
SOMMAIRE

INTRODUCTION GÉNÉRALE	6
MÉTHODE GÉNÉRALE	8
STRATÉGIE DE RECHERCHE DOCUMENTAIRE.....	10
RÉSUMÉ DES RECOMMANDATIONS.....	13
ARGUMENTAIRE POUR LES RECOMMANDATIONS	22
INTRODUCTION.....	22
DIAGNOSTIC CLINIQUE ET INFORMATION DIAGNOSTIQUE AUX FAMILLES	24
1/Quelles sont les bases du diagnostic de l'autisme ?	24
2/Quels sont les outils du diagnostic et de l'évaluation clinique de l'autisme ?.....	29
3/Quelles sont les procédures à suivre pour le diagnostic ?.....	37
4/Quelles références nosologiques peut-on utiliser pour le diagnostic ?.....	37
5/Quelles informations doit-on donner aux familles ?.....	45
6/Comment envisager les liens entre les procédures diagnostiques et les actions de prises en charges ? ...	49
DIAGNOSTIC DES ANOMALIES ASSOCIÉES	50
1/Quelles sont les anomalies habituellement associées à l'autisme ?.....	50
2/Quels sont les risques de troubles du développement pour la fratrie ?	57
3/Quelles sont les données actuelles issues de la recherche génétique et en neuro-imagerie ?	58
4/Quels sont les éléments cliniques qui permettent d'orienter les investigations complémentaires ?	61
5/Quelles sont les investigations complémentaires à réaliser ?.....	61
6/Comment articuler ces investigations complémentaires avec l'ensemble de la démarche diagnostique et du processus de prise en charge ?	64
7/Quelles sont les investigations complémentaires utiles pour la recherche ?	64
DES PREMIERS INDICES DU RISQUE D'AUTISME À SON DIAGNOSTIC	66
1/Quels sont les indices que doivent connaître et rechercher les médecins de première ligne (médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI...) ?	69
2/Quels sont les outils du dépistage des TED ?	80
3/Quelles sont les conditions du dépistage systématique de l'autisme et des TED ?.....	85
4/Quel est l'intérêt d'une orientation diagnostique précoce et quelles sont les actions à entreprendre pour favoriser une telle orientation ?	91
5/Comment et quelle information délivrer au public et aux familles ?	92
PROPOSITIONS D' ACTIONS FUTURES.....	93
RÉFÉRENCES APPELÉES DANS LE TEXTE.....	94
RÉFÉRENCES COMPLÉMENTAIRES	110
ANNEXES	121

INTRODUCTION GÉNÉRALE

- **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.

MÉTHODE GÉNÉRALE

Ces recommandations ont été élaborées selon la méthode des recommandations pour la pratique clinique, publiée par l'ANAES. Des professionnels multidisciplinaires, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique variée et experts dans le domaine du diagnostic de l'autisme, ainsi que des membres d'associations de familles, ont été désignés par leurs associations ou sociétés savantes respectives pour les représenter (14 au total – voir annexe). Un président a coordonné les travaux des groupes de travail. Une chargée de projet a fait une revue de la littérature en évaluant son niveau de preuve scientifique et en la synthétisant pour permettre aux groupes de travail d'établir des recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme.

Étant donné la spécificité de l'objectif (pratique professionnelle dans le contexte national actuel) et le petit nombre de publication française dans la littérature scientifique de premier plan (Médecine établie par les preuves), les articles exposant un point de vue singulier, une pratique ou une expérience et relatifs au contexte français ont été consultés et utilisés dans l'argumentaire des recommandations. Cette stratégie a pour objectif de rendre compte des particularités des pratiques professionnelles dans notre pays, en les confrontant aux pratiques d'autres pays et aux « preuves » validant une pratique donnée. En définitive, il s'agit de proposer des recommandations pertinentes, c'est-à-dire « réalisables » et acceptables aux professionnels de notre pays dans l'état d'avancement de la science et dans l'état de l'organisation de notre système de santé.

La littérature a été identifiée en utilisant principalement les moteurs de recherche Medline, Psych-Info et Francis-Pascal. D'autres sources ont aussi été consultées comme la Banque de données en santé publique (BDSP) et Cochrane Library (voir chapitre sur la stratégie de recherche documentaire). Plusieurs journaux spécialisés dans les domaines de l'autisme ou des troubles du développement ont été consultés manuellement ou électroniquement pour compléter la recherche. C'est le cas également de chapitres d'ouvrages, mais aussi de rapports ou circulaires du ministère de la Santé ayant un rapport avec le thème traité (voir chapitre sur la stratégie de recherche documentaire). La littérature grise (c'est-à-dire non encore indexée dans les catalogues d'édition ou dans les circuits traditionnels de diffusion de l'information) a été recherchée par des contacts directs avec ses auteurs.

Notre recherche a porté sur l'édition de guide de bonne pratique (sans limite de temps), sur les revues (10 ans d'antériorité) et sur les articles (7 ans d'antériorité) publiés en langue française ou anglaise. L'équation de recherche utilisée dans Pubmed a été la suivante :

« Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms]OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms] Field : All Fields, Limits : All Child : 0-18 years, Publication Date from 1998 to 2005/01/31, Humans diagnosis [MeSH Subheading] or diagnosis [MeSH Terms] ».

L'équation de recherche a ensuite été affinée avec d'autres mots-clés du Mesh (Thesaurus de Medline) établis en fonction des questions à traiter par chaque groupe de travail. La stratégie de recherche documentaire est précisée dans le chapitre du même nom. Les articles ont ainsi été sélectionnés sur la base de la pertinence de leur abstract par rapport aux différentes questions à traiter dans les groupes de travail. Chaque article sélectionné a ensuite été lu dans

sa version intégrale avant de faire l'objet d'un classement de son niveau de preuve. Dans les cas où seul un éclairage complémentaire était utile à une question préalablement suffisamment documentée, seul l'abstract a été lu. L'utilisation de cette équation a d'abord permis d'identifier 2 672 articles. Au total, 1 223 articles ont été analysés, 366 sont cités dans le texte et 233 sont indiqués comme références complémentaires.

Les recommandations établies ensuite par les groupes de travail ont été basées sur les données issues de cette littérature (classée selon son niveau d'évidence) et/ou sur l'opinion d'un panel (représenté par les groupes de travail) et/ou parfois sur l'opinion d'experts sollicités par rapport à leur expérience singulière.

Un groupe de lecture, composé selon les mêmes critères que les groupes de travail, a été consulté par courrier et a donné son avis sur le fond et la forme des recommandations, en particulier sur leur lisibilité et leur applicabilité. Les commentaires des groupes de lecture ont été pris en compte chaque fois que possible dans la rédaction des recommandations.

STRATÉGIE DE RECHERCHE DOCUMENTAIRE

I – Sources d'informations :

- Bases de données bibliographiques

MEDLINE (National Library of Medicine, États-Unis)

Psych-Info (American psychological Association, États-Unis)

Francis-Pascal (INIST-CNRS, France)

BDSP (Banque de données en santé publique, France)

- Autres sources d'informations

Base HTA – The International Network of Agencies for Health Technology Assessment, (INAHTA)

National Guideline Clearinghouse

Cochrane Library

Sociétés savantes compétentes dans le domaine étudié

Moteurs de recherche sur Internet

Moteurs de recherche des éditeurs de revues électroniques (Wiley-intersciences, Kluwer Academic, Blackwell-Science Synergy, Elsevier-Science Direct)

La recherche a été réalisée entre octobre et novembre 2004 avec une mise à jour en janvier 2005. La recherche la plus détaillée a été réalisée avec Medline.

II – Stratégie de recherche et résultats des recherches

La stratégie de recherche définie avec la chef de projet précise :

- les termes utilisés pour chaque question des 3 groupes de travail ;
- les types de publications retenus (tous) ;
- l'antériorité des articles est de 7 ans (sauf recommandations : 10 ans), Limite d'âge : (0-18 ans), langue : anglais et français, le genre : humain.

Les termes des recherches sont soit des mots-clés extraits des thésaurus (« mesh term » pour la base Medline et DE = descripteur pour les autres bases de données), soit des mots du titre et du résumé (mots libres). Ils sont combinés en autant d'étapes que nécessaire à l'aide des opérateurs « ET », « OU », « SAUF ».

Une présentation sous forme de tableau reprend les étapes successives de la recherche et les résultats. Le champ de recherche est précisé après le mot.

Devant le nombre de résultats est précisé le nom de la base de données M : Medline, P : Psych-Info, F : Francis-Pascal, B : BDSP.

Types d'études/sujets période		Nb. de Réf.
Épidémiologie/prévalence de l'autisme 1998-2005-01-31		M : 90
ÉTAPE 1	Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms] OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms]	
ET	epidemiology [MeSH Terms] OR prevalence [MeSH Terms]	
Guides de bonnes pratiques 1994-2005		M : 4
	Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms] OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms]	
ET	Practice Guideline [Document type]	
Diagnostic clinique et information du diagnostic à la famille		
Diagnostic de l'autisme (Requête globale) 1998-2005-01-31		M : 1429
ÉTAPE 1	Child Development Disorders, Pervasive [MeSH Terms] OR autistic disorders [MeSH Terms] OR asperger syndrome [MeSH Terms] NOT schizophrenia [MeSH Terms]	
ET	[MeSH Terms] Field : All Fields, Limits : All Child : 0-18 years, Publication Date from 1998 to 2005/01/31, Humans	
ÉTAPE 2	diagnosis [MeSH Subheading] or diagnosis [MeSH Terms]	
	('Aspergers* (DE) or 'autism' (DE) or 'Autistic-Children' (DE) or 'Early-Infantile-Autism') (DE) AND ('Diagnosis' (DE) or 'interviews' (DE) or 'psychometrics' (DE) or 'measurement' (DE) or 'assessment' (DE))	P : 410
	(autis* (DE) or aspergers* (DE)) AND diagnosis (DE)	F : 318
	Autisme (descripteur) AND Diagnostic (descripteur)	B : 111
Dont Revues de la littérature 1998-2005-01-31		M : 220
ÉTAPE 2 ET	Limits : review	
Troubles associés 1998-2005-01-31		M : 63
ÉTAPE 2 ET	comorbidity [MeSH Terms]	
Diagnostic différentiel 1998-2005-01-31		M : 192
ÉTAPE 2 ET	diagnosis, differential [MeSH Terms]	
Outils pour le diagnostic et évaluation 1998-2005-01-31		M : 499
ÉTAPE 2 ET	psychometrics [MeSH Terms] OR tests [Title/Abstract] OR interview [Title/Abstract] or assessment [Title/Abstract] OR evaluation [Title/Abstract] OR scale [Title/Abstract] OR techniques [Title/Abstract] AND methods [Title/Abstract]	
Procédures 1998-2005-01-31		M : 23

ÉTAPE 2 ET referral and consultation [MeSH Terms] OR professional practice [MeSH Terms] AND organisation and administration [MeSH Terms]

Références nosologiques 1998-2005-01-31 M : 22

ÉTAPE 1 ET classification [MeSH Terms] or nosology [Title/Abstract]

Annonce et information 1998-2005-01-31 M : 113

ÉTAPE 2 ET parents [MeSH Terms] OR family [MeSH Terms] OR disclosure [MeSH Terms]

Diagnostic des anomalies associées

Biologie 1998-2005-01-31 M : 21

ÉTAPE 2 ET biology [MeSH Subheading] or biology [MeSH Terms]

Génétique 1998-2005-01-31 M : 151

ÉTAPE 1 ET genetics [MeSH Subheading] or genetics [MeSH Terms]

Revue de la littérature M : 33

Imagerie médicale 1998-2005-01-31 M : 214

ÉTAPE 1 ET brain [MeSH Terms] OR image [MeSH Terms] OR magnetic resonance imaging [MeSH Terms]

Revue de la littérature 1998-2005-01-31 M : 62

Potentiel évoqué 1998-2005-01-31 M : 27

ÉTAPE 1 ET ERP [Title/Abstract]

Des premiers indices au diagnostic

Indices à rechercher par les médecins de première ligne 1998-2005-01-31 M : 132

ÉTAPE 1 ET signs [Title/Abstract] OR indicators [Title/Abstract] OR detection [Title/Abstract] OR identification [Title/Abstract]

Instruments de dépistage 1998-2005-01-31 M : 90

ÉTAPE 1 ET screening [MeSH Terms]

screening [(DE) P : 120

Informations à donner au grand public M : 0

Diagnostic précoce 1998-2005-01-31 M : 22

ÉTAPE 1 ET early diagnosis [Title/Abstract]

Dépistage en population générale 1998-2005-01-31 M : 53

ÉTAPE 1 ET Mass screening [MeSH Terms]

Nombre total de références obtenues : 2672

Nombre de références analysées : 1223

Nombre de références citées dans le texte : 366

Nombre de références complémentaires : 233