

Dépistage et diagnostic de l'autisme

Recommandations sur le dépistage et le diagnostic de l'autisme

Fédération française de psychiatrie

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

2 - Recommandations pour les équipes spécialisées dans l'autisme

Définition (CIM 10)

L'autisme est un trouble du développement caractérisé par des perturbations dans les domaines des interactions sociales, de la communication et par des comportements, intérêts et activités au caractère restreint, répétitif.

Données générales

- Il n'y a pas de signes pathognomoniques de l'autisme. Le diagnostic s'établit cliniquement et repose sur un faisceau d'arguments cliniques recueillis dans des situations variées par différents professionnels. Il implique une évaluation des troubles et des capacités de l'enfant ainsi que la recherche de maladies associées. Il requiert l'intervention coordonnée et pluridisciplinaire de professionnels formés et expérimentés qui ont à collaborer avec la famille. Le diagnostic nécessite une équipe pluridisciplinaire entraînée à l'examen du développement de l'enfant, notamment dans ses aspects psychopathologiques et ayant une bonne connaissance de ce qui peut être proposé aux parents en termes de soins, d'éducation, de pédagogie et d'accompagnement de l'enfant. Cette équipe doit être en relation avec les professionnels susceptibles d'assurer les consultations génétique et neurologique. Telles que définies, ces équipes peuvent être localisées en CAMSP, CMPP, cabinet de praticiens libéraux coordonnés entre eux, service de psychiatrie infantile, service de pédiatrie, unité d'évaluation ou centre de ressources autisme (CRA).
- Il est souhaitable que le diagnostic se fasse à proximité du domicile familial pour en faciliter l'accessibilité et pour favoriser les liens entre professionnels. Il est recommandé que les CRA facilitent l'établissement de diagnostics par ces équipes de proximité en favorisant leur formation.
- Le diagnostic doit être immédiatement articulé aux actions de prise en charge. Des contacts doivent s'établir entre équipes qui effectuent le diagnostic et professionnels qui participent à la prise en charge.

Outils diagnostiques et d'évaluation

- La CARS est utilisable comme échelle diagnostique simple et pour apprécier le degré de sévérité autistique.
- Il est fortement recommandé de recueillir auprès des parents la description du développement précoce de l'enfant pour rechercher la présence des signes caractéristiques d'autisme. Ce recueil est facilité par un guide d'entretien tel que l'ADI qui est le mieux reconnu. En complément, une observation ciblée du comportement sociocommunicatif servant à vérifier la présence actuelle de perturbations peut être standardisée avec l'ADOS.
- Certains examens doivent être systématiques pour évaluer différents secteurs du développement. Ils sont à réaliser en adaptant les procédures ou tests non spécifiques à l'autisme.
 - *Une observation clinique* d'une durée suffisante, éventuellement répétée dans le temps pour recueillir les capacités et difficultés.
 - *Un examen psychologique* pour déterminer le profil intellectuel et socioadaptatif. Il est recommandé d'utiliser l'échelle de Vineland pour apprécier les capacités adaptatives et le PEP-R pour décrire le profil développemental.

- **Un examen du langage et de la communication** pour évaluer les aspects formel, pragmatique, écrit, voire gestuel. L'ECSP et la grille de Whetherby sont recommandées pour décrire le profil de communication en particulier chez les enfants avec peu ou pas de langage.
- **Un examen du développement psychomoteur et sensorimoteur** pour examiner la motricité, les praxies et l'intégration sensorielle.

Procédures diagnostiques

- Le temps d'attente pour réaliser une évaluation ne devrait pas dépasser 3 mois. Il est recommandé de donner la priorité aux enfants pour lesquels aucun diagnostic n'est encore établi. Une évaluation régulière (tous les 12 à 18 mois) est à envisager pour les enfants jusqu'à leur sixième année. Le rythme des évaluations ultérieures est fonction de l'évolution.
- Il n'y a pas d'organisation standard de la procédure diagnostique. Elle peut se dérouler sur plusieurs demi-journées continues ou être plus étalée dans le temps sur une ou deux semaines.
- 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.

Information sur le diagnostic

- Il est recommandé que le médecin responsable et coordonnateur de la procédure diagnostique annonce le diagnostic aux deux parents lors d'un entretien d'une durée suffisante. Cette information doit être donnée en s'assurant des conditions d'accueil des familles et en respectant un délai qui ne devrait pas dépasser 1 mois. L'information donnée doit être exhaustive, précise et faire référence à la CIM10. Dans les cas où il est difficile d'établir avec précision le diagnostic, il est important de l'expliquer aux parents, de donner un cadre diagnostique (« TED non spécifié » ou « troubles du développement ») et de proposer une évaluation ultérieure. Il est recommandé de remettre aux parents un rapport écrit synthétisant les principaux résultats des bilans ayant conduit au diagnostic.

Recherche des anomalies, des troubles ou des maladies associés à l'autisme

L'association à l'autisme d'anomalies, troubles ou maladies, est fréquente et leur découverte ne remet pas en question le diagnostic d'autisme. Ces problèmes doivent être recherchés par l'interrogatoire des parents et l'examen physique de l'enfant. Certains éléments sont importants à rechercher systématiquement au travers de l'interrogatoire des parents ou de l'examen physique de l'enfant.

- **Antécédents familiaux :** autisme/TED, retard mental, anomalies congénitales, fausses couches à répétition ou décès périnataux.
- **Antécédents personnels de l'enfant :** problèmes pré- et périnataux, problème médical ou chirurgical, épisode épileptique typique ou atypique, régression/stagnation/fluctuation importante du développement sur plusieurs semaines, retard dans la chronologie du développement (autonomie, pointer, premiers mots, premières phrases, compréhension d'une consigne simple...).
- **Examen physique :** signes cutanés d'une phacomatose, anomalies morphologiques mineures, anomalies des mensurations et de leur courbe (taille, poids, périmètre crânien), anomalies à l'examen neurologique.

Investigations complémentaires

Il est recommandé de réaliser systématiquement un examen de la vision et de l'audition, une consultation neuropédiatrique et une consultation génétique avec caryotype standard et X fragile (en biologie moléculaire). Il est recommandé d'informer les parents sur leur nécessité. Les autres investigations sont orientées par les investigations précédentes. De façon générale, les investigations sont à répéter dans le temps à un rythme prenant en compte les avancées des connaissances et l'évolution de l'enfant. Il est important que ces investigations fassent l'objet d'une collaboration avec les équipes responsables du diagnostic et des prises en charge et qu'un compte rendu de leurs résultats soit fait aux parents.