

DIAGNOSTIC CLINIQUE ET INFORMATION DIAGNOSTIQUE AUX FAMILLES

1/Quelles sont les bases du diagnostic de l'autisme ?

- **Qu'est-ce que l'autisme infantile et les TED ?**

Selon la Classification internationale des maladies éditée par l'Organisation mondiale de la santé (241), l'autisme infantile débute précocement, avant l'âge de 3 ans, trois à quatre fois plus souvent chez des garçons que chez des filles et il se définit par la présence de trois types de perturbations :

- ✓ altérations qualitatives des interactions sociales ;
- ✓ altérations qualitatives de la communication ;
- ✓ caractère restreint, répétitif et stéréotypé du comportement, des intérêts et des activités.

Toutes ces anomalies sont présentes chez les personnes avec un autisme infantile, mais à des degrés variables selon la sévérité des troubles et selon l'importance des troubles associés. Si les classifications basent leur définition de l'autisme sur la présence d'anomalies de la communication, de la socialisation et du type d'intérêt, il existe aussi dans ce syndrome des anomalies dans les cognitions, le langage, la motricité, les capacités adaptatives.

L'autisme infantile est une des huit catégories cliniques identifiées par la CIM10 dans la section des troubles envahissants du développement (TED). Les autres catégories sont l'autisme atypique, le syndrome d'Asperger, le syndrome de Rett, les autres troubles désintégratifs de l'enfance, l'hyperactivité associée à un retard mental et à des mouvements stéréotypés, les autres TED, les TED sans précision. La notion de trouble envahissant du développement présente dans différentes classifications (5, 241, 224) fait référence au caractère extensif, précoce et durable des anomalies dans plusieurs domaines du développement. Les TED constituent cependant un ensemble hétérogène. Les raisons de cette hétérogénéité sont multiples : sévérité des perturbations, troubles associés (organiques ou psychiatriques ou autres troubles du développement), niveaux de fonctionnement (intellectuel, langagier), âge chronologique.

L'autisme infantile est le TED le mieux défini par la CIM 10 (tableau 2). Les TED autres que l'autisme infantile sont moins bien définis par la CIM 10 qui donne peu d'indication sur le nombre et le type de critères requis pour les caractériser. La perturbation la plus constante dans les TED est la perturbation des interactions sociales (80).

Tableau 2 : Critères de la CIM10 pour l'autisme infantile

F 84.0 — AUTISME INFANTILE	oui o	non o
A. Présence, avant l'âge de 3 ans, d'anomalies ou d'altérations du développement, dans au moins un des domaines suivants :	oui o	non o
(1) langage (type réceptif ou expressif) utilisé dans la communication sociale ;	oui o	non o
(2) développement des attachements sociaux sélectifs ou des interactions sociales réciproques ;	oui o	non o
(3) jeu fonctionnel ou symbolique.	oui o	non o
B. Présence d'au moins six des symptômes décrits en (1), (2), et (3), avec au moins deux symptômes du critère (1) et au moins un symptôme de chacun des critères (2) et (3).	oui o	non o
(1) Altérations qualitatives des interactions sociales réciproques, manifestes dans au moins deux des domaines suivants :	oui o	non o
(a) absence d'utilisation adéquate des interactions du contact oculaire, de l'expression faciale, de l'attitude corporelle et de la gestualité pour réguler les interactions sociales ;	oui o	non o
(b) incapacité à développer (de manière correspondante à l'âge mental et bien qu'existent de nombreuses occasions) des relations avec des pairs, impliquant un partage mutuel d'intérêts, d'activités et d'émotions ;	oui o	non o
(c) manque de réciprocité socioémotionnelle se traduisant par une réponse altérée ou déviante aux émotions d'autrui ; ou manque de modulation du comportement selon le contexte social ou faible intégration des comportements sociaux, émotionnels, et communicatifs ;	oui o	non o
(d) ne cherche pas spontanément à partager son plaisir, ses intérêts, ou ses succès avec d'autres personnes (par exemple ne cherche pas à montrer, à apporter ou à pointer à autrui des objets qui l'intéressent).	oui o	non o
(2) Altérations qualitatives de la communication, manifestes dans au moins un des domaines suivants :	oui o	non o
(a) retard ou absence totale de développement du langage oral (souvent précédé par une absence de babillage communicatif), sans tentative de communiquer par le geste ou la mimique ;	oui o	non o
(b) incapacité relative à engager ou à maintenir une conversation comportant un échange réciproque avec d'autres personnes (quel que soit le niveau de langage atteint) ;	oui o	non o
(c) usage stéréotypé et répétitif du langage ou utilisation idiosyncrasique de mots ou de phrases ;	oui o	non o
(d) absence de jeu de « faire semblant », varié et spontané, ou (dans le jeune âge) absence de jeu d'imitation sociale.	oui o	non o
(3) Caractère restreint, répétitif et stéréotypé des comportements, des intérêts et des activités, manifeste dans au moins un des domaines suivants :	oui o	non o
(a) préoccupation marquée pour un ou plusieurs centres d'intérêt stéréotypés et restreints, anormaux par leur contenu ou leur focalisation ; ou présence d'un ou de plusieurs intérêts qui sont anormaux par leur intensité ou leur caractère limité, mais non par leur contenu ou leur focalisation ;	oui o	non o
(b) adhésion apparemment compulsive à des habitudes ou à des rituels spécifiques, non fonctionnels ;	oui o	non o
(c) maniérismes moteurs stéréotypés et répétitifs, par exemple battements ou torsions des mains ou des doigts, ou mouvements complexes de tout le corps ;	oui o	non o
(d) préoccupation par certaines parties d'un objet ou par des éléments non fonctionnels de matériels de jeux (par exemple leur odeur, la sensation de leur surface, le bruit ou les vibrations qu'ils produisent).	oui o	non o

- **Quels sont les symptômes habituels de l'autisme infantile et des TED ?**

Ils sont représentés par des comportements particuliers liés à la présence d'altérations qualitatives dans plusieurs domaines du développement et non à l'absence totale de compétences dans ces domaines (80) :

- ✓ *Altérations qualitatives des interactions sociales*

Elles se traduisent par une appréciation inadéquate des signaux sociaux ou émotionnels, comme en témoignent : l'absence de réaction aux émotions d'autrui, le manque d'adaptation du comportement au contexte social, la faible utilisation des messages sociaux, la faible intégration des comportements de communication, sociaux et émotionnels, et surtout le manque de réciprocité sociale et émotionnelle.

- ✓ *Altérations qualitatives de la communication*

Elles se traduisent par un manque d'utilisation sociale des acquisitions langagières, quel que soit leur niveau, des anomalies dans le domaine du jeu de faire semblant ou du jeu d'imitation sociale, une faible synchronisation et un manque de réciprocité dans les échanges conversationnels, un manque de souplesse dans l'expression verbale et un relatif manque de créativité et de fantaisie dans les processus de pensée, un manque de réaction émotionnelle aux sollicitations verbales et non verbales d'autres personnes, une utilisation déficiente des variations de rythme et d'accentuation pour traduire les modulations de la communication, un manque de gestes d'accompagnement pour accentuer et faciliter la compréhension de la communication parlée.

- ✓ *Caractère restreint, répétitif et stéréotypé du comportement, des intérêts et des activités*

En témoignent une tendance à rigidifier et à ritualiser de nombreux aspects du fonctionnement quotidien (concernant habituellement aussi bien les activités nouvelles que les activités routinières et les jeux familiers), un attachement spécifique, surtout chez le petit enfant à des objets insolites ; une insistance pour effectuer certaines activités routinières selon des rituels n'ayant pas de caractère fonctionnel, des stéréotypes moteurs, un intérêt particulier pour les éléments non fonctionnels des objets, une résistance à des changements dans les activités routinières, une opposition à toute modification de l'environnement personnel.

Il existe dans l'autisme, en plus de ces caractéristiques diagnostiques spécifiques, un certain nombre de problèmes non spécifiques : peurs, phobies, troubles du sommeil, troubles de l'alimentation, comportements agressifs.

Les atypies cognitives ou encore les stéréotypies sensorielles font aussi partie des descriptions classiques de l'autisme infantile.

La CIM 10 qualifie d'autisme atypique les TED qui diffèrent de l'autisme infantile par un âge de survenue après 3 ans ou par des manifestations pathologiques insuffisantes dans un ou deux des trois domaines psychopathologiques nécessaires au diagnostic d'autisme infantile. La CIM10 ne précise pas un seuil à partir duquel le nombre ou l'intensité des anomalies permet d'établir le diagnostic.

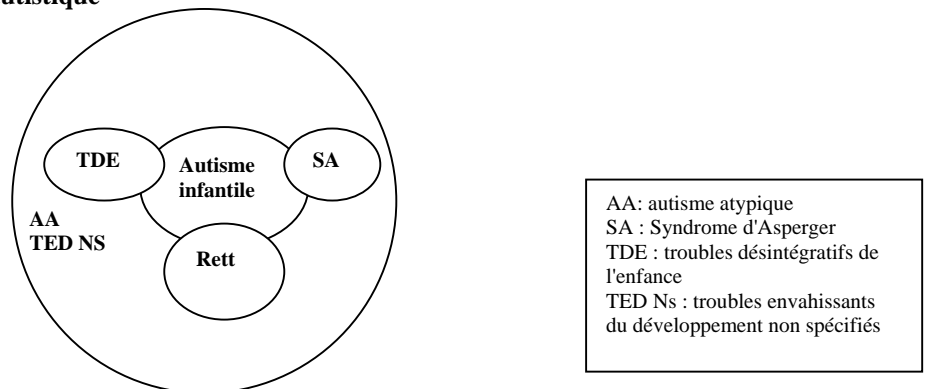
Le diagnostic de syndrome d'Asperger repose dans la CIM10 sur la présence d'altérations qualitatives des interactions sociales et d'un aspect restreint, répétitif et stéréotypé du comportement, des intérêts et des activités (comme dans l'autisme infantile). Le trouble peut s'accompagner de difficultés de communication similaires à celles de l'autisme, mais la présence d'un retard significatif du langage élimine ce diagnostic. La présence d'un QI normal ou proche de la normale est aussi une règle pour ce diagnostic.

- **Qu'est-ce que le spectre des troubles autistiques ?**

Le terme de spectre est habituellement utilisé en psychiatrie pour suggérer que des entités sont reliées entre elles sur le plan de leurs étiologies même si elles présentent des différences sur le plan de leur sévérité (317). Le terme de spectre des troubles autistiques (ASD) a été utilisé pour la première fois par Allen en 1988 (3) quand la même année Wing (344) faisait référence à un « continuum des troubles autistiques ». Ces concepts ont conduit à l'emploi pour la première fois dans la CIM 9 et le DSM 3 (8, 240) de la notion de TED, puis à l'utilisation en 1993 dans la CIM 10 (en 1994 dans le DSM IV) de la terminologie « perturbations qualitatives » pour définir la variabilité des perturbations observables dans l'autisme et les TED.

Des controverses existent cependant à propos du concept d'ASD. Elles portent principalement sur l'étendue précise du spectre et sur les difficultés de diagnostic différentiel liées à son hétérogénéité. Ainsi, si la plupart des auteurs conçoivent que les entités de ce spectre sont sur un continuum et qu'il est difficile d'établir des frontières entre elles, d'autres pensent au contraire que des sous-groupes existent à l'intérieur de ce spectre (29, 292, 313, 317, 346).

Figure 1 : Troubles du spectre autistique



- **Un diagnostic précoce avant l'âge de 3 ans est-il possible ?**

Un des paradoxes de l'autisme est d'être défini comme un trouble d'apparition très précoce, mais d'être diagnostiqué tardivement, vers 6 ans en moyenne, voire plus tard vers 11 ans dans le cas du syndrome d'Asperger (154, 155). Le diagnostic précoce de l'autisme est compliqué par plusieurs facteurs : 1) la variabilité du développement normal, 2) la variabilité des tableaux cliniques d'autisme (330) et enfin, 3) un début habituel de l'autisme infantile avant 3 ans, mais le moment et les modalités de son début varient beaucoup (91, 202).

Par ailleurs, la présentation symptomatique de l'autisme change avec l'âge chronologique et le développement des enfants (356). Ainsi, avant l'âge de 2-3 ans, les anomalies sont surtout représentées par des signes négatifs (c'est-à-dire des compétences que l'enfant n'a pas encore acquises). De plus, à cet âge, la restriction des intérêts, activités et comportements (qui est un des domaines de perturbation requis pour poser classiquement le diagnostic d'autisme) est rare (86, 194, 307). Il faut attendre l'âge de 3 ans pour observer des signes positifs (c'est-à-dire des comportements particuliers, des anomalies qualitatives) qui sont à la base des définitions actuelles de l'autisme (30, 72, 86, 226, 308).

Le diagnostic de l'autisme et des TED peut donc être particulièrement difficile à effectuer chez des enfants de moins de 2/3 ans (en particulier si on se réfère aux conventions des classifications), mais il est démontré qu'il est possible (86, 194, 197, 226, 308). En effet, le diagnostic d'autisme et de TED établi chez un enfant de 2 ans reste stable après sa troisième année malgré une variabilité importante dans les trajectoires cliniques (86, 194, 308). Il faut remarquer dans les résultats des études précédentes que le diagnostic d'autisme atypique (TED NoS en DSM IV) posé entre 2 et 3 ans est moins stable même lorsqu'il est formulé par des cliniciens expérimentés. De toute façon, les enfants qui, entre 2 et 3 ans ont des anomalies dans le développement de la communication et des interactions sociales s'avèrent rarement être des enfants au développement typique et ils doivent faire l'objet d'une attention particulière.

Par ailleurs, l'avis d'un professionnel formé et expérimenté permet le plus souvent de manière fiable d'établir un diagnostic d'autisme chez des enfants de moins de 3 ans (86, 308). Le jugement de ce clinicien expérimenté est même plus sensible et tout aussi spécifique pour établir un diagnostic d'autisme chez des enfants de moins de 3 ans que les outils diagnostiques standardisés tels que l'ADI (308).

Des efforts importants sont faits actuellement pour diminuer davantage l'âge auquel est réalisé le diagnostic en essayant de repérer des signes qui pourraient permettre de repérer les nourrissons à « risque » de moins de 24 mois et faciliter leur prise en charge plus précoce (30, 67, 72, 328).

- **Quel est l'intérêt d'un diagnostic précoce ?**

En premier lieu, il s'agit d'apporter aux parents des réponses aux questions (sur le développement ou le comportement de leur enfant) qu'ils se posent souvent depuis longtemps. Les parents situent en effet le début de leurs préoccupations à une date antérieure au diagnostic de plusieurs mois, voire de plusieurs années (18, 184).

Plus encore, les informations données aux parents leur permettent aussi de mieux comprendre le fonctionnement particulier de leur enfant, d'envisager et de préparer l'avenir. L'autre bénéfice potentiel du diagnostic précoce est qu'il favorise la mise en place de prises en charge plus précoces à un moment du développement où la plasticité cérébrale pourrait permettre un certain degré de récupération (95). En effet, plusieurs auteurs décrivent un meilleur pronostic évolutif des enfants dont la prise en charge (essentiellement, éducation intensive précoce) débute précocement (216, 285).

Ces observations pourraient indiquer une capacité de changement plus élevée et une sensibilité aux effets des prises en charge plus importante des enfants les plus jeunes (25). Enfin, le diagnostic et l'évaluation précoces permettent aussi la mise en place de prises en charge plus individualisées, mieux adaptées aux particularités du développement atypique observé dans l'autisme. Des discussions actuellement portent sur les caractéristiques qualitatives et quantitatives des prises en charge qui pourraient favoriser l'évolution des enfants atteints d'autisme (15, 165, 204, 268).

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.
- 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.
- 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.
- 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.

2/Quels sont les outils du diagnostic et de l'évaluation clinique de l'autisme ?

L'autisme et les TED sont liés à l'atteinte de plusieurs domaines de développement. En conséquence, leur diagnostic doit reposer sur une approche globale qui implique d'examiner différents secteurs du développement et leur interrelation (300). Ceci est particulièrement important si l'on veut appréhender les conséquences de l'hétérochronie importante qui existe dans le développement autistique. Cette approche permet aussi d'identifier les capacités de l'enfant en même temps que ses déficits et leurs répercussions en termes d'adaptation à la vie quotidienne (21).

Un entretien clinique avec les parents est important pour recueillir avec soin la description du développement précoce et actuel. Dans l'idéal, des outils d'entretien semi-structuré tels que l'ADI-R (198) ou la Vineland (299) peuvent compléter l'entretien de façon très utile. L'évaluation doit comporter l'examen de plusieurs domaines de développement incluant nécessairement une observation clinique, un examen psychologique et un examen du langage et de la communication. La nature multidimensionnelle de l'approche diagnostique et de l'évaluation du développement implique un travail d'équipe, pluri- et interdisciplinaire, une

démarche « intégrative ». Cette démarche passe par la mise en commun des observations recueillies afin d'éviter leur morcellement et pour obtenir une description clinique la plus valide possible de la présentation de l'enfant dans différentes situations, avec différentes personnes et à différents moments (21, 300).

- **Quels sont les outils du diagnostic clinique ?**

- o **La CARS** – Childhood Autism Rating Scale (287) :

Il s'agit d'une échelle diagnostique permettant d'apprécier l'intensité des troubles autistiques. Elle consiste en l'évaluation de 14 domaines habituellement perturbés à des degrés variables dans l'autisme, ainsi que l'appréciation subjective du niveau général de perturbation. Chaque item reçoit une note de 1 (note normale) à 4 (note de sévérité maximale) en fonction de l'intensité des anomalies. Un score total est calculé en additionnant les notes de l'ensemble des items. Un score compris entre 30 et 36 correspond à un autisme modéré et un score supérieur à 36 à un autisme sévère.

Cette échelle, facile d'utilisation puisqu'elle peut être administrée par des professionnels peu expérimentés à son usage, est aussi traduite en français. Elle permet de diagnostiquer un spectre de l'autisme plus large qu'avec l'ADI. Il existe donc avec la CARS des surdiagnostics, en particulier en cas de retard mental important associé. La CARS est proposée comme un outil diagnostique de première intention alors que l'ADI, qui est aussi un outil validé, mais « coûteux » (en termes de temps de passation et d'effort important de formation), est proposé comme un outil de confirmation du diagnostic (275).

- o **L'ADI-R** – Autism Diagnostic Interview Revised (198)

Il s'agit d'un outil d'entretien semi-structuré avec les parents pour l'évaluation d'enfants chez qui on suspecte un autisme. La trame de cet entretien (qui dure environ deux heures) se base sur la description des comportements actuels et la description des comportements survenus à l'âge de 4/5 ans dans trois domaines où la CIM 10 décrit des perturbations dans l'autisme : qualité des interactions sociales, communication et langage, intérêts restreints et comportements stéréotypés.

La validité de cet outil étudié dans un échantillon de 50 enfants montre sa concordance avec les évaluations cliniques, sa validité interne et sa fidélité interjuge. L'ADI-R a été traduit en français (274), mais on ne dispose pas d'études de validation sur des populations françaises. Son utilisation s'effectue dans une approche multidisciplinaire et nécessite une formation et un entraînement spécifique.

L'ADI-R est souvent présenté comme un « gold-standard » pour le diagnostic de l'autisme (105). Il a été montré que l'ADI-R est un instrument sensible et spécifique pour diagnostiquer l'autisme et le distinguer du retard mental (107, 199). Cependant, lorsque l'âge de développement des enfants est inférieur à 18 mois, le nombre de faux positifs avec l'ADI-R est de 60 % (enfants avec un retard global de développement diagnostiqués autistes) (199). Il a été montré par ailleurs que l'ADI-R est un bon outil pour différencier l'autisme des troubles spécifiques du développement du langage, mais leur

différenciation repose principalement sur la nature des symptômes à 4-5 ans, ce qui rend délicat le diagnostic différentiel plus précoce (219).

Il faut souligner aussi que si l'ADI-R est un outil fiable et bien validé pour le diagnostic de l'autisme chez les enfants de plus de 3 ans, son utilisation chez des enfants plus jeunes, est problématique. En effet, dans une population d'enfants âgés de moins de 3 ans, l'utilisation de l'ADI-R conduit à un taux de 30 % de faux positifs et 27 % de faux négatifs alors que le jugement d'un clinicien expérimenté est associé à un taux de 7 % de faux négatifs et à aucun faux positif (194). Pilowsky (252) confirme le risque avec l'ADI-R de sous-diagnostiquer les cas d'autisme chez les enfants âgés de moins de 3 ans. Cox *et coll.* (86) montrent aussi que l'ADI-R est un instrument spécifique, mais peu sensible pour le diagnostic de l'autisme quand il est utilisé chez des enfants de 20 mois, alors que ce diagnostic est effectué chez des enfants du même âge de manière aussi spécifique, mais plus sensible (pas de faux positif à 20 mois et 2 faux négatifs) sur la base du jugement d'un clinicien expérimenté.

Cette observation a été largement répliquée et complétée par des données qui indiquent la stabilité du diagnostic d'autisme établi avant 3 ans (86, 97, 226, 309). L'ensemble de ces données constitue donc un argument important pour considérer que le diagnostic d'autisme et de TED peut être établi chez des enfants âgés de 2 à 3 ans et cela de manière sensible et stable en combinant jugement clinique d'experts et outils diagnostiques structurés.

L'ADI-R connaît d'autres limites (178). Tout d'abord, comme tous les autres outils diagnostiques basés sur l'entretien avec les parents, il est « dépendant » des perceptions qu'ont les parents des difficultés de l'enfant et des « distorsions » liées à leurs souvenirs. Un autre problème est que l'ADI-R ne fournit pas de seuil pour distinguer l'autisme des autres TED. Une limite importante enfin pour son usage clinique courant est sa longue durée de passation et les difficultés inhérentes à la formation et à l'entraînement.

o **L'ADOS-G** – The Autism diagnostic observation schedule (94, 196)

Il s'agit d'un outil d'observation semi-structuré qui comporte quatre modules correspondant à différents niveaux de développement langagier. Ainsi, il est utilisable chez des enfants (à partir de 2 ans) ou des adultes de différents âges développementaux pouvant aller de l'absence de langage à la présence d'un langage complexe. Il a été validé dans un échantillon de 381 enfants. L'ADOS-G se base sur l'observation de la communication, des interactions sociales réciproques, du jeu, des comportements stéréotypés, des intérêts restreints. L'administration de chaque module demande environ 30 à 45 minutes. Ses résultats sont codifiés et interprétés en fonction d'un seuil correspondant au diagnostic d'autisme ou de TED suivant un modèle similaire à la CIM 10 ou au DSM IV. Comme pour l'ADI-R, son usage requiert une formation et un entraînement spécifiques. Il s'agit d'un outil peu sensible (faux négatifs), mais très spécifique pour le diagnostic différentiel entre troubles du spectre autistique et troubles spécifiques du langage (196, 236, 237). Il paraît intéressant de combiner interview structurée des parents types ADI-R et observations structurées de l'enfant type ADOS-G dans la démarche diagnostique (60, 197).

L'ADOS-G comme l'ADI-R, présente plusieurs limites (178). Il doit toujours être complété par une interview des parents pour confirmer le diagnostic. En effet, le

prélèvement d'observations pendant la passation de l'ADOS-G peut s'avérer insuffisant pour le diagnostic. Par ailleurs, l'ADOS-G ne différencie pas précisément autisme et TED NoS.

o ***Les classifications diagnostiques critérisées***

C'est le cas de la CIM 10 et du DSM IV qui présentent l'autisme infantile comme le prototype des troubles envahissants du développement. Le diagnostic repose sur des critères liés : aux perturbations qualitatives de la communication, aux perturbations qualitatives de la socialisation et aux intérêts restreints ou aux comportements répétitifs ou stéréotypés.

Néanmoins, les études faites chez des enfants autistes de moins de 3 ans indiquent que les comportements répétitifs et d'intérêts restreints apparaissent rarement avant 2 ans (86, 194, 226, 354). Cela implique que les critères proposés par les classifications pour définir l'autisme ne sont pas adaptés au diagnostic des enfants de moins de 3 ans.

• **Quels sont les outils de l'évaluation clinique du développement ?**

o ***Observation du comportement***

Elle doit avoir lieu dans différentes situations : lors d'une activité structurée avec un adulte, lors d'une activité libre, en groupe avec d'autres enfants. Elle permet d'analyser plusieurs comportements comme la qualité du contact, les moyens et modes de communication, les interactions sociales, affectives et émotionnelles, l'utilisation des objets sociaux et des jouets symboliques, l'autonomie, l'alimentation et le sommeil. L'enregistrement vidéo est un support utile pour l'analyse détaillée des interactions et pour restituer les observations aux parents (189). Les professionnels doivent savoir que chez certains enfants, les difficultés sociales ne sont pas toujours immédiatement visibles en raison de leur sensibilité à un cadre d'interaction très structuré ou des efforts faits par leur partenaire pour compenser leurs difficultés interactives (272). Les cliniciens peuvent utiliser pour leur observation des outils standardisés tels que l'ADOS (94) ou la CARS (287). L'usage de la vidéo s'est développé en France depuis plusieurs années. Il poursuit plusieurs buts : Permettre aux professionnels de revoir le déroulement de la séance, favoriser avec les parents des discussions ultérieures, apprécier les progrès de l'enfant lors d'évaluations ultérieures, constituer une banque de données de recherche (14, 187, 277).

o ***Examen psychologique (ou des cognitions) :***

Loin de la croyance initiale suivant laquelle les enfants autistes ne sont pas « testables », l'examen psychologique permet presque toujours d'établir le niveau de développement intellectuel et le niveau de fonctionnement adaptatif d'un enfant (238). Si le retard mental est fréquent dans l'autisme (32, 71), la grande variabilité du profil psychologique (en fonction de l'âge ou du niveau de fonctionnement) est caractéristique. Les dysfonctionnements cognitifs et communicatifs entraînent des dysharmonies développementales (on parle d'hétérochronie) avec des difficultés variables dans les différents types de cognition (259). Pour cette raison, il est important de ne pas seulement

calculer un âge de développement global, mais d'examiner les différents domaines de développement (par l'étude par exemple des différents subtests).

Habituellement, le profil obtenu au test de Weschler est caractérisé par un QI verbal (QIV) significativement plus faible que le QI performance (QIP). Certains auteurs considèrent que ce profil peut être utile pour le diagnostic en particulier pour différencier autisme et syndrome d'Asperger (327). D'autres auteurs ne trouvent pas d'hétérogénéité aussi importante entre les notes verbales et non verbales du QI quand les populations considérées ont un QI > 70 (205, 243, 291). Dans certains cas, il existe au test de Weschler une surréussite au subtest Cube (291). Ces surréussites rendent parfois compte des compétences exceptionnelles de certains enfants dans les domaines de l'orientation ou de la discrimination visuospatiale.

On observe aussi d'autres patterns cognitifs particuliers dans l'autisme : difficultés méta-représentationnelles (c'est-à-dire à développer une théorie de l'esprit, à attribuer des états mentaux à autrui), difficultés dans la planification des actions (dans les fonctions exécutives), difficultés de traitement de l'information perceptive, pauvreté de l'imitation et du jeu symbolique, difficultés à établir une attention conjointe, difficultés d'attention sélective. Les hypothèses formulées à propos de ces déficits reposent sur le paradigme de leurs liens avec les manifestations comportementales observables dans l'autisme (223).

L'échelle de Vineland permet de mesurer ces comportements socioadaptatifs (Vineland Adaptive Behavior Scale : VABS, 299) en examinant spécifiquement les domaines de la socialisation (SOC), de la communication (COM), des aptitudes de la vie quotidienne (AVQ) et de la motricité. La VABS est remplie par un professionnel entraîné à son usage, sur la base de l'interview semi-structurée des parents. Les scores bruts obtenus à chaque domaine sont convertis en une note standard. On peut aussi exprimer le résultat en équivalent âge (en mois). Cette échelle est traduite et validée en français (111). Des étalonnages sont actuellement disponibles pour les personnes autistes (69).

Il existe un certain nombre d'outils conçus ou adaptés pour les enfants au développement atypique. C'est le cas de l'échelle d'Évaluation des comportements autistiques révisée (ÉCA-R) mise au point par Lelord et Barthélemy pour évaluer l'intensité de la séméiologie autistique d'enfants présentant un retard de développement, qu'ils soient autistes ou retardés (186, 357, 358). Cette échelle a été validée dans le service de pédopsychiatrie de Tours. Elle comporte 29 items cotés de 1 à 5 par les infirmiers ou éducateurs en fonction de leur fréquence d'apparition. Les comportements évalués correspondent à des domaines distincts tels que le contact, la communication, la motricité, l'attention, la perception. Il existe une forme pour les nourrissons de 6 à 30 mois : l'ÉCA-N. C'est le cas aussi, de la Batterie d'évaluation du développement cognitif et social (BECS) (2) qui permet l'évaluation des cognitions sociales et de la sensorimotricité chez des enfants dont le niveau de développement se situe dans la période des deux premières années de vie. Elle comprend 16 domaines regroupés arbitrairement en deux rubriques : la cognition sensorimotrice et la cognition socioémotionnelle. Son cadre théorique est piagétien et néopiagétien. Les performances de l'enfant sont synthétisées sur un diagramme permettant de visualiser le niveau de développement pour chacun des aspects. Cet outil utilisé chez des enfants autistes de moins de 6 ans permet de décrire les particularités de leurs profils comportementaux (208).

Le PEP-R ou Psycho-Educational Profile (359) n'a pas été construit dans une optique psychométrique classique, mais davantage comme un canevas flexible d'évaluation du processus apprentissage-enseignement (278). Il est destiné spécifiquement aux personnes autistes ou ayant des troubles apparentés et a pour objet de permettre spécifiquement la mise au point d'un programme éducatif individualisé. Il permet d'évaluer les capacités actuelles et les capacités en émergence dans 7 domaines : imitation, perception, motricité fine, motricité globale, coordination oculomanuelle, performance cognitive, cognition verbale. Il se base sur 3 échelles : observation directe, observation des intervenants du milieu de travail, interview de l'entourage familial.

Les échelles générales ou spécifiques du développement permettent d'examiner le retard et les dysfonctionnements du développement. Une des difficultés majeures quand on les utilise pour la mesure du développement psychologique d'un enfant atteint d'autisme est que les paradigmes classiques de l'évaluation psychologique sont inadaptés (55, 259). Le recours aux épreuves classiques d'intelligence ne se fait donc pas sans poser de questions. Il nécessite une bonne connaissance de la pathologie par le psychologue pour choisir l'épreuve la plus adaptée aux objectifs de l'évaluation, ainsi qu'une bonne adaptabilité pour savoir repérer un comportement significatif dans une situation où il n'est pas attendu, mais aussi pour changer le rythme ou l'ordre de passation des items selon l'état de l'enfant (321).

o ***Examen de la communication et du langage***

Les altérations qualitatives de la communication représentent un aspect important du diagnostic de l'autisme. Ces altérations correspondent non seulement à des déficits dans l'acquisition du langage fonctionnel (dans les versants réceptif et expressif), mais aussi au défaut d'utilisation du langage pour avoir une conversation par exemple. Il faut souligner que pour la majorité des parents d'enfants autistes, le développement du langage de leur enfant a été une source (voire la première) de préoccupations (91). Il faut aussi noter qu'environ 50 % des enfants autistes n'acquièrent jamais de langage fonctionnel (22, 195). Lorsque le langage est présent, il est souvent retardé au plan de son expression et de sa compréhension avec cependant une variabilité interindividuelle importante (74). Les descriptions classiques du langage des enfants autistes (168) comportent l'existence de signes singuliers. Les écholalies semblent plus fréquentes chez les enfants qui ont peu de langage (217). Les néologismes ou encore l'usage idiosyncrasique du langage sont retrouvés, y compris chez des enfants qui ont un bon niveau de fonctionnement (326).

L'autisme est considéré par certains auteurs comme un trouble du langage dans ses aspects pragmatiques en particulier, c'est-à-dire dans son utilisation modulée suivant le contexte social (318). Cette hypothèse se fonde sur l'observation de difficultés chez les enfants autistes à participer à une conversation et cela quel que soit leur niveau de langage. Ces problèmes sociopragmatiques sont aussi observés au travers de la rareté des actes de communication proto-déclarative (c'est-à-dire impliquant un partage d'intérêt pour un objet ou un événement) (334, 335).

Des échelles existent pour évaluer les compétences communicatives. L'échelle d'Évaluation de la Communication Sociale Précoce (l'ECSP, 142) correspond à un baby-test applicable aux enfants de 3 à 30 mois. Elle est issue des travaux de Seibert et Hogan (282) qui ont conçu les Early Social Communication Scales (ESCS) à partir des travaux relatifs au développement de la communication chez l'enfant. La version américaine (non

éditée) manque de standardisation dans le contenu des situations à proposer à l'enfant et propose une cotation trop globale.

Cette version a été modifiée par Guidetti et Tourette en standardisant les situations et le matériel, en constituant des étalonnages sur une population d'enfants tout-venant et en procédant à des études de validation dans un contexte français (143). L'ECSP se caractérise par 3 dimensions : les fonctions communicatives, les rôles tenus par l'enfant et le niveau de développement de ses habiletés. Les fonctions de communication sont évaluées dans trois échelles : l'interaction sociale, l'attention conjointe et la régulation du comportement. Dans chacune de ces dimensions de la communication, l'enfant peut jouer trois rôles différents : il peut initier, la maintenir ou y répondre. La passation dure de 20 à 40 minutes selon l'âge des enfants. Le but de la cotation est d'établir le niveau développemental de l'enfant pour chacune des trois échelles et pour l'ensemble de l'épreuve.

La grille d'observation de Whetherby et Prutting (335) propose un inventaire détaillé des comportements de communication en incluant ceux qui sont non interactifs et ceux à propos desquels on ne peut pas parler de communication intentionnelle. Une des applications est d'obtenir un profil de communication pour comparer par exemple l'occurrence des comportements non interactifs et celle des comportements en interaction (85, 102). Malgré son utilité clinique, cet outil conçu initialement pour la recherche manque de standardisation et ses résultats sont difficilement reproductibles.

o *Examen de la sensorimotricité*

Des particularités dans le traitement sensoriel sont observées chez certains enfants atteints d'autisme (146). Des « stéréotypies » ou bien des « expériences » tactiles, auditives ou visuelles particulières sont rapportées y compris chez des personnes de haut niveau (137, 247). La motricité est un domaine dans lequel peuvent exister aussi des particularités (stéréotypies, balancements, maniérisme) ou des déficits. L'évaluation de la motricité peut se faire d'abord de manière globale, mais un examen plus spécifique est important pour examiner avec plus de précision la locomotion, le tonus, les postures, les coordinations manuelles, les praxies, les stéréotypies. Certains tests instrumentaux sont utilisables avec les aménagements et la réserve exposés pour évoquer les conditions de passation de l'examen psychologique (58). Le bilan sensorimoteur peut enfin être encore plus précis et comporter un examen du système visuel, des modalités vestibulaires, des modalités tactiles (64).

Recommandations 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. 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.
- 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.
 - **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/Quelles sont les procédures à suivre pour le diagnostic ?

Recommandations 3 : Procédures à suivre pour le diagnostic

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/Quelles références nosologiques peut-on utiliser pour le diagnostic ?

On dispose actuellement de plusieurs systèmes de classification de l'autisme et des TED : la dixième édition de la Classification internationale des maladies (241) proposée par l'Organisation mondiale de la santé, la quatrième édition du Diagnostic and Statistical Manuel (5) proposée par l'Association des psychiatries américains et enfin la Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent révisée (224).

Le DSM IV et la CIM 10 font figurer l'autisme parmi les troubles envahissants du développement. Par ailleurs, DSM IV et CIM 10 présentent une forte concordance entre leurs différentes catégories malgré quelques différences dans leurs formulations. Ainsi, la CIM 10 inclut l'autisme atypique, les troubles hyperkinétiques avec retard mental et stéréotypies et les TED sans précision qui ne sont pas décrits par le DSM IV. À l'inverse, le DSM IV comprend une catégorie intitulée TED non spécifiés qui n'est pas présente dans la CIM 10.

La Classification française révisée (CFTMEA-R) s'est rapprochée, par rapport à sa version antérieure, de la CIM 10 et du DSM IV. Les modifications apportées dans sa révision ont pour objectifs d'améliorer la compatibilité avec la CIM 10, mais en même temps de préserver les apports originels de la réflexion psychopathologique (68). La CFTMEA-R mentionne les troubles envahissants du développement en synonyme des troubles psychotiques précoces, et elle introduit les termes de syndrome d'Asperger et de troubles désintégratifs de l'enfance. Elle propose aussi la notion de dysharmonie psychotique dont il est intéressant de noter que des rapprochements ont pu être faits avec les Multiplex Developmental Disorders (62, 68, 225). Un tableau d'équivalence est proposé entre la CIM10 et la CFTMEA-R, mais il n'y a pas à notre connaissance d'études établissant le degré de concordance précis entre les catégories de la CIM 10 et celles de la CFTMEA-R (65). Enfin, il faut signaler comme particularité de la CFTMEA R la proposition d'un axe I « bébé » (0-3 ans) dans lequel figurent les notions de « bébés à risque de troubles sévères du développement » et de « bébés à risque d'évolution dysharmonique ».

Le DSM IV et la CIM 10 donnent une définition de l'autisme et des troubles envahissants du développement qui repose sur la description de comportements observables. Ces classifications sont basées sur des critères (check-list) polythétiques, c'est-à-dire que le diagnostic requiert la présence d'un nombre de symptômes supérieur à un certain score, et cela dans plusieurs aires distinctes. La Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent dans sa version révisée n'est pas une classification critérisée même si elle décrit des dimensions comportementales perturbées. Elle se situe plutôt dans une approche dans laquelle sont soulignés les processus psychopathologiques sous-jacents.

Tableau 3 : Les classifications de l'autisme et des TED

CIM 10	DSM IV	CFTMEA
TED	TED	Psychoses précoces (TED)
Autisme infantile	Troubles autistiques	Autisme infantile précoce – type Kanner
Syndrome de Rett	Syndrome de Rett	Troubles désintégratifs de l'enfance
Autres troubles désintégratifs de l'enfance	Troubles désintégratifs de l'enfance	
Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger	Syndrome d'Asperger
Autisme atypique Autres troubles envahissants du développement	Troubles envahissants du développement non spécifiés incluant l'autisme infantile	Autres formes de l'autisme Psychose précoce déficitaire Retard mental avec troubles autistiques Autres psychoses précoces ou autres TED Dysharmonie psychotique
Troubles hyperactifs avec retard mental et stéréotypies	Pas de correspondance	Pas de correspondance

- **Quelles sont les différentes catégories des troubles envahissants du développement ?**

(Les catégories qui suivent sont celles qui sont proposées par la CIM 10 ou le DSM IV).

- o ***Les troubles désintégratifs de l'enfance***

Ces troubles ont été décrits en 1908 sous l'appellation de « démence infantile » par Théodore Heller (148) au travers de 6 cas d'enfants qui avaient présenté des régressions importantes du développement vers 3 ans, après une période de développement absolument normal. Une centaine de cas ont été rapportés depuis dans la littérature. La particularité dans ce syndrome est la survenue d'une régression profonde sur quelques mois, après au moins deux années d'un développement qualifié de normal. En même temps, surviennent des anomalies caractéristiques de type autistique, de la socialisation, de la communication et du comportement. Ces troubles ont été inclus dans la CIM 10 et le DSM IV. Les définitions proposées par la CIM 10 et le DSM IV sont proches. Par convention ce diagnostic ne peut être posé si les conditions sont remplies pour poser le diagnostic d'un autre TED. Pourtant, on ne sait pas dans quelle mesure ce trouble se distingue de l'autisme dans la mesure où leur distinction ne peut pas reposer exclusivement sur l'âge de début des troubles (avant 3 ans pour l'autisme et après 2 ans pour les troubles désintégratifs), leur symptomatologie étant par la suite tout à fait semblable (150, 301).

Un aspect « subtil » de leur différenciation est relié aux différences d'évolution avec un pronostic plus sévère dans les troubles désintégratifs par rapport à l'autisme au plan de l'intensité du retard mental associé et de l'intensité de la symptomatologie (206, 228). Par ailleurs, le début des troubles désintégratifs est plutôt aigu alors qu'il est plutôt progressif dans l'autisme. L'épilepsie et le retard mental sont aussi plus fréquents et sévères dans les troubles désintégratifs (228). En dehors des anomalies épileptiques (plus souvent observées dans les troubles désintégratifs), les études qui ont cherché à distinguer l'autisme des troubles désintégratifs en se basant sur les résultats d'investigations complémentaires pratiquées pour rechercher des anomalies biologiques ou génétiques associées, ne trouvent pas de différences significatives entre les deux entités (229).

Fombonne, en 2002 (106), dans une revue de 32 études épidémiologiques dont 4 portent spécifiquement sur les troubles désintégratifs indique que leur prévalence se situe entre 1,1 et 6,4/100 000. La prévalence poolée sur ces 4 études est estimée à 1,73 sur 100 000 (75 % IC = 0,6-3,8 pour 100 000), soit 60 fois moins que celle de l'autisme et des TED (si on prend une prévalence de 3 pour 1 000). La prévalence des troubles désintégratifs observée dans un échantillon d'enfants qui ont d'autres troubles psychiatriques est de 0,45 %, avec 80 % de garçons et un début des troubles un peu plus tardif vers 3,7 ans (DS = 1,7 an) (207).

- o ***Le syndrome de Rett***

Ce syndrome a été décrit par Rett en 1966 (264). Son évolution clinique est particulière et se fait en quatre phases, décrites par Hagberg et Witt-Engerson en 1986 (145) : stagnation précoce du développement entre 6 et 18 mois, régression rapide de 1 à 3 ans, plateau de 2 à 10 ans et enfin détérioration motrice tardive après l'âge de 10 ans. Récemment, une

équipe américaine a trouvé chez 5 filles sur 25 atteintes du syndrome de Rett une mutation du gène MeCP2 sur le bras long du chromosome X dans la région Xq2.8 (9). Le syndrome de Rett semble donc représenter une pathologie bien à part maintenant validée sur le plan de son support génique. Le syndrome de Rett ne devrait donc plus figurer parmi les TED dans la prochaine version du DSM ou de la CIM10, mais comme une entité à part au même titre que le syndrome de l'X fragile.

Paradoxalement, alors que le syndrome de Rett a été très étudié, on dispose de peu d'études sur les problèmes émotionnels et comportementaux qui lui sont associés et qui représentent parfois des aspects communs à d'autres « syndromes » comme c'est le cas avec l'autisme (132). Nous citerons à propos de cet aspect et par là même à propos des difficultés de diagnostic différentiel, l'étude de Mount, Hastings, Reilly *et coll.* (230) qui observent (à l'aide de l'échelle ABC) des signes autistiques fréquents chez des filles atteintes d'un syndrome de Rett et qui constatent que leur occurrence est plus élevée que chez des filles du même âge qui ont un retard mental simple (6/15 pour le Rett et 1/14 pour le retard mental, lorsqu'on utilise le cut-off traditionnel de l'ABC cette différence cependant n'est pas significative).

o *Le syndrome d'Asperger*

Ce syndrome a été décrit par Asperger en 1944 (11), presque simultanément avec la description faite par Kanner (168) de l'autisme infantile, mais paradoxalement il est resté peu connu jusqu'à sa réhabilitation en 1981 par Wing (343). Cette catégorie est apparue dans la version IV du DSM et 10 de la CIM avec des réserves sur sa spécificité par rapport à l'autisme infantile. De nombreux essais de validation du syndrome ont donc suivi avec différents axes d'étude.

En pratique, les conventions de codage du DSMIV ou de la CIM 10 (qui imposent de privilégier le diagnostic d'autisme par rapport à celui de syndrome d'Asperger) rendent « irréalisables » le diagnostic de syndrome d'Asperger (213). Des études ont montré aussi que certains enfants pour lesquels un diagnostic de syndrome d'Asperger a été posé, remplissent aussi les critères pour le diagnostic de l'autisme infantile alors que par convention (selon les classifications) c'est le diagnostic d'autisme qui aurait dû être privilégié (313). L'introduction de la catégorie syndrome d'Asperger dans les classifications a probablement eu pour conséquence une augmentation importante de l'usage de ce diagnostic dans la pratique clinique (313).

Plusieurs conceptions existent actuellement sur ce syndrome (189) : une forme d'autisme de haut niveau, un trouble grave de la personnalité ou enfin un autre trouble du développement. Une des positions qui semble la plus validée par la littérature est que le syndrome d'Asperger trouve sa place dans le spectre de l'autisme infantile. Ainsi, Mayes, Calhoun et Crites (213) montrent qu'on ne peut différencier l'autisme sans retard mental du syndrome d'Asperger sur la base des items proposés par le DSM IV (absence de retard de langage et absence de retard cognitif). Cet auteur propose de ne plus différencier le syndrome d'Asperger de l'autisme sans retard mental dans les prochaines versions des classifications. Ces observations valident la conception d'un spectre de l'autisme infantile incluant le syndrome d'Asperger comme un autisme de niveau élevé ou moyen. Dans une revue publiée en 2004 (201), le constat est fait des très faibles différences qualitatives entre syndrome d'Asperger et autisme de haut niveau. Dans l'état actuel des connaissances, si le syndrome d'Asperger semble bien appartenir au spectre de l'autisme,

il apparaît difficile de le valider en tant que catégorie distincte de l'autisme sans retard mental.

o ***Les TED sans précision, l'autisme atypique et les TED non spécifiés ;***

La CIM 10 fait référence d'une part à l'autisme atypique et d'autre part au TED sans précision. Le DSM IV utilise en regard de ces deux catégories, la notion de TED NoS. Bien que ces catégories diagnostiques soient identifiées comme des entités spécifiques parmi les TED, elles sont très hétérogènes et sont généralement utilisées quand aucune autre catégorie proposée par le DSMIV ou la CIM10 n'est suffisamment appropriée à la description des troubles sociocommunicatifs d'un enfant (312).

Le DSM IV pose par convention que l'autisme atypique est inclus dans la catégorie des TED NoS utilisée quand les enfants ne remplissent pas les critères d'âge (début tardif après 36 mois) ou de symptomatologie (soit du fait d'un nombre de symptômes inférieur au nombre requis soit quand un des critères jugés essentiels se situe sous le seuil clinique) de l'autisme infantile ou des autres TED ; ou encore quand les enfants remplissent ces conditions, mais avec des symptômes qui ne sont pas assez sévères pour parler d'autisme infantile ou d'un autre TED.

Les définitions de la CIM 10 comme celle du DSM IV proposées pour les formes non autistiques des TED, sont vagues, ne reposent pas sur des critères opérationnels et ne peuvent donc pas être traduites en règles claires pour établir le diagnostic positif ou le diagnostic différentiel. Les diagnostics de TED NoS, comme ceux de TED sans précision et d'autisme atypique correspondent donc à des catégories très hétérogènes pouvant prendre différentes significations selon les cliniciens. Pour ces raisons notamment l'estimation de leur prévalence est uniquement spéculative. La recherche de ces dernières années a tenté de préciser davantage la spécificité des TED NoS par rapport à l'autisme, aux autres TED et aux autres troubles du développement.

C'est le cas dans une étude menée par Allen, Steinberg, Dunn *et al.* (4) qui a comparé des enfants avec un TED NoS à des enfants avec un autisme infantile et à des enfants avec une dysphasie. Il observe que ceux qui ont un TED NoS sans retard mental ont des compétences verbales et adaptatives comparables à celles des enfants dysphasiques de haut niveau ou à celles d'enfants autistes infantiles de haut niveau. De la même façon, les enfants qui ont un TED NoS associé à un retard ont des compétences verbales et adaptatives comparables à ceux qui présentent une dysphasie ou un autisme infantile associés à un retard. En revanche, si les enfants qui ont un TED NoS ont des difficultés comparables à celles des enfants autistes sur le plan des comportements mal-adaptatifs (à l'échelle WADIC), ils présentent des symptômes comportementaux sur le plan relationnel et communicatif plus sévères que les enfants dysphasiques.

Les TED NoS semblent donc avoir une position intermédiaire entre autisme infantile et troubles du langage non autistique, ce qui d'une part peut permettre de mieux comprendre les difficultés pour différencier ces catégories et d'autre part valide l'idée d'un spectre des troubles autistiques. Cette idée d'un spectre de l'autisme incluant les TED NoS a été reprise plus récemment (331) à l'issue de la comparaison d'enfants ayant un TED NoS à des enfants ayant soit un syndrome d'Asperger soit des troubles autistiques. Dans cette étude, on observe que les enfants qui ont un TED NoS ont un niveau de fonctionnement intermédiaire entre ceux qui ont des troubles autistiques et ceux qui ont un syndrome

d'Asperger, mais que leur symptomatologie autistique est moins sévère que celle de ces enfants. Dans une étude publiée en 1999 (63), il apparaît que 7 critères de la CIM 10 ou du DSM IV pour l'autisme infantile permettent de différencier assez correctement les enfants qui ont des TED NoS de ceux qui n'ont pas de TED.

Tableau 4 : Les catégories des TED

Autisme infantile	Syndrome d'Asperger	Syndrome de Rett	Troubles désintégratifs de l'enfance	Autisme atypique
Début avant 3 ans. Perturbations de la communication, de la socialisation et intérêts restreints. 30 % des enfants régressent entre 18 et 24 mois (surtout langage et sociabilité)	Proche de l'autisme infantile sauf pas de retard de langage et pas de retard des cognitions	Quasi exclusivement des filles. Régression entre 6-18 mois. Stéréotypies des mains. Lié fortement à mutation chromosome X (mutation du gène MECP2) Retard mental sévère.	Régression cliniquement significative (langage, socialisation...) avant l'âge de 10 ans. Période de développement normal au moins jusqu'à 2 ans (en moyenne jusqu'à 3,3 ans). Retard mental sévère.	Par la symptomatologie ou par l'âge de début

- **Quels sont les diagnostics différentiels de l'autisme et des TED ?**

La démarcation de l'autisme vis-à-vis d'autres troubles du développement ou d'autres conditions psychiatriques, voire dans certains cas des variations de la normale, est souvent loin d'être évidente. Pour cette raison, le diagnostic différentiel peut s'avérer difficile à effectuer. La liste présentée ci-dessous n'est pas exhaustive, mais indique des problèmes de diagnostic différentiel fréquents.

- o ***Le retard mental***

Le retard mental est à la fois un trouble souvent associé à l'autisme et un de ses diagnostics différentiels. Il est décrit classiquement dans environ 80 % des cas d'autisme (108). Cependant, les résultats d'études récentes intégrant dans leurs estimations des enfants qui ont un TED non autistique suggèrent que le retard mental est moins fréquent. La prévalence estimée du retard mental dans l'autisme se situe actuellement dans une fourchette située entre 40 et 70 % (32, 71).

- o ***Les troubles spécifiques du développement du langage***

Ils représentent en particulier la dysphasie sémantique pragmatique, une des frontières avec l'autisme qui est la plus discutée (188, 56, 227). Les limites entre les deux diagnostics sont d'autant plus complexes que les enfants autistes peuvent avoir des troubles du langage ayant l'allure de troubles spécifiques du développement du langage et qu'à l'inverse, les enfants ayant des troubles spécifiques du développement du langage peuvent présenter des difficultés relationnelles « d'allure autistique » (262).

o ***Les troubles de la coordination motrice***

Les troubles du développement de la coordination motrice ont fait très tôt l'objet de descriptions en psychopathologie. La CIM 10, sous l'appellation « troubles spécifiques du développement moteur » les inclut dans la catégorie « troubles du développement psychologique », ce qui implique qu'ils soient apparus dans la première ou deuxième enfance, qu'il y ait une altération ou un retard de développement de fonctions étroitement liées à la maturation biologique du système nerveux central et que l'évolution soit continue, sans rémission ou rechute (19). Dans cette grande catégorie, les troubles spécifiques du développement moteur sont proches des « troubles spécifiques du développement de la parole et du langage » et des « troubles spécifiques des acquisitions scolaires » et se différencient des troubles envahissants du développement. Les difficultés de coordination motrice sont évaluées par rapport au niveau attendu en fonction de l'âge et de l'intelligence générale de l'enfant, avec une prédominance variable sur la coordination globale ou fine. Il existe dans la plupart des cas des signes d'immaturité du développement neurologique, mais il n'existe aucun trouble caractérisé. Dans certains cas il existe des complications périnatales, un très faible poids de naissance ou une grande prématurité.

o ***L'hyperactivité avec déficit de l'attention***

Royers, Keymeulen et Buysse (267), rapportent l'existence de troubles de la socialisation à la fois dans l'hyperactivité et dans les TED NoS. Dans leur étude, ils n'observent pas de différences entre les enfants atteints des différents syndromes au plan de leurs antécédents pré- et périnataux, en revanche, ils présentent des différences significatives dans leur comportement relationnel, présentes dès la première année avec moins de réactivité sociale dans les TED NoS. La fréquence des traits autistiques chez les enfants hyperactifs est aussi documentée par l'étude de Clark, Feehan, Tinline *et al.* (77) qui observent que 65 à 85 % des parents interrogés avec la Parent-rated Autism check-list décrivent chez leur enfant hyperactif des difficultés significatives dans les interactions sociales et la communication. Plus récemment, Sturm, Fernell et Gillberg (310) font état de 95 % de problèmes attentionnels et de 75 % de syndrome d'hyperactivité dans un échantillon de 101 enfants autistes sans retard mental (9 TED NoS, 91 Syndrome d'Asperger et 1 autiste de haut niveau).

o ***Le syndrome de Gilles de la Tourette***

Les signes d'orientation vers un TED appartiennent surtout à l'aire des comportements répétitifs et des intérêts restreints. Les tics qui existent dans le syndrome de Tourette sont parfois difficiles à distinguer des stéréotypies observées dans l'autisme. De la même façon, les routines obsessionnelles et compulsives manifestées par les personnes qui ont un Tourette sont parfois difficiles à différencier des rituels que présentent les personnes autistes.

o ***Les déficits sensoriels***

Ils constituent dans l'autisme à la fois un trouble associé fréquent et un diagnostic différentiel (175, 270). La recherche d'une surdité et de problèmes visuels doit donc être systématique.

o ***La schizophrénie***

Ce syndrome a longtemps été considéré comme très proche de l'autisme. Le terme d'autisme faisait référence à l'origine à l'isolement social observé dans la schizophrénie. Des points communs existent entre ces deux syndromes dans l'expression de symptômes négatifs (apathie, pauvreté de la mimique ou du contact social), mais il n'y a pas dans l'autisme, à l'inverse de la schizophrénie, de symptômes positifs tels que les hallucinations, les bizarreries du comportement ou les troubles du cours de la pensée (179). Les classifications les identifient comme deux entités bien distinctes, mais des études montrent que des personnes autistes remplissent aussi les critères d'une schizophrénie (179).

Ces descriptions de schizophrénie associée sont rapportées généralement chez des personnes ayant un autisme de haut niveau. Cette association fait suggérer que les deux conditions pourraient être l'expression d'un même trouble à des moments différents du développement ou bien des conditions distinctes, mais avec les mêmes facteurs de risque biologiques et environnementaux (222). Dans tous les cas, la proximité entre les deux syndromes illustre les difficultés diagnostiques chez les personnes autistes de haut niveau qui peuvent être diagnostiquées par excès comme étant des schizophrènes.

o ***Les troubles obsessionnels compulsifs***

Certains comportements ritualisés stéréotypés, répétitifs, observés dans les TED peuvent être confondus avec des comportements « obsessionnels ». Des points communs existent en effet, dans les présentations d'individus avec un TOC et avec un TED, en particulier dans ses formes de haut niveau et les problèmes de diagnostic différentiel peuvent être importants dans les cas où on ne dispose pas de l'histoire du développement précoce.

o ***Les troubles de la personnalité***

Tous les critères du DSM IV ou de la CIM 10 utilisés pour définir les troubles schizoïdes de la personnalité de l'adulte peuvent être remplis par des adultes autistes de haut niveau. Dans certains cas, le diagnostic de troubles schizoïdes est même posé par excès chez des adultes autistes dont on n'a pas pris en compte l'histoire du développement précoce (345).

o ***Les carences affectives précoces***

Les enfants qui ont été victimes précocement de carences affectives graves peuvent développer des troubles des interactions et des comportements stéréotypés. Dans les cas de carences graves et prolongées, les altérations cognitives peuvent être définitives, mais dans les cas où les conditions de vie se normalisent, une amélioration rapide du développement est rapportée (345).

o ***Les variations de la normale***

Il existe un risque de diagnostiquer l'autisme chez les personnes qui ont une personnalité un peu particulière ou qui sont maladroites socialement, mais qui n'entrent dans aucun cadre pathologique particulier (45).

5/Quelles informations doit-on donner aux familles ?

L'annonce d'un diagnostic d'autisme ou de TED pour un enfant est une expérience particulièrement douloureuse pour ses parents, un véritable traumatisme (279). Au-delà, le stress des familles d'enfants autistes est particulièrement important avec des conséquences en termes de dépression ou d'usage de psychotropes (192, 239). Pour un professionnel, annoncer à des parents les troubles du développement graves de leur enfant est aussi une expérience émotionnelle difficile (147). Cette annonce apparaît d'autant plus difficile que la formation des professionnels est surtout orientée vers l'acquisition de connaissances scientifiques et de savoir-faire et insiste peu sur les « savoir être » utiles au moment de l'annonce d'un diagnostic grave.

Pour ces raisons, l'utilité de la formulation du diagnostic a parfois été discutée, plus par les professionnels que par les parents qui, par leurs associations, le demandent voire l'exigent et cela d'autant plus que la loi y oblige. L'utilité de cette annonce peut être examinée sous deux angles (20).

D'une part, il s'agit d'une aide pour les parents dans leurs actions pour faire face au stress que représente non pas tant le diagnostic, mais la réalité des troubles de leur enfant à laquelle ils sont confrontés depuis des années et qu'ils savent devoir assumer longtemps. D'autre part le diagnostic, comme dans le reste de la médecine peut être une aide pour le choix des méthodes thérapeutiques. Il peut permettre aux autres membres du groupe social qui doivent aussi s'occuper de l'enfant, de mieux le comprendre et l'accepter.

Au contraire, les détracteurs de l'information précise pensent qu'elle risque de sidérer les parents, de les empêcher de penser leur enfant avec son individualité. Pour Aussilloux, ce sont les modalités de l'annonce et son articulation avec des moyens pour permettre aux parents de lui faire face et d'être soutenus dans la durée qui vont la rendre « acceptable » ou pas (20).

La littérature médicale est peu importante autour de cette question de l'annonce d'un diagnostic d'autisme à des parents. Elle montre que l'annonce entraîne effectivement un choc affectif chez les parents, mais que la majorité considère que l'attitude du professionnel qui fait l'annonce, la clarté des informations et sa capacité à répondre aux questions, sont les aspects les plus importants de cette démarche (1, 161, 284).

Une enquête menée (147) auprès de pédiatres amenés dans leur pratique à annoncer à des parents des diagnostics de troubles graves du développement, montre qu'il y a très peu de liens entre leurs pratiques de l'annonce et leur expérience ou leur entraînement, suggérant l'intervention d'autres facteurs comme la personnalité du clinicien. Dans cette même étude, il est montré que les professionnels ont des pratiques au cours de leur annonce qui ne sont pas nécessairement des déterminants de la satisfaction des parents.

La capacité des parents et des professionnels à échanger au moment de l'annonce peut être amoindrie par des problèmes de communication. Sherman, Austrian et Shapiro (286) décrivent l'écart dans la perception par des parents et des professionnels du label diagnostic utilisé à propos d'un enfant. C'est ainsi que les représentations les plus dramatiques sont associées par des pédiatres à la notion de trouble du développement cérébral, à la notion d'autisme par les psychiatres et à la notion de retard mental par les parents. Les professionnels

doivent donc prendre en compte ces écarts dans leurs représentations et celles des parents et s'adapter à eux pour leur permettre d'assimiler et d'accepter à leur rythme les informations données.

Par ailleurs, le niveau socioculturel et l'état émotionnel des parents influencent le degré de complexité de l'annonce et la rapidité avec laquelle les informations sont délivrées aux parents (293). Geiger *et al.* (117) observent que l'annonce par les professionnels du niveau de développement d'un enfant est d'autant plus sévère que les parents sont perçus par ces professionnels comme « irréalistes » sur le niveau de fonctionnement de l'enfant. Les résultats de ces observations suggèrent que les médecins ne devraient pas chercher à « convaincre » les parents de leur représentation personnelle du fonctionnement de l'enfant, mais à leur donner des informations en prenant en compte leur point de vue et en respectant ce qu'ils sont capables d'accepter. La difficulté de certains parents à admettre la « validité » du diagnostic qui leur est annoncé est évoquée par Gray (138) en même temps que leurs « désaccords » avec l'idée qu'il n'y a pas de traitement curatif de ce syndrome. L'implication des parents dans les procédures diagnostiques et d'évaluation est considérée par certains comme un moyen pour améliorer la collaboration parents-professionnels (151).

- **Contenu et modalités de l'annonce**

Beaucoup d'études soulignent le fait que le moment, le contenu et les modalités de l'information donnée aux parents à propos du diagnostic de leur enfant sont d'une importance capitale puisqu'ils peuvent modifier leur attitude à l'égard de l'enfant. Pour cette raison, des études ont cherché à mettre en évidence les facteurs reliés à la satisfaction des parents qui reçoivent une information diagnostique.

Ainsi, dans une étude publiée en 1997, Howlin et Moore (155) qui ont interrogé les parents de 1 294 enfants autistes rapportent que 39 % se déclarent satisfaits du processus diagnostique. Leur satisfaction est d'autant meilleure que le délai pour obtenir un diagnostic a été court et que le diagnostic donné a été précis. Les parents à qui ont été annoncés les diagnostics de traits autistiques ou de tendance autistique comptent parmi les moins satisfaits.

Globalement, le pourcentage de parents « satisfaits » progresse. Hasnat et Graves (147) rapportent que 82,6 % (*versus* 39 % dans les études antérieures) des parents se déclarent satisfaits de l'annonce du diagnostic de leur enfant. Leur satisfaction est surtout liée à la quantité des informations qu'ils ont reçues, à leur exhaustivité ainsi qu'à la prise en compte de leur point de vue dans la procédure diagnostique et l'évaluation. En revanche, elle n'est pas liée à la présence au moment de l'annonce des deux parents, ni à la présence de l'enfant ou d'une tierce personne.

Ces observations sont confirmées par Brogan et Knussen (59) qui ont interrogé 126 parents d'enfants autistes sur leur satisfaction par rapport à l'établissement du diagnostic de leur enfant et qui observent que 55 % sont satisfaits. Leur degré de satisfaction est dans cette étude encore fonction de la clarté, de la précision et de l'exhaustivité des informations communiquées au moment de l'annonce du diagnostic (la précision des informations recouvre la transmission d'un document écrit et la possibilité de poser des questions pendant l'entretien à la personne qui annonce). Leur degré de satisfaction n'est en revanche pas fonction de l'âge de l'enfant au moment du diagnostic ni du délai écoulé entre leurs premières préoccupations et l'établissement du diagnostic. Dans cette même étude, les parents les plus satisfaits sont ceux dont l'enfant a reçu le diagnostic de syndrome d'Asperger (*versus* autisme), ceux qui ont

reçu un diagnostic définitif (*versus* « diagnostic de travail ») et enfin ceux dont les enfants ne sont pas en éducation spéciale.

Baird, McConachie et Scrutton (32) rapportent, après avoir interrogé les parents d'enfants atteints de paralysie cérébrale, qu'ils sont souvent globalement satisfaits du diagnostic (75 %), mais que seuls 54 % se déclarent satisfaits du contenu de l'information délivrée au moment de l'annonce. Globalement, le niveau de satisfaction des parents semble meilleur quand le diagnostic est plus précoce et quand les troubles de l'enfant sont modérés.

- **Communication d'un rapport écrit aux parents**

Un certain nombre de professionnels sont réservés sur le fait d'adresser un rapport écrit, à propos des résultats des investigations diagnostiques, aux parents en raison de la complexité de ces résultats. McConachie, Lingam, Stiff et Holt (214) ont interrogé les parents d'enfants présentant diverses pathologies du développement sur l'utilité du compte rendu écrit des examens concernant leur enfant. Les 25 parents qu'ils ont interrogés ont presque tous trouvé utile ce document. Ils indiquent en particulier que ce compte rendu les a aidés dans leurs discussions avec leur entourage et avec les professionnels. Un seul parent a trouvé le rapport écrit inutile et deux parents ont déclaré qu'il était difficile à comprendre. L'utilité d'un compte rendu écrit est aussi soulignée dans l'enquête effectuée par Piper et Howlin (254) auprès de familles d'enfants ayant des troubles du développement. McConachie, Salt, Chadury *et al.* (215), qui a cherché à décrire les pratiques des unités d'évaluation en Grande-Bretagne, indique qu'un rapport écrit est remis aux parents dans 70 % des cas et que des réunions de synthèse se font aussi en présence des parents dans trois quarts des cas.

Gianoulis, Beresford, Davis *et al.* (118) indiquent que 78 % des parents qu'ils ont interrogés souhaitent que les résultats des investigations diagnostiques permettent d'évaluer les difficultés de leur enfant et d'établir le diagnostic précis de ses troubles ; 49 % souhaitent obtenir aussi un avis éducatif ; 35 % souhaitent une prise en charge et 19 % des informations détaillées sur le diagnostic posé. En réponse à ces attentes initiales, 81 % des parents sont satisfaits de l'avis diagnostique, 46 % sont satisfaits de l'avis éducatif, 38 % sont satisfaits de la proposition de prise en charge et 30 % seulement sont satisfaits des informations données à propos du diagnostic posé. Ce pourcentage faible peut être interprété comme le besoin de formaliser davantage les informations communiquées aux familles lors de l'annonce avec la transmission d'un rapport écrit à propos du diagnostic, mais aussi par exemple de plaquettes d'informations sur la procédure diagnostique, sur la maladie, les ressources communautaires, etc.

- **Préparation de l'annonce**

Une des clés de l'annonce est sa préparation. Il est important de disposer d'un temps suffisant (60 minutes environ) pour ne pas être dans la précipitation, de bien connaître l'enfant, d'avoir eu l'occasion de discuter avec les professionnels qui ont réalisé les examens complémentaires et enfin d'avoir suffisamment documenté le diagnostic qui est annoncé. L'annonce doit être faite dans un endroit calme où il est possible de ne pas être interrompu (161).

- **Laisser la possibilité de poser des questions au moment de l'annonce, mais aussi plus tard quand les parents ont « assimilé »**

Les parents se montrent très sensibles au fait que le médecin les encourage à s'exprimer, à parler de leurs émotions et à poser des questions (284).

- **Offrir des aides**

L'annonce du diagnostic ne peut être envisagée en dehors de la perspective de propositions de soins et d'éducation pour l'enfant et de soutiens divers à sa famille (83, 174, 210, 249, 338). De plus, l'existence de ressources communautaires suffisantes est un élément important de la qualité des relations et collaborations entre parents et professionnels (176).

- **Organisation pratique de l'accueil des familles**

Dans une étude publiée en 1992, Piper et Howlin (254) ont examiné les pratiques d'accueil des familles dont l'enfant est reçu pour une évaluation à visée diagnostique. Elles ont questionné les parents de 30 enfants atteints d'un retard de développement. La majorité des parents ont exprimé le besoin de plus d'informations pratiques sur la durée précise de la consultation, ses conditions d'accès, l'aménagement de la salle d'attente, l'existence d'une cafétéria à proximité. Ces remarques, qui peuvent apparaître mineures pour certains, indiquent l'importance de s'assurer que des parents qui ont parfois voyagé plusieurs heures pour atteindre un centre de consultations puissent être accueillis dans des conditions matérielles convenables.

Un autre besoin formulé par les parents est celui d'une description plus précise des conditions et du déroulement de l'évaluation : qualité des intervenants, motif et modalités de l'examen vidéo par exemple, mais aussi précision de la nature de la participation de certains professionnels. En effet, une des remarques est que le médecin qui effectue l'annonce n'a généralement pas participé directement à la procédure d'évaluation et n'a donc rencontré que brièvement l'enfant. Sous ces conditions, les particularités de la participation des différents intervenants doivent être expliquées aux familles.

- **La formation des professionnels**

C'est une perspective importante si on veut améliorer la satisfaction des familles vis-à-vis du processus diagnostique (173). En GB, une enquête a été effectuée auprès de 250 étudiants en médecine pour évaluer leur connaissance sur l'autisme (283). Les résultats de cette enquête montrent que si les étudiants à la fin de leurs études, comparés à ceux qui les débute, ont plus de connaissances sur les caractéristiques de l'autisme, ils n'ont pas davantage de connaissances sur son étiologie, son pronostic évolutif et sa prise en charge.

En France, la situation n'est guère meilleure puisque l'enseignement consacré à l'autisme durant le cursus médical du deuxième cycle est d'une à deux heures et que les médecins généralistes en formation n'ont aucune obligation de se « former ». Seuls des séminaires de sensibilisation à la psychologie et à la psychiatrie sont imposés avec une application variable entre les facultés (16, 24). Ces connaissances limitées constatées chez les futurs professionnels sont probablement un frein à la mise en place d'un réseau de diagnostic et de prise en charge efficace des enfants atteints d'autisme et des efforts sont suggérés dans le domaine de la formation initiale et de la formation continue (16, 24, 92, 105, 153, 185, 283).

Recommandations 4 : Information aux parents

- **Information avant l'établissement du diagnostic**
 - 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.
 - 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 ».
 - 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.
 - 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**
 - 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**

6/Comment envisager les liens entre les procédures diagnostiques et les actions de prises en charges ?

Recommandations 5 : Articulations entre procédure diagnostique et actions de prise en charge

- 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.

DIAGNOSTIC DES ANOMALIES ASSOCIÉES

1/Quelles sont les anomalies habituellement associées à l'autisme ?

Les anomalies associées à l'autisme sont de nature variable. Schématiquement, il faut distinguer les maladies ou syndromes dans lesquelles l'autisme est fréquent (X fragile, maladie de Bourneville...), souvent d'origine génétique, et les autres anomalies fréquemment associées. Un facteur qui détermine leur valeur étiologique dans l'autisme est la fréquence de leur association qui est discutée. Dans la littérature, on observe deux séries de résultats, entraînant deux attitudes opposées :

- d'une part, Gillberg et ses collaborateurs (121) estiment que l'autisme est associé à de multiples anomalies (dans lesquels l'autisme trouverait son origine) retrouvés dans 37 % des cas. Ces auteurs proposent en conséquence de pratiquer des examens complémentaires extensifs et systématiques pour rechercher des anomalies considérées comme très fréquentes ;
- d'autre part, Rutter et ses collaborateurs (273) considèrent que 12 % des autistes ont une anomalie associée et que sa coexistence avec l'autisme est surtout l'effet du hasard, à l'exception près de la sclérose tubéreuse de Bourneville. L'implication est alors de ne pas recourir à des examens complémentaires systématiques et extensifs, mais plutôt de viser des éléments cliniques.

Les différences dans les résultats obtenus par ces deux équipes sont liées à la définition des anomalies d'une part (majeures ou mineures, certaines ou seulement probables) et au diagnostic précis des populations ciblées (autisme infantile ou TED au sens large), à la présence ou non d'un retard mental et à son intensité et enfin au type de classification diagnostique utilisée.

Il a été montré par exemple, que l'utilisation du DSM III-R avait pour conséquence des diagnostics d'autisme par excès. Ainsi, Barton et Volkmar (43) montrent que dans un échantillon de 211 enfants et adultes avec un TED, le DSM III-R surévalue les cas d'autisme (en particulier en cas de retard mental associé) et conduit à l'estimation d'une incidence plus élevée des maladies organiques associées lorsque le QI est inférieur à 50. L'utilisation du DSM IV ou de la CIM10 conduit à une estimation d'une incidence plus faible des maladies organiques dans l'autisme et ne permet pas de retrouver des variations aussi fortes dans leur incidence selon la valeur du QI (faible ou élevée). Sous ces conditions, Barton et Volkmar (43) estiment que la prévalence des maladies organiques est de 12 % quand ce sont des critères stricts qui sont utilisés (inclusion uniquement des maladies qui ont montré un lien étiologique fort avec l'autisme) et de 29,3 % quand ce sont des critères plus larges qui sont utilisés.

Dans une autre étude, publiée en 1998 par Sponheim et Skjeldal (302), il est mis en évidence que la prévalence des maladies organiques associées à l'autisme infantile varie selon les caractéristiques des individus examinés. Ainsi, elle est de 50 % quand leur niveau de fonctionnement est faible et de 11 % quand leur niveau de fonctionnement est plus élevé. Cette fréquence est de 50 % quand sont examinés des individus avec d'autres troubles envahissants du développement et un bas niveau de fonctionnement, et de 14 % quand sont examinés des individus avec d'autres troubles envahissants du développement et un haut niveau de fonctionnement. Ces résultats indiquent que l'association de maladies organiques pourrait être déterminée plus par la présence d'un retard mental que par celle d'un autisme.

Plus récemment, Lauritsen *et al.* (183) observent dans une étude faite en population générale sur la base de registres que sur 244 patients avec un diagnostic d'autisme, 29 (soit 11 %) ont au moins une anomalie organique associée. Dans cette étude, la proportion élevée de malformations congénitales retrouvée chez les enfants autistes semble conforter l'idée d'anomalies dans l'embryogenèse impliquées dans l'étiologie de l'autisme.

La liste des maladies ou anomalies présentées ci-dessous n'est pas exhaustive, mais correspond (dans l'état des connaissances actuelles) aux troubles les plus courants et dont la découverte peut avoir des conséquences en termes de prise en charge, de pronostic évolutif ou d'orientation vers des investigations complémentaires.

- **Maladies ou syndromes fréquemment associés à l'autisme**

Elles sont nombreuses à être citées pour leur association avec l'autisme ou les troubles envahissants du développement, cependant la plupart sont rares. L'autisme est associé à une maladie organique bien identifiable dans une proportion qui est de l'ordre de 10 à 20 % (43, 119, 175, 273).

- o ***La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)***

La prévalence de la STB en population générale est de 1/10 000. Son association avec l'autisme est particulièrement fréquente puisqu'en moyenne 25 % des enfants avec une STB ont un autisme et que 1,3 % des enfants avec un autisme ont une STB (33, 294) ce qui correspond à un taux 200 à 300 fois supérieur à celui attendu par l'effet du seul hasard (71). Baker, Piven et Sato (33) font état d'une prévalence des troubles autistiques de 20 % après avoir évalué à l'aide d'instruments diagnostiques tels que l'échelle ABC et l'ADI, 32 patients âgés de 4 à 30 ans et atteints de STB. Fombonne dans une méta-analyse (108) estime que la prévalence de la STB dans l'autisme varie entre 0 % et 2,9 %.

Le diagnostic de la STB chez l'enfant repose cliniquement sur l'observation d'un phénotype particulier, la survenue fréquente d'une épilepsie (généralement des spasmes en flexion) et de taches achromiques pour lesquelles un examen en lumière de Wood peut s'avérer utile. Deux gènes responsables de la STB ont été identifiés : TSC1 (Chr 9q) et TSC2 (Chr 16p).

- o ***La neurofibromatose de type 1***

Il s'agit d'un syndrome neurocutané dont la transmission est autosomale dominante. Sa prévalence est estimée à 1/3 000. Les troubles du développement sont habituels dans ce syndrome. Son association avec l'autisme est documentée par des études portant essentiellement sur de petits échantillons. Sa prévalence dans l'autisme est plutôt faible et située selon les études entre 0 % (108, 175) et 4 % (342).

- o ***Le syndrome de l'X fragile***

Son association avec l'autisme est particulièrement documentée, mais controversée (169). Les taux de prévalence de cette association varient selon les critères utilisés par les études. Le taux moyen de l'X fragile dans l'autisme est de 4 % avec une étendue située entre 0 et 16 % (93). D'autre part la fréquence de l'autisme dans l'X fragile varie entre 5

et 60 % (101). Dans une méta-analyse, Fombonne (108), estime que la prévalence du syndrome de l'X fragile dans l'autisme est située entre 0 % (302) et 1,7 % (112).

Le syndrome de l'X fragile est lié à l'anomalie du gène FMR1 situé sur le bras long du chromosome X en Xq27.3, responsable de répétition excessive du triplet de codon CGC. Le diagnostic se fait aujourd'hui aisément en biologie moléculaire. Le criblage des marqueurs du syndrome de l'X fragile a fait écarter l'idée qu'un gène majeur responsable de l'autisme serait situé sur cette région du génome.

o ***Les anomalies chromosomiques***

- **La trisomie 21**

Dans une méta-analyse, Fombonne (108) rapporte que la trisomie 21 est observée dans l'autisme dans une proportion qui varie entre 0 % et 5,9 %. Dans une étude faite dans un échantillon de 33 enfants trisomiques âgés de 7 ans, l'attention est attirée sur la prévalence relativement élevée de l'autisme de l'ordre de 7 % au minimum (171). Ces patients ont habituellement des retards mentaux sévères (263).

- **La duplication 15q11q13 :**

Cette région est impliquée dans le syndrome d'Angelman et dans le syndrome de Willi-Prader, responsables tous les deux d'un retard mental important et qui sont dus à des délétions du bras long du chromosome 15 (182, 322).

o ***Maladies métaboliques***

Considérées initialement comme des conditions souvent reliées à la survenue d'un autisme, elles sont décrites dans les études plus récentes comme des troubles qui lui sont rarement, voire exceptionnellement, associés (328). C'est le cas de la phénylcétonurie dont la prévalence estimée par Fombonne dans sa méta-analyse (108), au travers des études publiées entre 1976 et 1988, est de 0 %. Dans une étude publiée en 2003 par Baieli, Pavone, Meli *et al.* (27), menée auprès de 243 patients atteints de phénylcétonurie, l'estimation de la prévalence de la phénylcétonurie dans l'autisme est de 5 pour 100 000 enfants. D'autres maladies métaboliques, telles que le déficit en adénylosuccinate lyase ou en créatine, pourraient être associées à l'autisme avec une fréquence difficile à apprécier pour l'instant.

o ***Autres syndromes***

D'autres maladies ou syndromes rares ont également été décrits : myopathie de Duchenne, syndrome de Moebius, syndromes de Sotos, d'Angelman, de Williams, hypomélanose de Ito... (164, 221, 231).

• **Signes (ou anomalies) fréquemment rencontrés dans l'autisme**

o ***Les antécédents pré- et périnataux***

Ils sont plus fréquents dans l'autisme qu'en population générale. Leur répertoire est étendu en théorie, mais les résultats des études sont très variables. Juul-Dam en 2001 (166) indique que l'incidence des complications pré, péri et néonatales est plus élevée chez les enfants autistes qu'en population générale avec en particulier une durée de

l'accouchement plus longue, plus de souffrance fœtale aiguë et plus d'hyperbilirubinémie. Cette observation est confirmée par Zwaigenbaum, Szatmari, Jones *et al.* (355) qui trouvent davantage de complications obstétricales chez les enfants qui ont des troubles du spectre autistique. Pour ces auteurs, les complications obstétricales mineures n'ont pas de rôle sur le plan étiologique et représentent plutôt un épiphénomène lié aux anomalies présentées par le fœtus.

Une enquête effectuée à l'aide d'un autoquestionnaire auprès des mères de 183 enfants autistes et de 209 enfants normaux montre que des antécédents périnataux tels la dépression maternelle, la durée de l'accouchement et les infections virales (urinaires notamment) chez ces mères sont fortement prédictives du risque d'autisme (339). Le rôle des infections virales épidémiques est aussi évoqué par Barak, Kimi, Stein *et al.* (35) qui ont étudié les antécédents de 290 enfants autistes. Plus récemment, Glasson, Bower et Petterson (131) ont analysé une base de données électronique sur laquelle étaient collectés dès la naissance les antécédents obstétricaux de nourrissons nés entre 1980 et 1995. Les auteurs ont constaté la présence d'antécédents obstétricaux plus nombreux chez les enfants atteints de TED. Ainsi, 465 enfants avec un TED ont pu être comparés à 481 enfants issus de leur fratrie et à 1313 enfants contrôles. Les résultats montrent que les enfants avec un TED (particulièrement ceux avec un diagnostic d'autisme infantile) ont plus souvent des antécédents de souffrance fœtale aiguë, de césarienne en urgence ou un score d'Apgar inférieur à 6 à la première minute.

o **Les déficiences sensorielles**

- **Les déficits auditifs**

Ils sont plus fréquents dans l'autisme qu'en population générale. Dans une méta-analyse, Fombonne (108) rend compte que les estimations de la prévalence des déficiences sensorielles dans l'autisme varient selon les études de 0,9 % à 5,9 %. Rosenhall, Nordin, Sandstrom *et al.* (271) concluent que la prévalence des déficits auditifs dans l'autisme est dix fois plus élevée qu'en population générale (soit 11 %). Ces auteurs, dont l'étude porte sur une population de 199 enfants et adolescents avec un TED, observent que 7,9 % d'entre eux ont une surdité moyenne et 3,5 % une surdité profonde. Ils notent aussi que 18 % ont une hyperacousie à l'audiogramme (*versus* 0 % dans le groupe contrôle) même quand le facteur âge est contrôlé. Plus récemment, Kielinen (175) observe dans une population d'enfants autistes que 8,6 % ont un déficit auditif léger, 7 % un déficit modéré (perte auditive comprise à l'audiométrie entre 30 et 60 dB) et 1,6 % un déficit sévère (perte auditive à l'audiométrie de plus de 60 dB).

Par ailleurs, si l'association d'une déficience auditive est fréquente, elle pourrait retarder dans certains cas le diagnostic de l'autisme. C'est ainsi que Roper *et coll.* (270) constatent dans une population de 13 enfants autistes sourds que leur diagnostic d'autisme a été beaucoup plus tardif que dans le cas d'enfants autistes non sourds alors même que les deux groupes d'enfants ne présentaient aucune différence dans leur présentation clinique.

- **Les déficits visuels**

Ils semblent aussi fréquents dans l'autisme. Kielinen (175) rapporte, à partir de l'observation des caractéristiques de 187 enfants et adolescents autistes âgés de moins de 16 ans et diagnostiqués selon le DSM IV, que 3,7 % d'entre eux ont un déficit

visuel sévère (pouvant aller jusqu'à la cécité) et 19,3 % un trouble visuel modéré. Fombonne, dans une méta-analyse (1999), fait état des résultats de quatre études publiées entre 1976 et 1997 et dans lesquelles la prévalence des déficits visuels dans l'autisme se situe entre 0 % et 3 %.

o **Les signes à l'examen clinique**

- **Les anomalies morphologiques**

Contrairement aux premières descriptions de l'autisme, elles sont fréquentes dans l'autisme. Dans une étude récente, Miles et Hillman (220) observent dans un échantillon de 88 enfants atteints d'un autisme « idiopathique », que 22 % (soit 19) ont un morphophénotype anormal et que 20 % (soit 18) ont un morphophénotype équivoque. Dans cette même étude, les enfants autistes qui présentent des anomalies morphophénotypiques ont, en comparaison aux enfants autistes avec un phénotype normal, une probabilité 10 fois plus élevée d'avoir un syndrome génétique associé (21 % *versus* 2 %) et une probabilité 2 fois plus élevée d'avoir une IRM cérébrale anormale (29 % *versus* 14 %). Ces résultats vont à l'encontre de l'idée générale selon laquelle il n'y a pas de dysmorphie dans l'autisme. Ils soulignent aussi l'importance de l'examen morphologique dans la démarche diagnostique de l'autisme (88).

- **La macrocéphalie**

Elle est fréquente dans les échantillons d'enfants et d'adolescents autistes. Elle concernait selon Kanner (168), 5 des 11 enfants qu'il avait décrits dans son article princeps. Fombonne, Rogé et Claverie en 1999 (114), ont établi dans une étude rétrospective faite auprès de 126 enfants et adolescents atteints d'autisme que 16,7 % d'entre eux ont une macrocéphalie. Il note aussi que la macrocéphalie est plus fréquente parmi les individus les plus âgés, mais que sa fréquence ne varie pas selon le sexe, la présence ou non d'une épilepsie, le niveau de développement ou encore la sévérité autistique. Il estime enfin en synthétisant les résultats d'études récentes que 20 % des personnes atteintes d'autisme ont une macrocéphalie (114). Dans cette même étude, 15 % des enfants ont une microcéphalie. La présence d'une microcéphalie n'est pas associée significativement à la présence de maladies organiques ou d'un retard mental.

Plus récemment, Parmeggiani, Posar, Giovanardi-Rossi *et al.* (245) confirment en examinant un échantillon de 121 patients atteints de troubles autistiques que la prévalence de la macrocrânie est plus élevée dans l'autisme qu'en population générale avec un taux de 17,3 %. Ces résultats sont confirmés par une des données les plus constantes issues de l'imagerie structurale et la plus répliquée au travers des études successives et qui est celle qui concerne l'augmentation du volume cérébral observée dans des populations d'enfants avec autisme (84, 149, 256, 257, 298).

L'observation d'une macrocéphalie, plus fréquente que dans des populations contrôles (d'apparentés au 1^{er} degré d'enfants avec une sclérose tubéreuse de Bourneville : 15,5 % *versus* 8,3 %) a été faite aussi chez les apparentés au 1^{er} degré d'enfants avec un autisme (103).

Des différences dans la courbe du périmètre crânien ont été décrites entre enfants avec un syndrome d'Asperger ou un autisme de haut niveau et enfants avec un autisme de

bas niveau (122). Les enfants avec un syndrome d'Asperger ou autisme de haut niveau ont en moyenne une macrocra'nie constatée plus précocement.

La recherche s'oriente aujourd'hui vers une meilleure compréhension de la chronologie de ce phénomène et sa caractérisation. Cette augmentation pourrait être secondaire puisque à la naissance, des données montrent que le périmètre crânien est normal. Ainsi, Torrey *et al.* (320) ont analysé les paramètres statur pondéraux (recueillis systématiquement à la naissance puis de manière prospective) de nourrissons nés entre 1959 et 1965. La comparaison d'un sous-groupe de 15 enfants autistes aux 40 000 autres enfants a montré que les périmètres crâniens recueillis à la naissance n'étaient pas significativement différents. Le périmètre crânien recueilli à l'âge de 4 mois est légèrement plus élevé, mais de manière non significative chez les enfants autistes en comparaison aux autres enfants. À l'âge d'un an, seul un enfant autiste sur les 15 a une macrocéphalie, ce qui représente un taux (6,7 %) inférieur à ceux rapportés par les études antérieures qui concernent des enfants généralement plus âgés. L'accélération de la croissance cérébrale dans l'autisme pourrait survenir entre 12 et 24 mois, à l'âge où précisément les parents commencent à repérer des anomalies dans le développement ou le comportement de leurs enfants ; la croissance cérébrale se ralentirait ensuite dans la deuxième partie de l'enfance et à l'adolescence (23, 84, 139, 298).

o **L'épilepsie**

Dans une méta-analyse publiée par Fombonne (108), la prévalence de l'épilepsie dans les TED est située entre 4,8 % (61) et 26,4 % (112). Des taux plus élevés ont été rapportés plus récemment (34) avec des variations situées dans une fourchette allant de 11 à 39 %. Dans une étude publiée par Kielinen (175), effectuée en Finlande en population générale auprès de 152 000 enfants de moins de 16 ans, 187 enfants et adolescents autistes ont été identifiés sur la base des critères DSM IV. La prévalence de l'épilepsie dans cet échantillon d'enfants autistes est de 18 %. En fait, la prévalence de l'épilepsie varie selon les caractéristiques des enfants. Ainsi, elle peut atteindre 38 % lorsqu'un retard mental sévère ($QI < 50$) est associé à l'autisme (302).

Des anomalies paroxystiques électroencéphalographiques peuvent survenir en l'absence de manifestations cliniques, en particulier chez les enfants les plus jeunes (190). L'interprétation de ces anomalies et leur implication en termes de conduite à tenir ne font pas encore l'objet d'un consensus (211). Les anomalies paroxystiques électroencéphalographiques semblent plus fréquentes dans les cas d'autisme associés à une régression du langage ou du comportement (337). Tuchman et Rapin (323) estiment qu'elles concernent 19 % des enfants autistes dont le développement a été marqué par une régression *versus* 10 % des enfants autistes qui n'ont pas présenté de régression. Dans une autre étude, menée auprès de 50 enfants ayant un autisme avec un développement marqué par une régression importante du langage (survenue entre 20 et 36 mois), il est constaté que 68 % des enfants ont une activité paroxystique électroencéphalographique alors que seuls 30 % ont eu auparavant des manifestations cliniques d'épilepsie (190).

o **Le retard mental**

Il est rapporté dans des proportions variables selon les études, pouvant atteindre 80 % dans l'autisme de Kanner (119). Fombonne (108), dans une méta-analyse de 23 études,

observe que 19,4 % des enfants autistes ont un fonctionnement intellectuel dans la normale, 29,4 % ont un retard léger ou modéré et 41,9 % un retard sévère ou profond. Cette proportion est beaucoup plus faible quand on considère les résultats d'études plus récentes qui prennent en compte généralement l'ensemble des troubles envahissants du développement. Ainsi, Baird (30) trouve que 40 % des enfants avec un TED ont un retard mental. Chakrabarti et Fombonne (71) trouvent que 26 % des 97 enfants avec un TED qu'ils ont examinés ont un retard mental. Yeargin-Allsopp *et al.* (347) constatent, en se basant sur des tests psychométriques, que 68 % des enfants avec un TED ont un retard mental, mais que celui-ci est généralement léger ou moyen. Croen, Grether et Selvin (87), dans une enquête aux États-Unis (2002) effectuée auprès de 4 381 enfants avec un diagnostic d'autisme ou de TED, observent que 36 % ont un retard mental.

o ***Les dimensions psychopathologiques communes à d'autres syndromes***

- **Hyperactivité**

Les conventions de codage du DSM4 et de la CIM10 font qu'en principe les diagnostics d'hyperactivité et de TED ne peuvent être posés simultanément. Pourtant des observations cliniques suggèrent que le syndrome d'hyperactivité coexiste avec les TED, en particulier dans les formes atypiques (TED NoS) (361). Des problèmes de comportements sociaux existent à la fois dans le syndrome d'hyperactivité et dans les TED NoS même s'ils sont qualitativement différents avec davantage de problèmes relationnels et de retrait (mesurés par les échelles CBCL et ABC) chez les enfants qui ont des TED NoS (200).

Keen et Ward (170) montrent qu'avec les changements de pratiques professionnelles le diagnostic d'hyperactivité est plus souvent utilisé. Ces auteurs estiment qu'il concernait 5,2 % des personnes autistes en 1997 et 13,7 % d'entre elles en 2001. Plusieurs études récentes font état de la fréquence élevée de l'association de l'hyperactivité avec les TED. Ainsi, pour 74 % d'un échantillon de 19 enfants avec un TED NoS un diagnostic d'hyperactivité a été posé antérieurement avec à la clé la prescription d'un médicament pour ce problème (162). Au Japon, Yoshida et Uchiyama (349) observent eux aussi que des enfants atteints de TED peuvent présenter des signes d'hyperactivité, voire aussi dans certains cas, un syndrome d'hyperactivité. La fréquence de cette association est plus importante quand le diagnostic est celui de syndrome d'Asperger ou de TED NoS (85 %) que dans le cas d'un autisme infantile (57 %). En Suède, Sturm, Fernell et Gillberg (310) ont examiné les dossiers de 101 enfants avec un TED sans retard mental et ont constaté que 95 % ont des problèmes d'inattention, 86 % des difficultés à contrôler leur niveau d'activité et enfin 25 % des symptômes entrant dans le cadre d'un syndrome d'hyperactivité d'intensité modérée à sévère. Dans une autre étude (135) l'analyse rétrospective de 57 dossiers d'enfants atteints soit de TED soit d'hyperactivité indique que 26 % des enfants avec un TED remplissent aussi les critères pour le diagnostic de syndrome d'hyperactivité mixte. Ces résultats renforcent l'idée que l'hyperactivité est souvent associée aux TED et cette éventualité doit donc être systématiquement envisagée par les cliniciens.

- **Syndrome de Tourette**

Sa prévalence en population générale se situe entre 0,1 et 1 % (167). Ce syndrome a en commun avec l'autisme sa prédominance masculine, ses stéréotypies et quelques caractéristiques comportementales, mais à la différence de l'autisme, il ne s'exprime

pas par des perturbations de la sphère sociocommunicative (261). L'association des deux syndromes est décrite par quelques auteurs et certains suggèrent la possibilité de facteurs étiologiques communs (82, 172, 311).

Baron-Cohen, Mortimore, Moriarty *et al.* (39) observent dans un échantillon de 37 enfants et adolescents autistes atteints de tics que 8,1 % ont un syndrome de Tourette. Dans un échantillon plus large d'enfants autistes le même auteur trouve que 4,3 % ont un syndrome de Tourette avéré et que 2,2 % ont un syndrome de Tourette probable, ce qui le conduit à estimer la prévalence globale de ce syndrome dans l'autisme à 6,6 % (40). Des signes « réversibles » d'autisme apparaissant après une période de développement normal au décours de la deuxième année ont aussi été rapportés chez quelques enfants qui développent ultérieurement un syndrome de Tourette (353).

- **Troubles anxieux**

Muris, Steerneman, Mckelbach *et al.* (233) observent dans un échantillon de 44 enfants avec des TED que 84,1 % présentent au moins un trouble anxieux (d'après des questionnaires spécifiques renseignés par leurs parents) et que 72 % ont des comportements ritualisés. L'occurrence élevée des problèmes anxieux (incluant les TOC) dans les TED est confirmée par une étude plus récente (124) réalisée chez 15 enfants avec un TED de haut niveau comparés à des enfants contrôles (appariés par l'âge et le sexe) atteints de troubles du langage ou ayant un développement typique.

2/Quels sont les risques de troubles du développement pour la fratrie ?

L'implication de facteurs génétiques est bien établie sur la base d'études familiales et d'études de jumeaux (324). Le taux de concordance observé dans l'autisme et les TED pour des jumeaux monozygotes est de 40 % à 90 % et il est de 0 % à 25 % pour des dizygotes (181). Par ailleurs, le taux de récurrence de l'autisme dans une fratrie où existe déjà un membre atteint est de 3 à 6 %. Ce taux est considérablement plus élevé (50 à 100 fois) que le risque observé en population générale (0,4 à 1 %) et positionne l'autisme comme le trouble psychiatrique de l'enfant ayant la plus forte composante génétique (76, 218). Il est important de souligner que ce risque rejoint le risque observé dans la population générale chez les deuxièmes et troisièmes apparentés (316).

Des résultats plus controversés existent à propos du risque pour les fratries d'autres troubles du développement ou d'autres problèmes psychiatriques. Les apparentés de familles où existent plusieurs cas d'autisme pourraient avoir plus souvent des traits atypiques de personnalité, des troubles cognitifs et communicatifs (255). Dans les familles d'enfants autistes, des formes atténuées ou incomplètes de TED ou encore des phénotypes élargis, ont aussi été décrites (28). Des difficultés dans le comportement social, la communication ou encore des comportements répétitifs ont été rapportés par plusieurs études (234), mais ces observations sont peu reproductibles (314).

L'étude des autres troubles psychiatriques associés tout comme l'étude des phénotypes neuropsychologiques obtiennent des résultats contrastés, positifs pour certains et négatifs pour d'autres. Par exemple, Szatmari, Jones, Tuff *et al.* (315), en comparant 52 frères et sœurs d'enfants avec un TED à des fratries d'enfants contrôles (atteints de syndrome de Down ou ayant eu un petit poids de naissance), n'observent aucune différence entre les deux groupes sur la base de leurs scores à des tests cognitifs ou adaptatifs et sur l'histoire de leur

développement. À l'inverse, d'autres études indiquent de moins bonnes performances des fratries dans des domaines tels que les fonctions exécutives ou la cohérence centrale (156). Le risque de survenue de troubles psychiatriques autres que l'autisme, dans la fratrie et chez les parents d'un enfant autiste, est particulièrement augmenté pour Micali, Chakrabarti et Fombonne (218). Ces auteurs observent que les apparentés au premier ou au deuxième degré d'enfants ayant un TED présentent en comparaison à des contrôles plus souvent des troubles dépressifs ou anxieux (incluant l'association à des TOC), des troubles du langage, des traits bizarres de la personnalité. Ces résultats sont peu reproductibles (54).

Recommandations 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 :

- 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 :

- **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.

3/Quelles sont les données actuelles issues de la recherche génétique et en neuro-imagerie ?

- **Données issues de la recherche génétique**

- ***Les études de gènes candidats***

Plusieurs régions et gènes candidats qui correspondent à des segments de chromosomes supposés contenir les gènes responsables de la maladie ont été explorés. Les gènes candidats sont peu nombreux et faiblement étayés hormis les gènes impliqués dans les

systèmes sérotoninergiques et Gabaergiques. Plusieurs gènes candidats ont été impliqués sans reproduction ultérieure des résultats comme c'est le cas du NF1 impliqué dans les neurofibromatoses de type 1 retrouvées souvent associées à l'autisme (136). La surreprésentation de garçons dans l'autisme a orienté les recherches sur les chromosomes sexuels.

o ***Le criblage du génome***

En l'absence de gènes candidats, le génome a été criblé (dans des familles ayant généralement plusieurs membres atteints) avec près de 400 marqueurs régulièrement espacés pour repérer d'éventuels excès de transmission de segments de chromosome par des parents à leurs enfants atteints d'autisme. Une dizaine d'études de ce type ont été publiées à ce jour (13, 42, 81, 159, 193, 250, 348, 362). Toutes ces études ont été faites sur des populations très hétérogènes qui limitent l'interprétation des résultats. Ces études dites de paires de germains atteints (ou étude de linkage) ont permis d'incriminer plusieurs régions (17 des 22 autosomes et plusieurs régions situées sur le Chr X), mais seules quelques régions semblent significatives, comme c'est le cas pour celles situées autour des chromosomes 6q et 7q (231). Le criblage de la région Xp22.3 a localisé un gène de la famille des neuroligines servant à l'adhésion cellulaire. Grâce au séquençage de 150 enfants atteints d'autisme, deux mutations ont été identifiées récemment sur les NLGN4 et NLGN3 (160).

o ***Les études d'association***

Elles ont pour objet de comparer la fréquence des allèles d'un gène candidat chez des enfants autistes par rapport à une population d'enfants témoins sains. Habituellement, la fréquence des allèles non transmis par les parents aux enfants atteints sert de témoin. Aucune étude d'association utilisant des gènes candidats n'a permis d'identifier de gènes de susceptibilité de l'autisme (70).

• **Données issues de la neuro-imagerie cérébrale**

Elles se sont multipliées ces vingt dernières années en particulier grâce à l'amélioration des techniques d'imagerie devenues moins invasives. L'IRM structurelle, l'IRM fonctionnelle, le SPECT, les potentiels évoqués et l'électrophysiologie permettent ainsi de mieux comprendre la morphologie et le fonctionnement du système nerveux central. Les résultats issus de l'application de ces techniques chez des personnes autistes amènent généralement à conclure que l'autisme est associé à des anomalies du développement cérébral. Les études faites grâce à l'IRM suggèrent dans leur grande majorité (mais des controverses existent) qu'il existe des anomalies dans la morphologie de certaines structures cérébrales dans l'autisme (57, 78, 99, 237). Les hypothèses neuropsychologiques et les observations cliniques ont permis d'orienter les examens vers différentes régions cérébrales.

Ainsi, par exemple, l'observation d'une macrocéphalie chez 20 % des enfants autistes (108) ou encore d'anomalies microscopiques des cellules du cervelet et du système limbique incluant l'hippocampe, ont conduit à explorer l'hypothèse d'une augmentation du volume cérébral et à examiner plus particulièrement certaines régions du cerveau (104, 295).

Autre exemple encore, l'hypothèse de déficits dans la théorie de l'Esprit ou dans les fonctions exécutives a conduit à examiner plus spécialement les lobes frontaux. Beaucoup d'études, en

particulier les plus anciennes, différent dans leurs résultats en raison de conditions méthodologiques différentes : définition de l'autisme, caractéristiques des populations témoins, mais aussi type de technique d'imagerie, prise en compte ou non des variables de confusion comme le QI, le sexe et l'âge des sujets examinés.

L'IRM fonctionnelle a quant à elle apporté des informations importantes sur l'activité cérébrale déclenchée par la réponse à des tests cognitifs spécifiques. Elle est utilisée pour mieux comprendre l'organisation neurofonctionnelle des processus cognitifs et le développement de l'organisation de ces processus dans des troubles tels que l'autisme. La plupart de ces études se sont focalisées sur les processus impliqués dans des fonctions cognitives complexes telles que le langage, les fonctions exécutives ou les cognitions sociales examinées sous l'angle de la Théorie de l'Esprit. Ces études commencent à suggérer des altérations dans l'organisation cérébrale de fonctions telles que le langage et les cognitions (40, 52, 78, 232). Cependant, la plupart des études sont de nature exploratoire étant donné la faiblesse et l'hétérogénéité de leurs effectifs ainsi que le manque de données comparatives.

- **Données issues de la neurobiologie cérébrale**

Les hypothèses concernant les anomalies neurobiologiques dans l'autisme ont incriminé les principaux systèmes de neurotransmission, sérotoninergiques, dopaminergiques, noradrénergiques, cholinergiques, glutamatergiques et Gabaergiques ainsi que l'axe hypothalamohypophysaire. Si les résultats issus de la recherche sont souvent contradictoires, l'observation la plus reproduite concerne l'augmentation périphérique de la sérotonine plaquettaire considérée comme une indication de l'augmentation de sa transmission dans le système nerveux central, mais dont la signification reste à clarifier (248). L'hypothèse d'une activité excessive du système opiacé endogène a aussi été formulée à propos de l'autisme, sur la base d'observations faites chez l'humain et chez l'animal, montrant que les opiacés peuvent provoquer un retrait social, des automutilations, des stéréotypies et une diminution de la sensibilité à la douleur (244). La signification de cette augmentation d'activité est, elle aussi, inconnue et les taux plasmatiques de peptides opiacés Bêtaendorphines ne semblent pas refléter les taux dans le SNC (248). Des anomalies des peptides urinaires ont été rapportées chez des individus atteints de troubles du développement et notamment d'autisme (246, 296). Bien que des études ne confirment pas ces observations (157), des équipes proposent sur cette base des régimes sans gluten et sans caséine dont l'efficacité n'est pas établie (180, 360).

En résumé :

Les résultats de la recherche génétique sont contrastés et leur interprétation est rendue difficile par leurs conditions méthodologiques variables. Il n'y a pas à ce jour de marqueurs génétiques utilisables pour le diagnostic de l'autisme, ce qui n'est pas incompatible avec l'idée qu'il s'agisse d'un trouble dans lequel interviennent des facteurs génétiques et/ou biologiques (231). Le diagnostic de l'autisme reste donc avant tout un diagnostic clinique. En revanche les troubles pouvant être associés à l'autisme sont nombreux, souvent d'origine génétique et certains ont des marqueurs biologiques connus. C'est le cas, sans être exhaustif, du syndrome de l'X fragile, de la sclérose tubéreuse de Bourneville, de certaines anomalies chromosomiques ou maladies métaboliques.

Par ailleurs, malgré l'accumulation des données et l'accès à une meilleure compréhension des mécanismes neurobiologiques potentiellement en œuvre dans l'autisme, on ne dispose d'aucun marqueur neuroradiologique spécifique et l'imagerie cérébrale (morphologique)

permet essentiellement de repérer les enfants autistes qui ont des troubles ou anomalies associés (par exemple, une phacomatose ou une épilepsie associée) (104).

4/Quels sont les éléments cliniques qui permettent d'orienter les investigations complémentaires ?

Certains éléments doivent être systématiquement recueillis au travers de l'interrogatoire des parents ou de l'examen de l'enfant car leur nature permet de préciser l'indication d'investigations complémentaires :

L'interrogatoire est d'une importance primordiale dans la démarche diagnostique (10, 104). Elle permet la recherche de problèmes médicaux associés (en particulier épilepsie, problème sensoriel, problème médical ou chirurgical), de recueillir les éléments concernant le déroulement de la grossesse et de l'accouchement (antécédents ante, périnatales), l'histoire du développement précoce (recherche en particulier de la notion de régression ou de « plateau » dans le développement). Elle permet de recueillir les antécédents familiaux avec la recherche par exemple de troubles du développement (retards mentaux, TED, troubles du langage ou troubles des apprentissages) ou d'anomalies congénitales.

Recommandations 7 : Éléments d'orientation des investigations complémentaires

- **Antécédents familiaux**
 - 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**
 - 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**
 - 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.

5/Quelles sont les investigations complémentaires à réaliser ?

- **Réalisation systématique**
 - *Examen de la vision et de l'audition*

L'occurrence élevée de problèmes sensoriels et les difficultés de diagnostics différentiels doivent conduire à l'examen systématique de l'audition et de la vision. Dans un premier temps, cet examen est clinique, mais dans la mesure où il peut manquer de précision chez des enfants sans langage ou qui ne suivent pas les consignes, il doit être complété au moindre doute par des examens complémentaires pour confirmer l'absence ou la présence d'une atteinte et apporter des précisions sur le fonctionnement sensoriel (104, 116).

o ***Consultation neuropédiatrique***

Elle inclut un examen physique de l'enfant. Elle comporte le recueil de paramètres tels que le poids, la taille, le périmètre crânien avec leurs courbes de croissance respectives en raison d'études qui font état d'anomalies des mensurations dans l'autisme (108). Elle insiste sur l'examen neurologique. Étant donné les modifications qui peuvent survenir au cours du développement, il est recommandé de renouveler régulièrement ce type de consultation.

o ***Consultation de génétique clinique***

Ses finalités sont multiples :

1) rechercher des anomalies permettant d'identifier des syndromes génétiques associés (325) ; 2), mais aussi, donner un conseil génétique. Elle comprend plusieurs étapes :

- o enquête familiale avec réalisation d'un arbre généalogique ;
 - vise à mettre en évidence un éventuel mode d'hérédité,
 - les antécédents de fausses couches sont rarement signalés spontanément et constituent pourtant, par leur répétition un argument précieux en faveur d'une anomalie chromosomique familiale ;
- o reconstitution de l'histoire personnelle en partant de la période périnatale ;
- o examen clinique.

L'examen dysmorphologique s'inscrit dans un examen clinique complet qui comportera les mensurations, l'examen neurologique, un examen de la peau et des phanères et un examen général, comportant en particulier les mensurations (poids, taille, périmètre crânien) à comparer à celles des parents (220). Il doit être précis, rigoureux, et délicat. Il nécessite des mesures et des photographies. Il recherche des critères majeurs (malformations) ou des critères mineurs (variations morphologiques individuelles ou familiales). La face, les extrémités et les organes génitaux externes seront tout particulièrement examinés. Dans tous les cas, l'aspect morphologique du visage doit être rapporté aux caractéristiques familiales. Il est recommandé de prescrire systématiquement un caryotype standard et la recherche du X fragile en biologie moléculaire.

- **Réalisation d'examens complémentaires orientés par les investigations précédentes**

o ***Examens de l'audition***

Le type d'examen utilisé dépendra de l'âge de l'enfant, de ses possibilités de communication et de compliance au port du casque ou d'un embout dans l'oreille. Il peut s'agir de tests subjectifs (ROC, audiogrammes tonal ou vocal au casque) ou objectifs (potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral ou otoémissions cochléaires). À noter que les

PEA nécessitent une immobilité complète qui ne peut être obtenue chez l'enfant qui a des troubles du comportement que par une anesthésie générale.

o ***Électroencéphalographie***

Un EEG standard avec sieste pour les enfants les plus jeunes est recommandé pour permettre le diagnostic de l'épilepsie qui est fréquente dans l'autisme. Il doit être proposé à l'issue de l'examen neuropédiatrique et doit être effectué par des professionnels expérimentés.

o ***IRM cérébrale morphologique***

Même s'il n'existe pas de marqueurs neurologiques spécifiques à l'autisme, la réalisation d'une IRM cérébrale morphologique au moment du diagnostic initial permet de rechercher des anomalies associées (lésions cérébrales, de malformations craniofaciales...) (53, 258). Il est aussi recommandé de réaliser une spectroscopie pour dépister de façon non invasive d'éventuels déficits en créatinine qui se présentent cliniquement comme des tableaux avec retard mental et difficultés relationnelles (L'intérêt de ce dépistage est de permettre de proposer un traitement).

Il est signalé que parmi les experts auditionnés certains considèrent que l'IRM cérébrale devrait être plus systématique. Faute d'arguments publiés dans la littérature et devant les opinions divergentes à ce sujet, des études sont nécessaires sur ce point.

Les séquences IRM suivantes sont conseillées (D) :

- o 3D (Séquence T1) ou à défaut sagittal T1 ;
- o coronal T2 : perpendiculaire aux hippocampes ;
- o coronal flair : perpendiculaire aux hippocampes ;
- o spectroscopie monovoxel (TE : 144 ou TE : 35) ;
- o axial T2 – axial T2 ;
- o 20 minutes ;
- o séquences sans injection de gadolinium.

o ***Autres tests génétiques ADN/Chromosomes***

La réalisation d'examens génétiques peut être proposée à l'issue de la consultation de génétique clinique. En l'absence de diagnostic étiologique, il est souhaitable de réévaluer les enfants à distance pour envisager d'autres investigations en fonction de l'évolution des techniques de diagnostic.

o ***Bilans neurométaboliques***

Il faut éliminer de principe une phénylcétonurie dans les cas où les tests de dépistage n'ont pas été pratiqués à la naissance. Un dosage de créatine et acide guanidinoacétique urinaire et un test de Bratton Marshall sont également conseillés, surtout en cas d'anomalies neurologiques associées.

Recommandations 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).

Réalisation orientée par les investigations précédentes :

- 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...).

6/Comment articuler ces investigations complémentaires avec l'ensemble de la démarche diagnostique et du processus de prise en charge ?

Recommandations 9 : Articulation entre investigations complémentaires, démarche diagnostique et prise en charge

- 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.

7/Quelles sont les investigations complémentaires utiles pour la recherche ?

Tous les actes cliniques sont potentiellement des actes de recherche. Toutefois, il est essentiel de distinguer les objectifs cliniques des objectifs de recherche (260). La recherche a pour principaux objets d'identifier les facteurs étiologiques et les mécanismes sous-jacents à l'autisme pour permettre une meilleure détermination ultérieure des profils de prise en charge. Cependant le coût élevé des examens, l'accessibilité restreinte pour certains d'entre eux, la rareté des équipes susceptibles de les pratiquer, l'absence fréquente d'hypothèse précise reliée à leur utilisation, l'absence de bénéfices directs pour l'enfant malgré leur caractère invasif en

particulier chez l'enfant ne permettent pas de les préconiser de manière extensive et systématique.

Il est essentiel d'informer les parents sur les limites actuelles des examens complémentaires, mais aussi de leur expliquer que leur participation avec leur enfant à des protocoles de recherche est le seul moyen actuellement de faire progresser les hypothèses sur les causes et sur les traitements de l'autisme. Les situations où des examens sont motivés par des objectifs de recherche doivent être indiquées aux parents (oralement et à l'aide d'un document écrit) et doivent obtenir leur consentement par écrit.

Sous ces conditions, les investigations citées dans le tableau ci-dessous doivent être utilisées dans le cadre de protocoles de recherche spécifiques. La démonstration de leur utilité en routine pour le diagnostic clinique n'est pas faite.

Recommandations 10 : Conditions de réalisation des investigations faites dans le cadre de la recherche

- 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.

DES PREMIERS INDICES DU RISQUE D'AUTISME À SON DIAGNOSTIC

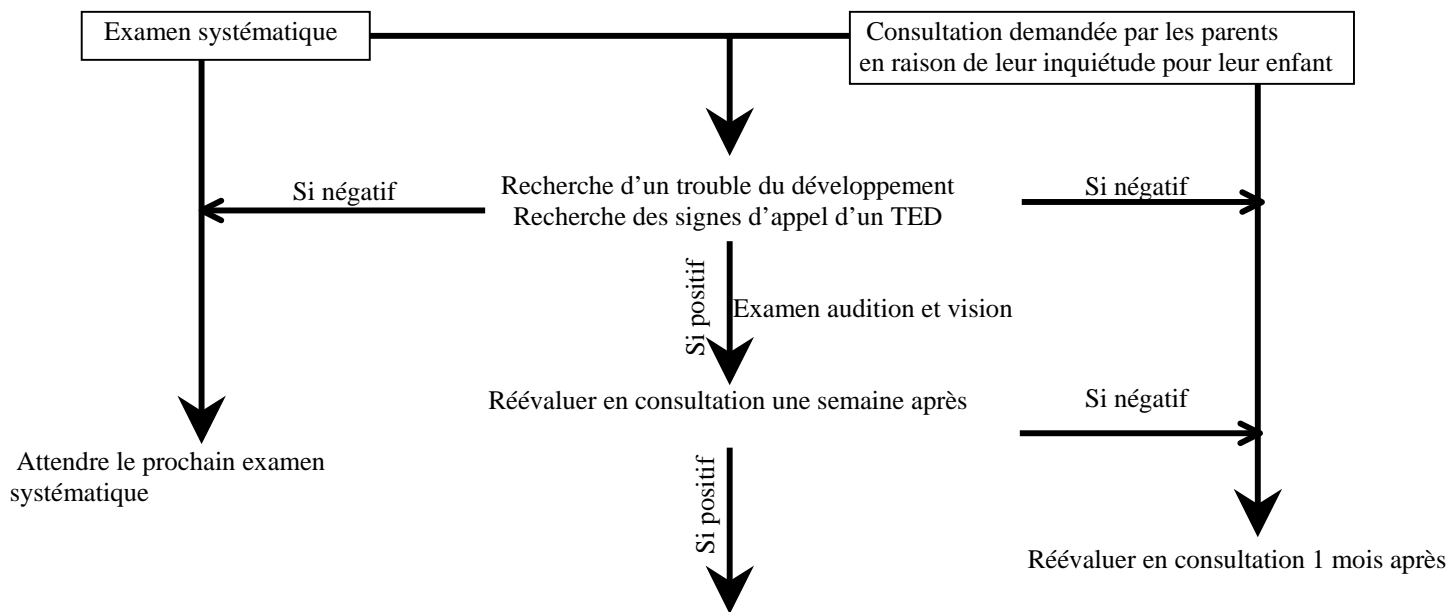
Qu'entend-on par diagnostic précoce de l'autisme ?

Il faut distinguer trois niveaux qui requièrent chacun des stratégies et des outils différents. Cette organisation en trois niveaux est le reflet de l'organisation des services médicaux et des filières de consultation. La mission du système de santé est de favoriser la transition rapide entre ces différents niveaux (158, 364) :

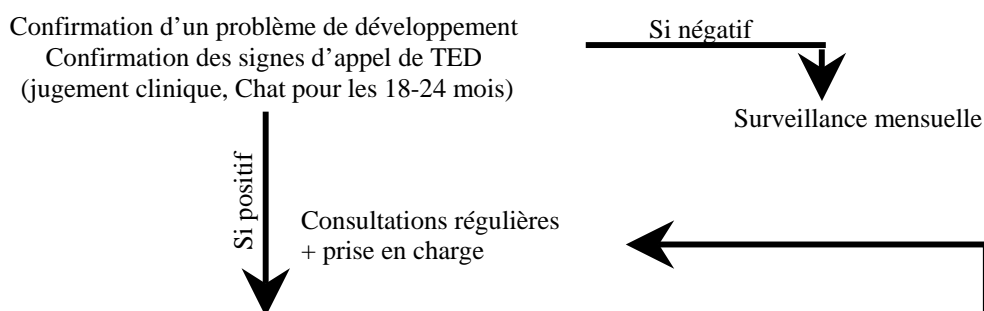
- **Le niveau 1 (dépistage systématique dit de « masse ») :** Il concerne le dépistage systématique en population générale, sans que les enfants participant au dépistage n'aient montré nécessairement des difficultés développementales ni que leurs parents aient manifesté d'inquiétudes spéciales – la population recrutée est non sélectionnée. Il peut s'effectuer au travers des examens de santé systématiques.
- **Le niveau 2 (dépistage sélectif ou ciblé) :** Il concerne la détection d'enfants présentant des troubles pouvant entrer dans le cadre de l'autisme – la population recrutée est sélectionnée sur des critères préalablement définis (facteurs de risque mis en évidence par des études contrôlées). Il intervient généralement après l'intervention des personnels de PMI, des pédiatres, des médecins généralistes, du personnel des crèches ou d'école maternelle ou primaire. Il s'effectue par des professionnels spécialisés dans les troubles du développement.
- **Le niveau 3 (diagnostic) :** Il permet de confirmer ou non la présence d'un autisme chez un enfant considéré à risque. Il se base sur l'identification des signes cliniques stables constitutifs du syndrome autistique. Il est issu de la collaboration de plusieurs professionnels dans le cadre d'équipes spécialisées dans le diagnostic des TED. Il nécessite des examens spécialisés permettant notamment l'évaluation des différents secteurs du développement ainsi que des investigations complémentaires.

Figure 2 : Algorithme décisionnel pour les jeunes enfants

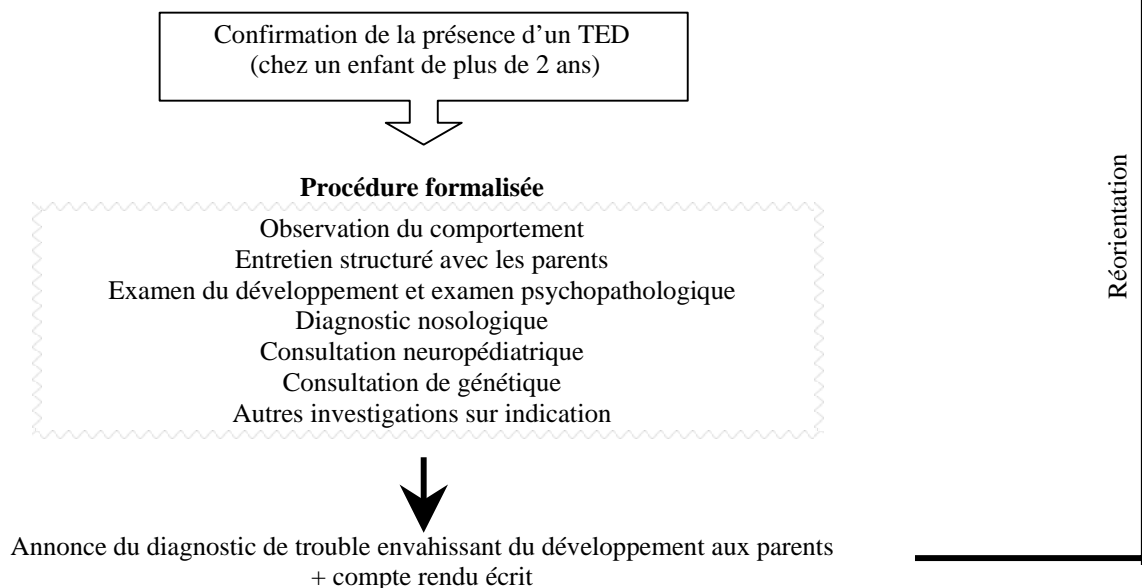
NIVEAU 1 *Surveillance de routine du développement*
 (Examen systématique de santé ou consultations à la demande des parents par généralistes, pédiatres et médecins de PMI)



NIVEAU 2 *Dépistage ciblé en population avec facteurs de risque*
 (consultations spécialisées : pédopsychiatres, pédiatres...)



NIVEAU 3 *Diagnostic nosologique et évaluation par une équipe multidisciplinaire spécialisée*



Que sait-on du développement sociocommunicatif (typique) du bébé ?

Les deux premiers groupes de critères définissant le syndrome autistique dans les classifications actuelles sont respectivement intitulés « altérations qualitatives des interactions sociales réciproques » et « altérations qualitatives de la communication ». Ces termes font référence à un ensemble de comportements de communication sociale et d'échange interpersonnel, dont le développement précoce, a fait l'objet de nombreuses études.

Il est important de se référer aux connaissances actuelles sur le développement, pour repérer d'éventuelles anomalies précoces chez des enfants autistes.

Dans le développement typique, les premiers comportements communicatifs apparaissent dès les premières semaines de vie (365, 366). L'attention du bébé aux intérêts d'un partenaire est observable très tôt au travers de comportements tels que le regard, l'expression faciale ou encore l'orientation corporelle. Les gestes de plus en plus nombreux lui permettent de réaliser des demandes d'objet, d'action ou d'attention ou encore d'exprimer sa réaction devant un objet, une personne ou un événement. Ces gestes se complexifient avec l'âge et permettent de transmettre des messages sociaux plus riches, d'abord au travers de gestes simples comme tendre les bras pour faire une demande puis au travers de gestes plus complexes comme pointer du doigt pour demander ou secouer la tête pour dire non. Ces gestes sont ensuite accompagnés (voire remplacés) par des vocalisations et des mots dès la fin de la première année. L'expérience de la dyade, depuis les comportements protodéclaratifs jusqu'au langage, permet ainsi à l'enfant d'accéder à un monde signifiant. L'apparition des premiers mots se fait vers 12 mois, mais il existe entre 12 et 18 mois une progression très importante du stock de vocabulaire sur les plans expressif et réceptif (50 mots environ à 18 mois). Un peu avant 2 ans, la majorité des enfants ont un langage « télégraphique » avec des phrases associant 2 mots. La période située entre 18 et 24 mois correspond à une période de changements importants des capacités conversationnelles des enfants avec la capacité de poser et de répondre à des questions ou encore de prendre part à un échange (195).

Tableau 5 : Chronologie du développement typique de la socialisation et de la communication

0-3 semaines

Fixation du regard*

Intérêt pour les visages*

6 semaines-3 mois

Sourire réponse*

3-6 mois

Sourire sélectif*

7-8 mois

Répond à son prénom*

10-12 mois

Dit « papa maman » de façon appropriée*

15 mois :

Regarde quand on s'adresse à lui

Tend les bras pour qu'on le prenne

Manifeste une attention conjointe (partage d'intérêt et d'activité)

Fait preuve d'imitations sociales (exemple : sourire social réciproque)

Fait au revoir de la main

Répond régulièrement à son prénom

Répond à un ordre simple

Dit « maman » et « papa »

18 mois :

(tous les items précédents plus les suivants)

Désigne les parties de son corps

Joue

Dit quelques mots

Montre les objets

Regarde quand on lui désigne des objets

24 mois :

(tous les items précédents plus les suivants)

Utilise des mots-phrases

Imite les activités de travaux ménagers

Manifeste de l'intérêt pour les autres enfants

(Adapté du New York State Clinical Practice Guideline et du rapport parlementaire sur la prévention des handicaps – 158)

En comparaison de ce développement typique il s'agit de savoir quelles anomalies, quels retards ou défauts d'apparition de ces indices peuvent être repérés, à quel âge ces anomalies, retards ou défaut d'apparition peuvent être considérés comme significatifs (compte tenu des variations normales), et enfin quelle est la valeur prédictive de ces anomalies ou défaut d'apparition vis-à-vis de l'autisme et/ou d'autres troubles du développement.

Les recherches publiées jusqu'ici ne permettent de répondre que partiellement à ces questions.

1/Quels sont les indices que doivent connaître et rechercher les médecins de première ligne (médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI...)?

Dans notre pays, les enfants sont examinés dans le cadre d'examens de santé systématiques pratiqués au cours des deux premières années. Habituellement ces examens sont effectués par des médecins généralistes, des pédiatres ou des médecins de PMI. Ces professionnels sont

donc dans une position stratégique pour le repérage d'enfants à risque et ils doivent être capables de rechercher et d'identifier les signes d'alerte pour prendre en charge et orienter ces enfants de façon appropriée. Pourtant il est souvent décrit une longue et pénible errance des parents qui ont souvent à demander plusieurs avis spécialisés avant qu'un diagnostic soit établi pour leur enfant.

En Grande-Bretagne, Howlin et Moore (155) ont observé que le premier avis spécialisé est demandé par les parents, généralement au médecin généraliste, quand leur enfant a 2,3 ans en moyenne et qu'il conduit à établir un diagnostic dans 7,8 % des cas. Le 2^e avis demandé généralement au pédiatre, quand l'enfant a 3,3 ans en moyenne, donne lieu à un diagnostic dans 40 % des cas, mais dans 7 % des cas les parents sont rassurés sans proposition d'investigation complémentaire. Le 3^e avis, demandé généralement à un pédopsychiatre ou un psychologue à la sixième année de l'enfant en moyenne, permet d'établir le diagnostic dans 63 % des cas. Globalement, le diagnostic est donc établi lorsque l'enfant a 6,11 ans soit 4,4 ans (en moyenne) après que les parents ont commencé à s'inquiéter pour l'enfant. Cette étude souligne d'une part l'importance de la surveillance développementale telle qu'elle peut être pratiquée au cours des examens de santé systématiques (cette surveillance devant être particulièrement ciblée en cas d'antécédents familiaux de retard mental, de troubles envahissants du développement, de troubles du développement du langage ou d'antécédents périnataux) et, d'autre part, elle montre la nécessité pour les médecins situés en première ligne d'être formés au dépistage des enfants pouvant présenter un risque de trouble du développement.

Dans ce contexte, des recommandations sur le diagnostic précoce de l'autisme ont été publiées en Grande-Bretagne (185) et précédemment aux États-Unis (105). Ainsi, a été proposée, une liste de signes dont le repérage par l'examen ou par le témoignage des parents chez un enfant doit attirer l'attention.

Tableau 6 : Signes devant attirer l'attention

Préoccupations sur la communication

- Langage retardé ; perte des mots acquis
- Ne répond pas à son nom ; ne peut pas dire ce qu'il veut
- Ne suit pas les ordres ; semble sourd par moment
- Ne pointe pas, ne fait pas « au revoir »

Préoccupations sur la socialisation

- Pas de sourire social ; peu de contact oculaire
- Semble préférer jouer seul ; est dans son monde
- Ignore ses parents ; pas d'intérêt pour d'autres enfants

Préoccupations sur le comportement

- Colères, opposition, hyperactivité
- Ne sait pas utiliser les jouets
- Reste fixé sur certaines choses de manière répétitive
- Attachement inhabituel à des objets
- Marche sur la pointe des pieds, mouvements bizarres.

Il faut noter cependant que la spécificité et la valeur prédictive de ces signes n'ont pas fait l'objet d'études systématiques. Certains signes doivent, selon Filipek *et al.* (105), conduire à l'orientation immédiate de l'enfant pour investigation complémentaire. Ces signes d'alerte absolue chez l'enfant sont représentés par : l'absence de babillage à 12 mois ; l'absence de gestes sociaux conventionnels (au revoir, pointer...) à 12 mois ; l'absence de mots à 16 mois, l'absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois ; toute perte de langage ou de compétences sociales quel que soit l'âge de l'enfant. L'inventaire de ces signes a été repris et légèrement adapté en GB (185).

- **À partir de quel âge peut-on observer des anomalies ?**

L'autisme est défini (5, 241) comme un trouble d'apparition précoce. Dans la description princeps faite par Kanner, l'autisme est caractérisé par une « inaptitude à établir des relations normales avec les personnes dès le début de la vie » (168). Par la suite, les descriptions et critères de l'autisme, des versions successives des classifications ont quelque peu relativisé cette notion de précocité : le DSM IV et la CIM 10 indiquent que des anomalies doivent avoir été observées avant 3 ans.

Depuis une quinzaine d'années, plusieurs études tentent de préciser les signes inauguraux de l'autisme et d'en faire l'analyse pour la pratique clinique (67, 209). Il s'agit d'études de cas, d'études rétrospectives à partir de films familiaux, d'entretiens ou de questionnaires parentaux, d'études comparatives avec des enfants contrôles du même âge ou d'études prospectives en population à risque. Les études basées sur les informations données par les parents mettent toutes l'accent sur la précocité, mais aussi sur la variabilité du début de l'autisme.

Cependant, le début des troubles est difficile à cerner car l'anamnèse est soumise au risque de distorsions des souvenirs par les parents. Pour ces raisons, différentes équipes ont eu recours à l'examen des vidéos familiales qui ont permis l'observation et l'analyse rétrospectives du développement précoce d'enfants qui ont un diagnostic d'autisme. Ces vidéos sont riches en informations, mais leur manque de standardisation, leur différence de qualité ne permettent toujours de conclure ou de comparer les résultats issus de différentes études. C'est pour cette raison que des auteurs font le choix de suivre de manière prospective le développement de nourrissons « à risque » de TED (fratrie d'enfants autistes par exemple) en le comparant à celui d'enfants contrôles observés au même âge (354).

L'étude de Rogers et Di Lalla (269), basée sur des entretiens familiaux, indique que les signes d'autisme apparaissent dans presque tous les cas avant l'âge de 2 ans : 38 % vers 0-11 mois ; 41 % vers 12-23 mois ; 16 % vers 24-36 mois et 5 % après 36 mois. Plus récemment, Howlin et Moore (155) ont interrogé à l'aide d'un questionnaire les parents de 1 294 enfants atteints d'autisme domiciliés en Grande-Bretagne. Elles observent que leurs premières inquiétudes pour leurs enfants sont survenues précocement (quand ils avaient 1,7 an en moyenne) et que 93 % des parents ont été inquiets avant la 3^e année de leur enfant. Le début précoce des préoccupations des parents d'enfants autistes est confirmé par de multiples études et on peut en déduire que des particularités existent très tôt dans le développement d'au moins une partie des enfants autistes (Tableau). Dans une autre étude, basée aussi sur des questionnaires adressés à 614 parents d'enfants autistes et 156 parents d'enfants avec un syndrome d'Asperger, Howlin et Asgharian (154) montrent que le diagnostic de syndrome d'Asperger est particulièrement tardif (11 ans *versus* 5,5 ans pour l'autisme) alors que les inquiétudes parentales sont précoces (30 mois *versus* 18 mois pour l'autisme).

Di Giacomo et Fombonne (91) observent dans un échantillon de 82 enfants avec des TED que des anomalies ont été repérées précocement par leurs parents, en moyenne vers leur 19^e mois. Il faut souligner que, dans trois quarts des cas, ces anomalies portent sur le développement du langage. En effet, la moitié des parents dit que les anomalies du développement du langage ont été leurs principales préoccupations. Ces observations sont confirmées par une étude récente (351) dans laquelle 34,6 % de parents d'enfants atteints d'autisme rapportent que des anomalies ont débuté chez leur enfant avant l'âge d'un an. Les anomalies qu'ils décrivent le plus fréquemment sont le retard de langage (77,8 %) à 18 mois en moyenne, le manque d'attention aux parents (34,6 %) à 17 mois en moyenne, et la pauvreté de la socialisation (29 %) à 25 mois en moyenne.

Tableau 7 : Résumé d'études sur l'âge de début des TED et l'âge au diagnostic

Étude	Effectif	Âge de début	1 ^{er} avis spécialisé	Âge du diagnostic
Howlin 1997	1 294	20,3 mois	2,3 ans	6,1 ans
DiGiacomo 1998	80	19,1 mois	24 mois	6 ans
Baranek 1999	11	13,9 mois	-	2,7 ans
Tolbert 2001	38	68 % avant 1 an	-	-
Baghdadli 2003	193	17 mois	32 mois (avis psychiatrique)	-
Young et Brewer 2003	153	15 mois (34,6 % avant 1 an)	27 mois	3,5 mois

Malgré un début probablement très précoce, le repérage des TED par les professionnels est rendu plus complexe encore par la variabilité de leur mode de survenue. Celui-ci peut être aigu ou plus souvent progressif ou encore marqué par une régression dans le développement des enfants (202). Les recherches de Maestro (202), faites à partir de 26 films familiaux, confirment l'existence de plusieurs modalités d'apparition des premiers troubles chez des enfants devenus autistes : progressive (10/24 mois) (dès 3 mois indifférence, apathie, non-développement des relations émotionnelles, accentuation du retrait au cours de la 2^e année), régressive (11/24 mois) (période initiale sans anomalie repérable généralement jusque vers 18 mois, en quelques mois installation d'un retrait, ne recherche plus les contacts, perte des réactions à l'environnement), fluctuante (3/24 mois) (chez des bébés qui ont présenté initialement un petit retard moteur, peu d'initiatives motrices, une hyporéactivité à l'environnement, entre 6 et 18 mois, amélioration des interactions et des compétences communicatives, puis de nouveau apparition d'un retrait de plus en plus marqué).

Davidovitch, Glick, Holtzman *et al.* (89) ont interviewé 39 mères d'enfants atteints d'autisme et ils rapportent que 47,5 % d'entre elles ont observé une régression dans le développement de leur enfant. Cette régression concerne le plus souvent le développement verbal, le développement non verbal et le développement social. Il est intéressant de noter qu'aucune mère n'a rapporté de régression dans le développement moteur de son enfant. La survenue fréquente de régression dans le développement d'enfants atteints d'autisme est confirmée encore par d'autres études.

Goldberg, Osann, Filipek *et al.* (133) ont observé dans une population de 44 enfants atteints de TED que 33 % ont régressé après une période de développement normal. Dans 62 % des cas, cette régression a porté sur le langage, mais dans 30 % des cas elle a porté sur des domaines du développement non verbal (regard, gestes conventionnels, imitation spontanée, jeux sociaux, réponses aux sollicitations sociales). Cette régression est survenue le plus

souvent dans la moitié de la 2^e année des enfants. Elle a été habituellement progressive et 50 % des parents l'associent à un facteur déclenchant (principalement, la vaccination). Une amélioration dans au moins un des domaines de régression est survenue dans 75 % des cas (généralement après un délai de 2 à 4 ans). Il est intéressant de noter que cette amélioration est souvent attribuée par les parents à l'effet des prises en charge (surtout orthophonie et scolarité).

- **Existe-t-il des indices observables avant l'âge d'1 an ?**

L'examen des films familiaux d'enfants ultérieurement diagnostiqués autistes est de plus en plus utilisé depuis une dizaine d'années. Il a permis de les comparer rétrospectivement à des films d'enfants contrôles du même âge pour tenter de mieux repérer les dysfonctionnements communicatifs relativement discrets (éventuellement prédictifs de la survenue ultérieure d'un autisme) et non perçus par l'entourage des enfants, avant que les éléments cliniques classiques nécessaires au diagnostic puissent être observés (144). Les études basées sur l'analyse de vidéos d'enfants autistes filmés par leur famille dans leurs deux premières années de vie valident les descriptions faites par les parents d'anomalies très précoces (144, 352).

Ainsi, dans l'étude de Baranek (36), des vidéos d'enfants atteints d'autisme filmés à l'âge de 9-12 mois montrent que leurs fonctionnements sensorimoteur et sociocommunicatif présentent des particularités prédictives de la survenue ultérieure de l'autisme. Il faut insister sur le fait que ces particularités sont surtout représentées par des signes négatifs c'est-à-dire par l'absence de certains comportements attendus à leur âge, plutôt que par des anomalies ou des déviations dans le comportement ou le développement : absence d'orientation de l'enfant quand on l'appelle, pauvreté de son attention visuelle, intolérance au contact physique ou encore mise à la bouche excessive des objets. Il faut souligner aussi que, chez ces enfants filmés à l'âge de 9-12 mois, ni la fréquence des comportements stéréotypés, ni la fréquence des regards adressés à autrui ne permettent de prédire la survenue ultérieure d'un autisme.

Dans la même veine de résultats, Werner, Dawson, Osterling *et al.* (333) remarquent grâce à l'analyse rétrospective de vidéos familiales que des enfants autistes présentaient déjà dès 8-10 mois des différences significatives d'avec des enfants au développement typique. Comme dans les études antérieures, ces différences portent surtout sur leur orientation moins fréquente quand on les appelle (concordant avec Baranek – 36 – à 12 mois). Robin, Fein, Barton *et al.* (266) confirment que les indices précoces de l'autisme correspondent à des signes reliés aux domaines de l'attention conjointe, l'intérêt social et la communication.

Tableau 8 : Les signes précoces du risque autistique

Études	Autisme (effectif)	Âge-cible (mois)	Méthode	Signes précoces
Mars 1998	25	12-30	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film)	Ne regarde pas les personnes, les visages, n'alterne pas son regard, ne montre pas des yeux, ne suit pas les directions verbales, ne montre pas les objets, n'imité pas les verbalisations
Baranek 1999	11	9-12	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à groupes témoins (film) Étude par cotateur non informé	Pauvreté de l'attention/orientation visuelle Réponse à son prénom retardée Aversion du contact corporel Mise des objets à la bouche excessive
Werner 2000	15	8-10	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film)	Moins d'orientation quand on les appelle par leur prénom et de regards adressés à autrui
Zakian 2000	14	0-8 ; 9-17 et 18-24	Analyse rétrospective de films familiaux Cotation avec ÉCA-N Comparaison à un groupe témoin (film) Étude par cotateur non informé	Avant 8 mois : pas de différences significatives avec le groupe témoin 9-17 mois : troubles socialisation, contact et émotion 18-24 mois : tous les domaines atteints
Maestro 2002	15	6	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film) Étude par cotateur non informé	Moins de regard à autrui, d'orientation vers les personnes, de recherche du contact, d'attitude anticipatrice, d'activité d'exploration avec les objets et de vocalisations adressées
Osterling 2002	20	12	Analyse rétrospective de films familiaux Comparaison à un groupe témoin (film) Étude par cotateur non informé	Moins de réponse quand on les appelle par leur prénom, moins de regards adressés à autrui
Zwaigenbaum 2004	12/65 enfants (suivis sur 24 mois) sont ASD	6-12-24	Suivi prospectif d'enfants à risque Groupe témoin	À 6 mois : passivité, peu de vocalisations À 12 mois : marqueurs comportementaux (contact visuel, orientation à l'appel du prénom, imitation, sourire social, intérêt social, affect...); manque de flexibilité attention visuelle ; tempérament particulier, retard de langage

Maestro, Muratory, Cavallero (203) observent des différences significatives encore plus précoces entre enfants autistes et enfants témoins en se basant sur des vidéos familiales au sixième mois. Dès cet âge, les enfants autistes montrent une préférence pour les stimuli non sociaux, manipulent peu les objets, ne cherchent pas les contacts sociaux et n'anticipent pas les actions d'autrui. Aucune différence n'est en revanche notée à 6 mois entre ces deux groupes dans l'ajustement tonicopostural. Osterling, Dawson et Munson (242) trouvent des différences entre enfants autistes et enfants contrôles sur la base de vidéos familiales faites à l'âge d'un an. Les deux groupes se différencient sur leur profil sociocommunicatif. Les

enfants autistes réagissent moins quand on les appelle et ils regardent moins autrui en réponse.

Enfin, l'étude prospective menée par Zwaigenbaum, Bryson, Rogers *et al.* (354) a permis de suivre (de la naissance à 6 mois, 12 mois et 2 ans) et de comparer des enfants avec un risque élevé d'autisme (150 frères et sœurs d'enfants autistes) et des enfants témoins avec un risque faible d'autisme. Ces auteurs observent globalement des différences significatives entre les deux groupes représentés par la présence chez les enfants « à risque » d'un manque de flexibilité dans l'attention visuelle, d'un tempérament passif, peu réactif, d'un retard de langage et de comportements sociocommunicatifs atypiques (contact visuel, orientation à l'appel de son nom, poursuite visuelle, imitation, sourire social, réactivité, intérêt social, affect, réponse sensorielle). De façon plus précise, des différences sont observables à six mois et portent sur le tempérament passif des enfants autistes qui prennent peu d'initiatives et réagissent peu aux efforts de leur environnement pour attirer leur attention. Des différences plus nombreuses encore sont observables à 12 mois et portent sur la présence chez les enfants autistes d'un contact visuel pauvre, d'une attention visuelle anormale, de réponses sociales rares (sourire social, intérêt social, expression des affects), et de difficultés pour utiliser les jouets (rareté des imitations, difficultés dans la coordination visuomotrice, utilisation stéréotypée avec fixation visuelle anormale).

En résumé, plusieurs études montrent que, comparativement à des groupes d'enfant au développement typique, on peut mettre en évidence, dès la première année, des différences comportementales dans les groupes d'enfants ayant évolué vers l'autisme. Cependant il faut noter que ces différences précoces sont relatives (nombre ou durée de certains comportements de communication sociale) et objectivées par des analyses minutieuses de document vidéo. La valeur prédictive individuelle de ces différences n'a pas été démontrée jusqu'ici par des études prospectives.

Des recherches prospectives portant sur certains de ces indices et sur d'autres sont actuellement en cours ou en projet (voir plus loin).

- **Existe-t-il des indices observables entre les âges de 1 et 2 ans ?**

La majorité des études examinées montre que les signes repérables sont de plus en plus nombreux au cours de la deuxième année. C'est cette constatation qui a poussé à envisager un dépistage de l'autisme pour les enfants dans cette tranche d'âge (37, 38). Les signes qui semblent avoir valeur d'indices du risque d'autisme se situent généralement dans la sphère sociocommunicative.

Ainsi, Stone *et al.* (309) montrent que des enfants autistes examinés à l'âge de 2 ans ont un profil sociocommunicatif atypique quand on les compare à des enfants témoins non autistes, mais avec un retard mental. En effet, ils présentent des comportements de communication moins nombreux et ont un profil de communication marqué par des demandes (d'objets ou d'action) plus nombreuses que les actes d'attention conjointe.

La présence de particularités dans le comportement communicatif précoce de jeunes enfants de 12 à 30 mois qui reçoivent ultérieurement le diagnostic d'autisme est confirmée par d'autres études qui montrent, par une analyse rétrospective, que la diminution de la fréquence de comportements tels que regarder le visage d'autrui, lui montrer des objets ou échange du regard avec lui, représentent des marqueurs importants du risque d'autisme (212). Ces particularités repérées sont stables, ont une forte probabilité de persister après leur découverte

et elles doivent donc être considérées comme des signes d'alarme (309). Comme dans les résultats d'études antérieures (86, 226, 309), Eaves et Ho (97) montrent que des enfants qui ont des anomalies du langage et de la socialisation à 2 ans s'avèrent rarement être des enfants au développement typique. Ces difficultés, quand elles surviennent dans le développement d'un enfant doivent, donc motiver une surveillance et faire envisager une orientation vers un service spécialisé (mais il n'est pas démontré qu'elles sont spécifiquement prédictives de l'autisme).

Confirmant les résultats antérieurs, des signes d'alerte repérables dans le comportement sociocommunicatif, sont proposés pour identifier les enfants à risque d'autisme (336). Certains de ces signes sont observables dans d'autres troubles du développement. Il s'agit du retard d'utilisation des mots, de l'absence de réponse à l'appel par son prénom, de retard dans le jeu fonctionnel, de retard dans l'attention conjointe.

À l'inverse des troubles sociocommunicatifs qui sont observables tôt et de manière relativement constante dans l'autisme, il faut souligner que les comportements stéréotypés et la présence de routines sont rarement observables dans l'autisme avant l'âge de 3 ans (86, 329). Cette observation apporte d'une part un éclairage sur l'ontogenèse des troubles autistiques et il en résulte d'autre part que les comportements stéréotypés qui représentent habituellement un des aspects du diagnostic de l'autisme ont moins de valeur avant 3 ans.

Dans la même idée, citons les résultats de Young, Brewer et Pattison (351) qui ont observé chez des enfants autistes que les troubles de la communication étaient apparus vers 2 ans (leur langage avait déjà régressé à 18 mois dans 20 % des cas), que les troubles de la socialisation étaient apparus plus tôt encore vers 1 an, alors que des comportements stéréotypés et des intérêts restreints n'étaient pas observés chez eux avant 2 ans et qu'ils étaient significatifs après 3 ans.

- **Les signes après 2 ans (à l'âge préscolaire)**

Les signes sont nombreux à cet âge et permettent d'établir le diagnostic de manière fiable et stable (86, 308, 309). Le profil sociocommunicatif est différent de celui observé dans le développement normal ou dans le développement retardé (309). Ainsi, Dawson, Toth, Abbott *et al.* (90) ont comparé 70 enfants autistes âgés de 3-4 ans à 39 enfants contrôles avec un retard mental et 39 enfants au développement typique. Ils ont constaté que les enfants autistes à 3-4 ans avaient significativement plus de retard dans l'attention conjointe, l'orientation sociale et l'attention aux émotions d'autrui. La présence d'anomalies dans le développement de l'attention conjointe et l'orientation (sociale) vers un partenaire permettaient à elles seules d'identifier correctement 80 % des enfants autistes. Ces résultats confirment ceux d'études antérieures (242, 309).

- **Cas particulier du diagnostic précoce des enfants avec un syndrome d'Asperger ou un autisme de haut niveau**

Le diagnostic de syndrome d'Asperger est généralement posé plus tardivement que celui d'autisme infantile : le plus souvent seulement à l'âge scolaire – en moyenne vers la dixième année (154). Un décalage important existe donc entre l'âge où ce diagnostic est posé et celui où les parents commencent à s'inquiéter pour l'enfant (vers 3 ans). Une des difficultés réside peut-être dans le fait que ces enfants n'ont pas de retard mental ni de retard de langage significatif associé alors que dans l'autisme, ce sont souvent ces signes qui amènent à un

diagnostic plus précoce (26, 91). Un autre facteur pourrait être la connaissance plus récente de ce syndrome, et la grande diversité interindividuelle des patients recevant ce diagnostic (dont la validité elle-même est discutée par certains auteurs). Des particularités sont soulignées très tôt dans le développement d'enfants avec un syndrome d'Asperger : d'une part la présence fréquente d'une hyperlexie, d'autre part l'écart entre des relations correctement établies par l'enfant avec son entourage proche, mais particulièrement inappropriées avec ses pairs ou l'entourage plus éloigné (177).

Plusieurs questions se posent. D'une part celle de signes d'appel permettant un repérage plus précoce éventuellement différents de ceux de l'autisme infantile. La littérature ne donne pas de réponse à cette question en dehors de la description générale des deux tableaux une fois qu'ils sont constitués. Même les outils de dépistage proposés pour ce syndrome ont été généralement mis au point dans des populations d'enfants d'âge scolaire comme s'il était admis qu'un dépistage plus précoce était impossible. D'autre part la possibilité que les TED ne se différencient qu'à l'âge scolaire et que des tableaux de syndrome d'Asperger ne soient constitués que tardivement. Enfin, celle qui est liée à l'organisation de notre système de santé et à sa capacité à mettre en œuvre une procédure de surveillance du développement des enfants au-delà de leurs premières années.

- **Quelle est la valeur prédictive des préoccupations parentales vis-à-vis d'un problème de développement et comment doit-on les utiliser pour définir la conduite à tenir ?**

Glascoc (126) a utilisé un questionnaire (PEDS) pour interroger les parents de 56 enfants « tout venant » sur leurs inquiétudes pour leur enfant. Les préoccupations parentales pour le langage, la motricité, le développement global ou cognitif, ou la scolarité sont prédictives d'un risque de problème de développement. La présence de plus de deux de ces préoccupations définit un risque élevé, la présence d'une seule de ces préoccupations définit un risque modéré. La sensibilité (74-80 %) et la spécificité (70-80 %) pour détecter un risque de problème de développement ont une valeur suffisamment élevée pour permettre leur validation en tant qu'outil de dépistage.

D'autre part, les enfants à propos desquels les parents expriment des préoccupations alors qu'ils n'ont pas en fait de retard de développement significatif, ont habituellement un fonctionnement à la « limite » de la normale dans plusieurs domaines et ils doivent donc faire l'objet d'une surveillance attentive. Leurs parents qui manifestent une inquiétude ne sont donc pas uniquement des parents « anxieux » et ils ont perçu dans les fluctuations du comportement de leurs enfants des indicateurs d'un problème de développement, même s'ils ont du mal à en préciser la nature.

Plus encore les enfants dépistés par excès (faux positifs) s'avèrent souvent avoir aussi un fonctionnement « subnormal » et des facteurs de risque psychosociaux qui impliquent leur surveillance plus attentive (129). Le « risque de faux positifs » et donc le coût d'un dépistage par excès semblent compensés par la possibilité de repérer les enfants « limites » qui doivent aussi faire l'objet d'une plus grande surveillance.

Des études plus récentes, confirment que les préoccupations parentales pour certains aspects du développement de leur enfant (langage, cognition, apprentissage) sont fortement prédictives d'un risque de problème dans son développement (79, 129). Ces données soulignent l'importance qui doit être accordée à l'écoute et à l'interrogatoire des parents. Il est

important de ne pas banaliser les inquiétudes des parents et d'être attentif à tous les items du développement dès que les parents émettent des inquiétudes persistantes sur le développement ou sur le langage de leur enfant.

- **Quelles sont les pratiques des professionnels face aux inquiétudes des parents pour le développement de leur enfant ?**

Howlin et Moore (155) démontrent que les parents inquiets pour leurs enfants (autistes) et qui expriment leurs inquiétudes auprès de professionnels ont parfois à solliciter plusieurs expertises (3 ou 4) avant d'obtenir une réponse appropriée. Sices, Feudtner, McLaughlin *et al.* (288) ont mené une enquête aux États-Unis auprès de médecins généralistes et de pédiatres pour mieux connaître leurs pratiques d'orientation des enfants qui présentent un retard. Ils ont proposé des vignettes cliniques à ces médecins et ils les ont interrogés sur la conduite clinique qu'ils adoptent habituellement. Ils observent par exemple que ces médecins ont plus souvent recours à une audiométrie pour explorer un retard de langage chez une fille de 18 mois plutôt qu'un garçon (à 27 mois les différences liées au sexe n'apparaissent plus). Ils observent aussi que lorsque les parents expriment des préoccupations pour leur enfant cela n'a pas d'incidence significative sur la proposition d'examen complémentaires ou la décision du médecin d'orienter ou non l'enfant.

Ce résultat n'est pas isolé puisque Bethell, Peck et Schol (48) ont montré également que la prise en compte des préoccupations parentales par les médecins est loin d'être une règle. Dans leur étude, 50 % des parents disent ne pas avoir été interrogés par leur médecin sur leurs impressions, ni informés des ressources communautaires. Plus encore, 50 % des parents déclarent avoir exprimé au moins une inquiétude à propos du développement ou du comportement de leur enfant sans que leur médecin l'ait prise en compte dans sa décision médicale. Ces données confirment les résultats d'enquêtes antérieures qui traduisent que les parents attendent de leur praticien qu'il soit attentif non seulement à la santé physique de leur enfant, mais aussi à son développement psychologique et social et qu'il puisse écouter leurs préoccupations dans ce domaine (350). Il est donc important d'écouter et de prendre en compte les préoccupations des parents pour définir les investigations complémentaires utiles à leur enfant (31).

Recommandations 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.
- 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.
- 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.
- 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 ».
- Quel que soit l'âge, l'existence d'une régression dans le développement (linguistique ou sociocommunicatif en particulier) doit motiver avis et bilans spécialisés.
- 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.
- **Une attention particulière doit être portée aux fratries :**
 - en raison du risque de récurrence d'un TED ;
 - en raison du risque de problèmes de développement ou de problèmes psychopathologiques.

Tableau 9 : Signes d'alerte devant faire envisager la présence d'un TED

Signes d'alerte d'un risque de TED (chez un enfant de moins de 3 ans) :

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 pointer 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.

Adapté de Baird et al. 2003 (30).

2/Quels sont les outils du dépistage des TED ?

- **Quels sont les outils de dépistage des problèmes de développement général de l'enfant ?**

Il est largement admis que le repérage précoce des problèmes de développement est important pour permettre la mise en place précoce des prises en charge et améliorer le pronostic. En conséquence, des efforts importants sont faits depuis des années pour répondre au besoin d'un dépistage précoce des troubles du développement. Des outils ont été mis au point pour permettre aux professionnels de « repérer » les enfants à risque dans leur développement, mais l'identification de tels problèmes est une entreprise parfois difficile et compliquée par la subtilité de leur présentation initiale et par la variabilité du développement normal. La conception d'outils de dépistage s'appuie sur les connaissances dont on dispose à propos du développement normal et du développement atypique. Dans bon nombre de cas, ces outils sont d'un usage contraignant, coûteux et se caractérisent par une sensibilité et une spécificité insuffisantes pour impliquer leur usage régulier. On en trouvera une liste en annexe.

La valeur vis-à-vis des troubles autistiques de la plupart de ces instruments n'a pas été spécifiquement étudiée, néanmoins l'intrication fréquente des TED avec d'autres troubles du développement psychologique de l'enfant justifie de citer ici ceux qui sont disponibles en français.

- **Âges et stages questionnaires (ASQ)**

Il s'utilise pour évaluer au travers de 30 items, le développement des enfants de 0 à 5 ans dans les domaines du langage, de la motricité et des cognitions (303). Cet outil est validé avec une sensibilité et une spécificité qui sont respectivement de 70 à 90 % et de 76 à 91 %. Il est renseigné en 10-15 minutes par les parents.

o ***Test de Denver***

Il s'agit d'un des plus anciens outils de dépistage des troubles du développement. Ce test est traduit en français, mais non validé dans une population d'enfants français. Il concerne les enfants de moins de six ans. Il explore les acquisitions de l'enfant dans quatre domaines : langage, contact social, motricité fine et motricité globale. Cet instrument n'est pas recommandé (105) en raison de sa faible sensibilité qui ne lui permet de détecter que 50 % des enfants avec un retard mental et 30 % des enfants avec un trouble du langage.

o ***Mac Arthur Communicative Development Inventory***

Il s'agit d'un test qui évalue le développement du langage et de la communication chez des enfants de 8 à 30 mois. Des questionnaires différents existent suivant l'âge de l'enfant (à 12 mois : vocabulaire compris et produit ainsi que gestes communicatifs ; après 16 mois : compréhension et expression de vocabulaire). Une version française existe, mais la validation de cet outil n'est pas établie.

o ***Alarme détresse bébé – ADBB (140, 141)***

Cette échelle française fait du repli et du retrait chez des nourrissons de 2 à 24 mois des signes d'alarme importants devant attirer l'attention des cliniciens. Elle comporte 8 items auxquels un observateur peut attribuer une note allant de 0 (pas d'anomalie) à 4 (anomalies sévères). L'échelle peut être utilisée dans des contextes cliniques différents, à la condition qu'un niveau suffisant de stimulation soit donné au nourrisson. Cet outil a été validé (dans une population de 60 nourrissons) pour le dépistage du risque de problème de développement chez le nourrisson. Il ne s'agit pas d'un outil spécifique de l'autisme. Sa sensibilité est de 0,82 et sa spécificité de 0,78 pour un seuil d'alarme placé à 5.

- **Quels sont les outils de dépistage de l'autisme et les TED ?**

Pour le dépistage de l'autisme et des TED

o ***Chat (Check-list for autism in Toddlers)***

Il a été développé en Grande-Bretagne pour être utilisé par les médecins généralistes et les travailleurs sociaux. Il comporte 9 questions aux parents et 5 items d'observation de l'enfant par un clinicien. Il y a 5 items clés dans la Chat. Le risque d'autisme présenté par un enfant est établi sur la base de ses échecs à ces items. Si un enfant échoue à la première administration de la Chat, il fait l'objet d'une deuxième administration un mois plus tard et, en cas de nouvel échec, une évaluation est préconisée.

Son utilisation s'est d'abord située dans une étude sur la faisabilité de la détection précoce de l'autisme à 18 mois. L'absence de jeux symbolique, de contrôle du regard et de pointer protodéclaratif à l'âge de 18 mois prédisait le diagnostic d'autisme à l'âge de 3,5 ans (37). Les auteurs concluaient que l'absence de ces 3 items à 18 mois était associée à un risque d'autisme égal à 83,3 % (37, 38).

Si cet outil a une spécificité élevée de l'ordre de 97 %, sa sensibilité pour détecter les TED est seulement de 38 %. Sa valeur prédictive positive est de 29 % et elle dépasse 75 % quand la Chat est administrée une seconde fois, un mois après la première passation (mais dans ce cas la sensibilité est abaissée de 20 %) (30). Utilisée dans une population de 44 enfants âgés de 2 à 3 ans qui présentent un retard de développement, la Chat apparaît capable de discriminer les enfants avec autisme de ceux avec d'autres problèmes de développement. De plus dans cette étude, la modification des seuils habituellement utilisés pour la Chat permet d'augmenter sa sensibilité de 65 % à 85 % et de maintenir sa spécificité à 100 % (276).

Si la Chat semble être un outil rapide, simple d'utilisation et prometteur pour identifier les cas suspects d'autisme parmi les enfants de 18 mois, il est proposé qu'il soit utilisé par des professionnels expérimentés dans une optique de dépistage et non de validation diagnostique (30). Dans tous les cas, l'usage de la Chat offre une occasion importante d'observation des enfants partagée par des professionnels et des parents et permet d'accroître l'expertise de différentes catégories professionnelles (49, 178). La Chat traduite en français n'est pour le moment pas validée dans une population d'enfants français.

o **M-Chat** (*Modified-Check-list for autism in Toddlers*)

Il s'agit d'une adaptation de la Chat qui repose entièrement sur les observations des parents. Elle se présente sous la forme d'un questionnaire en oui/non (à 23 items) destiné aux parents d'enfants âgés de 24 mois et qui peut être rempli en 10 minutes. Les 6 items les plus discriminants pour le repérage du risque d'autisme sont des signes négatifs qui concernent l'attention conjointe (utilise le pointage protodéclaratif, regarde un objet qui lui est montré à l'autre bout de la pièce, apporte et montre des objets à l'adulte), les relations sociales (intérêt pour d'autres enfants et imitation) et la communication (réaction de l'enfant quand on l'appelle). Parmi ces six signes, 3 sont extraits de la Chat et 3 sont originaux.

Elle a été utilisée dans une population de 1293 enfants « tout venant » de 18 à 25 mois inclus lors de consultations systématiques chez leur médecin traitant. L'échec à au moins deux des six critères considérés comme discriminants ou l'échec à n'importe quelle combinaison de trois critères a conduit à contacter à nouveau les parents. Au total, 58 enfants ont été détectés comme ayant un risque. Après évaluation du développement, un diagnostic d'autisme/TED a été confirmé pour 39 de ces enfants. Les résultats de l'analyse discriminante montrent que cette échelle a une valeur prédictive positive de 0,80, une valeur prédictive négative de 0,99, une spécificité (0,99) comparable à celle observée avec la Chat, mais une bien meilleure sensibilité (0,87) (266). Ces résultats sont basés sur les réponses à la M-Chat confirmées par une deuxième passation lors d'un entretien téléphonique et ils concernent des enfants qui ont déjà été « identifiés » comme des enfants à risque par les professionnels de santé. L'établissement de données définitives concernant la sensibilité et la spécificité de la M-Chat ne pourra être obtenu qu'au terme du suivi longitudinal de toute la cohorte.

L'avantage de la M-Chat est, comme pour la Chat, d'être rapide et facile à utiliser. De plus, elle a l'avantage, sur le plan économique, de pouvoir être utilisée en « autoquestionnaire » sans l'intervention d'un professionnel. Les concepteurs de la Chat ont cependant émis des réserves sur le fait que la M-Chat s'appuie exclusivement sur les observations des parents et n'implique plus d'observation partagée ou de collaboration entre parents et professionnels comme c'est le cas avec la Chat (73).

o **PDDST** (*Pervasive Developmental Disorders-Screening Test*) (289)

Cet outil a été développé par Siegel (290) sous la forme d'un questionnaire de 10 à 20 minutes pour les parents. Il est utilisable chez les enfants âgés de 18 à 36 mois et comporte 71 items. Le test comporte 3 niveaux dont chacun est complété en 5 minutes. Un cut-off est proposé pour déterminer quel enfant doit faire l'objet d'évaluations complémentaires à la recherche d'un TED. Le PDDST a été développé sur un échantillon de 600 sujets avec autisme. La sensibilité est bonne (les cas d'autisme sont repérés dans 87 % des cas), mais la spécificité est modérée avec de nombreux faux positifs. Cet outil n'a pas fait l'objet de publication, mais on peut se le procurer (voir annexe).

o **GARS** (*Gilliam Autism Rating Scale*)

Il s'agit d'un questionnaire destiné aux parents ou aux enseignants pour dépister l'autisme chez des personnes âgées de 3 à 22 ans (123). Ses items basés sur le DSM IV sont divisés en 4 domaines : comportements stéréotypés, communication, interactions sociales et développement des 3 premières années. Les résultats permettent d'obtenir un score global de symptomatologie autistique (Quotient-autisme). La validité de cet outil est actuellement très controversée en raison d'une faible sensibilité de l'ordre de 48 % (297).

o **ASQ** (*Autism Spectrum Questionnaire*)

Il s'agit d'un questionnaire composé de 40 questions inspirées des critères de l'ADI. Son objectif est de repérer l'autisme chez les enfants âgés de plus de 4 ans. L'étude de validation a été faite dans une population de 160 sujets avec un TED (déjà testés par l'ADI) comparés à 40 sujets non TED (47). Le seuil à 15 pour le score global permet d'obtenir une assez bonne sensibilité, mais une spécificité moyenne (par rapport au retard mental). La principale limite dans cette étude est que ce questionnaire basé sur l'ADI n'a pas été testé en aveugle auprès des parents déjà interviewés avec l'ADI.

o **STAT** (*Screening Tool for autism in Two-Year-Olds*) (309)

Il s'agit d'un outil utilisable par différents professionnels de santé auprès d'enfants de 24 à 35 mois lors d'une interaction de 20 minutes visant l'observation de 3 domaines : le jeu, l'imitation motrice et le développement de la communication non verbale. Chaque item est coté en tant que réussi ou échoué et la somme des items « réussis » permet le calcul d'un score global. Il permet de différencier l'autisme d'autres troubles du développement. Une étude pilote a été faite dans une population de 33 enfants âgés de 24 à 35 mois. Dans cette étude, 12 enfants ont un autisme et 21 ont un trouble du développement non autistique, témoignant ainsi d'une sensibilité de 83 % et d'une spécificité de 86 % (304). Les données sur la pertinence de l'utilisation de cet outil pour le dépistage de l'autisme sont encore insuffisantes et des études sur de grands échantillons sont indispensables avant d'en préconiser l'usage (178). Les données les plus récentes (306) obtenues en utilisant la STAT chez 26 enfants autistes de 24 à 35 mois (comparés à des enfants avec un retard sans autisme) confirment les qualités psychométriques de la STAT quand celle-ci est utilisée en population clinique par des professionnels expérimentés et entraînés. Ces résultats ne permettent pas de recommander l'usage de la STAT comme outil de dépistage en population générale.

o ***PIA-CV (Parent Interview for autism) (305)***

Il s'agit d'une interview structurée de 45 minutes utilisable auprès des parents des jeunes enfants qui ont des signes d'autisme. Elle comporte 118 items organisés en 11 domaines évaluant le comportement social, la communication, les activités répétitives et le comportement sensoriel des enfants. Les enfants autistes ont un score total et des scores dans les dimensions : imitation, relation, interaction avec les pairs, jeux symboliques, compréhension du langage et communication non verbale qui sont significativement différents de ceux obtenus par des enfants avec un retard sans autisme. Sa consistance interne et sa fidélité test/re-test ont été démontrées.

Pour le dépistage du syndrome d'Asperger et de l'autisme de haut niveau

o ***CAST (Childhood Asperger Syndrome Test)***

Il s'agit d'un questionnaire parental à 37 items basé sur le calcul d'un score global. Un score supérieur ou égal à 15 permet d'identifier un syndrome d'Asperger (ou d'autisme de haut niveau) chez les enfants de 4 à 11 ans. Après une première étude pilote faite chez 10 sujets, une étude faite auprès de 1925 élèves en école primaire suggérait la sensibilité de cet outil (100 %), mais ne permettait pas de conclure sur sa spécificité estimée aux environs de 97 % (281). Il a été indiqué récemment que si le CAST était un instrument utile aux recherches épidémiologiques, son usage systématique pour le dépistage en population générale n'était pas recommandé (341).

o ***ASSQ (Screening Questionnaire for Asperger Syndrome and Other High-Functioning Autism Spectrum Disorders)***

C'est un outil de dépistage de l'autisme de haut niveau et du syndrome d'Asperger utilisable auprès des 7/16 ans. Il s'agit d'un questionnaire de 27 items qui est complété en 10 minutes par les parents ou les enseignants. Ses items cotés sur une échelle en 3 points (de 0 pour normal à 2 pour anomalie maximum) portent sur les domaines de la communication, la socialisation, les comportements répétitifs stéréotypés et la motricité. Un score global est calculé avec un seuil de positivité à 19 quand les parents sont les informateurs et à 22 quand ce sont les enseignants. Les enfants avec un score supérieur à ce seuil ont une probabilité 5,5 fois plus élevée d'avoir un TED. L'étude de validation faite dans un échantillon clinique de 110 enfants et adolescents de 6 à 17 ans suivis en psychiatrie démontre que l'ASSQ peut différencier enfants TED et enfants avec d'autres problèmes (98).

o ***ASDS (Asperger Syndrome Diagnostic Scale)***

Il s'agit d'un outil de dépistage du syndrome d'Asperger auprès des 5/18 ans. C'est un questionnaire rapide (15 minutes) rempli par les parents ou les professionnels et il est composé de 50 items qui portent sur les 5 domaines suivants : langage, sensorimotricité, socialisation, comportements mal-adaptatifs et cognitions. Les notes permettent le calcul d'un score total qui indique la probabilité de syndrome d'Asperger. Cet outil a fait l'objet récemment de critiques importantes sur sa validité (134).

o **ASDI** (*Asperger Syndrome Diagnostic Interview*)

Son objectif est de repérer les personnes atteintes d'un autisme de haut niveau ou d'un syndrome d'Asperger. Les items de cette échelle reposent sur les critères établis par Gillberg pour définir le syndrome d'Asperger. Une étude pilote faite chez 20 sujets apparaît insuffisante pour établir la validité de cet outil (120).

o **Australian Scale for Asperger Syndrome**

Il s'agit d'un questionnaire non validé destiné aux parents ou aux enseignants et dont l'objet est le repérage des enfants avec un autisme de haut niveau qui n'auraient pas encore été détectés à l'âge scolaire. Il comporte 24 questions en oui/non cotées de 1 à 6. Les enfants sont considérés à risque d'autisme et orientés pour avis spécialisé quand la réponse de leurs parents est oui à la majorité des questions et que les notes sont entre 2 et 6 (12).

Recommandations 13 : Instruments du 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 TED).

3/Quelles sont les conditions du dépistage systématique de l'autisme et des TED ?

Une première donnée concerne l'âge à partir duquel les parents constatent des anomalies chez leur enfant. Cet âge est souvent précoce, mais il est aussi variable : fin de la première année 38 % ; au cours de la deuxième année 41 % ; entre 2 et 3 ans 16 % ; après 3 ans 5 % (269).

Ces résultats suggèrent qu'il faille probablement prévoir plusieurs temps pour le dépistage du plus grand nombre de cas. C'est le retard d'apparition du langage qui est le symptôme le plus souvent repéré initialement (dans 53,7 % des cas). Les anomalies des réponses « sociales » (relationnelles ou interactives) ne viennent que loin derrière (dans 17 % des cas) (91). En 1999 a été publié un article émanant d'un groupe de consensus réuni par les sociétés américaines de pédiatre, neurologie, et psychiatrie. Ce groupe de spécialistes a souligné les principaux signes d'alerte retrouvés généralement rétrospectivement par l'anamnèse d'enfants autistes (105). Leur inventaire (voir tableau) est assez complet, mais il reste à préciser l'âge à partir duquel ces signes sont considérés comme anormaux (ou liés à des variations du développement) et leur valeur prédictive respective, leur spécificité, leur sensibilité (risque de « faux négatifs »). Ces précisions ne peuvent être apportées que par des études prospectives, à partir d'enquêtes menées sur de larges populations d'enfants non sélectionnés (« tout-venant »). Étant donné les estimations actuelles de prévalence de l'autisme (1 à 3/1 000), de telles enquêtes doivent porter sur plusieurs dizaines de milliers d'enfants pour donner des résultats interprétables statistiquement.

Si on hiérarchise ces signes en fonction de l'âge où il est *a priori* possible de les repérer, on voit que c'est surtout à partir de l'âge de 8-9 mois (qui correspond à une étape de changements importants de la communication sociale) que davantage de signes sont susceptibles d'être repérés. Cet aspect temporel important est confirmé par les données des recherches menées à partir de films familiaux. Malvy, Roux, Richard *et al.* (208) ont comparé des films familiaux de 12 enfants autistes et de 12 enfants témoins normaux au cours de leur première et de leur deuxième année. Leur examen fait « en aveugle » (par rapport au diagnostic final) à l'aide d'une échelle symptomatique standardisée retrouve davantage de signes « anormaux » au cours de la 2^e année. Ces données montrent qu'il ne faut pas s'attendre à trouver chez de très jeunes enfants un tableau autistique caractéristique, conforme aux descriptions des manuels. Le repérage précoce implique de s'intéresser à une clinique subtile, des signes subtils discrets éventuellement intermittents, et même, probablement, de rechercher des indices infracliniques recouvrant par exemple de petites anomalies du comportement interactif de l'enfant (307).

Aux États-Unis, entre 1998 et 1999 des professionnels issus de 13 organisations scientifiques ont émis des recommandations pour une approche du diagnostic et du dépistage de l'autisme, à deux niveaux (105). Au premier niveau, se situe le dépistage des retards de développement généraux réalisé lors des examens de routine avec dans un deuxième temps réalisation du dépistage spécifique de l'autisme pour les enfants qui ont des particularités dans leur développement général. Il semble en effet que les propriétés psychométriques des outils de dépistage de l'autisme soient sensiblement améliorées lorsqu'ils sont employés chez des enfants au développement atypique (276). Les enfants qui présentent des résultats anormaux aux tests de dépistage de l'autisme et donc un risque, sont alors orientés vers un deuxième niveau qui correspond à celui du diagnostic et de l'évaluation. Ce niveau recouvre une approche globale pluridisciplinaire formalisée incluant un examen neurologique et des évaluations spécifiques pour déterminer le profil des enfants. L'importance des recommandations émises aux États-Unis a été validée par des associations telles que l'association américaine de pédiatrie ou l'association de psychiatrie de l'enfant, mais des données montrent qu'elles ne sont pas toujours prises en compte dans la pratique par les professionnels (129).

La surveillance du développement est un concept qui a été défini en 1989 par Dworkin (96) comme un processus continu et flexible basé sur les observations des enfants « tout venant » examinés au cours des examens de santé systématiques. La surveillance du développement lors des examens de routine est considérée comme un moyen important pour favoriser le repérage précoce de l'autisme (44). Baird, Charman, Baron-Cohen *et al.* (30) soulignent que pour un dépistage « efficace » cette surveillance doit être réalisée de manière systématique (chez l'enfant sans problème *a priori*), régulière, à des moments différents en particulier et en ciblant des étapes clés du développement de l'enfant vers 8-12 mois, 2-3 ans et 3-5 ans.

L'importance de pratiquer la surveillance du développement à des moments et à des âges différents est confirmée par Tebruegge, Nandini et Ritchie (319). Cet auteur montre que les examens de santé systématiques pratiqués au cours de la deuxième année sont particulièrement utiles pour identifier des anomalies présentées par des enfants qui reçoivent ultérieurement un diagnostic d'autisme. Les examens de santé systématiques pratiqués au cours de la troisième année permettent quant à eux d'identifier des anomalies chez 94 % des enfants qui reçoivent ultérieurement un diagnostic d'autisme. Dans 75 % des cas c'est un problème de langage qui a été identifié par ces examens et dans 47 % des cas c'est un

problème de comportement. Enfin, 70 % des enfants (diagnostiqués ultérieurement autistes) chez qui ont été notées des anomalies lors des examens de santé systématiques ont aussi été orientés directement sur la base de ces résultats pour une évaluation développementale. Les examens de santé systématiques faits à 2 ans et à 3 ans apparaissent comme des moyens utiles pour favoriser le diagnostic plus précoce de l'autisme.

Les médecins généralistes comme les pédiatres sont en première ligne dans notre pays pour effectuer cette surveillance du développement des enfants. Dans une étude menée en Angleterre (113) à partir des fichiers électroniques des médecins généralistes, 318 dossiers d'enfants autistes nés entre 1973 et 1997 ont pu être examinés. Les résultats montrent que le diagnostic de TED posé par ces médecins et enregistré dans leur fichier présente une bonne fiabilité puisque sa valeur prédictive positive est particulièrement élevée. Ce diagnostic a en effet été confirmé dans 92,5 % des cas après une procédure de validation.

La formation de ces professionnels de première ligne apparaît donc être le principal élément susceptible d'améliorer la détection précoce des premières manifestations des TED. La mise à disposition de ces professionnels d'indices fiables, adaptés au contexte des examens de santé systématique, serait un complément utile. Plusieurs recherches se développent dans ce sens.

- **Évaluation de la fiabilité de signes d'alerte précoces au 9^e mois (66)**

Cette étude multicentrique a testé au cours de l'examen du 9^e mois un questionnaire de 26 items portant sur les comportements de communication sociale dont l'absence est souvent citée parmi les indices d'alerte de TED. La présence de seulement 9 de ces items peut être affirmée chez 95 % des 2 346 enfants examinés. Ce seuil est considéré par les auteurs comme un seuil minimal de fiabilité. On peut considérer ces 9 items comme des « indices candidats » dont la valeur prédictive est à vérifier dans le cadre d'une étude portant sur une plus large population. Les autres items paraissent trop inconstants – du moins dans les conditions des examens de santé – pour servir à un dépistage. Même s'ils se retrouvaient régulièrement chez des enfants à risque autistique, ils donneraient lieu à un trop grand nombre de faux positifs, pour être d'une utilité quelconque.

Questionnaire du 9^e mois : « Indices candidats » (items fiables à 95 %)

- ✓ Contact œil à œil facile
- ✓ Absence d'anomalie du regard
- ✓ Expression appropriée des émotions
- ✓ Regarde les objets qu'on lui tend
- ✓ Prend les objets qu'on lui tend
- ✓ Sourit à sa mère ou à autre personne
- ✓ Réagit quand on lui parle
- ✓ Réactions posturales normales

- **Autre étude française en cours (Recherche Laznik et équipe Préaut) (100)**

Cette étude est fondée sur les données issues de la littérature suggérant la possibilité d'un dépistage précoce d'un risque d'autisme dans la mesure où des indices sont opérationnalisés de manière à être utilisables dans le contexte des examens systématiques du nourrisson. Les auteurs de cette recherche, inspirée par une théorisation psychanalytique, s'appuient sur

l'observation de capacités très précoces dès les premières heures de vie du bébé à susciter les échanges avec sa mère et cherchent à mettre en évidence de manière prospective chez des bébés dès leur quatrième mois, cet aspect spécifique de ces échanges relationnels avec leur mère dans une dimension psychanalytique.

Les auteurs se proposent de tester l'hypothèse que la présence de deux signes facilement identifiables à partir du quatrième mois de la vie indiquent des difficultés de la communication pouvant présager la survenue d'un trouble grave du développement. Ces deux signes correspondent au fait que le bébé 1) ne cherche pas à regarder spontanément sa mère en absence de toute sollicitation de celle-ci et que 2) il ne cherche pas à susciter l'échange « jubilatoire » avec sa mère en absence de toute sollicitation de celle-ci.

Une première phase de faisabilité a été conduite entre 2001 et 2004 sur une population de 1 800 enfants. Son objectif principal était de recueillir des données démographiques et cliniques de nourrissons vus en PMI, et de vérifier la possibilité d'assurer un suivi entre 4 et 9 mois d'au moins 85 % d'entre eux. Il est également prévu de tester dans le cadre de cette étude les 9 « indices candidats » extraits du questionnaire (QDC), qui sont apparus suffisamment fiables (66). Enfin, il est prévu d'étudier la valeur prédictive de ces items pour le dépistage des troubles du développement qui seront administrés à l'ensemble de la population incluse et enfin d'utiliser la Chat au cours des examens à 24 mois.

- **Quelles expériences existent sur le dépistage systématique de l'autisme ?**

- o *En Grande-Bretagne, utilisation de la Chat*

Baron-Cohen, Wheelwright, Cox *et al.* (41) définissent la pertinence d'une procédure de dépistage sur la base de trois critères : (1) Gravité du problème à dépister ; (2) bénéfices liés à la précocité de sa prise en charge en termes de diminution de la morbidité ou de la mortalité ; (3) prévalence élevée de ce problème dans la population qui fait l'objet du dépistage. On peut convenir que l'autisme remplit ces critères.

Mais en même temps, il faut que les indices d'un problème à dépister soient suffisamment fiables en termes de sensibilité et de spécificité et simples à mettre en évidence dans les conditions des examens de santé systématiques. Ainsi, la proposition d'un test de dépistage doit se baser sur sa facilité d'administration et son faible coût.

La Chat (Check-list for autism in Toddlers – 37, 38) remplit ces conditions et représente le seul protocole d'examen systématique qui ait été jusqu'ici validé chez des enfants de moins de 2 ans. Sa validation s'est faite en Angleterre, au moment de l'examen de santé systématique du 18^e mois. La Chat comporte deux parties dont un questionnaire de 9 items appliqué aux parents et 5 items d'observation réalisés par un médecin ou une puéricultrice. C'est un outil validé chez les enfants de 18 mois et dont la passation demande 10 minutes. La Chat étudie spécifiquement trois comportements considérés comme des précurseurs de la Théorie de l'Esprit, et qui font habituellement défaut chez les enfants autistes : l'attention conjointe, le pointage protodéclaratif et le jeu de faire semblant. Dans l'étude de référence, une première passation a été effectuée systématiquement chez tous les enfants de 18 mois vus par des médecins généralistes ou des travailleurs sociaux qui se sont déplacés au domicile. Les enfants qui échouaient à cette passation faisaient l'objet d'une seconde passation et en cas de nouvel échec ils étaient orientés vers une unité spécialisée dans le diagnostic de l'autisme. L'étude prospective portant sur une population de 16 000 enfants de 18 mois (38) a confirmé que la Chat dépistait effectivement des cas d'autisme.

En effet, sur les 12 enfants qui ont été identifiés avec la Chat comme à risque d'autisme, 10 ont reçu plus tard le diagnostic d'autisme et les 2 autres ont reçu le diagnostic de retard de développement., mais si la spécificité de la Chat semble ainsi bien établie, une autre étude de la même équipe (30) indique que sa sensibilité est relativement faible. En effet, seuls 12 enfants de 18 mois ont été identifiés avec la Chat comme ayant un risque d'autisme, mais à l'âge de 7 ans, 50 enfants inclus dans la cohorte initiale ont reçu un diagnostic d'autisme et 44 un diagnostic de TED. Ces résultats impliquent que si le nombre de faux positif est faible, le nombre de faux négatif est élevé. Ainsi, ce questionnaire ne dépisterait que 38 % des cas d'autisme et d'autres troubles envahissants du développement. Ceci montre peut-être les limites d'une approche se fondant sur une conception plus théorique que clinique. Il faut enfin rappeler que la Chat est un questionnaire uniquement de dépistage et qu'elle ne suffit pas à affirmer le diagnostic. La Chat est donc un outil intéressant et très spécifique de l'autisme, mais son usage en population générale au cours des examens de santé systématiques est limité par sa faible sensibilité.

Tableau 10 : Niveaux de risque d'autisme à la Chat

<p>Risque élevé d'autisme : échec aux items A5, A7, Biii, Biv</p> <p>Risque moyen d'autisme : échec aux items A7 Biv et pas aux autres critères remplis par le groupe à risque élevé</p> <p>Risque faible d'autisme : autre cas de figure</p>
--

Adapté d'après Baron-Cohen *et al.* 2000

Tableau 11 : Items de la Chat

Items clés de la Chat	Autres Items de la Chat
<p>Section A (questions) A5 : jeu symbolique A7 : pointer protodéclaratif</p>	<p>Section A (questions) : A1 : A2 : intérêt social A3 : développement moteur A4 : jeu social A6 : pointer proto-impératif A8 : jeu fonctionnel A9 : montrer</p>
<p>Section B (observations) Bii : suivre le pointer Biii : faire semblant Biv : produire un pointer</p>	<p>Section B (observations) Bi : contact visuel Bv : tours de cubes</p>

Adapté d'après Baron-Cohen *et al.* 2000

Tableau 12 : Sensibilité et spécificité de la Chat selon le risque d'autisme

	Sensibilité (%)	Spécificité (%)
Autisme infantile		
Risque élevé	20	99,8
Risque élevé et moyen	38	97,6
TED		
Risque élevé	2,3	99,8
Risque élevé et moyen	31,8	97,6
Tous les TED		
Risque élevé	11,7	99,8
Risque élevé et moyen	35,1	97,7

Adapté de Baird *et al.* 2000

- **Quels sont les obstacles majeurs au dépistage systématique de l'autisme ?**

Plusieurs raisons sont évoquées à propos des difficultés à mettre en place un dépistage de l'autisme en routine (125, 158, 253) : 1) les préoccupations sur l'utilité et la pertinence des instruments de dépistage, 2) les problèmes de coût (financier, mais aussi manque de temps) liés à la passation des tests de dépistage, 3) les questions sur l'implication des résultats « positifs » obtenus à un test de dépistage avec la difficulté dans certains cas d'adresser un enfant vers une équipe plus spécialisée (par exemple en milieu rural), 4) l'ambivalence des médecins à annoncer une mauvaise nouvelle telle qu'un risque d'autisme.

On peut souligner aussi le coût en temps des tests de dépistage en comparaison aux files actives importantes des professionnels chargés des examens systématiques, mais aussi leur multiplicité avec la difficulté de faire le tri et de sélectionner le test le plus pertinent pour la pratique et enfin le manque de formation des cliniciens qui soit manquent de connaissance sur le sujet, soit ont des connaissances trop théoriques et éloignées de la pratique professionnelle.

Les écueils du dépistage sont eux aussi nombreux : 1) Attendre qu'un problème survienne chez un enfant pour utiliser les tests de dépistage, 2) Ne pas prendre en compte les résultats d'un test de dépistage et préférer temporiser, 3) Utiliser des outils de dépistage non validés 4) Utiliser des mesures inappropriées à la prévention primaire.

Recommandations 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.
- Le dépistage précoce implique qu'un suivi précoce puisse être proposé.
- 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.
- 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.

4/Quel est l'intérêt d'une orientation diagnostique précoce et quelles sont les actions à entreprendre pour favoriser une telle orientation ?

Recommandations 12 : Intérêts de l'orientation diagnostique précoce

- 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.

Recommandations 15 : Actions à entreprendre pour favoriser l'orientation diagnostique précoce

- 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.

5/Comment et quelle information délivrer au public et aux familles ?

Recommandations 16 : Informations aux parents et au grand public

- **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 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.