



Fédération française de psychiatrie

PROMOTEUR

Fédération française de psychiatrie (Professeur Charles AUSSILLOUX)

Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme

- Recommandations -

RÉDACTION :

Docteur Amaria Baghdadli

COMITÉ D'ORGANISATION :

Professeur Claude BURSZTEJN (président)
Docteur Amaria BAGHDADLI (chef de projet)
Docteur Stéphane BEUZON (HAS)
Docteur Jacques CONSTANT
Docteur Maria SQUILLANTE
Professeur Bernadette ROGE
Docteur Jean VOISIN
Docteur Isabelle DESGUERRE

Juin 2005

En partenariat avec la Haute Autorité de santé



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Sous le patronage de la direction générale de la Santé
et de la direction générale de l'Action Sociale,
avec le soutien financier de la DGS, de la DGAS et de la HAS,
avec le concours de la fondation France Telecom

Promoteur

Fédération française de psychiatrie, Président Pr. Charles AUSSILLOUX, pédopsychiatre

Comité d'organisation

Président : Pr. Claude BURSZTEJN, pédopsychiatre, SFPEA, Centre de ressources autisme Alsace
Chef de projet : Dr Amaria BAGHDADLI, pédopsychiatre, Centre de ressources autisme Languedoc-Roussillon

Pr. Bernadette ROGE, psychologue, ARAPI
Dr Jacques CONSTANT, pédopsychiatre, SFPEA
Dr Maria SQUILLANTE, pédopsychiatre, API
Dr Jean VOISIN, pédiatre, ANECAMSP
Dr Isabelle DESGUERRE, neuropédiatre, Société de pédiatrie
Dr Stéphane BEUZON, médecin, ANAES

Documentaliste : Mme Colette Boy

Secrétariat : Mmes Marie-Pierre Théry et Carine Thomas

GROUPE DE TRAVAIL A : « Diagnostic clinique et information du diagnostic à la famille »

Mme Sandra SARACINO, psychologue, AVIGNON
Dr Valérie MONTREYNAUD, pédopsychiatre, PARIS
Dr Pascaline GUERIN, pédopsychiatre, CHARTRES
Dr Christian ZIX, pédiatre, SAINT-AVOLD
Pr. Alain LAZARTIGUES, pédopsychiatre, BREST
M. Pierre FENAUX, parent, BOBIGNY
Mme Pascale DANSART, orthophoniste, TOURS

EXPERTS :

Mme Cécile ASPE, parent, PARIS
Pr. Charles AUSSILLOUX, pédopsychiatre, MONTPELLIER
Pr. Catherine BARTHÉLEMY, pédopsychiatre, TOURS

GROUPE DE TRAVAIL B : Diagnostic des anomalies associées (clinique, biologie, génétique, imagerie)

Dr Yvonne COINCON, pédopsychiatre, GRENOBLE
Pr. Manuel BOUVARD, pédopsychiatre, BORDEAUX
Dr Nathalie BODDAERT, radiopédiatre, PARIS
Dr Jean Marc PINARD, neuropédiatre, GARCHES
Dr Delphine HERON, généticienne, PARIS
Dr Jean-Jacques TAILLANDIER, ORL
Dr Nadia CHABANE, pédopsychiatre, PARIS
Dr Pascal LENOIR, pédopsychiatre, TOURS
M. Jean-Louis AGARD, parent, MONTASTRUC-LA-CONSEILLÈRE

EXPERTS :

Dr Monica ZILBOVICIUS, psychiatre, radiologie, ORSAY
Dr ROCCHICCIOLI, pharmacien, hormonologie pédiatrique maladies métaboliques, PARIS

GROUPE DE TRAVAIL C : « Des premiers indices au diagnostic »

Dr Colette BAUBY, médecin de PMI, CHÂTEAURENARD
Mme Nicole DENNI-KRICHEL, orthophoniste, STRASBOURG
Dr MAUREL OLLIVIER, neuropédiatre, PARIS
Dr François BRIDIER, pédopsychiatre, GRENOBLE
Dr Jacques LANGUE, pédiatre, LYON
Dr Eva TOUATY, pédiatre, CHOISY-LE-ROY
Dr Pierre LE MAUFF, généraliste enseignant, LA ROCHE-SUR-YON
Dr Thierry MAFFRE, pédopsychiatre, TOULOUSE
Dr Pascale ISNARD, pédopsychiatre, PARIS
Mme LEMPP, psychomotricienne, REIMS

EXPERTS :

Pr. GOLSE, pédopsychiatre, PARIS
Mme LAZNIK, psychologue, PARIS
M. HERAULT, président de la Fédération Sésame-Autisme, PARIS
Mme FRIEDEL, présidente de l'Association Autisme France, MOUGINS

GROUPES DE LECTURE

- **Société française de pédiatrie**
 - Dr Jacques CHEYMOL, pédiatre, PARIS
 - Dr Catherine SALINIER-ROLLAND, pédiatre libéral, GRADIGNAN
 - Pr Pierre LEQUIEN, pédiatre hospitalier, LILLE
 - Pr Jean-Paul DOMMERGUES, pédiatre hospitalier, PARIS

- **Association nationale des équipes contribuant à l'action médico-sociale précoce**
 - Dr Michèle ANICET, psychiatre hospitalier, MONTFAVET
 - Dr Edgar MOUSSAOUI, psychiatre hospitalier, CAEN

- **Association des psychiatres d'intersecteurs infantojuvéniles**
 - Dr Alain POURRAT, psychiatre hospitalier, ROANNE
 - Dr Pierre THEVENOT, psychiatre hospitalier, PARIS

- **Société française de neuropédiatrie**
 - Pr Louis VALLEE, pédiatre hospitalier, LILLE
 - Dr Jean-Michel PEDESPAN, pédiatre hospitalier, BORDEAUX

- **Société française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent et des disciplines associées**
 - Dr Michèle BOURRAT, psychiatre hospitalier, LIMOGES
 - Pr Pierre DELION, psychiatre hospitalier, LILLE
 - Pr Bernard GOLSE, psychiatre hospitalier, PARIS
 - Pr Martine MYQUEL, psychiatre hospitalier, NICE
 - Pr Jean Philippe RAYNAUD, psychiatre hospitalier, TOULOUSE

- **Société française d'ORL**
 - Dr Martine FRANCOIS, PARIS ;

- **Fédération nationale des orthophonistes**
 - Mme Christine MONDON – SAINT-ÉGRÈVE
 - Mme Chantal BROUSSE – MOUGINS
 - Mme Josiane ROZEC – BREST

- **Association pour la recherche sur l'autisme et la prévention des inadaptations**
 - Mme Sophie BIETTE
 - Pr Patrick CHAMBRES, CLERMONT-FERRAND
 - Mme Chantal TREHIN
 - Dr René TUFFREAU, psychiatre dans le médico-social, ORVAULT

- **Association Autisme France**
 - Dr Catherine MILCENT
 - Dr Isabelle ALLARD-FENAUX

- **Association Sésame-Autisme**
 - Dr Pierre BORRELLY, NÎMES
 - Mme Marianne LIGNAC-MARY, PARIS
 - Mme Françoise PLISSON

- **Autres**
 - Dr Brigitte ASSOULINE, psychiatre hospitalier, SAINT-ÉGRÈVE
 - Pr Catherine BARTHÉLEMY, psychiatre hospitalier, TOURS
 - Mme Myriam CLEMENT, psychologue, SAINT-ÉGRÈVE
 - Pr. René PRY, psychologue, MONTPELLIER
 - Mme Karen RITCHIE, Directeur de recherche Inserm E0361, MONTPELLIER

INTRODUCTION

- **Promoteur des recommandations**

Ces recommandations sont élaborées à la demande de la Fédération française de psychiatrie.

- **Thème des recommandations**

Ces recommandations portent sur le diagnostic de l'autisme infantile et des autres troubles envahissants du développement. Elles intéressent plus particulièrement les enfants et les adolescents âgés de moins de 18 ans.

- **Professionnels concernés**

Ces recommandations sont destinées aux professionnels impliqués dans la prise en charge diagnostique des enfants avec un autisme infantile ou un autre trouble envahissant du développement : médecins généralistes ou médecins spécialistes (en particulier, pédiatres, pédopsychiatres), médecins scolaires, médecins des centres de PMI, professionnels de la petite enfance, psychologues, orthophonistes, psychomotriciens, puéricultrices, infirmiers, éducateurs et équipes multidisciplinaires.

- **Force (gradation) des recommandations :**

Les recommandations proposées sont classées en grade A, B, C ou D selon le niveau de preuve des études sur lesquelles elles sont fondées :

- ✓ **Une recommandation de grade A est fondée sur une preuve scientifique établie par des études de fort niveau de preuve** comme des essais comparatifs randomisés de forte puissance et sans biais majeur et/ou méta-analyse d'essais comparatifs randomisés, analyse de décision basée sur des études menées.
- ✓ **Une recommandation de grade B est fondée sur une présomption scientifique fournie par des études de niveau intermédiaire de preuve**, comme des essais comparatifs randomisés de faible puissance, des études comparatives non randomisées bien menées, des études de cohortes.
- ✓ **Une recommandation de grade C est fondée sur un faible niveau de preuve**, par exemple études cas témoins, série de cas.
- ✓ **Une recommandation de grade D est fondée sur un accord professionnel exprimé au sein du groupe de travail et du groupe de lecture.**

- **Niveau de preuve scientifique fourni par la littérature :**

- ✓ **Niveau (ou classe) 1 :**

Doit remplir tous les critères de a à d.

- a) Étude prospective d'une cohorte bien définie incluant une description de la nature de la population, les critères d'inclusion et d'exclusion, les caractéristiques démographiques telles que l'âge, le sexe et le type de recueil.

- b) La taille de l'échantillon doit être appropriée à la puissance statistique de façon à permettre de justifier une conclusion ou pour identifier des sous-groupes pour lesquels les tests font état ou pas de résultats significatifs.
- c) L'interprétation des évaluations réalisées doit être faite en aveugle de l'évolution.
- d) Il doit y avoir une description satisfaisante des techniques d'évaluation.

✓ **Niveau (ou classe) 2 :**

Doit remplir les critères a ou b.

- a) Étude prospective d'une cohorte bien définie qui répond à d'autres critères que ceux de la classe 1 a, 1 b et 1 d.
- b) Étude prospective ou rétrospective à laquelle il manque l'un des critères suivants : effectif suffisant, méthodologie adéquate, description des critères d'inclusion et d'exclusion et informations telles que âge, sexe et caractéristiques du recueil.

✓ **Niveau (ou classe) 3 :**

Doit remplir les critères a ou b.

- a) Petite cohorte ou série de cas.
- b) Opinion d'experts, consensus ou enquête.

Une analyse coûts-avantages ou une méta-analyse peut être de classe 1, 2 ou 3, selon la robustesse des données sur lesquelles l'analyse est basée.

RECOMMANDATIONS

1. Bases du diagnostic d'autisme

- L'autisme est un trouble du développement dont le diagnostic est basé sur l'observation de perturbations qualitatives dans les domaines des interactions sociales réciproques et de la communication et sur celle du caractère restreint, répétitif des comportements, des intérêts et des activités (CIM10).
- Le diagnostic de l'autisme et des TED est clinique. Il n'existe aucun marqueur biologique et aucun test diagnostique connus à ce jour.
- La démarche diagnostique associe l'établissement d'un diagnostic nosologique et la réalisation d'une évaluation individualisée fonctionnelle des troubles et des capacités. Elle s'articule avec la recherche d'anomalies, troubles ou maladies associés et se fait dans une relation de collaboration avec la famille. **(Grade D)**
- Il est fortement recommandé d'utiliser pour le diagnostic nosologique la terminologie employée par la Classification internationale des maladies (CIM10) pour homogénéiser la formulation des diagnostics donnés aux parents et faciliter les comparaisons en recherche. Quand une autre classification est utilisée en complément (CFTMEA R, DSM IV...), la correspondance du diagnostic avec la CIM10 doit être indiquée. **(Grade D)**
- L'évaluation fonctionnelle est issue des observations pluridisciplinaires de professionnels expérimentés et formés à l'examen de différents domaines du développement. Ces observations sont complétées par l'entretien avec les parents. **(Grade D)**
- Les troubles sont suffisamment stables à partir de 3 ans pour permettre un diagnostic fiable ; pour un fort pourcentage de cas, un diagnostic peut être posé de façon fiable aussi à partir de 2 ans. En dessous de 2 ans, la fiabilité du diagnostic n'est pas établie. **(Grade B)**.

2. Outils de diagnostic et d'évaluation fonctionnelle de l'autisme

- Le diagnostic d'autisme s'établit cliniquement grâce aux observations pluridisciplinaires de professionnels formés et expérimentés complétant les observations parentales. Le recueil des observations parentales est facilité par un guide d'entretien portant sur les différents domaines de perturbations de l'autisme. L'ADI est le guide d'entretien structuré avec les parents le mieux reconnu au plan international. Dans le cas d'enfants de moins de 3 ans cependant, il est moins sensible que le jugement d'un clinicien expérimenté **(Grade B)**. Sa durée de passation est longue et il est prévu que son enseignement encore restreint en France se développe.
- L'observation du comportement permet de vérifier la présence des signes caractéristiques. L'usage de la vidéo est un support intéressant pour la discussion clinique et pour rapporter les observations aux parents. Elle peut se faire dans des situations structurées en utilisant des outils standardisés tels que l'ADOS qui est le mieux reconnu internationalement.
- La CARS est une échelle diagnostique d'utilisation simple qui permet aussi d'apprécier le degré de sévérité des troubles autistiques **(Grade B)**.
- Différents domaines du développement doivent être systématiquement examinés, mais il n'y a pas de procédure ou de tests standard. L'adaptation (contexte de passation, présentation des épreuves, interprétation des résultats) des procédures ou des tests habituellement utilisés pour les enfants au développement typique est nécessaire en fonction des particularités comportementales **(Grade D)**.
 - **Observation clinique** dans une situation semi-structurée (de jeux avec un adulte par exemple) et/ou en situation non structurée (en situation de vie quotidienne) – Une observation éventuellement

répétée dans le temps est indispensable pour permettre le recueil sur une période suffisante des capacités et difficultés.

- **Examen psychologique** – Il est indispensable pour déterminer le profil intellectuel et socioadaptatif. Les tests non spécifiques à l'autisme sont à adapter pour mesurer le niveau de fonctionnement (Brunet-Lézine, tests de Weschler, K-ABC...). L'échelle de Vineland est validée et disponible en français ; elle permet d'apprécier les capacités socioadaptatives. Elle fournit aussi une estimation intéressante du fonctionnement global (en particulier chez les enfants de bas niveau) car elle repose sur une estimation des capacités en situation ordinaire. Le PEP-R destiné spécifiquement aux personnes autistes permet aussi une description du comportement et des compétences développementales dans différentes situations. Une évaluation neuropsychologique peut être utile en complément.
- **Examen du langage et de la communication** – Il est indispensable pour évaluer les aspects formels (parole et langage sur les versants expressif et réceptif ainsi que les praxies) et pragmatiques (attention conjointe et autres actes de communication) ainsi que le langage écrit si besoin, voire le langage gestuel. Le choix des tests dépend du profil individuel de l'enfant. L'ECSP et la grille de *Whetherby* peuvent être utilisées pour décrire le profil de communication en particulier chez les enfants avec peu ou pas de langage.
- **Examen du développement psychomoteur et sensorimoteur** – Il est indispensable pour examiner la motricité (globale et fine), les praxies et l'intégration sensorielle. Les tests, non spécifiques à l'autisme, sont à adapter.

3. Procédures à suivre pour le diagnostic (Grade D)

Professionnels

- Le diagnostic clinique de l'autisme et des TED requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés dans le domaine de l'autisme qui ont à examiner les aspects psychopathologiques et de développement (cognitions, communication, sensorimotricité).

Lieux

- Le diagnostic est assuré auprès de toute équipe pluridisciplinaire 1) disposant de professionnels formés, compétents et suffisamment entraînés pour examiner le développement (cognitions, communication, sensorimotricité) et les aspects psychopathologiques ; 2) ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de leur enfant ; 3) articulée avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique.
- Dans la mesure où leur plateau technique est suffisant, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infanto-juvénile, service de pédiatrie, unités d'évaluation ou centres de ressources autisme régionaux (CRA).
- Il est souhaitable que le diagnostic se fasse le plus à proximité du domicile de la famille pour en faciliter l'accessibilité et pour favoriser les liens avec les professionnels qui ont orienté la famille et vont assurer la prise en charge.
- Les CRA doivent faciliter l'établissement de diagnostics par les équipes de base en favorisant la formation des praticiens et la mise en pratique des recommandations. Ils peuvent réaliser eux-mêmes le diagnostic dans les cas qui prêtent à discussion après évaluation ou encore à la demande des familles pour constituer un recours.
- Lorsque des professionnels suspectent un TED chez un enfant et n'assurent pas eux-mêmes la procédure diagnostique décrite ci-dessus, ils doivent l'adresser le plus tôt possible à une équipe spécialisée en préparant sa famille et en favorisant les conditions de l'accueil de l'enfant et de sa famille auprès d'une autre équipe. Il n'est pas nécessaire d'attendre la confirmation du diagnostic pour débiter la prise en charge de l'enfant.

Organisation

- Les équipes pluridisciplinaires interpellées directement par les familles pour une demande de diagnostic, mais qui ne peuvent assurer de prise en charge ultérieurement doivent s'assurer au préalable qu'une équipe de proximité est en mesure de réaliser cette prise en charge.

- La procédure diagnostique implique une articulation en amont et en aval avec les professionnels qui vont assurer la prise en charge.
- Il n'y a pas d'organisation standard de la procédure diagnostique. Elle peut se dérouler sur plusieurs demi-journées continues et comporter une synthèse en équipe suivie d'un compte rendu oral et écrit aux parents. Elle peut être plus étalée dans le temps sur une ou deux semaines pendant lesquelles les examens nécessaires sont réalisés (au cours d'observations en séquence d'hospitalisation à temps partiel) ainsi que la réunion de synthèse et le compte rendu aux parents.
- Il est important de constituer en collaboration avec la famille et les autres professionnels un dossier réunissant les résultats des différentes investigations ayant pour objet l'établissement du diagnostic nosologique, de l'évaluation fonctionnelle ou le diagnostic des troubles associés.
- Une évaluation régulière (généralement tous les 12 à 18 mois) doit être envisagée pour les enfants jusqu'à leur sixième année. Le rythme des évaluations ultérieures est à définir suivant l'évolution.

Échéancier

- Les équipes assurant la responsabilité du diagnostic doivent donner la priorité à l'examen des enfants pour lesquels aucun diagnostic n'est encore établi. Le délai pour la réalisation de l'évaluation ne devrait pas dépasser 3 mois.

4. Information aux parents

- **Information avant l'établissement du diagnostic (Grade D)**

- Éviter d'annoncer un diagnostic avant les résultats de l'évaluation pluridisciplinaire.
- Il est préférable de ne pas utiliser les termes d'autisme ou de TED chez un enfant de moins de 2 ans.
- En cas de doute diagnostique, il est préférable d'utiliser la notion de trouble du développement dont la nature est à préciser.

- **Information après l'établissement du diagnostic (Grade D sauf autre précision)**

- Il revient au médecin responsable et coordonnateur de la procédure diagnostique d'énoncer le diagnostic aux deux parents.
- Cette information doit être donnée dans le service où ont été effectués le diagnostic et l'évaluation, en s'assurant des conditions d'accueil des familles, en respectant un délai qui ne devrait pas dépasser 1 mois.
- L'annonce du diagnostic doit se faire dans un cadre permettant une discussion d'une durée suffisante avec les parents, en leur donnant la possibilité de poser des questions et d'exposer leur point de vue.
- Les informations données doivent être les plus exhaustives et les plus précises possibles. **(Grade C)**
- Il est recommandé de faire référence à la nosographie reconnue internationalement et d'éviter des termes pouvant être perçus comme trop vagues tels que « traits » ou « tendances autistiques ». **(Grade C)**
- Dans les cas où il est difficile d'établir avec précision le diagnostic, il est important de donner un cadre diagnostique, tel que « TED non spécifiés » ou « troubles du développement ». Une explication doit être donnée aux parents sur les raisons de ces imprécisions et une évaluation ultérieure doit être proposée.
- Conformément à la demande de la plupart des parents, il est recommandé de leur remettre un rapport écrit synthétisant les principaux résultats des bilans réalisés **(Grade C)**.
- Il est souhaitable de favoriser l'accès des familles aux informations sur leurs droits, les associations, les ressources locales, le syndrome autistique, etc.

- **Information à la personne (enfant, adolescent ou adulte) sur son diagnostic (Grade D)**

- Il revient au professionnel responsable de la prise en charge ou au professionnel responsable de l'équipe qui a réalisé le diagnostic d'informer la personne.
- Cette information doit se faire soit au terme de la procédure diagnostique, soit à tout autre moment de sa vie lorsque cette question se pose (perception de sa différence, période d'orientation...).

- L'annonce doit tenir compte de l'âge et des capacités cognitives de la personne et se situer dans son projet de vie.
- **Une attention particulière devra être portée aux membres de la fratrie et une information spécifique pourra leur être donnée. (Grade D)**

5. Articulations entre procédure diagnostique et actions de prise en charge (Grade D)

- La procédure diagnostique doit être immédiatement articulée aux actions de prise en charge.
- Ces liens doivent comporter des contacts entre équipes qui effectuent le diagnostic et l'ensemble des professionnels qui participent à la prise en charge thérapeutique, éducative, pédagogique et d'accompagnement. Au minimum, cela suppose l'envoi à ces professionnels, avec l'accord de la famille, d'un document détaillant les éléments leur permettant d'assurer leur rôle.

6. Repérage des anomalies, troubles ou maladies associés à l'autisme

L'association à l'autisme d'anomalies, troubles ou maladies, est fréquente. Leur découverte ne remet pas en question le diagnostic d'autisme (**Grade B**) :

- retard mental ;
- déficiences sensorielles (auditives, visuelles) ;
- anomalies à l'examen (macrocrânie, dysmorphie) ;
- problèmes pré- et périnataux ;
- syndromes génétiques ;
- épilepsie ;
- troubles obsessionnels, troubles anxieux, troubles hyperactifs.

Des anomalies associées doivent être recherchées par : (**Grade B**)

- **L'interrogatoire des parents :**

- l'histoire de la grossesse et de l'accouchement (problèmes pré- et périnataux incluant les maladies durant la grossesse et les complications obstétricales) ;
- l'histoire du développement précoce avec la chronologie du développement et la recherche de la notion de régression du développement (en particulier du langage ou de la sociabilité) ;
- les antécédents médicaux personnels (problèmes médicaux ou chirurgicaux, épilepsie...) ;
- les autres troubles ou maladies associés (hyperactivité, anxiété, maladie de Gilles de la Tourette, troubles obsessionnels compulsifs et dépression) ;
- les antécédents familiaux (autisme ou TED, retard mental, troubles du langage, anomalies congénitales, fausses couches à répétition, décès périnataux, dépression, épilepsie, TOC).

- **L'examen clinique :**

- un examen neurologique ;
- un examen morphologique ;
- un examen général ;
- le recueil de la taille, du poids et du périmètre crânien avec leur courbe de croissance ;
- la recherche de taches cutanées ;
- l'examen de l'audition et de la vision.

7. Éléments d'orientation des investigations complémentaires

- **Antécédents familiaux (Grade B)**
 - autisme ou TED, troubles socioadaptatifs ;
 - retard de langage, retard mental, difficultés d'apprentissages ;

- anomalies congénitales ;
- antécédents de fausses couches à répétition, décès périnataux.

- **Antécédents personnels de l'enfant (Grade B)**
 - problèmes pré- et périnataux (incluant complications obstétricales, pathologies de la grossesse...);
 - problème médical ou chirurgical ;
 - épisode épileptique typique ou atypique ;
 - régression, stagnation ou fluctuations importantes du langage, de la sociabilité, du comportement ou du jeu sur plusieurs semaines ou plusieurs mois ;
 - chronologie du développement (sourire, marche, propreté, autonomie, pointer, premiers mots, premières phrases, compréhension d'une consigne simple, compréhension de questions, lecture...).

- **À l'examen physique (Grade B)**
 - signes cutanés de phacomatoses ;
 - anomalies des mensurations (taille, poids, périmètre crânien et leur courbe) ;
 - anomalies à l'examen neurologique.

Tous ces éléments devront être recherchés à la fois par l'interrogatoire des parents et l'examen de l'enfant.

8. Investigations complémentaires à réaliser

Réalisation systématique :

- examen de la vision et de l'audition ;
- consultation neuropédiatrique (à renouveler régulièrement) ;
- consultation génétique avec caryotype standard et X Fragile (en biologie moléculaire).

Prescription orientée par les investigations précédentes (Grade D) :

- bilans neurométaboliques ;
- EEG avec sieste ;
- IRM cérébrale morphologique (avec spectroscopie pour dépister de façon non invasive un déficit en créatinine) ;
- autres (électrophysiologie, tests génétiques, bilans malformatifs...).

9. Articulation entre investigations complémentaires, démarche diagnostique et prise en charge (Grade D)

- La réalisation d'investigations complémentaires ne doit pas retarder la mise en place de prises en charge. Elles n'en sont pas le préalable. Elles n'ont pas besoin d'être effectuées dans le même temps.
- Dès le temps de la démarche diagnostique clinique, les parents doivent être informés sur la nécessité des consultations de neuropédiatrie et de génétique clinique pour rechercher des anomalies associées et orienter les investigations complémentaires.
- Les investigations complémentaires doivent être réalisées par des professionnels disponibles, à même d'aménager les conditions d'examen en fonction des particularités des enfants.
- Il est fortement recommandé que les différentes investigations fassent l'objet d'une collaboration étroite et que les équipes responsables du diagnostic et des prises en charge thérapeutique et/ou éducative soient associées aux investigations complémentaires et informées de leurs résultats. La mise en place de staffs multidisciplinaires est encouragée.
- Les investigations complémentaires doivent faire l'objet de comptes rendus oral et écrit destinés aux parents et aux professionnels. Un temps suffisant doit être consacré à l'annonce et à l'explication aux parents des résultats.
- Les investigations sont à répéter dans le temps à un rythme qui doit prendre en compte les avancées des connaissances et des techniques ainsi que l'évolution de l'enfant.

10. Conditions de réalisation des investigations faites dans le cadre de la recherche (Grade D)

- La recherche est nécessaire pour progresser dans l'identification des facteurs étiologiques et des mécanismes sous-jacents à l'autisme et pour permettre des avancées dans les domaines du diagnostic et de l'ensemble des modalités de prise en charge. Il est essentiel d'expliquer aux parents que leur participation avec leur enfant à des protocoles de recherche est le seul moyen actuellement de faire progresser les connaissances.
- Les actes cliniques ne sont utilisables pour la recherche que s'ils sont réalisés dans le cadre d'un objectif précis, sous-tendus par des hypothèses, à l'aide d'un protocole explicite. La préconisation d'actes de recherche sans bénéfice direct pour l'enfant et pouvant comporter un caractère invasif, rentre dans le cadre légal et éthique de la recherche médicale.

11. Signes à connaître et à rechercher par les praticiens de première ligne

- Les inquiétudes des parents évoquant une difficulté développementale de leur enfant doivent être prises en compte car elles sont fortement corrélées à une anomalie effective du développement. Elles doivent donc être un signe d'alerte pour les professionnels de santé et faire rechercher un trouble du développement et/ou un TED. **(Grade B)**
- Le développement de la communication sociale devrait faire l'objet d'une surveillance systématique au cours des trois premières années, dans le cadre des examens de santé au même titre que les autres aspects du développement. **(Grade B)**
- Le praticien doit rechercher des signes d'alerte d'un trouble du développement et/ou d'un TED sur la base de l'interrogatoire des parents pour recueillir des éléments sur la réactivité quotidienne (réponses aux stimuli sociaux) de l'enfant et sur un examen de cet enfant permettant de l'observer et de le solliciter sur un temps suffisant dans l'interaction avec son environnement. Le praticien est invité à revoir rapidement et régulièrement l'enfant en cas de préoccupations des parents ou d'écarts entre ses observations et celles des parents. En cas de doutes persistants, l'enfant doit être orienté vers un avis plus spécialisé, notamment neuropédiatrique. **(Grade D)**
- Quelques signes ont une valeur « d'alerte absolue » d'un trouble de développement (cf. cadre ci-dessous) et doivent conduire à demander rapidement un avis et des bilans spécialisés.
- Autour de 18 mois en moyenne, mais parfois avant, certains signes doivent alerter sur un risque d'évolution vers un TED et nécessitent avis et bilans spécialisés, en même temps que démarrent des mesures d'accompagnement de l'enfant et de sa famille : passivité, niveau faible de réactivité/anticipation aux stimuli sociaux, difficultés dans l'accrochage visuel, difficultés dans l'attention conjointe, retard de langage, absence de pointage, absence de comportement de désignation des objets à autrui, absence de jeu de « faire semblant ». **(Grade B)**
- Quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement (linguistique ou sociocommunicatif en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés. **(Grade B)**
- À l'âge scolaire (maternelle et primaire), compte tenu de l'existence de formes de TED à révélation tardive (en particulier TED sans retard mental associé), il importe de rester attentif aux enfants qui ont des difficultés importantes dans leurs interactions sociales et des particularités dans leurs apprentissages sans pour autant présenter de retard mental significatif. **(Grade C)**
- **Une attention particulière doit être portée aux fratries : (Grade B)**
 - en raison du risque de récurrence d'un TED ;
 - en raison du risque de problèmes de développement ou de problèmes psychopathologiques.

Signes d'alerte de TED (chez un enfant de moins de 3 ans) – Adapté de Baird *et al.* 2003

1. Communication : perturbations dans le développement du langage, utilisation inappropriée du langage, peu de réponses quand on l'appelle par son prénom, déficits dans la communication non verbale.

2. Socialisation : manque d'imitation, ne montre pas les objets à l'adulte, manque d'intérêt pour les autres enfants ou intérêts inhabituels, difficultés à reconnaître les émotions d'autrui, restriction des jeux imaginatifs en particulier, dans son monde, n'initie pas des jeux simples ou ne participe pas à des jeux sociaux imitatifs, préfère les activités solitaires, relation étrange avec les adultes (indifférence ou familiarité excessive).

3. Intérêts, activités et autres comportements : hypersensibilité tactile ou auditive, maniérisme moteur, balancements, agressivité, conduites oppositionnelles, résistance aux changements, activités répétitives avec les objets (par exemple pour les aligner ou éteindre/allumer la lumière).

Signes d'alerte absolue :

- absence de babillage, de pointage ou d'autres gestes sociaux à 12 mois ;
- absence de mots à 18 mois ;
- absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois ;
- perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge.

12. Intérêts du diagnostic précoce (Grade D)

- Limite l'errance et le stress des familles et leur permet d'avoir accès à l'information (en particulier conseil génétique) et à des conseils pratiques.
- Permet la prise en charge plus précoce de l'enfant avec sa famille.
- Limite pour l'enfant les risques de survenue de surhandicaps (par exemple aggravation des troubles ou complications comportementales).
- Permet la prise en charge des troubles associés.

13. Instruments de dépistage systématique de l'autisme

- La Chat apparaît actuellement comme l'instrument le plus pertinent. Elle a été mise au point pour le dépistage spécifique de l'autisme en population générale d'enfants âgés de 18 mois, cependant sa sensibilité est relativement faible. Elle est disponible en français, mais non validée en France. Des études sont en cours dans notre pays, pour tester l'intérêt de son utilisation en population générale. La question de la faisabilité du dépistage systématique de l'autisme dans notre pays devra être réévaluée en fonction des résultats des études en cours.
- Eu égard au manque d'outils francophones sensibles et spécifiques, il est nécessaire de développer des outils type questionnaires parentaux autoadministrés et/ou des grilles d'observation des enfants pour dépister les enfants à risque d'un trouble du développement (trouble global, trouble spécifique et trouble envahissant du développement).

14. Conditions du dépistage systématique précoce de l'autisme

- Eu égard aux différences d'âge de manifestation des TED, le dépistage doit porter sur plusieurs périodes d'âge. Il est à envisager dans le cadre des examens systématiques de santé, en particulier ceux effectués à 9, 15 et 24 mois, puis lors des examens de santé scolaire. **(Grade B)**
- Le dépistage précoce implique qu'un suivi précoce puisse être proposé. **(Grade D)**

- Le dépistage doit reposer sur un réseau suffisamment coordonné et non saturé impliquant tout particulièrement les médecins généralistes, les pédiatres d'exercice privé ou public, les médecins des PMI, les médecins de santé scolaire, les CAMSP, les services de psychiatrie infanto-juvénile et de pédiatrie, les psychiatres libéraux, les unités d'évaluation, les CRA, les paramédicaux (orthophonistes, psychomotriciens...) et les autres acteurs de santé de l'enfance et de la petite enfance. **(Grade D)**
- La faisabilité du dépistage implique d'une part de former (formation initiale et formation continue) les médecins de première ligne et les professionnels de la petite enfance et d'autre part, de valider des instruments ayant une sensibilité et une spécificité suffisantes **(Grade D)**.

15. Actions à entreprendre pour favoriser l'orientation diagnostique précoce (Grade D)

- Sensibiliser tous les professionnels de santé aux problématiques du développement et les former aux signes d'appel des troubles du développement et des TED.
- Développer la formation des médecins aux modalités de l'information et de l'annonce aux parents en cas de suspicion de TED chez un enfant ou en cas de diagnostic confirmé.
- Faciliter le passage entre les niveaux du réseau mis en place pour le diagnostic et en particulier 1) améliorer la lisibilité et la visibilité du réseau de dépistage et de diagnostic, 2) favoriser l'accès aux équipes spécialisées et 3) diminuer le délai d'attente pour la réalisation d'une évaluation fonctionnelle individualisée.

16. Informations aux parents et au grand public (Grade D)

- **Contenu de l'information aux parents d'enfants ayant un TED :**
 - ✓ Signes les plus communs en soulignant le polymorphisme clinique.
 - ✓ Diversité des évolutions.
 - ✓ Ressources communautaires (associations de familles, aides, activités sportives adaptées...).
 - ✓ Prévalence.
 - ✓ Prises en charge, orientations, etc.
- **Contenu de l'information au grand public :**
 - ✓ Étapes du développement social du bébé et du jeune enfant.
 - ✓ Importance des observations, remarques, questions ou ressentis des parents et intérêt d'en faire part à son praticien.
 - ✓ Prévalence des troubles du développement et des TED.
- **Modalités de cette information :**
 - ✓ Plaquette de sensibilisation à destination du grand public et des professionnels non spécialisés (écoles, centres de loisirs...) sur les TED.
 - ✓ Plaquettes à destination des parents « tout venant » sur le développement du bébé et du jeune enfant, sur l'importance de leurs observations, remarques, questions ou ressentis et enfin sur l'intérêt d'en faire part à leur praticien. Ces plaquettes pourraient être mises à disposition dans les

Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme

salles d'attente des praticiens de première ligne, les centres de PMI, les crèches, les écoles maternelles, etc.

- ✓ Plaquettes à destination des familles d'enfants ayant un TED et des professionnels sur les TED. Ces plaquettes pourraient être mises à disposition dans les services spécialisés (unités d'évaluation, CRA...) et les associations de familles. Ces documents devraient être accompagnés d'explications et pourraient être remis aux parents par les professionnels responsables de l'annonce du diagnostic ou de la prise en charge.
- ✓ Coordination des sites Internet spécifiques existants pour une mise à jour régulière et complète de l'information.