

## SYNTHÈSE DE LA RECOMMANDATION DE BONNE PRATIQUE

## Trouble du spectre de l'autisme

## Des signes d'alerte à la consultation dédiée en soins primaires

Février 2018

Fiche de synthèse destinée aux professionnels de 1<sup>re</sup> ligne<sup>1</sup>

## OBJECTIFS

Préciser le parcours de l'enfant et de sa famille, de l'identification des signes de développement inhabituel au repérage puis au diagnostic d'un trouble du spectre de l'autisme (TSA) – (voir figure en page 4).

Réduire le délai entre les premières inquiétudes parentales et la mise en place d'interventions appropriées.

## DÉFINITION DU TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME (TSA)

Le trouble du spectre de l'autisme est l'un des troubles neurodéveloppementaux (TND). Les critères diagnostiques actualisés par le DSM-5 sont définis dans deux dimensions symptomatiques qui sont :

- les déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés ;
- le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités.

Cette définition, dimensionnelle, est complétée par un niveau de sévérité selon le niveau de l'aide requise.

La définition nécessite de spécifier si les conditions suivantes sont associées au TSA : « *déficit intellectuel, altération du langage, pathologie médicale ou génétique connue ou facteur environnemental, autre trouble développemental, mental ou comportemental, ou catatonie* ». Cette définition remplace celle, catégorielle, de troubles envahissants du développement (TED) de la CIM-10, en l'attente de la CIM-11.

RÉAGIR DÈS LES PREMIERS SIGNES D'ALERTE : UNE VIGILANCE DE TOUS LES ACTEURS DE 1<sup>RE</sup> LIGNE

Les signes d'alerte majeurs du TSA sont :

■ **quel que soit l'âge :**

- **inquiétude des parents** concernant le développement de leur enfant, notamment en termes de communication sociale et de langage,
- **régression** des habiletés langagières ou relationnelles, en l'absence d'anomalie à l'examen neurologique ;

■ **chez le jeune enfant :**

- absence de babillage, de pointage à distance ou d'autres gestes sociaux pour communiquer à 12 mois et au-delà (faire coucou, au revoir, etc.),
- absence de mots à 18 mois et au-delà,
- absence d'association de mots (non écholaliques) à 24 mois et au-delà.

1. Les professionnels de la petite enfance, ceux de l'Éducation nationale et les médecins généralistes, pédiatres et paramédicaux exerçant en libéral, en PMI, en maison de santé, etc. Cette fiche de synthèse est complétée d'[une fiche destinée aux professionnels de 2<sup>e</sup> ligne](#) et d'[une fiche relative à l'annonce du diagnostic de TSA et à l'information des familles](#).

Les autres signes d'alerte d'un TND avant 18 mois ou d'un TSA à partir de 18 mois sont les suivants.

- **Avant 18 mois**, la persistance de particularités de développement de l'enfant concernant son niveau de vigilance, son sommeil, la diversification alimentaire, la régulation des émotions, le développement de son répertoire moteur, l'exploration inhabituelle des « objets » de l'environnement. Il n'existe à ce jour aucun marqueur pathognomonique d'une évolution vers un TSA avant 18 mois.
- **Autour de 18 mois**, l'association d'au moins deux signes parmi des difficultés d'engagement relationnel, d'attention, de réciprocité et de réaction sociales (initiation, réponse et maintien de l'attention conjointe, regard adressé, sourire partagé, pointage à distance coordonné avec le regard, réponse au prénom), de langage réceptif et expressif, dans le jeu socio-imitatif et symbolique ou les réponses sensorielles (recherche ou évitements de sensations). Aucun de ces signes pris de façon isolée n'a de valeur prédictive.
- **Au-delà de 18 mois et jusqu'à l'adolescence**, signes précédents ou difficultés relationnelles précoces et persistantes (difficultés à créer des liens amicaux, à engager, suivre ou participer à une conversation, à prendre des initiatives sociales [sorties, invitations...], à comprendre ou interpréter des intentions, des expressions langagières, le second degré, etc.) combinées à des particularités dans le comportement et les intérêts prenant un caractère anormalement répétitif, restreint et stéréotypé.

Les parents et tout professionnel de 1<sup>re</sup> ligne (professionnels de santé, professionnels du secteur de la petite enfance, enseignants, psychologues, etc.) sont susceptibles de repérer, observer, déceler un ou plusieurs signes inhabituels pouvant indiquer une particularité de développement de l'enfant.

**Tout professionnel de la petite enfance et de l'enfance doit porter une attention particulière au développement de la communication sociale chez tous les enfants, tout au long de leur développement, avec une vigilance accrue lors de l'entrée en collectivité préscolaire et lors de l'entrée à l'école.**

L'exploration de la communication, au même titre que l'exploration de la motricité (globale et fine) et du langage, ainsi que la recherche des signes d'alerte de TSA sont recommandées dans le cadre de l'examen médical effectué à chaque examen obligatoire pour le suivi de l'état de santé des enfants de 0 à 6 ans par le médecin qui assure le suivi habituel de l'enfant, ou par le médecin de PMI ou le médecin scolaire dans le cadre des visites systématiques effectuées à l'école.

La recherche des signes d'alerte pour un développement inhabituel s'appuie sur les items du carnet de santé. Elle peut être complétée par un questionnaire parental portant sur le développement de l'enfant, par exemple : inventaires français du développement communicatif (IFDC) ; Brunet-Lézine-R ; échelle de Denver ; test simplifié de Gesell<sup>2</sup>.

## ORIENTER VERS LE MÉDECIN ASSURANT LE SUIVI HABITUEL DE L'ENFANT EN VUE D'UNE CONSULTATION DÉDIÉE EN SOINS PRIMAIRES

Il est recommandé d'orienter les parents vers le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant (médecin généraliste, pédiatre ou médecin de PMI) afin qu'il le voit dans les 3 semaines au cours d'une consultation dédiée de repérage des signes de TSA. Lors de cette consultation, un examen clinique approfondi du développement de l'enfant sera réalisé :

- en cas de signes d'alerte détectés par tout professionnel, notamment les inquiétudes des parents ;
- ou en cas d'enfant présentant un risque sensiblement plus élevé de TSA ou de TND que la population générale :
  - enfants nés prématurément ou exposés à des facteurs de risque pendant la grossesse (médicaments, par exemple valproate ; toxiques, par exemple alcool),
  - enfants présentant des troubles du neurodéveloppement dans un contexte d'anomalie génétique ou chromosomique connue habituellement associée au TSA,
  - fratries d'enfants avec TSA.

Dans les cas où le médecin de PMI ou scolaire est directement interpellé par les parents ou par les enseignants de l'enfant au sujet d'inquiétudes pour son développement ou ses apprentissages, il est proposé qu'après avoir reçu l'enfant et ses parents en consultation, il les oriente vers le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant.

Lors de la consultation dédiée, l'examen clinique approfondi du développement de l'enfant en vue du repérage des signes de TSA peut s'appuyer sur la passation d'outils de repérage<sup>2</sup> adaptés à l'âge de l'enfant accès aux outils précisés en annexe du texte des recommandations :

- **pour les enfants de 16 à 30 mois** : M-CHAT, complétée en cas de résultats confirmant un risque de TSA par un entretien structuré plus précis avec les parents au moyen du M-CHAT - *Follow-up* ;

2. Des liens facilitant l'accès aux différents outils sont accessibles *via* les [annexes du texte des recommandations](#).

- après l'âge de 4 ans : questionnaire de communication sociale (SCQ) ;
- chez l'enfant et l'adolescent sans trouble du développement intellectuel associé : *Autism Spectrum Screening Questionnaire* (ASSQ), *Autism-spectrum Quotient* (AQ) et *Social Responsiveness Scale* (SRS-2).

## METTRE EN PLACE LES PREMIÈRES ACTIONS EN 1<sup>RE</sup> LIGNE ET ORIENTER VERS UNE ÉQUIPE DE DIAGNOSTIC DE 2<sup>E</sup> LIGNE

### Si le risque de TSA est confirmé lors de la consultation dédiée par le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant (1<sup>re</sup> ligne)

Mettre en place les actions suivantes, en l'attente d'une consultation spécialisée auprès des professionnels de 2<sup>e</sup> ligne et des résultats de la démarche complète de diagnostic :

- orienter vers un ORL pour un examen de l'audition ;
- orienter vers un ophtalmologue ou un orthoptiste pour un examen de la vision, avec des explorations appropriées ;
- prescrire à tout âge un bilan orthophonique de la communication et du langage oral ;
- prescrire un bilan du développement moteur chez un psychomotricien, un masseur-kinésithérapeute ou un ergothérapeute dans les cas où ont été observées des difficultés de fonctionnement dans les domaines de la motricité globale et/ou fine et des praxies ;
- proposer une orientation des jeunes enfants en établissement d'accueil du jeune enfant (crèche, etc.), régulier ou d'urgence, et si l'enfant est déjà en multi-accueil, demander une observation par les puéricultrices et/ou les éducatrices de jeunes enfants et une transmission de ces observations avec l'accord des parents ;
- et si nécessaire, débiter les prises en charge (visuelle, auditive, rééducative) sans attendre les résultats des consultations de 2<sup>e</sup> ligne, dans un délai inférieur à 3 mois après le repérage des anomalies du développement.

Parallèlement, orienter sans attendre l'enfant vers une consultation de 2<sup>e</sup> ligne à visée diagnostique spécialisée dans les troubles du neurodéveloppement auprès d'un pédopsychiatre et/ou d'un pédiatre en lien avec une équipe de 2<sup>e</sup> ligne<sup>3</sup> constituée de professionnels spécifiquement formés aux TND et au TSA.

Assurer le suivi et la coordination des actions en vue du diagnostic, notamment celui des troubles associés ultérieurs éventuels, la synthèse des premiers résultats pour transmission à l'équipe de 2<sup>e</sup> ligne et les démarches administratives (MDPH, ALD) en lien avec l'équipe de diagnostic.

Si les parents ne sont pas inquiets, n'entendent pas les inquiétudes du médecin ou de l'équipe de l'établissement d'accueil du jeune enfant et n'acceptent pas immédiatement de s'engager dans un processus de recherche diagnostique auprès d'une équipe de 2<sup>e</sup> ligne, il est proposé de recourir à une approche graduée avec suivi par le médecin de 1<sup>re</sup> ligne et bilans par les professionnels paramédicaux libéraux pouvant faciliter une acceptation progressive par les parents, notamment si les signes persistent ou s'accroissent au cours du développement.

### En cas de doute sur le résultat du repérage

Proposer un nouvel examen approfondi rapproché, par le médecin habituel, dans un délai de 1 mois.

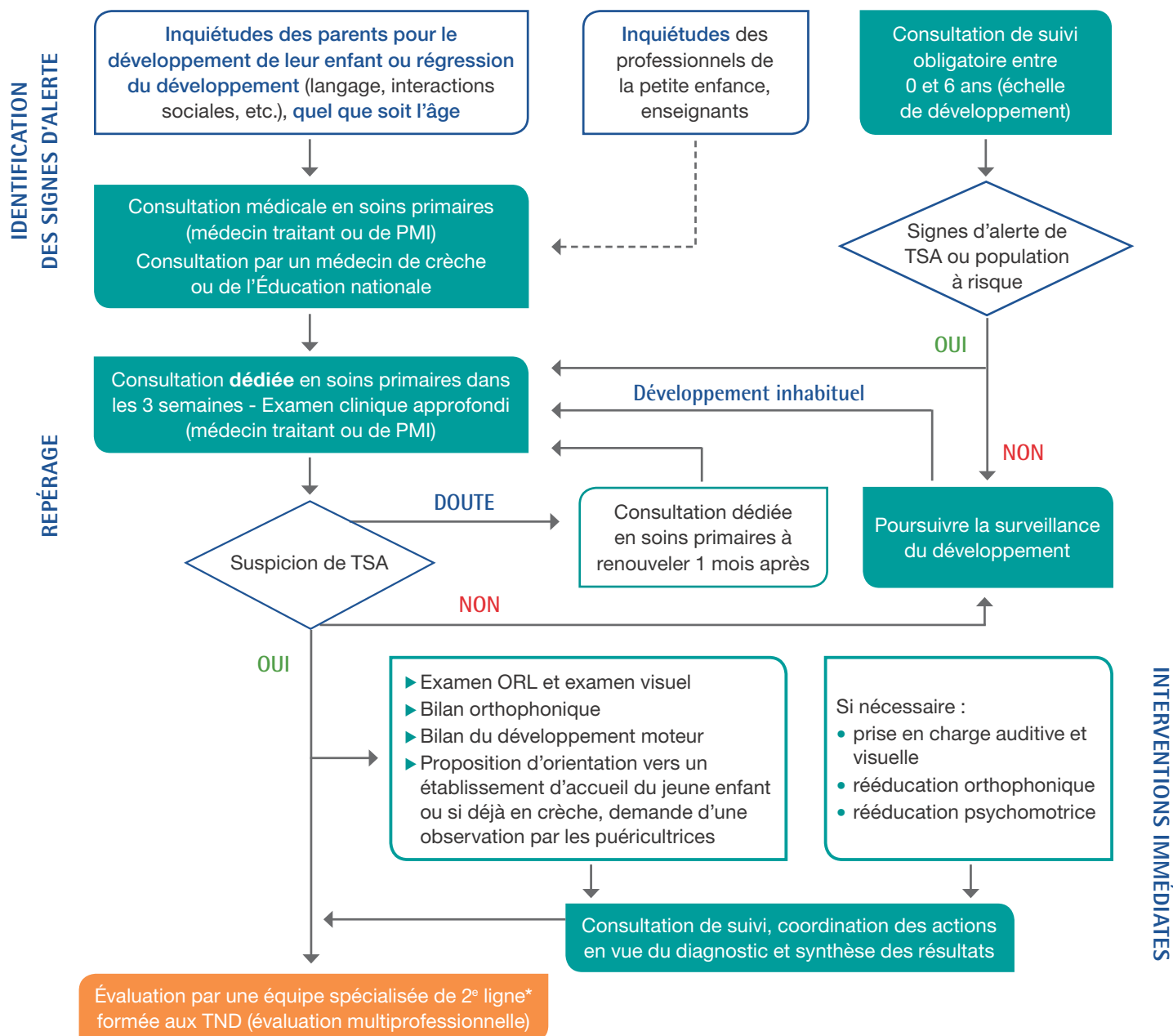
### Si le risque de TSA n'est pas confirmé lors du repérage

Poursuivre la surveillance du développement de l'enfant par le biais du suivi médical habituel de l'enfant, notamment des examens obligatoires de 0 à 6 ans.

Dans les cas où malgré les inquiétudes persistantes des parents, le médecin généraliste ou le pédiatre ne confirment pas ces craintes, les parents doivent avoir la liberté de prendre un deuxième avis. Il est alors nécessaire que le médecin ayant procédé au premier examen donne par écrit ses observations à caractère médical afin de faciliter l'accès à un deuxième examen.

3. Équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres-médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin.

# PARCOURS : REPÉRAGE DU RISQUE DE TSA ET ORIENTATION



\*Équipes de pédopsychiatrie (services de psychiatrie infanto-juvénile dont centres-médico-psychologiques - CMP), services de pédiatrie, centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP), réseaux de soins spécialisés sur le diagnostic et l'évaluation de l'autisme ou praticiens libéraux coordonnés entre eux par un médecin.

Il est recommandé que le médecin assurant le suivi habituel de l'enfant soit informé, avec l'accord des parents, des bilans effectués et qu'il conserve sa fonction de référent dans le suivi de l'enfant (notamment pour coordonner le diagnostic des troubles associés et effectuer les démarches administratives - MDPH et ALD - en lien avec les équipes spécialisées de 2<sup>e</sup> ligne).

