les protéines) sur certaines fonctions qui, associées à d'autres fonctions, aboutissent à la constitution de la pathologie. Cela pourrait être le cas de certaines dyslexies (Snowling, 2002).

Troisièmement, les gènes peuvent avoir une influence sur des aspects liés au tempérament (ou autres) qui, s'ils ne constituent pas en soi la maladie, aboutissent indirectement à augmenter le risque pathologique quand ils sont associés à d'autres facteurs de risque. On pense que c'est le cas du rôle du névrosisme (ou trait névrotique) dans le risque accru de troubles thymiques et anxieux (Kendler, 1996), et cela pourrait être le cas pour les tempéraments « recherche de sensations » ou « recherche de nouveauté » et le risque d'ADHD (Schachar et Tannock, 2002). Les traits de personnalité ne représentent aucun risque direct pour la pathologie, même si dans certaines circonstances, ils peuvent prédisposer l'individu à la pathologie. Ainsi, la « recherche de nouveauté » pourrait favoriser des comportements aussi variés que la créativité scientifique, les sports à risque tels que l'escalade, ou un comportement antisocial.

Une quatrième possibilité est que les gènes jouent un rôle dans l'augmentation (ou la diminution) de l'exposition au risque environnemental, par des corrélations gène-environnement passives, actives ou suggestives (voir Rutter et coll., 1997). Certes, les gènes ne sont pas directement à l'origine des risques environnementaux, leurs effets sur le comportement en étant les médiateurs.

Le comportement des individus contribue ainsi largement à façonner et à sélectionner les environnements qu'ils côtoient.

Cinquièmement, les gènes peuvent agir en influençant la prédisposition aux risques environnementaux ; ce sont les interactions gène-environnement. Des études de génétique moléculaire en médecine interne mettent en évidence l'association de certains risques génétiques spécifiques avec les infections, les allergies, les réponses immunitaires, les traumatismes crâniens et le tabagisme (Rutter, 2000). Les résultats de la génétique quantitative suggèrent fortement que ces mêmes hypothèses s'appliqueront dans le domaine de la psychopathologie.

Il est clair que, même si une forte héritabilité ou l'existence de gènes de prédisposition spécifiques a été démontrée, elles ne fournissent en soi aucune information sur la nature des mécanismes du risque. Les découvertes de la génétique sont une aide précieuse et guident la recherche, mais elles sont le commencement, et non la fin, de l'exploration des mécanismes causals. L'un des objectifs importants dans l'avenir devrait être de déterminer comment l'interaction entre l'inné et l'acquis (*nature-nurture*) prédispose à la psychopathologie, ou au contraire protège contre celle-ci.

« Bons » et « mauvais » gènes

L'idée que l'on pourrait distinguer de « bons » gènes et de « mauvais » gènes est elle aussi erronée. Remarquons en premier lieu qu'un même trait comportemental, sous influence génétique, peut avoir, à la fois, des fonctions génératrices de risque et de protection. Par exemple, un tempérament anxieux hyperréactif sur le plan émotionnel est un risque pour les troubles anxieux, mais une protection contre le comportement antisocial. De nombreux gènes ont aussi des effets sur plusieurs fonctions différentes, et celles-ci peuvent avoir des conséquences à la fois adaptatives et non adaptatives.

Parfois, le concept de « bons » et de « mauvais » gènes est extrapolé et on pense pouvoir identifier les individus génétiquement à haut risque et les individus génétiquement à faible risque ; ainsi, la détermination du profil génétique des fœtus permettrait alors aux parents de choisir quelles grossesses poursuivre. Cette possibilité soulève d'importantes questions d'ordre éthique (Rutter, 1999) ; elle est également difficile à mettre en œuvre dans la pratique. Les processus pathologiques dépendent de l'action de multiples gènes et il est fort probable que tout individu est porteur de gènes de prédisposition importants pour certaines maladies. Il serait donc nécessaire de comparer l'augmentation du risque pour telle pathologie à la réduction du risque pour telle autre pathologie. Quoiqu'il en soit, la survenue ou non d'une maladie pour laquelle un individu est génétiquement prédisposé dépendra également en partie des risques environnementaux. Les risques sont à la fois aléatoires et subordonnés aux circonstances. Il convient également de souligner que les risques génétiques ne sont pas universels et varient selon les individus et les populations.

Ainsi, le risque de développer la maladie d'Alzheimer en présence de l'allèle *APOE-4* varie selon les groupes ethniques (Farrer et coll., 1997). Il est également vrai que certains troubles liés à un seul gène, tels que la phénylcétonurie, proviennent de plusieurs mutations différentes du même gène, tandis que d'autres maladies, telles que l'ataxie spino-cérébelleuse, sont dues à des mutations de plusieurs gènes distincts. La conséquence pratique est que, même dans ces exemples relativement simples, il est plus facile d'être sûr qu'une personne possède un gène de prédisposition que d'avoir la certitude qu'elle ne le possède pas.

Intérêts de l'identification des gènes en pratique clinique

L'identification des gènes impliqués dans les processus psychopathologiques et la compréhension de leurs mécanismes d'action permettent d'envisager une modification profonde des pratiques cliniques au niveau du diagnostic et de la classification des troubles mentaux, mais également de la prévention et des traitements pharmacologiques.

Comprendre la neurobiologie des troubles mentaux

Au moins en ce qui concerne les pathologies neuro-développementales à forte composante héréditaire, comme l'autisme, la schizophrénie et l'ADHD, la recherche en génétique moléculaire devrait permettre de dégager de grandes orientations pour les études biologiques visant à élucider les processus neuraux causaux qui sous-tendent ces maladies (Rutter et Plomin, 1997 ; Rutter, 2000a). Jusqu'ici, les résultats de la recherche biologique n'ont pas été aussi concluants qu'on l'aurait espéré quant à leur spécificité, et n'ont pas beaucoup contribué à la description d'une physiopathologie spécifique, à un diagnostic, ni même à la description de processus cérébraux non spécifiques qui sont les véritables médiateurs du risque psychopathologique, bien que ce risque englobe plusieurs diagnostics (Hollis, 2002 ; Lord et Bailey, 2002 ; Schachar et Tannock, 2002). Certes, l'identification des gènes de prédisposition ne fournira pas, à elle seule, une réponse, mais, si l'on parvient à savoir ce que « font » les gènes, on sera certainement en mesure de dessiner les grandes orientations qui permettront de recadrer les études biologiques. Il faut avoir conscience que l'identification des effets des gènes est loin d'être simple ; la recherche dans ce domaine sera probablement longue et impliquera des disciplines scientifiques autres que la seule génétique moléculaire. La réalisation d'études expérimentales d'inactivation génique (*knock out*) et d'insertion de gènes chez des espèces telles que la souris (qui est, sur le plan génétique, remarquablement semblable à l'homme) est une première étape essentielle (Flint, 1999 ; Sibelius et Wagner, 1996 ; Wicker et coll., 1995). On a besoin de disposer d'un modèle

qui reflète les altérations génétiques et qui engendre un tableau comportemental recréant les composantes essentielles de la pathologie humaine. La tâche ne s'est pas avérée facile dans le domaine de la médecine interne et elle sera encore plus difficile dans celui des troubles mentaux. La recherche doit être prolongée par une exploration de la structure et des interactions entre protéines, la protéomique (Pandey et Mann, 2000). Il faut pour cela s'aventurer dans le domaine en plein essor de la chimie des protéines et de la « génomique fonctionnelle ». Cependant, même à ce stade, la recherche ne sera pas terminée, puisqu'il faudra encore découvrir comment les effets exercés sur les protéines conduisent au tableau clinique. On peut raisonnablement penser que, bien souvent, il faudra recourir à des études sur les interactions entre les gènes et l'environnement, c'est-à-dire dans le domaine de l'épidémiologie moléculaire. Cela devra aboutir à la création d'un modèle, ou à une série de modèles possibles, décrivant ce que pourrait être la physiopathologie de base et le processus par lequel la pathologie s'installe (Rutter, 2000).

Il est certes nécessaire de prendre conscience de la longueur du chemin à parcourir, mais il est également important de comprendre que les résultats de la génétique moléculaire pourraient bien constituer la clé qui ouvrira la voie aux études biologiques qui permettront enfin d'élucider les processus biologiques sous-tendant les troubles mentaux, et leurs relations avec les facteurs de risque environnementaux. Cette connaissance aura certainement des implications à la fois pour la prévention et l'intervention, et il y a fort à parier que cela modifiera la pratique clinique, même s'il n'est pas possible de prédire ces changements.

Pharmacogénétique

La même méthodologie de recherche devrait également permettre de dégager des orientations pour le développement de moyens pharmacologiques plus efficaces. Certains traitements pharmacologiques efficaces sont d'ores et déjà disponibles en psychiatrie infantile ; en revanche, pour certaines pathologies comme l'autisme, on attend beaucoup de la pharmacologie, mais jusqu'à présent les traitements pharmacologiques se sont révélés peu efficaces (Lord et Bailey, 2002). En outre, même quand des médicaments efficaces sont disponibles, il est évident qu'il existe une variabilité individuelle nette dans la réponse des patients aux médicaments, comme c'est d'ailleurs le cas plus généralement pour l'ensemble de la discipline psychiatrique et pour la médecine interne. Nous savons quels groupes de médicaments ont tendance à être efficaces chez tel groupe de patients, mais nous en savons beaucoup moins sur ce qui différencie, au sein de ces groupes, les patients qui répondent de ceux qui ne répondent pas aux traitements. Les résultats issus de la génétique moléculaire, domaine en plein essor de la pharmacogénétique, pourraient amplement contribuer à élucider ce point (Evans et Relling, 1999).

Interaction inné-acquis

Les troubles psychiatriques infantiles sont multifactoriels par nature. Cela implique non seulement la participation de facteurs de risque à la fois héréditaires et environnementaux, mais aussi le fait que les processus causaux s'expliquent souvent par une interaction entre les deux, résultant d'actions conjointes, de corrélations et d'interactions gènes-environnement. Bien que l'importance de ces interactions soit apparue clairement dans les études génétiques quantitatives et ressorte des conclusions épidémiologiques (Rutter et coll., 1997), l'étude de ces interactions s'est heurtée à deux obstacles : l'identification des facteurs pour lesquels les risques sont véritablement médiés par l'environnement, et le fait que les risques génétiques ne peuvent pas être évalués au niveau individuel. La première difficulté a été atténuée par l'élaboration de stratégies de recherche qui permettent de tester les hypothèses de risque environnemental, et les résultats ont permis d'identifier des processus de risque médiés par l'environnement (Rutter, 2000b). L'identification des différents gènes de prédisposition permettra d'identifier les risques génétiques chez l'individu, ce qui devrait largement faciliter l'identification des risques environnementaux et plus particulièrement des interactions entre ces deux types de risques (Plomin et Rutter, 1998). Le principal problème pratique que nous rencontrerons dans cet effort tient au fait qu'il existe de nombreux gènes de prédisposition ; or la distinction des effets génétiques spécifiques nécessitera la caractérisation de l'ensemble des gènes, ou du moins de la majorité d'entre eux. Cela représente un défi considérable qu'il sera difficile de relever. Néanmoins, il ne fait pas de doute que la génétique moléculaire offre un potentiel immense, notamment pour l'étude des interactions entre l'inné et l'acquis. Elle devrait également permettre de répondre à cette question fondamentale : les risques médiés par l'environnement et les risques d'origine génétique s'expriment-ils par les mêmes processus neuronaux ?

Lors de la prise en compte des influences environnementales, il sera bien sûr essentiel de considérer les risques créés par une consommation d'alcool pendant la grossesse, des complications obstétricales et périnatales et des anomalies mineures du développement (Rutter, 2000a et b).

Diagnostic psychiatrique

Comme il manque au diagnostic psychiatrique un critère de validation externe, à l'instar des tests physiologiques, il s'est avéré très difficile de définir quels devaient être les frontières, les critères et les démarcations véritables. L'identification des gènes de prédisposition devrait être utile dans ce contexte (Farmer et Owen 1996 ; Rutter et Plomin, 1997) et, par exemple, permettre de déterminer quels sont les troubles de la communication ou sociaux qui relèvent de la même prédisposition génétique que l'autisme, et quels sont ceux qui relèvent d'un autre phénomène. Cela s'applique également à la schizotypie et à la schizophrénie (Hollis, 2002), ainsi qu'aux troubles obsessionnels compulsifs et au syndrome de Gilles de la Tourette (Leckman et Cohen, 2002).

L'identification de tels gènes présente de grands avantages, mais cette approche diagnostique donne des résultats optimaux lorsqu'il existe un gène majeur, directement responsable de la maladie, ce qui ne concerne qu'une infime proportion de troubles psychiatriques. En outre, rappelons que la plupart des diagnostics médicaux ne sont pas fondés sur l'élément initial qui conduit à la pathologie, mais plutôt sur une physiopathologie commune (Taylor et Rutter, 2002). Les progrès réels dans le diagnostic psychiatrique proviendront donc davantage de la compréhension des processus neurobiologiques sous-jacents, que de l'identification des gènes de prédisposition en tant que tels (Owen et coll., 2000).

Dépistage génétique

D'aucuns misent sur ce qui pourra être accompli à l'avenir grâce au dépistage génétique. Ce scénario futuriste veut qu'une fois l'identification de tous les gènes de prédisposition importants achevée (ce qui devrait certainement prendre beaucoup de temps), on pourra donner à chaque individu son profil génétique, lequel indiquera s'il développera telle ou telle pathologie. En réalité, les choses ne se dérouleront pas de cette manière, puisque la prédisposition aux maladies ne devrait pas être déterminée par un seul gène, mais plutôt par un ensemble de gènes. En théorie, la recherche génétique pourrait fournir ce type d'informations, mais on ne sait pas encore si elle le fera. Toutefois, et cela est bien plus important, même quand on disposera du tableau complet de la prédisposition génétique, la probabilité de survenue de la maladie dépendra toujours de l'exposition de la personne à certains facteurs de risque environnementaux. La manière dont fonctionnent les troubles multifactoriels rendra toute approche déterministe difficile. Par ailleurs, la recherche génétique, par sa compréhension des mécanismes régissant les interactions entre l'inné et l'acquis, devrait être en mesure de fournir des indications précieuses sur les aménagements environnementaux susceptibles de réduire le risque de survenue d'une maladie, ce qui représente un potentiel important.

Conseil génétique

Des considérations du même ordre s'appliquent également au conseil génétique (Simonoff, 2002). Les résultats de la génétique moléculaire seront d'une grande aide, car il faudrait prévoir la prédisposition génétique à l'échelle individuelle, et non pas seulement sur la base de moyennes obtenues en populations. Malheureusement, la situation des troubles multifactoriels est compliquée par le fait que les risques sont de nature probabiliste et non déterministe, et sont subordonnés aux événements futurs de l'existence. Les progrès de la génétique seront utiles au conseil génétique, mais l'éventail des compétences que suppose cette importante spécialité sera plus large qu'il ne

l'est actuellement ; ainsi, les conseils génétiques devront avoir une bonne connaissance du diagnostic clinique et des processus de risque environnemental.

Problèmes d'ordre éthique

Les progrès de la génétique devraient susciter dans l'avenir des problèmes éthiques importants. Bien qu'ils soient nombreux et variés, ils doivent être gérables s'ils sont correctement traités (Farmer et McGuffin, 1998 ; Rutter, 1999). Néanmoins, l'histoire nous enseigne que les découvertes scientifiques ont souvent fait l'objet d'une utilisation impropre, montrant la science sous un faux jour et ignorant les principes éthiques. La société dans son ensemble devra s'assurer que cela n'arrive pas et les chercheurs ont une responsabilité à cet égard. Plusieurs problèmes doivent être mis en lumière.

Premièrement, certains ont craint qu'une attention excessive portée aux priorités de la recherche en génétique moléculaire revienne à éclipser la recherche sur les mécanismes de risque environnementaux, ce qui aurait des conséquences très fâcheuses. Comme nous l'avons souligné, même si ce risque ne doit pas être ignoré, les conclusions de la génétique font clairement état de la nécessité d'une recherche qui porte à la fois sur les facteurs de risque génétiques et environnementaux, et plus spécialement sur leur interaction. On a aussi redouté, dans le même esprit, que la recherche génétique n'encourage un déterminisme génétique trompeur qui entraverait les initiatives des pouvoirs publics et les innovations pratiques destinées à traiter les risques environnementaux graves. Le risque existe mais, rappelons-le, il découle d'une mauvaise compréhension des messages de la recherche génétique. Cela est parfois lié à la crainte que les progrès génétiques ne conduisent à une « médicalisation » des problèmes sociaux, avec pour corollaire un recours excessif aux traitements pharmacologiques, et à négliger les interventions axées sur les facteurs de risque psychosociaux. À cet égard, l'un des messages clés de la recherche génétique est que les facteurs génétiques ne concernent pas seulement la maladie. Ils concernent l'ensemble du comportement humain et n'impliquent en aucune façon une quelconque médicalisation.

Une autre préoccupation souvent exprimée concerne la possibilité que les découvertes de la génétique augmentent la stigmatisation psychiatrique. Certes, tout peut arriver, mais nous jugeons cette anticipation curieuse, car les stigmates existants sont en grande partie attribuables à l'idée que les troubles mentaux surviennent parce que les individus agissent de façon irresponsable, ne disposent pas des capacités d'adaptation nécessaires (*coping*) ou ne font pas suffisamment d'efforts ; selon nous, si les résultats biologiques sont gérés de façon responsable, les données attestant de l'implication de tendances biologiques devraient au contraire plutôt réduire les stigmates et non les accroître (Farmer et McGuffin, 1998).

Une préoccupation plus importante concerne l'éventuelle exploitation des données génétiques au détriment des personnes dans le cadre des assurances-vie ou -maladie, ou de l'emploi (Anonyme, 1997). Il faut bien reconnaître que le risque est tangible ; il est nécessaire que les gouvernements des pays occidentaux s'interrogent sur la législation requise pour éviter toute utilisation abusive des données génétiques. Cependant, étant donné la nature probabiliste et contingente des risques génétiques en rapport avec les troubles multifactoriels, le principal problème semble provenir davantage d'une utilisation abusive ou d'une mauvaise compréhension de la génétique, plutôt que des résultats génétiques en tant que tels.

En conclusion, la génétique constitue l'un des domaines de recherche qui progressent le plus rapidement. Ainsi, pour de nombreux médecins, l'essentiel de cette évolution ne se profilait pas même à l'horizon lorsqu'ils ont terminé leurs études. En conséquence, il existe un double danger : que l'on sous-estime l'utilité future des découvertes génétiques, mais aussi que l'on surestime les risques qui les accompagnent. Nous nous sommes efforcés de transmettre notre enthousiasme et de faire comprendre les fortes potentialités de la génétique, tout en étant réalistes quant au chemin restant à parcourir.

Peter McGuffin, Michaël Rutter
Institute of psychiatry, King college, Londres

BIBLIOGRAPHIE

- ANGOLD A, ANGOLD AE. Comorbidity. *J Child Psychol Psychiatry* 1999, **40** : 55-87
- ANONYME. Human genetics - Uncertainties and the financial implications ahead : A discussion organized and edited by ANDERSON RN. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London : Biological Sciences* 1997, **352** : 1035-1114
- CADORET R, YATES W, TROUGHTON E, WOODWORTH G, STEWART M. Genetic-environmental interaction in the genesis of aggressivity and conduct disorders. *Arch Gen Psychiatry* 1995, **52** : 916-924
- CARON C, RUTTER M. Comorbidity in child psychopathology : Concepts, issues and research strategies. *J Child Psychol Psychiatry* 1991, **32** : 1063-1080
- CROWE R. An adoption study of antisocial personality. *Arch Gen Psychiatry* 1974, **31** : 785-791
- DALE P, SIMONOFF E, BISHOP D, ELEY TC, OLIVER B et coll. Genetic influence on language delay in two-year-old children. *Nature Neuroscience* 1998, **1** : 324-328
- EARLS F, MEZZACAPPA E. Conduct and oppositional disorders. In : Child and adolescent psychiatry, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 26
- EVANS W, RELLING M. Pharmacogenomics : Translating functional genomics into rational therapeutics. *Science* 1999, **286** : 487-491

- FARMER A, MCGUFFIN P. Ethics and psychiatric genetics. *In* : Ethics and Psychiatry, 3rd edition. BLOCK S ed, Oxford University Press, Oxford 1998 : 479-493
- FARMER A, OWEN M. Genomics : the next psychiatric revolution ? *Br J Psychiatry* 1996 **169** : 135-138
- FARRER L, CUPPLES LA, HAINES JL, HYMAN B, KUKULL WA et coll. Effects of age, sex, and ethnicity on the association between apolipoprotein E genotype and Alzheimer disease. *J Am Med Assoc* 1997, **278** : 1349-1356
- FLINT J. The genetic basis of cognition. *Brain* 1999, **122** : 2015-2031
- HARRINGTON R. Affective disorders. *In* : Child and adolescent psychiatry, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 29
- HOLLIS C. Schizophrenia and allied disorders. *In* : Child and adolescent psychiatry, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 37
- JOCKIN V, MCGUE M, LYKKEN D. Personality and divorce : A genetic analysis. *J Pers Soc Psychol* 1996, **71** : 288-299
- KENDLER K. Major depression and generalised anxiety disorder. Same genes, (partly) different environments - revisited. *Br J Psychiatry* 1996, **168** : 68-75
- LECKMAN JF ET COHEN C. Tic disorders. *In* : Child and adolescent psychiatry, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 36
- LORD C ET BAILEY A. Autism spectrum disorders. *In* : Child and adolescent psychiatry, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 38
- MCGUFFIN P, RUTTER M. Genetic influences on normal and abnormal development. *In* : Child and adolescent psychiatry, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 12
- NADDER T, SILBERG J, RUTTER M, MAES H, EAVES L. Comparison of multiple measures of ADHD symptomatology : a multivariate genetic analysis. *J Child Psychol Psychiatry* 2001, **42** : 475-486
- OWEN M, CARDNO A, O'DONOVAN M. Psychiatric genetics : Back to the future. *Mol Psychiatry* 2000, **5** : 22-31
- PANDEY A, MANN M. Proteomics to study genes and genomes. *Nature* 2000, **405** : 837-846
- PLOMIN R. Genetics and experience : The interplay between nature and nurture. Sage Publications, Thousand Oaks, 1994
- PLOMIN R, RUTTER M. Child development, molecular genetics and what to do with genes once they are found. *Child Dev* 1998, **69** : 1223-1242
- ROWE D, JACOBSON K, VAN DEN OORD J. Genetic and environmental influences on vocabulary IQ : Parental education level as a moderator. *Child Devel* 1999, **70** : 1151-1162
- RUTTER M, PLOMIN R. Opportunities for psychiatry from genetic findings. *Br J Psychiatry* 1997, **171** : 209-219
- RUTTER M. Comorbidity : Concepts, claims and choices. *Crim Behav Mental Health* 1997, **7** : 265-285

- RUTTER M. Genes and behaviour : Health potential and ethical concerns. *In* : *Inventing heaven ? Quakers confront the challenges of genetic engineering*. CARROLL A, SKIDMORE C eds, Reading, Berks : Sowle Press 1999 : 66-88
- RUTTER M. Genetic studies of autism : From the 1970s into the Millenium. *J Abnorm Child Psychol* 2000a, **28** : 3-14
- RUTTER M. Psychosocial influences : Critiques, findings, and research needs. *Devel Psychopathol* 2000b, **12** : 375-405
- RUTTER M. Child psychiatry in the era following sequencing the genome : commentary. *In* : *Attention, genes and ADHD*. HAY D, LEVY F eds. (in press), 2002
- RUTTER M, DUNN J, PLOMIN R, SIMONOFF E, PICKLES A et coll. Integrating nature and nurture : Implications of person-environment correlations and interactions for developmental psychology. *Devel Psychopathol* 1997, **9** : 335-364
- RUTTER M, MAUGHAN B, MEYER J, PICKLES A, SILBERG J et coll. Heterogeneity of antisocial behavior : Causes, continuities, and consequences. *In* : *Motivation and delinquency*. DIENSTBIER R, OSGOOD D eds, University of Nebraska Press, 1997 : 45-118
- SCHACHAR R ET TANNOCK R. Syndromes of hyperactivity and attention deficit. *In* : *Child and adolescent psychiatry*, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 25
- SIBILIA M, WAGNER E. Transgenic animals. *Eur Rev* 1996, **4** : 371-392
- SILBERG J, RUTTER M, NEALE M, EAVES L. Genetic moderation of environmental risk for depression and anxiety in adolescent girls. *Br J Psychiatry* 2001, **179** : 116-121
- SIMONOFF E. Genetic advice and counselling. *In* : *Child and adolescent psychiatry*, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 66
- SNOWLING M. Reading and other learning difficulties. *In* : *Child and adolescent psychiatry*, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 40
- TAYLOR E ET RUTTER M. Classification : conceptual issues and substantive findings. *In* : *Child and adolescent psychiatry*, 4th edition, RUTTER M, TAYLOR E eds, Blackwell, Oxford, 2002 : chapter 1
- THAPAR A, MCGUFFIN P. Anxiety and depressive symptoms in childhood - a genetic study of comorbidity. *J Child Psychol Psychiatry* 1997, **38** : 651-656
- VANYUKOV M, TARTER R. Genetic studies of substance abuse. *Drug Alcohol Depend* 2000, **59** : 101-123
- WICKER L, TODD JA, PETERSON L. Genetic control of autoimmune diabetes in the NOD mouse. *Annu Rev Immunol* 1995, **13** : 179

Examens systématiques de dépistage chez l'enfant

Chez l'enfant, un certain nombre de bilans de suivi entrent dans le cadre de la protection maternelle et infantile et sont définis dans des textes réglementaires depuis 1945. Certains sont obligatoires et nécessaires pour bénéficier des allocations familiales. D'autres sont réalisés de façon consensuelle, avec des pratiques qui peuvent plus ou moins varier selon les praticiens.

Ces examens sont réalisés à différentes occasions : durant la grossesse ; en maternité à la naissance de l'enfant ; lors d'examens réalisés par le généraliste ou le pédiatre dans certains cas de façon systématique et obligatoire à intervalles définis ; en médecine scolaire.

Suivi médical durant la grossesse

Le suivi médical minimal de la grossesse est fixé à 7 consultations selon le décret du 14 février 1992. La première consultation prénatale doit avoir lieu avant la fin du 3^e mois. Les examens ultérieurs doivent avoir une périodicité mensuelle à partir du 1^{er} jour du 4^e mois de grossesse, jusqu'à l'accouchement. Le décret du 14 février 1992 précise que chaque examen doit comporter un examen clinique, une recherche de l'albuminurie et de la glycosurie.

Le premier examen prévoit une détermination des groupes sanguins (ABO, phénotype rhésus complet et Kell) en cas de première grossesse. Dans tous les cas, cet examen donne lieu à : un dépistage de la syphilis (association d'un test non spécifique type VDRL et d'un test spécifique (TPHA ou FTA)), sérologie de la rubéole et de la toxoplasmose (recherche d'anticorps spécifiques) en l'absence de résultats écrits permettant de considérer l'immunité comme acquise ; une recherche d'anticorps irréguliers à l'exclusion des anticorps dirigés contre les antigènes A et B ; si la recherche est positive, l'identification et le titrage des anticorps sont obligatoires. Il faut noter qu'à partir du deuxième examen, si l'immunité n'est pas acquise, la sérologie toxoplasmique est répétée tous les mois.

Le quatrième examen réalisé au 6^e mois de grossesse prévoit un dépistage de l'antigène HbS et une numération globulaire.

Pour les femmes rhésus négatif ou précédemment transfusées, est ajoutée une recherche d'anticorps irréguliers à l'exclusion des anticorps dirigés contre les

antigènes A et B. Si la recherche est positive, l'identification et le titrage des anticorps sont obligatoires.

Au cours des sixième et septième examens, correspondant aux 8^e et 9^e mois de grossesse, est effectuée une deuxième détermination du groupe sanguin ABO avec rhésus si nécessaire.

Au cours des 8^e et 9^e mois de grossesse, pour les femmes rhésus négatif ou précédemment transfusées, une recherche d'anticorps irréguliers est réalisée à l'exclusion des anticorps dirigés contre les antigènes A et B. Si la recherche est positive, l'identification et le titrage des anticorps sont obligatoires.

Durant la grossesse, des examens non obligatoires sont systématiquement proposés ou recommandés. Ainsi, le dépistage prénatal du sida n'est pas obligatoire mais la proposition par le médecin est devenue obligatoire par la loi n° 93-121 du 27 janvier 1993. Le dépistage du virus de l'hépatite C n'est quant à lui proposé qu'aux femmes à risques (antécédents de transfusion sanguine ou d'administration de produits sanguins, infection à VIH, toxicomanie).

En ce qui concerne l'échographie obstétricale au cours de la grossesse, la loi prévoit la réalisation de trois échographies dont les termes sont actuellement bien définis : entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée pour la première échographie ; entre 20 et 22 semaines d'aménorrhée pour la seconde ; entre 31 et 33 semaines d'aménorrhée pour la troisième.

Il est naturellement possible d'en effectuer d'autres en cas de besoin. Toutes ces échographies sont orientées vers le diagnostic prénatal des malformations fœtales nécessitant une prise en charge fœtale et/ou périnatale.

Aucun autre examen n'est obligatoire durant la grossesse mais un certain nombre sont à recommander ou à connaître : évaluation biologique du risque de la trisomie 21 chez les femmes de plus 38 ans par amniocentèse, électrophorèse de l'hémoglobine en cas d'origine ethnique exposant à un risque de drépanocytose...

Suivi médical du jeune enfant

La loi du 15 juillet 1970, complétée par le décret d'application du 2 mars 1973, institue la délivrance obligatoire de certificat de santé, à l'occasion de certains examens médicaux préventifs dans les 8 premiers jours de la vie, au cours du 9^e et au cours du 24^e mois de l'enfant. À titre individuel, les certificats de santé de l'enfant permettent de s'assurer que chacun est examiné à titre préventif au moins trois fois entre la naissance et 24 mois.

Ces trois examens font partie des vingt examens médicaux systématiques et obligatoires prévus de 0 à 6 ans : 8 premiers jours de la vie (certificat obligatoire) ; 1^{er}, 2^e, 3^e, 4^e, 5^e et 6^e mois ; 9^e mois (certificat obligatoire) ; 12^e, 16^e, 20^e mois ; 24^e mois (certificat obligatoire) ; puis chaque semestre de 2 à 6 ans.

Ces examens sont orientés vers la détection précoce d'anomalies (maladies, déficiences, et infirmités). Ces examens sont assurés par les consultations de PMI ou par les médecins praticiens, généralistes ou pédiatres.

Au-delà de l'âge de 6 ans, le relais est pris par la médecine scolaire.

Période néonatale

Des examens sanguins sont effectués systématiquement dans la première semaine de vie, en général au 3^e jour de vie, à la maternité, et plus particulièrement dans les services de néo-natologie pour les nouveau-nés à risque. Ils ont pour but de dépister et de traiter, le plus précocement possible, d'éventuelles maladies telles que la phénylcétonurie¹ (par le test de Guthrie ou par fluorimétrie), l'hypothyroïdie congénitale² (dosage de la TSH) et l'hyperplasie congénitale des surrénales. Le dépistage néonatal de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie est assuré aujourd'hui de façon systématique. En 1986, le taux de couverture³ pour la région Provence-Alpes-Côte-d'Azur, s'élevait à 100 % (Reviron et coll., 1991). Ce résultat paradoxal s'explique entre autres par le fait qu'un enfant né dans une région peut être testé dans une autre. Le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales est devenu systématique depuis 1995 (dosage radio-immunologique de la 17 hydroxyprogesterone).

Les dépistages d'autres maladies telles que la mucoviscidose⁴ ou la drépanocytose ne sont pas systématiques dans toutes les régions françaises. Dans certaines régions telles que la Bretagne, on dépiste systématiquement la mucoviscidose. Cette conduite se justifie pour plusieurs raisons, notamment la fréquence particulière de cette affection dans cette région (Le Marec, 2000). Mais, actuellement, aucun programme national n'existe car l'intérêt d'un dépistage précoce n'est pas formellement démontré du fait de l'absence d'une thérapeutique réellement efficace. De même, le dépistage de la drépanocytose⁵ est également effectué dans certaines régions telle que l'Île-de-France ou la région Provence-Alpes-Côte-d'Azur, en raison d'une population migrante et méditerranéenne importante⁶ (Le Marec, 2000). Il est également pratiqué aux Antilles et en Guyane depuis 1985. Ces dépistages sont par ailleurs réalisés en métropole pour les nouveau-nés à risque en fonction de l'origine ethnique des parents.

1. L'incidence est d'environ 1/16 000 naissances.

2. La prévalence est d'environ 1/4 000 naissances.

3. Taux de couverture régional = nombre de tests réalisés dans une région dans l'année/nombre de naissances déclarées durant cette année (INSEE) x 100.

4. La prévalence est d'environ 1/2 500 naissances.

5. Fréquence avoisinant les 1/4 000 naissances avec une grande disparité selon les régions (région parisienne : 1/1 100).

6. Ce dépistage demande l'accord écrit préalable des parents.

D'autres dépistages pourraient éventuellement s'ajouter dans l'avenir tels que le dépistage de la leucinose (1/100 000 à 200 000), de la galactosémie (1/50 000 à 150 000), ou de l'homocystinurie (1/300 000). Mais, actuellement, ces pathologies ne répondent pas aux critères retenus pour un dépistage systématique. En revanche, pour les sujets dits « à risque », ces dépistages peuvent devenir systématiques. C'est également le cas de la dystrophie musculaire de Duchenne et de l'hypercholestérolémie familiale.

En ce qui concerne le dépistage des troubles auditifs, la circulaire ministérielle de 1977 recommande le dépistage néonatal dans la population à risque élevé (enfants sortants de soins intensifs néonataux ou ayant des antécédents familiaux de déficits auditifs ou porteurs d'une anomalie cranio-faciale, par l'étude des réactions à des stimulations sonores calibrées) (Rimbaud).

Durant la première semaine de vie du nourrisson, un premier certificat de santé est complété (certificat de santé du 8^e jour). Cet examen est programmé à partir du 4^e jour de vie du nouveau-né. Cet examen est composé d'un examen général, d'un examen neurologique, de l'étude des fonctions de relations avec l'environnement. Il sert également à vérifier les mesures de puériculture et de pédiatrie préventive et sociale (Rimbaud).

Sur le certificat à 8 jours, sont recensés à la fois l'état de santé de l'enfant à la naissance, la réalisation ou non des examens de dépistage des maladies métaboliques vus précédemment et les résultats de l'examen fait au moment du remplissage du certificat.

Ainsi, on peut trouver sur ce certificat :

- un recensement des pathologies de la première semaine : insuffisance respiratoire grave ; état neurologique anormal (l'attitude au repos, les caractères de la motricité spontanée et provoquée, la qualité du cri, l'activité sensorielle, une étude du tonus, un examen des automatismes primaires, un examen des réflexes ostéo-tendineux et des réflexes cutanés plantaires) ; infection ; urgence chirurgicale ; ictère avec exsanguino-transfusion ; autres pathologies ;
- l'examen d'éventuelles anomalies congénitales telles que : une polymalformation ; un spina bifida ; une fente labio-palatine ; une atrésie de l'œsophage ; une réduction de membres ou une absence d'éléments osseux ; une omphalocèle, un gastrochisis ; une hydrocéphalie ; une malformation cardiaque ; une trisomie 21 ; des hanches luxables ; d'autres malformations ;
- un test de l'audition.

En parallèle à ce certificat, est rempli le carnet de santé de l'enfant.

Période entre 1 et 6 mois

De 1 mois à 6 mois, un examen à lieu tous les mois. Entre le premier et le troisième mois, les examens répertoriés sur le carnet de santé ne font état que d'une mesure du poids, de la taille, du périmètre crânien, d'un examen clinique et d'une analyse du développement psychomoteur de l'enfant.

Le cinquième examen systématique a lieu à 4 mois et il est davantage détaillé dans le carnet de santé. On peut recenser les examens suivants :

- des mesures du poids, de la taille, du segment supérieur et du périmètre crâniens de l'enfant sont effectuées ;
- un examen somatique ;
- une analyse du développement psychomoteur selon les items suivant avec des réponses par « oui » ou « non » : joue avec les mains ; sourire « réponse » ; tourne la tête pour suivre un objet ; attrape un objet qui lui est tendu ; maintenu assis, tient sa tête droite ; sur le ventre, soulève tête et épaules ; sur le ventre, soulève avant-bras ;
- un examen auditif avec l'analyse de la présence ou de l'absence de réaction à des stimuli sonores ;
- un examen de la vue avec l'analyse de la présence ou de l'absence d'un strabisme, d'un nystagmus.

À 5 mois et à 6 mois, les mêmes examens que pour les trois premiers mois (mesure du poids, de la taille et du périmètre crânien, examen clinique et analyse du développement psychomoteur de l'enfant) sont réalisés.

Période de 6 à 12 mois

Le premier examen de l'enfant au-delà de 6 mois est celui des 9 mois qui donne lieu au remplissage du second certificat obligatoire.

Le but de l'examen du neuvième mois est d'apprécier l'évolution de la croissance et du développement psychomoteur de l'enfant, de rechercher des malformations ou des anomalies non détectées aux examens précédents, de dépister des anomalies neurologiques et notamment sensorielles et de vérifier que les vaccinations obligatoires ont bien été appliquées (Roussey).

Ainsi, on recense à partir du carnet de santé, les examens suivants :

- une mesure du poids, de la taille, du périmètre crânien, du segment supérieur, et de la corpulence (P/T^2). Les chiffres retrouvés sont reportés sur les courbes de croissance du carnet de santé, ce qui permet de déceler rapidement une anomalie au niveau de la vitesse de croissance de l'enfant. La mesure du périmètre crânien est importante car elle reflète le développement du cerveau ;
- un examen somatique ;
- un examen du développement psychomoteur selon les items suivants : tient sans appui ; tient debout sans appui ; réagit à son prénom ; répète une syllabe (ou associe deux syllabes) ; se déplace ; saisit un objet avec participation du pouce ;
- un examen auditif avec l'analyse de la présence ou de l'absence de réaction à des stimuli sonores. À cet âge, le type de surdité qui peut être dépisté est une surdité de perception, c'est-à-dire une anomalie congénitale de l'oreille interne. La circulaire ministérielle de 1977 recommande l'emploi de jouets sonores pour le dépistage de troubles auditifs ;

- un examen de la vue avec l'analyse de la présence ou de l'absence d'un strabisme et d'un nystagmus ;
- éventuellement, des examens complémentaires sont réalisés : évaluation qualitative de l'acuité visuelle, évaluation qualitative de l'acuité auditive.

Le certificat obligatoire qui est complété lors de la visite rappelle les antécédents de l'enfant, c'est-à-dire la présence ou non : de maladies infectieuses graves ; d'un ictère supérieur à 8 jours ou récidivant ; d'affections ORL récidivantes ; d'affections broncho-pulmonaires répétées ; de diarrhées chroniques ; de vomissements répétés persistants ; de convulsions ; d'infections urinaires ; de troubles importants du sommeil ; d'anorexie ; d'intervention chirurgicale ; d'accidents ou d'intoxications ; d'eczéma constitutionnel ; et éventuellement d'autres antécédents.

Ce certificat rappelle également les affections invalidantes actuelles telles que la présence ou non : d'un spina bifida, méningocèle ; d'hydrocéphalie ; de malformations congénitales du système nerveux et de l'œil ; de malformations congénitales de l'appareil circulatoire ; de malformations congénitales de l'appareil respiratoire ; de malformations congénitales de l'appareil digestif ; de malformations congénitales de l'appareil génital ; de malformations congénitales de l'appareil urinaire ; d'un bec-de-lièvre, fente palatine ; de pieds bots ; de dysplasie de la hanche ; d'autres malformations congénitales ostéo-articulaires ; de trisomie 21 (mongolisme) ; d'autres malformations congénitales multiples ; d'infirmité motrice cérébrale ; d'un retard important du développement neuropsychologique ; de troubles de l'audition ; de troubles de la vision ; de myxœdème et hypothyroïdie ; d'un retard statural important ; de séquelles d'accident ; d'un rachitisme ; d'anémie ferriprive ; d'angiomes.

Un examen est prévu à 12 mois identique à ceux effectués de 1 à 3 mois et à 5 et 6 mois à savoir une mesure du poids, de la taille, du périmètre crânien, un examen clinique et une analyse du développement psychomoteur de l'enfant.

De 12 mois à 18 mois

De même qu'à 12 mois, un examen est réalisé à 16 et 20 mois au cours duquel le médecin mesure le poids de l'enfant, sa taille, son périmètre crânien, puis réalise un examen clinique et analyse le développement psychomoteur de l'enfant.

Parallèlement aux examens prévus par le carnet de santé, des bilans de santé sont réalisés pour les enfants du régime général à Paris et en Île-de-France (les bilans de santé de l'enfant, CPAM de Paris). En plus des enfants affiliés au régime général, certains enfants en situation de précarité sont vus. Ces derniers, dont les parents sont bénéficiaires du RMI ou de l'API, sont recrutés selon une liste fournie par la CAF.

860 Les examens sont réalisés pour deux tranches d'âge : entre 12 et 18 mois et entre 3,5 ans et 4,5 ans. La répartition des enfants selon ces tranches d'âges est

de 50/50. Ces bilans sont réalisés pour tous les enfants se présentant au centre. Tous les parents habitant à Paris reçoivent une invitation lorsque l'enfant atteint 8 mois. Depuis août 1998, ces courriers sont également adressés à tous les enfants des bénéficiaires du RMI et de l'API des départements 75, 91, 93, 94 et 95. Parallèlement, le centre accueille d'autres enfants d'Île-de-France à la demande spontanée des parents ou sur la demande des médecins traitants ou des centres de PMI.

Le bilan de santé dure 3 heures 30. Un bilan très approfondi est réalisé selon un protocole d'examen fixe et adapté aux deux âges. Ce bilan comporte :

- un examen clinique réalisé par différents spécialistes (ORL, ophtalmologue, pédiatre, stomatologue, psychologue) ;
- des examens de laboratoire (NFS, ferritinémie, examen des urines...) ;
- des examens spécialisés : audiométrie tonale, examen de la vision... ;
- d'autres examens ne sont réalisés qu'en cas de demande d'un spécialiste (radiographie, électrophorèse de l'hémoglobine...).

Le deuxième objectif de ces examens de santé est de réaliser des études épidémiologiques afin de dégager des facteurs de risque et de diffuser ces informations.

Ces bilans de santé sur Paris touchent 15 000 enfants sur Paris et l'Île-de-France par an, soit environ 17 % des enfants de la ville de Paris et 2 % de la région Île-de-France (entretien avec un médecin du centre de bilans de santé de l'enfant de Paris).

Il existe peu d'autres centres de bilan de santé ; le seul autre centre ayant une activité similaire, mais avec une intensité plus faible se trouve à Clichy en région parisienne. Il existe un autre centre à Bobigny, mais davantage orienté sur les enfants de plus de 6 ans et en situation précaire. À Nancy, un centre réalise des bilans de santé le plus souvent familiaux qui concernent des enfants plus âgés.

Les études effectuées à partir des bilans de santé de la CPAM de Paris permettent de déterminer les causes des défauts de prévention chez les enfants : une diminution de la surveillance médicale après l'âge de 2 ans ; une carence de connaissances élémentaires en puériculture des mères ; une ignorance des facteurs de risque familiaux ; le problème des familles parisiennes d'autres cultures.

De 18 mois à 24 mois

L'examen du 24^e mois donne lieu à la rédaction du troisième certificat médical obligatoire.

À cet âge, il y a, comme aux précédents examens :

- une mesure du poids, de la taille, du périmètre crânien, du segment supérieur, de la corpulence (P/T^2), du périmètre thoracique et enfin un comptage du nombre de dents ;

- un examen somatique ;
- un examen du développement psychomoteur afin d'analyser la motricité globale, la motricité fine, le langage, la sociabilité... selon les items suivants : marche acquise ; se relève seul ; associe deux mots ; imite un trait ; obéit à un ordre simple ; nomme au moins une image ; superpose des objets (cubes).

Le certificat du 24^e mois recense les antécédents de l'enfant depuis le 9^e mois tels que : des maladies infectieuses graves ; des affections ORL récidivantes ; des affections broncho-pulmonaires répétées ; des diarrhées chroniques ; des convulsions ; des infections urinaires ; des troubles du comportement (troubles importants du sommeil, anorexie, autre troubles du comportement) ; des interventions chirurgicales ; des accidents ou des intoxications ; de l'eczéma constitutionnel ; d'autres antécédents.

De même qu'au 9^e mois, on recense les affections invalidantes : un spina bifida, méningocèle ; une hydrocéphalie ; des malformations congénitales du système nerveux et de l'œil ; des malformations congénitales de l'appareil circulatoire ; des malformations congénitales de l'appareil respiratoire ; des malformations congénitales de l'appareil digestif ; des malformations congénitales de l'appareil génital ; des malformations congénitales de l'appareil urinaire ; un bec-de-lièvre, fente palatine ; des pieds bots ; une dysplasie de la hanche ; d'autres malformations congénitales ostéo-articulaires ; trisomie 21 ; d'autres malformations congénitales multiples ; une infirmité motrice cérébrale ; une arriération mentale profonde ; une débilité mentale ; des troubles de l'audition ; des troubles de la vision ; des tumeurs et hémopathies malignes ; d'autres hémopathies ; une mucoviscidose ; du diabète ; d'autres troubles du métabolisme ; un myxoedème et une hypothyroïdie ; un retard statural important ; des séquelles d'accident ; du rachitisme ; une anémie ferriprive ; des angiomes...

Au cours de l'examen du 24^e mois, on note également la réalisation :

- d'un examen auditif avec l'analyse de la présence ou de l'absence de réaction à un stimuli sonore ;
- d'un examen de la vue avec l'analyse de la présence ou de l'absence d'un strabisme, d'un nystagmus.

L'évaluation qualitative de l'acuité visuelle et de l'acuité auditive est effectuée, si cela n'a pas été fait, à l'examen des 9 mois.

Réalisation des examens de santé obligatoires

Une étude a été menée en 1992 sur le bilan des certificats de santé (Senecal et coll., 1993). Pour cela les auteurs se sont appuyés sur les statistiques publiées par le ministère de la Santé et les ont complétées par des renseignements fournis par les services de PMI des DDASS.

Le taux de couverture est de 93 % pour le premier certificat, de 71 % pour le deuxième et de 67 % pour le troisième. Ces résultats sont pratiquement

identiques suivant les années mais très inégaux suivant les départements (tableau I).

Tableau I : Taux de réalisation (%) des certificats de santé obligatoires (Senecal et coll., 1993)

Départements	1 ^{er} certificat		2 ^e certificat		3 ^e certificat	
	1989	1990	1989	1990	1989	1990
Moyenne	93,1	93,3	71,2	71,2	65,0	67,2
Alpes-de-Haute-Provence	93,4	95,6	94,0	93,0	93,9	93,6
Indre-et-Loire	95,4	95,3	90,0	89,0	90,4	85,9
Jura	99,5	94,5	93,2	83,5	90,0	84,6
Meurthe-et-Moselle	95,7	97,2	93,2	92,0	89,9	90,4
Nièvre	95,7	97,0	92,0	93,8	79,2	85,0
Haut-Rhin	96,9	100,0	91,0	89,6	84,3	87,3
Haute-Vienne	97,4	97,5	90,0	89,2	96,0	80,8
Seine-Maritime	96,6	97,7	50,1	61,1	48,4	54,1
Ille-et-Vilaine	-	96,1	-	79,2	-	87,8
Rhône	65,6	64,0	37,4	40,9	38,6	39,8
Gers	65,2	62,5	45,1	42,0	45,9	42,9
Loire-Atlantique	51,8	51,2	44,5	48,8	41,5	45,2
Guadeloupe	88,1	94,3	33,0	54,9	21,4	25,1
Martinique	83,5	97,8	15,7	19,3	10,2	21,0
Guyane	42,5	47,9	23,7	48,6	12,5	23,6
Paris	94,8	95,3	59,4	59,6	48,7	48,1

Une enquête plus récente a été effectuée en 2000 auprès des médecins chefs de PMI des 97 départements français (Senecal, 2001). Cette enquête a montré des taux de couverture de la population, proches de ceux précédemment cités, à savoir 94 % pour le premier certificat, 71 % pour le second certificat et 66 % pour le certificat à 24 mois.

Des inégalités départementales persistent, puisque 69 départements ont un taux de couverture de 95 % et plus, 17 un taux de 90 % à 94 %, 6 de 85 % à 89 % et 8 un taux inférieur à 85 %.

Si l'on se réfère à des statistiques plus récentes fournies par le ministère de l'Emploi et de la Solidarité, on retrouve des chiffres très similaires mais un peu inférieurs pour les certificats à 9 mois (65 %) et à 24 mois (60 %) (Annuaire des statistiques sanitaires et sociales, 1998).

Selon l'étude menée en 1992, en 1990, le premier certificat était rempli par un pédiatre dans 90 % des cas, ce qui est logique puisqu'il est généralement

rempli à la maternité d'accouchement. Le taux des examens pratiqués par un pédiatre diminue ensuite régulièrement, de 90 % au premier examen à 43 % à 9 mois, puis à 38 % à 24 mois. Il s'agit de chiffres moyens et les différences sont grandes entre les départements, allant de 20 % à 76 % pour le certificat à 9 mois, et de 10 % à 70 % à 24 mois.

Selon l'enquête menée en 2000, on observe une augmentation du taux de remplissage des certificats par les pédiatres : ce taux est passé à 93 % en 1992 à 95,2 % en 1995. En revanche, le taux de remplissage des deuxième et troisième certificats par les pédiatres reste stable depuis 1990, autour de 48 % pour le deuxième certificat et 41 % pour le troisième.

Ces statistiques sous-estiment les taux réels de réalisation des certificats. En effet, pour recevoir les allocations familiales, il suffit que ces certificats soient renvoyés aux allocations familiales, au sein desquelles il est plus difficile d'obtenir des statistiques (Rambaud).

La copie du certificat n'est pas toujours envoyée à la CPAM (Entretien avec un médecin du centre de bilans de santé de l'enfant de Paris).

La circulaire ministérielle de 1977 recommande le dépistage néonatal des troubles auditifs dans la population à risque élevé. Or 50 % des enfants ayant un déficit auditif sévère ou profond ne font pas partie de cette population et échappent de ce fait à ce dépistage orienté. Ces déficits sont actuellement diagnostiqués à un âge proche de 3 ans, entraînant une prise en charge tardive (Revue Prescrire, 1995).

De 24 mois à 6 ans

D'après le carnet de santé, la surveillance médicale de 2 à 6 ans, comprend un examen semestriel. Cette période est marquée par deux « temps forts » : bilan entre 3 et 4 ans et entre 5 et 6 ans. Ces deux bilans incluent un examen somatique, un examen de l'état dentaire, de l'audition, de la vision et l'analyse du développement psychomoteur.

À 30 mois et à 36 mois, un examen rapide est réalisé et reporté sur le carnet de santé. Après avoir pesé l'enfant, sont réalisés les mesures de taille, du périmètre crânien puis un examen clinique et une analyse du développement psychomoteur.

L'examen qui a lieu entre 3 et 4 ans constitue le premier temps fort de cette période. Au cours de cette visite, le médecin réalise :

- un examen auditif ;
- un examen oculaire ;
- un examen de la cavité buccale.

Il vérifie également l'absence de troubles du sommeil et prend les mensurations de l'enfant (poids, taille, segment supérieur, corpulence (P/T²).

Au cours de ce bilan, un examen somatique est effectué avec mesure de la tension artérielle.

L'examen psychomoteur se fait selon cinq items :

- la sociabilité (enlève un vêtement, joue en groupe) ;
- le langage de l'enfant (dit son nom, dit son sexe, connaît trois couleurs, fait une phrase) ;
- la motricité globale (lance une balle, saute en avant, tient sur un pied) ;
- la motricité fine (boutonne sur lui, trace un trait vertical, copie un cercle, bonhomme trois parties) ;
- la propreté de l'enfant (diurne et nocturne).

Entre 4 et 5 ans, les examens semestriels sont identiques à ceux conduits entre 30 et 36 mois.

L'examen constituant le second temps fort de cette période est effectué entre 5 et 6 ans. Cet examen ressemble fortement à celui conduit entre 3 et 4 ans, avec en plus un examen de la statique vertébrale (courbure anormale, raideur segmentaire).

L'examen du développement psychomoteur s'établit selon les éléments suivants avec des réponses en « oui » ou « non » : marche talon-pointe avant ; marionnettes ; attrape une balle qui rebondit ; compte treize cubes ou jetons ; répète une phrase de douze syllabes ; décrit une image ; exécute une consigne ; distingue : matin, soir, après-midi ; montre le dessus, le dessous ; copie un carré, un losange, des boucles ; latéralité (main, œil, pied : droite : gauche ou mal fixée) ; comportement global : autonomie, spontanéité, capacité d'attention).

Parallèlement aux examens prévus par le carnet de santé, des bilans de santé sont réalisés pour les enfants du régime général sur Paris et en Île-de-France. Ces bilans ont été décrits précédemment. Ils concernent les tranches d'âge 12-18 mois et 3 ans et demi à 4 ans et demi. Le bilan effectué à 4 ans est très similaire à ce qui est fait à la tranche d'âge 12-18 mois et comprend également un dépistage des inadaptations sociales.

Réalisation des examens de santé obligatoires

Jusqu'à l'avant-dernière année de maternelle, les examens sont réalisés sous la responsabilité des PMI. Plusieurs examens doivent être théoriquement effectués dans les PMI. En pratique, elles réalisent surtout le bilan à 4 ans, faute de moyens. Il y a une grande disparité des examens réalisés selon les régions, tant dans le nombre d'examens que dans le contenu de l'examen, standardisés dans certaines PMI, beaucoup moins dans d'autres. Par ailleurs, ce sont théoriquement des pédiatres qui réalisent les examens dans les PMI, alors qu'en pratique ce sont souvent des médecins généralistes (entretien avec un médecin scolaire). En 1989, le bilan des 4 ans concernait seulement 35 % des enfants en Haute-Garonne (Granier de Lilliac, 1990).

Deux études ont été menées dans le département de la Marne entre 1986 et 1988 sur les examens de santé de l'enfant de 3-4 ans en école maternelle par la PMI. En ce qui concerne la couverture géographique de ce bilan, il ressort de ces études que les équipes de PMI effectuent les visites médicales dans toutes les écoles publiques ainsi que dans quelques écoles privées du département. Ainsi, plus de 90 % des enfants de 3-4 ans scolarisés en bénéficient (Marchand et coll., 1991).

Une étude a été réalisée en 1988 sur le dépistage des troubles visuels par les services de PMI (Juif et coll., 1989). Sur 97 départements, 92 (94 %) effectuent un dépistage des troubles visuels. Ce dépistage est fait à des âges différents selon les départements, la plupart du temps pendant le bilan des 3-4 ans. Dans 83 % des cas, cet examen est réalisé par une infirmière ou une puéricultrice. Les méthodes de dépistage utilisées sont l'acuité visuelle de loin (100 %), l'acuité visuelle de près (47 %), la motilité oculaire (52 %), un examen sous écran (25 %).

Des études épidémiologiques ont été réalisées à partir des résultats des bilans de santé de l'enfant effectués à la CPAM de Paris : on constate une très nette diminution du suivi médical systématique au-delà de 2 ans. En effet, l'activité des centres de PMI diminue très nettement pour les enfants de ces âges. De plus, les mères consultent peu leur médecin alors que la législation de protection infantile prévoit une surveillance semestrielle jusqu'à 6 ans.

Les études épidémiologiques effectuées par le centre des bilans de santé de Paris montrent que la fréquence de certaines pathologies augmente d'un facteur 2 ou 3 entre les âges de 2 ans et de 4 ans :

- les otites séreuses et les troubles de l'audition ;
- les troubles psychologiques, notamment les troubles du langage ;
- les surcharges pondérales.

Suivi médical après 6 ans

À partir de cet âge, le relais est pris par la médecine scolaire. La médecine scolaire réalise des bilans de santé à trois âges clés de l'enfant.

Un bilan obligatoire a lieu vers 5-6 ans, au moment de l'entrée à l'école primaire. Un autre se déroule à la fin de l'enseignement primaire ou à l'entrée en secondaire, vers 10-11 ans, puis un dernier bilan est fait en classe de troisième.

Bilan des 6 ans

Un premier bilan de santé se déroule vers l'âge de 5-6 ans. Il est obligatoire et réalisé en présence des parents (art. L-191 du Code de la santé publique). Ce bilan s'adresse à tous les enfants scolarisés en grande section de maternelle. Il

est réalisé par le service de promotion de la santé en faveur des élèves, avec les médecins et les infirmières scolaires. Il complète les bilans réalisés par les services de PMI avant l'âge de 6 ans. Il permet d'apprécier l'état de santé global de l'enfant et vise à prévenir les inadaptations scolaires qui pourraient résulter de handicaps (troubles sensoriels, troubles du langage, difficultés motrices, troubles du comportement). Il comporte quatre axes d'évaluation (développement social, somatique, psychomoteur et cognitif).

À l'occasion de ce bilan, il est prévu de faire un dépistage des troubles sensoriels par un examen audiométrique, un examen de l'acuité visuelle de loin, un dépistage de l'hypermétropie, l'étude de la capacité de convergence, de la capacité de poursuite, un dépistage de l'hétérophorie avec recherche d'un strabisme, l'étude de la vision des couleurs et l'étude de la vision binoculaire s'il n'a pas eu lieu auparavant (par exemple, au bilan s'effectuant à l'entrée de la maternelle).

L'examen somatique est le plus complet possible, avec étude de la croissance staturo-pondérale, de l'état dentaire, de la statique vertébrale, de l'appareil cardio-vasculaire, de la sphère ORL, des organes génitaux externes et du stade pubertaire.

Le bilan psychomoteur permet d'établir des critères du développement psychomoteur de l'enfant par l'étude de la motricité globale et de l'équilibre, de l'orientation temporo-spatiale et de la latéralité ; de la coordination, de la motricité fine et du niveau grapho-perceptif et moteur ; de l'élocution, du langage spontané, de la mémorisation immédiate ; du comportement de l'enfant.

Le bilan du langage est récent et permet l'étude du développement cognitif de l'enfant.

De 6 ans à 16 ans

Un second bilan de santé concerne l'entrée dans l'enseignement secondaire vers 10-11 ans. Il est réalisé notamment dans les zones et les réseaux d'éducation prioritaire.

Le dernier bilan est effectué en classe de troisième. Il est effectué dans le cadre de la réglementation d'hygiène et de sécurité du Code du travail dont l'objectif est de donner un avis sur l'aptitude du jeune mineur à travailler sur des machines dangereuses.

Réalisation des examens de santé obligatoires

La visite obligatoire avant le passage en CP devrait être systématiquement réalisée par la médecine scolaire (bilan des 6 ans). En fait, cette visite n'est pas toujours faite car les moyens sont dépassés (chaque médecin scolaire devrait

voir 2 000 enfants). De plus, il n'y a pas de référentiel sur le contenu et la validité des examens réalisés et les dépistages se font souvent de façon très sommaire. Des travaux sont en cours pour parvenir à la standardisation des bilans réalisés (Tursz et Romano, 1997).

Le bilan des 6 ans est réalisé dans 80 % à 100 % des cas selon les PMI (Professionnels de l'enfance, 2000). Par exemple, le bilan des 6 ans a été réalisé dans 80 % des cas en Seine-Saint-Denis en 1996-97, 59 % des cas dans le Val-de-Marne, 83 % en Seine-et-Marne alors que des anomalies avaient été détectées et concernaient de 20 % à 34 % des élèves dans ces mêmes départements. Certains enfants sont vus deux fois, en maternelle et à l'école primaire, d'autres jamais (Tursz et Romano, 1997).

Une enquête postale par questionnaires autoadministrés a été réalisée auprès de médecins scolaires en poste dans huit académies (Danzon et coll., 1998). Sur les 212 questionnaires envoyés, 162 médecins ont répondu. Le bilan des 6 ans a été cité comme étant une priorité départementale par 87 % des médecins interrogés. Près de 80 % (77 %) des médecins interrogés font ce bilan à tous les enfants (82 % lorsque c'est une priorité départementale, 58 % dans le cas contraire). Cependant, on constate une grande variabilité des pratiques selon les départements. Dans certaines académies, seulement 45 % des médecins disent faire ce bilan systématiquement. Le caractère systématique du bilan de 6 ans est remis en question par 15 % des médecins interrogés. Les opinions sur ce sujet varient beaucoup selon que le bilan de 6 ans est ou n'est pas cité comme une priorité départementale (plus de remise en question si le bilan n'est pas cité comme une priorité).

Une étude réalisée par EVAL en 1995 a porté sur l'utilité et le contenu de la médecine scolaire, notamment en ce qui concerne les bilans systématiques d'examens médicaux (Eval, 1995). Pour cela ont été réalisés : des interviews d'experts ; une enquête par questionnaires auprès de personnels de la médecine scolaire de l'académie de Bordeaux.

Le caractère obligatoire du bilan de santé à 6 ans n'a pas été remis en cause. En revanche, les experts interrogés considèrent que le contenu de ce bilan devrait être réorganisé, afin de ne pas refaire ce qui a été fait auparavant. En effet, la majorité des enfants bénéficient de soins satisfaisants et n'ont pas besoin de ce bilan. En revanche, dans la fraction des enfants qui n'en bénéficient pas, on trouve les enfants ayant de très gros problèmes. L'étape fondamentale du bilan à 6 ans devrait être une vérification systématique du carnet de santé : absence ou non du remplissage ; mise à jour des vaccinations ; réalisation des examens des stades de développement des enfants ; remplissage des courbes staturo-pondérales.

868 D'après les conclusions de cette étude, l'intérêt des dépistages systématiques réalisés lors des deux derniers bilans à 10-11 ans et 15-16 ans est remis en

question. Les visites systématiques, lors d'une orientation vers une filière professionnelle relèvent plutôt de compétences proches de la médecine du travail.

Stéphane Bouée, Sandrine Coulomb
Société CEMKA-EVAL, Bourg-La-Reine

BIBLIOGRAPHIE

Annuaire des statistiques sanitaires et sociales. Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques, 1998

DANZON A, QUELIER C, MAITROT C, CARVALHO J. Santé à l'école primaire et partenariat médecin de l'Éducation nationale-enseignant : à propos de 2 enquêtes réalisées par des médecins de l'Éducation nationale en formation. *Santé Publique* 1998, **10** : 289-302

ÉVAL. Etude de perception sur les pratiques de promotion de la santé en faveur des élèves dans l'Académie de Bordeaux. 1995

GRANIER DE LILLIAC AM. L'Enfant déficient auditif de la naissance à l'âge de 6 ans. Thèse pour le doctorat en médecine. 1990

JUIFR, PAGAND A, ARNOULD V. Le dépistage visuel en France : enquête sur le dépistage des troubles visuels par les services de PMI. *Point santé enfance* 1989, **18** : 6-9

LE MAREC B. Erreurs innées du métabolisme. Document consultable sur le site <http://www.med.univ-rennes1.fr/etud/pediatrie/erreurs-metabolisme.htm> (dernière mise à jour mars 2000)

MARCHAND AC, BECK MF, FRANCAERT G. Les examens de santé de l'enfant en école maternelle. Apport épidémiologique et évaluation. *Santé Publique* 1991, **3-4** : 55-60
Professionnels de l'enfance, numéro spécial sur les bilans de l'enfant, nov-déc 2000

RAMBAUD P. Examen du nouveau-né dans la première semaine : techniques et objectifs. Document consultable sur le site <http://www.sante.ujf-grenoble.fr/SANTE/neonat/EXNNE/Exnntext.html>

REVIRON D, AUQUIER P, GIUSIANO B et coll. Contrôle et optimisation du dépistage néonatal de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie. In : Examen de santé de l'enfant et de l'adolescent. *Santé Publique* 1991, **3-4** : 49-116

Revue Prescrire, 1995, **15**, 157 : 848-850

ROUSSEY M. L'enfant de la naissance à 5 ans. Document consultable sur le site <http://www.med.univ-rennes1.fr/etud/pediatrie/naissance-5ans.htm>

SENECAL J, ROUSSEY M, MORELLEC J, MEYER C. Les certificats de santé : 20 ans d'application. *Le Concours Médical* 1993 : 115-123

SENECAL J. Les certificats médicaux obligatoires de la première enfance. *Le Concours Médical* 2001 : 2581-2585

TURSZ A, ROMANO MC. La santé des enfants, la santé scolaire : une réponse et un dispositif appropriés ? *Actualités et Dossiers en Santé Publique* 1997, **21** : 2-7

Approche de la santé mentale des enfants en milieu scolaire

La santé des enfants figure parmi les dix priorités en santé publique établies par les Conférences nationales de santé.

La politique de santé en faveur des élèves édictée récemment par le ministre de l'Éducation nationale souligne et explicite la mission de promotion de la santé de l'Éducation nationale ; plus précisément est abordée sa responsabilité « dans le suivi de la santé des élèves dès lors que les problèmes de santé ou des carences en soins sont susceptibles d'engendrer des difficultés d'apprentissage ou de mettre les élèves en situation d'échec scolaire » (extrait du Bulletin officiel du ministère de l'Éducation nationale, Anonyme, 2001).

La promotion de la santé mentale « vise à favoriser le bien être physique, mental et social des élèves et à détecter précocement les difficultés susceptibles d'entraver la scolarité. Par ailleurs, l'Éducation nationale contribue en liaison avec la Direction générale de la santé à la mission d'observation et de veille épidémiologique ».

Tursz (2001) rappelle que beaucoup de pédiatres ont le sentiment que les troubles émotionnels et du comportement constituent une large part des raisons profondes de recours aux soins dans leur clientèle. Pourtant, bien souvent, les pédiatres ignorent la magnitude du problème, de même que les facteurs de risque des troubles mentaux de l'enfant, ou la nature, la disponibilité et l'efficacité des services appropriés.

Il faut en effet souligner l'absence de données sur la santé mentale des enfants dans notre pays (Casadebaig et Kovess, 1998) alors que des informations substantielles sur la santé des adolescents sont disponibles grâce aux travaux de l'équipe Inserm de Marie Choquet.

De fait, il existe des données de santé (essentiellement sur la vaccination) concernant les enfants jusqu'à l'âge de 6 ans issues de l'exploitation des certificats de santé du 24^e mois et à partir des enquêtes périodiques par sondage dans les écoles, effectuées tous les deux ans environ lors du premier bilan scolaire à 5-6 ans. En revanche, il n'existe pas d'état des lieux sur la santé des enfants entre 6 et 11 ans ; seules quelques études ponctuelles ont été publiées concernant la santé mentale, la qualité de vie ou la santé bucco-dentaire dans cette tranche d'âge. Aucune enquête d'envergure nationale n'a été mise en œuvre jusqu'à présent pour mesurer les différentes dimensions de la santé physique et mentale.

Pour évaluer la santé mentale des enfants, il existe un consensus sur la nécessité d'utiliser plusieurs sources et surtout d'évaluer directement l'enfant. En effet, l'enfant identifie mieux que l'adulte ses problèmes intériorisés comme l'anxiété et la dépression. C'est pourquoi l'information apportée par l'enfant est nécessaire. Toutefois, cette approche n'est pas suffisante. En effet, les informations recueillies par les instruments standardisés dépendent entièrement de l'informateur qui les fournit. Le point de vue de cet informateur, quel qu'il soit, doit être combiné à celui d'autres informateurs pour que l'évaluation de la santé mentale d'un enfant soit relativement complète (Achenbach et coll., 1987 ; Bird et coll., 1992 ; Jensen et coll., 1999). Les parents identifient systématiquement davantage de problèmes que les enfants. Les enseignants ne rapportent généralement pas les mêmes problèmes que les parents, car les comportements de l'enfant changent avec le contexte (Costello et coll., 1988). De façon générale, les adultes tendent à percevoir les problèmes de comportement. Le point de vue de l'enseignant a été généralement privilégié par rapport à celui du parent, car il a été considéré comme probablement moins biaisé, par la désirabilité sociale, qui est toujours un facteur limitant pour les instruments d'évaluation de la santé mentale. En revanche, c'est en général auprès des parents que sont évalués les principaux facteurs de risque pour la santé mentale et la santé physique de l'enfant.

Instruments de mesure de la santé mentale des jeunes

Les instruments existants qui s'adressent à l'enfant sont des guides d'entrevue semi-structurés et structurés. Les principaux guides d'entrevue semi-structurés sont le *Kiddie-Sads* (K-Sads), le *Interview schedule for children* (ISC), et le *Diagnostic interview for children and adolescent*. Ces instruments ne répondent pas aux critères suggérant qu'une entrevue hautement structurée est essentielle afin de réduire la variance liée à l'interviewer, l'information et le critère.

Les guides d'entrevue structurés sont essentiellement représentés par les différentes versions du *Diagnostic interview schedule for children*, le DISC, le DISC-R et le DISC-2. Cependant, ces questionnaires utilisent une approche élaborée auprès des adultes. Ils impliquent des questions caractérisées par la complexité des structures grammaticales et des concepts. Une étude sur la compréhension des questions du DISC-2.25 par les enfants de 9 à 11 ans (n = 240) (Breton et coll., 1995) montre que les enfants de ce groupe d'âge ont une capacité limitée à comprendre les questions longues, les concepts de durée et les structures grammaticales complexes.

La fidélité test-retest de ce type d'instrument n'est pas très élevée chez les adolescents (9 à 17 ans) en population (DISC-2.1 ; n = 375 ; kappas = 0,23 à 0,86 selon le diagnostic) et diminue considérablement plus l'enfant est jeune (Edelbrock et coll., 1985 ; Schwab-Stone et coll., 1994). Utilisant le DISC,

872 Edelbrock et coll. (1985) rapportent des coefficients de corrélation intraclasse

de 0,60 chez les jeunes de 10 à 13 ans ($n = 87$) et de 0,43 chez les enfants de 6 à 9 ans ($n = 70$). Schwab-Stone et coll. (1994) ayant utilisé le DISC-R auprès de 109 enfants de 6 à 11 ans concluaient que « les entrevues hautement structurées ne sont peut-être pas appropriées auprès des enfants du primaire » ($kappas$ test-retest = 0,00 à 0,56). Il a été suggéré que l'immaturation cognitive des enfants de moins de 12 ans peut expliquer l'instabilité de leurs réponses à ces questionnaires.

Test « Dominique interactif »

Certaines théories cognitives suggèrent que la combinaison de stimuli visuels et auditifs améliore le traitement de l'information et, indirectement, la compréhension des concepts verbaux comparativement à la présentation indépendante de stimuli visuels ou auditifs. Traditionnellement, l'image a été utilisée comme moyen d'évaluation de l'enfant dans le domaine de l'éducation et de la psychologie. Il est reconnu que cette approche augmente l'attention de l'enfant sur la tâche, sa compréhension et stimule son intérêt. Elle a été utilisée pour mesurer les stades du développement intellectuel, ou comme test projectif.

Toujours selon les travaux des cognitivistes sur le développement de l'intelligence, avant 11-13 ans les enfants ne sont pas encore capables d'évaluer les aspects temporels qui font partie intégrante des critères développés dans les classifications récentes (fréquence, durée, âge de début des troubles). Aussi il est recommandé de n'étudier que la présence actuelle des symptômes.

Présentation du test

Les premiers travaux (Valla et coll., 1994a, 1997) ont abouti à la mise au point d'une version papier du « Dominique » qui a servi de point de départ au logiciel du « Dominique interactif ». La version papier est une bande dessinée constituée de deux cahiers contenant une centaine de dessins. Plusieurs versions successives ont été réalisées pour améliorer l'instrument. La version papier du « Dominique » présente les comportements et les réactions d'un jeune personnage, nommé Dominique, dans des situations de la vie des enfants, à la maison, à l'école et avec d'autres enfants. Les réactions de Dominique sont normales ou non. Huit dessins montrent des enfants heureux, ayant des réactions positives. Les réactions anormales concernent les problèmes de santé mentale les plus fréquents. L'enfant évalué doit dire si oui ou non il s'identifie à Dominique. La feuille réponse est précodée. Le « Dominique » n'est pas un test projectif. En effet, il illustre le contenu abstrait des symptômes décrits dans le DSM-III-R à l'aide de situations réelles. Les situations sont précises, ce qui laisse peu de place à l'interprétation. L'instrument est simple et facile à utiliser. Son acceptabilité est accrue par la présentation sous forme de bande dessinée et la rapidité d'administration (20 min environ).

Les développements récents dans le domaine de l'informatique ont permis ensuite l'application de l'approche multimédia. Cette approche (multimédia) est largement utilisée dans le domaine de l'éducation. La possibilité de combiner l'image, la visualisation de la question écrite et le son, ainsi que l'interaction entre l'enfant et l'ordinateur font du « Dominique interactif » une méthode d'évaluation entièrement nouvelle.

Le « Dominique interactif » est une bande dessinée interactive multimédia constituée par des dessins en couleurs et des questions transmises par un système vocal. Il s'adresse aux enfants de 6 à 11 ans inclus. Ce questionnaire est autoadministré et offre une grande simplicité d'utilisation. La combinaison d'images et de sons ainsi que l'interaction entre l'enfant et l'ordinateur s'avèrent capables de susciter des réponses pertinentes à des situations spécifiques.

Il présente les avantages suivants : fournir une évaluation indépendante de toute interprétation ou jugement de la part de l'évaluateur, par la suppression de toute intervention entre les réactions de l'enfant et le résultat final ; assurer la comparabilité des évaluations par l'application des mêmes critères de façon identique à tous les enfants ; faciliter la compréhension exacte, par les enfants de 6 ans, du comportement visé, grâce à l'utilisation du multimédia (image et son), tout en respectant leurs limites cognitives ; susciter l'intérêt des enfants à poursuivre, au lieu de souhaiter que l'évaluation se termine le plus vite possible ; augmenter l'implication des enfants parce que l'interactivité leur permet de jouer un rôle actif, ce qui améliore l'authenticité de leurs réactions ; améliorer la fiabilité des réponses, car les enfants ont moins tendance à donner des réponses socialement désirables à un ordinateur qu'à un(e) interviewer. Cet instrument utilise un médium efficace, le dessin, pour aller chercher le vécu émotif des enfants, en particulier la dépression et l'anxiété, alors que souvent seuls les comportements dérangeants sont identifiés. Il offre une grande facilité, une grande rapidité et une grande simplicité d'utilisation grâce à son caractère autoadministré et au traitement automatique de l'information recueillie. Il présente immédiatement le résultat de l'évaluation au moyen de scores obtenus aux sept problèmes de santé mentale évalués par le « Dominique interactif ». Les scores à l'ensemble des troubles intériorisés (dépression, anxiété généralisée, angoisse de séparation, phobie simple) et extériorisés (hyperactivité et troubles de l'attention, opposition, trouble des conduites) fournissent des indications sur la nature des symptômes.

Une brève introduction explique à l'enfant comment se servir du « Dominique interactif » ; ensuite, un dessin apparaît sur l'écran de l'ordinateur et la question correspondante est transmise par des haut-parleurs ou des écouteurs ; l'enfant répond avec la souris en cliquant dans des boîtes situées en bas de l'écran ; un nouveau dessin apparaît... L'environnement est assez simple pour que l'enfant puisse le comprendre et le manipuler à l'aide de l'interactivité, et en même temps suffisamment attrayant pour que son intérêt se maintienne jusqu'à la fin. Le « Dominique interactif » est rapide (15 à 25 min) et adapté

aux enfants. L'ordinateur peut cacher les résultats ou les produire à la fin de l'entrevue en affichant ou en imprimant un profil symptomatologique.

La compréhension des dessins par les enfants de 6 à 11 ans a été vérifiée. La fidélité test-retest étudiée auprès de 340 enfants de la population québécoise a montré des corrélations intraclasse variant de 0,74 à 0,81 selon le problème étudié et des kappas variant entre 0,44 et 0,69 selon le seuil, la plupart des kappas étant autour de 0,60. La consistance interne mesurée par le coefficient alpha de Cronbach va de 0,64 à 0,83 (n = 340) selon le problème étudié (Valla et coll., 1997). Un test des différences de proportions entre les prévalences obtenues par des enfants non référés (n = 55) et référés en cliniques externes de psychiatrie (n = 58) a montré des différences significatives ($0,00 < p < 0,03$) pour tous les diagnostics. Les réponses des enfants permettent d'évaluer leur santé mentale. La validité de critère a été étudiée en utilisant le « Dominique » lui-même pour encadrer le jugement clinique. Les accords juges/enfant montrent des kappas qui vont de 0,64 à 0,88 selon le diagnostic (Valla et coll., 1994a).

Solutions mises en œuvre dans le « Dominique interactif »

Le contenu du « Dominique interactif » a été basé sur le DSM-IV. Toutefois, les critiques provoquées par le DSM-IV ont conduit à des aménagements de l'instrument. Deux seuils ont été déterminés sur les scores obtenus au « Dominique interactif ». Il en résulte trois catégories, au lieu des deux catégories habituelles de sujets « normaux » et « pathologiques ». La catégorie du milieu comprend les enfants dont les scores sont proches des seuils séparant les plus asymptomatiques des plus symptomatiques. Ce système a été choisi pour plusieurs raisons :

- Le DSM-IV exige une certaine sévérité au niveau des symptômes à l'aide d'éléments temporels (fréquence et durée), l'ensemble constituant un critère, en même temps qu'il détermine un nombre de critères minimal au niveau des diagnostics. Pour réduire le nombre de faux positifs, le DSM-IV exige également que les sujets qui atteignent le nombre de critères requis pour un diagnostic présentent une détresse ou une altération significative de leur fonctionnement (*significant distress or impairment*). Dans le « Dominique interactif », l'absence de ces normes de sévérité a été compensée par une augmentation du nombre de symptômes minimal. Cette stratégie devrait se traduire par une diminution de l'erreur de mesure. Toutefois, cette différence limite la précision de l'instrument lorsque le nombre de symptômes est proche du seuil de psychopathologie.
- Étant donné que le nombre de symptômes est en relation avec la gravité des troubles, les instruments d'évaluation de la santé mentale identifient mieux les enfants situés aux extrémités du continuum de la psychopathologie que les sujets proches du seuil, qui sont ceux ayant le plus de risques d'être mal classés (Jensen et coll., 1993).

- De plus, l'introduction d'une troisième catégorie renforce l'importance de l'interprétation des résultats, ce qui prévient l'utilisation non professionnelle du logiciel.
- Le système à trois catégories préserve ainsi un équilibre entre la systématization de l'évaluation et une approche plus clinique de l'univers émotionnel et comportemental des enfants.
- Le système à trois catégories prends également en compte les changements de symptomatologie associés au développement. Parfois, les enfants ne sont pas encore au niveau des attentes de leur famille, de l'école, ou de leurs pairs, et parfois ils les dépassent. Le stress qui en résulte peut temporairement transformer en symptômes des traits de caractère ou des comportements normaux. Ces symptômes peuvent devenir permanents ou disparaître d'eux-mêmes sous l'influence de différents facteurs personnels et environnementaux (Marks, 1987).
- Le système à trois catégories prend en compte le caractère plus ou moins arbitraire de la définition des seuils, et a pour but de diminuer le nombre de faux positifs et de faux négatifs.
- L'utilisation dans le DSM-IV de degrés de sévérité : faible, modéré et sévère contribue à rapprocher le « Dominique interactif » du DSM-IV. L'existence dans le DSM-IV d'une option diagnostique dite « non spécifiée » (*not otherwise specified*) contribue également à ce rapprochement. L'option « non spécifiée » existe pour l'hyperactivité/troubles de l'attention, les troubles de la conduite et l'opposition, les troubles dépressifs et anxieux. Malgré cela, le « Dominique interactif » ne propose qu'une approximation des diagnostics selon le DSM-IV et détermine seulement si l'enfant évalué ne présente probablement pas, pourrait présenter, ou présente probablement un problème de santé mentale. Le terme de « tendances », utilisé en relation avec les résultats du « Dominique interactif » le signale.

Seuils du « Dominique interactif »

Les seuils du « Dominique interactif » ont été déterminés en fonction de résultats statistiques obtenus dans un échantillon de la population québécoise, de considérations obtenues à partir d'un échantillon clinique, et des seuils du DSM-IV.

- DSM-IV : Les seuils du « Dominique interactif » ne sont pas nécessairement les mêmes que ceux du DSM-IV. Cependant, les seuils du « Dominique interactif » maintiennent une correspondance avec le caractère élevé ou bas des seuils du DSM-IV.

- Considérations cliniques : 44 dossiers d'enfants évalués dans des cliniques externes de pédopsychiatrie de l'île de Montréal à l'aide d'une part d'une évaluation clinique et d'autre part du « Dominique interactif » ont été passés en revue. Le niveau socio-économique de la clientèle est faible. Cet échantillon clinique comprend 10 filles, ou 22,7 %, et 34 garçons, ou 77 %, de

l'échantillon. Vingt-quatre enfants avaient entre 6 et 8 ans (4 filles et 20 garçons), et 20 entre 9 et 11 ans (6 filles et 14 garçons). Les filles, comme les garçons, étaient surtout référées pour des troubles du comportement. Outre l'évaluation de l'enfant, l'un des parents était rencontré et une investigation du système familial était effectuée. Pour la plupart des enfants, une information provenant du milieu scolaire était également disponible. Finalement, les résultats de l'évaluation au « Dominique interactif » ont été comparés à ceux de l'évaluation clinique.

- Considérations statistiques : elles s'appuient sur les résultats obtenus auprès d'un échantillon de convenance de 297 enfants de 6 à 11 ans, provenant de 8 milieux de la région de Montréal (5 écoles, une équipe de soccer, des entrevues à domicile, des camps de jour). Sept enfants ayant répondu systématiquement oui ou non à presque toutes les questions (*response set*) ont été exclus, et l'échantillon final est de 290 sujets. Bien que cet échantillon ne soit pas représentatif il comprend des enfants de milieux variés, urbains et semi-ruraux. Il est habituel d'employer l'écart type pour déterminer la déviance. Les sujets dont les résultats sont à plus d'un écart type de la moyenne sont considérés comme déviants, et très déviants à plus de deux écarts types de la moyenne. Cette hypothèse basée sur des considérations mathématiques s'applique lorsque les résultats se distribuent également par rapport à la moyenne (distributions normales). Comme la majorité des enfants ne présentent pas de problèmes de santé mentale, la plupart des scores de symptômes sont en dessous de la moyenne, créant une distribution inégale. Dans l'échantillon de 297 enfants de la population, deux types de distributions ont été observés : les distributions de la phobie spécifique, de l'hyperactivité, de l'opposition, et du trouble des conduites sont asymptotiques, et l'écart type n'a pas de signification ; les distributions de l'anxiété généralisée, de l'angoisse de séparation, et de la dépression sont déviées mais se rapprochent de la distribution normale et les seuils ont été situés à proximité des scores correspondant à un et deux écarts types.

- Prévalences : le seuil inférieur identifie autour de 20 % d'enfants de la population qui pourraient présenter un problème, et le seuil supérieur identifie entre 5 % et 10 % de l'échantillon d'enfants de la population qui présentent probablement un problème. Lorsque les éléments étudiés conduisaient à des seuils différents, la prudence a guidé l'établissement des seuils choisis. En conséquence, les enfants sélectionnés par les seuils du « Dominique interactif » sont un peu plus nombreux que ne le suggèrent les prévalences observées dans les enquêtes de population. C'est pourquoi tous les enfants qui présentent des résultats positifs au « Dominique interactif » ne présentent pas nécessairement une psychopathologie suffisamment grave pour nécessiter une prise en charge.

C'est à partir de toutes ces considérations que les seuils du « Dominique interactif » ont été choisis. De toute façon, bien que ces seuils aient été déterminés à partir de données empiriques, le professionnel qui utilise le « Dominique interactif » doit confirmer leur signification en fonction du

contexte de l'enfant évalué et des autres données pertinentes à sa disposition, ainsi qu'en fonction du but de l'évaluation. Par exemple, pour que l'enfant présente une dépression, le DSM-IV requiert la présence soit d'une humeur dépressive, soit d'une perte d'intérêt ou de plaisir (anhédonie), soit d'irritabilité. Lorsqu'il n'existe aucun de ces symptômes, la dépression doit être considérée comme peu probable, quel que soit le score de symptômes obtenu.

Comparaisons avec d'autres instruments d'évaluation

Les dessins ont été utilisés pour évaluer le développement de l'enfant (Goodenough, 1926), comme test projectif (Machover, 1949), et plus récemment pour évaluer leurs habiletés cognitives (Dunn et Dunn, 1981), ou leurs compétences sociales (Harter et Pike, 1984).

Toutefois, l'utilisation de dessins pour évaluer la santé mentale des jeunes de façon standardisée est relativement nouvelle. Outre le Dominique, quatre autres instruments ont été construits dans ce but. Le *Preschool symptom self-report* (PRESS) (Martini et coll., 1990) étudie les symptômes dépressifs des enfants de 3 à 5 ans. Le *Levonn* (Richters et coll., 1990), basé sur le Dominique, étudie la détresse des enfants victimes de stress post-traumatique. *Darryl* (Neugebauer et coll., 1999) étudie également le stress post-traumatique. Le *Pictorial instrument for children and adolescents* (PICA-III-R) (Ernst et coll., 1994) étudie la symptomatologie des jeunes hospitalisés, incluant les troubles extériorisés, intériorisés, psychotiques et la toxicomanie. Malheureusement, aucune donnée psychométrique n'a encore été publiée pour cet instrument. Pour chacun de ces quatre instruments les comparaisons avec le Dominique sont limitées soit par le groupe d'âge, soit par la symptomatologie étudiée, soit par l'absence de matériel.

Les comparaisons entre les versions « papier » du « Dominique » et les instruments plus traditionnels (basés sur des phrases) d'évaluation de la santé mentale des jeunes supportent l'approche graphique. Concernant la fidélité, les corrélations intraclasses obtenues entre test et retest avec le Dominique-R (0,71-0,81) se comparent favorablement à celles obtenues avec le DISC-R dans un échantillon différent (0,35-0,73) (Schwab-Stone et coll., 1994). Les valeurs des kappas obtenues avec le Dominique-R se comparent favorablement avec celles obtenues avec le DICA-R (Boyle et coll., 1993). Dans ces deux études conduites auprès d'enfants de 6 à 11 ans les critères de fréquence et de durée normalement présents dans le DISC-R et le DICA-R n'ont pas été utilisés. Les résultats de ces deux études sont donc très comparables à ceux des études réalisées avec le Dominique-R. L'influence de l'âge sur la fidélité du Dominique-R confirme les résultats des autres études (Edelbrock et coll., 1985 ; Boyle et coll., 1993 ; Schwab-Stone et coll., 1994), selon lesquelles plus les enfants sont âgés, plus leurs réponses sont fidèles. La validité de critères utilisant le jugement clinique montre des kappa dont les valeurs varient de

0,64 à 0,88 pour le Dominique, alors que les valeurs des kappa obtenues avec le DISC-2.3 auprès de jeunes de 9 à 18 ans vont de 0,27 à 0,57.

Ainsi, la fidélité et la validité du Dominique sont-elles apparemment plus élevées que celles des instruments plus traditionnels. Ces comparaisons suggèrent que pour l'évaluation de la santé mentale chez les jeunes l'utilisation combinée de stimuli visuels et auditifs est supérieure à celle de stimuli uniquement auditifs.

Limites de l'instrument

Les limites cognitives des enfants de 6 à 11 ans interdisent l'évaluation de la fréquence et de la durée des symptômes. Le « Dominique interactif » étudie donc uniquement la symptomatologie. Ce respect des limites cognitives des enfants leur permet d'être des informateurs fiables. Toutefois, l'absence des critères temporels restreint la correspondance entre l'instrument et le DSM-IV.

Même si l'instrument respecte les limites cognitives des enfants, d'autres éléments peuvent restreindre la qualité de l'information recueillie, le manque d'*insight* par exemple.

Comme les enfants ont tendance à vivre dans le présent, leur vécu ayant immédiatement précédé l'évaluation peut influencer leurs réponses. Les images et les autres caractéristiques du « Dominique interactif » permettent d'aller chercher le point de vue de l'enfant, mais elles limitent les comparaisons directes avec les mesures plus traditionnelles de la santé mentale utilisées auprès des informateurs adultes.

La brièveté du « Dominique interactif » tient compte de la période pendant laquelle les enfants sont capables d'être attentifs. Toutefois, pour que l'instrument demeure court, il a fallu limiter le nombre de problèmes évalués.

Bien que les dessins soient utilisés depuis longtemps avec les enfants, leur utilisation pour l'évaluation standardisée de leur santé mentale est relativement nouvelle. Aussi, il n'existe encore que peu d'informations sur la validité prédictive du « Dominique interactif ».

Les enfants de moins de 6 ans et ceux présentant un retard mental tendent à se concentrer sur des détails concrets plutôt que sur la situation d'ensemble, et à fournir des réponses comme : « Je ne suis pas comme Dominique parce que je ne porte pas de pantalons noirs. »

Ces différentes limites représentent ce que l'on doit accepter pour obtenir une information standardisée et fiable de la part des enfants de 6 à 11 ans (Valla et coll., 2000).

Projet d'enquête en France

Une enquête sur la santé des enfants dans les écoles primaires est proposée, prenant en compte les différents aspects de la santé chez l'enfant dont la santé mentale, les accidents domestiques et les troubles de l'apprentissage. Cette étude est dotée de plusieurs objectifs :

- évaluation des prévalences des problèmes de santé mentale (auprès des enseignants et des enfants) et physique (auprès des parents) les plus fréquents dans la population des enfants scolarisés dans les écoles primaires en France métropolitaine ;
- étude des principaux facteurs de risque sociaux et psychologiques pour la santé mentale des jeunes (auprès des parents) ;
- étude de l'utilisation des services de santé (auprès des parents) ;
- élaboration de recommandations pour améliorer l'état de santé des enfants de 6 à 11 ans.

L'application du « Dominique interactif » à été choisie pour évaluer les problèmes de santé mentale des enfants de 6 à 11 ans en France métropolitaine.

Validation du « Dominique interactif » en France

Le protocole de validation a impliqué quatre services universitaires de pédopsychiatrie à Strasbourg, Bordeaux, Paris, Montpellier et une population de témoins : enfants des écoles primaires d'Aix-en-Provence. Les échantillons comportaient environ 150 enfants provenant des consultations de pédopsychiatrie et 200 enfants des écoles primaires.

La difficulté de cette validation est le choix d'un outil de référence contre lequel le « Dominique » puisse être validé, sachant que tous les guides d'entretien cliniques ont comme informateur l'adulte et non l'enfant lui-même et que ces sources donnent des informations parfois contradictoires. En particulier, le « Dominique » permet à l'enfant d'évoquer des problèmes intériorisés plus facilement que ne le font les instruments classiques basés sur un interrogatoire portant sur des symptômes précis. Ceci est confirmé par les expériences rapportées lors de la passation du test, l'enfant « clique » il n'a pas à élaborer une réponse ; cependant, ces symptômes doivent être validés par un clinicien lors d'un entretien, pour juger de leur signification (durée, sévérité) en terme de critères diagnostiques.

Sont exclus : les troubles psychotiques, les déficients et les patients médicamenteusement en particulier les patients sous Ritaline.

Sont inclus : les enfants de 6 à 11/12 ans (classes primaires) qu'il s'agisse de patients vus en clinique ou hospitalisés. Cependant, il est souhaitable de faire passer le « Dominique » lors du bilan clinique, c'est-à-dire aux nouveaux patients, dans le cadre du rendez vous qui suit pour compléter le bilan.

880 Le « Dominique » peut être administré suivant les services par une psychologue ou par le pédopsychiatre ; dans tous les cas le pédopsychiatre qui posera le

diagnostic doit avoir à sa disposition toutes les informations, dont les résultats du « Dominique ».

La validation comporte les deux autres protocoles suivants :

- la validation de compréhension (*face value*) : les enfants répondent au « Dominique » ; la personne qui assiste à cette passation, réinterroge l'enfant sur les symptômes qui ont été admis et sur les symptômes que cette personne a jugés présents mais qui n'ont pas été admis par l'enfant (faux négatifs), dans la mesure de la tolérance de l'enfant ;
- la validation par comparaison de critères (*external validation*) : un psychiatre pose un diagnostic DSM-IV à la vue des informations portées au dossier, des résultats du « Dominique », et si possible d'une évaluation personnelle.

Au total, 294 enfants ont passé le test : 152 dans des écoles d'Aix-en-Provence et 142 dans les quatre centres participants. Les populations scolaires et cliniques sont assez différentes en termes de *sex ratio* les garçons étant plus nombreux dans la population clinique mais il existe des différences importantes entre les populations cliniques elles-mêmes.

Le test différencie très fortement les deux populations : école/clinique pour tous les diagnostics mesurés.

En ce qui concerne la validation avec critères externes, les critères des cliniciens en DSM-IV ou CIM-10, suivant les cas, ont été utilisés, les correspondances entre les deux étant proposées dans le DSM-IV.

Les prévalences des troubles mesurés sont très différentes suivant les lieux de soin ; certains centres ont une fréquence très élevée de troubles de l'attention (94,1 %) d'autres n'en ayant aucun ; de même un des centres a une fréquence très élevée de troubles d'anxiété de séparation quand ce trouble n'est pratiquement pas présent dans d'autres. Enfin, certains centres reçoivent des enfants qui ont presque toujours plusieurs troubles, tandis que d'autres centres voient des enfants présentant un seul trouble. Ces différences importantes ont amené à analyser les correspondances entre les scores au test et le diagnostic par centre et par trouble.

Trois types de calculs sont proposés pour chacun des troubles considérés : un algorithme reprenant les critères du DSM-IV, la comparaison du trouble absent *versus* probable, présence du problème et la comparaison absent, probable *versus* présence.

Les résultats montrent que la plupart des diagnostics ont un kappa élevé dans un ou deux centres, avec parfois des résultats moins bons dans un centre. Le trouble dépressif est difficile à évaluer car il existe très peu de cas : seul le centre de Paris en détecte quelques-uns. Le trouble « opposition » est celui qui obtient le résultat le moins bon.

Méthodologie proposée pour l'enquête en milieu scolaire

En ce qui concerne la santé des enfants, plusieurs sources d'information sont disponibles : l'enfant lui-même, ses parents et les enseignants. Chacune de ces sources apporte des informations uniques sur certains aspects, aussi considère-t-on qu'il est nécessaire de recueillir des informations de ces trois sources. Ainsi, trois différents questionnaires destinés à ces trois informateurs sont proposés.

Questionnaire destiné aux parents

Ce questionnaire d'une dizaine de pages est remis par l'enquêteur à l'enfant et doit être rempli par un des parents de l'enfant.

Il comprend des questions sur les thèmes suivants : données socio-démographiques (cursus scolaire, place dans la fratrie, diplôme et profession des parents) ; relations parents-enfant ; antécédents médicaux, accidents de la vie courante et vaccinations de l'enfant ; recours aux soins pour l'enfant ; santé mentale des parents et événements de la vie de la famille.

Questionnaire destiné à l'enseignant

Ce questionnaire qui est rempli par l'enseignant pour chaque enfant est très bref (deux pages) ; il est destiné à repérer à partir d'une grille de critères DSM-IV : l'hyperactivité, les troubles de l'attention et d'opposition, et comprend des questions sur le retentissement de ces troubles sur l'adaptation scolaire, sur l'apprentissage et les compétences scolaires.

Questionnaire destiné à l'enfant : le « Dominique interactif »

Le questionnaire a été utilisé dans différentes enquêtes au Canada (au Québec), aux États-Unis et en Suisse, et semble être un bon outil pour cette tranche d'âge.

Il a été adapté pour la France grâce aux résultats d'un prétest dans des écoles françaises : des planches ont été redessinées, une version a été enregistrée en français (de France).

L'autoquestionnaire français comporte 80 dessins reprenant des situations dans lesquelles peut se trouver un enfant prénommé « Dominique », présenté sous forme de garçon ou de fille suivant le sexe de l'enfant interviewé. Les 80 questions sont issues d'un ensemble de 91 questions, parmi lesquelles celles concernant le diagnostic « troubles des conduites » ont été retirées, d'une part car ce trouble est peu fréquent dans une population aussi jeune et d'autre part en raison du caractère potentiellement effrayant, vis-à-vis de jeunes enfants, des dessins qui l'accompagnent.

Parmi les questions, 67 permettent une bonne approximation des diagnostics des troubles intériorisés (phobies spécifiques, angoisse de séparation, anxiété généralisée, dépression/dysthymie) et des troubles extériorisés (déficit de

l'attention/hyperactivité, trouble oppositionnel avec provocation) selon la classification DSM-IV. Dix dessins évaluent une des dimensions de la qualité de vie, à savoir l'échelle dite des forces et compétences des enfants dans leurs milieux de vie : à la maison, à l'école et avec les pairs. Ces dessins présentent des expériences et des réactions positives évaluant quelques-unes des habiletés permettant aux enfants de faire de bons choix et d'établir de bonnes relations avec autrui. Ces dessins montrant des enfants heureux, ayant des réactions adéquates dans différentes situations, rendent en outre l'instrument plus acceptable et diminuent le nombre de réponses inexacts. Le mélange de situations positives et négatives, ainsi que la présentation non modulaire des dessins ont pour but de diminuer une identification artificielle ou biaisée avec un héros pathologique. Du point de vue éthique, l'enfant n'est pas « bombardé » par une série de questions à connotation uniquement négative et, du point de vue méthodologique, cette approche permet d'éviter les réponses systématiquement négatives. Cette échelle de qualité de vie permet de plus d'évaluer des facteurs de risque et de protection spécifiques.

Enfin, trois questions portent sur l'enfant victime d'agression, mais ne constituent pas un diagnostic.

Le « Dominique interactif » permet à l'enfant d'évoquer des problèmes plus facilement que ne le font les instruments classiques basés sur un interrogatoire effectué par un adulte clinicien portant sur des symptômes précis. Lors de la passation du test, l'enfant est mis devant des situations concrètes, il « clique » sans avoir à élaborer une réponse.

Échantillon

Un échantillon aléatoire devra être tiré au sort dans le but d'être représentatif des enfants des écoles primaires de toute la France métropolitaine. L'objectif est d'obtenir 1 000 enfants par niveau, du CP, CE1, CE2, CM1 au CM2, soit 5 000 enfants de 6 à 11 ans. Ceci correspond au tirage au sort d'un enfant sur 1 000 de cette tranche d'âge. Ce tirage au sort peut être effectué à deux niveaux : les écoles sont d'abord tirées au sort par les services statistiques de l'Éducation nationale, et c'est au sein des écoles tirées au sort qu'un nouveau tirage au sort des enfants dans chaque niveau scolaire sera effectué. Cette option permet de diminuer l'effet grappe lors de l'étude et d'éviter la stigmatisation éventuelle d'une classe : en effet, il n'est à aucun moment prévu de donner des résultats par école, et encore moins par classe. Le nombre d'écoles à tirer au sort est de 200, et dans chaque école tirée au sort, 25 enfants (5 de chaque niveau) devront être tirés au sort.

En conclusion, dans un contexte clinique, le « Dominique interactif » offre une méthode d'évaluation simple, rapide, et attrayante pour les enfants. De plus il est très facile d'emploi pour le professionnel. Il s'agit d'un matériel concret permettant à la plupart des enfants de se sentir à l'aise avec le

processus d'évaluation, tout en présentant l'avantage additionnel de la systématisation. Il fournit à la première entrevue une revue des symptômes de l'enfant tels que lui(elle)-même les perçoit. Il représente une alternative au processus parfois assez long nécessaire pour établir une relation de confiance avec l'enfant et compléter son évaluation. Il est particulièrement utile pour les questions qui pourraient mettre l'enfant mal à l'aise, entraîner du déni, ou mettre la relation en péril, et auprès des jeunes avec lesquels il peut être difficile d'aborder des sujets délicats, par exemple les pensées suicidaires. L'ordinateur fournit instantanément des résultats qui orientent les investigations cliniques au cours de la même entrevue. Aussi, bien que le « Dominique interactif » ne puisse en aucun cas remplacer l'évaluation clinique, il la facilite et fait gagner du temps.

En milieu scolaire, les travaux réalisés ont confirmé la faisabilité d'un dépistage auprès des enfants et des parents à l'aide d'instruments d'évaluation standardisés informatisés, ainsi que l'importance de la concertation entre les différentes instances responsables de la prise en charge des enfants et des familles (Bergeron et coll., 1999 ; Bergeron et Valla, 2000). En donnant la parole aux enfants, le « Dominique interactif » est susceptible de diminuer la stigmatisation associée aux problèmes de santé mentale. Il offre un portrait plus nuancé des enfants et une meilleure compréhension de leur monde intérieur ; ainsi, il permet de rapporter des troubles anxieux et dépressifs, isolés ou associés à des troubles du comportement, que les adultes ont tendance à ne pas remarquer. Beaucoup de jeunes présentant à la fois des troubles du comportement et des troubles anxieux et dépressifs plus ou moins apparents courent aujourd'hui le risque que leur symptomatologie intériorisée soit ignorée ; ils sont pourtant parmi les enfants les plus à risque d'avoir des gestes auto-agressifs.

Par ailleurs, les interventions collectives sont plus efficaces que les prises en charge individuelles face aux problèmes d'opposition et de conduite (Rathvon, 1999). L'adoption systématique de telles interventions libérerait des professionnels qui pourraient alors consacrer davantage de temps aux enfants auxquels une prise en charge individuelle est susceptible d'apporter une aide plus efficace, c'est-à-dire les dépressifs et les anxieux. À l'heure actuelle beaucoup de ces enfants n'ont pas accès aux services auxquels ils ont droit car ils ne sont pas identifiés. Pour sa facilité d'utilisation et sa rapidité, le « Dominique interactif » est un instrument favorisant l'intervention précoce, l'évaluation clinique, et permettant l'évaluation de l'efficacité de programmes d'intervention de groupe.

En France, l'utilisation de ce test en milieu scolaire pourrait donc permettre d'évaluer les problèmes de troubles mentaux (phobies spécifiques, angoisse de séparation, dépression/dysthymie, anxiété généralisée, déficit de l'attention/hyperactivité, trouble des conduites, trouble oppositionnel avec provocation) pour chaque groupe d'âge et selon le sexe. Des facteurs de risque pourraient être recherchés selon les réponses des parents aux questions

concernant les antécédents familiaux, la relation parents-enfant, les événements de la vie familiale et leur propre santé mentale. De plus, les résultats obtenus dans l'enquête française pourront être comparés à ceux obtenus au Québec où les mêmes outils ont été utilisés.

Viviane Kovess

*Psychiatre, Département de recherche et d'études en Santé publique,
Mutuelle générale de l'Éducation nationale, Université Paris V, Paris*

Jean Pierre Valla,

*Psychiatre, Service de recherche, Hôpital Rivière des Prairies,
Université de Montréal, Québec, Canada*

BIBLIOGRAPHIE

ACHENBACH TM, MCCONAUGHY SH, HOWELL CT. Child/adolescent behavioral and emotional problems : implications of cross-informant correlations for situational specificity. *Psychol Bull* 1987, **101** : 213-232

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition (DSM-III). Washington, DC, 1980

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition Revised (DSM-III-R). Washington, DC, 1987

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition (DSM-IV). Washington, DC, 1994

ANONYME. Politique de santé en faveur des élèves. Bulletin Officiel du ministère de l'Éducation nationale et du ministère de la Recherche. Spécial N° 1 du 25 janvier 2001

BERGERON L, TURGEON-KRAWCZUK F, VALLA JP, SAINT-GEORGES M, BERTHIAUME C. Dépistage des problèmes de santé mentale et des indicateurs de risque dans une population d'enfants de 4 à 8 ans fréquentant les écoles primaires de quatre territoires défavorisés de l'île de Montréal. Rapport final, Conseil Scolaire de l'île de Montréal, 1999 : 284 p

BERGERON L, VALLA JP. Dépistage des problèmes de santé mentale et des indicateurs de risque dans les écoles primaires de milieux défavorisés de l'île de Montréal. *Unisson* 2000 : 10-12

BIRD H, GOULD M, STAGHEZZA B. Aggregating data from multiple informants in child psychiatry epidemiological research. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1992, **31** : 78-85

BOYLE MH, OFFORD DR, RACINE Y, SANFORD D, SZATMARI P et coll. Evaluation of the diagnostic interview for children and adolescents for use in general population samples. *J Abnorm Child Psychol* 1993, **1** : 663-681

BRETON JJ, BERGERON L, VALLA JP, LEPINE S, HOUDE L, GAUDET N. Do children aged 9 to 11 years understand the DISC version 2.25 questions ? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1995, **34** : 946-954

- CASADEBAIG F, KOVESS V. État des lieux des enquêtes et études existantes en épidémiologie. DGS, 1998
- COSTELLO EJ, COSTELLO AJ, EDELBROCK C, BURNS BJ, DULCAN MK et coll. Psychiatric disorders in pediatric primary care. *Arch Gen Psychiatry* 1988, **45** : 1107-1116
- DUNN LM, DUNN LM. Peabody picture vocabulary test-revised manual. American Guidance Service, Circle Pines, MN, 1981
- EDELBROCK C, COSTELLO AJ, DULCAN MK, KALAS R, CONOVER NC. Ages differences in the reliability of the psychiatric interview of the child. *Child Dev* 1985, **56** : 265-275
- ERNST M, GODFREY KA, SILVA RR, POUGET ER, WELKOWITZ J. A new pictorial instrument for child and adolescent psychiatry : a pilot study. *Psychiatry Res* 1994, **51** : 87-104
- GOODENOUGH FL. Measurement of intelligence by drawings. World Book, New York, 1926
- HARTER S, PIKE R. The pictorial scale of perceived competence and social acceptance for young children. *Child Dev* 1984, **55** : 1969-1982
- JENSEN PS, SALZBERG AD, RICHTERS J, WATANABE HK, ROPER M. Scales, diagnoses, and child psychopathology. I. CBCL and DISC relationships. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1993, **32** : 397-406
- JENSEN P, RUBIO-STIPEC M, CANINO G, BIRD H, DULCAN M et coll. Parent and child contribution to diagnosis of mental disorder : are both informants always necessary ? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1999, **38** : 1569-1579
- MACHOVER K. Personality projection in the drawing of the human figure. Thomas, Springfield Il, 1949
- MARKS I. The development of normal fear : A review. *J Child Psychol Psychiatry* 1987, **28** : 667-697
- MARTINI DR, STRAYHORN JM, PUIG-ANTICH J. A symptom self-report measure for preschool children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1990, **29** : 594-600
- NEUGEBAUER R, WASSERMAN GA, FISHER PW, KIINE J, GELLER PA, MILLER LS. Danyl, a cartoon-based measure of cardinal posttraumatic stress symptoms in school-age children. *Am J Public Health* 1999, **89** : 758-761
- RATHVON N. Effective school interventions : strategies for enhancing academic achievement and social competence. Guilford Press, New York, 1999 : 366 p
- RICHTERS JE, MARTINEZ P, VALLA JP. Levonn : A cartoon-based structured interview for assessing young children's distress symptoms. National Institute of Mental Health, 1990
- SCHWAB-STONE M, FALLON T, BRIGGS M, CROWTHER B. Reliability of diagnosing reporting for children aged 6-11 years : a test-retest study of the Diagnostic Interview Schedule for Children-Revised. *Am J Psychiatry* 1994, **151** : 1048-1054
- TURSZ A. Mental disorders in children : the value of epidemiology. *Arch Pediatr* 2001, **8** : 191-203
- VALLA JP, BERGERON L. L'Épidémiologie de la santé mentale des enfants et adolescents. PUF, Paris, 1994 : 128 p

VALLA JP, BERGERON L, BERUBE H, GAUDET N, ST-GEORGES M. A structured pictorial questionnaire to assess DSM-III-R-based diagnoses in children (6-11 years) : development, validity and reliability. *J Abnorm Child Psychol* 1994a, **22** : 403-423

VALLA JP, BRETON JJ, BERGERON L, GAUDET N, BERTHIAUME C et coll. Enquête québécoise sur la santé mentale des jeunes de 6 à 14 ans 1992. Rapport de synthèse, Interressources, Montréal, 1994b : 132 p

VALLA JP, BERGERON L, BIDAUT-RUSSELL M, ST-GEORGES M, GAUDET N. Reliability of the Dominic-R : a young child mental health questionnaire combining visual and auditory stimuli. *J Child Psychol Psychiatry* 1997a, **38** : 717-724

VALLA JP, BERGERON L, SMOLLA N. The Interactive Dominic. *Am Can Acad Child Adolesc Psychiatry* Toronto 1997b

VALLA JP, BERGERON L, SMOLLA N. The Dominic-R : A pictorial interview for 6- to 11 -year-old children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000, **39** : 85-93

YATES T. Theories of cognitive development. In : Child and Adolescent Psychiatry. LEWIS M ed, Williams and Wilkins, Baltimore MD, 1990